

## Schlussbericht

# Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (WB-NAPSE)

Förderkennzeichen: ZMV I 1-2514FSB504  
Berichtszeitraum Januar 2015 bis März 2017

Dr. Tanja Bratan  
Dr. Heike Aichinger  
Prof. Dr. Daniela Eidt-Koch  
Michael Dörries  
Viola Gräfe  
Prof. Dr. Wolfgang Greiner  
Dr. Bärbel Hüsing

Gefördert durch:



aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages

Karlsruhe, August 2018

## **Danksagung**

Diese Studie hätte ohne die Kooperationsbereitschaft und Unterstützung einer Vielzahl von Personen nicht durchgeführt werden können. Wir bedanken uns herzlich bei den Mitgliedern unseres wissenschaftlichen Beirats, die uns stets mit konstruktivem Rat unterstützten. Auch gilt unser Dank den NAMSE Bündnispartnern sowie weiteren am NAMSE Beteiligten, die uns für unsere Erhebungen bereitwillig zur Verfügung standen. Dem Bundesministerium für Gesundheit und den zuständigen Projektträgern danken wir für die gute Begleitung unserer Studie.

Nicht zuletzt möchten wir uns bei unserem Sekretariat für die umsichtige Erstellung des Manuskripts bedanken.

# Inhaltsverzeichnis

<b>Tabellen- und Abbildungsverzeichnis</b>	<b>iv</b>
<b>Abkürzungsverzeichnis</b>	<b>vi</b>
<b>Zusammenfassung</b>	<b>I</b>
<b>1 Einleitung</b>	<b>1</b>
1.1 Das Nationale Aktionsbündnis	3
1.2 Aufbau und Inhalte des Nationalen Aktionsplans	7
1.2.1 Handlungsfelder und Ziele	8
Exkurs: Das Zentrenmodell	10
1.3 Aufbau des Berichts	12
<b>2 Zielsetzung und Vorgehensweise</b>	<b>13</b>
2.1 Zielsetzung der Wissenschaftlichen Begleitung	13
2.2 Projektstruktur und Projektdesign	14
2.3 Zielgruppen und methodischer Zugang	16
2.4 Begleitung durch den wissenschaftlichen Beirat	17
2.5 Methodisches Vorgehen	18
2.5.1 Auswahl und Rekrutierung	18
2.5.2 Schriftliche Befragung	18
2.5.3 Telefonische Befragungen	19
2.5.4 Reichweite der Befragungen	21
2.5.5 Auswertung	24
2.5.6 Entwicklung von Handlungsoptionen	25
<b>3 Ergebnisse</b>	<b>27</b>
3.1 Mikro-Ebene: Akteure, Maßnahmenvorschläge und Projekte	27

---

3.1.1	Akteure	27
3.1.2	Finanzierung der Maßnahmenvorschläge	29
3.1.3	Grad der Projektifizierung der Maßnahmenvorschläge: Definition von Zielen und Laufzeiten	31
3.1.4	Abhängigkeiten zwischen Maßnahmenvorschlägen	35
3.1.5	Bedeutung des Nationalen Aktionsplans für die Umsetzung der Maßnahmen und Projekte	36
3.1.6	Qualitative Bewertung der Maßnahmen/Projekte durch die Akteure	37
3.1.7	Nutzung der Ergebnisse und Anschlussaktivitäten	41
3.1.8	Beitrag zu Zielen des Nationalen Aktionsplans	42
3.1.9	Umsetzungsstand der Maßnahmenvorschläge und Projekte	42
3.2	Meso-Ebene: Gesamtheitliche Betrachtung des NAMSE und des Nationalen Aktionsplans durch die Akteure	67
3.2.1	Allgemeine Bewertung des NAMSE und des Nationalen Aktionsplans durch die Bündnispartner	67
3.2.2	Bewertung des Umsetzungsfortschritts und der Wirkungen des Nationalen Aktionsplans	69
3.2.3	Bewertung der Zusammensetzung des NAMSE	71
3.2.4	Motivation der Bündnispartner für die Mitwirkung im Bündnis	71
3.2.5	Zusammenarbeit und Kommunikation	74
3.2.6	Entscheidungsfindung und Steuerung	76
3.2.7	Nachhaltigkeit und Finanzierung	78
3.2.8	Etablierung der Zentrenstruktur und Finanzierung der Zentren	83
3.2.9	Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans und des NAMSE	91
3.3	Makro-Ebene: Bewertung der Versorgungssituation von Menschen mit SE und Ausstrahlungseffekte des NAMSE	93
<b>4</b>	<b>Diskussion und Handlungsoptionen</b>	<b>96</b>
4.1	Der Nationale Aktionsplan und dessen Umsetzung	96
4.1.1	Zur Rolle des Nationalen Aktionsplans	99

---

4.1.2	Umsetzung des Nationalen Aktionsplans - Fördernde und hemmende Faktoren und Empfehlungen für die Weiterentwicklung	101
4.2	Etablierung nachhaltiger Strukturen für das NAMSE	107
4.2.1	Ziele und Aufgaben des NAMSE	108
4.2.2	Organisationsform	110
4.2.3	Finanzierung des NAMSE	112
4.2.4	Steuerung und Entscheidungsfindung im Bündnis	114
4.2.5	Kommunikation und Transparenz	115
4.2.6	Mitgliedschaft und Erweiterung des Bündnisses	118
4.3	Etablierung der Zentrenstruktur	119
4.3.1	Typ A- und Typ B-Zentren	120
4.3.2	Typ C-Zentren (Kooperationszentren)	129
4.3.3	Vernetzung	132
4.4	Informationen zu Seltenen Erkrankungen	136
4.5	Orientierung an den Bedarfen der Patientinnen und Patienten	138
4.6	Verstetigung und Finanzierung der bereits initiierten Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans	140
4.7	Weiterer Forschungsbedarf und Wissenschaftliche Begleitung	144
	Exkurs: Versorgungsforschung	145
4.8	Stärken und Limitationen der Studie	147
<b>5</b>	<b>Fazit</b>	<b>149</b>
<b>6</b>	<b>Veröffentlichungen</b>	<b>152</b>
<b>7</b>	<b>Literatur</b>	<b>153</b>
<b>8</b>	<b>Anhang</b>	<b>159</b>

## Tabellen- und Abbildungsverzeichnis

### Tabellen

Tabelle 1-1:	NAMSE-Bündnispartner	3
Tabelle 2-1:	Zielgruppen der Erhebungen	17
Tabelle 2-2:	Übersicht Online-Befragung	22
Tabelle 2-3:	Übersicht über die geführten Telefoninterviews	23
Tabelle 3-1:	Durchschnittlicher Grad der Projektifizierung und Anzahl der „vollwertigen“ Projekte in den Handlungsfeldern	34

### Abbildungen

Abbildung 1-1:	Untersuchungsgegenstand und Analyse-Ebenen der Wissenschaftlichen Begleitung	2
Abbildung 1-2:	Struktur des NAMSE und Einbindung in das deutsche Gesundheitswesen	5
Abbildung 1-3:	Gliederung des Nationalen Aktionsplans in Handlungsfelder und Maßnahmenvorschläge	8
Abbildung 1-4:	Dreistufiges Zentrenmodell des NAMSE	11
Abbildung 2-1:	Projektstruktur und Studiendesign	15
Abbildung 2-2:	Reichweite der ersten Erhebung bezogen auf die Maßnahmenvorschläge und Projekte nach Handlungsfeld.	22
Abbildung 3-1:	Verantwortliche bzw. federführende Institutionen für die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge und Projekte	28
Abbildung 3-2:	An der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge und Projekte beteiligte Institutionen	28
Abbildung 3-3:	Anzahl der Maßnahmenvorschläge (MV) und Projekte mit eigenem Budget	30
Abbildung 3-4:	Formulierung konkreter Ziele. Antworten der Online-Befragung	32
Abbildung 3-5:	Festlegung einer Projektlaufzeit. Antworten der Online-Befragung	32

---

Abbildung 3–6:	Abhängigkeit der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge/ Projekte vom Nationalen Aktionsplan	36
Abbildung 3–7:	Alternative Durchführung der Maßnahmenvorschläge und Projekte	37
Abbildung 3–8:	Bewertung der zeitlichen Umsetzung der laufenden und abgeschlossenen Maßnahmenvorschläge und Projekte	38
Abbildung 3–9:	Bewertung der inhaltlichen Umsetzung der laufenden und abgeschlossenen Maßnahmenvorschläge und Projekte	39
Abbildung 3–10:	Bewertung der finanziellen Umsetzung der laufenden und abgeschlossenen Maßnahmenvorschläge und Projekte	40
Abbildung 3–11:	Einschätzung der Qualität der Aktivitäten bzw. der Ergebnisse	41
Abbildung 3–12:	Einschätzung des Umsetzungsstands der Maßnahmenvorschläge und Projekte durch die Akteure	43
Abbildung 3–13:	Umsetzungsstand der Maßnahmenvorschläge entspre- chend der Monitoringberichte der NAMSE- Geschäftsstelle im Zeitverlauf	44

## Abkürzungsverzeichnis

ACHSE e. V.	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
AG	Arbeitsgruppe
AG ZSE	Arbeitsgruppe Zentren für Seltene Erkrankungen
AOLG	Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden
ASV	Ambulante spezialfachärztliche Versorgung
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften
ÄZQ	Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin
BÄK	Bundesärztekammer
BAG SELBST HILFE e.V.	Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V.
BfArM	Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BPI	Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V.
BPZK	Bundesverband Psychotherapeutenkammer
BV med	Bundesverband Medizintechnologie
BVKJ	Bundesverband der Kinder- und Jugendärzte
BZÄK	Bundeszahnärztekammer
BZgA	Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
BZK	Bundeszahnärztekammer
CHERH	Center for Health Economics Research Hannover
DENIES	Pilotprojekt zur Dokumentation von Diagnosewegen an Zentren
DFG	Deutsche Forschungsgemeinschaft
DIMDI	Deutsches Institut für medizinische Dokumentation und Information
DKFZ	Deutsches Krebsforschungszentrum
DKG	Deutsche Krankenhausgesellschaft
DPR	Deutscher Pflegerat



---

EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab
ELSA	Ethische, rechtliche und gesellschaftliche Aspekte (ethical, legal, and social aspects)
ERA-Net	European Research Area
E-Rare	Research program for rare diseases
ERN	European Reference Network/ Europäische Referenznetzwerke
EU	Europäische Union
e. V	eingetragener Verein
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung
GKV-S	Spitzenverband der Gesetzlichen Krankenversicherung
GKV-VSG	GKV-Versorgungsstärkungsgesetz
GmbH	Gesellschaft mit beschränkter Haftung
HF	Handlungsfeld
IMPP	Institut für Medizinische und Pharmazeutische Prüfungsfragen
IQTIQ	Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen
IQWIG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
IRDiRC	International Rare Diseases Research Consortium
ISI	Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung
KBV	Kassenärztliche Bundesvereinigung
KHEntgG	Krankenhausentgeltgesetz
KHSG	Krankenhausstrukturgesetz
KZBV	Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung
LÄK	Landesärztekammer
LZK	Landeszahnärztekammer
MDK	Medizinischer Dienst der Krankenversicherung
MDS	Medizinischer Dienst des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen e.V.

---

MFT	Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland e.V.
MV	Maßnahmenvorschlag
MVZ	Medizinische Versorgungszentren
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
NGS	Next Generation Sequencing
NKLM	Nationaler kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin
NKLZ	Nationaler kompetenzbasierter Lernzielkatalog Zahnmedizin
OLU	Off-Label-Use
Orphanet	Datenbank für Seltene Erkrankungen
OSSE	Open Source Registriersystem für Seltene Erkrankungen in der EU
PKV	Private Krankenversicherung
RCT	Randomized controlled trial/ randomisierte kontrollierte Studie
SE	Seltene Erkrankungen
se-atlas	Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
SGB V	Sozialgesetzbuch (SGB) Fünftes Buch (V)
SVR	Sachverständigenrat deutscher Stiftungen für Integration und Migration
TMF	Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V.
VarWatch	Variation Watch
VDGH	Verband der Diagnostica-Industrie e.V.
vfa bio	Biotechnologie im Verband der deutschen Pharmaunternehmen
VSG	Versorgungsstärkungsgesetz
VUD	Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V.
WB-NAPSE	Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
ZIPSE	Zentrales Informationsportal Seltene Erkrankungen
ZSE	Zentren für Seltene Erkrankungen

## Zusammenfassung

### *Hintergrund und Zielsetzung*

In Deutschland sind ca. vier Millionen Menschen von so genannten Seltenen Erkrankungen betroffen und bedürfen häufig einer besonders spezialisierten und komplexen Versorgung. Erkrankungen gelten als selten, wenn sie nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betreffen. Mit dem Ziel, die Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern, wurde im Jahr 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen. Dieses Bündnis aus BMG, BMBF und ACHSE e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) sowie 25 weiteren Bündnispartnern hat gemeinsam den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erarbeitet und diesen im Jahr 2013 veröffentlicht. Dieser umfasst 52 Maßnahmenvorschläge in sieben Handlungsfeldern. Das Kernziel stellt die Etablierung einer qualitätsgesicherten Versorgungslandschaft mit zertifizierten Zentren dar, die den besonderen Anforderungen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen gerecht wird. Daneben umfasst der Nationale Aktionsplan eine Vielzahl an Initiativen und Projekten, die allesamt auf unterschiedlichen Ebenen zur Verbesserung der Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen beitragen sollen. Zudem hat sich das Bündnis die Aufgabe gestellt, seine Strukturen in eine nachhaltige Form zu überführen (s. Kapitel 1 Einleitung).

Die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans wurde im Zeitraum Januar 2015 bis März 2017 wissenschaftlich begleitet und evaluiert. Dabei wurden der Umsetzungsstand der verschiedenen Maßnahmenvorschläge und Projekte sowie deren bisherige Einzelwirkungen erhoben und zudem gesamtheitliche Wirkungen des Zusammenspiels der Aktivitäten und Akteure untersucht. Daraus wurden Handlungsoptionen für die weitere Umsetzung und Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans und des Bündnisses sowie Themen für künftige Projekte und Maßnahmen abgeleitet.

### *Methodik*

In der Evaluation der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans wurde ein Mix unterschiedlicher Erhebungsmethoden und Datenquellen eingesetzt (s. Kapitel 2 Zielsetzung und Vorgehensweise). Über eine Auswertung von Dokumenten und Literatur sowie durch die Teilnahme an Veranstaltungen wurden die Entwicklungen im Bündnis und dem relevanten Umfeld verfolgt. Zu zwei Zeitpunkten wurden Befragungen der NAMSE-Akteure durchgeführt. Die erste Erhebung fand im Zeitraum Dezember 2015 bis März 2016 statt und umfasste eine schriftliche Online-Befragung der Maßnahmen- und Projektverantwortlichen zum Umsetzungsstand der einzelnen Maßnahmenvorschläge sowie eine anschließende telefonische Befragung, in der zusätzlich der Umsetzungsstand

des Nationalen Aktionsplans insgesamt thematisiert wurde. Im Rahmen dieser Erhebungswelle konnten 68 Fragebögen ausgewertet und 15 Interviews geführt werden. Die zweite Erhebung erfolgte ausschließlich telefonisch im Zeitraum Januar bis März 2017. Bei diesen Interviews wurden neben den Maßnahmen- und Projektverantwortlichen weitere Bündnispartner sowie Vertreterinnen und Vertreter von Zentren für Seltene Erkrankungen befragt. Die Interviews der zweiten Erhebungswelle zielten darauf ab, den Umsetzungsfortschritt des Nationalen Aktionsplans insgesamt sowie auf der Ebene der einzelnen Maßnahmenvorschläge zu ermitteln und außerdem erste Wirkungen auf die Versorgungssituation zu erfassen. In der zweiten Erhebungswelle wurden 25 Interviews geführt. Die Auswertung der schriftlichen Befragung erfolgte bei den geschlossenen Fragen quantitativ, Freitextangaben, Interviews und Dokumente wurden inhaltsanalytisch ausgewertet. Die Ergebnisse wurden trianguliert und auf dieser Basis wurden Handlungsoptionen für die weitere Umsetzung des Aktionsplans und die Arbeit des Bündnisses abgeleitet. Diese wurden anschließend durch den wissenschaftlichen Beirat des Projekts validiert.

### ***Ergebnisse und Handlungsoptionen***

#### *Allgemeiner Umsetzungsfortschritt des Nationalen Aktionsplans*

Es lässt sich feststellen, dass das Aktionsbündnis seit seiner Gründung eine Reihe wichtiger Erfolge erzielt hat (s. Kapitel 3 Ergebnisse): Die Tatsache, dass sich die verschiedenen Akteure des Gesundheitswesens in einem sehr konstruktiven Prozess einem gemeinsamen Ziel verpflichtet und den Nationalen Aktionsplan erarbeitet haben, wurde von allen befragten Bündnispartnern als bedeutender Erfolg gewertet. Seit seiner Veröffentlichung wird der Nationale Aktionsplan in vielerlei Hinsicht erfolgreich umgesetzt: Zum Ende des Berichtszeitraums im März 2017 befand sich mehr als die Hälfte der 52 Maßnahmenvorschläge in der Umsetzung oder war bereits abgeschlossen. Die Qualität der bisherigen Aktivitäten wird von den Verantwortlichen überwiegend positiv bewertet. Es wurden verschiedene Instrumente entwickelt, Aktivitäten durchgeführt und Informationen generiert, die wichtige Beiträge für die Verbesserung des Lebensalltags, die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen und die Forschung leisten können. Auch wurden erste gesetzliche Voraussetzungen geschaffen, um langfristig dem besonderen Aufwand bei der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen Rechnung zu tragen. Die Arbeit des Bündnisses hat auch dazu beigetragen, dass die öffentliche Aufmerksamkeit für das Thema Seltene Erkrankungen maßgeblich gesteigert werden konnte.

Der Umsetzungsfortschritt der verschiedenen Maßnahmenvorschläge fällt jedoch mitunter sehr unterschiedlich aus. Bislang wurden insbesondere solche Maßnahmenvorschläge effizient und erfolgreich umgesetzt, die einen hohen Projektcharakter aufweisen, d. h. für die Inhalte, operationalisierbare Ziele, Zeitrahmen und Zuständigkeiten klar definiert wurden. Allerdings sind viele Maßnahmenvorschläge im Nationalen Aktionsplan wenig konkret formuliert und unter den zuständigen Akteuren herrscht kein gemeinsames Verständnis hinsichtlich der Operationalisierung. Der Umsetzungsfortschritt bei derartigen Maßnahmenvorschlägen fällt in der Regel geringer aus. Insbesondere bei den zentralen Herausforderungen, der Verstetigung des Bündnisses und der Umsetzung einer dreistufigen Zentrenstruktur inklusive eines Zertifizierungsverfahrens für Zentren für Seltene Erkrankungen gestaltet sich die Umsetzung schwieriger als ursprünglich angenommen und die bisherigen Entwicklungen bleiben bei fast allen befragten Bündnispartnern deutlich hinter den Erwartungen zurück. Insgesamt wurde von vielen Befragten eine Wahrnehmung des Stillstands im Bündnis beschrieben.

#### *Etablierung einer nachhaltigen Organisationsform*

Trotz intensiver Bemühungen war es dem Bündnis bis zum Ende des Evaluationszeitraums nicht gelungen, eine von allen Bündnispartnern mitgetragene Organisationsform zu finden, die auch eine langfristige Finanzierung der NAMSE Geschäftsstelle gewährleisten würde. Zwar bestand unter den Bündnispartnern nach wie vor ein hohes Maß an Zustimmung zum Bündnis und den Zielen des Nationalen Aktionsplans, aber es existierten unterschiedliche Auffassungen, welche Rolle das Bündnis zukünftig einnehmen soll und wie die anstehenden Aufgaben konkret umgesetzt werden können. Die grundlegenden Interessenkonflikte zwischen den Akteuren des Gesundheitswesens bestanden auch im Bündnis fort und behinderten mitunter die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans und die Weiterentwicklung des Bündnisses.

Zum Ende des Evaluationszeitraums befand sich das Bündnis in einer Phase der Neuorientierung. Es erscheint sinnvoll, diese für eine offene Diskussion zwischen den Bündnispartnern zu nutzen, um **grundlegende Fragen über das Selbstverständnis des Bündnisses und seine zukünftige Rolle im deutschen Gesundheitswesen zu klären**. Dabei erscheint ein breites Spektrum an Optionen möglich: Von einer Austauschplattform zwischen relevanten Akteuren über die Beratung der Entscheidungsgremien des Gesundheitswesens in Bezug auf Seltene Erkrankungen bis hin zu einer aktiv gestaltenden Rolle. Zudem ist zu hinterfragen, inwiefern der bisherige Ansatz, der auf Konsens und Freiwilligkeit basiert, für die anstehenden Aufgaben geeignet ist oder **inwiefern eine nachhaltige Institutionalisierung des NAMSE und die Definition eines gesetzlichen Auftrags für das Bündnis erforderlich und sinnvoll wären**. (Diskussion und

Handlungsoptionen sind in Kapitel 4 dargestellt, Handlungsoptionen sind in der Zusammenfassung fett gedruckt).

#### *Arbeitsweise des Bündnisses*

In seiner bisherigen Organisationsform und Arbeitsweise scheint das Bündnis nicht in der Lage zu sein, seine Ziele erfolgreich umzusetzen. Eine unzureichende Steuerung im Bündnis wurde als eines der Haupthemmnisse bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans angesehen. In Abhängigkeit von den geplanten Aufgaben und der Organisationsform **müssen die weiterführenden Fragen zur internen Steuerung, Entscheidungsfindung und Kommunikation im Bündnis geklärt werden. So besteht beispielsweise die Notwendigkeit, Prozesse und Regeln für das Bündnis zu definieren, die mit den Entscheidungsprozessen im Gesundheitswesen kompatibel sind.**

In den Befragungen wurde zudem wiederholt thematisiert, dass das NAMSE mitunter losgelöst von den nationalen und internationalen Entwicklungen agieren würde und unzureichende Anknüpfungen bestünden. Um **sicherzustellen, dass die Bemühungen des NAMSE ihre Wirkungen entfalten können, erscheint es notwendig, die Vernetzung mit den zuständigen Institutionen auf Länder-, Bundes- und europäischer Ebene zu stärken.** Gerade weil das NAMSE bislang keinen gesetzlich definierten Auftrag hat, gilt es sicherzustellen, dass es sich an den entsprechenden Stellen Gehör verschafft und gleichzeitig die Entwicklungen jenseits des NAMSE berücksichtigt. Zu diesem Zweck **sollte das Bündnis verstärkt den Schulterschluss mit der Politik suchen und in geeigneten Formaten über seine Vorschläge zur Verbesserung der Versorgungssituation informieren und seine Positionen in die entsprechenden Gremien einbringen.**

#### *Operationalisierung des Nationalen Aktionsplans*

Unabhängig von der zukünftigen Rolle und Organisationsform des NAMSE besteht die Notwendigkeit der weiteren Umsetzung des Nationalen Aktionsplans. Den dort adressierten Themen wird weiterhin eine hohe Relevanz beigemessen, in vielen Fällen besteht jedoch Bedarf einer stärkeren Konkretisierung und Operationalisierung der Maßnahmvorschläge. Zudem hat sich der Handlungsbedarf sowohl durch die Umsetzung von Maßnahmvorschlägen als auch externe Entwicklungen, wie beispielsweise die Weiterentwicklung der Versorgungslandschaft in Deutschland und auf europäischer Ebene, verändert. Daher **erscheint es sinnvoll, dass das Bündnis den Nationalen Aktionsplan durch zeitlich begrenzte Arbeitspläne operationalisiert.** Durch die Definition klar messbarer Ziele kann eine bessere Bewertung des Umsetzungsfortschritts erfolgen, als dies unter den aktuellen Umständen möglich ist. Auch können durch

Arbeitspläne erfolgreich initiierte Maßnahmen besser miteinander verknüpft, ggf. weiterentwickelt, verstetigt und in der Praxis implementiert werden. In diesem Zusammenhang sollte auch geprüft werden, inwiefern die **Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen, die von der Umsetzung des Zentrenmodells (s. unten) abhängig sind, angesichts des inzwischen etablierten** und weitgehend funktionierenden – wenn auch nicht zertifizierten – **Versorgungsangebots an Zentren für Seltene Erkrankungen umgehend angegangen werden kann**. Darüber hinaus ist so eine inhaltliche Weiterentwicklung innerhalb der Handlungsfelder, wie z. B. die Erarbeitung von Evidenz und Informationsmaterialien zu bislang ungedeckten Informationsbedarfen oder eine Konkretisierung des Konzepts der Patientenorientierung und dessen Umsetzung, möglich.

Damit die bereits initiierten Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans ihre Wirkung entfalten können, sind häufig weitere Schritte notwendig. Für viele der im Rahmen des Aktionsplans erarbeiteten Ergebnisse, Tools und Informationsangebote besteht ein Bedarf der kontinuierlichen Aktualisierung, Weiterentwicklung, Verbreitung oder Überführung in die Anwendung. **Dementsprechend sollten für jeden Maßnahmenvorschlag, spätestens bei Abschluss der Arbeiten, weitere notwendige Schritte sowie die Verantwortlichkeiten definiert werden. Dabei sollte auch berücksichtigt werden, wie die notwendigen finanziellen und personellen Ressourcen für diese Arbeiten sichergestellt werden können.** Wo notwendig, könnte dies in die Ausarbeitung eines neuen Arbeitsplans einfließen. In diesem Zusammenhang sollte auch diskutiert werden, inwieweit bereits Zuständigkeiten im Gesundheitswesen bestehen, in deren Bereich diese Aufgaben ggf. fallen könnten. Auch müsste geklärt werden, wie im Einzelnen sichergestellt werden kann, dass die Ergebnisse von den zuständigen Akteuren oder Institutionen, die ggf. nicht im Bündnis vertreten sind, aufgegriffen werden. **Bei der weiteren Umsetzung des Nationalen Aktionsplans sollte verstärkt eine handlungsfeldübergreifende Perspektive eingenommen werden, um sicherzustellen, dass die in einzelnen Handlungsfeldern erzielten Ergebnisse synergistisch zusammenwirken** und schlussendlich zu einer verbesserten Versorgung beitragen können.

#### *Umsetzung des Zentrenmodells*

Die bedarfsgerechte und wohnortnahe Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist ein zentraler Aspekt für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans. Der Nationale Aktionsplan sieht ein dreistufiges Zentrenmodell vor, das sich aus drei Typen von zertifizierten Zentren (Typ A: indikationsübergreifende Referenzzentren; Typ B: Fachzentren; Typ C: ambulante Kooperationszentren) zusammensetzt. Für die Typ A- und Typ B-Zentren hat das Bündnis konzertierte Anforderungskataloge erarbeitet und im Jahr 2015 veröffentlicht. Ein einheitliches und unabhängiges Zertifizierungsverfahren, wie im Nationalen Aktionsplan gefordert, konnte bislang jedoch nicht

umgesetzt werden. Dennoch hat sich der bisherige Prozess positiv auf das Versorgungsangebot ausgewirkt: In den letzten Jahren wurden zahlreiche Zentren für Seltene Erkrankungen an (Hochschul-)Kliniken, die in der Regel Typ A- und Typ B-Zentren entsprechen, etabliert. Viele der Zentren haben sich an den durch das NAMSE veröffentlichten Anerkennungskriterien orientiert. In Ermangelung eines Anerkennungsverfahrens erfolgt dies bislang allerdings ausschließlich auf freiwilliger und nicht überprüfbarer Weise. Die Schnittstelle zur niedergelassenen Versorgung in Wohnortnähe findet im NAMSE bislang noch unzureichend Berücksichtigung. So wurde bislang noch nicht mit der Erarbeitung eines Konzepts für die Typ C-Zentren begonnen, das über die Überlegungen im Nationalen Aktionsplan hinausgeht. Es empfiehlt sich demnach, **zukünftig die Möglichkeiten der Zusammenarbeit mit dem niedergelassenen Bereich stärker in den Fokus zu rücken.**

Insgesamt haben die bisherigen Bemühungen um eine bedarfsgerechte Versorgung aus Sicht der Befragten erst zu wenigen spürbaren Verbesserungen für die Betroffenen geführt.

Die Evaluation verdeutlichte auch, dass verschiedene Akteursgruppen mitunter sehr unterschiedliche Erwartungen mit der Zentrenbildung und einem Zertifizierungsverfahren verbinden. Während das ursprüngliche Ziel die Sicherstellung von Transparenz und Qualität für die Patientenversorgung darstellt, besteht vielfach auch Hoffnung auf eine verbesserte Finanzierung von Versorgungsleistungen, bessere internationale Vernetzung sowie fachliche und akademische Erwartungen, beispielsweise durch die Teilnahme an den europäischen Referenznetzwerken (ERNs). Die **bereits konzertierten Anforderungskataloge an Typ A- und Typ B-Zentren sind im Hinblick auf die unterschiedlichen zukünftigen Aufgaben zu prüfen**, insbesondere inwiefern die bereits definierten Qualitätsziele und Kernkriterien geeignet sind, oder ob die Notwendigkeit besteht, die Anforderungskataloge für die jeweiligen Anforderungen zu überarbeiten.

In Bezug auf die Zertifizierung ergab die Befragung von Vertreterinnen und Vertretern von Zentren für Seltene Erkrankungen, dass bislang unklar ist, welcher Nutzen und welche Kosten damit einhergehen. Es erscheint demnach notwendig zu erheben, welche **Bereitschaft zur Zertifizierung bei den Zentren** überhaupt besteht, und inwiefern **gezielte Anreize für die Zertifizierung zu setzen** wären.

Bislang ist unklar, ob und in welchem Umfang bei den Zentren eine Finanzierungslücke für die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen besteht. Somit besteht **Forschungsbedarf in Bezug auf die aktuelle Finanzierungssituation der Zentren**



**sowie ggf. die Weiterentwicklung bestehender Finanzierungsinstrumente** zur Abdeckung eines Mehraufwands bei der Leistungserbringung. Aus den Ergebnissen ließe sich ggf. politischer Handlungsbedarf ableiten.

### *Patientenorientierung*

Mit dem Nationalen Aktionsplan hat sich das Bündnis das Ziel gesetzt, sämtliche Aktivitäten an den Bedarfen der Patientinnen und Patienten auszurichten. Allerdings sind gerade Maßnahmenvorschläge im Handlungsfeld Patientenorientierung besonders vage formuliert. Bei der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge in anderen Handlungsfeldern findet der Grundsatz der Patientenorientierung auf sehr unterschiedliche Weise Beachtung. Deswegen erscheint es zielführend, **sich im Bündnis über die Interpretation der Patientenorientierung zu verständigen und ggf. auch die Tragweite und die Bereitschaft zur Umsetzung zu diskutieren.**

### **Fazit**

Mit dem NAMSE wurde im deutschen Gesundheitswesen ein gänzlich neuer Ansatz gewählt. Dieser hat wesentlich dazu beigetragen, dass wichtige Maßnahmen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen angestoßen und teilweise bereits umgesetzt werden konnten und ist grundsätzlich positiv zu bewerten. Nach einer anfänglich sehr produktiven Phase ließ sich im Evaluationszeitraum jedoch ein gewisser Stillstand in der Umsetzung feststellen. Es gilt nun, die zukünftige Rolle des Bündnisses zu definieren, eine dafür passende Organisationsform und Arbeitsweise zu finden und geeignete Schnittstellen zu den bestehenden Prozessen und Institutionen des Gesundheitswesens zu erarbeiten. Darüber hinaus stellen Fortschritte bei der Etablierung der Zentrenlandschaft eine wichtige Grundlage für die weitere Umsetzung des Nationalen Aktionsplans dar.

Das NAMSE kann sich dabei auf ein breites Fundament im deutschen Gesundheitswesen stützen, was ihm eine weitreichende gesellschaftliche und politische Legitimation verschafft. Die Herausforderung für die kommenden Jahre wird darin bestehen, dieses Potenzial zu nutzen und gemeinsam die notwendigen Schritte anzustoßen, um die Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen weiter zu verbessern (s. Kapitel 5 Fazit). Hierfür erscheint es empfehlenswert, **die Umsetzung des Aktionsplans und die Arbeit des NAMSE weiterhin wissenschaftlich begleiten zu lassen**, um hemmende und förderliche Rahmenbedingungen zu identifizieren, Lösungsansätze abzuleiten sowie eine neutrale Bewertung des Umsetzungsstandes zu gewährleisten. Als Grundlage für eine Untersuchung der (Gesamt-)Wirkungen ist auch **eine grundlegende Erfassung der aktuellen Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu empfehlen.**

## 1 Einleitung

In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Derzeitig werden ca. 5.000-8.000 Krankheiten in Europa als selten eingestuft. Auch wenn die Zahl der Betroffenen im Einzelfall gering ausfällt, stellen sie in ihrer Gesamtheit eine relevante Gruppe dar: Schätzungen zufolge sind in der Europäischen Union (EU) ca. 27-36 Millionen Menschen<sup>1</sup> betroffen, was ca. 6-8 % der Bevölkerung entspricht (Institute of Medicine 2010). Für Deutschland wird davon ausgegangen, dass etwa vier Millionen Patientinnen und Patienten an einer seltenen Erkrankung leiden (ACHSE e.V.). Seltene Erkrankungen gehen häufig mit besonderen Herausforderungen für die Betroffenen und das Gesundheitswesen einher (Weber und Grüters-Kieslich 2017; EURORDIS 2017; European Commission 2016; ACHSE e.V.): Häufig existiert nur ein unzureichendes Wissen über Seltene Erkrankungen. Betroffene erhalten oft erst nach einem langen Weg eine gesicherte Diagnose, in vielen Fällen fehlt es an effizienten Therapiemöglichkeiten. Hinzu kommt, dass Seltene Erkrankungen überwiegend schwerwiegend und chronisch sind und häufig einen erheblichen negativen Einfluss auf die Lebenserwartung und Lebensqualität der Betroffenen haben. Auch für die Versorgung ergeben sich durch Seltene Krankheiten besondere Anforderungen, da sie typischerweise ein koordiniertes und fachgebietsübergreifendes Vorgehen erforderlich machen. Durch die Schwere der meisten Erkrankungen und die hohe Zahl der von den einzelnen Erkrankungen Betroffenen ist die Bedeutung der seltenen Erkrankungen in der Gesundheitsversorgung erheblich (Angelis et al. 2015).

Eine EU-Ratsempfehlung aus dem Jahr 2009 fordert die Mitgliedsstaaten auf, Pläne und Strategien auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen zu entwerfen und umzusetzen, um eine gute medizinische Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen sicherzustellen (Europäischer Rat 2009). Infolgedessen wurde auf Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG), gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) im Jahr 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Gemeinsam mit 25 weiteren Bündnispartnern wurde in einem dreijährigen Prozess der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen erarbeitet und im Sommer 2013 vorgestellt. Eine formale politische Verabschiedung des Aktionsplans ist nicht erfolgt. Der Nationale Aktionsplan umfasst 52 Maßnahmenvorschläge in sieben Handlungsfeldern (Versorgung/ Zentren/ Netzwerke, Forschung, Diagnose, Register, Informationsmanagement, Patientenorientierung, Implementierung

---

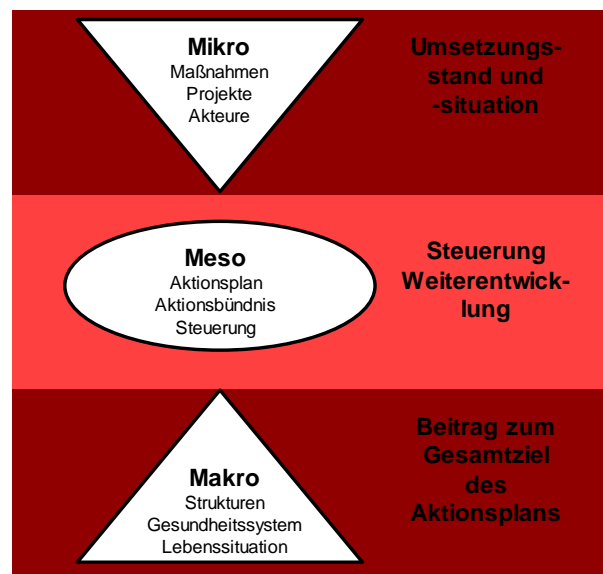
<sup>1</sup> Absolut ist von einer noch deutlich höheren Anzahl an Betroffenen in der Europäischen Union auszugehen, da die Zahlen sich auf einen Zeitpunkt vor den letzten beiden EU-Erweiterungsrunden beziehen.

und Weiterentwicklung), deren Umsetzung die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern soll (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 2013).

Die Umsetzung des Aktionsplans wurde entsprechend der öffentlichen Bekanntmachung des Bundesministeriums für Gesundheit vom 13. März 2014 zwischen Januar 2015 und März 2017 von einem Team aus Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern des Fraunhofer-Instituts für System- und Innovationsforschung ISI, der Universität Bielefeld sowie der Ostfalia - Hochschule für angewandte Wissenschaften - Fachhochschule Braunschweig/Wolfenbüttel (Fakultät Gesundheitswesen, Wolfsburg) wissenschaftlich begleitet. Im Rahmen dieser „Wissenschaftlichen Begleitung des Nationalen Aktionsplans“ (WB-NAPSE) erfolgte eine Analyse auf mehreren Betrachtungsebenen (Abbildung 1–1):

- Die Mikroebene umfasst die einzelnen Maßnahmen und Projekte und deren Umsetzungsstand.
- Die Mesoebene entspricht dem Zusammenwirken der Maßnahmenvorschläge/Projekte des Aktionsplans und die Zusammenarbeit der Akteure im NAMSE.
- Die Makro-Ebene stellt die gesamtheitliche Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland dar.

Abbildung 1–1: Untersuchungsgegenstand und Analyse-Ebenen der Wissenschaftlichen Begleitung



Quelle: Eigene Darstellung

Im Fokus der WB-NAPSE standen die Mikro- und die Meso-Ebene, d. h. der Umsetzungsfortschritt bei den einzelnen Maßnahmenvorschlägen und des Nationalen Aktionsplans in seiner Gesamtheit. Die Makro-Ebene wird nicht vertieft behandelt.<sup>2</sup> Die Ergebnisse der Studie werden im vorliegenden Bericht dargestellt.

## 1.1 Das Nationale Aktionsbündnis

Wie bereits erwähnt, wurde im Jahr 2010 vom BMG, dem BMBF und der ACHSE e. V. das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) als ein nationales Koordinierungs- und Kommunikationsgremium ins Leben gerufen. Dem Bündnis gehören insgesamt 28 Bündnispartner an (Tabelle 1-1). In einer gemeinsamen Erklärung haben die Bündnispartner ihre Bereitschaft zur aktiven Beteiligung am Aktionsbündnis zur Verwirklichung der angestrebten Ziele erklärt.

Das Bündnis verfolgt die Aufgabe, die Empfehlung des Rates der EU umzusetzen (siehe Gemeinsame Erklärung im Anhang 1 des Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen), insbesondere:

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

Tabelle 1-1: NAMSE-Bündnispartner (Koordinierungsgruppenmitglieder in Fettdruck)

- **Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V.**
- Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG), vertreten durch das jeweilige Vorsitzland
- Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)
- Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten

---

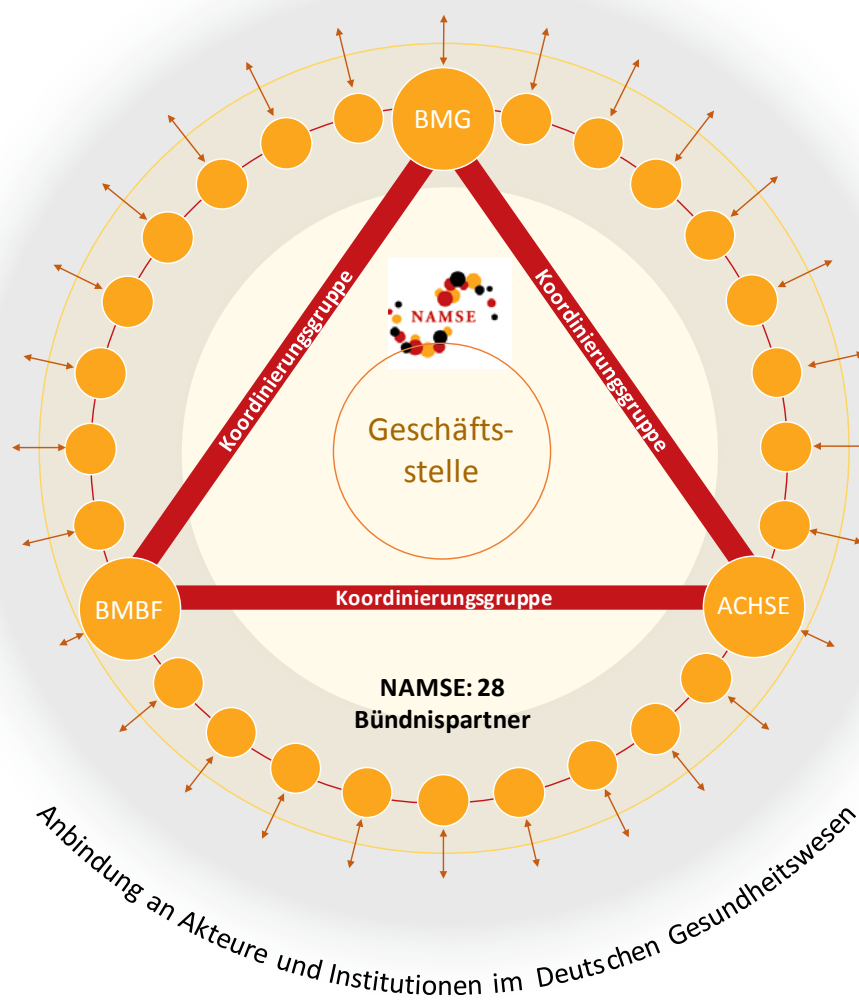
<sup>2</sup> Die Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sollte ursprünglich im Rahmen einer Vertiefungsanalyse untersucht werden. Die Vertiefungsanalyse wurde als Ergebnis der Zwischenbegutachtung jedoch nicht durchgeführt. Der Beitrag einzelner Maßnahmenvorschläge zur Verbesserung der gesamtheitlichen Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist im Kontext vieler verschiedener Entwicklungen zu betrachten und im Einzelnen nicht messbar (Rhombert et al. 2006).

- Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e.V. (BAG SELBSTHILFE e.V.)
- Bundesärztekammer (BÄK)
- Bundesministerium für Arbeit und Soziales (BMAS)
- **Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF)**
- Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend
- **Bundesministerium für Gesundheit (BMG)**
- Bundespsychotherapeutenkammer (BPtK)
- Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e.V. (BPI)
- Bundesverband Medizintechnologie e.V. (BVMed)
- Bundeszahnärztekammer (BZK)
- Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)
- Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V. (DKG)
- Deutscher Hausärzteverband e.V.
- Deutscher Pflegerat e.V. (DPR)
- Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA)
- GKV-Spitzenverband (GKV-S)
- Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)
- Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung (KZBV)
- Orphanet-Deutschland
- Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland e.V. (MFT)
- Verband der privaten Krankenversicherung e.V. (PKV)
- Biotechnologie im Verband der forschenden Pharma-Unternehmen (vfa bio)
- Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD)
- Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH)

Im NAMSE sollen alle wesentlichen Akteure des deutschen Gesundheitswesens, denen im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen eine Relevanz zukommt, vertreten sein. Der Gründung des Bündnisses ging ein intensiver Auswahlprozess voraus. Um einerseits das Gesundheitswesen gesamtheitlich zu repräsentieren und andererseits die Anzahl der Bündnispartner in einem Rahmen zu halten, in dem eine konsensbasierte Arbeitsweise möglich ist, wurden ausschließlich Dach- und Spitzenverbände im Bündnis

aufgenommen. Den einzelnen Bündnismitgliedern kommt die Aufgabe zu, die von ihnen repräsentierten Verbände und Institutionen im Bündnis zu vertreten und dafür zu sorgen, dass die Beschlüsse des Bündnisses wiederum durch diese umgesetzt werden (Abbildung 1–2).

Abbildung 1–2: Struktur des NAMSE und Einbindung in das deutsche Gesundheitswesen



Quelle: Eigene Darstellung

Die 28 Bündnispartner bilden die Steuerungsgruppe. Diese legt die Ziele und Arbeitsweise des Aktionsbündnisses fest. Daneben bilden die drei Gründungspartner BMG, BMBF und die ACHSE e.V. eine zentrale Koordinierungsgruppe.

Während der Etablierungsphase existierten vier thematische Arbeitsgruppen, in denen die Inhalte des Aktionsplans zu den jeweiligen Themenbereichen ausgearbeitet wurden. Dabei handelte es sich um die Themenbereiche

- Informationsmanagement,
- Diagnose,
- Versorgung, Zentren, Netzwerke,
- Forschung.

Die Arbeitsgruppen waren in weitere Unterarbeitsgruppen gegliedert. An den Arbeitsgruppen waren u. a. auch Expertinnen und Experten aus den jeweiligen Fachgebieten beteiligt, die jedoch nicht alle einer Institution angehörten, die Mitglied im NAMSE war. Mit der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans wurde die Arbeit in den thematischen Arbeitsgruppen eingestellt.

Die Arbeit des Bündnisses wird von einer Geschäftsstelle unterstützt und koordiniert. Diese leistet die wissenschaftlich-fachliche und administrativ-organisatorische Unterstützung, indem sie beispielsweise die Steuerungsgruppensitzungen einberuft und die Umsetzung von Projekten vorbereitet. Außerdem erfolgt die Presse- und Öffentlichkeitsarbeit des Bündnisses über die Geschäftsstelle. Die Geschäftsstelle ist derzeit mit drei Mitarbeiterinnen besetzt.

Der Austausch im Bündnis erfolgt bislang vor allem in den halbjährlichen Steuerungsgruppensitzungen. Die Entscheidungsfindung im Bündnis erfolgt basisdemokratisch und im Konsens. Stimmen also nicht alle Bündnispartner einem Vorschlag zu, muss nach einem neuen Lösungsansatz gesucht werden.

Zur Bearbeitung und Umsetzung konkreter Themen wurden weitere Arbeitsgruppen ins Leben gerufen, denen aber keine Entscheidungskompetenz im NAMSE zukommt. Diese stehen vor allem in Zusammenhang mit der Frage der Verstetigung des NAMSE (AG Rechtsform und Finanzierung des NAMSE, AG Zukunft) sowie der Ausarbeitung eines Anerkennungsverfahrens (AG Anerkennungsverfahren). Daneben existieren die AG ZSE, die sich aus Vertreterinnen und Vertretern von bereits etablierten Zentren für Seltene Erkrankungen zusammensetzt sowie eine mit externen Experten besetzte Strategiegruppe Register.

Neben der Erstellung und Umsetzung des Nationalen Aktionsplans hat sich das Bündnis zum Ziel gesetzt, ein nachhaltiges, sich selbst tragendes Organisationskonzept für das NAMSE inklusive der Geschäftsstelle zu entwickeln, um die notwendigen Strukturen und Prozesse für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans bereitzuhalten. Auf dieses Ziel verweisen die Vertreterinnen und Vertreter der drei Gründungsinstitutionen ausdrücklich

in ihrem gemeinsamen Vorwort zum Nationalen Aktionsplan (Nationaler Aktionsplan, S. IV).

## 1.2 Aufbau und Inhalte des Nationalen Aktionsplans

Insgesamt sind im Nationalen Aktionsplan 52 Maßnahmenvorschläge formuliert, die dazu beitragen sollen, die Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern (siehe Anhang 1). Damit setzt der deutsche Nationale Aktionsplan die europäische Ratsempfehlung um.<sup>3</sup> Der Aktionsplan gliedert sich in sieben Handlungsfelder, für die jeweils Handlungsempfehlungen und Maßnahmenvorschläge definiert sind (Abbildung 1–3). Die Handlungsfelder greifen die in der EU-Ratsempfehlung (Europäischer Rat 2009) und im BMG-Forschungsbericht (Eidt et al. 2009) adressierten Herausforderung, die im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen gesehen werden, auf. Dabei handelt es sich um die o. g. vier thematischen Handlungsfelder sowie die drei Querschnittsthemen „Patientenorientierung“, „Register“ und „Implementierung und Nachhaltigkeit“. Dem Querschnittsthema „Patientenorientierung“ kommt hierbei eine besondere Relevanz zu: Die Arbeit des Bündnisses und die Umsetzung des Aktionsplans sollen einem patientenzentrierten Ansatz folgen, d. h. die Belange der von Seltenen Erkrankungen betroffenen Patientinnen und Patienten sollen im Mittelpunkt der Aktivitäten des Bündnisses stehen. Auch die Etablierung und Umsetzung des Zentrenmodells ist aufgrund der Abhängigkeit vieler anderer Aktivitäten von diesem Zentrenmodell von besonderer Bedeutung. Das Konzept wird im Exkurs „Das Zentrenmodell“ näher beschrieben.

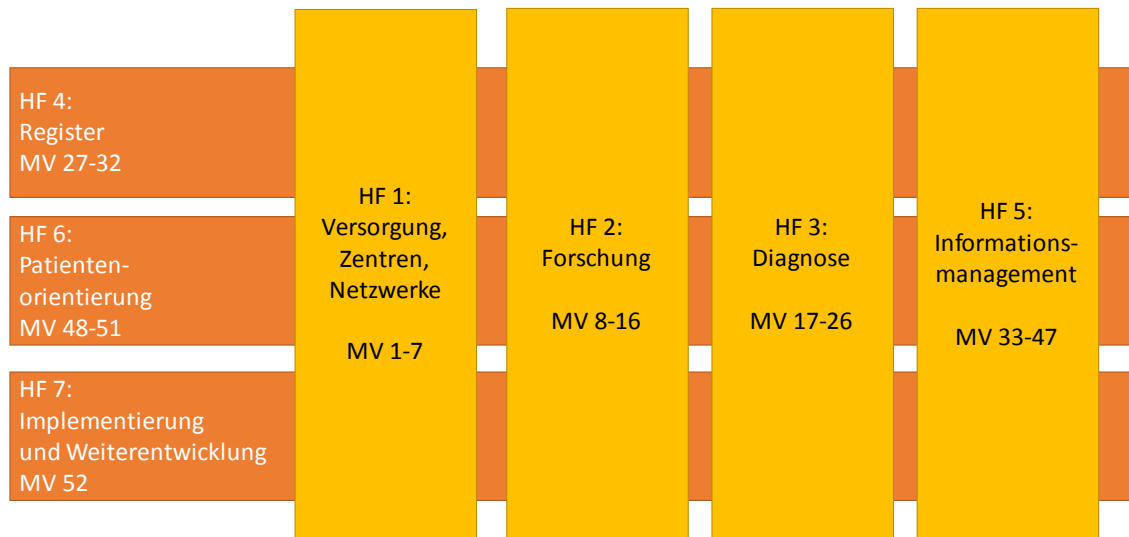
Für jeden Maßnahmenvorschlag wird eine grobe Zeitschiene für die Umsetzung angegeben (eingeteilt nach kurzfristig, d. h. Umsetzung in ein bis zwei Jahren, mittelfristig, d. h. Umsetzung in drei bis fünf Jahren und langfristige, d. h. mehr als fünf Jahre nach Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans). Außerdem werden die Bündnispartner benannt, die für die Umsetzung des jeweiligen Maßnahmenvorschlags zuständig sind. Die zuständigen Bündnispartner müssen in Eigenverantwortung die notwendigen Mittel für die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge aufbringen, beispielsweise indem sie die notwendigen Fördermittel bereitstellen. Die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge liegt in der Verantwortung der benannten Bündnispartner und erfolgt entweder durch diese selber oder indem geeignete Einrichtungen damit beauftragt werden.

---

<sup>3</sup> Die europäische Ratsempfehlung umfasst die folgenden Themenbereiche: „Strategie“, „Koordination und Bestandsaufnahme“, „Forschung“, „Etablierung von Fachzentren“, „Zusammenführung des Fachwissens auf europäischer Ebene“, „Mitbestimmung von Patientenverbänden“ und „Langfristige Funktionsfähigkeit“.



Abbildung 1–3: Gliederung des Nationalen Aktionsplans in Handlungsfelder und Maßnahmvorschläge



Quelle: Eigene Darstellung

## 1.2.1 Handlungsfelder und Ziele

Die Handlungsfelder des Nationalen Aktionsplan sind teilweise weiter untergliedert. Für alle (Unter-)Handlungsfelder werden der Ist-Zustand einschließlich bestehender Problemfelder, daraus vom Bündnis abgeleitete Empfehlungen und schließlich Maßnahmvorschläge aufgeführt. Im Folgenden werden die Handlungsfelder und deren Ziele kurz skizziert.

### 1.2.1.1 Handlungsfeld 1: Versorgung, Zentren, Netzwerke

Das Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke widmet sich zwei grundlegenden Aufgabenbereichen, nämlich der Entwicklung und Etablierung einer Versorgungsstruktur sowie der Verbesserung der Arzneimittelversorgung.

Das NAMSE hat sich um Ziel gesetzt, ein stufenbasiertes Versorgungssystem aus Zentren und Netzwerken zu entwickeln und in der deutschen Versorgungslandschaft zu etablieren. Dieses System soll vorrangig auf den bereits bestehenden Strukturen aufbauen. Anhand von Qualitätskriterien, deren Einhaltung in einem einheitlichen und standardisierten Anerkennungsverfahren überprüft werden soll, soll bundesweit ein einheitlicher Standard hinsichtlich der Versorgungsqualität erreicht werden. Außerdem sollen durch das NAMSE auch Vorschläge zur nachhaltigen Finanzierung der Zentren und Netzwerke hervorgebracht werden.

Zur Verbesserung der Arzneimittelversorgung zielen die Aktivitäten darauf ab, die Versorgung mit Arzneimitteln im Off-Label-Use (OLU) zu verbessern und Voraussetzungen dafür zu schaffen, dass OLU-Arzneimittel einfacher eine Zulassung für Seltene Erkrankungen erhalten.

### **1.2.1.2 Handlungsfeld 2: Forschung**

Die Maßnahmvorschläge in diesem Handlungsfeld zielen darauf ab, die Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen zu stärken. Dies beinhaltet die Grundlagenforschung, klinische Forschung und Versorgungsforschung. Insbesondere sollen die strukturellen Rahmenbedingungen verbessert und die Vernetzung der Forschungsaktivitäten gestärkt werden.

### **1.2.1.3 Handlungsfeld 3: Diagnose**

Das Ziel einer verbesserten und schnelleren Diagnosestellung ist ein zentrales Element zur Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Die Maßnahmvorschläge in diesem Handlungsfeld adressieren die besonderen Herausforderungen bei der Diagnosestellung bei Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Dies umfasst den Kontakt mit Primärversorgern, technische Unterstützung für die Diagnose und Kodierung von Seltenen Erkrankungen, die Stärkung von Gendiagnostik und die Leitlinienerstellung.

### **1.2.1.4 Handlungsfeld 4: Register**

Die Maßnahmvorschläge sollen einen Beitrag dazu leisten, dass künftig eine koordinierte Erfassung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen erfolgen kann. Insbesondere sollen Instrumente bereitgestellt werden, um den Aufbau von Registern zu erleichtern und die Vernetzung von Registern zu ermöglichen bzw. zu unterstützen. Außerdem wurde eine aus Expertinnen und Experten zusammengesetzte Strategieguppe *Register* ins Leben gerufen.

### **1.2.1.5 Handlungsfeld 5: Informationsmanagement**

Die Maßnahmvorschläge dieses Handlungsfelds zielen darauf ab, das Informationsangebot und den Zugang zu hochwertigen Informationen über Seltene Erkrankungen zu verbessern. Dabei werden die Patientinnen und Patienten sowie ihre Angehörigen, die Allgemeinheit sowie aus professionellen Gründen betroffene Personen adressiert.

Zum einen soll die Qualität von Patienteninformationen verbessert werden, des Weiteren sollen Informationsangebote im Internet über ein Zentrales Informationsportal besser auffindbar werden. Auch in der ärztlichen und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung soll die Thematik der Seltenen Erkrankungen verstärkte Beachtung finden.

#### **1.2.1.6 Handlungsfeld 6: Patientenorientierung**

Die Stärkung der Mitbestimmung von Patientenverbänden ist eine zentrale Forderung der Empfehlung des Rates der EU (Europäischer Rat 2009), welche in diesem Handlungsfeld adressiert wird.

Die Maßnahmenvorschläge zielen darauf ab, die Patientenorientierung in den folgenden Bereichen zu stärken: Forschung, Begutachtung von Patientinnen und Patienten durch den Medizinischen Dienst der Krankenkassen, Förderung und Qualifizierung der Selbsthilfe und die Europäische Vernetzung der Selbsthilfe.

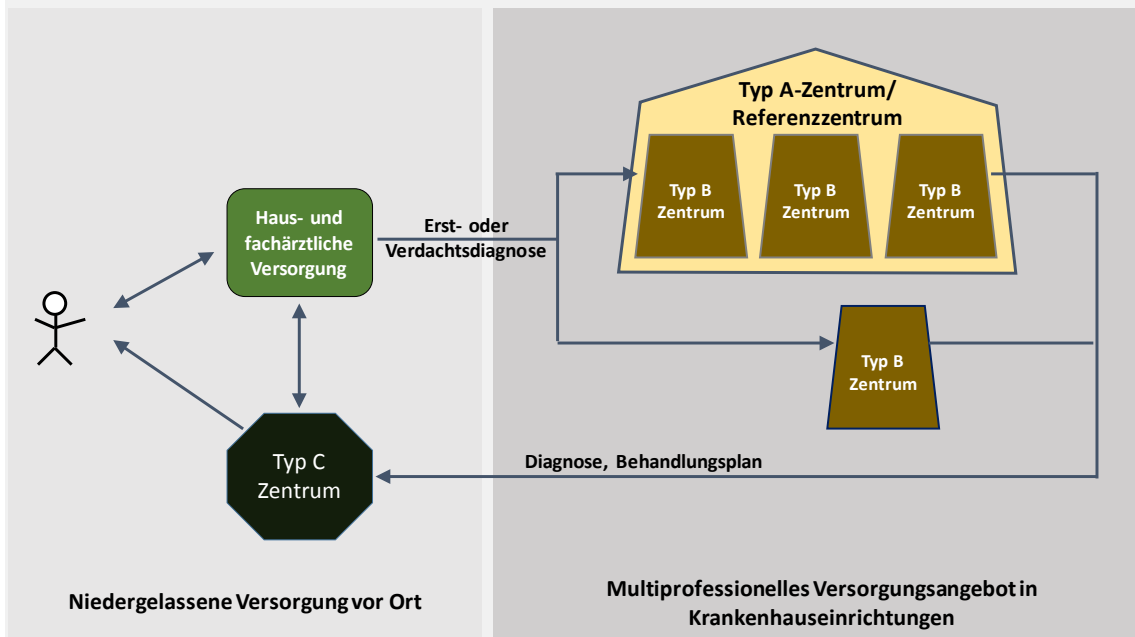
#### **1.2.1.7 Handlungsfeld 7: Implementierung und Weiterentwicklung**

Dieses Handlungsfeld umfasst nur einen einzigen Maßnahmenvorschlag. Dieser sieht vor, für das Bündnis nach Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans ein Organisations- und Finanzierungskonzept zu entwickeln um seinen Fortbestand sicherzustellen.

#### **Exkurs: Das Zentrenmodell**

Der Nationale Aktionsplan benennt die Bildung von Zentren und deren Vernetzung als sein wesentliches Ziel (Nationaler Aktionsplan, S. 2), nicht zuletzt da der Aufbau nationaler Zentrenstrukturen zur Sicherstellung einer bedarfsgerechten und wohnortnahen Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine Kernforderung der Europäischen Ratsempfehlung darstellt (Europäischer Rat 2009). Das NAMSE empfiehlt im Nationalen Aktionsplan die Etablierung einer dreistufigen Zentrenstruktur für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Abbildung 1–4). Die Finanzierung soll im Rahmen der Regelversorgung in Deutschland erfolgen. Der Etablierung und Finanzierung der Zentrenlandschaft sind die MV 1 bis 3 gewidmet.

Abbildung 1–4: Dreistufiges Zentrenmodell des NAMSE



Quelle: Eigene Darstellung in Anlehnung an Halbach et al. 2017

Dem NAMSE-Zentrenmodell zufolge soll es Referenzzentren (auch Typ A-Zentren) geben, die krankheitsübergreifende Querschnittsaufgaben und die die Betreuung von Patientinnen und Patienten ohne Diagnose oder mit unklaren Diagnosen übernehmen. Typ A-Zentren setzen sich aus mehreren Fach-Zentren (auch Typ B-Zentren) zusammen. Typ B-Zentren arbeiten krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch und versorgen Patientinnen und Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose. Bei Typ A- und Typ B- Zentren handelt es sich um Krankeneinrichtungen, die neben einem ambulanten auch über ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot verfügen. In Ergänzung dazu stellen Typ C-Zentren krankheitsspezifische ambulante Versorgungsleistungen für die Patienten vor Ort bereit. Dabei soll es sich beispielsweise um Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren oder Krankenhäuser handeln.

Den Referenzzentren kommt darüber hinaus die Aufgabe zu, die Verbindungsstellen für die europäischen Referenznetzwerke darzustellen und damit den grenzüberschreitenden Austausch von Expertise zu ermöglichen.

Der Nationale Aktionsplan sieht ein transparentes und nachvollziehbares Prüfverfahren für die Anerkennung von Zentren vor. Hierfür soll eine Anerkennungsstelle für die Zertifizierung der Zentren geschaffen werden, die die Einhaltung der Kriterien überprüfen und

eine Anerkennung für drei Jahre aussprechen soll. Hierfür dienen die Zertifizierungsstrukturen der Krebszentren als Vorbild. Neben der Qualitätssicherung soll eine Zertifizierung den betroffenen Patientinnen und Patienten helfen, geeignete Versorgungsangebote zu finden.

Für die Typ A- und Typ B-Zentren des wurden unter Einbeziehung der bereits etablierten Zentren Anforderungskataloge entwickelt und im NAMSE konsentiert. Sie sind seit Ende des Jahres 2015 auf der Website des NAMSE frei zugänglich (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 2015). Für die vorgeschlagenen Typ C-Zentren wurden im Nationalen Aktionsplan zwar erste orientierende Kriterien vorgeschlagen, aber bislang kein Anforderungskatalog oder konkretes Umsetzungskonzept entwickelt.

### **1.3 Aufbau des Berichts**

Kapitel 2 beschreibt die Ziele und das methodische Vorgehen der Wissenschaftlichen Begleitung. Im Kapitel 3 werden die Ergebnisse aus den beiden Befragungswellen dargestellt. Dabei wird zwischen der Mikro-, Meso- und Makroebene unterschieden. Die Diskussion und Interpretation dieser Ergebnisse sowie die Ableitung von Handlungsoptionen erfolgt im anschließenden Kapitel 4).

## 2 Zielsetzung und Vorgehensweise

### 2.1 Zielsetzung der Wissenschaftlichen Begleitung

Zielsetzung der WB-NAPSE war die wissenschaftliche Begleitung und Bewertung der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Untersuchungsgegenstand waren die 52 Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans sowie weiterer Projekte, die in engen thematischen Zusammenhang mit dem Nationalen Aktionsplan und die durch den Auftraggeber benannt wurden.<sup>4</sup> Bei diesen Projekten handelt es sich in der Regel um durch das BMG geförderte Projekte, durch die einzelne Maßnahmenvorschläge umgesetzt werden.

Die Analyse beinhaltete, den aktuellen Stand der Umsetzung der im Aktionsplan vorgeschlagenen 52 Maßnahmen sowie der Projekte, ihrer Einzelwirkungen und das Zusammenwirken der Maßnahmenvorschläge zu erheben sowie die Umsetzung des Aktionsplans durch das Aktionsbündnis zu untersuchen. Daraus sollten Optionen und Empfehlungen für weitere Umsetzung des Aktionsplans, dessen Weiterentwicklung und für künftige Evaluationen abgeleitet werden.

Die Analyse orientierte sich an den folgenden Leitfragen:

- Ist der Aktionsplan konzeptionell geeignet, die gesetzten Ziele zu erreichen? Waren die Annahmen richtig, die Ziele kohärent und realistisch gesetzt?
- Welcher Entwicklungsstand/Umsetzungsstand wurde bisher erreicht? Inwiefern wurden die Ziele erreicht?
- Was sind die unmittelbaren und mittelbaren positiven Effekte, die bereits erzielt wurden? Gibt es Defizite und nicht-intendierte Wirkungen? Welche hemmenden und fördernden Faktoren lassen sich identifizieren?
- Ist die Implementierung des Nationalen Aktionsplans effektiv und effizient?
- Unterstützen die Governancestrukturen und -prozesse des Aktionsbündnisses die Umsetzung des Aktionsplans?
- Können die erzielten Resultate effektiv und effizient in die Praxis umgesetzt werden? Welchen Nutzen können verschiedene Akteursgruppen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen daraus ziehen? Inwieweit kann die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen hierdurch verbessert werden?

---

<sup>4</sup> In die Untersuchung wurde auch das BMG-geförderte Projekte VEMSE (Evaluation eines ganzheitlichen patientenzentrierten Versorgungsmodells für „Patienten mit seltenen Erkrankungen unter besonderer Berücksichtigung der psychosozialen Versorgung am Beispiel Mukoviszidose) mit einbezogen. VEMSE ist nicht Teil des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, wurde allerdings auf Wunsch des Auftraggebers wegen der engen thematischen Nähe berücksichtigt.

- Welche Optionen und Empfehlungen für die Weiterentwicklung und weitere Umsetzung des Aktionsplans und für künftige Evaluationen ergeben sich aus den gewonnenen Erkenntnissen?

## 2.2 Projektstruktur und Projektdesign

Die WB-NAPSE gliederte sich in eine Pilot- und eine Durchführungsphase (s. Abbildung 2–1). Gegenstand der Pilotphase (Januar bis April 2015) war die Entwicklung eines Evaluationskonzepts für die Durchführungsphase. In diesem Zusammenhang wurden relevante Dokumente gesichtet und es fanden Gespräche mit zentralen Akteuren des NAMSE statt.

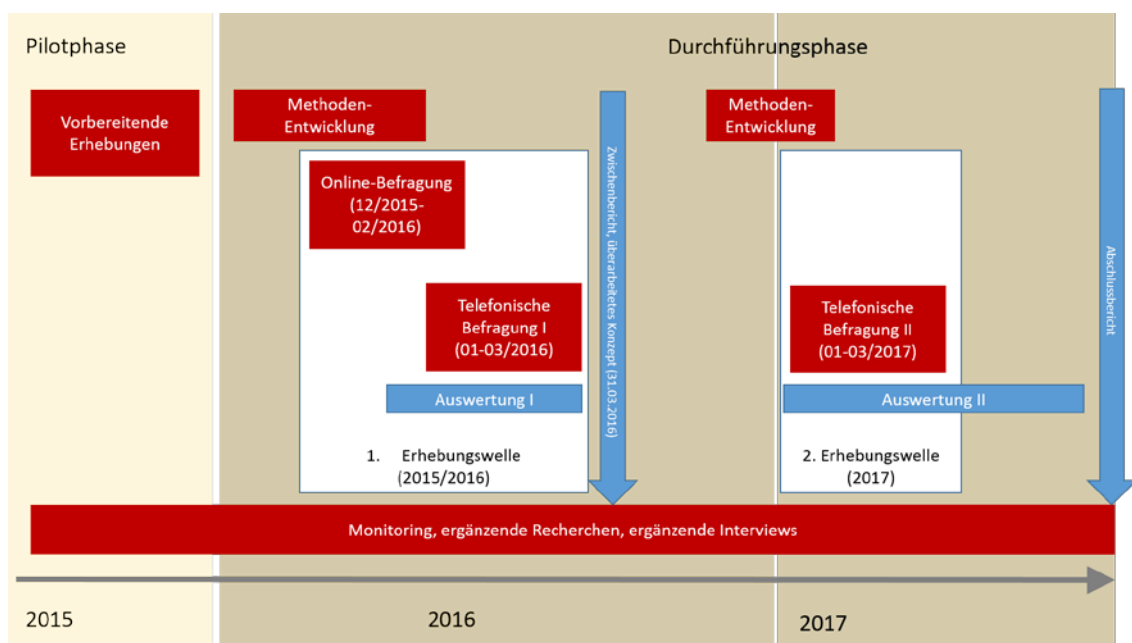
In der Durchführungsphase (Mai 2015 bis März 2017) erfolgte in Absprache mit dem Auftraggeber über den gesamten Projektverlauf ein Monitoring der Aktivitäten des NAMSE sowie der aktuellen Geschehnisse, die für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans von Relevanz waren. Es wurden außerdem zu zwei Zeitpunkten Erhebungen bei für das NAMSE relevanten Akteuren durchgeführt. Durch das longitudinale Studiendesign konnten über den Evaluationszeitraum insbesondere auch Erkenntnisse zum Umsetzungsfortschritt der einzelnen Maßnahmenvorschläge sowie des Nationalen Aktionsplans insgesamt gewonnen werden. Die zweite Erhebungswelle diente dazu, Informationen über den Umsetzungsfortschritt in den Maßnahmenvorschlägen sowie Einblicke in die aktuellen Entwicklungen im Aktionsbündnis und die relevanten Themen zu bekommen.

Die erste Erhebungswelle fand zwischen Dezember 2015 und März 2016 statt und bestand aus einer standardisierten schriftlichen Befragung (Online-Befragung) und einer semi-strukturierten, leitfadengestützten telefonischen Befragung aller Maßnahmen- und Projektverantwortlichen sowie weiterer Bündnispartner. Die schriftliche Befragung zielte vorrangig auf die Erfassung einheitlicher Indikatoren wie Umsetzungsstand, verfügbare Mittel und Zuständigkeiten ab. Dahingegen war es in den telefonischen Interviews möglich, auch komplexere und qualitative Fragestellungen und schriftlich nicht abfragbare Sachverhalte in Bezug auf die einzelnen Maßnahmenvorschläge, aber auch den gesamten Nationalen Aktionsplan sowie den NAMSE-Prozess zu erfassen. Die Auswertung der ersten Erhebungswelle ergab u. a., dass das Instrument einer schriftlichen Befragung für den vorliegenden Untersuchungsgegenstand nur bedingt geeignet war. Gründe hierfür waren, dass es zum einen teilweise bei den Akteuren eine hohe Hemmschwelle gegenüber dem Ausfüllen einer schriftlichen Befragung gab und zum anderen aufgrund der Heterogenität der Maßnahmenvorschläge die Fragen sehr generisch formuliert werden mussten. Zudem erschien der Erkenntnisgewinn aus der Online-Befragung gegenüber

den Monitoring-Berichten der NAMSE-Geschäftsstelle gering. Im Gegensatz dazu erwiesen sich die telefonischen Interviews als sehr informativ, nicht zuletzt aufgrund der Tatsache, dass hier die Möglichkeit bestand, die Fragen spezifisch an die jeweilige Maßnahme und die befragte Person anzupassen. Aus diesen Gründen und um die Akteure nicht über Gebühr zu beanspruchen, wurden in der zweiten Erhebungswelle (Januar bis März 2017) ausschließlich telefonische Interviews durchgeführt. Allerdings wurde der Kreis der Befragten in der zweiten Erhebungswelle erweitert (siehe Abschnitt 2.3).

Vertreterinnen und Vertreter des WB-NAPSE-Projektteams nahmen zudem an verschiedenen Veranstaltungen teil, beispielsweise Fachgesprächen, der NAMSE-Zukunftswerkstatt am 21. September 2016 und dem NAMSE-Symposium am 6. März 2017.

Abbildung 2–1: Projektstruktur und Studiendesign



Quelle: Eigene Darstellung

Im ursprünglichen Evaluationskonzept war auch die Entwicklung und erste Erprobung eines Indikatorensystems zur Evaluation des Umsetzungfortschritts und der Wirkungen der Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans vorgesehen. Bereits in der Pilotphase wurde deutlich, dass aufgrund der Heterogenität der Maßnahmenvorschläge eine enge Fokussierung auf einheitliche, prozessorientierte Indikatoren nicht sinnvoll erscheint. Im Rahmen der Erhebungen wurden auf der Mikro-Ebene vielfältige Input- und Prozessindikatoren erhoben. Diese sind naturgemäß gut erfassbar, haben aber nur eine geringe Aussagekraft hinsichtlich der Gesamtwirkung des Nationalen Aktionsplans und



des NAMSE. Erschwerend kommt hinzu, dass die Formulierungen vieler Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans zu wenig konkret sind, um daraus aussagefähige Indikatoren abzuleiten. So lassen die Formulierungen häufig einen großen Interpretationsspielraum und mitunter existiert unter den Akteuren des NAMSE kein einheitliches Verständnis über die Auslegung.

Da die Wirkungen der einzelnen Maßnahmenvorschläge komplex sind und von vielen weiteren äußeren Faktoren abhängen, sind diese typischerweise nicht zu identifizieren oder zu quantifizieren (Rhombert et al. 2006). Deswegen war ein mehrstufiges Evaluationskonzept unter Betrachtung verschiedener Ebenen vorgeschlagen worden. Erste Indikatorensets hierfür wurden bereits im überarbeiteten Konzept vom 31. März 2016 vorgeschlagen und sind in Anhängen 6 bis 10 dargestellt. Die Erprobung und Weiterentwicklung sollte durch die Akteursbefragungen sowie im Rahmen von drei Vertiefungsanalysen zu den Themen „Patientenorientierung“, „Finanzierung und Nachhaltigkeit“ und „Versorgungssituation“ geschehen. Als Ergebnis einer vom Auftraggeber initiierten Zwischenbegutachtung des überarbeiteten Konzepts, wurden die Vertiefungsanalysen jedoch nicht wie geplant durchgeführt. Somit konnten insbesondere keine Indikatoren auf der Meso- und der Makro-Ebene zu Outcome und Wirkungen der Maßnahmenvorschläge und des Nationalen Aktionsplans erhoben werden.

Vor diesem Hintergrund wurde von der weiteren Erprobung und Weiterentwicklung der Indikatoren abgesehen, da dies weder umsetzbar noch zielführend gewesen wäre.

### **2.3 Zielgruppen und methodischer Zugang**

Die erste Erhebungswelle zielte ausschließlich auf Personen ab, die für die Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen oder Projekten verantwortlich waren. Es zeigte sich jedoch, dass es weitere Schlüsselakteure im Nationalen Aktionsbündnis gibt, die durch diesen Zugang nicht erfasst wurden, so dass in der zweiten Erhebungswelle darüber hinaus auch die weiteren Steuerungsgruppenmitglieder, die nicht als verantwortlich für die Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen benannt worden waren, adressiert wurden. Da die Umsetzung des Zentrenmodells eines der zentralen Themen des Nationalen Aktionsplans darstellt, erschien es zudem sinnvoll, auch die Perspektive der Zentren zu berücksichtigen. Damit ergeben sich die folgenden drei Zielgruppen der Befragung: 1) Maßnahmenverantwortliche, 2) weitere NAMSE-Akteure und 3) Vertreterinnen und Vertreter von Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE). Die einzelnen Erhebungen waren jeweils primär auf eine bestimmte Zielgruppe ausgerichtet, wie in Tabelle 2–1 dargestellt.

Tabelle 2–1: Zielgruppen der Erhebungen

Zielgruppe	Art der Erhebung		
	Online-Befragung	1. Telefonische Befragung (2016)	2. Telefonische Befragung (2017)
<b>Maßnahmenverantwortliche</b>	✓	✓	✓
<b>Steuerungsgruppenmitglieder</b>			✓
<b>Zentrenvertreter/-innen</b>			✓

Allerdings bestehen große Überschneidungen zwischen den Zielgruppen, so dass eine genaue Zuordnung nicht immer möglich ist. So zielten die schriftliche Befragung und die erste telefonische Befragung ausschließlich auf Personen ab, die als verantwortlich für die Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen bzw. Projekten genannt wurden, allerdings handelte es sich bei vielen Befragten gleichzeitig um Vertreterinnen und Vertreter der beiden anderen Gruppen. In der zweiten telefonischen Befragung wurden darüber hinaus auch explizit weitere Steuerungsgruppenmitglieder ohne konkrete Verantwortlichkeit für Maßnahmenvorschläge sowie Vertreterinnen und Vertreter von Zentren für Seltene Erkrankungen berücksichtigt.

## 2.4 Begleitung durch den wissenschaftlichen Beirat

Als Maßnahme der Qualitätssicherung hat das Projektteam in Abstimmung mit dem Auftraggeber einen wissenschaftlichen Beirat (Advisory Board) berufen, dessen Aufgabe in der Beratung bei der Konzeption und Durchführung der wissenschaftlichen Begleitung sowie der Interpretation der Ergebnisse und der Ableitung von Handlungsoptionen lag. Der Beirat setzt sich aus Experten aus den Bereichen Gesundheitsökonomie bzw. gesundheitsökonomische Evaluation (Prof. Dr. Rolf Holle, Helmholtz Zentrum München) sowie der Humanmedizin und Seltene Erkrankungen (Prof. Dr. Till Voigtländer, Allgemeines Krankenhaus Wien und Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen Österreich; Prof. Dr. Ulrich Baumann, Medizinische Hochschule Hannover) zusammen. Durch Prof. Voigtländer wird darüber hinaus internationale Expertise eingebracht. Darüber sind mit Herrn Dr. Richstein (Vorstandsmitglied der ACHSE e.V.) sowie Herrn Dr. Frank Brunsmann (wissenschaftlicher Beirat ACHSE e.V. und selbst Betroffener) auch zwei Patientenvertreter im Beirat vertreten.

Die Beratung durch den Beirat erfolgte projektbegleitend. Zum Ende der Pilotphase fand ein Validierungsworkshop zur Vorstellung der Ergebnisse aus den vorbereitenden Erhebungen und zur Diskussion des geplanten Konzepts für die Durchführungsphase am

15. April 2015 in Berlin statt. Zudem bezog der Beirat im Rahmen einer Telefonkonferenz am 18. März 2016 ausführlich Stellung zum Entwurf des überarbeiteten Konzepts und diskutierte diesen kritisch mit dem Projektteam. Am Ende der Durchführungsphase wurde am 16. März 2017 ein 2,5 stündiger Online-Workshop durchgeführt, bei dem die vorab verschickten Kernergebnisse und Handlungsoptionen intensiv diskutiert wurden. Die Ergebnisse der Workshops wurden dokumentiert und sind in die Arbeitsschritte sowie in den Abschlussbericht eingeflossen.

## **2.5 Methodisches Vorgehen**

### **2.5.1 Auswahl und Rekrutierung**

Eine Liste der zu befragenden Maßnahmenverantwortlichen wurde für die wissenschaftliche Begleitung durch die NAMSE-Geschäftsstelle zur Verfügung gestellt. Die Mitglieder der Steuerungsgruppe wurden durch den Auftraggeber über die anstehende Erhebung im Rahmen einer Steuerungsgruppensitzung informiert.

Durch das Projektteam der WB-NAPSE erfolgte eine Überprüfung und bei Bedarf Aktualisierung der Kontakte. Anschließend wurde die Einladung zur Teilnahme an der schriftlichen Befragung per E-Mail versendet. Im Bedarfsfall wurden per E-Mail weitere Erinnerungen zur Teilnahme verschickt. Für die telefonische Befragung wurden die Teilnehmenden aus der schriftlichen Befragung zunächst per E-Mail angeschrieben, um eine telefonische Kontaktaufnahme anzukündigen. Die Terminvereinbarung erfolgte telefonisch.

Um ein breiteres Meinungsbild zu erlangen, wurden für die zweite telefonische Befragung neben den Personen, die bereits für die erste Befragung vorgesehen waren, weitere Personen ausgewählt. Dabei handelte es sich um weitere Mitglieder der Steuerungsgruppe, die nicht als Maßnahmenverantwortliche genannt waren sowie Vertreterinnen und Vertreter von ZSE, die selber nicht dem NAMSE angehören. Für die Identifikation wurden verschiedene Quellen herangezogen (z. B. Teilnehmerlisten von Symposien, öffentliche NAMSE-Dokumente, Internetquellen). Analog zur ersten Befragung erfolgt für die zweite Befragung eine Ankündigung per E-Mail und im Anschluss eine telefonische Terminvereinbarung.

### **2.5.2 Schriftliche Befragung**

Es wurde eine standardisierte schriftliche Befragung der Maßnahmen- und Projektverantwortlichen sowie weiterer Bündnispartner durchgeführt. Ziel der Befragung war es,

maßnahmenbezogene Informationen zu erheben. Dabei wurden folgende Themenbereiche abgefragt:

- Kontaktinformationen zu den an dem Maßnahmenvorschlag bzw. dem Projekt beteiligten Akteuren und deren Rolle beim Maßnahmenvorschlag bzw. Projekt,
- Federführung bzw. Verantwortung für die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge und Projekte sowie Beteiligte an der Umsetzung,
- Laufzeiten der Maßnahmenvorschläge und Projekte,
- Maßnahmen- bzw. Projektziele und Beitrag zum Aktionsplan,
- aktueller Umsetzungsstand der Maßnahmenvorschläge bzw. Projekte,
- Bewertung der Umsetzung gemessen an der zeitlichen, inhaltlichen und finanziellen Planung,
- vorliegende Ergebnisse und Bewertung der Zielerreichung und Qualität der Ergebnisse,
- Abhängigkeiten von anderen Maßnahmenvorschlägen und Projekten,
- Ressourcen und Finanzierung (finanzielles Budget, personelle Ressourcen, Finanzierungsquellen),
- Verwertung der Ergebnisse der Maßnahmenvorschläge und Projekte sowie erforderliche Folgeaktivitäten.

Die schriftliche Befragung wurde als Online-Befragung mit dem Software-Tool EFS Survey aufgesetzt. Dabei wurde eine Kombination aus geschlossenen Fragen mit verschiedenen Antwortmöglichkeiten und aus offenen Fragen mit Freitextfeldern gewählt. Die Fragebogenführung wurde dynamisch gestaltet und ermöglichte eine Anpassung der Fragen in Abhängigkeit der bereits gegebenen Antworten. Vor der Einladung zur Teilnahme wurde der Fragebogen durch ausgewählte Expertinnen und Experten einem Pretest unterzogen und mit dem Auftraggeber abgestimmt. Der Fragebogen ist im Anhang 2 dargestellt.

Um den Aufwand für die Befragten gering zu halten, wurden die Fragebögen teilweise anhand der verfügbaren Informationen (z. B. vorliegende Daten der Kontaktpersonen) vorausgefüllt und konnten bei Bedarf korrigiert werden.

### **2.5.3 Telefonische Befragungen**

Die schriftliche Befragung wurde ergänzt durch eine semi-strukturierte, leitfadengestützte telefonische Befragung zu zwei unterschiedlichen Zeitpunkten. Sie gliederten sich in einen maßnahmenspezifischen und einen allgemeinen Teil. Bei Maßnahmen-

und Projektverantwortlichen, deren Zuständigkeitsbereich mehrere Maßnahmenvorschläge oder Projekte umfasste, wurden alle betroffenen Maßnahmenvorschläge oder Projekte in einem Interview besprochen. Um die Interviews für die Befragten in einem für sie angemessenen zeitlichen Rahmen durchführen zu können, konnten die einzelnen Aktivitäten nicht in demselben Umfang besprochen werden wie in Interviews, in denen nur ein Maßnahmenvorschlag oder Projekt auf der Agenda stand.

Die erste telefonische Befragung fand im Zeitraum Januar bis März 2016 statt, die zweite ein Jahr später im Zeitraum Januar bis März 2017 (siehe Abbildung 2–1). Diese diente zum einen dem Füllen von Datenlücken und der Klärung von Fragen und Widersprüchen bezüglich der schriftlichen Befragung. Zum anderen richteten sich die Interviewinhalte insbesondere auf komplexere und qualitative Fragestellungen, schriftlich nicht abfragbare Sachverhalte in Bezug auf die einzelnen Maßnahmenvorschläge, aber auch den gesamten Nationalen Aktionsplan sowie den NAMSE-Prozess wie:

- Erläuterungen zu den erzielten Ergebnissen und Wirkungen; differenzierte Einschätzung der Relevanz und Qualität der Ergebnisse,
- Einschätzung der Erreichung der Maßnahmenziele, Einschätzung des Beitrags zur Gesamtzieleerreichung,
- Gründe für evtl. Abweichungen des Umsetzungsstands von der Planung,
- Benennung nicht-intendierter Effekte, Benennung und Bewertung hemmender und fördernder Faktoren,
- Folgeaktivitäten und ggf. bestehender Unterstützungsbedarf,
- Motivation zum Engagement im Aktionsbündnis, Bewertung des Mehrwerts durch das Aktionsbündnis, möglicherweise konfligierende Interessen zwischen „Mutterinstitution“ und NAMSE-Mitarbeit,
- Erwartungen an das und Zufriedenheit mit dem Aktionsbündnis, seine Arbeitsweise, die Prozesse und Strukturen,
- gesamtheitliche Bewertung des Nationalen Aktionsplans und dessen Umsetzung,
- Handlungsbedarf und Handlungsoptionen für die Weiterentwicklung des Aktionsbündnisses und -plans,
- Bewertung der Entwicklungen im NAMSE und der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans im Zeitverlauf.

Für die erste und zweite telefonische Erhebung wurden jeweils zunächst generische Interviewleitfäden entwickelt (Anhänge 3-6).

Im Rahmen der ersten telefonischen Befragung wurde für jedes Interview der Leitfaden (Anhang 3) im Vorfeld unter Berücksichtigung der bereits vorliegenden Daten (u. a. aus

der begleitenden Recherche, der schriftlichen Befragung, ggf. bereits zum selben Maßnahmenvorschlag oder Projekt geführter Interviews oder aktueller relevanter Entwicklungen, die den entsprechenden Maßnahmenvorschlag betrafen) spezifisch an den jeweiligen Interviewpartner bzw. die Interviewpartnerin angepasst. Zur Klärung von Widersprüchen und der Möglichkeit der Bewertung verschiedener Aussagen aus unterschiedlichen Perspektiven wurden teilweise Aussagen aus Interviews mit anderen Bündnispartnern unter Wahrung der Vertraulichkeit bei den Gesprächspartnerinnen und -partnern gespiegelt.

Für die zweite Erhebungswelle wurden für die drei Zielgruppen (Maßnahmenverantwortliche, NAMSE-Bündnispartner, Vertreterinnen und Vertreter von ZSE) gesonderte generische Interviewleitfäden entwickelt (Anhänge 4-6). Für jedes einzelne Interview wurde im Vorfeld ein individuell auf die Gesprächspartnerin bzw. den Gesprächspartner angepasster Interviewleitfaden erstellt. Je nach Rolle wurden relevante Fragen bzw. Frageblöcke aus den Interviewleitfäden kombiniert. Wenn möglich wurden die Interviewten u. a. mit ihren zentralen Aussagen und Einschätzungen aus der ersten Befragung konfrontiert und um ihre erneute Bewertung gebeten.

## **2.5.4 Reichweite der Befragungen**

### **2.5.4.1 Erste Erhebungswelle (2015/2016)**

Für die schriftliche Online-Befragung wurden insgesamt 99 Fragebögen zu 55 Maßnahmenvorschlägen und Projekten an 26 verschiedene Adressaten verschickt.<sup>5</sup> Der Rücklauf belief sich auf 68 Fragebögen bzw. 69 % (Tabelle 2–2). Darüber hinaus wurden insgesamt 15 Interviews geführt (Tabelle 2–3). Dabei handelte es sich in 11 Fällen um Interviews, in denen nur eine oder zwei Maßnahmenvorschläge oder Projekte besprochen wurden und in vier Fällen um Interviews mit Akteuren, die für eine größere Zahl an Maßnahmenvorschlägen verantwortlich sind.

Für 48 Maßnahmenvorschläge und Projekte lag mindestens ein auswertbarer Online-Fragebogen vor. Für 39 Maßnahmenvorschläge und Projekte wurden Informationen durch die telefonische Befragung aus den Interviews erfasst. Ein Maßnahmenvorschlag wurde ausschließlich telefonisch erfasst. Somit konnten insgesamt zu 49 Maßnahmenvorschlägen und Projekten Informationen bei beteiligten Akteuren erhoben werden. Zu

---

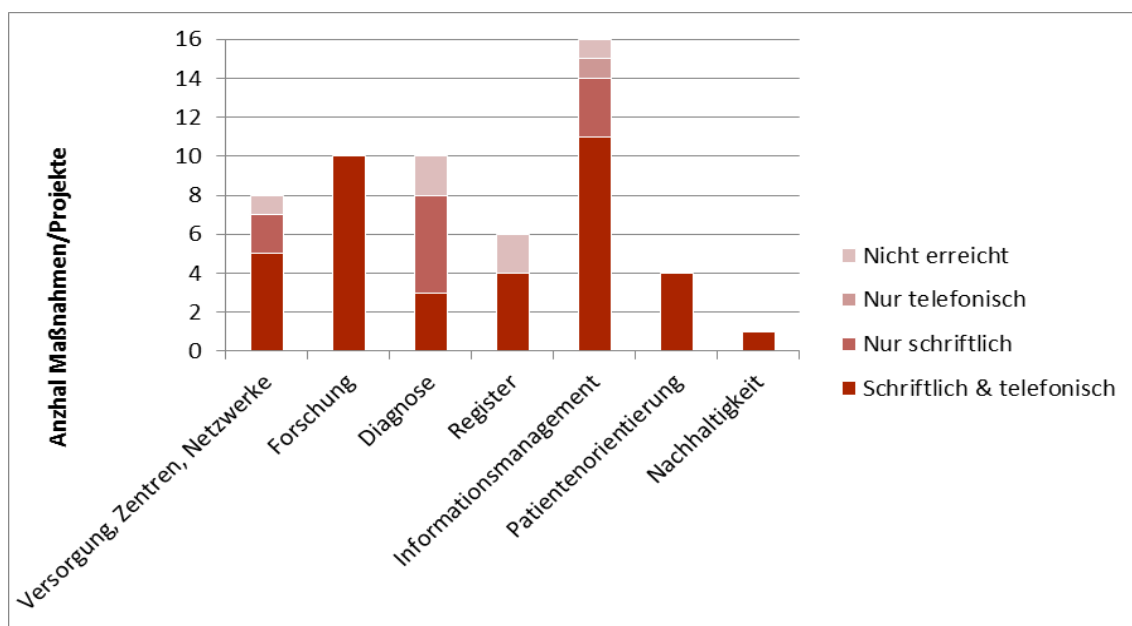
<sup>5</sup> Dabei handelt es sich um die 52 Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans, wobei die Maßnahmenvorschläge 12 a und 12 b separat behandelt wurden, das Projekt se-atlas und das Projekt VEMSE, das aufgrund seiner thematischen Nähe zum Nationalen Aktionsplan berücksichtigt wurde. Für die Maßnahmenvorschläge 31 und 44 wurden keine Kontaktpersonen benannt.

sechs Maßnahmenvorschlägen waren keine Informationen bei den Akteuren erhebbar. Dabei handelt es sich einerseits um Maßnahmenvorschläge, deren Umsetzung von anderen Maßnahmenvorschlägen (z. B. der Etablierung des Zentrenmodells) abhängt und für die bisher noch keine konkreten Ansprechpersonen benannt werden konnten. Andererseits war es in einigen Fällen nicht möglich, die benannten Personen für die Befragung zu gewinnen. Die Abdeckung variiert in den einzelnen Handlungsfeldern, es konnten jedoch in allen Handlungsfeldern zu mindestens zwei Dritteln der Maßnahmenvorschläge und Projekte Informationen erhoben werden (Abbildung 2–2).

Tabelle 2–2: Übersicht Online-Befragung

	Anzahl Fragebögen	Anzahl MV bzw. Projekte
Fragebogen verschickt	99	55
Rücklauf	68 (69 %)	48 (87 %)

Abbildung 2–2: Reichweite der ersten Erhebung bezogen auf die Maßnahmenvorschläge und Projekte nach Handlungsfeld (N=55 Maßnahmenvorschläge und Projekte).



Quelle: Eigene Daten; eigene Darstellung

Bei der Mehrzahl der befragten Akteure handelt es sich um Mitglieder der NAMSE-Steuerungsgruppe. Die Akteure, die nicht zur Steuerungsgruppe gehören, waren den-

noch in aller Regel sehr intensiv in die Thematik der Seltenen Erkrankungen eingebunden und stehen typischerweise in engem Austausch mit dem NAMSE. Bei einigen, sehr wenigen, Akteuren war der Bezug zum NAMSE und dem Nationalen Aktionsplan auf die Durchführung des einzelnen Maßnahmenvorschlags beschränkt (z. B. in Fällen, wenn eine bestimmte Institution mit der Umsetzung eines konkreten Maßnahmenvorschlags beauftragt wurde). Somit stellen die Befragten in ihrer Funktion ein breites Spektrum dar, das von zentralen Akteurinnen und Akteuren im NAMSE bis hin zu reinen Projektbeauftragten reicht.

#### 2.5.4.2 Zweite Erhebungswelle (2017)

Im Rahmen der zweiten Erhebungswelle wurden im Zeitraum Januar bis März 2017 insgesamt 25 Telefoninterviews geführt (Tabelle 2–3). Unter den NAMSE-Mitgliedern und maßnahmenverantwortlichen Personen wurden insgesamt 25 Interviews angefragt, von denen 21 Interviews durchgeführt werden konnten. Von den 15 Personen aus der ersten Interviewwelle konnten zwölf ein zweites Mal befragt werden. Insgesamt sieben Interviews wurden mit Vertreterinnen und Vertretern von Zentren für Seltene Erkrankungen geführt: In drei Fällen handelte es sich um Personen, die gleichzeitig entweder Maßnahmenverantwortung trugen oder Mitglied der Steuerungsgruppe waren, vier Personen waren nicht unmittelbar an der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans beteiligt.

Trotz wiederholter Bemühungen waren nicht alle Interviewanfragen erfolgreich. Mit einzelnen Personen, die eine offizielle Befragung ablehnten, konnten jedoch informelle Gespräche geführt werden, so dass die Perspektive dieser Akteure bei der Ableitung der Handlungsoptionen Berücksichtigung finden konnte.

Tabelle 2–3: Übersicht über die geführten Telefoninterviews

	MV-Verantwortliche und Steuerungsgruppenmitglieder	Zentrenvertreter/-innen
1. Erhebung	15 Interviews (26 angefragt)	<i>keine Zielgruppe</i>
2. Erhebung	21 Interviews (25 Interviews angefragt)	7 Interviews, davon 3 gleichzeitig auch NAMSE-Vertreter
	25 Interviews insgesamt	



### 2.5.5 Auswertung

Die Auswertung der schriftlichen Online-Befragung erfolgte im Wesentlichen quantitativ, teils auch qualitativ. Bei der quantitativen Auswertung wurde jeweils die Anzahl der abgegebenen Antworten ermittelt und diese in Prozent der Gesamtzahl der abgegebenen Antworten beziffert. Aufgrund der dynamischen Gestaltung des Fragebogens wurden mitunter den Befragten nicht alle Antworten angezeigt. Auch war es den Befragten möglich, einzelne Fragen unbeantwortet zu lassen. Bei einigen Antworten waren Mehrfachnennungen möglich. Hieraus ergeben sich Diskrepanzen zwischen der Anzahl der abgegebenen Antworten und der Anzahl der ausgefüllten Fragebögen. Die Ergebnisse der schriftlichen Befragung wurden in die Datenbank überführt und für die nachfolgende Analyse aufbereitet. In der telefonischen Befragung wurden die Themen aus der schriftlichen Befragung aufgegriffen und vertieft, sowie fehlende Antworten eingeholt oder Unklarheiten hinsichtlich einzelner Antworten diskutiert. Durch die Befragung von verschiedenen Akteuren kam es gelegentlich zu Widersprüchen bei den Einschätzungen bzgl. einzelner Maßnahmenvorschläge oder Projekte. Diese ließen sich teilweise auf unterschiedliche Perspektiven zurückführen. Häufig bezogen sich die befragten Akteure in ihren Antworten aber nur auf diejenigen Teilaspekte des Maßnahmenvorschlags bzw. des Projekts oder des NAMSE, an denen sie beteiligt waren. Durch spezifische Nachfragen in den Telefoninterviews sowie die Erhebung weiterer Informationen wurde versucht, die Sachverhalte soweit wie möglich aufzuklären und in einen Gesamtkontext einzubetten.

Die Auswertung der telefonischen Befragung erfolgte inhaltsanalytisch und vorrangig qualitativ nach Mayring (2015) in den folgenden Schritten: 1) schriftliches Festhalten erster Eindrücke direkt nach dem Interview<sup>6</sup>, Erstellen eines ausführlichen Interviewtranskripts, 2) Lesen aller Transkripte um einen Überblick über das Material zu gewinnen, erste Anmerkungen, 3) Entwicklung eines groben Kodierungsschemas (nach Themen) basierend auf einem Teil der Daten, 4) Auswertung weiterer Daten, 5) Verfeinerung des Kodierungsschemas, 6) bei Bedarf Neu-Kodierung von Daten, Kodierung neuen Materials, Verfeinerung des Kodierungsschemas (bis Sättigung erreicht), 7) Darstellung von Widersprüchen, Einordnung und relative Gewichtung der verschiedenen Perspektiven, 8) Diskussion im Team, Diskussion und Überarbeitung.

Eine quantitative Auswertung der telefonischen Befragung war nur sehr eingeschränkt möglich, da die Interviews in unterschiedlicher Tiefe geführt wurden und der Gesprächsverlauf variierte, so dass nicht immer die gleichen Fragen gestellt wurden. Aus diesem

---

<sup>6</sup> Es erfolgte keine Aufzeichnung und Transkription der Interviews. Stattdessen wurden während der Interviews umfangreiche Notizen angefertigt und im Anschluss vervollständigt. Die im Bericht aufgeführten Zitate entstammen den daraus entstandenen Protokollen.

Grund lässt sich auch kein fixer „Nullpunkt“ bestimmen und keine quantitative Differenz („Delta“) zwischen der ersten und zweiten Erhebung angeben, sondern es können lediglich Meinungstendenzen aufgezeigt werden.

Die Auswertung ist dadurch limitiert, dass sie sich ausschließlich auf die subjektiven (Selbst-) Einschätzungen der Befragten stützt. Zudem war die Qualität der Antworten stark von der Rolle des Interviewpartners bzw. der Interviewpartnerin abhängig, d. h. dadurch, wie weitreichende Einblicke die jeweilige Person in das Zusammenwirken der Akteure und der Maßnahmvorschläge hatte oder auch dadurch, wie sehr die jeweiligen Aussagen durch mögliche Eigeninteressen beeinflusst wurden. Bei der Auswertung wurden deswegen vielfältige Hintergrundinformationen berücksichtigt (beispielsweise zu den individuellen Interessen und Beweggründen der befragten Personen bzw. der von ihr vertretenen Institution, zu den jeweiligen Rahmenbedingungen oder zum individuellen Informationsgrad). Im Bedarfsfall wurden einzelne Aspekte mit ausgewiesenen Expertinnen und Experten im Einzelgespräch noch weitergehend vertieft. Basierend auf allen vorliegenden Informationen erfolgte eine Einordnung, Gewichtung und Interpretation der Antworten durch das Projektteam der WB-NAPSE.

Trotz dieser Bemühungen, lässt sich nicht ausschließen, dass einzelne Positionen im Bündnis überproportional stark oder unzureichend Berücksichtigung gefunden haben, insbesondere da es nicht möglich war, mit allen Bündnispartnern und Maßnahmenverantwortlichen Interviews zu führen.

Zur Wahrung der Vertraulichkeit können keine Angaben dazu gemacht werden, welche Aussagen von welchen Akteuren stammen. Auch maßnahmen- oder projektspezifische Angaben sind nur begrenzt möglich, da sich Aussagen häufig leicht einem bestimmten Akteur oder einer Akteursgruppe zuordnen ließen.

### **2.5.6 Entwicklung von Handlungsoptionen**

Um aus den Ergebnissen der WB-NAPSE konkrete Vorschläge für die Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsbündnisses sowie des Nationalen Aktionsplans und die Schaffung geeigneter Rahmenbedingungen abzuleiten, wurden als Teil des Abschlussberichts Handlungsoptionen (s. Kapitel 4) entwickelt. Zu diesem Zweck wurden die zentralen Ergebnisse aus den verschiedenen Erhebungen sowie einer Analyse der Literatur unter Einbeziehung der vielfältigen darin eingenommenen Perspektiven trianguliert und durch narrative Synthese komplementär in einem detaillierten Gesamtbild zusammengeführt.

In einem diskursiven Prozess im Projektteam wurden die Ergebnisse diskutiert, hinsichtlich der übergeordneten Relevanz für das NAMSE bewertet und schließlich erste Handlungsoptionen abgeleitet. Die vorläufige Version des daraus entwickelten Kapitels 4 (Diskussion und Handlungsoptionen) wurde dem wissenschaftlichen Beirat zur Verfügung gestellt und am 16. März 2017 ausführlich diskutiert (s. Abschnitt 2.4). Unter Berücksichtigung der Kommentare und Vorschläge der Beiräte wurden die Handlungsempfehlungen weiterentwickelt und finalisiert.

## **3 Ergebnisse**

### **3.1 Mikro-Ebene: Akteure, Maßnahmenvorschläge und Projekte**

#### **3.1.1 Akteure**

Der Nationale Aktionsplan benennt für jeden Maßnahmenvorschlag verantwortliche Institutionen. Dies reicht von einem einzigen Bündnispartner bis zu allen 28. In einigen Fällen sind auch Institutionen, die selbst nicht dem Bündnis angehören als Verantwortliche benannt.<sup>7</sup> Allerdings lässt sich nicht auf einzelne verantwortliche Personen oder Arbeitseinheiten innerhalb der benannten Institutionen schließen. Zudem ist nicht genau festgelegt, auf welche Weise die Verantwortung ausgeübt wird, d. h. ob die genannten Institutionen für die formale Erfüllung oder für die operative Umsetzung zuständig sind.

Im Rahmen der Online-Befragung wurde erfragt, welche Akteure die Federführung bzw. Verantwortung für die jeweiligen Maßnahmenvorschläge und Projekte tragen und welche Akteure darüber hinaus beteiligt sind. Im Allgemeinen stimmten die Nennungen mit den Angaben im Nationalen Aktionsplan überein. So wurden alle Bündnispartner des NAMSE mindestens einmal als verantwortlich oder beteiligt genannt. In einigen Fällen gab es jedoch Abweichungen zu den Angaben im Nationalen Aktionsplan. Als Gründe dafür wurde in den Interviews unter anderem angeführt, dass in einigen Fällen bei der Umsetzung weitere Institutionen berücksichtigt wurden. Weiterhin gab es Fälle, bei denen Akteure es vorzogen, nicht als verantwortliche Institution im Nationalen Aktionsplan aufgeführt zu sein, obwohl sie sich dennoch bei der Umsetzung einbringen.

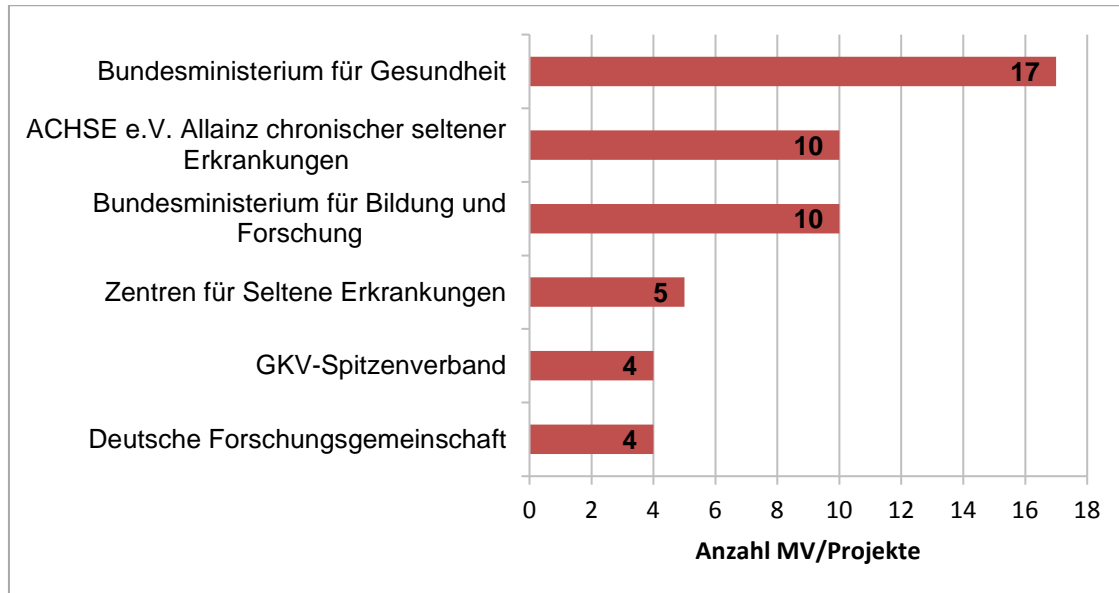
Insgesamt kommt den Partnern der Koordinierungsgruppe eine herausragende Stellung bei der Umsetzung der Maßnahmen zu. So wurde für 17 Maßnahmen und Projekte das BMG sowie die ACHSE und das BMBF für jeweils zehn Maßnahmen und Projekte als verantwortliche Institution genannt (Abbildung 3–1).

Darüber hinaus sind das BMG, das BMBF und die ACHSE an einer Vielzahl weiterer Maßnahmenvorschläge und Projekte beteiligt (ACHSE Beteiligung an weiteren 22 Maßnahmenvorschlägen und Projekten, BMG an weiteren 18 Maßnahmenvorschlägen und Projekten, BMBF an weiteren acht Maßnahmenvorschlägen und Projekten) (Abbildung 3–2).

---

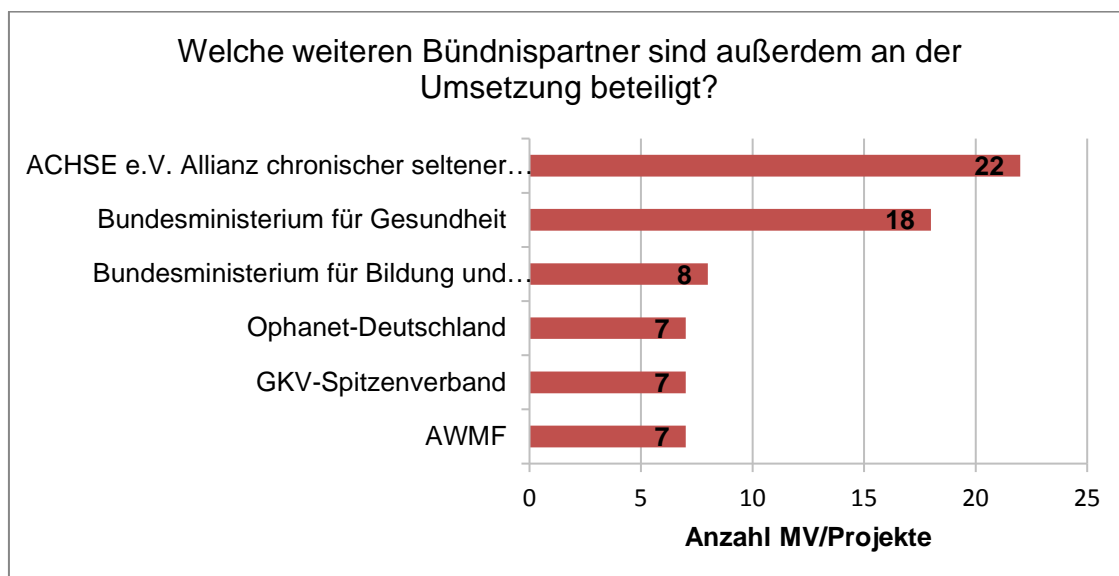
<sup>7</sup> Beispiele wären MV 25 (IQWiG), MV 34 (Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin, ÄZQ), MV, MV 19 (DIMDI), MV 20 (Deutsche Gesellschaft für Kinder und Jugendmedizin, DGKJ).

Abbildung 3–1: Verantwortliche bzw. federführende Institutionen für die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge und Projekte (n=48 Maßnahmenvorschläge und Projekte, N=68 Antworten. Mehrfachnennungen möglich. Es werden die 6 häufigsten Nennungen abgebildet.)



Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Abbildung 3–2: An der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge und Projekte beteiligte Institutionen (n=48 Maßnahmenvorschläge und Projekte, N=68 Antworten. Mehrfachnennungen möglich. Es werden die 6 häufigsten Nennungen abgebildet.)



Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

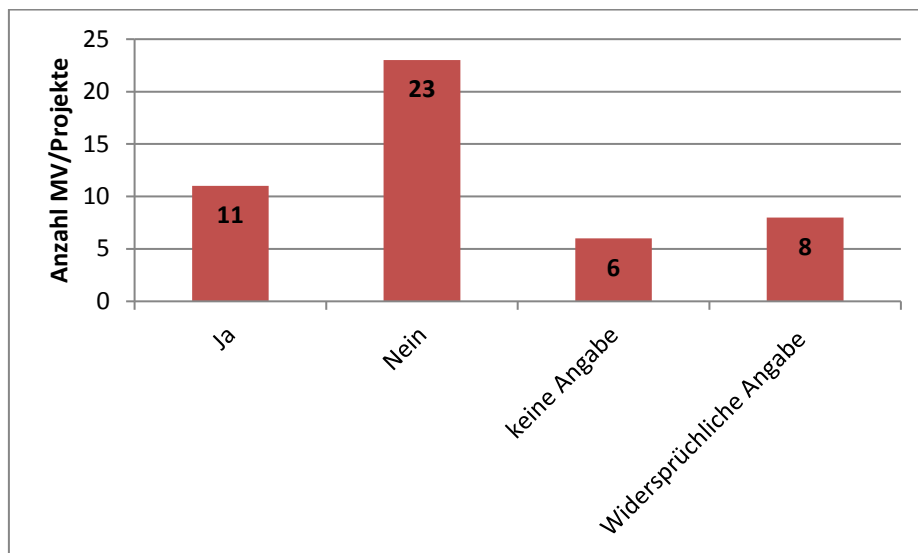
Weitere Institutionen, denen eine wichtige Rolle bei der Umsetzung der Maßnahmen und Projekte zukommt, sind die ZSE (verantwortlich für fünf Maßnahmenvorschläge und Projekte, beteiligt an fünf Maßnahmenvorschlägen und Projekten), die DFG (viermal verantwortlich, fünfmal beteiligt), der GKV-Spitzenverband (viermal verantwortlich sowie an sieben weiteren beteiligt), Orphanet Deutschland (einmal verantwortlich, siebenmal beteiligt) sowie die AWMF (siebenmal beteiligt).

Das BMG und das BMBF treten vorrangig als Initiatoren und Finanzierer der Aktivitäten auf, sind aber in der Regel nicht aktiv an der operativen Umsetzung beteiligt. Im Gegensatz dazu kommt der ACHSE in erster Linie eine Rolle bei der inhaltlichen Gestaltung und Umsetzung der Maßnahmen zu. An der operativen Umsetzung sind zudem häufig Akteure beteiligt, die nicht Mitglieder des NAMSE sind. Dies trifft vor allem für „projekti-fizierte“ Maßnahmenvorschläge zu, für deren Umsetzung eine oder mehrere Institutionen beauftragt wurden. In diesen Fällen wurden häufig einschlägige Institutionen für die Umsetzung einer definierten Aufgabe beauftragt (z. B. das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) und das Deutsche Institut für medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) sowie wissenschaftliche Einrichtungen).

### **3.1.2 Finanzierung der Maßnahmenvorschläge**

Wie bereits in der Einleitung erwähnt, muss die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge grundsätzlich individuell durch die verantwortlichen Bündnispartner finanziert werden. Dabei verfügt die überwiegende Mehrzahl der Maßnahmenvorschläge und Projekte des Nationalen Aktionsplans über kein dediziertes Budget. Für elf Maßnahmenvorschläge wurde von den Befragten angegeben, dass es ein dediziertes Budget gäbe, wohingegen dies bei etwa der Hälfte der 52 Maßnahmenvorschläge und Projekte nicht der Fall ist (Abbildung 3–3). Widersprüchliche Angaben lassen sich bei dieser Frage u. a. dadurch erklären, dass die Antworten der Befragten sich teilweise nicht auf den gesamten Maßnahmenvorschlag beziehen, beispielsweise nur Angaben zum eigenen Budget ohne Berücksichtigung der weiteren Akteure gemacht wurden.

Abbildung 3–3: Anzahl der Maßnahmenvorschläge (MV) und Projekte mit eigenem Budget (n=48 Maßnahmenvorschläge und Projekte, N=68 Antworten)



Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Dedizierte Budgets wurden vor allem für Maßnahmenvorschläge im Handlungsfeld Forschung genannt. Hier stellen das BMBF und die DFG die wichtigsten Fördermittelgeber dar. Allerdings ist die überwiegende Mehrzahl der Ausschreibungen nicht auf Projekte mit einem Bezug zu Seltenen Erkrankungen beschränkt.<sup>8</sup> Im Rahmen dieser Analyse konnte nicht erhoben werden, welchen Anteil spezifische Projekte zu Seltenen Erkrankungen an der Gesamtförderung ausmachen und inwiefern eine explizite Nennung von Seltenen Erkrankungen als mögliches Forschungsthema im Rahmen dieser Ausschreibungen dazu geführt haben, dass tatsächlich mehr Forschungsprojekte auf diesen Gebieten durchgeführt werden.

Darüber hinaus existiert eine begrenzte Anzahl an Studien und Projekten im Rahmen des Nationalen Aktionsplans, welche über eine dedizierte Projektförderung durch das Bundesministerium für Gesundheit verfügen. Dabei handelt es sich um die folgenden Maßnahmenvorschläge und Projekte:

- MV 7: Studie zur Erfassung des Off-Label Use bei Seltenen Erkrankungen,
- MV 18: Pilotprojekt zur Dokumentation von Diagnosewegen an Zentren (DENIES),
- MV 19: Kodierung aller Patienten mit Seltenen Erkrankungen unter Nutzung des Orpha-Diagnosecodes gekoppelt an ICD-10 GM,
- MV 29: Entwicklung einer Register-Software (OSSE),

<sup>8</sup> Eine Ausnahme stellt beispielsweise das ERA-Net E-Rare dar.

- MV 37: Entwicklung eines Zentralen Informationsportals, Projekt ZIPSE,
- das Projekt se-atlas (Handlungsfeld Informationsmanagement).

Zudem stellt das BMG Mittel für die Finanzierung der NAMSE-Geschäftsstelle und das EU-Projekt „Joint Action Orphanet“ (u. a. MV 38) zur Verfügung. Insgesamt belief sich die dedizierte Finanzierung durch das BMG entsprechend der Selbstauskunft während der ersten Erhebungswelle zum Zeitpunkt der Erhebung auf rund 6 Millionen Euro. Dieser Betrag dürfte allerdings höher ausfallen, da u. a. verschiedene Verlängerungen und Folgeförderungen beispielsweise für die NAMSE-Geschäftsstelle oder die Projekte „ZIPSE“ und „se-atlas“, bewilligt wurden, aber im Rahmen der ersten Erhebung keine Berücksichtigung fanden.

Grundsätzlich sind derzeit für die Umsetzung der einzelnen Maßnahmenvorschläge ausschließlich Projektförderungen vorgesehen, d. h. es werden einzelne Aktivitäten und Forschungsprojekte durch verschiedene Fördermittelgeber finanziert, eine langfristige Finanzierung durch das NAMSE ist jedoch nicht vorgesehen (s. auch Abschnitt 3.2.7.1). Neben der dedizierten monetären Projektförderung fließen weitere Aufwände wie personelle Ressourcen in die Umsetzung der Maßnahmen und Projekte ein. Der personelle Aufwand war allerdings im Rahmen der Befragungen nicht erhebbar. So gaben mit einer Ausnahme alle Befragten an, sie könnten den personellen Aufwand für den jeweiligen Maßnahmenvorschlag nicht beziffern. Dies liegt vor allem daran, dass im NAMSE Dach- und Spitzenverbände und zentrale Akteure des Gesundheitswesens in Deutschland vertreten sind. Bei diesen ist die Arbeit im NAMSE Gegenstand ihrer Grundaufgaben, so dass sich der tatsächlich entstandene Aufwand von den Befragten nicht benennen ließ.

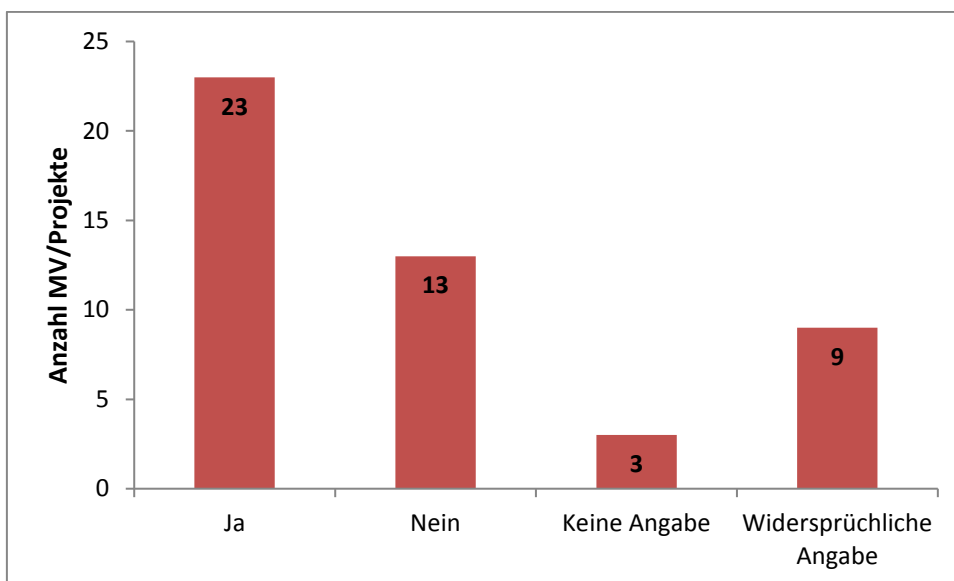
### **3.1.3 Grad der Projektifizierung der Maßnahmenvorschläge: Definition von Zielen und Laufzeiten**

Die überwiegende Zahl der Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans ist nicht projektifiziert, d. h. es wurden keine konkreten Laufzeiten, Zuständigkeiten, Umsetzungspläne oder konkrete Ziele definiert. Auch existiert nur für sehr wenige Maßnahmenvorschläge ein dediziertes Budget (siehe Abschnitt 3.1.2).

Hinsichtlich der Zielformulierung gaben die Befragten in der Online-Befragung nur für etwa die Hälfte der Maßnahmenvorschläge bzw. Projekte (48 %; n=23) an, dass konkrete Ziele formuliert worden seien (Abbildung 3–4). Bei etwas über einem Viertel der Maßnahmenvorschläge und Projekte (27 %; n=13) waren aus Sicht der Befragten keine konkreten Ziele formuliert worden. Bei einem knappen Fünftel der Maßnahmenvorschläge und Projekte (19 %; n=9) wurden von verschiedenen Akteuren widersprüchliche Angaben hinsichtlich der Zielformulierung gemacht.



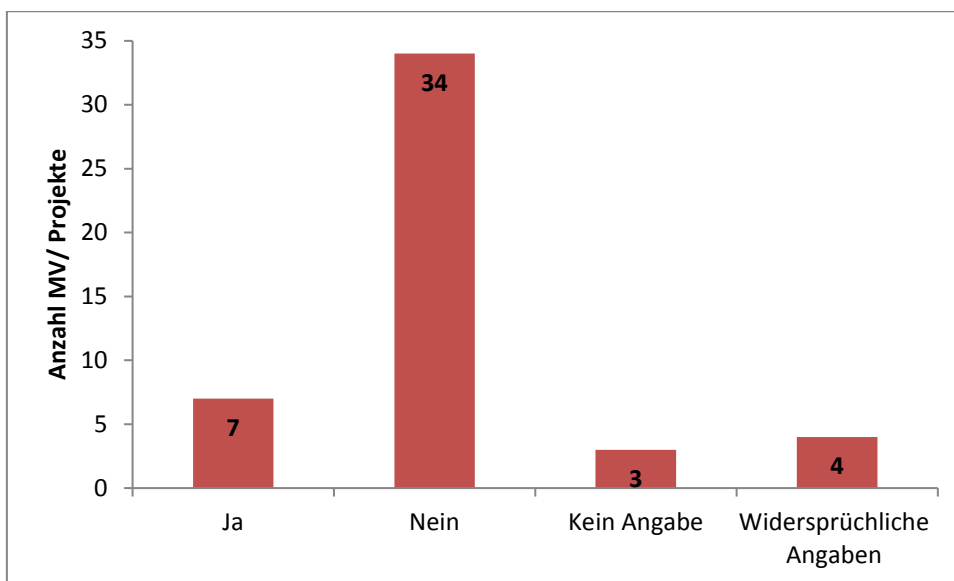
Abbildung 3–4: Formulierung konkreter Ziele. Antworten der Online-Befragung (n=48 Maßnahmvorschläge und Projekte; N=68 Antworten)



Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Ebenso wurden für die überwiegende Anzahl der Maßnahmvorschläge (n=34) keine Laufzeiten festgelegt, wohingegen die Befragten nur für sieben Maßnahmvorschläge angaben, dass eine Laufzeit festgelegt worden sei (Abbildung 3–5).

Abbildung 3–5: Festlegung einer Projektlaufzeit. Antworten der Online-Befragung (n=48 Maßnahmvorschläge und Projekte; N=68 Antworten)



Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

In den Gesprächen mit den Akteuren wurde allerdings deutlich, dass trotz der vermeintlich eher unkonkreten Planung die einzelnen Akteure sich sehr genau der Inhalte und generellen Zielsetzung der jeweiligen Maßnahmenvorschläge bewusst sind.

Bei der Frage nach der konkreten Benennung der Ziele beriefen sich die Befragten ausnahmslos auf die Formulierungen des Nationalen Aktionsplans. Die Formulierungen im Aktionsplan variieren hierbei sehr stark: Während in einigen Fällen konkrete, operationalisierbare Ziele benannt werden (z. B. „Durchführung eines Fachgesprächs“ oder „Beauftragung einer Studie“), handelt es sich in anderen Fällen eher um Absichtserklärungen, aus denen sich nicht direkt klare Aktivitäten ableiten lassen. Aus den Gesprächen mit den beteiligten Akteuren ging hervor, dass es gerade in den Fällen von eher unspezifischen Formulierungen im Nationalen Aktionsplan teilweise große Diskrepanzen bei den Meinungen dazu gibt, was die Inhalte und Ziele der jeweiligen Maßnahmen sein sollten.

Zusätzlich wurde bestimmt, inwiefern die einzelnen MV und Projekte „projektifiziert“ sind. Unter Berücksichtigung aller vorliegender Daten (insbesondere der schriftlichen und telefonischen Befragung sowie weiterer Quellen, siehe hierfür auch „Umsetzungsstand der einzelnen Maßnahmenvorschläge und Projekte“ ab S. 42) wurde für jeden MV bzw. jedes Projekt bestimmt, ob drei Kriterien erfüllt sind, nämlich die Definition von Zielen, die Definition einer Laufzeit sowie das Vorhandensein eines dedizierten Budgets. Hieraus wurde ein Grad der Projektifizierung“ zwischen 0 und 3 bestimmt, der angibt, wie viele der drei Kriterien jeweils erfüllt sind (bei teilweiser Erfüllung wurde ein Wert von 0,5 angesetzt). Als vollwertige Projekte werden MV und Projekte angesehen, die alle drei Kriterien erfüllen, also den Projektifizierungsgrad 3 erreichen. Außerdem wurde für jedes Handlungsfeld der durchschnittliche Grad der Projektifizierung ermittelt. Dieser entspricht dem arithmetischen Mittelwert aller Maßnahmenvorschläge und Projekte des Handlungsfelds, für die entsprechende Informationen vorliegen (Tabelle 3–1). Beispielsweise konnten für alle acht MV und Projekte des Handlungsfeld 1 „Versorgung, Zentren, Netzwerke“<sup>9</sup> der Grad der Projektifizierung bestimmt werden. Das Handlungsfeld umfasst zwei „vollwertige Projekte“ (Grad der Projektifizierung entspricht 3), aber auch solche, die keines der drei Kriterien erfüllen (Grad der Projektifizierung entspricht 0). Der Mittelwert für dieses Handlungsfeld beträgt 1,3.

---

<sup>9</sup> Für die Zuordnung siehe auch Anhang 1 „Übersicht der Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen getrennt nach Handlungsfeldern“.

Tabelle 3–1: Durchschnittlicher Grad der Projektifizierung und Anzahl der „vollwertigen“ Projekte in den Handlungsfeldern; weitere Erläuterungen im Text

Handlungsfeld	Anzahl MV/Projekte, für die Berechnung möglich war (im Handlungsfeld insgesamt)	Durchschnittlicher Grad der Projektifizierung	Anzahl „vollwertiger“ Projekte
Versorgung, Zentren, Netzwerke	8 (8)	1,3	2
Forschung	8 (10)	0,75	0
Diagnostik	7 (10)	1,6	3
Register	5 (6)	1,2	1
Informationsmanagement	15 (16)	0,8	2
Patientenorientierung	4 (4)	0,125	0
Implementierung	1 (1)	--- <sup>10</sup>	0
<b>Nationaler Aktionsplan gesamt</b>	48 (55)	1	8

Quelle: Eigene Darstellung

Es fällt auf, dass es große Unterschiede im Grad der Projektifizierung der Maßnahmen und Projekte zwischen den Handlungsfeldern gibt. Die Maßnahmenvorschläge des Handlungsfelds „Patientenorientierung“ weisen einen besonders geringen Grad der Projektifizierung aus. Dies wurde durch die Aussagen in der telefonischen Befragung untermauert. Hierbei bemängelten die Befragten, dass es im Handlungsfeld Patientenorientierung ein großes Hemmnis darstelle, dass für die formulierten Maßnahmenvorschläge keine konkreten Inhalte, Ziele und Zuständigkeiten definiert worden seien, sondern es sich stattdessen in vielen Fällen eher um Absichtserklärungen handele.

Das Handlungsfeld Informationsmanagement weist zwar einen geringen durchschnittlichen Projektifizierungsgrad auf, bei genauer Betrachtung der einzelnen Unterhandlungsfelder fällt allerdings auf, dass der Grad der Projektifizierung sehr heterogen ausfällt: Das Unterhandlungsfeld „Zentrales Informationsportal“ mit den Projekten ZIPSE und se-atlas ist hochgradig projektifiziert, wohingegen in den weiteren Unterhandlungsfeldern der Grad der Projektifizierung sehr gering ist. Einen hohen Projektifizierungsgrad weist das Handlungsfeld Diagnostik auf.

<sup>10</sup> Das Handlungsfeld Implementierung umfasst nur einen Maßnahmenvorschlag, deswegen kann kein Durchschnittswert ermittelt werden.

Grundsätzlich verdeutlichten die telefonischen Befragungen, dass ein hoher Grad der Projektifizierung ein guter Indikator für intensive und zielgerichtete Aktivitäten ist, wohingegen ein niedriger Projektifizierungsgrad tendenziell als ein Hemmnis für die Umsetzung bewertet wurde und mit weniger konkreten Aktivitäten einherging. Es sollte allerdings beachtet werden, dass der Grad der Projektifizierung innerhalb eines Handlungsfelds stark variieren kann, so dass die Betrachtung des mittleren Projektifizierungsgrads nur bedingt aussagekräftig ist, sondern auch die einzelnen Maßnahmenvorschläge differenziert betrachtet werden müssen.

### **3.1.4 Abhängigkeiten zwischen Maßnahmenvorschlägen**

Aus den Formulierungen im Nationalen Aktionsplan gehen bereits vielfältige Abhängigkeiten zwischen Maßnahmenvorschlägen hervor: Für zehn Maßnahmenvorschläge im Aktionsplan ist angegeben, dass die Umsetzung nach Etablierung der Zentrenstruktur erfolgen sollte. Im Rahmen der schriftlichen Befragung wurden die Akteure aufgefordert, zu benennen, von welchen anderen Maßnahmenvorschlägen der jeweilige Maßnahmenvorschlag abhängt und welche Maßnahmenvorschläge wiederum vom diesem abhängen (Anhang 7). Besonders häufig wurden angegeben, dass andere Maßnahmenvorschläge von MV 2 („Umsetzung des Zentrenmodells“) und von MV 52 („Organisationskonzept zum Fortbestehen des NAMSE“) abhängen. Diesen beiden Themen kommt eine Schlüsselstellung in der Umsetzung des gesamten Nationalen Aktionsplans zu, wie auch bei den telefonischen Befragungen wiederholt zum Ausdruck kam (siehe Abschnitt 3.2).

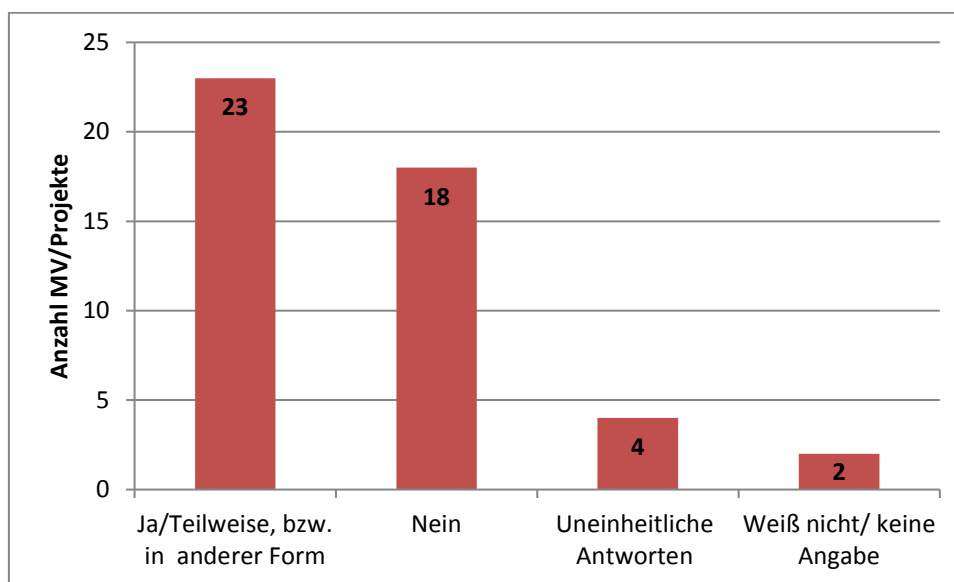
Darüber hinaus bestehen häufig enge Zusammenhänge zwischen thematisch eng verknüpften Maßnahmenvorschlägen die teilweise sukzessive aufeinander aufbauen (beispielsweise MV 12a und 12b im Handlungsfeld Forschung oder 33-35 sowie 37-39 im Handlungsfeld Informationsmanagement).

Insgesamt ergaben die schriftliche und die telefonische Befragung, dass sich die Akteure der Abhängigkeiten, die zwischen den Maßnahmenvorschlägen bestehen, bewusst und gut über das Zusammenspiel informiert sind. So konnten die Akteure einerseits in der Onlinebefragung Wechselwirkungen zwischen Maßnahmenvorschlägen benennen. Zum anderen wurde aus den telefonischen Befragungen deutlich, dass die Akteure ausnahmslos in der Lage waren, den jeweiligen Maßnahmenvorschlag im Kontext zu bewerten. Beispielsweise konnten sie benennen, auf welchen Ergebnissen der eigene Maßnahmenvorschlag aufbaut oder ob weitere Maßnahmenvorschläge davon abhängen bzw. in welcher Form die Ergebnisverwertung im Rahmen des NAMSE bzw. darüber hinaus erfolgen sollte.

### 3.1.5 Bedeutung des Nationalen Aktionsplans für die Umsetzung der Maßnahmen und Projekte

Für etwa die Hälfte der Maßnahmen und Projekte (n=23) gaben die Befragten an, dass sie die entsprechenden Aktivitäten (ggf. in abgeänderter Form) auch durchführen würden, wenn es den Nationalen Aktionsplan nicht gäbe. Dahingegen wurde nur für 18 Maßnahmvorschläge und Projekte angegeben, dass diese ohne den Nationalen Aktionsplan nicht stattgefunden hätten (Abbildung 3–6).

Abbildung 3–6: Abhängigkeit der Umsetzung der Maßnahmvorschläge/Projekte vom Nationalen Aktionsplan; Frage: „Würden Sie die Aktivitäten von [MV xy] auch durchführen, wenn es den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen nicht gäbe?“ (n=47 Maßnahmvorschläge und Projekte; N=68 Antworten)

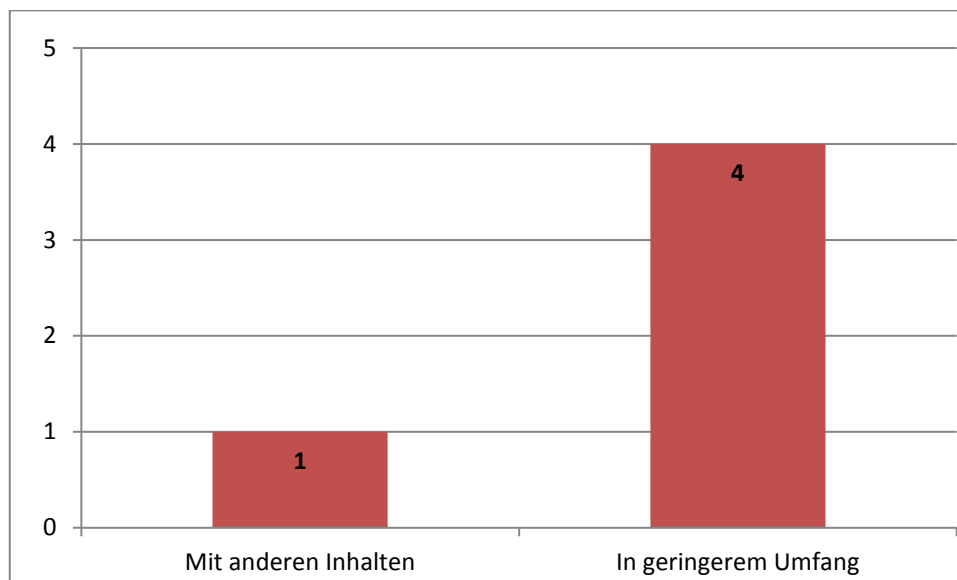


Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Sofern die Maßnahmvorschläge bzw. Projekte in abgeänderter Form umgesetzt worden wären (n=5), wäre dies vor allem in geringerem Umfang (n=4), oder mit anderem Inhalt (n=1) erfolgt (Abbildung 3–7). Dies steht im Einklang damit, dass nahezu alle befragten Akteure angaben, dass das Thema Seltene Erkrankungen unabhängig vom NAMSE und dem Nationalen Aktionsplan eine Rolle für sie persönlich bzw. innerhalb ihrer Organisation spielen würde. Die genannten Aktivitäten zählen somit häufig zu deren Kernaufgaben (z. B. Aufgaben der Selbstverwaltung oder der Selbsthilfe). Bei den Maßnahmen und Projekten, die ohne den Nationalen Aktionsplan nicht durchgeführt worden wären, handelt es sich zum einen um spezifische NAMSE-Aktivitäten, die auf

die Bestimmung von Bedarfen und Beiträge zur Weiterentwicklung des NAMSE ausgerichtet sind, aber auch um Projekte mit dedizierter Förderung, die aus dem Nationalen Aktionsplan hervorgehen. Gemäß der Zielesetzung des NAMSE kommt dem Nationalen Aktionsplan damit eine große Bedeutung als Instrument zur in der Bündelung von bereits existierenden Aktivitäten und in der Schaffung von Synergien zu, weniger darin, etwas völlig Neues anzustoßen.

Abbildung 3–7: Alternative Durchführung der Maßnahmvorschläge und Projekte; Angabe für diejenigen Maßnahmen und Projekte, für die angegeben wurde, dass sie auch ohne den Nationalen Aktionsplan, dann jedoch in anderer Form durchgeführt werden würden (n=5 Maßnahmvorschläge und Projekte, N=7 Antworten, Teilmenge der Antworten aus Abbildung 3–7)



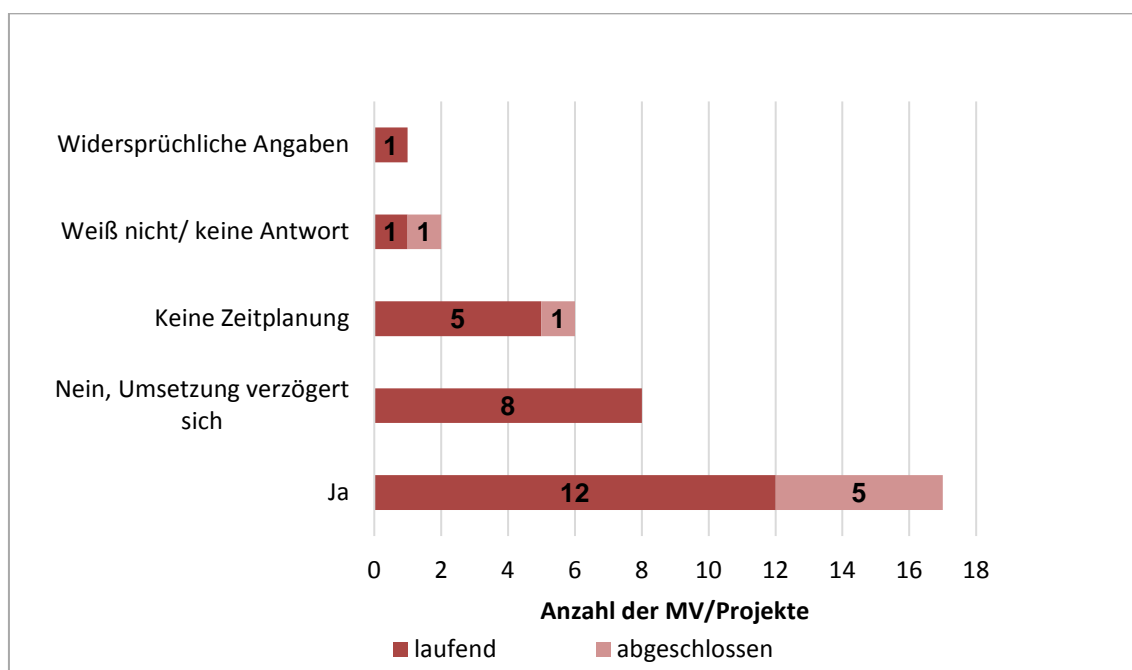
Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

### 3.1.6 Qualitative Bewertung der Maßnahmen/Projekte durch die Akteure

Grundsätzlich wird die Umsetzung der einzelnen Maßnahmvorschläge und Projekte von der überwiegenden Mehrzahl der Befragten positiv eingeschätzt. Aufgrund der Tatsache, dass sich viele Maßnahmvorschläge noch nicht in der Umsetzung befinden und häufig einen geringen Projektifizierungsgrad aufweisen, war jeweils nur für einen begrenzten Anteil der Maßnahmvorschläge und Projekte überhaupt eine Bewertung der Umsetzung möglich. Zudem gab es divergierende Einschätzungen, wenn mehrere Akteure zum gleichen Maßnahmvorschlag oder dem gleichen Projekt befragt wurden.

Die abgeschlossenen und laufenden Maßnahmvorschläge und Projekte werden von den Befragten mehrheitlich positiv hinsichtlich der zeitlichen, inhaltlichen und finanziellen Umsetzung bewertet, insofern eine entsprechende Planung vorlag. So wurde für 17 Maßnahmvorschläge und Projekte angegeben, dass die zeitliche Umsetzung planmäßig erfolgen würde (davon fünf abgeschlossene und zwölf laufende Maßnahmen), während für acht laufende Maßnahmvorschläge und Projekte Verzögerungen bei der Umsetzung angegeben wurden (Abbildung 3–8).

Abbildung 3–8: Bewertung der zeitlichen Umsetzung der laufenden und abgeschlossenen Maßnahmvorschläge und Projekte (n=34 Maßnahmvorschläge und Projekte, N=43 Antworten)

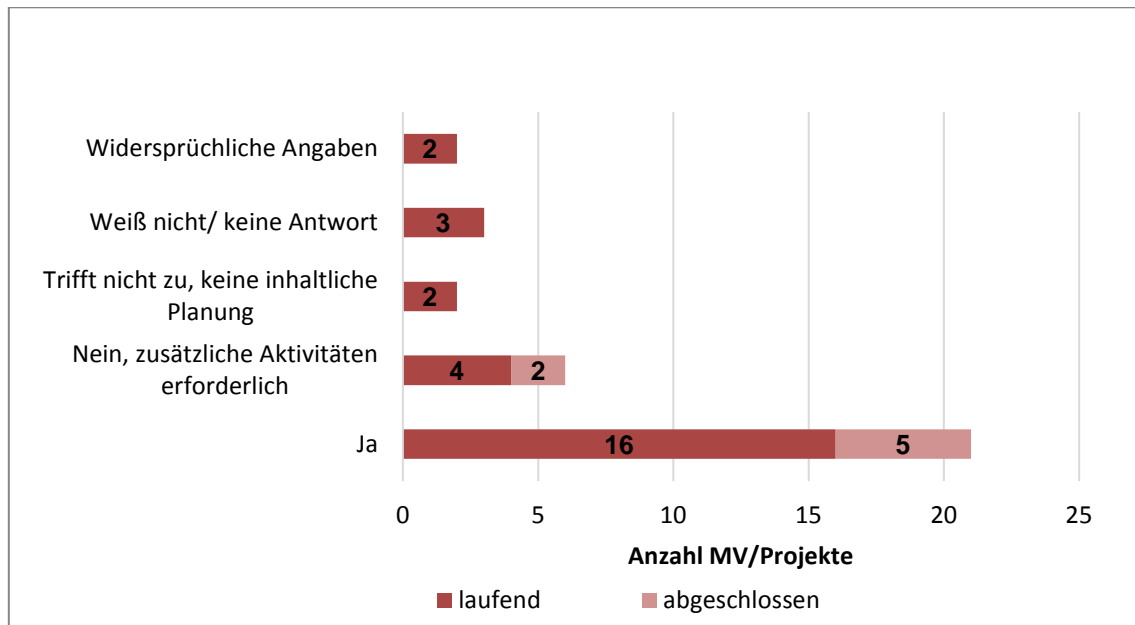


Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung.

Allerdings gaben die Befragten für sechs Maßnahmvorschläge und Projekte (davon ein abgeschlossener Maßnahmvorschlag und fünf laufende Maßnahmvorschläge und Projekte) an, dass sie die zeitliche Umsetzung aufgrund einer fehlenden zeitlichen Planung nicht bewerten könnten. In einem Fall wurden widersprüchliche Angaben zu einem Maßnahmvorschlag gemacht (einmal Angabe „planmäßige Umsetzung“ und einmal „keine Zeitplanung“). In den telefonischen Befragungen berichtete ein großer Anteil der Befragten, dass es teilweise zu starken Verzögerungen bei der Umsetzung der Maßnahmvorschläge käme. Dies war den Befragten zufolge häufig der Tatsache geschuldet, dass es Verzögerungen bei anderen Maßnahmen gäbe (insbesondere bei der Etablierung der Zentrenstruktur), aber auch langwierigen Abstimmungsprozessen im NAMSE und innerhalb der verschiedenen vertretenen Institutionen.

Auch im Hinblick auf die inhaltliche Umsetzung wurde für die Mehrzahl der abgeschlossenen und laufenden Maßnahmenvorschläge und Projekte angegeben, dass diese der Planung entspräche (Abbildung 3–9).

Abbildung 3–9: Bewertung der inhaltlichen Umsetzung der laufenden und abgeschlossenen Maßnahmenvorschläge und Projekte (n=34 Maßnahmenvorschläge und Projekte, N=43 Antworten)



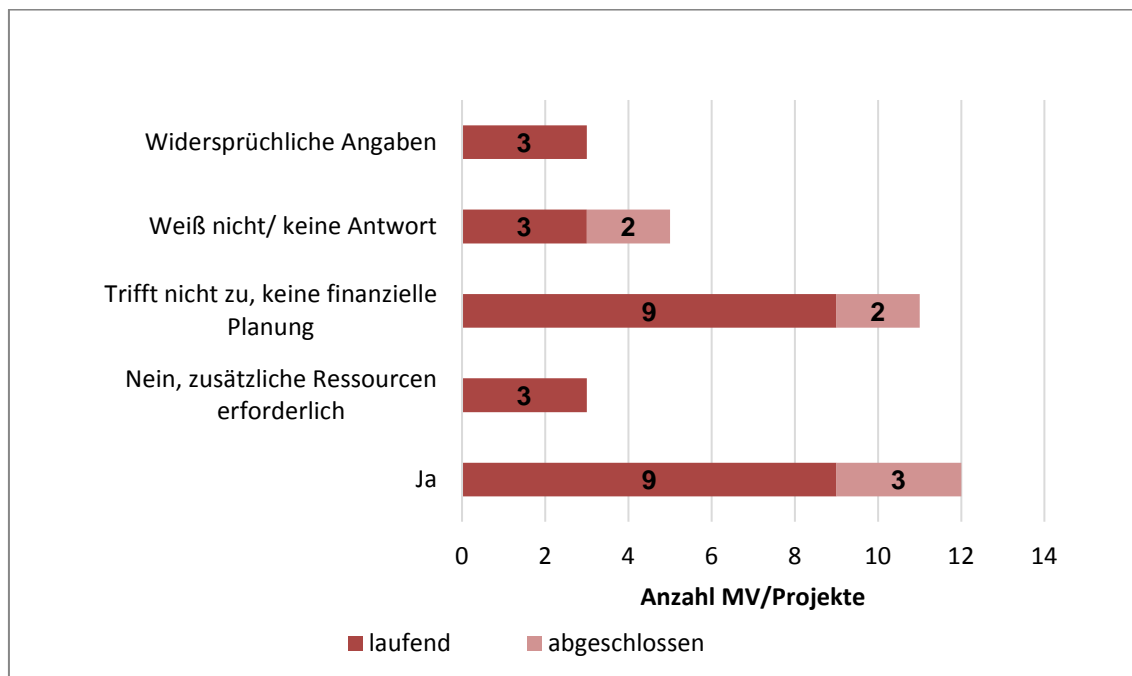
Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Insgesamt wurde für 21 laufende und abgeschlossene Maßnahmen und Projekte angegeben, dass die inhaltliche Umsetzung der Planung entspräche (davon 16 laufende und fünf abgeschlossene Maßnahmen bzw. Projekte), während für sechs Maßnahmen und Projekte (davon n=4 laufend und n=2 abgeschlossen) zusätzliche Aktivitäten erforderlich seien. Für zwei Maßnahmen bzw. Projekte konnten die Befragten aufgrund fehlender inhaltlicher Planung keine Bewertung vornehmen. Die unterschiedlichen Bewertungen für zwei Maßnahmen lassen sich auf eine wenig konkrete inhaltliche Planung zurückführen, da in beiden Fällen einerseits angegeben wurde, dass es keine inhaltliche Planung gäbe, andererseits die inhaltliche Umsetzung dieser Maßnahmen als planmäßig bewertet wurde.

Die Bewertung der finanziellen Umsetzung wurde dadurch erschwert, dass es in vielen Fällen keine entsprechenden Planungen gibt (Abbildung 3–10).



Abbildung 3–10: Bewertung der finanziellen Umsetzung der laufenden und abgeschlossenen Maßnahmenvorschläge und Projekte (n=34 Maßnahmenvorschläge und Projekte; N=43 Antworten)

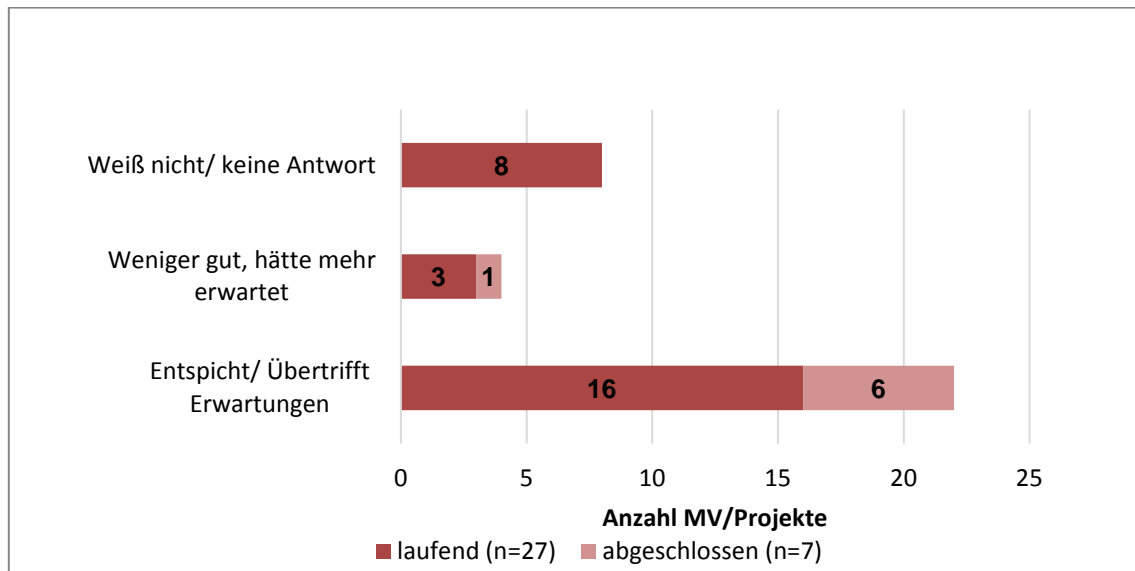


Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Für elf Maßnahmenvorschläge (davon n=9 laufend, n=2 abgeschlossen) wurde angegeben, dass keine finanzielle Planung bestünde. Hinter den drei Fällen, in denen widersprüchliche Angaben gemacht wurden, verbergen sich jeweils die Einschätzungen, dass die Umsetzung der entsprechenden Maßnahmen und Projekte planmäßig erfolge, sowie dass es keine finanzielle Planung gäbe. Für zwölf Maßnahmen und Projekte (davon n=9 laufend, n=3 abgeschlossen) gaben die Befragten an, dass die finanzielle Umsetzung dem Plan entspräche, während nur für drei Maßnahmen und Projekte (davon n=2 laufend, n=1 abgeschlossen) zusätzliche Ressourcen erforderlich seien. Dieses Bild ist insofern überraschend, als dass in den telefonischen Interviews die Befragten wiederholt darauf hinwiesen, dass für eine erfolgreiche Umsetzung des Nationalen Aktionsplans mehr finanzielle Mittel nötig seien.

Ungeachtet vielfältiger Schwierigkeiten und Hemmnisse bei der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge herrscht eine weitgehende Zufriedenheit mit den erzielten Ergebnissen und Aktivitäten. In der Online-Befragung wurden die (bisher) erzielten Ergebnisse und Aktivitäten von 22 Maßnahmen und Projekten als „erwartungsgemäß gut“ oder sogar als „sehr gut, die Erwartungen übertreffend“ eingestuft, wohingegen für nur vier Maßnahmen und Projekte angegeben wurde, dass die Qualität hinter den Erwartungen zurückbliebe (Abbildung 3–11).

Abbildung 3–11: Einschätzung der Qualität der Aktivitäten bzw. der Ergebnisse (n=34 laufenden und abgeschlossene Maßnahmenvorschläge und Projekte, N=43 Antworten)



Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Dies deckt sich mit den Schilderungen der Befragten in der telefonischen Befragung, bei denen viele Befragte zwar von Umsetzungsschwierigkeiten berichteten, aber grundsätzlich das erzielte Ergebnis sehr positiv bewerten.

### 3.1.7 Nutzung der Ergebnisse und Anschlussaktivitäten

Nach Angaben der Befragten sind in fast allen Fällen Anschlussaktivitäten erforderlich, um sicherzustellen, dass durch die Aktivitäten und Ergebnisse, die der Nationale Aktionsplan hervorbringt, tatsächlich eine Verbesserung der Lebenssituation der Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreicht werden kann. In der Online-Befragung wurde in 31 Fällen angegeben, es wären weitere Aktivitäten erforderlich, in zwölf Fällen wären keine weiteren Aktivitäten erforderlich. Darunter waren fünf Fälle, bei denen unterschiedliche Befragte den Bedarf an Anschlussaktivitäten für den gleichen Maßnahmenvorschlag unterschiedlich bewerteten, was sich aber typischerweise dadurch erklären ließ, dass die Befragten teilweise für sich persönlich bzw. ihre Institution keinen weiteren Handlungsbedarf sahen, aber den darüber hinausgehenden Bedarf nicht bewerteten.

Typischerweise besteht bei einer Vielzahl von Maßnahmenvorschlägen und Projekten die Notwendigkeit, die entwickelten Konzepte, Produkte und Erkenntnisse in die Anwendung zu übertragen und sicherzustellen, dass diese auch genutzt werden. Allerdings stößt bei dieser Aufgabe die Handlungskompetenz des NAMSE an seine Grenzen, da für die Umsetzung weitere Akteure, Institutionen oder Ebenen verantwortlich sind, die

nicht direkt im NAMSE vertreten sind (z. B. Landeshaushalte, einzelne Unternehmen, einzelne Hochschulen etc.). In den Gesprächen bewerteten die Akteure die Planung der notwendigen Anschlussaktivitäten aber weitestgehend positiv. In der Regel seien bereits die notwendigen Schritte eingeleitet oder zumindest grundsätzlich in der Planung der Maßnahmen berücksichtigt worden, auch wenn diese sich nicht außerhalb der Kontrollmöglichkeiten des NAMSE befänden. Insgesamt steht das NAMSE aber derzeit vor der großen Herausforderung, sicherzustellen, dass die entwickelten Ansätze langfristig und nachhaltig weiterverfolgt werden, die notwendige Bekanntheit erreichen und ggf. Anreize für deren Nutzung gesetzt werden müssen.

### **3.1.8 Beitrag zu Zielen des Nationalen Aktionsplans**

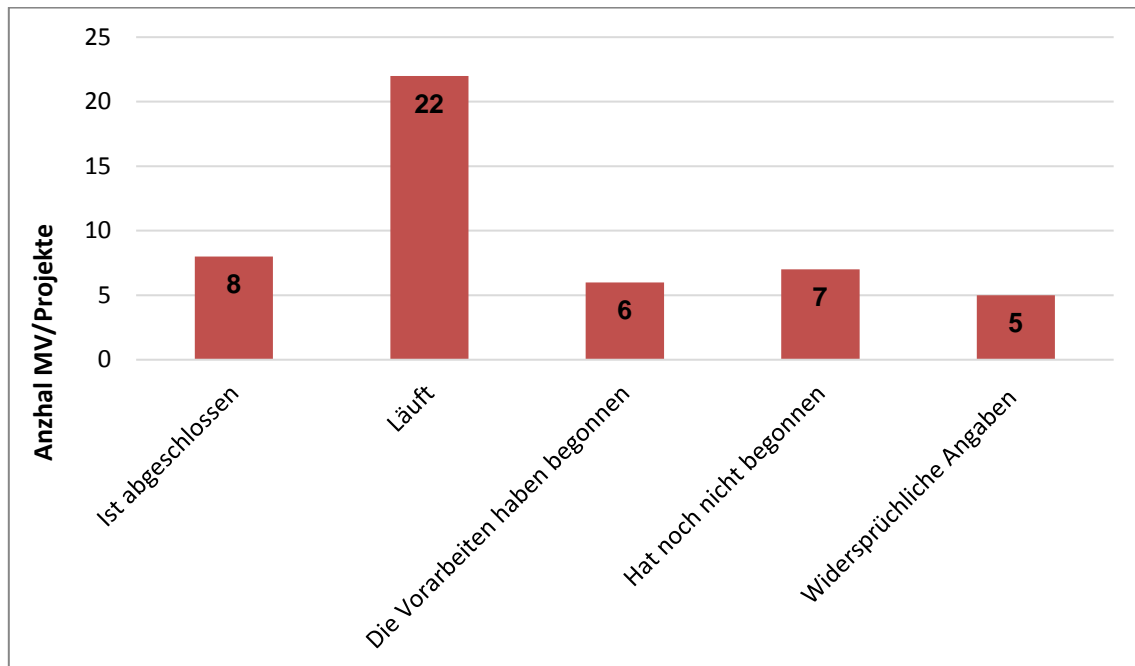
Die Frage nach dem Beitrag des jeweiligen Maßnahmenvorschlags bzw. des Projekts zu den Gesamtzielen des Aktionsplans konnte von nahezu allen Befragten in der schriftlichen Befragung beantwortet werden (n=66, keine Antwort n=3). Die Antworten spiegeln typischerweise den Wortlaut des Nationalen Aktionsplans wider. Aus den schriftlichen Antworten sowie der telefonischen Befragung wurde deutlich, dass die Befragten den meisten Maßnahmenvorschlägen und Projekten zwar langfristig eine hohe Bedeutung hinsichtlich des Erreichens der Gesamtziele des Nationalen Aktionsplans zuschreiben, der unmittelbare Beitrag des jeweiligen Maßnahmenvorschlags bzw. des Projekts aber eher gering eingestuft wird. Vielmehr werden durch den Aktionsplan Grundlagen geschaffen, die aber noch der Weiterführung und Umsetzung bedürfen und vor allem kollektiv eine Wirkung entfalten können.

Eine Ausnahme stellt hierbei die Etablierung der Zentrenstruktur dar. Hier herrscht eine weitreichende Einigkeit, dass es sich dabei um das Kernelement des Nationalen Aktionsplans handelt. Vor dem Hintergrund, dass sich die Etablierung der Zentrenstruktur bislang verzögert, wird im Moment der Gesamtbeitrag des Nationalen Aktionsplans (noch) als gering bewertet.

### **3.1.9 Umsetzungsstand der Maßnahmenvorschläge und Projekte**

In der schriftlichen Befragung wurde der aktuelle Umsetzungsstand der Maßnahmen und Projekte bei den Akteuren abgefragt (Abbildung 3–12).

Abbildung 3–12: Einschätzung des Umsetzungsstands der Maßnahmenvorschläge und Projekte durch die Akteure (n=48 Maßnahmenvorschläge und Projekte; N=68 Antworten)



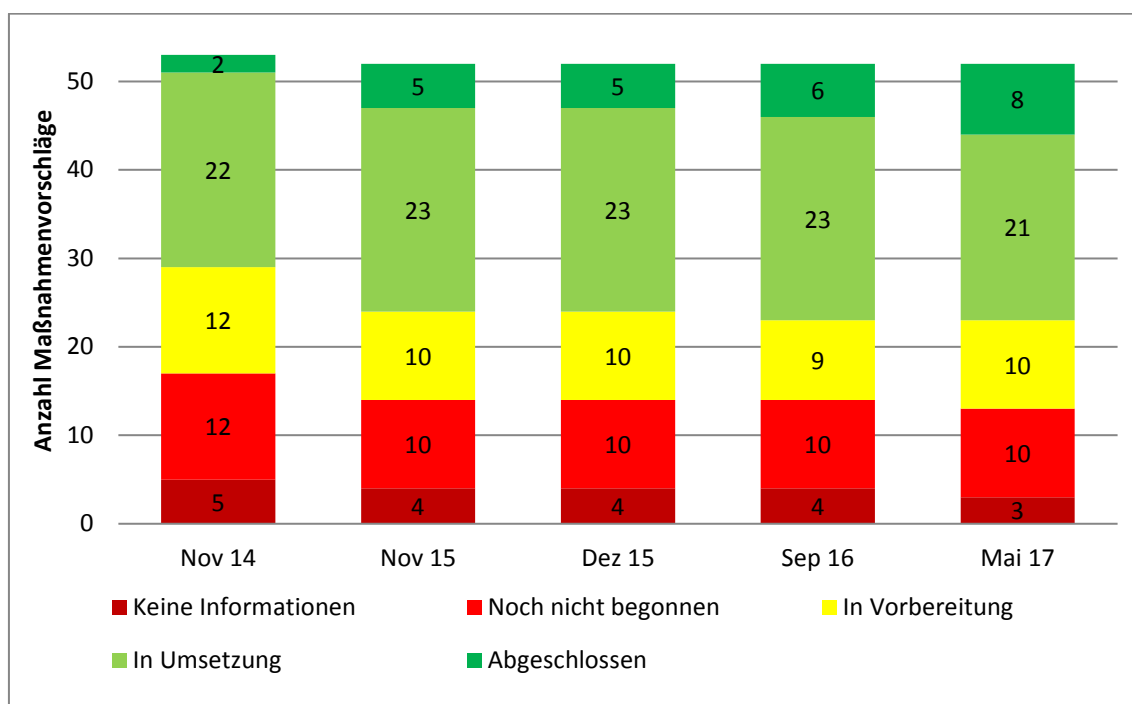
Quelle: Antworten der Online-Befragung; eigene Darstellung

Für rund die Hälfte (46 %; n=22) der Maßnahmenvorschläge und Projekte gaben die Befragten an, dass sich diese zum Zeitpunkt der Erhebung in der Umsetzung befänden, für 17 % (n=8) dass diese abgeschlossen seien. Für 12 % (n=6) der Maßnahmenvorschläge und Projekte finden derzeit die Vorarbeiten statt. Dagegen hat bei 15 % (n=7) die Umsetzung noch nicht angefangen. In fünf Fällen waren die Angaben von verschiedenen Akteuren zu den gleichen Maßnahmenvorschlägen bzw. Projekten widersprüchlich. Diese Widersprüche lassen sich unter anderem darauf zurückführen, dass die befragten Akteure nur die sie betreffenden Teilaspekte der Maßnahmenvorschläge beurteilt haben, dass es keine konkrete Planung für die Umsetzung gibt, anhand derer der Umsetzungsstand eindeutig bestimmt werden konnte oder dadurch, dass die Bewertung unterschiedlich ausfiel, je nachdem, ob der formale oder der inhaltliche Umsetzungsstand betrachtet wurde.

Die Ergebnisse der Befragung weisen insgesamt eine gute Übereinstimmung mit den Monitoring-Berichten der NAMSE-Geschäftsstelle auf. Die Anzahl der laufenden Maßnahmenvorschläge wurde hier lediglich um einen Maßnahmenvorschlag geringer eingeschätzt als in der Befragung (n=21 vs. n=22).

Die Auswertung der Monitoring-Berichte über einen Zeitraum von knapp drei Jahren verdeutlicht die fortschreitende Umsetzung der Maßnahmenvorschläge (Abbildung 3–13): So stieg die Zahl der als abgeschlossen bewerteten Maßnahmenvorschläge von zwei im November 2014 auf acht im Mai 2017. Allerdings wird auch deutlich, dass die Zahl der Maßnahmenvorschläge, die sich noch nicht in der Umsetzung befindet, in den letzten Jahren nahezu konstant geblieben ist.

Abbildung 3–13: Umsetzungsstand der Maßnahmenvorschläge entsprechend der Monitoringberichte der NAMSE-Geschäftsstelle im Zeitverlauf



Quelle: Monitoring-Berichte der NAMSE-Geschäftsstelle 2014-2017; eigene Darstellung

In allen Handlungsfeldern finden sich bereits laufende bzw. schon abgeschlossene und noch nicht begonnene Maßnahmenvorschläge (siehe folgender Abschnitt). Es lässt sich kein Handlungsfeld bestimmen, in dem die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge maßgeblich vorangeschritten oder verzögert war. Es muss allerdings darauf hingewiesen werden, dass für die Mehrzahl der Maßnahmenvorschläge keine konkreten Pläne für die Umsetzung erstellt worden sind, so dass die Bestimmung des Umsetzungsstandes nicht immer sinnvoll oder möglich ist, was auch einige der widersprüchlichen Angaben erklärt. Insgesamt liefert die summarische Betrachtung des Umsetzungsfortschritts der einzelnen Maßnahmenvorschläge allerdings ein verzerrtes Bild, da bei dieser Darstellung keine Gewichtung vorgenommen wird, welche Bedeutung den einzelnen Maßnahmenvorschlägen im Hinblick auf den Gesamtfortschritt bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans beizumessen ist.

Unter Berücksichtigung weiterer Informationen aus den telefonischen Befragungen sowie weiterer Quellen (z. B. den durch die NAMSE-Geschäftsstelle erhobenen Umsetzungsstand) wurde für alle Maßnahmen der Umsetzungsstand bestimmt (siehe folgender Abschnitt).

## **Umsetzungsstand der einzelnen Maßnahmenvorschläge und Projekte (Stand März 2017)**

### **Handlungsfeld 1: Versorgung, Zentren, Netzwerke**

#### **MV 1 Klärung Finanzierung Zentrenmodell**

Bei der Klärung möglicher Finanzierungswege für das geplante Zentrenmodell handelt es sich um einen Maßnahmenvorschlag mit zentraler Bedeutung im NAMSE, da die Etablierung der angestrebten Zentrenstruktur nur gelingen kann, wenn eine angemessene Vergütung der Leistungen sichergestellt ist. Die Herausforderung ist es, eine adäquate Vergütung der Leistungen sicherzustellen, die gleichzeitig tragfähig und finanzierbar ist.

Der Maßnahmenvorschlag sieht vor, dass die Finanzierung der dreistufigen Zentrenstruktur über vorhandene Finanzierungswege erfolgen soll und zudem im Bedarfsfall zusätzliche Mittel, die in der Regelvergütung nicht enthalten sind, vor Ort zwischen Leistungserbringern und Kostenträgern vereinbart werden können. Damit berührt der Maßnahmenvorschlag u. a. grundlegende Finanzierungsaspekte im deutschen Gesundheitssystem, die nicht per se durch das NAMSE zu beeinflusst werden können. Mit zwei Gesetzesänderungen wurde die Grundlage für eine Vergütung der zusätzlichen Leistungen der Typ A- und Typ B-Zentren geschaffen (Stärkung der Hochschulambulanzen im Rahmen des GKV-Versorgungsstärkungsgesetzes, GKV-VSG, und des Krankenhausstrukturgesetzes, KHSG). U. a. können bei besonderen Leistungen an Zentren Zuschläge vereinbart werden. Am 08. Dezember 2016 erfolgte der Schiedsspruch der Bundesschiedsstelle zu den Vereinbarungen über die besonderen Aufgaben von Zentren, worin auf die NAMSE-Kriterien für Typ A- und Typ B- Zentren verwiesen wird. Die Finanzierung von Typ C-Zentren wurde bislang im NAMSE nicht thematisiert. <sup>11</sup>

---

<sup>11</sup> Die Entscheidung der Bundesschiedsstelle wird allerdings nicht umgesetzt werden. Nach Abschluss der WB-NAPSE haben GKV-S und PKV gemeinsam im September 2017 den Vertrag zur Finanzierung von Zentren gekündigt und die DKG zu Neuverhandlungen aufgefordert, wodurch der Schiedsspruch seine Gültigkeit verloren hat. Die NAMSE-Kriterien wurden dabei allerdings nicht infrage gestellt (GKV-Spitzenverband 21.09.2017).

Die meisten Bündnispartner verbinden allerdings mit diesem Maßnahmenvorschlag Erwartungen, die deutlich über die im Nationalen Aktionsplan definierten Ziele hinausgehen, insbesondere auch das weitergehende Ziel, zusätzliche Mittel für die Finanzierung der Zentrenstruktur zu erschließen. Trotz unterschiedlicher Bemühungen ist es bislang nicht gelungen, aktuelle Finanzierungswege und unterfinanzierte Leistungsbereiche zu identifizieren.

Bislang kann noch nicht abgeschätzt werden, welche Wirkungen die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags auf die Etablierung und Finanzierung der Zentrenstruktur haben wird, da es zum Zeitpunkt der Erhebung noch keine Erfahrungen mit dieser neuen Situation gab. Offene Fragen waren vor allem, wie der Schiedsspruch von den Verhandlungspartnern in den Verhandlungen ausgelegt werden würde, wie die Erfüllung der Kriterien überprüft werden soll und inwiefern eine künftige Zertifizierung hierfür die Grundlage darstellen soll.<sup>12</sup>

## **MV 2 Etablierung der Zentrenstruktur**

Dieser Maßnahmenvorschlag stellt das Kernelement des NAMSE dar, die Etablierung einer dreistufigen Zentrenstruktur in Deutschland und eines transparenten und einheitlichen Anerkennungsverfahrens für die Typ A-, Typ B- und Typ C-Zentren. Im Bereich der Typ A- und Typ B-Zentren gab es in den letzten Jahren sehr dynamische Entwicklungen in der deutschen Versorgungslandschaft. So wurden an nahezu allen Hochschulmedizin-Standorten selbsternannte Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) eingerichtet. Das eigentliche Ziel des Maßnahmenvorschlags, nämlich die Einführung einheitlicher, verbindlicher und für die Patientinnen und Patienten erkennbarer Qualitätsstandards und die Umsetzung eines entsprechenden Anerkennungsverfahrens konnten bislang nicht erreicht werden. Im Fall der geplanten Typ C-Zentren ist bislang noch kein Fortschritt erkennbar. Über die im Nationalen Aktionsplan aufgeführten orientierenden Kriterien hinaus ist bislang noch keine Entwicklung von Konzepten für deren Etablierung oder von einheitlichen Qualitäts- und Zertifizierungskriterien erfolgt.

Insgesamt verläuft die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags recht zögerlich, insbesondere der Zeitraum zwischen den beiden Erhebungen (Anfang 2016 – Frühjahr 2017) wurde von vielen NAMSE-Beteiligten als Zeit des Stillstands in Bezug auf das Zentrenmodell wahrgenommen.

---

<sup>12</sup> Finanzierung und Umsetzung der Zentrenstruktur (MV 1 und MV 2) werden umfassend in Abschnitt 3.2.8 diskutiert. Siehe auch Fußnote 11.

Allerdings geht von den Aktivitäten dieses Maßnahmenvorschlags eine gewisse leitende Wirkung auf die Zentren aus. So haben sich viele Zentren bei ihrer Etablierung oder im Rahmen einer Umstrukturierung an den NAMSE-Kriterien orientiert.

Eine Vielzahl von Maßnahmenvorschlägen aus allen Handlungsfeldern ist mittelbar oder unmittelbar von der Etablierung der Zentrenstruktur abhängig. Die schleppende Umsetzung wirkt sich somit maßgeblich auf den Gesamtfortschritt bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans aus.<sup>12</sup>

### **MV 3 Evaluation des Anerkennungsverfahrens und Prüfung der Finanzierungselemente**

Dieser Maßnahmenvorschlag sieht zum einen eine Evaluation des Anerkennungsverfahrens vor und zum anderen eine Untersuchung, inwiefern in den vorhandenen Regelvergütungen Finanzierungselemente für die Zentren ausreichend sind oder ob es einer Nachsteuerung durch den Gesetzgeber bedarf. Beide Aspekte werden bislang nicht umgesetzt, ersterer ist von der Etablierung des Anerkennungsverfahrens abhängig. Zur Umsetzung des Maßnahmenvorschlags wurde zwischen Januar 2015 und März 2017 das Projekt WB-NAPSE gefördert. Ursprünglich war im Rahmen des Projekts eine Vertiefungsanalyse zur Zentrenfinanzierung vorgesehen, diese wurde als Ergebnis der Zwischenbegutachtung jedoch nicht durchgeführt (s. S. 15).

### **MV 4 Prüfung flankierender Maßnahmen zur Arzneimittelversorgung**

Die Umsetzung ist laut Aktionsplan von der Etablierung der Zentrenstruktur abhängig. Bislang gab es keine Aktivitäten.

### **MV 5 Versorgungsforschungsstudie Versorgung von Patienten mit Orphan Drugs während einer stationären Behandlung**

WB-NAPSE konnte zu diesem Maßnahmenvorschlag keine Informationen bei den Verantwortlichen erheben. Laut NAMSE-Monitoring-Bericht ist ein versorgungswissenschaftliches Fachgespräch geplant. Bislang scheint es ausschließlich Vorüberlegungen gegeben zu haben.

### **MV 6 Gutachten zu Möglichkeiten des Erkenntnisgewinns aus Routinedaten zu Arzneimitteln und Off-Label-Use**

Die Fragestellung konnte bereits durch die Erkenntnisse aus Maßnahmenvorschlag 7 a-b beantwortet werden, so dass die Erstellung eines Gutachtens nicht mehr nötig war.



Grundsätzlich ist es möglich, aus Routinedaten Erkenntnisse zu Arzneimitteln und Arzneimitteln im Off-Label-Use (OLU) zu gewinnen.

#### **MV 7a-d Studie zur Erfassung des Off-Label-Use bei Seltenen Krankheiten; Ranking der Krankheiten nach Versorgungsrelevanz; Bewertung der Ergebnisse; Etablierung einer klinischen Infrastruktur**

Bislang werden Teil a und b des Maßnahmenvorschlags umgesetzt: Das BfArM führt in Zusammenarbeit mit dem DIMDI eine Studie zur Art und Häufigkeit des OLU durch. Das Projekt ist durch das BMG finanziert und läuft noch bis März 2018. Zum Ende der WB-NAPSE im März 2017 konnten gut 100 der geplanten 180 Wirkstoffe untersucht werden. Als limitierend für die Umsetzung wurde die geringe personelle Ausstattung der Datentransparenzstelle des DIMDI genannt. Erste Ergebnisse wurden publiziert (Fritze et al. 2017). Diese Studie liefert eine erste Datenbasis zum Off-Label-Use bei Seltenen Erkrankungen und schafft damit die Voraussetzungen für die weitere Umsetzung des Maßnahmenvorschlags.

#### **Fazit Handlungsfeld 1**

Die Umsetzung des Zentrenmodells sowie die Klärung der Finanzierung<sup>13</sup> stellen den Kern und die größte Herausforderung bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans dar. Zwar konnten wichtige Teilschritte erreicht werden, beispielsweise die Konsentierung der Anforderungskataloge für Typ A- und Typ B-Zentren und die Schaffung gesetzlicher Grundlagen für die Finanzierung der Zentrenstruktur. Insgesamt bleibt die Entwicklung allerdings hinter den Erwartungen der meisten NAMSE-Akteure zurück, da es bisher an einer Umsetzung fehlt. Zudem sind viele weitere Maßnahmenvorschläge von der Etablierung der Zentrenstruktur abhängig, wodurch der langsame Fortschritt ein zentrales Hemmnis für die Umsetzung des gesamten Nationalen Aktionsplans darstellt.

Hinsichtlich der Arzneimittelversorgung ist auf dem Gebiet der Orphan-Drugs nur wenig Fortschritt zu beobachten, wohingegen bei der Thematik des Off-Label Use gute Ergebnisse zu verzeichnen sind. Der gewählte Ansatz wird von den Beteiligten als sehr sinnvoll konzipiert beschrieben. Insgesamt sei jedoch die Bedeutung des Themas als untergeordnet einzuschätzen, da die Versorgung auch im Off-Label-Use grundsätzlich möglich ist.

---

<sup>13</sup> In Bezug auf die Finanzierung ist im Nationalen Aktionsplan zwar lediglich die Klärung von Finanzierungs- und Umsetzungswegen genannt. Für die Umsetzung des Zentrenmodells ist jedoch die darauf aufbauende tatsächliche Finanzierung des Mehraufwands ausschlaggebend.

## **Handlungsfeld 2: Forschung**

### **MV 8 Auf- und Ausbau Sequenzierzentren**

Die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags ist von der Etablierung der Zentrenstruktur abhängig. Nach Kenntnisstand der WB-NAPSE haben bislang noch keine Aktivitäten stattgefunden.

### **MV 9 Förderung von Forschungsprojekten, die auch die Etablierung von Tier- und Zellmodellen zur Aufklärung der Pathophysiologie von Seltenen Erkrankungen beinhalten**

Sowohl das BMBF als auch die DFG fördern grundsätzlich entsprechende Forschungsprojekte (Wissing und Bruckner-Tuderman 2017). Die Fördermittelgeber konnten jedoch keine Angaben über die Anzahl der Projekte mit SE-Relevanz machen, so dass nicht eingeschätzt werden kann, inwiefern sich die Formulierung des Maßnahmenvorschlags auf die Anzahl derartiger Projekte auswirkt.

SE-spezifische Projektförderung findet vor allem im Rahmen des ERA-Nets E-Rare statt (ERA-Net E-Rare | ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases 2017). Grundsätzlich lässt sich in den letzten Jahren ein zunehmendes Interesse an Seltenen Erkrankungen beobachten, so dass zu vermuten ist, dass auch die Anzahl der entsprechenden Forschungsprojekte insgesamt angestiegen sein dürfte. Der unmittelbare Effekt des Maßnahmenvorschlags lässt sich jedoch nicht beziffern, da zum einen die Anzahl der Projekte nicht bekannt ist und sich zum anderen nicht feststellen lässt, welche Projekte auch ohne den Nationalen Aktionsplan angestoßen worden wären.

### **MV 10 Intensivierung der Forschung zur Diagnostika-Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen**

Die Thematik ist grundsätzlich im Rahmen verschiedener Förderangebote förderfähig. Bei den verantwortlichen Fördermittelgebern konnten keine Informationen erhoben werden, in welchem Umfang Forschungsprojekte zur Diagnostika-Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen gefördert werden bzw. inwiefern die Forschung auf diesem Gebiet seit Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans gesteigert werden konnte. Es scheinen keine dedizierten Aktivitäten stattgefunden zu haben, um die Anzahl an Forschungsprojekten auf diesem Gebiet zu erhöhen.

### **MV 11 Spezialisierung klinischer Studieneinheiten auf besondere Erfordernisse von Studien zu Seltenen Erkrankungen**

Für die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags sind die Typ A-Zentren und das BMBF verantwortlich, laut Monitoring-Bericht hat die Umsetzung noch nicht begonnen und ist abhängig von der Etablierung der Zentrenstruktur. Im Rahmen der WB-NAPSE konnten darüber hinaus keine Informationen erhoben werden.

Im Bereich der klinischen Forschung sahen die befragten NAMSE-Akteure noch weiteren Förderbedarf, insbesondere beim Ausbau von Netzwerken um klinische Studien zu ermöglichen.

### **MV 12a Versorgungswissenschaftliches Fachgespräch**

Das Fachgespräch hat im Januar 2015 unter Beteiligung des BMG, der Forschungsförderung, Wissenschaft sowie der Leistungserbringer, Kostenträger und Industrie stattgefunden. Im Nachgang wurde zusätzlich eine Konkretisierung der identifizierten und aktuell unterrepräsentierten versorgungswissenschaftlichen Fragestellungen auf die Besonderheit der Seltenen Erkrankungen durchgeführt. Der Maßnahmenvorschlag kann damit formal als abgeschlossen betrachtet werden, da die Auswertung nicht Gegenstand des Maßnahmenvorschlags ist. Diese dauerte zum Ende der WB-NAPSE noch an. Dem NAMSE-Monitoring-Bericht (März 2017) zufolge ist als zentrales Ergebnis anzusehen, dass die Versorgungsforschung strukturell an Zentren angebunden werden sollte und diese entsprechend in das NAMSE-Zentrenmodell integriert werden sollte. Es ließ sich nicht erheben, inwiefern sich aus dem Fachgespräch konkrete Handlungsbedarfe und Themenbereiche in der Versorgungsforschung ableiten ließen, die durch das NAMSE in Zukunft adressiert werden sollten. Insgesamt wurde allerdings mehrfach in Interviews geäußert, dass die Aktivitäten des NAMSE insgesamt dazu beigetragen hätten, dass der Bereich der Versorgungsforschung in der deutschen Förderlandschaft mit zusätzlichen Fördermöglichkeiten intensiviert werden konnte. Diese Entwicklung lässt sich allerdings nicht ursächlich auf diesen Maßnahmenvorschlag zurückführen.

### **MV 12b Etablierung, Integration von Versorgungsforschung in SE-Zentren**

Die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags ist abhängig von der Etablierung der Zentrenstruktur. Dem Kenntnisstand der WB-NAPSE nach haben bisher keine Aktivitäten zur Umsetzung des Maßnahmenvorschlags stattgefunden.

**MV 13 Weiterführung der ELSA-Förderprogramme**

Die ELSA-Förderprogramme werden vom BMBF weitergeführt, was sich jedoch nicht in erster Linie auf das NAMSE zurückführen lässt. SE werden nicht explizit in den Ausschreibungstexten der Fördermaßnahmen erwähnt, sind aber grundsätzlich förderfähig. Es liegen keine Informationen vor, in welchem Umfang SE-relevante Fragestellungen im Rahmen der ELSA-Programme gefördert werden.

**MV 14 Einrichtung einer Kooperationsplattform zwischen Akademia und Industrie**

Nach ersten Aktivitäten (Durchführung von Abstimmungsgesprächen zu bestehenden Kooperationsplattformen unter Beteiligung des BMBF, Industrievertreterinnen und -vertretern sowie der NAMSE-Geschäftsstelle) stockt die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags. Von den Beteiligten wurden dafür widersprüchliche Gründe genannt, die Ursache für die zögerliche Umsetzung konnte nicht abschließend ermittelt werden.

**MV 15 Strategische Weiterentwicklung der Forschungsförderung zur internationalen Kooperation**

Die europäischen Programme E-Rare und IRDiRC (International Rare Diseases Research Consortium) werden mit deutscher Beteiligung weitergeführt. Auf europäischer Ebene finden strategische Überlegungen statt, beispielsweise über die Zusammenführung in einer Joint Programme Initiative, woran auch deutsche Institutionen beteiligt sein sollen.

Nach dem Kenntnisstand der WB-NAPSE findet jedoch keine eigenständige Diskussion bei den verantwortlichen deutschen Forschungsförderern statt, inwieweit die bestehenden Programme ausreichend sind, um die Ziele des NAMSE zu erfüllen oder ob weitere Aktivitäten notwendig wären.

**MV 16 Förderung innovativer Konzepte für die Verknüpfung von Versorgung und Forschung**

Dieser Maßnahmenvorschlag soll erst nach der Etablierung der Zentrenstruktur umgesetzt werden. Zum Zeitpunkt der Berichtserstellung ist dieser Maßnahmenvorschlag nicht weiter konkretisiert. Nach dem Kenntnisstand der WB-NAPSE findet bislang noch keine Diskussion darüber statt, was unter innovativen Konzepten zu verstehen sein könnte, wie eine entsprechende Förderung aussehen könnte und bei welchen Akteuren die Verantwortung für die Umsetzung schließlich liegen sollte.

## **Fazit Handlungsfeld 2**

Die Maßnahmenvorschläge dieses Handlungsfelds umfassen verschiedene Bereiche, denen im Zusammenhang mit SE-relevanten Forschungsthemen eine Relevanz zukommt. Zwar befindet sich die Mehrzahl der Maßnahmenvorschläge inzwischen in der Umsetzung, allerdings gehen nicht immer konkrete Aktivitäten damit einher. Der WB-NAPSE liegen nur wenige Hinweise vor, dass sich die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge dieses Handlungsfelds auf die Forschungsaktivitäten zu SE-relevanten Themen, mit Ausnahme der Versorgungsforschung, ausgewirkt hätte. Grundsätzlich wird die erhöhte Aufmerksamkeit und Thematisierung von SE durch den Nationalen Aktionsplan und das NAMSE aber als förderlich wahrgenommen. Allerdings steht die Etablierung der Zentrenstruktur in Deutschland und damit einer wichtigen Voraussetzung für die Etablierung einer entsprechenden Forschungslandschaft zu Seltenen Erkrankungen noch aus.

## **Handlungsfeld 3: Diagnose**

### **MV 17 Pilotprojekt: Anforderungen an die Zusammenarbeit von Zentren und Primärversorgern**

Laut des NAMSE-Monitoring-Berichts soll die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags auf den Erkenntnissen des DENIES-Projekts (MV 18) aufbauen, sie ist von der Etablierung der Zentrenstruktur abhängig. Entsprechend gibt es bislang keine Aktivitäten. Es ist nicht geklärt, durch wen das vorgeschlagene Pilotprojekt durchgeführt und wie es finanziert werden könnte. Die Klärung dieser Fragen wird als zentrale Voraussetzung für die Bearbeitung des Maßnahmenvorschlags gesehen.

### **MV 18 DENIES: Pilotprojekt: Fragebogen zur Dokumentation des Diagnoseweges vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zum Zentrum (DENIES)**

Unter Beteiligung von den Mitgliedern der AG-Zentren und der ACHSE wurde ein Fragebogen entwickelt, der einerseits längerfristig die verschiedenen Diagnosepfade erfassen, geeignete Indikatoren, die auf das Vorliegen einer SE hindeuten ableiten und so langfristig die Diagnosepfade verbessern soll und andererseits auch kurzfristig die Diagnostik von Patientinnen und Patienten, die Kontakt mit einem Zentrum aufnehmen, unterstützen soll. Der Fragebogen kommt nach dem Wissensstand der WB-NAPSE bei den ursprünglich involvierten ZSE regelmäßig zum Einsatz, dies scheint bei den neueren ZSE aber eher nicht der Fall zu sein bzw. es ist nicht bekannt, inwieweit das frei verfügbare Dokument genutzt wird. Die fehlenden finanziellen Mittel für die Zentren werden

dabei als Hindernis gesehen. Ohne Fördermittel für die Auswertung der ausgefüllten Fragebögen findet bislang keine zentrale Analyse der Daten statt.

### **MV 19 Kodierung SE: Einheitliche Kodierung Orpha-Diagnosecode / ICD 10 GM**

Das Projekt wird vom DIMDI gemeinsam mit Orphanet-Deutschland durchgeführt und vom BMG finanziert (Marx et al. 2017). Im Juli 2016 ist ein Folgeprojekt gestartet. Das DIMDI hat einen Musterdatensatz, in dem ICD-10-GM mit Orpha-Kennnummern verknüpft sind, bereitgestellt, wodurch die Möglichkeit geschaffen wird, SE in Zukunft besser abzubilden. Insgesamt wird das Projekt von den Beteiligten als sehr erfolgreich beurteilt. Soweit derzeit abschätzbar scheint die Nutzung der Ergebnisse weitgehend sichergestellt. Zum einen soll der Einsatz der Doppelkodierung nun zunächst in einigen Zentren für Seltene Erkrankungen getestet werden. Außerdem ist das DIMDI an der europäischen Rare Disease Joint Action beteiligt, die unter anderem die Einführung einer einheitlichen Kodierung von Seltenen Erkrankungen in den beteiligten Ländern voranbringen soll.

Förderlich für die Umsetzung ist die Tatsache, dass der Maßnahmenvorschlag mit einem finanzierten Projekt hinterlegt wurde und die Durchführung durch Institutionen geschieht, die aufgrund ihres Kernauftrags ein eigenständiges Interesse an der Umsetzung haben.

### **MV 20 Pilotprojekt Validierung Praxissoftware**

Die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags wurde durch Gespräche des Hausärzteverbands mit Software-Herstellern angestoßen. Allerdings scheint dieses Thema für die Hersteller von geringer Priorität zu sein, da es nicht mit einem Wettbewerbsvorteil bzw. wirtschaftlichem Gewinn verbunden ist. Darüber hinaus besteht eine Herausforderung darin, dass es für Symptome, die auf eine SE hinweisen könnten, häufig keine etablierten Begriffe gibt (z. B. für „Tollpatschigkeit“). Die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags stockt daher.

### **MV 21 Projekt Entwicklung webbasiertes Diagnosetool für Primärversorger**

Dieser Maßnahmenvorschlag wird in Form eines von der Robert-Bosch-Stiftung finanzierten Projekts „Computergestützte Diagnostik“ durch die Medizinischen Hochschule gemeinsam mit der Improved Medical Diagnostics IMD GmbH umgesetzt (Grigull et al. 2016). Die Projektlaufzeit endete im Juni 2016. Ziel des Projektes war die Entwicklung von Fragebögen, die als niederschwelliges Tool allgemein verfügbar sind und der Beschleunigung diagnostischer Weichenstellungen dienen. Hierfür wären jedoch weitere

Aktivitäten nötig, um sicherzustellen, dass die Fragebögen systematisch eingesetzt werden. Laut Monitoringbericht sollen die Ergebnisse u. a. von Lotsen an ZSE genutzt werden. Es ist der WB-NAPSE nicht bekannt, inwiefern im NAMSE bereits weitere Maßnahmen geplant oder bereits ergriffen wurden, um dies zu erreichen.

### **MV 22 Prüfung Abbildung SE im Einheitlichen Bewertungsmaßstab**

In die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags sollen die Ergebnisse des DENIES-Projekts (MV 18) sowie des MV 21 einfließen. Nach dem Wissensstand der WB-NAPSE war dies zum Ende des Berichtszeitraums noch nicht geschehen. Im Laufe der EBM-Reform wird vonseiten des GKV-Spitzenverbandes außerdem geprüft, inwiefern Anpassungsbedarf bei der haus- und fachärztliche Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine SE besteht. Wo dies der Fall ist, sollen Vorschläge zur Anpassung des EBM in den Bewertungsausschuss eingebracht werden. Die EBM-Reform ist zeitlich verzögert, so dass das neue Regelwerk nicht wie geplant am 1.7.17 in Kraft getreten ist, sondern für den 1.1.19 vorgesehen ist.

### **MV 23 Beratungen über Next Generation Sequencing (NGS) werden im Bewertungsausschuss aufgenommen**

Die „Hochdurchsatzsequenzierung“ zur Diagnostik von SE wurde in den EBM aufgenommen und ist damit seit dem 1. Juli 2016 erstattungsfähig. NGS ist nicht nur in der Diagnostik von SE relevant und war bereits vor der Gründung des NAMSE ein wichtiges Thema. Die Formulierung des Maßnahmenvorschlags und die Arbeit des NAMSE dürften aber die Einigung bei den Verhandlungen um den EBM tendenziell positiv beeinflusst haben. Somit ist der Maßnahmenvorschlag ein positives Beispiel dafür, dass SE-relevante Leistungen in den EBM aufgenommen werden konnten.

### **MV 24 Elektronische Plattform zur Erstellung von Leitlinien**

Der Maßnahmenvorschlag wird von TMF und der AWMF durchgeführt. Laut Monitoringbericht findet ein Testdurchlauf mit Leitlinien zu Morbus Pompe statt, für den noch keine Ergebnisse vorliegen. Insgesamt soll der Maßnahmenvorschlag einen Beitrag zur Standardisierung von Diagnostik und Therapie leisten. Die Umsetzung wird als verzögert bewertet. Konkrete Ziele wurden nicht bestimmt, insgesamt werden die Ziele aber von den beteiligten Bündnispartnern als überwiegend erreichbar eingeschätzt. Der WB-NAPSE liegen keine weiteren Informationen vor.

### **MV 25 Methodenprojekt zur Bewertung und Auswertung von Studien mit geringer Teilnehmerzahl**

Ein entsprechendes Projekt wurde vom IQWiG im Auftrag des BMG durchgeführt. Die Ergebnisse wurden in einem Rapid Report zur „Bewertung und Auswertung von Studien bei SE“ im Jahr 2014 veröffentlicht (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) 2014). Darin kommt das IQWiG zum Schluss, dass es keine Begründung gibt, bei Studien zu SE vom Ansatz der randomisierten kontrollierten Studien (RCTs) abzuweichen. Der Maßnahmenvorschlag ist abgeschlossen und wird von den verantwortlichen Akteuren sehr positiv bewertet, da er zügig und schlüssig durchgeführt werden konnte und relevante Ergebnisse für die Umsetzung weiterer Maßnahmenvorschläge geliefert habe.

Die Studienergebnisse wurden in verschiedenen deutschen und europäischen Fachgremien vorgestellt. Der Bekanntheitsgrad der Ergebnisse in der Fachwelt wird als hoch eingestuft, u. a. sei in der Fachwelt eine Diskussion über das Thema angestoßen worden. Es könne davon ausgegangen werden, dass die Ergebnisse in Zukunft Berücksichtigung bei der Planung klinischer Studien finden werden.

### **MV 26 Einführung eines Prüfpunkts SE bei der Entwicklung von Leitlinien**

Dieser Maßnahmenvorschlag soll einen Beitrag dazu leisten, die besonderen Bedingungen bei SE in Leitlinien zu berücksichtigen. Der Monitoringbericht aus dem Jahr 2015 gibt an, dass die Umsetzung angestoßen worden sei. In den letzten zwei Jahren scheinen keine Aktivitäten zur Umsetzung stattgefunden zu haben. Eine Laufzeit für die Umsetzung wurde nicht festgelegt.

### **Fazit Handlungsfeld 3**

Im Handlungsfeld Diagnose wurden viele Aktivitäten angestoßen, denen eine hohe Relevanz im Hinblick auf eine schnellere und verbesserte Diagnosestellung bei SE zukommt. Hierzu gehören sowohl die Entwicklung von Instrumenten (beispielsweise Leitlinien, Checklisten, Kodierung), als auch Forschungsprojekte, um überhaupt Erkenntnisse zur bisherigen Situation zu gewinnen. Bislang konnten die Maßnahmenvorschläge allerdings ihre Wirkung noch nicht oder nur zu einem geringen Umfang entfalten. Gründe sind häufig eine unzureichende Verbreitung der Ergebnisse oder Implementierung der entwickelten Instrumente in die Regelversorgung.

Bislang ist insbesondere die Erkenntnislage über die Patientenpfade und Diagnosewege in der Primärversorgung noch gering. Hier besteht noch weiterer Forschungsbedarf.



## **Handlungsfeld 4: Register**

### **MV 27 Implementierung eines Webportals von Registern zu SE**

Nach dem Kenntnisstand der WB-NAPSE gab es bis zum Ende des Untersuchungszeitraums keine Aktivitäten zur Umsetzung des Maßnahmenvorschlags. Der Monitoringbericht aus dem Jahr 2015 gibt an, der Maßnahmenvorschlag befände sich in der Umsetzung als Teil des OSSE-Projekts (MV 29), im Monitoring-Bericht vom Mai 2017 ist angegeben, dass die Umsetzung noch nicht begonnen habe. Die Entwicklung des Webportals soll von der Strategiegruppe Register (MV 28) behandelt werden. Somit ist anzunehmen, dass es über die Formulierung des Maßnahmenvorschlags hinaus bislang keine konkreten Überlegungen zu Gestaltung und Umsetzung gibt.

### **MV 28 Strategiegruppe „Register für Seltene Erkrankungen“**

Die Strategiegruppe wurde im Jahr 2016 etabliert. Es ist die Erarbeitung eines Positionspapiers geplant. Bislang habe es in der Strategiegruppe jedoch „so gut wie keine“ Aktivitäten gegeben, auch wenn man sich viel vorgenommen habe. Hemmend seien insbesondere die begrenzten zeitlichen Ressourcen, die den Gruppenmitgliedern zu Verfügung stünden, u. a. aufgrund ihrer Einbindung in vielfältige europäische Aktivitäten zu Registern, denen aufgrund der geringen Aktivität im NAMSE gegenwärtig teilweise eine höhere Priorität zukäme.

### **MV 29 Projekt OSSE: Modellregister für krankheitsspezifische Register**

Der Maßnahmenvorschlag wird durch das BMG-geförderte Projekt „OSSE – Open-Source-Registersystem für SE“ umgesetzt (Storf et al. 2017). OSSE soll die Einrichtung von Registern und den Austausch von Daten zwischen bestehenden Registern vereinfachen. Dafür wurde ein einerseits ein Modellsystem für die einfache Erstellung neuer Register und andererseits ein sogenannter „Brückenkopf“ entwickelt, der es ermöglicht, auch bestehende Register anbinden zu können. Insgesamt wird das Projekt von den Beteiligten als sehr positiv bewertet. Die entwickelte Software wird sei qualitativ sehr gut, allerdings konnten bisher nur zwei neue Register mit OSSE aufgesetzt und ein bestehendes Register per Brückenkopf angebunden werden. Als hemmend werden vor allem die hohen Datenschutzerfordernungen in Deutschland gewertet, die die Etablierung von Registern stark verzögern würden.

Auch nach Förderende wird das Projekt aktiv weiterverfolgt, inzwischen allerdings vorrangig im europäischen Kontext wie den ERNs. Die entwickelte Software und weiterführenden Informationen sind frei zum Download unter <https://www.osse-register.de/de/> verfügbar.

Allerdings existieren natürlich auch Konkurrenzsysteme in anderen europäischen Ländern, so dass abzuwarten ist, welche Systeme langfristig den europäischen Standard darstellen werden.

Für eine nachhaltige Nutzung ist eine kontinuierliche Weiterentwicklung und Pflege der Software notwendig. Die Etablierung von Registern und die Erfassung von Patientendaten sind für die Versorger mit einem deutlichen Aufwand verbunden. Deswegen werden langfristig Anreize zu schaffen sein, um die Versorger dafür zu gewinnen, sich an Registern zu beteiligen.

### **MV 30 Workshop zur Sammlung und Klärung offener Fragen hinsichtlich eines Registers für unklare Diagnosen**

Ein entsprechender Workshop hat stattgefunden. Die Ergebnisse sollen in der Strategiegruppe Register (MV 28) behandelt werden. Aufgrund der geringen Aktivität der Strategiegruppe kann zum Zeitpunkt der Berichtserstellung jedoch nicht abgeschätzt werden, ob eine entsprechende Nutzung erfolgen wird.

### **MV 31 Mögliches Projekt zu Registern für unklare Diagnosen**

Laut NAMSE-Monitoringbericht wurde durch das BMBF das Projekt „VarWatch“ (Variation Watch), das den Aufbau einer Datenbank für neue Genvariationen und der dazugehörigen Phänotypen zum Ziel hat, gefördert. Dadurch soll der Abgleich alter und neu hingekommener Einträge erleichtert werden. Der Internetseite der TMF ist zu entnehmen, dass VarWatch erfolgreich entwickelt wurde (Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V (TMF)). Darüber hinaus liegen der WB-NAPSE keine Informationen vor.

### **MV 32 Projekt nicht-krankheitsspezifische Register auf Grundlage der Entwicklung des Modellregisters**

Die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags ist abhängig von der Etablierung der Strategiegruppe (MV 28) und der Verfügbarkeit des Modellregisters (MV 29). Damit wären inzwischen die Grundlagen für die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags geschaffen. Es liegen der WB-NAPSE keine Informationen dazu vor, dass bereits Planungen zur Umsetzungen des Maßnahmenvorschlags angestoßen wurde. Aufgrund der tendenziell geringen Aktivität der Strategiegruppe Register erscheint eine zeitnahe Umsetzung zum Zeitpunkt der Berichtserstellung eher unwahrscheinlich.

## **Fazit Handlungsfeld 4**

Insgesamt hat sich in den letzten Jahren durch das Engagement der involvierten Akteure und die Bereitstellung von Projektmitteln ein augenscheinlich gut vernetzte „Register-Community“ etabliert, so dass insgesamt der Schluss gezogen werden kann, dass in diesem Handlungsfeld deutliche Fortschritte erzielt worden sind. Hindernd auf die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge in diesem Handlungsfeld wirkt sich jedoch die bislang tendenziell geringe Aktivität der Strategiegruppe Register aus.

In Zukunft wird für die Weiterentwicklung des Handlungsfelds die stärkere Berücksichtigung der europäischen Perspektive, insbesondere bei den Maßnahmenvorschlägen, die bislang noch nicht umgesetzt werden, die Schaffung von Anreizen für die Etablierung neuer und die Anbindung bestehender Register, die Sicherstellung der Einhaltung von Standards sowie der Nutzung von Registern in der Versorgung von Bedeutung sein.

## **Handlungsfeld 5: Informationsmanagement**

### **MV 33 Entwicklung einer Checkliste, Kriterien guter Patienteninformation für SE**

Bereits im NAMSE-Prozess wurde von der AG Informationsmanagement ein Arbeitspapier mit Kriterien und Standards zu Patienteninformationen zu SE erstellt (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen).<sup>14</sup> Bei der Entwicklung waren u. a. die ACHSE und das Netzwerk Evidenzbasierte Medizin (EBM) eingebunden. Die Qualität der Checkliste wird von den Beteiligten als sehr gut eingeschätzt. Allerdings wurde die Checkliste bislang nicht formal vom NAMSE verabschiedet. Die Nutzung erfolgt bislang ausschließlich inoffiziell, die Checkliste stellt aber keinen offiziellen Standard dar.

### **MV 34 Konzept zur Bekanntmachung und Einsatz der Checkliste**

Die Checkliste findet bereits Berücksichtigung bei der Erstellung von Kurzinformationen und bei der Bewertung von Websites für das Zentrale Informationsportal (ZIPSE). Bislang wurden unter Berücksichtigung der Checkliste zehn Kurzinformationen entwickelt. Mit der Erstellung weiterer Kurzinformationen wird gerechnet. Zudem wurde die Liste in einer Fachzeitschrift veröffentlicht (Verlässlich informieren zu Seltenen Erkrankungen 2013; Schäfer et al. 2017).

---

<sup>14</sup> Online verfügbar unter <http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/Hintergrundpapiere/kriterien%20und%20standards%20zu%20pi%20zu%20se.pdf>, zuletzt geprüft am 06.07.2018.

Bei einer Online-Recherche durch WB-NAPSE war die Checkliste allerdings nicht auffindbar, so dass davon ausgegangen werden muss, dass die Nutzung jenseits der unmittelbar am NAMSE beteiligten Akteure gering ausfallen dürfte. Auch bei den Aktivitäten, die vom Bündnis ausgehen, findet die Checkliste bislang nicht standardmäßig Berücksichtigung.<sup>15</sup>

Die Erarbeitung eines Konzepts für die Bekanntmachung und den Einsatz der Checkliste konnte bislang nicht verwirklicht werden, da bei den verantwortlichen Institutionen Orphanet Deutschland und ACHSE e.V. keine ausreichenden Ressourcen verfügbar waren.

Insgesamt wurde von den Beteiligten die Umsetzung der MV 33 und MV 34 als sehr gut bewertet, da das entwickelte Instrument auch ohne offizielle Verabschiedung durch das NAMSE bereits im Einsatz ist und somit seine Wirkung entfalten kann.

### **MV 35      Entwicklung Format für gute Patienteninformation unter Anwendung der Checkliste**

Bislang gibt es keine Pläne zur Umsetzung. Gründe sind zum einen fehlende Ressourcen bei den verantwortlichen Institutionen ACHSE und Orphanet. Zum anderen stellt sich bei den Akteuren inzwischen die Frage, inwiefern die Relevanz des Maßnahmenvorschlags noch gegeben ist. Stattdessen wird jetzt eine sukzessive Verbesserung bestehender Informationsangebote angestrebt. Dies geschieht u. a. durch die Überführung der Inhalte von achse.info zu Orphanet Deutschland.

### **MV 36      Gemeinsame Botschaften**

Die Medien- und Öffentlichkeitsarbeit des NAMSE erfolgt zentral durch die NAMSE-Geschäftsstelle. Ein gemeinsames Konzept zur Koordination der Öffentlichkeitsarbeit der Bündnispartner war geplant, die Abstimmung bzgl. gemeinsamer Botschaften hat sich in der Praxis jedoch als nicht umsetzbar erwiesen.

---

<sup>15</sup> Beispielsweise findet sich in den Anforderungskatalogen für die Typ A- und Typ B-Zentren kein Hinweis, dass Informationsmaterial für Patienten der Checkliste genügen sollte. Auch die Bewertung von Informationsseiten durch das ZIPSE-Portal erfolgt nicht auf Basis der Kriterien der Checkliste für gute Patienteninformationen für SE.

### **MV 37 Konzeptvorschlag zur Etablierung eines zentralen Informationsportals für Seltene Erkrankungen**

Dieser Maßnahmenvorschlag wurde durch das Projekt ZIPSE umgesetzt (Litzkendorf et al. 2017). Das Projekt wurde zwischen Dezember 2013 und Januar 2017 vom BMG gefördert und unter der Leitung der Medizinischen Hochschule Hannover umgesetzt. Im Rahmen von ZIPSE wurde für Betroffene ein umfassendes Informationsportal zu SE geschaffen. Das Portal ZIPSE soll ein „Wegweiser“ für Seltene Erkrankungen sein, ist unter <https://www.portal-se.de> verfügbar und wird fortlaufend redaktionell weiterentwickelt. Es stellt keine eigenen Inhalte zur Verfügung, sondern verweist auf vorhandene Informationsquellen. Dabei wird zwischen qualitätsgesicherten Informationen und solchen, die zwar die Qualitätskriterien nicht erfüllen aber dennoch relevant sind, unterschieden. Für Informationssuchende ohne eine Diagnose ist es nicht geeignet. Das Portal stellt eine alternative Informationsquelle zu Orphanet dar, dessen Ressourcen als Informationsgrundlage genutzt wurden. Der Nutzen wird unterschiedlich bewertet, da die Informationen auch durch eine Recherche mit Standard-Suchmaschinen wie Google ausfindig gemacht werden können, wenn auch ohne entsprechende Qualitätssicherung.

Nach Ablauf der Projektförderung stellt sich nun die Frage, wie die langfristige Weiterentwicklung und Pflege des Portals gewährleistet werden können. Zum Abschluss der WB-NAPSE im März 2017 wurde die Gründung eines eigenen Vereins geplant.

#### **Projekt se-atlas (zugehörig zu MV 37)**

Zur Umsetzung des MV 37 wurde außerdem die Webseite se-atlas entwickelt, die seit Februar 2015 unter [www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de) zur Verfügung steht (Haase et al. 2017). Sie kartiert Versorgungseinrichtungen und deren Versorgungsangebote sowie Selbsthilfeorganisationen zum Thema SE und richtet sich sowohl an Betroffene als auch an Ärztinnen und Ärzte. Im März 2017 waren 775 Versorgungseinrichtungen, 1350 Versorgungsangebote und 352 Selbsthilfeorganisationen erfasst worden. Das Projekt wurde vom 1.6.13 bis zum 31.12.17 vom BMG gefördert, auch hier bedarf es für die regelmäßige Aktualisierung aber langfristiger Finanzierungsoptionen. Zum Abschluss der WB-NAPSE war dies noch nicht geklärt.

Auch für den se-atlas stellten die Daten von Orphanet die Grundlage für die Versorgungseinrichtungen dar und es gibt gewisse Dopplungen zum Informationsangebot von Orphanet. Der Nutzen wird von den verantwortlichen Akteuren als sehr gut eingeschätzt.

**MV 38 Orphanet: Etablierung von Orphanet als zentrale Informationsplattform in einem Informationsportal**

Dieser Maßnahmenvorschlag wurde in den Befragungen u. a. als „mission statement“ beschrieben, durch das die Bedeutung von Orphanet unterstrichen werden sollte, ohne jedoch mit konkreten Aktivitäten hinterlegt zu sein.

Im NAMSE-Monitoring-Bericht wird auf ein Projekt von Orphanet und ACHSE verwiesen, im Rahmen dessen Krankheitsbeschreibungen von der Webseite [www.achse.info](http://www.achse.info) zu Orphanet überführt werden sollen. Die Projektförderung hierfür läuft noch bis zum 31. Dezember 2017. Darüber hinaus fände allerdings keine Einbindung dieser beiden Institutionen in strategische Diskussionen statt, wie die eine patientenorientierte Gestaltung und Organisation der Informationslandschaft erreicht werden könnte.

**MV 39 Prüfung, ob Beratungsbedarf ein zentrales Informationstelefon notwendig macht**

Diese Prüfung wurde im Rahmen des ZIPSE-Projekts umgesetzt. Die Untersuchung ergab, dass bei Betroffenen von Seltener Erkrankungen ein erhöhter Informationsbedarf besteht und die Fragestellung häufig äußerst komplexer Natur ist. Es zeigte sich, dass die Einrichtung eines eigenen Info-Telefons, von dem aus Betroffene unmittelbar an spezifische, geeignete Einrichtungen weitervermittelt werden können, nicht sinnvoll ist, da der Kosten den Nutzen nicht rechtfertigen würden. Stattdessen sollte das Ziel sein, bestehende Informationsangebote weiterzuentwickeln und ggf. zu vernetzen.

**MV 40 Verankerung Seltener Erkrankungen in NKLM/NKLZ**

Im Jahr 2015 wurden die Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkataloge Medizin und Zahnmedizin (NKLM und NKLZ) veröffentlicht. Die Prozesse zur Erarbeitung des Nationalen Aktionsplans und der Lernzielkataloge liefen weitgehend zeitgleich. Außerdem waren einige Personen in beide Prozesse involviert, so dass ein guter Austausch sichergestellt war und beide Prozesse voneinander profitieren konnten. Insgesamt konnten in der Ausbildung große Fortschritte erzielt werden, indem die Vermittlung von Kompetenzen im Umgang mit Seltenern Erkrankungen und unklaren Diagnosen deutlich gestärkt wurden. Durch die Stärkung der SE-Thematik in der Ausbildung ist zu erwarten, dass zukünftige Mediziner-Generationen einen erheblich höheren Kenntnisstand zu Seltenern Erkrankungen haben werden als die derzeitigen. Hinderlich für die Verbesserung der Ausbildung sei laut Aussage der zu dem Thema befragten Bündnispartner jedoch die langsame Etablierung der Zentrenstruktur. Die ZSE müssten langfristig auch Aufgaben in der Ausbildung übernehmen, damit die Studierenden nicht nur theoretisch geschult werden, sondern auch echte SE-Fälle zu sehen bekämen.

**MV 41      Verbundprojekt zur Aufnahme von Seltenen Erkrankungen mit spezifischen Fragestellungen in Fakultätslehrpläne**

Dieser Maßnahmenvorschlag wird durch da BMBF-gefördertes Modellprojekt „MERLIN – Medical Education Research – Lehrforschung im Netz BW“ in Baden-Württemberg umgesetzt (Kompetenzzentrum für Medizindidaktik Baden-Württemberg der Medizinischen Fakultät Tübingen 2017). Das Projekt wird noch bis Ende 2020 gefördert. Die Projektinhalte sind jedoch nicht auf Seltene Erkrankungen beschränkt. Im Rahmen der WB-NAPSE konnten keine Informationen über den Umsetzungsstand des Verbundprojekts, bisherige SE-relevante Projektergebnisse und etwaige Pläne für deren Verwertung im NAMSE bzw. an weiteren Fakultäten außerhalb des Verbundes erhoben werden.

**MV 42      Aufnahme von Fragen zu Seltenen Erkrankungen in den Fragenpool des IMPP**

Die Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags hat sich verzögert, da es aufgrund einer vakanten Stelle Schwierigkeiten gab, einen Kontakt zwischen dem BMG und dem Institut für Medizinische und Pharmazeutische Prüfungsfragen (IMPP) zu etablieren. Grundsätzlich bestehe beim IMPP ein „offenes Ohr“ für die SE-Thematik, die Prüfungsfragen würden sich am NKLM orientieren.

Nach Kenntnisstand der WB-NAPSE werden darüber hinaus keine Aktivitäten geplant, beispielsweise zur Bestimmung, inwieweit SE-relevante Fragen bereits im Fragenpool enthalten sind und wie weitere Fragen aufgenommen werden könnten.

**MV 43      Aufnahme Seltener Erkrankungen in Weiterbildungsordnungen und Richtlinien der BÄK, BZÄK bzw. LÄK, LZK**

Die Überarbeitung der Musterweiterbildungsordnungen stellt einen langwierigen Prozess dar, bei dem zum Zeitpunkt der Erhebungen nicht absehbar war, wann dieser abgeschlossen sein wird. In diesem gesamten Prozess stellen Seltenen Erkrankungen nur eines von vielen relevanten Themen dar, es ist aber dabei nicht mit großen Widerständen zu rechnen.

Ob der Wissensstand der praktizierenden Mediziner und Medizinerinnen bezüglich Seltener Erkrankungen erhöht und damit die Versorgung der Betroffenen verbessert werden kann, hängt letztendlich davon ab, ob entsprechende Weiterbildungen angeboten und angenommen werden. Dabei wurde es als unwahrscheinlich eingeschätzt, dass SE-spezifische Weiterbildungen auf großes Interesse stoßen würden, stattdessen sollten

reguläre Weiterbildungen auch SE-relevante Fragen behandeln. Das Angebot an Fortbildungen fällt in den Verantwortungsbereich der einzelnen LÄK bzw. LZÄK, so dass die BÄK und die BZÄK keinen Einblick in und Einfluss auf die Umsetzung haben.

#### **MV 44 Einbeziehung der Patientenselbsthilfe in Fortbildungsveranstaltungen der Typ A- und Typ B-Zentren**

Dieser Maßnahmvorschlag stellt einen Auftrag an die Zentren dar. Damit hängt die Umsetzung von der Etablierung der Zentrenstruktur ab.

Bisher gab es keine Aktivitäten oder Planungen. Auch ist in den Anforderungskatalogen für die Typ A- und Typ B-Zentren die Einbeziehung der Selbsthilfe in der Aus-, Fort- und Weiterbildung nicht als Qualitäts- oder Kernziel genannt.

#### **MV 45 Weiterentwicklung von durch Patientenverbände durchgeführten Fortbildungen für andere SE**

Hinsichtlich der konkreten Ausgestaltung dieses Maßnahmvorschlags zeigten sich in den Interviews unterschiedliche Erwartungen. Laut der verantwortlichen Bündnispartner zielt der Maßnahmvorschlag darauf ab, dass Ärztinnen und Ärzte in Fortbildungsveranstaltungen echte Fälle von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen vorgestellt bekommen. Dieses Thema hat aus Sicht der Patientenvertretungen eine große Wichtigkeit. Bereits vor der Gründung des NAMSE haben sich Patientenorganisationen darum bemüht, sich an medizinischen Fortbildungen zu beteiligen. Allerdings scheint es im Bündnis kein einheitliches Verständnis dazu zu geben, welche konkreten Aktivitäten mit der Umsetzung des Maßnahmvorschlags einhergehen sollten. Bislang sind keine konkreten Aktivitäten geplant. Als Hauptthemnisse wurden von den verantwortlichen Bündnispartnern die fehlende Finanzierung bzw. unzureichende Ressourcen bei der ACHSE und den Patientenverbänden genannt. Zudem wurde deutlich, dass Patientenorganisationen mit diesem Maßnahmvorschlag auch die Hoffnung auf ein größeres Engagement und Finanzierungsbereitschaft von Seiten der anderen Akteure verbinden, um eine stärkere Einbindung von Patientenvertreterinnen und -vertretern in Fortbildungen zu ermöglichen. Diese Hoffnungen wurden allerdings nicht erfüllt.

Aufgrund des allgemein gesteigerten Interesses an Seltenen Erkrankungen werden Patientenorganisationen in den letzten Jahren vermehrt von Seiten der Medizin angefragt, sich an Fortbildungen zu beteiligen, so dass die Umsetzung des Maßnahmvorschlags durch diese Entwicklung positiv beeinflusst werden könnte.



**MV 46    Öffentlichkeitsarbeit**

Die Öffentlichkeitsarbeit des NAMSE wird durch die Geschäftsstelle betrieben. Zu diesem Zweck wird z. B. die NAMSE-Webseite (<http://www.namse.de/>) sowie ein Twitter-Kanal ([https://twitter.com/Namse\\_Info](https://twitter.com/Namse_Info)) genutzt. Außerdem haben im Jahr 2016 eine Zukunftswerkstatt und im Jahr 2017 ein BMG-Symposium stattgefunden.

Auch der halbjährliche Monitoringbericht ist über die Webseite verfügbar und kann der interessierten Öffentlichkeit als Informationsquelle für die Aktivitäten des Bündnisses dienen. Allerdings ist der Monitoringbericht nicht auf diese Zielgruppe zugeschnitten.

Die zukünftige Öffentlichkeitsarbeit hängt von der Art und Weise, in der die NAMSE-Geschäftsstelle weitergeführt wird, ab.

**MV 47    Identifizierung und Bewertung telemedizinischer Angebote bei SE**

Dieser Maßnahmenvorschlag wird von der NAMSE-Geschäftsstelle koordiniert. Zu Beginn der Umsetzung wurden bestehende telemedizinische Angebote identifiziert. Dabei konnten diverse Projekte identifiziert werden, zu denen jedoch oft keine ausreichende Evidenz über ihre Wirksamkeit vorlag. Zusätzlich haben Mitglieder der E-Health Initiative des BMG einen Kriterienkatalog für die Planung, Durchführung und Evaluation telemedizinischer Projekte entwickelt. Die Monitoringberichte der NAMSE-Geschäftsstelle verzeichnen seit November 2014 keinen weiteren Fortschritt. Auch im Rahmen der WB-NAPSE konnten keine weiteren Informationen erhoben werden. Laut Monitoringbericht hängt die weitere Umsetzung von der Etablierung der Zentrenstruktur ab. Insbesondere im Hinblick auf die Etablierung der nationalen und europäischen Zentrenstruktur kommt telemedizinischen Angeboten eine hohe Bedeutung zu, beispielsweise für die Durchführung von internationalen Fallkonferenzen. Allerdings muss davon ausgegangen werden, dass u. a. durch die Etablierung der ERNs bereits jetzt telemedizinische Anwendungen und Angebote zum Einsatz kommen.

**Fazit Handlungsfeld 5**

In diesem Handlungsfeld wurde verschiedene Projekte und Initiativen angestoßen, die die Informationsmöglichkeiten für von SE-Betroffenen bzw. ihre Angehörigen verbessern sollen sowie die Thematik in der Aus-, Fort- und Weiterbildung stärken sollen. Von diesen Angeboten können die Betroffenen teilweise unmittelbar profitieren.

Im Hinblick auf die Informationen zu SE wird allerdings vorrangig darin investiert, das bestehende Informationsangebot besser zugänglich zu machen, nicht aber die Qualität

der vorhandenen Informationen nachhaltig zu verbessern.<sup>16</sup> Dies könnte ein Thema sein, das in Zukunft stärker adressiert werden sollte.

Außerdem besteht noch Handlungsbedarf darin, dass im Bündnis entwickelte Instrumente und Standards (beispielsweise die Checklist für Gute Patienteninformationen) tatsächlich im bei den Aktivitäten des Bündnisses und darüber hinaus Beachtung finden und zum Einsatz kommen.

## **Handlungsfeld 6: Patientenorientierung**

### **MV 48 Einbindung Selbsthilfe Forschungs- und Versorgungsprojekte**

Die Einbindung von Patientinnen und Patienten in Forschungs- und Versorgungsprojekte stellt nach wie vor eine Ausnahme dar und erfolgt in der Regel nur im Rahmen von klinischen Studien. Hier hat sich die frühe Einbindung als förderlich für die Umsetzung und den Erfolg der Studien erwiesen, insbesondere bei Fragen der Rekrutierung oder welche Interventionen von Patientinnen und Patienten voraussichtlich akzeptiert werden.

Insgesamt lässt sich die Einbindung von Patientinnen und von Patienten aber nicht auf die Aktivitäten des NAMSE zurückführen. Die WB-NAPSE konnte keine Belege dafür finden, dass Patientenvertretungen bereits bei der grundlegenden Planung von Forschungsprojekten einbezogen werden oder dass von Seiten der Forschungsförderer Planungen bestünden, die Patientenperspektive diesbezüglich zu stärken.

### **MV 49 Verbesserung Transparenz MDK**

Zur Umsetzung dieses Maßnahmenvorschlags haben zwei Gespräche stattgefunden, ein weiteres ist geplant. Diese wurden von den verantwortlichen Bündnispartnern sehr positiv bewertet. Es konnte ein Dialog zwischen Vertreterinnen und Vertretern des MDS, dem GKV-S und der Achse initiiert und mit Vertreterinnen und Vertretern der MDKen fortgesetzt werden. Dadurch sei das Verständnis auf beiden Seiten und die Sensibilisierung für die besonderen Belange von Menschen mit SE erhöht worden. Insgesamt wurden die Beziehungen zwischen der ACHSE und den MDKen nach eigenen Aussagen nachhaltig gestärkt. Dieser positive Verlauf sei vor allem darauf zurückzuführen, dass alle Beteiligten Bereitschaft gezeigt hätten, einen Dialog zu führen.

---

<sup>16</sup> Dies gilt nicht für den se-atlas, hier werden Informationen zur Verfügung gestellt, die teilweise in Umfang und Qualität über die bereits über die Webseiten der Zentren bereitgestellten Informationen hinausgehen.

### **MV 50 Förderung der unterstützenden Arbeit der Selbsthilfe sowie ihrer Qualifizierung**

Die Förderung der Selbsthilfe ist ein gesetzlicher Auftrag der des GKV. Die Mittel hierfür wurden zuletzt im Jahr 2016 auf 1,05 € je Versichertem erhöht (GKV-Spitzenverband 2017). Diese Mittel werden nicht spezifisch für die SE-Selbsthilfe vergeben, allerdings ist natürlich die SE-Selbsthilfe förderberichtig, insofern die Förderanforderungen erfüllt werden.

Diese Fördermöglichkeit ist jedoch nicht auf den Nationalen Aktionsplan bzw. diesen Maßnahmenvorschlag zurückzuführen und bestand bereits vor Gründung des NAMSE.

### **MV 51 Unterstützung europaweiter Kooperation von Selbsthilfeorganisationen**

Die ACHSE und das BMG sind in verschiedenen internationalen Gremien und Expertengruppen eingebunden. Auch die Etablierung der ERNs und die Einbeziehung der europäischen Selbsthilfebewegung hat zu einer verstärkten europäischen Vernetzung geführt. Allerdings nimmt die aktive Beteiligung hohe personelle und finanzielle Ressourcen in Anspruch, was für die Selbsthilfe schwer zu bewältigen ist.

### **Fazit Handlungsfeld 6**

Als Querschnittsthema sollte das Konzept der Patientenorientierung allen Maßnahmenvorschlägen zugrunde liegen. Die Maßnahmenvorschläge dieses Handlungsfelds werden in der Regel bislang nicht durch konkrete Aktivitäten umgesetzt. Eine Ausnahme stellt der MV 49 dar, in dem es durch einen intensiven persönlichen Austausch zwischen Vertreterinnen und Vertretern der Selbsthilfe und den MDKs gelungen ist, ein besseres gegenseitiges Verständnis zu schaffen und damit die Patientenorientierung nachhaltig zu stärken. Hier kann es als Erfolg des NAMSE gewertet werden, dass durch das Bündnis der Austausch zwischen verschiedenen Akteursgruppen ermöglicht wurde. Dieser vergleichsweise einfach umzusetzende Maßnahmenvorschlag stellt eher eine Ausnahme als die Regel dar. In vielen Bereichen wird zwar Patientenorientierung als ein Leitziel ausgegeben, ohne dass dies allerdings dazu führen würde, etablierte Prozesse und Vorgehensweisen zu ändern.

Für die Weiterentwicklung des Handlungsfelds sollte konkret definiert werden, wie „Patientenorientierung“ in verschiedenen Bereichen aussehen könnte und welche Schritte umgesetzt werden müssten, um diese zu stärken.

## **Handlungsfeld 7: Implementierung und Weiterentwicklung**

### **MV 52 Organisationskonzept zum Fortbestand des NAMSE**

Bislang war das NAMSE nicht erfolgreich darin, ein nachhaltiges Organisationskonzept und ein Finanzierungskonzept für die Weiterführung des Bündnisses und seiner der Geschäftsstelle zu finden. Unter den NAMSE-Mitgliedern besteht weitreichende Einigkeit darüber, dass das NAMSE weitergeführt werden soll, allerdings besteht Unklarheit über die Bereitschaft und Möglichkeiten der Mitglieder sich dafür finanziell und personell zu engagieren. Zunächst wurde die Gründung einer Stiftung angestrebt, was sich jedoch als nicht umsetzbar herausstellte, da es nicht möglich war, das hierfür notwendige Kapital aufzubringen. Zum Zeitpunkt der Berichtsstellung wird die Gründung eines Vereins angestrebt. Im NAMSE läuft gegenwärtig ein Prozess zu Entwicklung eines Satzungsentwurfs und dessen Konsentierung durch die NAMSE-Mitglieder. Die Finanzierung der Geschäftsstelle durch das BMG endet im Juni 2018.

Das Thema „Nachhaltigkeit“ wird im Abschnitt 4.2 vertieft behandelt.

## **3.2 Meso-Ebene: Gesamtheitliche Betrachtung des NAMSE und des Nationalen Aktionsplans durch die Akteure**

### **3.2.1 Allgemeine Bewertung des NAMSE und des Nationalen Aktionsplans durch die Bündnispartner**

Mit dem Nationalen Aktionsplan liegt seit 2013 eine konsentierende und von allen Institutionen getragene Erklärung zu Handlungsfeldern und Maßnahmenvorschlägen zur Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen vor. Die Phase der Ausarbeitung wird von den meisten Akteuren rückblickend als äußerst erfolgreich bewertet. Einzelne Akteure mit Erfahrungen in der Erstellung ähnlicher Pläne merkten an, dass eine derart konstruktive Arbeitsweise nicht als selbstverständlich anzusehen sei. Der Nationale Aktionsplan stelle ein Produkt dieses Prozesses dar, auf das man stolz sein könne, insbesondere da es gelungen sei, einen formalen Konsens zu erreichen, hinter dem alle im Kontext der Seltenen Erkrankungen wichtigen Institutionen stehen. Dieses Ergebnis könne man „gar nicht hoch genug“ bewerten (Telefonische Befragung, 2016). Dementsprechend werteten die Befragten als bisher wichtigsten Erfolg des Bündnisses auch die Tatsache, dass es gelungen sei, alle wichtigen, systemtragenden Akteure des Gesundheitswesens im Bündnis ungeachtet der teilweise konfligierenden Eigeninteressen „an einem Tisch“ zu versammeln, sich „auf Augenhöhe“ auszutauschen und sich schließlich einem gemeinsamen Ziel zu verpflichten.

Die Ziele und Inhalte des Nationalen Aktionsplans erfahren nach wie vor eine hohe Zustimmung unter den Bündnispartnern und werden von diesen auch nicht in Frage gestellt: In den telefonischen Befragungen wurden die Inhalte des Aktionsplans typischerweise als „sinnvoll“, „richtig“ und „wichtig“ eingestuft und hätten nach wie vor Bestand. Die Bedeutung des Aktionsplans an sich wird selbst von kritisch eingestellten Akteuren eindeutig bejaht, da es in jedem Fall „besser sei, einen Aktionsplan zu haben als keinen Aktionsplan“ (Telefonische Befragung, 2016).

Einschränkend wiesen einige Befragte darauf hin, dass die Formulierungen im Nationalen Aktionsplan teilweise den Eindruck erweckten, dass es sich bei schon in der Vergangenheit erreichten Aspekten um Errungenschaften des NAMSE handele, während die Entwicklungen außerhalb des NAMSE ausgeblendet würden. Dies verdeutlicht folgendes Zitat:

„Teilweise beschreiben die Maßnahmenvorschläge nur ein ‚Weiter-so-wie-bisher‘. Es wird so dargestellt, als hätte man 2013 bei Null angefangen, was ja nicht der Fall war. Vieles wäre auch ohne den Nationalen Aktionsplan passiert“ (Telefonische Befragung, 2017).

Somit berge der Nationale Aktionsplan auch das Risiko, einen falschen Anschein von Fortschritt zu erwecken. Dies steht auch im Einklang mit der Einschätzung aus der Online-Befragung, dass ein Großteil der Aktivitäten der einzelnen Maßnahmenvorschläge auch unabhängig von der Erstellung des Nationalen Aktionsplans durchgeführt worden wäre (siehe Abbildung 3–6 in Abschnitt 3.1.5).

Insgesamt zeigte sich die Mehrheit der Befragten überzeugt, dass sich die Etablierung des NAMSE und insbesondere die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans positiv auf die Thematik der Seltenen Erkrankungen in Deutschland ausgewirkt hätten:

„Insgesamt hat der Nationale Aktionsplan schon viel gebracht, indem er „gute Impulse“ geliefert hat. Vieles wäre ohne den Nationalen Aktionsplan nicht möglich gewesen.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans durch das Bündnis sei in Deutschland mit einem „Riesenschub“ für die Seltenen Erkrankungen einhergegangen, was sich beispielsweise an den folgenden Entwicklungen ablesen lasse:

- Erhöhung der Aufmerksamkeit für die Thematik in Politik, Wissenschaft, Versorgung und Gesellschaft.
- Anstoß einer Vielzahl an Projekten und Initiativen.

- Schaffung gesetzlicher Grundlagen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen (insbesondere durch das GKV-Versorgungsstärkungsgesetz und Krankenhausstrukturgesetz).
- Gründung von Zentren für Seltene Erkrankungen an fast allen Hochschulmedizin-Standorten.

Viele dieser Entwicklungen lassen sich zwar nicht ursächlich auf die NAMSE-Aktivitäten zurückführen, es ist aber anzunehmen, dass sie durch diese deutlich befördert wurden.

Insgesamt werden der Fortbestand des Bündnisses und die weitere Umsetzung von den meisten Akteuren als alternativlos angesehen:

„Es wäre blamabel, wenn es in Deutschland [mit dem Aktionsbündnis] den Bach runtergeht.“ (Telefonische Befragung, 2017)

### **3.2.2 Bewertung des Umsetzungsfortschritts und der Wirkungen des Nationalen Aktionsplans**

Im Hinblick auf den Gesamtfortschritt bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans betonten viele Befragte, dass in diversen Bereichen zahlreiche kleinere Erfolge erzielt worden seien, bspw. in der Ausbildung, in der Intensivierung und Ausweitung der Forschungsförderung, in der Aufnahme von Seltenen Erkrankungen in Gesetzestexte oder in einem verbesserten Zugang zu Informationen. Gleichwohl wurde bezweifelt, dass die bislang erreichten Erfolge bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans bereits zu einer spürbaren Verbesserung der Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen geführt hätten:

„In einzelnen Bereichen wurde viel erreicht. Allerdings ist in der Versorgung davon noch nicht viel angekommen, hier arbeiten noch immer die gleichen Personen mit den gleichen Ressourcen.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Der Nationale Aktionsplan hat viele positive Einzelimpulse gesetzt, es fehlt aber am „Großen Ganzen“. Die Einzelergebnisse müssen in die Umsetzung gebracht werden.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Als Schlüsselthemen des Nationalen Aktionsplans werden von den Befragten insbesondere die Etablierung einer einheitlichen, qualitätsgesicherten und bedarfsgerechten Zentrenstruktur in Deutschland und die Verstetigung des NAMSE-Bündnisses gesehen. Nahezu alle Befragten gaben an, dass bei diesen Schlüsselthemen jedoch in den letzten Jahren kaum Fortschritte erzielt worden seien:

„[Der Gesamtfortschritt ist] gar nicht so schlecht: Es wurden viele Einzelprojekte eingeleitet und Grundlagen in der Gesetzgebung geschaffen. Einige Themen liegen aber völlig brach. Es hängt vor allem an der fehlenden Nachhaltigkeitsstruktur und damit der Umsetzung der Zentren. Insgesamt wurde aber nur wenig erreicht, bei sehr hohem Aufwand.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Bereits in der ersten Befragungsrunde hatten sich viele der Befragten unzufrieden oder gar ernüchert über den langsamen Fortschritt gezeigt. Dieser Trend hatte sich zum zweiten Erhebungszeitpunkt noch einmal deutlich verstärkt: In der Wahrnehmung vieler Akteure sei der NAMSE-Prozess im Jahr 2016 fast zum Stillstand gekommen, so dass einige Akteure offen ihre Sorgen zum Ausdruck brachten, dass der Nationale Aktionsplan sich langfristig als reiner „Papiertiger“ herausstellen würde und das NAMSE scheitern könne.

Insgesamt sei in vielen Bereichen damit zu rechnen, dass sich Wirkungen des Nationalen Aktionsplans erst mit großer Zeitverzögerung einstellen würden. Zudem sei es häufig schwierig oder unmöglich, diese von den allgemeinen Entwicklungen zu trennen: So seien Entwicklungen wie eine erhöhte Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen und die zunehmende Patientenorientierung in der Forschung und im Gesundheitswesen nicht ursächlich auf die Arbeit des NAMSE zurückzuführen. Stattdessen seien das NAMSE und der Nationale Aktionsplan im Kontext vielfältiger Entwicklungen zu sehen, die sich gegenseitig beeinflussen (siehe auch Abschnitt 3.3). In vielen Fällen berichteten die Befragten von Synergie-Effekten zwischen den Arbeiten des NAMSE und Prozessen außerhalb des NAMSE, insbesondere, wenn NAMSE-Bündnispartner auch in anderen zentralen Gremien vertreten sind. Beispiele wären die Überarbeitung der Nationalen kompetenzbasierten Lernzielkataloge oder die Weiterbildungsordnungen der Bundesärztekammer bzw. die Neuauflage von Förderrichtlinien. Weitreichende Fortschritte seien insbesondere im Bereich der medizinischen Ausbildung erzielt worden: Die verstärkte Thematisierung im Studium habe ein größeres Bewusstsein und Interesse bei den Studierenden bewirkt und es werde inzwischen verstärkt die Kompetenz im Umgang mit unklaren Diagnosen vermittelt. Hier sei zu erwarten, dass sich die Wirkungen dieser Bemühungen in den kommenden Jahren auch in einer merklich verbesserten Versorgung niederschlagen dürften.

Viele Akteure, die sich bereits lange vor der Etablierung des NAMSE auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen engagiert haben, berichteten, dass sich ihre Arbeit durch das NAMSE und den Nationalen Aktionsplan einfacher umsetzen ließe, indem es beispielsweise einfacher sei, Finanzierungsmittel einzuwerben oder die eigene Institution von der Bedeutung des Themas zu überzeugen.

### **3.2.3 Bewertung der Zusammensetzung des NAMSE**

Wie bereits im Abschnitt 1.1 beschrieben, soll das NAMSE alle relevanten Akteure des Gesundheitssystems direkt oder indirekt repräsentieren. Dies geschieht typischerweise durch eine übergeordnete Institution bzw. einen Dachverband, welche im NAMSE die ihnen unterordneten oder Mitglieds-Organisationen vertreten. Diese Zusammensetzung wurde von den Befragten als „gut“ bzw. „sinnvoll“ bewertet. So sei es gelungen, alle relevanten Akteure einzubinden, „keiner habe sich verweigert“.

Gleichwohl ergeben sich dadurch jedoch auch Herausforderungen für das NAMSE, welche teilweise auch durch die föderalistische Struktur des deutschen Gesundheitswesens bedingt sind: Die im NAMSE vertretenen Dach- oder Bundesorganisationen bringen zwar im Namen ihrer Mitgliedsorganisationen ihre Position ins NAMSE ein, sind im Gegenzug aber meist nicht in der Lage, sicherzustellen, dass die gefassten Entschlüsse letztendlich auch umgesetzt werden. In den Interviews wurde von vielen Institutionen darauf verwiesen, dass es nicht möglich sei, die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge zu überprüfen, da dies in die Verantwortung der vertretenen Unterorganisationen (z. B. Landesärztekammern, fachgebietsspezifische Organisationen, einzelne Krankenkassen, Unternehmen, Landesministerien etc.) falle.

In diesem Zusammenhang wurde auch vereinzelt die Sorge geäußert, dass das Bündnis in einer selbst geschaffenen „Parallelwelt“ agiere, in der die Rahmenbedingungen und Realitäten der Versorgung nicht ausreichend berücksichtigt würden. So könnten einige zentrale Themen nicht konsensbasiert allein durch das NAMSE gelöst werden, da hierfür entsprechende Rahmenbedingungen oder geeignete gesetzliche Grundlagen geschaffen werden müssten. In anderen Fällen müsse Sorge getragen werden, dass die Entwicklungen im NAMSE die bereits etablierten Strukturen und Prozesse berücksichtige, beispielsweise bei der Aus-, Fort- und Weiterbildung oder bei Verbindung der nationalen Aktivitäten mit denen auf europäischer Ebene.

### **3.2.4 Motivation der Bündnispartner für die Mitwirkung im Bündnis**

Die Mitarbeit am Bündnis und bei der Erarbeitung und Umsetzung des Nationalen Aktionsplans wird weitgehend von der Motivation getragen, die Thematik der Seltene Erkrankungen nachhaltig voranzutreiben und die eigene Expertise hierfür einzubringen. Für einige Bündnispartner stellen Seltene Erkrankungen ein zentrales Thema dar, für andere eines von vielen Themen. Die Befragten sind jedoch in dem Wunsch geeint, durch die gemeinsame Arbeit im Bündnis die vielfältigen Herausforderungen, die mit



Seltenen Erkrankungen einhergehen, besser zu adressieren und zu bewältigen. Wichtige Themen waren für die Befragten beispielsweise die Verbesserung von Versorgungsstrukturen durch eine bessere Vernetzung, die Schließung von Finanzierungslücken und „schlüssig finanzierte Patientenfade“, die Vernetzung und Internationalisierung in der Forschungsförderung sowie die Aus-, Fort- und Weiterbildung.

Vereinzelt gaben Institutionen an, dass es ihnen wichtig gewesen sei, die Themenbereiche (z. B. Forschung, Aus-, Fort- und Weiterbildung), von denen sie unmittelbar betroffen sind, aktiv mitzugestalten. Gleichzeitig berichteten viele Befragte von positiven Effekten, von denen sie selber bzw. die von ihnen vertretenen Institutionen profitieren würden: Hier sind vor allem die Vernetzung mit anderen Akteuren aus dem Gesundheitswesen durch den unmittelbaren persönlichen Kontakt zu nennen, aber auch die Erhöhung der Sichtbarkeit der eigenen Institution bzw. des Arbeitsgebiets bei den anderen Bündnispartnern.

Unmittelbare finanzielle Vorteile scheinen keine bedeutende Rolle für die Mitarbeit am Bündnis zu spielen. Gleichwohl erhoffen sich vor allem die Institutionen und Einrichtungen, bei denen Seltene Erkrankungen ein zentrales Arbeitsthema darstellen (insbesondere Selbsthilfe, Versorgungseinrichtungen, Orphanet), dass auch ihre Einrichtungen langfristig finanziell von der Arbeit des NAMSE und der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans profitieren können, bspw. durch eine verbesserte Finanzierung des Mehraufwands in der Versorgung oder bessere Fördermöglichkeiten für SE-relevante Themen sowie die Selbsthilfearbeit.

Die Akteure lassen sich hinsichtlich ihrer Motivation zur Mitwirkung am NAMSE unterscheiden:

- Mitwirkung aus intrinsischer Motivation: Dabei handelt es sich typischerweise um Akteure, die einen starken Bezug zu Seltenen Erkrankungen haben und die sich aus der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans konkrete Verbesserungen für sich selbst bzw. die von ihnen vertretene Institution bzw. Personengruppe erhoffen (z. B. die Selbsthilfe-Organisationen, Zentren).
- Mitwirkung aus systembedingter Motivation: Dabei handelt es sich in der Regel um Institutionen, die sich aufgrund ihrer Rolle im Gesundheitswesen an der Mitgestaltung der Themen im NAMSE beteiligen, für die die Thematik der Seltene Erkrankungen jedoch nur ein Thema von vielen darstellt (z. B. die Organe der Selbstverwaltung, Forschungsförderung, Akteure aus den Bereichen Ausbildung und Versorgung).

Insbesondere bei den Institutionen der zweiten Gruppe kann es zu Zielkonflikten zwischen den Zielen des NAMSE und den eigenen Aufgaben und Zielen kommen. So sei häufig zu beobachten, dass zwar das persönliche Engagement der Person, die die jeweilige Institution vertrete, sehr hoch sei, deren Handlungsspielraum im NAMSE aber zuweilen durch die Interessen und Vorgaben der eigenen Institution eingeschränkt sein könne.

„Die Stimmung ist weiterhin gut. Es ist toll, dass sich die Leute Zeit nehmen zum Beispiel für die Steuerungsgruppensitzungen. Ca. die Hälfte (12-14 Personen) ist der „harte Kern“, sie sind sehr motiviert und engagiert. Die einzelnen Leute haben eine hohe intrinsische Motivation, haben gleichzeitig aber auch die „Corporate-Brille“ auf. Letztendlich sind sie aber auch Menschen und sind angespornt durch das hehre Ziel.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Teilweise wird einzelnen Institutionen eine zu geringe Unterstützung des NAMSE-Prozesses oder sogar dessen aktive Behinderung vorgeworfen:

„Die Zusammenarbeit zwischen den Personen ist gut, allerdings sind Seltene Erkrankungen bei den Institutionen kein Thema mit besonders hoher Wichtigkeit.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Die Selbstverwaltung blockiert.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Nach der Begeisterung der Anfangsphase machte sich nun aufgrund des geringen Fortschritts bei der Umsetzung eine gewisse Ernüchterung im Bündnis breit. In den Befragungen berichteten mehrere Personen, dass ihre persönliche Motivation gesunken sei und gleichzeitig die Zweifel und Sorgen zunähmen, dass der Nationale Aktionsplan nicht erfolgreich umgesetzt werden könne (siehe auch Abschnitt 3.2.2). Die gesunkene Motivation machte sich auch an einer sinkenden Bereitschaft zur Mitarbeit im NAMSE bemerkbar:

„Das betrifft sowohl einzelne Personen, aber auch manche Bündnispartner waren schon lange nicht mehr bei Steuerungsgruppensitzungen.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Einige Institutionen scheinen sich inzwischen nur noch wenig mit dem NAMSE zu identifizieren. Insbesondere in Fällen, bei denen seit der Etablierungsphase keine personelle Kontinuität sichergestellt werden konnte, herrschte teilweise weitgehende Unkenntnis über die aktuellen Diskussionsstände des NAMSE und die Aufgaben der eigenen Organisation innerhalb des Bündnisses.

### 3.2.5 Zusammenarbeit und Kommunikation

*Bis zur Gründung des Bündnisses fand die Arbeit in thematischen Arbeitsgruppen statt und in diesem Rahmen wurde laut Aussagen der Befragten aktiv kommuniziert. Seit der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans erfolgt die Kommunikation im Bündnis vorrangig über die Steuerungsgruppensitzungen. Diese finden halbjährlich statt, im Vorfeld erfolgt eine Abfrage des Umsetzungsstandes durch die Geschäftsstelle, anschließend wird ein sog. „Monitoringbericht“ mit einem Überblick über den Umsetzungsstand erstellt. Die Mitglieder der Koordinierungsgruppe stehen im engen Austausch miteinander, daneben existiert auch zwischen einigen anderen Akteuren ein enges Netzwerk. Die Außenkommunikation soll koordiniert über die Geschäftsstelle erfolgen.<sup>17</sup>*

Die Zusammenarbeit im NAMSE wurde von den Befragten überwiegend positiv und sogar „überraschend konstruktiv“ bewertet. Allerdings wird dabei häufig zwischen der beteiligten Einzelperson und der von ihr vertretenen Institution unterschieden. So bescheiden sich die verschiedenen Mitglieder der Steuerungsgruppe gegenseitig eine gute Gesprächskultur im Bündnis und ein hohes persönliches Engagement. In Bezug auf ihr Engagement wurden insbesondere die Arbeit der ACHSE und des Referats 313 im BMG wiederholt von den Befragten gelobt.

Es ließ sich auch beobachten, dass bei allen Befragten eine hohe Erwartungshaltung gegenüber den anderen Institutionen bestand, was insbesondere bei den Fragen nach der Finanzierung der Aktivitäten deutlich wurde. Mehrfach wurde gegenüber der Wissenschaftlichen Begleitung typischerweise die Einstellung geäußert, dass die eigene Institution aufgrund der herrschenden Rahmenbedingungen keinen weitergehenden Handlungsspielraum habe, wohingegen die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans vor allem durch die zu geringe Bereitschaft der anderen Akteure, die eigenen Spielräume auszuschöpfen, gehemmt würde. Derartige Haltungen scheinen einen ergebnisoffenen Austausch im Bündnis über Handlungsspielräume und realistische Ziele zu erschweren.

Dennoch sei durch die Gründung des Bündnisses in vielen Fällen überhaupt erst ein Austausch zwischen bestimmten Institutionen ermöglicht worden. Als Beispiel wurde erfolgreiche Zusammenarbeit zwischen der ACHSE und dem MDS im Rahmen von MV 49 erwähnt (siehe Abschnitt 3.1.9). Hier sei es durch den persönlichen Austausch gelungen, das gegenseitige Verständnis zu erhöhen. Einschränkend wurde allerdings darauf verwiesen, dass dies vermutlich nur möglich gewesen sei, da es in diesem verhältnismäßig

---

<sup>17</sup> Zur besseren Differenzierbarkeit werden im Folgenden allgemeine Hintergrundinformationen zu NAMSE und Nationalem Aktionsplan kursiv dargestellt, um diese von den im Rahmen dieser Studie erhobenen Aussagen der Akteure abzugrenzen.

kleinen und einfach umzusetzenden Maßnahmenvorschlag „nicht um Geld“ gegangen sei.

Der Austausch über die Steuerungsgruppensitzungen wurde von vielen Befragten als unzureichend angesehen. In den letzten Jahren sei die Arbeit des Bündnisses vor allem auf die Diskussionen um die Etablierung eines Nachhaltigkeitskonzepts für das NAMSE und die Ausarbeitung eines Zertifizierungsprozesses für die A- und B-Zentren dominiert worden, wohingegen für die Themen aus den anderen Handlungsfeldern z. B. wenig Raum geblieben sei. Viele Befragte gaben an, dass sie inzwischen keinen Überblick mehr über die Gesamtaktivitäten des NAMSE hätten und fühlten sich nicht in die Diskussionen eingebunden. In diesem Zusammenhang verwiesen viele auf die positiven Erfahrungen während der Ausarbeitungsphase des Nationalen Aktionsplans und die Arbeit in den themenbezogenen Arbeitsgruppen, die von vielen als sehr konstruktiv empfunden wurde. Die Monitoringberichte zum Umsetzungsstand der einzelnen Maßnahmenvorschläge werden im Allgemeinen nicht als ausreichend informativ angesehen:

„Es muss bei der Kommunikation des Umsetzungsstands mehr Klartext geredet werden. Sowohl bei Erfolgen als auch bei Hemmnissen. Wenn Verzögerungen offengelegt und plausibel begründet werden können, wirkt es weniger demotivierend, als wenn überall grüne Häkchen gesetzt werden“ (Telefonische Befragung, 2016)

Die NAMSE-Geschäftsstelle wurde von allen Befragten als sehr wichtig und hilfreich für die Arbeit des Bündnisses empfunden. Im Bündnis bestand Einigkeit darüber, dass auch in Zukunft eine Geschäftsstelle notwendig sei, um die Aktivitäten zu koordinieren und den Informationsfluss zu unterstützen.

Von einigen Bündnispartnern wurde der Wunsch nach stärkerer Sichtbarkeit nach außen geäußert. So brauche es eine „Gallionsfigur“ oder ein „Sprachrohr“ für das NAMSE, um das Bündnis und die Thematik noch stärker nach außen zu kommunizieren. Auch Vorschläge für die Umsetzung wurden genannt: Konkret könne es sich dabei um eine Fachgesellschaft für Seltene Erkrankungen oder um eine „einflussreiche politische Person, die sich das Thema zur Aufgabe macht“ (in Analogie zu Christiane Herzog) handeln.

Aus den Gesprächen mit Zentrenvertreterinnen und -vertretern, die selber nicht im Bündnis aktiv sind, ging außerdem hervor, dass die Aktivitäten des Bündnisses auch von den unmittelbar Betroffenen nur wenig wahrgenommen werden. So waren die Befragten aus den Zentren häufig nicht im Bilde über den aktuellen Entwicklungsstand bei der Frage der Zentrenfinanzierung.

### 3.2.6 Entscheidungsfindung und Steuerung

*Das NAMSE wurde als ein basisdemokratisches Bündnis konzipiert, das seine Entscheidungen im Konsens aller Mitglieder fällt. Offiziell gibt es kein Führungsgremium, welches beispielsweise in bestimmten Fragen allgemeine Richtungsvorgaben machen könnte. Stattdessen sollen alle Entscheidungen basisdemokratisch aus dem Bündnis hervorgehen.*

Dieser Ansatz wurde von allen befragten Akteuren für die Entstehungsphase des Nationalen Aktionsplans als „alternativlos“ bezeichnet, da die Akteure nicht zur Teilnahme verpflichtet werden können, sondern diese ausschließlich auf Freiwilligkeit beruht. Die Einbeziehung aller systemrelevanten Akteure stelle aber letztendlich die Legitimation für den Nationalen Aktionsplan und damit die nachhaltige Akzeptanz von Entscheidungen sicher:

„Das Konsensprinzip ist langfristig tragfähiger als Entscheidungen von Einzelakteuren.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Im Hinblick auf die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans stellten allerdings mehrere Akteure das basisdemokratische Entscheidungs- und Steuerungsprinzip infrage:

„Das Konsensprinzip ist Fluch und Segen des NAMSE, da auch immer alle mitgenommen werden müssen. Aber das war von Anfang an so geplant.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Das Konsensprinzip [als Entscheidungsprinzip für Entscheidungen zu wählen] war ehrenwert, aber zu aufwändig. Es sollte die Möglichkeit geben, Stimmen im NAMSE zu gewichten.“ (Telefonische Befragung, 2016)

„Es ist aber fraglich, ob das Konsensprinzip auf Dauer sinnvoll ist. In anderen Ländern sieht man andere Vorgehensweisen, da geht es knackiger zu. (Telefonische Befragung, 2016)

Teilweise wurde auch die Vermutung geäußert, dass das Konsensprinzip von einzelnen Institutionen dazu genutzt würde, unliebsame Entscheidungen durch Inaktivität zu verzögern oder gänzlich zu verhindern. Hier lautet ein häufig geäußelter Vorwurf, dass die Kostenträger durch eine Verzögerungstaktik dafür sorgen wollten, eventuelle zusätzliche Ausgaben so lange wie möglich hinauszuzögern. Trotz der allgemeinen Unzufriedenheit mit dieser Situation gaben auf Nachfrage so gut wie alle Befragten an, dass es zum Konsensprinzip keine Alternative gäbe. Nur vereinzelt wurden konkrete Alternativen vorgeschlagen, beispielsweise, dass das Konsensprinzip durch ein Prinzip der Zweidrittelmehrheit ersetzt werden solle oder dass eine Frist gesetzt werden könne, innerhalb derer

eine Konsensentscheidung herbeigeführt werden müsse, da ansonsten die Entscheidung anderweitig herbeigeführt würde.

Wiederholt wurde von Akteuren allerdings auch der Wunsch nach einer stärkeren und klareren Führung im Bündnis geäußert. In diesem Zusammenhang wurde häufig die Erwartung zum Ausdruck gebracht, dass die Regierung bzw. das BMG diese Rolle übernehmen sollte, wohingegen von Seiten des BMG darauf verwiesen wurde, dass die Entscheidungen aus dem Bündnis hervorgehen müssten. Gleichzeitig gehen viele Akteure davon aus, dass durch die Koordinierungsgruppe eine indirekte Steuerung erfolgen würde, indem beispielsweise die Tagesordnungspunkte der Steuerungsgruppensitzungen festgelegt und damit die zu behandelnden Themen bestimmt würden.

Insgesamt wurde in vielen Gesprächen bemängelt, dass die Steuerungs- und Entscheidungsprozesse im Bündnis nicht transparent genug seien. So bestünde im Rahmen der halbjährlichen Steuerungsgruppensitzungen nicht ausreichend Zeit, die Entwicklungen und Handlungsbedarfe zu diskutieren und es sei häufig unklar, wie Entscheidungen zustande kämen:

„Beratungs- und Entscheidungsprozesse im Aktionsbündnis sind langwierig, und es ist unklar, ob die Steuerungsgruppe wirklich etwas zu entscheiden hat oder ob es bei den Sitzungen vor allem um ein Abnicken geht. Allerdings haben die Bündnispartner vor den Sitzungen die Möglichkeit, Feedback zu geben und sich so einzubringen, und es gibt in den Sitzungen keine Sachen, die man nicht sagen kann. Wer wirklich die Entscheidungen trifft ist, nicht ganz klar, aber vermutlich zieht das BMG im Hintergrund die Fäden.“ (Telefonische Befragung, 2016)

Außerdem wurde wiederholt bemängelt, dass es im NAMSE kein Mandat gäbe, Druck auf einzelne Akteure auszuüben, damit diese die Umsetzung aktiv vorantreiben. Erschwerend für die Entscheidungsfindung im Bündnis sei, dass die ins NAMSE Entsendeten, häufig aufgrund ihrer fachlichen Kompetenz auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen ausgewählt seien, aber nicht mit Entscheidungskompetenzen für die von ihnen vertretene Institution ausgestattet seien. Typischerweise müssen Entscheidungen im NAMSE zunächst in die jeweiligen Institutionen zurückgespielt und in den entsprechenden Gremien, typischerweise die entsprechenden Vorstände, beschossen werden, wodurch sich die Prozesse im NAMSE sehr langwierig gestalten. Dies zeigt sich insbesondere bei Fragen die mit langfristigen Verbindlichkeiten für die beteiligten Institutionen einhergehen, beispielsweise bei der Frage nach der Verstetigung des NAMSE oder der Etablierung des Zentrenmodells (siehe Abschnitte 3.2.7 und 3.2.8). Hier herrschte auch häufig keine Klarheit darüber, inwiefern die Haltung der jeweiligen Institutionen mit denen der entsandten Vertreterinnen und Vertreter übereinstimmt.

## 3.2.7 Nachhaltigkeit und Finanzierung

### 3.2.7.1 Finanzierung der Aktivitäten des Nationalen Aktionsplans

*Für die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge sind jeweils zuständige Bündnispartner benannt. Es liegt in der Verantwortung der Bündnispartner im Bedarfsfall auch eine entsprechende Finanzierung bereitzustellen. Dabei handeln alle Bündnispartner in Eigenverantwortung. Es existiert kein gesamtheitliches Finanzierungskonzept für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans. Das BMG stellt unter den Bündnispartnern den wichtigsten Mittelgeber dar. Insgesamt belaufen sich die seit 2010 durch das BMG bereits investierten und noch in Aussicht gestellten Mittel auf rund 15 Mio. Euro (Halbach et al. 2017). Daneben treten das BMBF und die DFG als wichtige Fördermittelgeber auf (siehe Abschnitt 3.1.2).*

Wie in Abschnitt 3.1.2 dargestellt, wird eine Vielzahl unterschiedlicher Projekte durch verschiedene Bündnispartner finanziert. Dabei handelt es sich typischerweise um einzelne, klar definierte Projekte (z. B. Informationsangebote wie den se-atlas und ZIPSE, die Entwicklung einer Doppelkodierung) zur Umsetzung einzelner Maßnahmenvorschläge (siehe Abschnitt 3.1.9). In der Wahrnehmung vieler Akteure wurden auf diese Weise allerdings einzelne Aspekte des Nationalen Aktionsplans durch das BMG finanziert, ohne dass innerhalb des Bündnisses eine Priorisierung der Bedarfe stattgefunden habe.

Gleichzeitig wurde wiederholt bemängelt, dass für die Umsetzung der zentralen Themen des NAMSE, nämlich der Etablierung der Zentrenstruktur sowie der Verstetigung des NAMSE, bislang kein Budget zur Verfügung stünde. Die fehlende Verfügbarkeit dedizierter eigener Mittel für das NAMSE stellte einen der am häufigsten genannten Kritikpunkte dar. Mehrere Akteure verwiesen in diesem Zusammenhang auf die Situation in anderen Ländern, insbesondere in Frankreich.<sup>18</sup>

Allerdings herrschte unter den NAMSE-Akteuren Uneinigkeit darüber, inwiefern für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans, insbesondere der Themen mit weitreichender Relevanz für das Gesamtsystem wie beispielsweise die Etablierung der Zentrenstruktur, zusätzliche Finanzmittel benötigt werden, durch wen diese Mittel aufgebracht werden sollten oder könnten und welche Anreize als sinnvoll zu erachten wären, um die Lebenssituation von Betroffenen nachhaltig zu verbessern. Auf der einen Seite vertrat eine

---

<sup>18</sup> Beide französische Nationale Aktionspläne umfassen gleichzeitig entsprechende Finanzierungspläne, in denen dedizierte Budgets für die Umsetzung der Maßnahmen vorgesehen sind.

große Anzahl an Akteuren den Standpunkt, dass die Umsetzung nur durch eine Bereitstellung von zusätzlichen Mitteln vorangebracht werden könne:

„Ein Nationaler Aktionsplan ohne Finanzierung macht keinen Sinn.“ (Telefonische Befragung, 2016)

Dem entgegen wurden auch Meinungen geäußert, dass der gewählte Ansatz ohne eigenständige Finanzierung als sinnvoll zu erachten sei, da es das vorrangige Ziel sein müsse, die bestehenden Finanzierungsmöglichkeiten im Sinne des Nationalen Aktionsplans nutzbar zu machen und die Versorgungswege effizienter zu gestalten.

Als wichtigste Bereiche, für die zusätzliche Mittel oder zumindest Finanzierungskonzepte im Bündnis benötigt würden, wurden genannt:

- Finanzierung der NAMSE-Geschäftsstelle,
- Aufbau der Zentrenstruktur in Deutschland,
- Fortführung der im NAMSE initiierten Projekte (z. B. se-atlas, Zentrales Informationsportal, Kodierung).

In den Interviews wurde auch wiederholt die Sorge geäußert, dass es zwischen den initiierten Projekten (z. B. dem Portal ZIPSE, dem se-atlas oder dem OSSE-Software-Paket) zu einem Wettbewerb um Fördermittel kommen könnte, da typischerweise im Anschluss an die Projektförderung andere Finanzierungsquellen für den nachhaltigen Betrieb und die Weiterentwicklung gesucht würden. Einzelne NAMSE-Akteure äußerten daher den Wunsch, dass die Bemühungen um Folgefinanzierungen zentral im NAMSE koordiniert werden sollten und nicht die Projektverantwortlichen auf Eigeninitiative Fördermittel einwerben müssten.

### **3.2.7.2 Verstetigung des NAMSE und Nachhaltigkeitskonzept**

*Seit Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans stellte die Überführung des NAMSE in eine nachhaltige Form ein zentrales Thema im Bündnis dar. Ungeachtet der weitreichenden Einigkeit über das Ziel der Verstetigung des NAMSE war das Bündnis bislang nicht erfolgreich darin, es auch umzusetzen: Unter anderem bestand bis zum Ende der Erhebung Unklarheit darüber, unter welchem Voraussetzungen die einzelnen Bündnispartner bereit oder in der Lage wären dem NAMSE in seiner verstetigten Form noch anzugehören. Den Steuerungsgruppenprotokollen ist zu entnehmen, dass bereits im Jahr 2015 im Rahmen einer Steuerungsgruppensitzung festgestellt wurde, dass mit formalen Schwierigkeiten bei verschiedenen Bündnispartnern zu rechnen sei. Aufgrund*



*dieser Schwierigkeiten wurde die Ausarbeitung einer entsprechenden Rechtsform zunächst vertagt und erst Ende 2016 mit der Gründung der AG Zukunft wiederaufgenommen.*

*Ursprünglich wurden zwei Optionen, die Gründung einer Stiftung und die Gründung eines Vereins, in Betracht gezogen, wovon schließlich die Stiftung als favorisierte Option ausgewählt wurde. Im Jahr 2015 erfolgte eine vertrauliche Abfrage der Geschäftsstelle bei den Bündnispartnern, in welcher Höhe diese bereit wären, zum Gründungskapital einer Stiftung beizutragen oder eine solche über Dauerbeiträge zu finanzieren. Die Abfrage machte deutlich, dass die Gründung einer Stiftung durch die NAMSE-Mitglieder nicht getragen würde, da insgesamt überhaupt nur wenige Mitglieder bereit gewesen waren, hierzu Rückmeldung zu geben. Die Summe der in Aussicht gestellten Beträge war nicht annähernd ausreichend, um die zu erwartenden finanziellen Bedarfe für die Gründung und den Unterhalt einer Stiftung zu decken. Deshalb wurde die Idee der Stiftungsgründung verworfen und seitdem der Plan verfolgt, einen eingetragenen Verein zu gründen. Das Bündnis hat sich nun zum Ziel gesetzt, die Satzung für den geplanten Verein derart zu gestalten, dass es allen aktuellen Bündnispartnern möglich sein soll, sich zu beteiligen, sei es als vollwertige Mitglieder, Mitglieder mit Gaststatus oder in einem assoziierten Gremium, beispielsweise in einem Beratergremium. Für die Ausarbeitung eines Satzungsentwurfs wurde im NAMSE die AG Zukunft gegründet. Dieser gehörten allerdings keine Vertreterinnen oder Vertreter der Selbstverwaltung an.*

*Nach Kenntnisstand der Wissenschaftlichen Begleitung befand sich das Bündnis im Juli 2017 im Prozess, eine entsprechende Satzung auszuarbeiten. Die Grundzüge der Satzung waren noch nicht bekannt. Die telefonischen Befragungen fanden zu einem Zeitpunkt statt, als im Bündnis noch keine Klarheit über die Ausgestaltung der Satzung herrschte, so dass die genaue Umsetzung des Vereins nicht in den Interviews diskutiert werden konnte.*

### **3.2.7.2.1 Bewertung der Pläne zur Nachhaltigkeit durch die Bündnispartner**

In den Telefoninterviews gaben alle Befragten an, dass eine Verstetigung des NAMSE zwingend nötig sei und dass auch in Zukunft eine Geschäftsstelle bestehen müsse. Andernfalls sei damit zu rechnen, dass das NAMSE zerbräche. Die derzeit geplante Vereinsgründung wird als „einzige und letzte Chance“ für das NAMSE gesehen.

Viele Befragte zeigten sich allerdings indifferent gegenüber den beiden bisherigen Optionen Stiftung oder Verein. Vorherrschend war eine pragmatische Einstellung, dass es vor allem darum ginge, das NAMSE zu erhalten. Da die Gründung einer Stiftung gescheitert sei, bliebe nun nur noch das Vereinsmodell.

„Der Verein ist *ein* Weg, wie gut er ist, wird sich noch herausstellen.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Die Hauptsache ist, dass es überhaupt einen Weg gibt! Ob er gut ist, wird sich noch zeigen. Das Vereinsmodell ist eine „Chance“. Aber ein Verein ist nur so gut wie seine Mitglieder. Bei der Erarbeitung der Details fehlt es an Transparenz.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Insgesamt entstand der Eindruck, dass die Zustimmung zu einem Verein etwas höher ausfällt, da es mehr Gestaltungsspielraum bei einer Vereinssatzung gäbe und kein Stiftenkapital aufgebracht werden müsse. Doch wurde auch vereinzelt die Sorge geäußert, dass bei einem Verein die Verbindlichkeit für das NAMSE und die Außenwahrnehmung geringer ausfallen könnte.

Insgesamt herrschte im Bündnis zum Zeitpunkt der zweiten telefonischen Befragung noch Unkenntnis darüber, welche Bündnispartner unter welchen Voraussetzungen einem Verein beitreten würden. Als erfolgsentscheidend sahen viele Befragte vor allem die Haltung der Akteure der Selbstverwaltung an. Von diesen wurde auf hohe formale Hürden verwiesen, die möglicherweise nur überwunden werden können, wenn ihnen ein entsprechender gesetzlicher Auftrag erteilt würde.

„Die Mitarbeit im Bündnis ist eine Sache, die Mitgliedschaft in einem Verein eine andere. Aktuell kann man mit dem Thema [Satzungsentwurf für den Verein] noch nicht an die internen Gremien herantreten, da es noch zu wenig konkret ist. Die [internen Gremien] lehnen die Finanzierung eines Vereins aber eigentlich ab, es sei denn, der Gesetzgeber sagt, sie müssen es.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Ein Mitglied der AG Zukunft gab im Interview an, es wäre nicht abschätzbar, ob die AG Zukunft schließlich zu einem Ergebnis kommen werde, u. a. da die Institutionen der Selbstverwaltung nicht in der AG Zukunft vertreten wären und deren Haltung nicht einschätzbar sei. Ein anderes Mitglied äußerte sich dahingegen zuversichtlich:

„Vor allem ist wichtig, dass alle dabei bleiben, insbesondere die Selbstverwaltung. Mit einem Verein sollte es keine formalen Schwierigkeiten mehr geben.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Insgesamt zeigten sich die Befragten äußerst ernüchtert und frustriert mit dem Prozess der Verstetigung.

„Es gibt keinen Fortschritt. Das Nachhaltigkeitsthema hemmt fast alles.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Der Verein ist der einzig noch gangbare Weg, es ist allerdings fraglich, ob bei den Bündnispartnern tatsächlich eine ausreichende Zahlungsbereitschaft vorliegt.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Ich bin nicht zufrieden mit dem Prozess. Man hatte gehofft, dass bereits Ende 2015 ein Nachhaltigkeitskonzept vorliegen würde.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Gleichzeit sind die jüngsten Entwicklungen zum Ende des Berichtszeitraums mit einer leisen Hoffnung unter den Bündnispartnern verknüpft, dass eine erfolgreiche Vereinsgründung und das damit verbundene Bekenntnis zum NAMSE die Arbeit daran wiederbeleben könnte, so dass auch andere Themenbereiche, insbesondere die Zentrenzertifizierung, wieder aktiv verfolgt werden könnten.

Zum Zeitpunkt der Erhebung bestand noch keine Klarheit darüber, welche Aufgaben neben der Weiterführung der notwendigen Strukturen insbesondere der Geschäftsstelle durch einen künftigen NAMSE-Verein ausgeübt werden sollten. Divergierende Ansichten bestanden u. a. darüber, ob die Gründung des Vereins unmittelbar mit der Verabschiedung eines Zertifizierungsverfahrens zu verbinden sei. Viele Akteure sahen dies als eine Kernaufgabe des Vereins an, als Auftraggeber für einen künftigen Zertifizierer aufzutreten. Bei anderen Akteuren herrschte die Sorge, dass das NAMSE dieser Aufgabe nicht gewachsen sei:

„Das Thema Verstetigung sollte von der Zertifizierungsfrage getrennt behandelt werden. Wenn es nicht gelingt, eine nachhaltige Struktur und Finanzierung für das NAMSE zu etablieren, hat sich alles andere auch erübrigt.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Zudem wurden vereinzelt Vorschläge geäußert, dass das NAMSE in Zukunft als Plattform für den Austausch, bspw. über die Erfahrungen zur Etablierung und Organisation von Zentren auszutauschen, oder als ein beratendes Expertengremium für die Bundesregierung und Akteure des Gesundheitswesens, fungieren könne.

### **3.2.7.2.2 Finanzierung der Geschäftsstelle**

Die Finanzierung der NAMSE-Geschäftsstelle erfolgte bislang durch das BMG. Diese Förderung endet nach Verlängerung endgültig im Juni 2018. Für alle befragten Akteure stand außer Frage, dass grundsätzlich an einer Fortführung der NAMSE-Geschäftsstelle festgehalten werden sollte. Deren Arbeit wird von den Akteuren sehr geschätzt und sei auch für die künftige Arbeit des NAMSE zwingend notwendig. Es besteht damit aber ein klarer Widerspruch zwischen diesem empfundenen Bedarf und der Bereitschaft im

Bündnis, die Mittel für die Finanzierung entsprechender Personalstellen aufzubringen, die auf zwei bis drei Stellen geschätzt wurden. Aufgrund der Erfahrungen, die im Rahmen der Erhebungen zur Zahlungsbereitschaft für eine mögliche Stiftung gemacht wurden (siehe Abschnitt 3.2.7.2), wurde von vielen Bündnispartnern bezweifelt, dass eine Finanzierung durch das Bündnis möglich sei. Zudem wurde die geringe Zahlungsbereitschaft im Bündnis von einigen Akteuren als Hinweis gedeutet, dass trotz der offiziellen Bekenntnisse zum Bündnis bei einigen Bündnispartnern der Rückhalt für die Fortführung nach Auslaufen der Förderung durch das BMG im Juni 2018 eher gering ausfallen würde.

Einige Akteure betonten, dass sie bzw. die von ihnen repräsentierten Institutionen bereit seien, sich auch finanziell an der Verstetigung zu beteiligen, verwiesen aber jeweils darauf, dass die finanzielle Belastung auf angemessene Weise auf alle Schultern verteilt werden müsse. Ein Teil der Akteure verwies darauf, dass ihnen eine finanzielle Beteiligung aus rein formalen Gründen nicht möglich sei, da sie aufgrund formaler Vorgaben nicht frei in der Verwendung ihrer Mittel seien, beispielsweise wenn es sich um Versicherungsgelder oder Mitgliedsbeiträge handele.

Zudem sprachen sich verschiedene Bündnismitglieder wiederholt dafür aus, die Arbeit des NAMSE als eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe zu behandeln. Die Verantwortung dafür könne nicht auf einzelne Akteure im Gesundheitswesen übertragen werden, sondern müsse gesamtgesellschaftlich aus Steuermitteln oder Versicherungsgeldern erfolgen, wofür dann allerdings noch die notwendigen Grundlagen geschaffen werden müssten.

### **3.2.8 Etablierung der Zentrenstruktur und Finanzierung der Zentren**

Im Bündnis und auch unter den Vertreterinnen und Vertretern der Zentren besteht weitreichende Einigkeit darin, dass der Etablierung der Zentrenstruktur, d. h. das Vorhandensein funktionierender und zertifizierter Zentren, eine zentrale Bedeutung bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans zukomme:

„Mit dem Zentrenmodell wird alles stehen oder fallen“ (Telefonische Befragung, 2016)

In einem partizipativen Prozess unter Einbeziehung der bereits etablierten, selbsternannten Zentren für Seltene Erkrankungen wurden Anforderungskataloge für die Anerkennung von Typ A- und Typ B-Zentren erarbeitet und durch das Bündnis im Jahr 2015 verabschiedet (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen)

2015). Ein Anerkennungsverfahren, anhand dessen die Einhaltung der Kriterien überprüft wird, konnte bislang nicht entwickelt werden. U. a. gehen damit auch diversen rechtliche und ökonomische Fragestellungen einher. Bereits im Etablierungsprozess des NAMSE wurden die rechtlichen und ökonomischen Voraussetzungen für Zentren diskutiert und in einem Hintergrundpapier<sup>19</sup> der Arbeitsgruppe „Versorgung, Zentren, Netzwerke“ (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen) festgehalten, darunter auch – systembedingte – Diskrepanzen zwischen den Positionen der Leistungserbringer und der Kostenträger. Viele der dort aufgeworfenen Fragen sind nach wie vor ungeklärt und prägen die aktuelle Diskussion.

Im NAMSE gab es zwar erste Bestrebungen, einen Dienstleister mit der Zertifizierung zu beauftragen, die soweit vorgebracht wurden, dass bereits die ersten Angebote eingeholt wurden. Eine formale Beauftragung eines solchen Dienstleisters ist jedoch nicht möglich, solange ungeklärt ist, in welcher Organisationsform das NAMSE in Zukunft weiterbestehen wird und ob das NAMSE in seiner zukünftigen Form die Beauftragung übernehmen könnte. Zum Ende des Untersuchungszeitraums war noch nicht geklärt, ob dies eine satzungsmäßige Aufgabe eines künftigen NAMSE-Vereins sein soll (siehe Abschnitt 3.2.7.2.2).

### **3.2.8.1 Erwartungen und Vorbehalte gegenüber einem Anerkennungsverfahren**

In den Gesprächen gaben mit einer Ausnahme alle befragten Akteure an, dass sie eine Zertifizierung der Zentren für erstrebenswert hielten. Es wurde allerdings auch deutlich, dass die verschiedenen Akteursgruppen unterschiedliche Erwartungen und Funktionen mit einem künftigen Zertifizierungsverfahren verbanden, die teilweise miteinander in Konflikt stehen:

- Der Nationale Aktionsplan sieht die Zertifizierung als ein Orientierungsinstrument für (zuweisende) Leistungserbringer und Patientinnen und Patienten bei der Suche und Wahl von qualitativ hochwertigen Versorgungsangeboten.
- Die Zentren verbinden mit einer Zertifizierung die Hoffnung auf eine verbesserte Finanzierung durch die Zahlung von Zuschlägen. Dabei ist zwischen etablierten und neu gegründeten Zentren zu unterscheiden:
  - Etablierte Zentren erwarten eine Abbildung der von ihnen bereits angebotenen Leistungen.

---

<sup>19</sup> Online verfügbar unter [http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/Hintergrundpapiere/finanzierung\\_vud\\_dkg.pdf](http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/Hintergrundpapiere/finanzierung_vud_dkg.pdf), zuletzt geprüft am 06.07.2018.

- Für neu gegründete Zentren stellen die Anforderungskataloge ein Leitbild dar.
- Durch die Zertifizierung von Zentren sollen nationale Qualitätsstandards für die Beteiligung an den europäischen Referenznetzwerken (ERNs) im Rahmen einer grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung sichergestellt werden (gemäß EU-Richtlinie 2011/24/EU).
- Aus Sicht der Kostenträger ist ein Nachweis für den Mehraufwand in der Versorgung von Menschen mit SE als Grundlage für die Vergütung dieser Leistung notwendig. Ein solcher Nachweis kann eine Zertifizierung sein.

Konkrete Vorbehalte oder Gründe, die gegen eine Zertifizierung sprächen, wurden nur sehr vereinzelt explizit geäußert, beispielsweise Sorgen über Kosten, die typischerweise mit einer Zertifizierung verbunden sind, aber auch die Sorge, dass durch ein Zertifizierungssystem die etablierten Zuständigkeiten im deutschen Gesundheitssystem unterlaufen werden könnten und damit eine „Parallelwelt“ geschaffen würde. In einem Interview wurde berichtet, dass derartige Erfahrungen im Zusammenhang mit dem Zertifizierungsverfahren der Krebszentren gemacht worden wären: Hier habe es aufgrund unzureichender Absprache mit Fachgesellschaften und Kammern Uneinigkeiten bei der Anerkennung von beruflichen Qualifikationen gegeben.

### **3.2.8.2 Entwicklung eines Anerkennungsverfahrens**

Die Entwicklung des Zertifizierungsverfahrens steht aus Sicht der Bündnispartner in unmittelbarem Zusammenhang mit der Entwicklung des Nachhaltigkeitskonzepts (siehe Abschnitt 3.2.7.2). Mit der Erarbeitung und Konsentierung der Kriterienkataloge für die Typ A- und Typ B-Zentren sei zwar ein wichtiger erster Schritt gelungen.

Die sieben befragten Vertreterinnen und Vertreter der selbsternannten Zentren zeigten sich insgesamt mit den Inhalten der Anforderungskataloge weitgehend zufrieden: Die Kriterienkataloge wurden zwar als Kompromiss, insgesamt aber als „in Ordnung“, „im Ergebnis gut“ und „gut gewählt“ bezeichnet.

Alle befragten Zentren hatten sich an den Erhebungen zur Entwicklung der Kriterienkataloge beteiligt. Dies wurde zwar als zeitaufwändig bewertet, insgesamt fühlten sich die Zentren aber angemessen in den Prozess eingebunden:

„Die Kriterienkataloge haben sich im Laufe des Prozesses verbessert, das zeigt, dass unsere Vorschläge berücksichtigt wurden.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Im Hinblick auf eine mögliche Anpassung bzw. Weiterentwicklung der Anforderungskataloge wurden folgende Aspekte genannt:

- Konsolidierung der NAMSE-Kriterien mit den Anforderungen für die Teilnahme an den European Reference Networks (ERNs).
- Integration der psychiatrischen und psychosomatischen Versorgung in die Zentren.
- Forschung zu Seltenen Erkrankungen sollte als Aufgabe für Typ B-Zentren definiert werden, nicht als Kriterium für Typ A-Zentren.

Mit der Verabschiedung der Anforderungskataloge wurden bislang allerdings nur die notwendigen Instrumente für ein künftiges Anerkennungsverfahren bereitgestellt. Im Hinblick auf die Entwicklung eines konkreten Verfahrens und dessen Umsetzung zeigten sich die Befragten sehr unzufrieden aufgrund des geringen Fortschritts. Insgesamt verlaufe der gesamte Prozess zur Etablierung der Zentrenstruktur als „viel zu langsam“ und „schleppend“.

„Viel schwerwiegender [als einzelne Mängel bei den Anforderungskatalogen] ist das Problem der Nicht-Umsetzung. [...] Das Hauptproblem ist, dass es mit der Umsetzung der Zentrenstruktur viel zu langsam geht. Die Verfahren sind ausgearbeitet, aber es fehlt daran, dass sie umgesetzt werden können. Und es ist auch nicht absehbar, wann es endlich soweit sein wird.“ (Telefonische Befragung, Zentrenvertreter, 2017)

Aus Sicht einiger Steuerungsgruppenmitglieder gestaltet sich die praktische Umsetzung eines solchen Verfahrens nun allerdings deutlich schwierig, insbesondere, da kritische Fragen der Finanzierung und der Rechtssicherheit geklärt werden müssten. In den telefonischen Befragungen wurde wiederholt der Vorwurf geäußert, dass verschiedene Akteure den Prozess durch ein zu geringes Engagement und mitunter sogar aus konkreten Eigeninteressen verzögerten:

„Die Zertifizierung der Zentren kommt nicht voran. Das wird von den Kostenträgern bewusst aktiv verzögert. Denen ist es ganz recht, dass es nur zwei Steuerungsgruppensitzungen im Jahr gibt und man dann zu keinem Ergebnis kommt.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Es gibt keinen Fortschritt. Der Prozess wird von einigen Akteuren bewusst blockiert, die die Zentrenstruktur nicht wollen.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Außerdem wurde von verschiedenen Steuerungsgruppenmitgliedern zuweilen deutliche Kritik an der Art und Weise geäußert, wie der gesamte Prozess umgesetzt würde. Diesem fehle es an Steuerung, Transparenz und Professionalität:

„Der Prozess ist bisher intransparent. Es gab keine Ausschreibung [für die Vergabe des Zertifizierungsverfahrens], es wurden einfach Unternehmen angesprochen, ohne dass transparent gewesen wäre, wonach die ausgesucht wurden. Insgesamt ist der Ansatz nicht durchdacht.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Warum kam die Erkenntnis, dass es eine Institution braucht, die die Zertifizierung beauftragen darf, erst jetzt? Es ist nicht klar, ob der Verein dafür geeignet ist. Diese späte Erkenntnis hat viele in der Steuerungsgruppe irritiert. Diese neuen Infos kamen zu einem sehr späten Zeitpunkt. Das ist enttäuschend, nicht professionell.“ (Telefonische Befragung, 2017)

In den Befragungen wurde wiederholt darauf hingewiesen, dass die Rechtssicherheit eines solchen Verfahrens sichergestellt werden müsse, insbesondere wenn eine mögliche Zertifizierung die Voraussetzung für die Zahlung von Zuschlägen, d. h. die Verwendung von GKV-Versichertengeldern darstellen sollte:

„Es muss ja auch damit gerechnet werden, dass Kliniken, die keine Zertifizierung erhalten, dagegen Klage einreichen.“ (Telefonische Befragung, 2017)

In diesem Zusammenhang drückten einige der befragten Steuerungsgruppenmitglieder Zweifel aus, dass ein Zertifizierungsverfahren, das durch einen künftigen NAMSE-Verein getragen würde, rechtlichen Bestand haben könne. Als Alternative wurde vereinzelt angeregt, das Zertifizierungsverfahren beim G-BA anzusiedeln:

„Der G-BA müsste Zertifizierungskriterien festlegen, denn die Zertifizierungskriterien durch einen Verein hätten keine rechtliche Verbindlichkeit.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Dem entgegen stand aber auch häufig die Position, dass das Thema beim G-BA „nicht gut aufgehoben sei“, da fraglich sei, ob der G-BA aufgrund der Vielzahl seiner Aufgaben der SE-Thematik eine hohe Priorität einräumen würde.

Obwohl die verschiedenartigen Zweifel am gewählten Ansatz im Bündnis bekannt sein dürften, wird nach offiziellen Verlautbarungen ausschließlich der Plan verfolgt, dass das NAMSE in einer zukünftigen Form als Auftraggeber für ein solches Zertifizierungsverfahren auftreten soll.



Aus Sicht der Zentren ist die Frage danach, durch welche Institution ein solches Zertifizierungsverfahren letztendlich umgesetzt wird, von untergeordneter Relevanz, solange sichergestellt sei, dass es ein einheitliches und unabhängiges Zertifizierungsverfahren geben wird und die zertifizierende Stelle ein entsprechendes Mandat habe.

### 3.2.8.3 Finanzierung der Zentren

Die medizinische Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen geht mit einem überproportional hohen Aufwand einher (Manow et al. 2010). Leistungserbringer beklagen seit langem, dass dieser nicht in angemessener Weise durch die Regelvergütung in Deutschland abgebildet würde (Heyder 2017). Auch in den Telefoninterviews betonten Vertreterinnen und Vertreter von Zentren wiederholt die schwierige Finanzlage. Die bisherigen Bemühungen, entsprechende Daten bei den Leistungserbringern zu erheben, waren bislang allerdings erfolglos, so dass keine belastbaren Daten über die Höhe dieser postulierten Finanzierungslücke vorliegen. Diese Frage wird gegenwärtig im Rahmen eines BMBF-geförderten Projekts an der Universität Hannover erforscht (Center for Health Economics Research Hannover (CHERH)).

In den letzten Jahren wurden mit verschiedenen Gesetzesänderungen die Voraussetzungen dafür geschaffen, dass die Arbeit der Zentren in Zukunft angemessener vergütet werden kann (Halbach et al. 2017):

- Durch die Stärkung der Hochschulambulanzen im Rahmen des GKV-Versorgungsstärkungsgesetzes wurde die Grundlage dafür geschaffen, dass vermehrt Versorgungsleistungen auch ohne Bezugnahme auf Forschung und Lehre in Hochschulambulanzen angeboten werden können, wovon insbesondere Menschen mit Seltenen Erkrankungen profitieren dürften, die auf universitäre Spezialsprechstunden angewiesen sind (VUD 2015; Bauer et al. 2011; Lauterbach 2003).
- Durch das Krankenhausstrukturgesetz (KHSG) und die darin enthaltene Änderung des Krankenhausentgeltgesetzes (KHEntgG) steht nun die gesetzliche Grundlage bereit, dass Zentren für Seltenen Erkrankungen Zuschläge für besondere Leistungen mit den Krankenkassen vereinbaren können, insofern diese Leistungen nicht durch bereits bestehende gesetzliche Regelungen finanziert werden.

Bislang lässt sich noch nicht bewerten, inwiefern die oben genannten Regelungen die finanzielle Situation in den Zentren tatsächlich verbessern wird. Zum einen existieren

noch keine Erfahrungen mit diesen Instrumenten. Im Fall des Krankenhausstrukturgesetzes konnten sich der GKV-Spitzenverband und die Deutsche Krankenhausgesellschaft nicht auf die Definition der Aufgaben der Zentren einigen, weswegen im Dezember 2016 ein Schlichterspruch durch die Bundesschiedsstelle erfolgte (Bundesschiedsstelle gem. § 18a KHG, vom 08.12.2016). In dieser „Zentrumsvereinbarung“ werden die besonderen Aufgaben von Zentren unter anderem solche Leistungen definiert, die die Kernkriterien und Qualitätsziele des NAMSE-Anforderungskatalogs für Typ A- und Typ B-Zentren erfüllen.<sup>20</sup>

Allerdings drückten mehrere Befragte ihre Vermutung aus, dass insbesondere die Akteure der Selbstverwaltung die Zentrenzertifizierung nicht unterstützen bzw. diese sogar aktiv behindern würden.

„Dies [die Finanzierung des NAMSE und die Zentrenfinanzierung] wird von den Kostenträgern aktiv verzögert, da war man zu Beginn des NAMSE zu blauäugig. Den Kostenträgern kommt es recht, dass es nur zwei Steuerungsgruppensitzungen im Jahr gibt. [Da sich durch das aktive Verzögern und Vertagen von Beschlüssen auch der Zeitpunkt hinauszögern ließe, ab wann die Kosten zum Tragen kommen.]“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Die Zentrenstruktur ist von den niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten nicht gewünscht. Hier hat die KBV ihr wahres Gesicht gezeigt.“ (Telefonische Befragung, 2016)

„Der GKV-Spitzenverband verhält sich zurückhaltend bis ablehnend“ bei der Diskussion über das Zentrenmodell. [...] Es gab von Seiten des GKV-Spitzenverbandes bisher keinen einzigen konstruktiven Beitrag zum Zentrenmodell.“ (Telefonische Befragung, 2016)

Auch die Unterstützung durch die DKG wird in Frage gestellt, da diese neben den Hochschulkliniken vor allem die nicht-universitären Kliniken verträte, und deswegen eher an einer gleichmäßigen Mittelverteilung und weniger an einer dedizierten Förderung von ZSE, die fast ausschließlich Universitätskliniken zugutekäme, interessiert sei.

Bereits zum Zeitpunkt der Verabschiedung des NAMSE existierten einzelne, selbsternannte Zentren für Seltene Erkrankungen an deutschen Hochschulstandorten, in den

---

<sup>20</sup> Die Entscheidung der Bundesschiedsstelle wird allerdings bis auf Weiteres nicht umgesetzt werden. Im September 2017 habe GKV-S und PKV gemeinsam den Vertrag zur Finanzierung von Zentren gekündigt und die DKG zu Neuverhandlungen aufgefordert. Die NAMSE-Kriterien wurden dabei allerdings nicht von in Frage gestellt (GKV-Spitzenverband 21.09.2017).

letzten Jahren sind viele weitere hinzugekommen (siehe Abschnitt 3.3). Diese Entwicklung steht vermeintlich im Widerspruch zur Einschätzung, dass aus Sicht der Kliniken der Unterhalt eines Zentrums für Seltene Erkrankungen unter den aktuellen Bedingungen eine finanzielle Belastung darstellt. Die Etablierung eines Zentrums erfolge deshalb typischerweise nicht aus betriebswirtschaftlichem Kalkül. Vielmehr gaben die befragten Vertreterinnen und Vertreter von Zentren an, dass ein potenzieller Reputationsgewinn und das hohe Engagement einzelner Ärztinnen und Ärzte die wichtigsten Treiber für die Gründung von Zentren darstellen würden, auch wenn sicherlich die Hoffnung auf eine zukünftige verbesserte Vergütung eine Rolle spiele. So brachten Vertreterinnen und Vertreter von Zentren für Seltene Erkrankungen eine verhaltene Hoffnung zum Ausdruck, dass sich in Folge der aktuellen Entwicklungen die Finanzsituation der Zentren langfristig bessern würde.

Allerdings sei aufgrund der langsamen Umsetzung sei „die ursprüngliche Euphorie“ weitgehend verfliegen. Bei einigen Klinikleitungen breite sich inzwischen Ungeduld aus, dass sich die „Vorleistungen“, die mit der Zentrengründung erbracht worden sind, sich aus wirtschaftlicher Sicht nicht rentieren würden. Hier zeigten sich allerdings große Unterschiede zwischen den einzelnen Zentren: Während einige Zentren quasi als Investition in Aussicht auf mögliche Zuschläge aufgebaut wurden, wiesen andere Einrichtungen darauf hin, dass sie ein eigenständiges wirtschaftliches Konzept hätten, durch das ihre Existenz bis auf Weiteres auch ohne Zentrenzuschläge abgesichert wäre.

In diesem Zusammenhang wurde auch wiederholt auf ein „Henne-Ei-Problem“ als ein Grundproblem im NAMSE-Konzept hingewiesen: Von den Kliniken würde erwartet, zunächst in den Aufbau von Strukturen zu investieren und schließlich nachzuweisen, dass dies einerseits eine qualitativ hochwertigere Versorgung ermöglicht und andererseits nicht mit den bestehenden Vergütungsformen finanziert werden kann. Ex ante sei dieser Nachweis jedoch nicht möglich, da ohne zusätzliche Mittel keine Verbesserung der Versorgung zu realisieren wäre.

#### **3.2.8.4 Bewertung der „Zentrumsvereinbarung“ und deren Implikationen**

Die telefonischen Befragungen der Zentrenvertreter fanden im Zeitraum Januar bis März 2017 statt, also kurz nachdem der Schlichterspruch der Bundesschiedsstelle, die sogenannte „Zentrumsvereinbarung“, bekannt wurde. Überraschenderweise hatte sich die meisten Befragten zu diesem Zeitpunkt noch nicht intensiv mit den Inhalten der Zentrumsvereinbarung und deren Implikationen beschäftigt, da diese ihnen nicht bekannt war oder ihnen keine unmittelbare Bedeutung beigemessen wurde. Ungeachtet dieser Unkenntnis

äußerten die gleichen Personen weiterhin die Forderung nach stärkerer finanzieller Unterstützung für ihre Arbeit und entsprechendem politischem Handeln.

Diejenigen Zentrenvertreter, die über die Zentrumsvereinbarung informiert waren, zeigten sich tendenziell irritiert und überrascht von der neuen Situation, da die Implikationen nicht abschätzbar wären. Insbesondere sei gegenwärtig, d. h. zum Zeitpunkt der Erhebungen, völlig unklar, auf welcher Basis eine Bewertung der Leistungen der Zentren erfolgen solle, da der Schlichterspruch lediglich Bezug auf die NAMSE-Kriterien nimmt, aber ungeklärt ist, wie deren Erfüllung zu überprüfen sei. Damit verbunden bestand die Sorge, dass ein solches System zu Willkür führen könne, da die Zahlung der Zentrenzuschläge Gegenstand der Haushaltsverhandlungen mit den einzelnen Krankenkassen wäre. Die Haltung der Krankenkassen in dieser Frage konnten oder wollten die Befragten nicht einschätzen. In einem Fall wurde der Wunsch ausgedrückt, dass die Krankenkassen einheitlich die Zertifizierung als Voraussetzung für die Verhandlung über Zuschläge einfordern könnten. Dies würde die Notwendigkeit erhöhen, einen Zertifizierungsprozess zu implementieren und damit möglicherweise den Prozess beschleunigen. Außerdem würden einheitliche Qualitätsstandards sichergestellt. Andererseits gab es auch Stimmen, die die Notwendigkeit einer Zertifizierung in Frage stellten, da durch die Zentrumsvereinbarung eine solche kein zwingendes Kriterium für die Zahlung eines Zuschlags sei.

### **3.2.9 Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans und des NAMSE**

#### **3.2.9.1 Inhaltliche und organisatorische Weiterentwicklung**

Die überwiegende Mehrzahl der Befragten war der Meinung, dass die Frage nach einer Weiterentwicklung des NAMSE in der gegenwärtigen Situation nicht sinnvoll sei, da zunächst die Existenz des Bündnisses sichergestellt werden müsse. Wie bereits erläutert erfahren Struktur des Bündnisses und die Inhalte des Nationalen Aktionsplans nach wie vor große Zustimmung, so dass der Fokus vorrangig auf der Verstärkung des Bündnisses, der Umsetzung des Zentrenmodells und der weiteren Inhalte des Nationalen Aktionsplans liegen müsse:

„Die im Aktionsplan gesetzten Schwerpunkte sind weiterhin relevant. Die Nutzung des Erarbeiteten sollte priorisiert werden.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Es muss jetzt um die Verstärkung gehen, sonst liegt das Thema der Selteneren Erkrankungen brach und es wird keiner die Verantwortung dafür übernehmen. Das wäre der „worst-case“ für die Versorgung.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Insgesamt wurde deutlich, dass es den Bündnispartnern in der aktuellen Situation vor allem darauf ankommt, dass das Bündnis weiterbesteht und die entwickelten Ansätze in die Anwendung überführt werden, da bislang „wenig in der Versorgung angekommen“ sei.

Neben den Aspekten Verstetigung des Bündnisses und Etablierung der Zentrenstruktur wurden weitere zukünftige Schwerpunkte für das NAMSE vorgeschlagen:

- Aufbau von Netzwerken und Strukturen für die Versorgung und Forschung, nachdem die Infrastruktur an verschiedenen Standorten etabliert worden ist.
- (Re-)Intensivierung der thematischen Arbeiten im NAMSE, z. B. in thematischen Clustern oder durch die Wiedereinführung von AGs.
- Einbindung der niedergelassenen Versorgung und der nicht-ärztlichen Berufe.
- Stärkere Abbildung der europäischen Ebene im NAMSE, um die Komptabilität und Anschlussfähigkeit mit den europäischen Strukturen sicherzustellen. Beispielsweise könnte im NAMSE ein „ERN-Beauftragter“ bzw. eine „ERN-Beauftragte“ benannt werden. Dabei solle es sich um eine Person handeln, die gut in die europäischen Strukturen eingebunden ist und die „europäische Perspektive“ einbringen könne.

Insgesamt stand für die Befragten nicht die inhaltliche Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans im Fokus, sondern die Bearbeitung und Weiterentwicklung bereits angestoßener Themen und Aktivitäten.

### **3.2.9.2 Erweiterung des Bündnisses um neue Akteure**

Bei der NAMSE-Zukunftswerkstatt im September 2016 wurde eine Diskussion über die Öffnung des NAMSE geführt, um dieses möglicherweise um neue Akteure zu erweitern. In den telefonischen Befragungen reagierten allerdings viele Akteure eher verhalten auf diesen Vorschlag. Es wurde darauf hingewiesen, dass bei der Gründung des NAMSE bereits intensive Diskussionen zur Auswahl der Akteure geführt wurden und die aktuelle Zusammensetzung gut und sinnvoll sei.

Viele Befragte gaben an, dass eine Erweiterung zwar perspektivisch sinnvoll sein könnte, damit das NAMSE von vielen Schultern getragen werde und ein hohes Maß an Akzeptanz erreicht würde. Allerdings waren so gut wie alle Befragten der Meinung, dass eine Erweiterung erst erfolgen könne, wenn die Verstetigung des Bündnisses gelungen sei:

„Aktuell ist ein schlechter Zeitpunkt, um neue Mitglieder aufzunehmen, die dann ja auch erst mal integriert und mitgenommen werden müssen. Langfristig wäre eine Öffnung aber begrüßenswert.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Im Moment geht es eher um die Frage der Verstetigung, ohne dabei Mitglieder zu verlieren.“ (Telefonische Befragung, 2017)

„Aktuell wäre eine Bestätigung des Commitments der Akteure wichtiger.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Insbesondere wurde ein Risiko darin gesehen, dass durch eine Erweiterung der Bündnispartner die Handlungsfähigkeit des Bündnisses weiter eingeschränkt würde. Bei einer Erweiterung des Bündnisses müssten auch die Konzepte für die Entscheidungsfindung im Bündnis überdacht werden. Zudem wurde befürchtet, dass vor allem solche Akteure ins Bündnis drängen könnten, die dort ihre Partikularinteressen einbringen möchten.

Auf der anderen Seite wurden auch Vorteile in der Erweiterung des Bündnisses gesehen oder sogar die Öffnung ausdrücklich begrüßt. Positive Erwartungen an eine Öffnung waren unter anderen:

- die Hoffnung, die finanziellen Aufwände für die Verstetigung auf mehr Schultern verteilen zu können,
- eine Erhöhung der Sichtbarkeit und Akzeptanz für das Bündnis,
- die Erweiterung des Bündnisses um neue Perspektiven,
- Ergänzung um bislang nicht-repräsentierte Bereiche, die von hoher Relevanz für die Versorgung sind (psychosoziale Versorgung, Stärkung des niedergelassenen Bereichs),
- neuer Schwung im Bündnis durch eine Öffnung.

Nur wenige Mitglieder des NAMSE machten konkrete Vorschläge, um welche Personengruppen das NAMSE erweitert werden könnte. In diesem Zusammenhang wurden insbesondere die psychosoziale Betreuung und der niedergelassene Bereich genannt.

### **3.3 Makro-Ebene: Bewertung der Versorgungssituation von Menschen mit SE und Ausstrahlungseffekte des NAMSE**

Im Rahmen der telefonischen Interviews wurden die Befragten auch zu ihren Einschätzungen hinsichtlich der Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

in Deutschland gebeten. Bei den Antworten handelt es sich vorrangig um Personen, die in der Versorgung tätig sind oder einen engen Bezug dazu haben.

Insgesamt lagen den Antworten ausschließlich subjektive Einschätzungen zugrunde. Eine belastbare Datenbasis zur Versorgungssituation in Deutschland existiert bisher nicht. Im internationalen Vergleich sahen die Befragten Deutschland im Mittelfeld: Zwar würden in Deutschland grundsätzlich sehr gute Versorgungsstrukturen existieren, allerdings existierten keine verlässlichen Pfade, um Patienten und Patientinnen mit Seltenen Erkrankungen und/oder unklaren Diagnosen verlässlich durch das System zu leiten.

„Deutschland steht recht gut im internationalen Vergleich, da Deutschland sehr gute Krankenhäuser hat. Allerdings wird die Besonderheit von SE-Patientinnen und -Patienten nicht berücksichtigt, das ist in anderen Ländern besser gelöst. Potenzial der hochwertigen Versorgung wird in Deutschland nicht ausreichend genutzt.“ (Telefonische Befragung, 2017)

Wiederholt betonten die Befragten, dass das deutsche Gesundheitssystem den Besonderheiten von Seltenen Erkrankungen nicht gerecht würde, so dass die Versorgung häufig vom Engagement einzelner Personen abhängen würde. In den letzten Jahren sei es allerdings zu einer gefühlten Verbesserung der Versorgung gekommen. Dies sei insbesondere auf die erhöhte Aufmerksamkeit für die Thematik, vor allem auch im Rahmen des Medizin-Studiums, zurückzuführen.

Die Zahl der (selbsternannten) Zentren für Seltene Erkrankungen ist in den letzten Jahren in Deutschland stark angestiegen, so dass inzwischen fast alle Hochschulmedizin-Standorte ein solches Zentrum anbieten. Bei Orphanet Deutschland waren im November 2017 29 Zentren für Seltene Erkrankungen verzeichnet (Orphanet Deutschland 2017). Insgesamt herrscht unter den befragten Vertreterinnen und Vertretern der befragten Zentren die Überzeugung, dass durch das NAMSE deutliche Impulse gesetzt wurden, die sich positiv auf die Situation der Zentren ausgewirkt hätten. So wurde unter anderem berichtet, dass durch das NAMSE „endlich etwas in Gang gesetzt worden“ wäre. In einzelnen Fällen wurde berichtet, dass das NAMSE den Anstoß zur Gründung des Zentrums oder für dessen Umstrukturierung anhand der durch das NAMSE vorgegebenen Anforderungskataloge gegeben hätte. Inwiefern dies allerdings tatsächlich zu einer Verbesserung der Lebens- und Versorgungssituation der betroffenen Menschen geführt hat, wurde in den Gesprächen hinterfragt, da die Gründung der Zentren häufig nicht mit einer umfassenden Aufstockung der personellen Ressourcen einhergingen und diese meist nur mit äußerst geringen personellen Kapazitäten ausgestattet wären.

Die befragten Zentrenvertreterinnen und -vertreter berichteten übereinstimmend von einer steigenden Anzahl an Anfragen in ihrem Zentrum. Daraus wurde die Vermutung gezogen, dass sich die Situation von Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen durch die erhöhte Aufmerksamkeit und Gründung neuer Zentren verbessert haben dürfte. Im Hinblick auf Patienten mit gesicherter Diagnose sei die Situation aber gleich geblieben. Insgesamt herrschte allerdings weitgehende Unkenntnis darüber, wie sich die Situation im niedergelassenen Bereich darstellt.

Auch unter den weiteren Akteursgruppen herrscht grundsätzlich der Eindruck, dass sich die Rahmenbedingungen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen in Deutschland in den letzten Jahren tendenziell positiv entwickelt hätten. Die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans und dessen Umsetzung sind einerseits selber ein Ergebnis dieser Entwicklung. Gleichzeitig ergeben sich daraus Ausstrahlungseffekte, die diese Entwicklung weiter verstärken. Dies mache sich insbesondere bei der Finanzierung von Forschungsprojekten bemerkbar: Indirekt habe sich durch die Gründung des NAMSE die Verfügbarkeit von Fördermitteln und die Förderfähigkeit von SE-relevanten Themen in Deutschland verbessert. Beispielhaft sei die Förderung des Projekts „Translate-NAMSE“ durch den Innovationsfonds aufgeführt (Gemeinsamer Bundesausschuss 2017). Dieses Projekt wird von einem Zusammenschluss von neun Zentren für Seltene Erkrankungen durchgeführt und zielt darauf ab, durch eine koordinierte Zusammenarbeit die Diagnosestellung zu beschleunigen und die Versorgung der Betroffenen zu verbessern (Gemeinsamer Bundesausschuss 2017). Die Förderung durch den Innovationsfonds erfolgt unabhängig vom NAMSE. Die allgemeine Entwicklung und höhere Aufmerksamkeit für SE-Thematiken und insbesondere die Bedeutung der Versorgungsforschung in Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen dürften aber einen wichtigen Grund dafür darstellen, dass entsprechende Projekte gefördert werden.



## 4 Diskussion und Handlungsoptionen

In diesem Kapitel werden die Erkenntnisse der Wissenschaftlichen Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zusammengefasst und diskutiert. Dabei erfolgt zunächst eine Betrachtung und Bewertung der allgemeinen Situation (Abschnitt 4.1). Im Anschluss wird auf Themenfelder eingegangen, die von besonderer Relevanz für die weitere Umsetzung des Nationalen Aktionsplans und die Entwicklung des Bündnisses sind. Dazu gehören die Etablierung eines nachhaltigen Konzepts für das Bündnis (Abschnitt 4.2), die Etablierung der Zentrenstruktur (Abschnitt 4.3), Informationen zu Seltenen Erkrankungen (Abschnitt 4.4), Orientierung an den Bedarfen von Patientinnen und Patienten (Abschnitt 4.5) sowie Verstetigung und Finanzierung der bereits initiierten Maßnahmen (Abschnitt 4.6).<sup>21</sup> Abschließend wird weiterer Forschungsbedarf aufgezeigt (Abschnitt 4.7). Die Diskussion der Evaluationsergebnisse aus den Themenfeldern mündet jeweils in Handlungsoptionen zur Unterstützung des Bündnisses bei der weiteren Umsetzung des Nationalen Aktionsplans sowie der Erreichung der Ziele des Bündnisses.

### 4.1 Der Nationale Aktionsplan und dessen Umsetzung

Die Impulse zur Gründung eines nationalen Bündnisses und die Verabschiedung eines nationalen Aktionsplans wurden durch die Empfehlungen des Rats der europäischen Union für die Ergreifung „einer Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten“ (Europäischer Rat 2009) sowie den etwa zeitgleich durch das BMG veröffentlichten Forschungsbericht zur Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Eidt et al. 2009) gesetzt. Der Europäische Rat empfiehlt die Ausarbeitung und Durchführung von nationalen Plänen und Strategien für seltene Krankheiten. Dieser Aufgabe haben sich die Akteure des deutschen Gesundheitswesens, allen voran das BMG, das BMBF und die ACHSE<sup>22</sup>, mit großem Engagement angenommen. Dabei stellen die Strukturen des deutschen Gesundheitswesens mit seinen komplexen Zuständigkeiten, seinem föderalen Aufbau und seinem Prinzip der Selbstverwaltung herausfordernde Rahmenbedingungen für die Entwicklung und Umsetzung eines nationalen Aktionsplans dar. Die geringen Fallzahlen Seltener Erkrankungen machen ein bundesweit koordiniertes Vorgehen erforderlich. Vor diesem Hintergrund wurde als Organisationsform ein Bündnis gewählt, in das alle in Be-

---

21 Eine Betrachtung aller Handlungsfelder des Nationalen Aktionsplans erfolgt an dieser Stelle nicht mehr. Stattdessen werden die für die kurz- bis mittelfristige Umsetzung des Nationalen Aktionsplans und die Weiterentwicklung des NAMSE relevanten Aspekte gebündelt und als Handlungsoptionen konkretisiert.

22 Bei diesen drei Bündnispartnern handelt es sich um die Gründungsmitglieder des NAMSE.

zug auf Seltene Erkrankungen für das Gesundheitswesen wesentlichen Akteure repräsentiert. An die Gründung des Bündnisses im Jahr 2010 schloss sich ein intensiver Arbeitsprozess an, der in der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans und dessen Veröffentlichung im Jahr 2013 mündete (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen 2013). Die Organisationsform sowie die intensive thematisch-inhaltliche Arbeit bei der Erstellung des Aktionsplans kann rückblickend als äußerst erfolgreiches Vorgehen bewertet werden: Es ist gelungen, alle für Seltene Erkrankungen relevanten Akteure und Interessensgruppen des deutschen Gesundheitswesens auf das gemeinsame Ziel des Aktionsplans zu verpflichten und einen Konsens über die notwendigen Handlungsfelder und zu ergreifenden Maßnahmen herbeizuführen. Im Bündnis konnte trotz teilweise konfligierender Interessen der Bündnispartner eine offene Kultur des Dialogs etabliert werden. Die in einem partizipativen und konsensbasierten Ansatz erarbeiteten Inhalte des Nationalen Aktionsplans erfahren nach wie vor ein hohes Maß an Zustimmung im Bündnis. Dadurch stellt der Nationale Aktionsplan eine solide Basis für die Arbeit des Bündnisses dar und weist ein hohes Potenzial für die Verbesserung der Versorgungsstrukturen in Bezug auf Seltene Erkrankungen in Deutschland sowie ihre Integration in den europäischen Kontext auf.

Diese Konsensbildung und das hohe Maß an Zustimmung zu den Inhalten des Nationalen Aktionsplans konnten allerdings nur zu Lasten von Konkretisierung und Verbindlichkeit bei den Maßnahmenvorschlägen erreicht werden. Im Nationalen Aktionsplan werden aktuelle Defizite in der Versorgung und mögliche Ansätze zu ihrer Adressierung skizziert, die konkret zu unternehmenden Schritte und Zuständigkeiten sind jedoch in weiten Teilen nur vage formuliert und lassen vielfach Interpretationsspielraum. Auf der einen Seite ist zu argumentieren, dass die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans ansonsten vermutlich nicht möglich gewesen wäre. Auf der anderen Seite bleiben die mit einem Teil der Maßnahmenvorschläge verbundenen unterschiedlichen Erwartungen unaufgelöst. In der Umsetzungsphase des Aktionsplans treffen somit „Wunsch und Wirklichkeit“ aufeinander. Dies lässt sich bspw. daran beobachten, dass der Umsetzungsfortschritt je nach individueller Perspektive sehr unterschiedlich bewertet wird.

Die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans und die Aktivitäten des NAMSE stellen und stellen wichtige Impulsgeber dafür dar, dass vielfältige Entwicklungen auf dem Gebiet der Seltene Erkrankungen ermöglicht oder zumindest positiv befördert wurden. Insgesamt kann das Bündnis Erfolge in den folgenden Bereichen verzeichnen:

- Die Thematik der Seltene Erkrankungen erfährt insgesamt eine spürbar erhöhte Aufmerksamkeit in Gesellschaft, Politik, Versorgung, Lehre und Forschung.
- Es wurden in den vergangenen Jahren deutschlandweit Zentren für Seltene Erkrankungen gegründet. In vielen Fällen gab das NAMSE den Anstoß zu deren Gründung.

Zudem haben sich viele dieser Zentren in ihrer Konzeption an den im NAMSE entwickelten Anforderungskatalogen ausgerichtet.

- Ausgehend vom Nationalen Aktionsplan wurden verschiedene Instrumente wie z. B. die Registersoftware und die Doppelkodierungsliste für Seltene Erkrankungen, sowie Informationsangebote wie ZIPSE und se-atlas entwickelt (s. Abschnitt 3.1.9, Exkurs Umsetzungsstand der einzelnen Maßnahmenvorschläge und Projekte).
- Durch erste Gesetzesänderungen<sup>23</sup> wurden zudem die grundlegenden Rahmenbedingungen angepasst, um den besonderen Anforderungen bei der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen gerecht zu werden und eine Möglichkeit geschaffen, den Zentren die besonderen Aufwände bei der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu vergüten (Halbach et al. 2017; Heyder 2017).

Dabei liegt es in der Natur der Dinge, dass sich die angestrebten Wirkungen häufig nur mit einer Zeitverzögerung bemerkbar machen und in der Regel nicht eindeutig auf die Arbeit des Bündnisses und die Umsetzung einzelner Maßnahmenvorschläge zurückführen lassen, sondern vielmehr als Ergebnis verschiedener Entwicklungen im Gesundheitswesen zu sehen sind.

Dennoch hat sich in den vergangenen Jahren gezeigt, dass die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans und das Erreichen der gesetzten Ziele große Herausforderungen für das Bündnis darstellen. So liegt der Umsetzungsfortschritt bei folgenden, für die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen besonders wichtigen Maßnahmen, hinter den ursprünglichen Erwartungen der Bündnispartner zurück:

- Etablierung einer qualitätsgesicherten dreistufigen Zentrenstruktur: Mit der Zentrenstruktur sollten drei miteinander vernetzte Versorgungsebenen etabliert werden, in denen zertifizierte Zentren eine qualitativ hochwertige Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen übernehmen.
- Verstetigung des NAMSE: Die Strukturen des Bündnisses sollten in eine nachhaltige Struktur überführt werden, um auch langfristig die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans gewährleisten zu können.

Der nur langsame Fortschritt in diesen beiden Kernthemen wirkt sich hemmend auf die Umsetzung des gesamten Nationalen Aktionsplans aus: Es besteht das Risiko, dass auch die bereits erzielten Erfolge ihre volle Wirkung nicht entfalten können, solange die dafür nötigen Rahmenbedingungen nicht bestehen, beispielsweise noch keine Zentrenstruktur existiert. Darüber hinaus bergen die Verzögerungen bei den Kernthemen auch das Risiko, dass das NAMSE an Einfluss einbüßt, auf aktuelle Entwicklungen im Ge-

---

<sup>23</sup> Beispielhaft zu nennen sind hier das Krankenhausentgeltgesetz (KHEntgG), des GKV-Versorgungsstärkungsgesetz (GKV-VSG) und das Krankenhausstrukturgesetz (KHSG).

sundheitswesen einzuwirken: Parallel zu den NAMSE-Aktivitäten gibt es vielfältige Entwicklungen, die Rahmenbedingungen und neue Verfahren und Prozesse etablieren, die nicht zwangsläufig im Einklang mit den Zielen des Nationalen Aktionsplans stehen und möglicherweise zu einem späteren Zeitpunkt nicht mehr oder nur sehr schwer rückgängig gemacht werden können. Als Beispiel wäre das nationale Verfahren für ERN-Beteiligungen von Zentren zu nennen, das bislang eine ERN-Beteiligung auch ohne Zertifizierung des Zentrums ermöglicht. In Ermangelung eines nationalen Anerkennungsverfahrens für Zentren wurden jeweils alternative Vorgehensweisen entwickelt, bei denen das Einhalten der im NAMSE definierten Qualitätsstandards nicht sichergestellt ist. Auch die künftige Umsetzung der Zentrumsvereinbarung zur Vergütung der besonderen Aufgaben von Zentren für Seltene Erkrankungen kann hier als Beispiel angeführt werden.

Auch aus organisatorischer Sicht befindet sich das Bündnis zurzeit in einer kritischen Phase der Neu-etablierung, in der es zu klären gilt, in welcher Form und unter welchen Bedingungen das Bündnis und seine Geschäftsstelle fortgeführt werden können und wie im Bündnis künftig Entscheidungen getroffen werden sollen. Über den Ausgang herrschte zu Projektende noch keine Klarheit.

#### **4.1.1 Zur Rolle des Nationalen Aktionsplans**

Bei einem Nationalen Aktionsplan handelt es sich um ein politisches Instrument, das typischerweise Richt- oder Leitliniencharakter hat. Akteure aus Politik, Gesellschaft, Wirtschaft oder dem Gesundheitswesen sollen ihr Handeln danach ausrichten, Beteiligung und Umsetzung erfolgen freiwillig.

Im direkten Vergleich mit anderen Nationalen Aktionsplänen in Deutschland<sup>24</sup> fallen folgende Besonderheiten auf:

- Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen wird von einem breiten Bündnis von Akteuren mit Relevanz für die Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen getragen und erhält dadurch gesellschaftliche Legitimation. Er wurde jedoch nicht durch das Bundeskabinett verabschiedet. Auch enthält er keine Verweise auf die Bundesregierung und ihre Rolle bei der Umsetzung.

---

<sup>24</sup> Beispielhaft seien aus dem Bereich „Gesundheit und Soziales“ genannt: der „Nationale Aktionsplan zur UN-Behindertenrechtskonvention 2.0“ (2017), die Aktionspläne zur Verbesserung der Arzneimitteltherapiesicherheit (2007, 2010, 2013 und 2016), der „Nationale Aktionsplan zur nachhaltigen Anwendung von Pflanzenschutzmitteln“ (2013), der Nationale Aktionsplan „Wirtschaft und Menschenrechte“ (2016), der „Nationale Aktionsplan gegen Rassismus“ (2017).

- Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen formuliert ausschließlich Empfehlungen sowie Maßnahmenvorschläge zu ihrer Umsetzung. In einigen Fällen fallen diese Maßnahmenvorschläge recht konkret aus, in der Gesamtheit haben sie allerdings tendenziell den Charakter von unverbindlichen Absichtserklärungen. Andere Nationale Aktionspläne enthalten in der Regel deutlich konkreter und eindeutiger formulierte Maßnahmen.
- Zuständigkeiten und Zeitschienen werden im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zwar für jeden Maßnahmenvorschlag angeführt, aber auch diese Angaben weisen typischerweise nur einen geringen Konkretisierungsgrad auf. Insbesondere die Zeitangaben sind mit ihrer Einteilung „kurzfristig“ (1 bis 2 Jahre), „mittelfristig“ (3 bis 5 Jahre) und „langfristig“ (mehr als 5 Jahre) eher vage gehalten und bieten wenig Orientierung, wann die Umsetzung konkret erfolgen soll und wo Abhängigkeiten bestehen. Beispielsweise werden auch Maßnahmenvorschläge als kurzfristig umsetzbar eingestuft, deren Umsetzung aber erst nach Etablierung der Zentrenstruktur erfolgen kann oder soll.<sup>25</sup> Die Zuständigkeit reicht von einem einzigen bis zu allen 28 Bündnispartnern. Dabei ist in keinem Fall im Nationalen Aktionsplan ein hauptverantwortlicher Akteur benannt.

Es gibt vielfältige Gründe, die dafürsprechen, dass dieses konsensorientierte Vorgehen, wie es für den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen gewählt wurde, einem Ansatz, bei dem Regierung und/oder Gesetzgeber als eindeutige Richtungsgeber agieren, vorzuziehen ist. Dazu gehört bspw. ein besseres Engagement der Akteure bei freiwilliger Verpflichtung oder auch die Tatsache, dass es sich beim deutschen Gesundheitswesen um ein föderales und selbstverwaltetes System handelt. Gleichzeitig entsteht allerdings auch der Eindruck, dass das Bündnis mitunter Schwierigkeiten hat, aus den Maßnahmenvorschlägen konkrete Aktivitäten abzuleiten und die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans voranzubringen.

Aufgrund des bereits diskutierten geringen Grads an Verbindlichkeit und Konkretisierung eignet sich der Nationale Aktionsplan langfristig nur bedingt als ein Instrument, um die Umsetzung der aufgezeigten Maßnahmenvorschläge und das Erreichen der Ziele des NAMSE zu ermöglichen. Die besonders dringlichen Themen, wie bspw. die Etablierung der Zentrenstruktur und die Finanzierung der Zentren, werden zwar explizit benannt und Visionen für die Zukunft skizziert, allerdings liefert der Plan gerade bei diesen Themen kaum Hilfestellung für eine konkrete Umsetzung und einzelne zu ergreifende Handlungsschritte. Stattdessen zielen viele Maßnahmenvorschläge vorrangig darauf ab, zunächst die grundlegenden Rahmenbedingungen zu analysieren und erste Schritte für eine Ver-

---

<sup>25</sup> Bspw. MV 17, MV 18 und MV 44.

besserung der Gesamtsituation einzuleiten. Dieses Vorgehen ist grundsätzlich als sinnvoll und pragmatisch einzuschätzen, insofern im Anschluss weiterführende Konzepte entwickelt werden, welche sicherstellen, dass die Vielzahl an erfolgreich angestoßenen Einzelaktivitäten zusammengeführt wird, da diese nur durch ein Ineinandergreifen langfristige Wirkungen entfalten und einen Beitrag zum Gesamtziel des Nationalen Aktionsplans leisten können.

Außerdem finden bislang im Bündnis offenbar auch noch keine weiterführenden Überlegungen statt, inwiefern die Formulierungen des Nationalen Aktionsplans noch sinnvoll sind oder ob ggf. aufgrund geänderter Rahmenbedingungen vom ursprünglichen Plan abgewichen werden müsste. Dies gilt insbesondere für die Umsetzung der bislang noch nicht angegangenen Maßnahmenvorschläge, von denen viele von der Etablierung des Zentrenmodells abhängen. Bislang herrscht jedoch keine Klarheit darüber, wann dieser Zeitpunkt konkret erreicht wäre. Zudem sollte im Einzelfall geprüft werden, ob eine Umsetzung nicht auch schon zu einem früheren Zeitpunkt erfolgen könnte und inwiefern die Umsetzung in der ursprünglich skizzierten Weise noch sinnvoll erscheint oder ob Änderungen notwendig sind. Zum Zeitpunkt der Erhebungen herrschte aufgrund der geschilderten Situation bei vielen Akteuren der Eindruck, dass trotz formaler Umsetzung der Maßnahmenvorschläge im Hinblick auf die übergeordneten Ziele des Nationalen Aktionsplans nur wenige Fortschritte erzielt wurden. Dies führt mitunter auch zu Frustration und Unzufriedenheit bei den Akteuren, da häufig deutlich weiterreichende Erwartungen mit dem Nationalen Aktionsplan verbunden sind, als in den Maßnahmenvorschlägen konkret formuliert ist.

Somit erscheint es für eine erfolgreiche langfristige Umsetzung sinnvoll, ergänzend zum Nationalen Aktionsplan konkretere Arbeitspläne auszuarbeiten. In diesem Sinn ist der Nationale Aktionsplan als Vision oder Leitbild zu sehen, der einer regelmäßigen Operationalisierung bedarf. Allerdings verfügt das Bündnis in seiner aktuellen Konstellation nicht über geeignete Strukturen, die einen intensiven und inhaltlichen Arbeitsprozess ermöglichen würden, so dass hierfür auch eine Weiterentwicklung der Strukturen des NAMSE notwendig wäre (siehe dazu Abschnitt 4.2).

#### **4.1.2 Umsetzung des Nationalen Aktionsplans - Fördernde und hemmende Faktoren und Empfehlungen für die Weiterentwicklung**

Der Umsetzungsfortschritt einzelner Maßnahmenvorschläge wurde auf der Mikroebene in Kapitel 3.1.9 beschrieben. Daraus geht hervor, dass formal viele der insgesamt 52 Maßnahmenvorschläge angestoßen, acht abschließend umgesetzt und insgesamt alle Hand-

lungsfelder adressiert wurden. Es konnten sowohl fördernde als auch hemmende Faktoren für die Umsetzung identifiziert werden. Sie liefern wertvolle Hinweise, worauf bei der Konzeption künftiger Maßnahmen geachtet werden sollte, um deren Erfolgswahrscheinlichkeit zu erhöhen.

An dieser Stelle soll eine maßnahmenvorschlagsübergreifende Bewertung der Umsetzung sowie der Wirkungen des Nationalen Aktionsplans erfolgen. Hierbei zeigen sich folgende Schwächen und damit Ansatzpunkte für künftige Verbesserungen:

- **Begrenzter Erfolg wegen fehlender Anschlussaktivitäten:** Viele Maßnahmenvorschläge zielten lediglich darauf ab, grundlegende Voraussetzungen für die Umsetzung zu schaffen, indem beispielsweise Rahmenbedingungen geprüft, Bedarfe erhoben oder Instrumente entwickelt wurden. Als Beispiele hierfür wären verschiedene Pilotprojekte und Fachgespräche und die daraus gewonnenen Erkenntnisse zu nennen. Diese Maßnahmenvorschläge konnten zwar erfolgreich abgeschlossen werden, bleiben aber wirkungslos oder können ihre Wirkung nicht vollständig entfalten, da die notwendigen Anschlussaktivitäten im Nationalen Aktionsplan in der Regel nicht enthalten sind bzw. bei dessen Verabschiedung nicht enthalten sein konnten. Es wird empfohlen, nicht nur eine Verlaufskontrolle des Umsetzungsfortschritts der ursprünglich definierten Maßnahmenvorschläge durchzuführen. Vielmehr ist es geboten, den Aktionsplan regelmäßig fortzuschreiben und neue, weiterführende Maßnahmen zu definieren.
- **Fehlende Operationalisierung der Zielerreichung:** Eine Messung des Zielerreichungsgrades einzelner Maßnahmenvorschläge setzt voraus, dass die Ziele so operationalisiert werden, dass eine solche Messung möglich wird. Dies war bei vielen Maßnahmenvorschlägen jedoch nicht der Fall: Für weniger als die Hälfte der Maßnahmenvorschläge gaben die Verantwortlichen an, dass konkrete Ziele definiert worden wären (s. Abschnitt 3.1.3). In vielen Fällen lässt die gewählte Formulierung des Maßnahmenvorschlags großen Interpretationsspielraum zu. Beispielhaft sind Formulierungen zu nennen wie „Die Erfahrungen der Selbsthilfe sollen angemessen einbezogen werden.“, „Die Akteure setzen sich im bestehenden gesetzlichen Rahmen für eine angemessene Förderung von [...] ein.“ oder „Intensivierung der Forschung“. Hier besteht weiterhin großer Bedarf, auf eine Konkretisierung der Ziele auch dieser Maßnahmenvorschläge hinzuwirken, so dass für alle Maßnahmenvorschläge Meilensteine und Indikatoren definiert werden können, über die der Zielerreichungsgrad erhoben werden kann.
- **Setzen wenig ambitionierter Ziele:** Mitunter handelt es sich bei den Maßnahmenvorschlägen eher um die Empfehlung, den Status Quo beizubehalten (bspw. MV 13

„Weiterführung der ELSA Förderprogramme“).<sup>26</sup> Bei der Umsetzung dieser Maßnahmenvorschläge kann daher kaum von einem Umsetzungs*fortschritt* im Sinne der Ziele des Nationalen Aktionsplans gesprochen werden. Die Akteure des NAMSE werden ermutigt, im Rahmen der oben empfohlenen Fortschreibung und Aktualisierung des Aktionsplans ambitioniertere bzw. innerhalb bestehender, fortzuführender Aktivitäten konkretere, spezifischere Maßnahmen anzugehen.

- Notwendigkeit zur sequenziellen Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen. So hängt ein nicht unerheblicher Anteil der Maßnahmenvorschläge von der Umsetzung anderer Maßnahmenvorschläge ab (für eine Selbsteinschätzung der beteiligten Bündnispartner s. Anhang 7) und die Bearbeitung wichtiger Themen wird aufgrund von Verzögerungen noch nicht angegangen. Eine zentrale Bedeutung kommt dabei der Etablierung der Zentrenstruktur und MV 2 zu.
- Abhängigkeit von strukturellen, prozeduralen oder anderweitigen Weiterentwicklungen des Gesundheitswesens, beispielsweise bei der Definition und Vergütung der besonderen Aufgaben der Zentren.
- Sehr unterschiedliche Bedeutung der Maßnahmenvorschläge für den Gesamtfortschritt: Den für den Gesamtfortschritt zentralen Themen „Etablierung der Zentrenstruktur“, „Zentrenzertifizierung“ und „Nachhaltigkeitskonzept für das NAMSE“ ist jeweils nur ein Maßnahmenvorschlag (MV1, MV 2, MV 52) gewidmet, während andere Themen, denen eine deutlich geringere Bedeutung für den Gesamterfolg beizumessen ist, mitunter mit mehreren Maßnahmenvorschlägen explizit adressiert werden. Somit sind die Maßnahmenvorschläge sehr unterschiedlich im Hinblick auf ihre Bedeutung für den Gesamtfortschritt des Nationalen Aktionsplans zu bewerten. Daher muss für eine maßnahmenvorschlagsübergreifende Bewertung des Umsetzungsfortschritts eine gewichtete Betrachtung durchgeführt werden. Dieser Anforderung wird das Monitoring der NAMSE-Geschäftsstelle bislang nicht gerecht, da es ausschließlich auf Einzelmaßnahmenebene den aktuellen Umsetzungsstand ausweist. Wünschenswert aus Sicht des Evaluationsteams wäre hingegen eine Darstellung, in der die Maßnahmenvorschläge auch im Hinblick auf ihre Bedeutung für das Erreichen der übergeordneten Ziele des jeweiligen Handlungsfelds priorisiert würden, inwiefern die Umsetzung der Planung entspricht bzw. welchen Fortschritt es seit dem letzten Bericht gab, damit besser zu erkennen ist, wo tatsächliche Erfolge zu verzeichnen

---

<sup>26</sup> Darüber hinaus wären zu nennen: MV 9 „Förderung von Forschungsprojekten, die auch die Etablierung von Tier- und Zellmodellen zur Aufklärung der Pathophysiologie von Seltenen Erkrankungen beinhalten“, MV 38 „Etablierung von Orphanet als zentrale Informationsplattform“ oder MV 50 „Angemessene Förderung der unterstützenden Arbeit der Selbsthilfe sowie ihrer Qualifizierung im Rahmen bestehender gesetzlicher Regelungen“.



sind und in welchen Bereichen es Schwierigkeiten mit der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge gibt und eine kritische Diskussion über Erfolge und Misserfolge sowie die Gründe dafür geführt werden kann.

Es konnten die folgenden förderlichen Faktoren für die Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen identifiziert werden:

- Die möglichst konkrete Definition von Zuständigkeiten, Zielen und einem Zeitplan bei der Konzeption und Formulierung von Maßnahmenvorschlägen.
- Weitgehende Unabhängigkeit des Maßnahmenvorschlags von der Umsetzung anderer Maßnahmenvorschläge oder einer strukturellen oder anderweitigen Weiterentwicklung des Gesundheitswesens.
- Das Vorhandensein eines eigenständigen Budgets für die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags.
- Ein intrinsisches Eigeninteresse der beteiligten Akteure an der Umsetzung.
- Aktives Engagement eines Akteurs mit hohem politischen Einfluss für die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags.
- Ein gutes persönliches Verhältnis zwischen den beteiligten Personen, insbesondere die Bereitschaft zum gegenseitigen Austausch sowie die Bereitschaft, auch von etablierten Vorgehensweisen abzuweichen.

Folgende Faktoren wirken sich hemmend auf die Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen aus:

- Die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags fällt in den Zuständigkeitsbereich von Akteuren, die nur mittelbar im NAMSE vertreten sind (z. B. Organisationen auf Landesebene).
- Die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags berührt gesetzlich definierte oder langjährig etablierte Aufgaben und Kompetenzen von Gremien im Gesundheitswesen, beispielsweise der Selbstverwaltung oder der Kammern bzw. geht deutlich über die gesetzlich definierten Aufträge und Zuständigkeiten hinaus, so dass für die Umsetzung möglicherweise eine Anpassung durch den Gesetzgeber erforderlich wäre.
- Der Umsetzung des Maßnahmenvorschlags stehen konfligierende Interessen (z. B. von Kostenträgern und Leistungserbringern) entgegen.
- Die Umsetzung des Maßnahmenvorschlags greift in bestehende Routinen (z. B. in der Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Leistungserbringern) ein.

Insgesamt ist zu konstatieren, dass vor allem klar definierte und finanzierte Projekte umgesetzt wurden, deren Umsetzung naturgemäß einfacher zu bewerkstelligen ist. In Bezug auf den Umsetzungserfolg des gesamten Aktionsplans tragen sie wie Mosaiksteinchen zum Gesamtwerk bei. Im Hinblick auf die Motivation der Akteure ist es sehr wichtig,

auch diese Erfolge angemessen zu würdigen. Demgegenüber bleibt die (deutlich anspruchsvollere) Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen mit geringem Konkretisierungsgrad, weitreichenden Implikationen und ungeklärter bzw. nur temporärer Finanzierung zurück. Insgesamt gestaltet sich gerade die Umsetzung derjenigen Maßnahmenvorschläge, die unmittelbar die zentralen Herausforderungen des Nationalen Aktionsplans adressieren, deutlich schwieriger.

In diesem Zusammenhang wird auch deutlich, dass das bisherige Monitoring-Konzept des NAMSE diesen Herausforderungen nur bedingt gerecht werden kann. Die bisherige halbjährliche Berichterstattung der Geschäftsstelle über den Umsetzungsfortschritt bezieht sich ausschließlich auf Umsetzungserfolge und Berichte der verantwortlichen Akteure. Er ist nicht für eine Wertung oder Steuerung ausgelegt: Im Monitoringbericht wird jeweils der aktuelle bekannte Umsetzungsstand für jede Maßnahme vermerkt, aber beispielsweise nicht, inwiefern die Umsetzung der Planung entspricht bzw. welchen Fortschritt es seit dem letzten Bericht gab. Zudem erfolgt keine Priorisierung und Gewichtung einzelner anzugehender Maßnahmen. Derzeit erfolgt das Monitoring ausschließlich auf Basis der einzelnen Maßnahmenvorschläge, wobei einfach umzusetzende Maßnahmenvorschläge, die aber tendenziell von untergeordneter Bedeutung für den Gesamtfortschritt sind, in der Darstellung den Maßnahmenvorschlägen, denen eine Schlüsselrolle zukommt, gleichgestellt werden. Dadurch ist es für die Bündnispartner schwierig zu erkennen, wo tatsächliche Erfolge zu verzeichnen sind und in welchen Bereichen es Schwierigkeiten mit der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge gibt und eine kritische Diskussion über Erfolge und Misserfolge sowie die Gründe dafür zu führen ist.

## **Handlungsoptionen**

### **Erhöhung des Gewichts der Thematik der Seltenen Erkrankungen**

- Das Bündnis sollte in Zukunft verstärkt den Schulterschluss mit politischen Akteuren suchen, um die Thematik der Seltenen Erkrankungen dort weiter zu verankern. Zu diesem Zweck könnte das Bündnis Positionspapiere zu relevanten Themen veröffentlichen, Roundtable-Diskussionen und Fachgespräche veranstalten und die gesundheitspolitischen Sprecherinnen und Sprecher verschiedener Fraktionen für das Thema interessieren. Zur Organisation dieser unterschiedlichen Aktivitäten könnte sich die Gründung einer Arbeitsgemeinschaft im Bündnis anbieten.

- Die Bündnispartner könnten sicherstellen, dass innerhalb der eigenen Organisation sowie der von ihr vertretenen Unterorganisationen der Nationale Aktionsplan, dessen Inhalte und die Bedeutung des NAMSE (weiter) bekannt gemacht würde, insbesondere auch die Beschlüsse und Aktivitäten des NAMSE. Die Bündnispartner sollten überprüfen, ob ggf. die NAMSE-Mitarbeit innerhalb der eigenen Institution noch besser verankert werden kann, um in Zukunft zu verhindern, dass beispielsweise durch den Wegfall einer einzelnen Schlüsselperson die Beteiligung am Aktionsbündnis nur in sehr reduzierter Form weitergeführt wird. Zudem fallen die Zuständigkeiten bei großen Institutionen momentan häufig in unterschiedliche Bereiche, was die Koordination erschwert. Beispielsweise ist im BMG das Referat 216 für die nationale Billigung von ERN-Bewertungen zuständig, wohingegen andere SE-relevante Aktivitäten im Referat 313 angesiedelt sind. Hier wäre zu prüfen, ob die Einrichtung eines eigenen Referats für Seltene Erkrankungen als sinnvoll zu bewerten ist. Gleichzeitig erscheint es sinnvoll zu untersuchen, inwiefern eine nachhaltige Institutionalisierung des NAMSE und die Definition eines gesetzlichen Auftrags für das Bündnis als notwendig und sinnvoll anzusehen wären.
- Zudem könnte das NAMSE von zusätzlichen Impulsen wie einer stärkeren Fürsprache und Verbindlichkeiten aus Öffentlichkeit und Politik profitieren. Das Bündnis sollte prüfen, ob es eine Schirmherrin oder einen Schirmherrn für seine Arbeit gewinnen kann. Diese Person könnte darauf hinwirken, dass das Thema Seltene Erkrankungen auch im politischen Geschäft eine höhere Beachtung findet.

#### **Operationalisierung der Vision „Nationaler Aktionsplan“ durch einen Arbeitsplan**

- Der Nationale Aktionsplan sollte regelmäßig aktualisiert und inhaltlich fortentwickelt werden. In Bezug auf die Themen wäre zu untersuchen, ob sie nach wie vor eine hohe Relevanz haben, welche neuen Themen adressiert werden sollen und welche ggf. an Relevanz verloren haben.
- Um die Effizienz der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge zu erhöhen und die Steuerungsmöglichkeiten zu verbessern, sollte das Bündnis einen operativen Arbeitsplan entwickeln, in dem für einen festgelegten Zeitraum (beispielsweise 3-5 Jahre) konkrete Ziele definiert, Abhängigkeiten dargestellt, Zuständigkeiten klar geregelt, die dafür notwendigen Schritte und Meilensteine festgelegt und auch der Finanzierungsbedarf und die Finanzierung geklärt werden.

- Bei angestoßenen und umgesetzten Aktivitäten empfiehlt es sich, stets zu prüfen, ob und welche Anschlussaktivitäten und Verknüpfungen notwendig sind, um eine möglichst große Wirkung zu erzielen. Für noch nicht initiierte Maßnahmvorschläge sollte im Einzelfall überprüft werden, aus welchen Gründen bislang noch keine Umsetzung erfolgt: Sofern kein triftiger Grund identifiziert werden kann, sollte die Umsetzung umgehend angestoßen werden. Für Maßnahmvorschläge, deren Umsetzung davon abhängt, dass bestimmte Voraussetzungen geschaffen werden, sollte jeweils ein konkreter Prüfpunkt definiert werden, wann die Umsetzung angestoßen werden kann bzw. wann eine erneute Überprüfung stattfinden sollte.
- Eine Evaluation zum Ende der jeweiligen Gültigkeitsperiode des Arbeitsplans könnte neben den Erfolgen auch die Herausforderungen und Hemmnisse bei der Umsetzung untersuchen. Auf dieser Basis und unter Berücksichtigung der dann geltenden Rahmenbedingungen könnte in regelmäßigen Abständen ein neuer Arbeitsplan aufgelegt werden.

## 4.2 Etablierung nachhaltiger Strukturen für das NAMSE

Die Etablierung einer nachhaltigen Struktur stellt aktuell eine zentrale Aufgabe für das NAMSE dar. Bereits in den Einleitungsworten des Nationalen Aktionsplans ist zu lesen: „Das gemeinsame Ziel für die nächsten Jahre soll sein, das NAMSE mit seiner Geschäftsstelle in eine nachhaltige, sich selbst tragende Struktur zu überführen.“ (Nationaler Aktionsplan, S. IV). Dieses Ziel wird nach wie vor von den Bündnispartnern geteilt, auch muss davon ausgegangen werden, dass die Dringlichkeit bekannt war. Dennoch ist es den Bündnispartnern in den letzten Jahren nicht gelungen, sich auf ein entsprechendes Konzept zu einigen. Insgesamt entstand bei den Erhebungen der Eindruck, dass es dem Bündnis nicht ausreichend gelungen ist, die Akteure, insbesondere aus Politik und Selbstverwaltung, zur notwendigen aktiven Mitarbeit in diesem Prozess zu bewegen. Beispielsweise waren zum Ende des Erhebungszeitraums keine Vertreterinnen und Vertreter der Selbstverwaltung an der AG Zukunft beteiligt und in der AG herrschte offensichtlich auch keine Klarheit darüber, unter welchen Rahmenbedingungen die verschiedenen im NAMSE vertretenen Institutionen, insbesondere die Akteure der Selbstverwaltung, eine Vereinsgründung unterstützen, eine entsprechende Satzung annehmen und für ein verstetigtes Bündnis zur Verfügung stehen würden. (siehe Abschnitt 3.2.7.2).

Gleichzeitig kann die aktuelle Situation und der verhältnismäßig knappe Zeitrahmen bis zum Auslaufen der Förderung durch das BMG möglicherweise vom Bündnis als Chance genutzt werden: Viele Akteure hoffen auf eine Wiederbelebung und neuen Elan durch ein aktives Bekenntnis zum Bündnis und der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans. Zudem erfordert die Bewältigung dieser Herausforderung eine intensivere Zusammenarbeit der Bündnispartner im Bündnis sowie eine aktivere Behandlung der Thematik in den Mutterinstitutionen als dies in den letzten Jahren der Fall war.

#### **4.2.1 Ziele und Aufgaben des NAMSE**

Das NAMSE hat sich zum Ziel gesetzt, eine Vielzahl an äußerst unterschiedlichen Aufgaben umzusetzen und zu koordinieren, die im Einzelnen bei sehr unterschiedlichen Akteuren im Gesundheitswesen verortet sind. Richtigerweise wurden aus diesem Grund alle relevanten Institutionen und Gremien am NAMSE beteiligt. Zwar sollte durch die Einbeziehung aller systemtragenden Gremien und Institutionen eine enge Vernetzung und Zusammenarbeit sichergestellt werden, in der Realität ist dies jedoch nicht immer der Fall. Die Beziehung zwischen dem NAMSE und dem G-BA wurde beispielsweise als ein „gegenseitiges Ignorieren“ charakterisiert. Ohne einen klar definierten gesetzlichen Auftrag fehlt dem NAMSE der Anspruch auf Mitsprache, und so wurde auch von Vertreterinnen und Vertretern der beteiligten Institutionen im NAMSE die Sorge geäußert, dass das NAMSE mit seinen Aktivitäten jenseits der etablierten Zuständigkeiten agiere.

Im Zusammenhang mit der Verstetigung des NAMSE und der Definition seiner zukünftigen Aufgaben erscheint daher auch eine Diskussion über die zukünftige Position und Aufgaben des Bündnisses im deutschen Gesundheitswesen erforderlich. Gemessen an den Zielen, die sich das NAMSE im Nationalen Aktionsplan und der bisherigen Umsetzung selbst gesteckt hat, entsteht der Eindruck, dass das Bündnis nicht nur eine beratende, sondern vielmehr eine aktiv gestaltende Rolle einnehmen möchte. Dies zeigt sich beispielsweise daran, dass das Zertifizierungsverfahren für die Zentren durch das NAMSE und nicht durch ein bestehendes Gremium wie den G-BA aufgesetzt werden soll. Damit stellt sich die Frage, wie sich das NAMSE zu den etablierten Gremien und Institutionen abgrenzt. Das NAMSE würde daher von einer Diskussion über das grundlegende Selbstverständnis und seine zukünftigen Aufgaben profitieren, d. h. es gilt, das Spektrum der Möglichkeiten aufzuzeigen, die von einer starken, gestaltenden Beratungseinrichtung von gesetzlichem Rang bis hin zu lediglich informierender und koordinierender Einrichtung ohne politische

Gestaltungsmacht reichen. Ersteres würde bedeuten, dass ein entsprechender gesetzlicher Auftrag für das NAMSE geschaffen werden müsste<sup>27</sup>.

Die Gesundheitsversorgung, und damit auch die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, ist als eine gesellschaftliche Aufgabe zu betrachten. Diesem Anspruch kann das Bündnis in seinem aktuellen Status und seiner Organisationsform im Moment nicht in angemessener Form nachkommen. Die EU-Ratsempfehlung richtet sich zwar an die Mitgliedstaaten in ihrer Gesamtheit, die Verantwortung für die Umsetzung in Deutschland ruht aber auf den Schultern der im NAMSE vertretenen Akteure und erfährt mitunter nicht in dem Maße Unterstützung aus den Institutionen und aus der Politik, wie es der Aufgabe angemessen erscheinen würde.

### **Handlungsoptionen**

#### **Erarbeitung eines Selbstverständnisses**

- Die geplante Überführung des NAMSE in eine nachhaltige Struktur erfordert zwingend Diskussionen innerhalb des Bündnisses über sein Selbstverständnis und die Rolle, die es zukünftig im deutschen Gesundheitswesen einnehmen möchte. Dabei sollte sichergestellt werden, dass auch Vertreterinnen und Vertreter aus Politik und Selbstverwaltung aktiv an dieser Debatte teilnehmen. In diesem Zusammenhang bietet sich auch eine mit einem erweiterten Akteurskreis geführte Diskussion über die Abgrenzung der Aufgaben des NAMSE zu denen der bestehenden Institutionen an, um zu klären, wie die Zusammenarbeit zwischen diesen Institutionen und dem NAMSE in Zukunft funktionieren könnte.
- Da die Vorbereitungen zur Verstetigung des NAMSE im Rahmen eines eingetragenen Vereins schon weit fortgeschritten sind und in diesem Zusammenhang möglicherweise Aufgaben definiert werden müssen, bevor ein breit angelegter Dialog stattgefunden hat, sollte die Selbstverständnisdiskussion des NAMSE dennoch geführt werden. Dies kann ggf. auch bedeuten, dass der geplante NAMSE-Verein in Zukunft auch einen Teil seiner Aufgaben an andere Gremien oder Institutionen überträgt und diese die Verantwortung für einzelne Maßnahmenvorschläge übernehmen.

---

<sup>27</sup> In Deutschland existieren verschiedene Institutionen, die eine beratende Funktion im Gesundheitswesen ausüben und denen durch den Gesetzgeber ein entsprechender Auftrag erteilt wurde, beispielsweise der Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen nach SGB V § 142, das Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen SGB V § 139 oder das Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen nach SGB V § 137a.

## 4.2.2 Organisationsform

In den vergangenen Jahren wurden zwei mögliche Verstetigungsmodelle vom Bündnis vertieft geprüft: Die Gründung einer Stiftung, welche aufgrund mangelnder Finanzierbarkeit verworfen wurde, und die Gründung eines Vereins, welche aktuell verfolgt wird. Andere Optionen waren nicht Gegenstand weitergehender Diskussionen. Der Hauptgrund dafür dürfte der Anspruch des Bündnisses sein, eine entsprechende Organisationsform aus seinen eigenen Kompetenzen heraus und innerhalb seiner aktuell bestehenden gesetzlichen Rahmenbedingungen zu entwickeln. Dies ist aufgrund des Zeitdrucks hinsichtlich der Weiterfinanzierung der Geschäftsstelle durch das BMG nur bis Juni 2018 nachvollziehbar. Dies bedingt allerdings, dass die Diskussion bislang vorrangig von formalen Rahmenbedingungen geprägt ist, d. h. unter welchen Voraussetzungen eine Weiterführung des Bündnisses in seiner aktuellen Form möglich ist. Die Diskussion um die Aufgaben des Bündnisses scheint dem untergeordnet zu sein: Anstelle des Grundsatzes „die Form folgt der Funktion“ wird zunächst eine kompatible Form gesucht, für die dann die entsprechenden Aufgaben definiert werden (siehe Abschnitt 4.2.1). Die Beschränkung auf die Optionen Stiftung und aktuell Verein erscheint vor dem Hintergrund der zu erfüllenden Aufgaben allerdings inadäquat. Vielmehr sollte das NAMSE trotz der aktuellen Dringlichkeit auch weitreichendere Optionen ausloten (z. B. Definition eines Auftrags durch den Gesetzgeber und Schaffung geeigneter Rahmenbedingungen für die Finanzierung des NAMSE aus Steuermitteln, s. Abschnitt 4.2.3). Aufgrund seiner hochrangigen Zusammensetzung und durch seinen Auftrag zur Umsetzung der EU-Ratsempfehlung ist das Bündnis dafür in einer guten Position.

Bei der angestrebten Vereinsgründung wird als zentrales Ziel verfolgt, eine geeignete Form zu finden, die allen Bündnispartnern ein weiteres Mitwirken erlaubt. Dies soll beispielsweise durch verschiedene Formen der Mitgliedschaft (Vollmitgliedschaft, Beteiligung an einem Beirat) gelöst werden. Gleichzeitig ist mit der Vereinsgründung bei vielen Bündnispartnern auch die Hoffnung verbunden, dass eine Struktur gefunden wird, mit der das Bündnis handlungsfähiger als bisher wird. Dabei handelt es sich um teilweise konfligierende Anforderungen, die voraussichtlich nicht alle gleichermaßen berücksichtigt werden können. Es fällt auf, dass der aktuelle Prozess vor allem durch den Wunsch nach Einigkeit und die Bemühung, einzelne Bündnispartner nicht zu verlieren, geprägt ist, und andere Ziele dem untergeordnet werden. Dies ist aufgrund der Bedeutung der Bündnisgemeinschaft zwar nachvollziehbar, birgt aber die Gefahr, dass die Beteiligung am Bündnis im Fall vieler Akteure einen äußerst unverbindlichen Charakter bekommt und die Arbeit im NAMSE in den beteiligten Institutionen eine niedrigere Priorität zugemessen werden könnte. Dieses Risiko besteht insbesondere bei Institutionen, bei denen Seltene Erkrankungen im Tagesgeschäft nur eines von vielen zu bearbeitenden Themen darstellen, beispielsweise der Selbstverwaltung. Insofern bedarf es Maßnahmen, mit

denen sichergestellt werden kann, dass Institutionen, die aus formalen Gründen zwar nur in unverbindlicher Form an einem Verein beteiligt werden können, dennoch aktiv ihrer Verantwortung im NAMSE nachkommen können.

### **Handlungsoptionen**

#### **Handlungsrahmen für Ausgestaltung der Organisationsform**

- Der bereits laufende Prozess zur Klärung des Handlungsrahmens für die Ausgestaltung der zukünftigen Organisationsform sollte fortgesetzt werden und dabei Antworten auf folgende Fragen liefern: a) Unter welchen rechtlichen Rahmenbedingungen ist eine Institutionalisierung des NAMSE möglich? b) Welche Aufgaben darf ein NAMSE-Verein rechtlich verbindlich übernehmen, welche nicht? c) Wie kann die Mitgliedschaft so gestaltet werden, dass sie durch die Option des Austritts von Mitgliedern nicht zu einer permanenten Fragilität des Bündnisses führt? d) Wie groß ist die Bereitschaft der Bündnispartner sowie potenzieller weiterer Anwärter, einen Verein finanziell mitzutragen? e) Wie groß ist die Bereitschaft und Möglichkeit der Bündnispartner, die entsandten Personen mit Entscheidungskompetenzen auszustatten?

#### **Rolle und Verantwortlichkeiten der Bündnispartner, Definition von Zuständigkeitsbereichen**

- Im Bündnis sollte eine Diskussion über die Rolle und Verantwortlichkeiten der einzelnen Bündnispartner geführt werden. Insbesondere sollte die Rolle der Akteure der Selbstverwaltung geklärt werden, da es unwahrscheinlich ist, dass ohne deren aktive Mitarbeit gangbare Lösungen für systemrelevante Fragestellungen entwickelt und umgesetzt werden können. Dabei sollten alle Bündnispartner explizit Stellung zu ihrer eigenen Rolle beziehen und sich freiwillig zu ihrer Ausübung verpflichten.

#### **Alternativen für die aktive Mitgliedschaft im Verein**

- Es zeichnet sich ab, dass nicht alle Bündnispartner in der Lage bzw. bereit sind, Mitglied in einem Verein zu werden. Für diese Partner sollten Möglichkeiten gefunden werden, sich weiterhin im Bündnis zu engagieren, z. B. in Form eines Beirats oder als assoziierte Mitglieder. Dabei sollte jedoch Sorge getragen werden, dass dies in einem offenen und transparenten Prozess erfolgt, um nicht den Eindruck von Ungleichbehandlung unter den NAMSE-Partnern zu erwecken. Gleichzeitig sind Maßnahmen zu ergreifen, die sicherstellen, dass dadurch den Bündnispartnern nicht die Möglichkeit geboten wird, ihr Engagement im NAMSE auf ein Minimalmaß an Verbindlichkeit zu reduzieren.



### 4.2.3 Finanzierung des NAMSE

Das Bündnis verfügt über kein eigenes Budget, die Mittel für die Umsetzung der Maßnahmvorschläge müssen von den beteiligten Bündnispartnern aufgebracht werden (siehe hierfür Abschnitt 4.6). Im Nationalen Aktionsplan benennt das Bündnis es als seine explizite Aufgabe, ein sich selbst tragendes Konzept, das auch die Finanzierung einer Geschäftsstelle umfasst, zu entwickeln (MV52). Neben der Verstetigung der NAMSE-Strukturen bedürfen auch die durch das NAMSE angestoßenen Aktivitäten, einer nachhaltigen Planung inklusive entsprechender Finanzierungskonzepte. Hierauf wird in den Abschnitten 4.2.3 und 4.6 eingegangen.

Insgesamt kann festgestellt werden, dass die Höhe des Finanzierungsbedarfs in erster Linie von den Aufgaben abhängt, die sich das Bündnis selbst setzt. Aktuell wird davon ausgegangen, dass langfristig eine Geschäftsstelle mit zwei bis drei Personalstellen für den nachhaltigen Bestand des Bündnisses notwendig ist. Allerdings bestand nach Kenntnisstand der WB-NAPSE im März 2017 noch keine Klarheit darüber, mit welchen Aufgaben die Geschäftsstelle in Zukunft betraut werden würde. So gab es beispielsweise keine Einigkeit über ein mögliches Zertifizierungsverfahren für die Zentren. Es muss damit gerechnet werden, dass sich die Aufgaben und der damit verbundene Finanzbedarf bei der Geschäftsstelle in den nächsten Jahren maßgeblich ändern könnte.

In naher Zukunft erscheint die Finanzierung der Geschäftsstelle durch Mitgliedsbeiträge allerdings der einzig mögliche Weg, um eine Kontinuität bei der Besetzung zu gewährleisten. Nach aktuellem Kenntnisstand ist allerdings nur eine Minderheit der Bündnispartner bereit oder in der Lage, einen entsprechenden jährlichen Mitgliedsbeitrag für einen Verein zu leisten<sup>28</sup>, so dass es fraglich erscheint, ob die notwendigen Finanzmittel für eine Weiterführung der Geschäftsstelle in ihrer aktuellen Form aufgebracht werden können.

Für eine mittel- und langfristige Perspektive könnten weitere Finanzierungsoptionen geprüft werden, beispielsweise die Akquisition öffentlicher Fördermittel, (Industrie-)Sponsoring, z. B. durch Pharmaunternehmen, Einwerben von Spenden und Fördergeldern, die Finanzierung aus Steuermitteln (unter der Voraussetzung, dass der Gesetzgeber die entsprechenden Voraussetzungen schafft) oder auch Einnahmen aus dem Zertifizierungsprozess. In Abhängigkeit von der künftigen Form des NAMSE müsste für diese Optionen konkret geprüft werden, inwiefern sie mit den Zielen des Nationalen Aktionsplans vereinbar sind und welche Implikationen mit ihnen einhergehen. So sollte beispielsweise vermieden werden, dass der NAMSE-Verein mit anderen Institutionen wie

---

<sup>28</sup> Nach Kenntnisstand der WB-NAPSE ist ein jährlicher Mitgliedsbeitrag von 12.000 € pro beteiligter Institution vorgesehen.

den SE-Selbsthilfegruppen um Fördermittel oder Spendengelder konkurriert oder dass das NAMSE in ein Abhängigkeitsverhältnis zu Sponsoren gerät.

Darüber hinaus könnte das Bündnis auch selbstbewusst darauf hinweisen, dass Seltene Erkrankungen eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe darstellen und eine Diskussion in Politik, Selbstverwaltung und Gesellschaft anstoßen, ob ein freiwilliges Finanzierungsmodell durch die Bündnispartner des NAMSE dieser Verantwortung überhaupt gerecht werden kann. Diese Frage stellt sich insbesondere vor dem Hintergrund, dass zu den Aufgaben, die das NAMSE in seiner künftigen Form übernehmen könnte, auch solche zählen, die als systemrelevant einzustufen sind.<sup>29</sup> Für eine Finanzierung durch Steuermittel oder Krankenkassenbeiträge müsste zweifelsohne zunächst entsprechende Grundlagen durch den Gesetzgeber geschaffen werden.<sup>30</sup>

### **Handlungsoptionen**

#### **Prüfung der Finanzierungsmöglichkeiten**

- In Zusammenhang mit der Klärung der Aufgaben des NAMSE bietet sich eine Spezifizierung des Finanzierungsbedarfs sowie einer Prüfung an, welche zusätzlichen und alternativen Finanzierungsmöglichkeiten zu den Mitgliedsbeiträgen aus einem Verein geeignet sein könnten. Aus Sicht verschiedener Bündnispartner gehört dazu auch, unter welchen Bedingungen eine (Teil-) Finanzierung des Bündnisses aus Steuermitteln möglich sein könnte. In die Bewertung solcher Alternativ- bzw. Ergänzungs-Finanzierungsmodelle, sollte jeweils auch eine Abschätzung der jeweiligen Implikationen erfolgen.
- In Erwägung gezogen werden könnte auch eine Untersuchung über die Situation in anderen europäischen Ländern und inwiefern sich erfolgreiche Finanzierungsansätze ggf. auf die Situation in Deutschland übertragen lassen.

---

<sup>29</sup> Hier wäre insbesondere die Zentrenzertifizierung zu nennen, die zum einen eine Voraussetzung für die Zahlung eines künftigen Zentren-Zuschlags darstellt, zum anderen perspektivisch die nationale Anerkennung für die Teilnahme an ERN.

<sup>30</sup> Grundsätzlich existieren in Deutschland verschiedene Beratungsgremien und Institutionen, die einen gesetzlichen Auftrag haben, sich mit bestimmten Gesundheitsfragen zu befassen, und durch Steuermittel finanziert werden. Beispielhaft zu nennen wären der G-BA, das IQTIQ, das IQWiG, der Sachverständigenrat für Gesundheitsfragen oder der Deutsche Krebsinformationsdienst beim DKFZ.

#### 4.2.4 Steuerung und Entscheidungsfindung im Bündnis

Während der Entstehungsphase des Nationalen Aktionsplans und darüber hinaus wurden viele Entscheidungen im Bündnis basisdemokratisch nach dem Konsensprinzip getroffen. Während dies von den Bündnispartnern als während der Erarbeitung des Aktionsplans sehr positiv und im Grunde genommen unumgänglich bewertet wurde, scheint dieser Ansatz in der Umsetzungsphase weniger gut zu funktionieren. Weiterentwicklungen können sich durch das Konsensprinzip über lange Zeit hinziehen oder ganz verhindert werden. Auch existieren im Bündnis bislang keine Strukturen, die die Steuerung erleichtern würden, beispielsweise hat das Bündnis keinen Sprecher bzw. keine Sprecherin gewählt. Diese Rolle wird zwar von der Geschäftsstelle eingenommen, diese verfügt aber über keine Legitimation, Engagement von den Bündnispartnern einzufordern.

In der Umsetzungsphase sind, stärker als in der kreativen und basisdemokratischen Entstehungsphase des Aktionsplans, die realen Entscheidungsprozesse im Gesundheitswesen zu berücksichtigen. Von einigen Bündnispartnern wurde dementsprechend auch auf das Risiko hingewiesen, dass durch den Aktionsplan eine „Parallelwelt“ geschaffen wird, die teilweise losgelöst von etablierten Prozessen agieren könnte. Hemmend auf die Entscheidungsfindung im Bündnis wirkt sich auch aus, dass nicht immer Klarheit über die Positionen der Bündnispartner zu bestimmten Themen herrscht. Dies kann vielfältige Gründe haben, u. a. dass die ins NAMSE entsandten Vertreterinnen und Vertreter die Position ihrer Institutionen einholen müssen und diese erst zeitverzögert in den Entscheidungsprozess einspeisen können. Dies erschwert die Diskussion und Entscheidungsfindung im Bündnis. Somit bedarf es im NAMSE neuer Wege für die Entscheidungsfindung, insbesondere wenn das Konsensprinzip versagt oder das Risiko besteht, dass Entscheidungen möglicherweise nicht mit den sonstigen Prozessen im Gesundheitswesen kompatibel sind.

##### **Handlungsoptionen**

###### **Ausarbeitung neuer Prozesse zur Entscheidungsfindung**

- Die Schlüsselrolle effizienter und transparenter Entscheidungsprozesse im Bündnis, die einen möglichst guten Anschluss an die Strukturen des Gesundheitssystems gewährleisten, erfordert die Ausarbeitung konkreter Prozesse und Regeln und ihre Aufnahme in die Geschäftsordnung des verstetigten Bündnisses.<sup>31</sup>

---

<sup>31</sup> Teilweise sind diese Aspekte bereits Gegenstand der Diskussionen um einen Satzungsentwurf für den geplanten Verein.

- Grundsätzlich erscheint es sinnvoll, dass das Bündnis bei strategischen Themen weiterhin eine breite Konsultation der Bündnispartner durchführt und wenn möglich einen Konsens anstrebt, da aufgrund der Freiwilligkeit des Zusammenschlusses erwartet werden muss, dass die Bündnispartner Entscheidungen, die sie selber mittragen, mit deutlich höherer Wahrscheinlichkeit umsetzen werden.
- Für Themen oder Fälle, bei denen das Konsensprinzip nicht praktikabel ist, empfiehlt es sich zu prüfen, unter welchen Umständen ein Aussetzen des Prinzips sinnvoll ist, insbesondere wenn das Erreichen einer Einigung innerhalb eines bestimmten Zeitraums nicht wahrscheinlich ist. Die Koordinierungsgruppe oder je nach Art der Entscheidung und zu definierenden Zuständigkeitsbereichen auch andere Akteure, könnten dann weisungsbefugt sein oder Entschlüsse mit einfacher oder absoluter Mehrheit gefasst werden.
- Gleichzeitig erscheint es erforderlich, Maßnahmen zu ergreifen um zu verhindern, dass Entscheidungsfindungen langfristig verhindert werden können. Hierfür sollten alle Institutionen des NAMSE sicherstellen, dass die von ihnen ins NAMSE entsandten Personen mit entsprechenden Entscheidungsbefugnissen ausgestattet sind. Insofern die Rückkopplung mit den Gremien der vertretenen Institutionen als unerlässlich gesehen wird, könnten Entscheidungen auch im Umlaufverfahren gefällt werden, wobei jedoch eine knapp zu bemessende Frist für die Stimmabgabe gelten sollte.

#### **4.2.5 Kommunikation und Transparenz**

Dem Bündnis ist es gelungen, eine bislang im deutschen Gesundheitssystem einzigartige Plattform für die Zusammenführung und den Austausch aller relevanten Akteure zu schaffen. Dieser Rahmen hat einen Austausch auf Augenhöhe zwischen Akteuren mit teilweise grundverschiedenen Interessen ermöglicht. Dies ist als ein großer Erfolg zu werten. Ohne die Bereitschaft zum Austausch und die Etablierung einer wertschätzenden Kommunikationskultur wäre die Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans vermutlich nicht möglich gewesen. Auch für die Umsetzung einzelner Maßnahmenvorschläge hat sich der unmittelbare Austausch als förderlich erwiesen: In verschiedenen Fällen konnten Akteursgruppen über das Bündnis Zugang zueinander finden, die ansonsten nicht miteinander in Austausch gekommen wären.

Dennoch können in Bezug auf die Kommunikation im Bündnis verschiedene Schwächen festgestellt werden: Von vielen Akteuren wird bemängelt, dass seit Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans die Qualität der Kommunikation und die Transparenz spürbar

nachgelassen haben, die Bündnispartner fühlen sich nur noch unzureichend über die Aktivitäten im Bündnis informiert. Hinzu kommt, dass sich einige Bündnispartner gegenseitig unterstellen, nicht offen und ehrlich zu agieren, sondern konträre Eigeninteressen zu verfolgen.

Neben der persönlichen Vernetzung zwischen einzelnen Personen stellen die Steuerungsgruppensitzungen und die halbjährlichen Monitoringberichte der Geschäftsstelle die wichtigsten Instrumente für Information und Austausch dar. Detaillierte Informationen über die Umsetzungsfortschritte der einzelnen Maßnahmenvorschläge sind zwar im Monitoring-Bericht dargestellt, das gewählte Format lässt jedoch meist nicht erkennen, ob die Umsetzung gut voranschreitet oder stockt, auch fehlt die Einordnung einzelner Maßnahmenvorschläge in den Gesamtkontext der Umsetzung. Abgesehen von den Steuerungsgruppensitzungen, an denen nicht immer alle Bündnispartner teilnehmen können, sind die Monitoring-Berichte jedoch die wichtigste Informationsquelle für die Bündnispartner. In Bezug auf die Steuerungsgruppen herrscht teilweise der Eindruck, dass wichtige Entscheidungen nicht mehr dort gefällt werden, sondern die Sitzungen vor allem dazu dienen, bereits geschaffene Tatsachen „abzunicken“.

Diese Entwicklungen haben dazu geführt, dass sich einige Bündnispartner vom Informationsfluss im NAMSE abgekoppelt fühlen. Insgesamt wird eine kritische Diskussion, losgelöst von den einzelnen Maßnahmenvorschlägen, vermisst (siehe auch Abschnitt 4.1.2). Es wird deutlich, dass offenbar neue Wege der Kommunikation und Zusammenarbeit nötig sind, um den Austausch im Bündnis zu verbessern und Mitglieder wieder stärker einzubinden.

Das Bündnis könnte dabei auf die positiven Erfahrungen aus der Konzeptionsphase des Aktionsplans zurückgreifen. Insbesondere bei komplexen Fragestellungen erscheint es sinnvoll, diese in Zukunft wieder vertieft in thematischen Ausschüssen oder Arbeitsgruppen zu bearbeiten. In einem solchen Kreis wäre eine kritische Diskussion über Handlungsspielräume, die Reflexion von Fortschritten, Erfolgen und Misserfolgen bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans sowie die Ausarbeitung von Entscheidungsgrundlagen eventuell leichter möglich.

Parallel gilt es zu definieren und ggf. fallspezifisch festzulegen, welche Bündnispartner bei welchen Entscheidungen aktiv mitwirken, dazu lediglich konsultiert werden (s. Abschnitt 4.2.4) oder auch nur über die Ergebnisse informiert werden.

### **Handlungsoptionen**

#### **Förderung der Kommunikation im Bündnis und eines offenen und transparenteren Austauschs**

- Im Bündnis sollten Erfolge und Misserfolge in Zukunft selbstbewusst und kritisch diskutiert werden. Eine offene Kommunikationskultur, auch in Bezug auf Schwierigkeiten bei der Umsetzung, könnte dem Eindruck, dass wenig passiert, entgegenwirken und das gegenseitige Verständnis der Bündnispartner füreinander erhöhen. Zu diesem Zweck könnte auch die Erprobung neuer und die Rückkehr zu bereits bewährten Formaten geprüft werden.

#### **Einrichtung von AGs zur Bearbeitung komplexer Herausforderungen**

- Für die Bearbeitung komplexer Fragestellungen sowie für die Begleitung übergreifender Themenfelder bietet sich die Einrichtung von AGs oder Ausschüssen an. Die AGs oder Ausschüsse könnten sich zunächst an den Handlungsfeldern orientieren, aber auch nach Bedarf zur Ausarbeitung eines bestimmten Sachverhalts etabliert werden, wie beispielsweise zuletzt im Fall der AG Zukunft geschehen. In diesen thematischen Gremien könnte eine detailliertere Auseinandersetzung mit dem Umsetzungsstand der einzelnen Maßnahmenvorschläge stattfinden und Sorge getragen werden, dass die Ergebnisse einzelner Maßnahmenvorschläge von den entsprechenden Stellen aufgegriffen werden, damit sie ihre Wirkungen entfalten können. Bei deren Besetzung sollte darauf geachtet werden, dass einerseits die relevanten Institutionen und fachliche Expertise vertreten sind, aber gleichzeitig die Anzahl der beteiligten Personen in einem Rahmen bleibt, der einen unmittelbaren und persönlichen Austausch erlaubt. Insbesondere bei systemrelevanten Fragen sollte die Mitwirkung der Selbstverwaltung eingefordert werden. Bei der Besetzung erscheint es wichtig, dass diejenigen Akteure bzw. Institutionen eingebunden sind, die von den Entscheidungen unmittelbar betroffen sind. Dementsprechend sollte gegebenenfalls zur aktiven Mitarbeit aufgefordert werden. Darüber hinaus sollte sichergestellt werden, dass die europäische Perspektive in den AGs vertreten ist, um hier eine Anschlussfähigkeit zu gewährleisten.

#### **Erarbeitung eines neuen Monitoring-Konzepts**

- Der Monitoring-Bericht spielt bei der Information der Bündnispartner eine wesentliche Rolle. Sein Format birgt bislang ungenutzte Potenziale für eine offenere Kommunikation im Bündnis. Es erscheint sinnvoll, bei der Darstellung des Um-

setzungsfortschritts zusätzlich zu allen im Rahmen der einzelnen Maßnahmenvorschläge bisher erfolgten Aktivitäten auch über den jeweiligen Fortschritt im Berichtszeitraum zu berichten. Dabei wären auch Umsetzungshindernisse zu erwähnen. In diesem Zusammenhang könnte geprüft werden, ob ein seltenerer als der bisherige viertel- bis halbjährliche Turnus angemessen wäre.

#### **Austausch zu strategischen Fragen auf interaktiven Workshops**

- Die Durchführung von regelmäßigen, jährlich oder halbjährlich wiederkehrenden interaktiven Veranstaltungen könnte für einen Austausch zu strategischen Fragen genutzt werden. Dies könnte der gegenwärtigen Ermüdung im Bündnis entgegenwirken und eine aktivere Diskussionskultur fördern. Als Vorlage könnte die Zukunftswerkstatt dienen, die im September 2016 stattgefunden hat und von den Teilnehmenden als sehr konstruktiv bewertet wurde. Es könnte sich dabei um themenspezifische Veranstaltungen handeln, in denen jeweils ein ausgewähltes Thema vorangetrieben wird.

### **4.2.6 Mitgliedschaft und Erweiterung des Bündnisses**

Wie bereits in den vorangegangenen Abschnitten ausgeführt, stellt sich die Frage, ob sich alle Mitglieder der Steuerungsgruppe dem institutionalisierten Bündnis anschließen werden. Gleichzeitig wird von vielen Akteuren betont, dass der Zusammenschluss aller Akteure den besonderen Wert des Bündnisses ausmache, weswegen es besonders wichtig sei, Möglichkeiten für die zukünftige Einbindung aller Partner zu erarbeiten.

Das Bündnis ist für die Aufnahme neuer Bündnispartner grundsätzlich offen. Die bisherige Zusammenarbeit der unterschiedlichen Akteure wird als Horizonterweiterung für die Belange und Handlungsspielräume der anderen Akteure positiv wahrgenommen. Nur in sehr vereinzelt Fällen wurden Akteure bzw. Akteursgruppen genannt, die bisher im Bündnis fehlen. Aktuell wird daher der Verstetigung eine deutlich größere Priorität beigemessen als der Erweiterung, u. a. auch aus dem Grund, dass neue Akteure durch eigene Interessen die Komplexität im Bündnis erhöhen könnten.

Dennoch sollte nach erfolgreicher Verstetigung eine erneute Diskussion darüber geführt werden, ob weitere Akteursgruppen im NAMSE aufgenommen werden sollten um die zukünftigen Aufgaben zu bewältigen. Bei der Betrachtung der bislang bearbeiteten Themen fällt beispielsweise auf, dass bislang ein starker Fokus auf der Versorgung in den Typ A- und B-Zentren liegt, der niedergelassene Bereich aber bisher unterrepräsentiert ist.

### **Handlungsoptionen**

#### **Konzentration auf bisherige Mitglieder**

- Bevor eine Erweiterung des Bündnisses angestrebt wird, empfiehlt es sich sicherzustellen, dass alle bisherigen Mitglieder weiterhin beteiligt sind und sich auch in der gewählten Organisationsform im NAMSE engagieren können (s. Handlungsoptionen zur Vereinsgründung, Abschnitt 4.2.2).

#### **Stärkere Einbindung der niedergelassenen Versorgung nach erfolgter Verstärkung**

- Perspektivisch sollte angestrebt werden, das NAMSE gezielt zu erweitern. Dabei sollten bisher unterrepräsentierte Bereiche der Versorgung, z. B. der niedergelassene Sektor, stärkere Beachtung finden. Insbesondere erscheint auch die verstärkte Einbindung der Kinder- und Jugendmedizin sinnvoll.

## **4.3 Etablierung der Zentrenstruktur**

Die Etablierung der Zentrenstruktur stellt das Kernziel des NAMSE dar. Neben dem nationalen Interesse, eine qualitativ hochwertige Versorgungsstruktur für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu etablieren, steht die Bundesrepublik Deutschland auch in der internationalen Verpflichtung, mit qualitätsgesicherten Referenzzentren zur europäischen Versorgungslandschaft beizutragen.

Darüber hinaus hängt die weitere Umsetzung des Nationalen Aktionsplans maßgeblich von der erfolgreichen Etablierung der Zentrenstruktur ab, da viele Maßnahmenvorschläge laut Aktionsplan erst nach der erfolgreichen Etablierung beginnen sollen<sup>32</sup>. Dabei ist allerdings nicht definiert, zu welchem Zeitpunkt die Zentrenstruktur als „etabliert“ anzusehen ist. In vielen Fällen ist nicht nachvollziehbar, wieso die Maßnahmenvorschläge nicht schon mit der bestehenden Zentrenstruktur durchgeführt werden können, da u. a. nicht zu erwarten ist, dass langjährig etablierte Zentren mit der Einführung eines Zertifizierungsverfahrens ihre Arbeit grundlegend umgestalten werden. U. a. sieht der Nationale Aktionsplan die Durchführung einer versorgungswissenschaftlichen Studie und eines Pilotprojekts zur sektorenübergreifenden Zusammenarbeit vor. Von diesen sind wertvolle Erkenntnisse zu erwarten, die die weitere Umsetzung des Nationalen Aktionsplans unterstützen und voranbringen könnten.

---

<sup>32</sup> Dies betrifft folgende zehn Maßnahmenvorschläge: MV4, MV7, MV8, MV11, MV12b, MV14, MV16, MV17, MV18 und MV44.



Bislang hat sich das Bündnis auf die Etablierung der Typ A- und Typ B-Zentren konzentriert. Im niedergelassenen Bereich wurden bislang noch keine weitreichenderen Konzepte für entsprechende Strukturen ausgearbeitet. Aus diesem Grund werden im Folgenden die Typ A- und Typ B-Zentren gesondert von den Typ C-Zentren betrachtet.

### 4.3.1 Typ A- und Typ B-Zentren

In den vergangenen Jahren hat sich in Deutschland eine selbstständig gewachsene Landschaft an Zentren für Seltene Erkrankungen etabliert: Aktuell sind auf der Webseite von Orphanet 29 Zentren in Deutschland aufgeführt (Orphanet Deutschland 2017). Diese Entwicklung ist beachtlich, da zum Zeitpunkt der Etablierung des NAMSE (2010) lediglich sechs bis acht solcher Zentren existierten. In den Zentren wird wichtige Versorgungsarbeit für Menschen mit Seltenen Erkrankungen geleistet. Allerdings existiert bislang kein Qualitätssiegel, an dem sich Patientinnen und Patienten oder zuweisende Medizinerinnen und Mediziner orientieren könnten. Während den dort behandelten Patientinnen und Patienten sicherlich eine qualitativ hochwertige Versorgung geboten wird, mangelt es an Verlässlichkeit im Hinblick auf das Versorgungsangebot und die Versorgungswege, da die Zentren mit begrenzten Kapazitäten arbeiten und Überweisende nicht unbedingt einen Überblick über die verschiedenen Zentren und ihre Kompetenzen haben (Stieber et al. 2017; Bauer et al. 2011; Heyder 2017). Insgesamt handelt es sich um Einzellösungen, bislang fehlt ein standortübergreifendes Versorgungskonzept, das eine bedarfsgerechte Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen gewährleisten kann.

Viele der Zentren stehen im Kontakt mit dem NAMSE und einige haben als Mitglieder der AG ZSE an der Überprüfung der Kriterienkataloge auf Praktikabilität, Plausibilität und Vollständigkeit mitgewirkt.<sup>33</sup> Von der erhöhten Aufmerksamkeit für die Thematik der Seltenen Erkrankungen, die durch das NAMSE angestoßen wurde, profitieren sie z. B. durch eine höhere Bereitschaft der Klinikleitungen, Strukturen für ein Zentrum zu schaffen und dessen Aktivitäten vorübergehend zu finanzieren sowie durch die Bereitstellung dedizierter öffentlicher Fördermittel.

Aber das NAMSE stellte nicht nur einen wichtigen Impulsgeber für die Gründung neuer Zentren dar, auch die Kriterienkataloge scheinen auf viele Zentren einen leitenden Einfluss gehabt zu haben. Insbesondere neugegründete Zentren haben sich nach eigenen

---

<sup>33</sup> Es bestehen aber große Unterschiede darin, wie intensiv die einzelnen ZSE in die NAMSE-Aktivitäten eingebunden sind. Auch ist die Ausgestaltung der ZSE sehr heterogen, bspw. hinsichtlich der fachlichen Schwerpunktsetzung, der personellen Ausstattung, der Position im Klinikum, der Finanzierung und der Zusammenarbeit mit anderen ZSE und anderen Leistungserbringern sowie des Zugangs zum Zentrum für die Patientinnen und Patienten.

Aussagen häufig in ihrer Struktur weitgehend an den NAMSE-Kriterien orientiert. Dies ist nicht zuletzt darauf zurückzuführen, dass die neuen Zentren in der Erwartung gegründet wurden, dass mittelfristig durch den NAMSE-Prozess eine zusätzliche Vergütung für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zur Verfügung stehen würde. Aktuell ist jedoch unklar, wie der Schlichtspruch der Bundesschiedsstelle zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren vom 8. 12. (Bundesschiedsstelle gem. §18a KHG, vom 08.12.2016) auszulegen ist und wie die Erfüllung der Kriterien durch die Krankenkassen überprüft werden kann. Insbesondere ist nicht bekannt, ob die Krankenkassen eine Zertifizierung als Nachweis für die Erfüllung der Kriterien für besondere Aufgaben anerkennen würden. Somit stellt sich bei den Zentren die Frage nach dem Mehrwert einer Zertifizierung, auch da diese mit Kosten verbunden sein wird (Brubakk et al. 2015). Außerdem sind aus Sicht der Zentren die Prozesse zur Etablierung eines nationalen Zertifizierungsverfahrens und die Einbindung der deutschen Zentren in die europäische Zentrenstruktur der ERN voneinander unabhängig (Graessner et al. 2017). Viele deutsche Zentren sind bereits aktiv in ERN involviert. Die nationalen und die europäischen Strukturen werden demnach nicht als Kontinuum, sondern tendenziell als Parallelstrukturen wahrgenommen. Sollte schließlich eine nationale Zertifizierung eine Voraussetzung für die ERN-Teilnahme darstellen, könnte die Situation entstehen, dass Kliniken, die bereits zu ERN zugelassen sind, die Anforderungen des NAMSE nicht erfüllen. Hier wäre mit Widerstand zu rechnen.

Aktuell findet nach Wissensstand der WB-NAPSE aber keine Diskussion im Bündnis darüber statt, ob die Anzahl, Verteilung und fachliche Schwerpunktsetzung der Zentren in irgendeiner Weise zentral koordiniert werden könnte oder sollte. Als Basis für eine entsprechende Diskussion wären zunächst grundlegende, versorgungswissenschaftliche Fragen<sup>34</sup> zu klären, u. a.

- ob eine bedarfsgerechte Versorgung durch die bereits existierenden Standorte gewährleistet werden könnte,
- welche Versorgungslücken im Hinblick auf das fachliche Versorgungsangebot und die Erreichbarkeit der Standorte nach wie vor bestehen,

---

<sup>34</sup> Die Frage nach Zentralisierung und zentraler Steuerung der Versorgungsangebote ist eine Grundsatzfrage im deutschen Gesundheitswesen, die auch in vielen anderen Versorgungsbereichen intensiv diskutiert wird. Es muss davon ausgegangen werden, dass hierzu stark divergierende Einstellungen im Bündnis vertreten sind, und zwar nicht nur unter den Zentren, sondern insbesondere auch zwischen den Akteuren der Selbstverwaltung. Dies lässt sich u. a. aus der Position des GKV-S zur Zentrumsvereinbarung schließen. Hierzu kommentierte der GKV-S: „Die GKV setzt sich für eine stärkere zentrumsorientierte Versorgung ein. Da hilft es nicht, wenn jede Klinik zum Zentrum erklärt wird.“ (Leber 2017)

- inwiefern durch die unkoordinierte Gründung von Zentren ggf. bereits Redundanzen geschaffen wurden und
- ob im Falle von bestehenden Versorgungslücken eine Konzentrierung auf einige wenige Standorte in Deutschland und deren Ausbau, eine Stärkung der aktuell bestehenden Standorte oder die Gründung neuer Standorte für ZSE sinnvoll erscheint.

### **Handlungsoptionen**

#### **Operationalisierung des Konzepts „Etablierung der Zentrenstruktur“**

- Die Verzögerungen bei der Etablierung des Anerkennungsverfahrens wirken sich hemmend auf die Umsetzung des gesamten Nationalen Aktionsplans aus. Daher erscheint es erforderlich zu konkretisieren, was genau unter der „Etablierung der Zentrenstruktur“ zu verstehen ist und Kriterien für die Erreichung dieses Ziels zu definieren.
- Um die Umsetzung der noch nicht angegangenen Maßnahmenvorschläge voranzubringen, empfiehlt es sich zu prüfen, welche Maßnahmenvorschläge, die laut Aktionsplan von der „Etablierung der Zentrenstruktur“ abhängig sind, bereits umgesetzt werden könnten, um diese dann zügig anzugehen.

#### **Analyse des Versorgungsangebots und Entwicklung einer bundesweiten Versorgungsstruktur**

- Als Grundlage für weitere Planungen in Bezug auf die Versorgungslandschaft bietet sich die Durchführung einer versorgungswissenschaftlichen Studie zur Erfassung des aktuellen Versorgungsangebots für Seltene Erkrankungen in Deutschland, offener Bedarfe sowie der bestehenden Gestaltungs- und Steuerungsmöglichkeiten an. Dabei sollte der Fokus auf einer Bestandsaufnahme und dem Abgleich mit dem im Nationalen Aktionsplan vorgeschlagenen Versorgungskonzept liegen.
- Auf dieser Basis könnte eine Diskussion bzgl. der Anzahl der Zentren (inkl. Kompetenzschwerpunkte) für das gesamte Bundesgebiet sowie die einzelnen Bundesländer erfolgen, die für eine gute Versorgung notwendig sind. Neben einer Diskussion und Meinungsbildung im Bündnis sollte auch der Austausch mit den Institutionen auf Bundes- und Länderebene gesucht werden. Der Etablierung einer angemessenen Versorgungsstruktur kann der Stellenwert einer wichtigen sowie grundlegenden gesundheitspolitischen Angelegenheit beigemessen werden, die eine länderübergreifende Koordination erforderlich macht. Über die im

Bündnis vertretene AOLG sollte das NAMSE daraufhin wirken, dass die Gesundheitsministerkonferenz sich der Aufgabe widmet, ein bundeslandübergreifendes Versorgungsnetzwerk mit einheitlichen Standards zu schaffen. Beispielsweise könnte das NAMSE der Gesundheitsministerkonferenz die Gründung einer entsprechenden AG „Seltene Erkrankungen“ empfehlen.

#### 4.3.1.1 Anerkennungsverfahren

Der Nationale Aktionsplan sieht die Ausarbeitung und Implementierung eines Anerkennungsverfahrens für Zentren für Seltene Erkrankungen vor. In Analogie zum Zertifizierungsprozess bei den Krebszentren soll eine bundesweite Anerkennungsstelle geschaffen werden (vgl. MV 2).

Eine große Herausforderung bei der Etablierung der Zentrenstruktur und des Anerkennungsverfahrens entsprechend des im NAMSE erarbeiteten Modells stellt allerdings die Tatsache dar, dass dies weitreichende Implikationen hätte, die deutlich über die Entscheidungsbefugnisse und Kontrollmöglichkeiten der NAMSE-Bündnispartner hinausgehen. Zwar ist es dem Bündnis gelungen, sich auf die Inhalte der Anforderungskataloge für die Typ A- und Typ B-Zentren zu einigen und die Kriterienkataloge im Jahr 2015 zu konsentieren. Allerdings sind grundsätzliche Fragen im Hinblick auf die Entwicklung und Operationalisierung eines rechtssicheren und konsentierten Verfahrens noch in Bearbeitung oder ungeklärt,<sup>35</sup> wodurch der gesamte Prozess seit 2016 deutlich ins Stocken geraten ist. Hier wären u. a. zu nennen:

- Welche Institutionen kommen für die formale Beauftragung eines Zertifizierungsverfahrens unter Berücksichtigung rechtlicher und sonstiger Rahmenbedingungen in Frage? Kann ein noch zu gründender NAMSE-Verein diese Rolle übernehmen?
- Welche rechtlichen Aspekte gilt es bei der Ausschreibung zu beachten?
- Welche rechtlichen Implikationen ergeben sich für die Bündnispartner, wenn diese als Mitglieder eines möglichen Vereins die Zertifizierung in Auftrag geben?
- Wie kann das Zertifizierungsverfahren rechtssicher gestaltet werden?
- Wie ist mit Interessenskonflikten bei den Bündnispartnern umzugehen?

Es ist verwunderlich, dass sich das Bündnis nicht unmittelbar nach Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans derartigen Fragen gewidmet hat, um ein für das Bündnis tragfähiges und mit den Rahmenbedingungen des deutschen Gesundheitswesens kompa-

---

<sup>35</sup> Stand: März 2017.

tibles Konzept für eine Zentrenstruktur in Deutschland und die Umsetzung eines Anerkennungsverfahrens zu entwickeln. Wie aus Dokumenten (u. a. Nationaler Aktionsplan, Hintergrundpapiere, Monitoringberichte, Steuerungsgruppenprotokolle) und Interviews ersichtlich ist, muss davon ausgegangen werden, dass diese Fragen im Bündnis weitgehend bekannt waren und dass den Bündnispartnern die Komplexität und die Schwierigkeiten, die mit der Etablierung eines Zertifizierungsverfahrens einhergehen, bewusst gewesen sein dürften. Zum Zeitpunkt der Berichterstellung ist fraglich, ob das Bündnis der Aufgabe der Umsetzung des Zertifizierungsverfahrens gewachsen ist.

Das NAMSE befand sich zum Ende des Untersuchungszeitraums der WB-NAPSE in einem intensiven Prozess, in dem u. a. noch zu klären war, welche Priorität der Entwicklung eines Anerkennungsverfahrens im Bündnis eingeräumt werden soll, nämlich ob dies eine Kernaufgabe des zu gründenden Vereins sein sollte oder ob das Zertifizierungsverfahren losgelöst vom Verstetigungsprozess behandelt und diesem nachgelagert werden sollte.

### **Handlungsoptionen**

#### **Prüfung der Anforderungen an das Anerkennungsverfahren**

- Die Anforderungen an die Kriterienkataloge sind vielfältig und haben sich seit ihrer Verabschiedung durch ihre vorgeschlagene Nutzung für den Nachweis der Wahrnehmung besondere Aufgaben im Schlichterspruch verändert. Es erscheint daher angemessen, sie dahingehend zu überprüfen, ob sie für die vorgesehenen Aufgaben geeignet sind oder ob die Notwendigkeit besteht, sie zu überarbeiten. Dies setzt eine offene Diskussion über die verschiedenen Erwartungen der unterschiedlichen Akteursgruppen an ein Zertifizierungsverfahren voraus, inklusive der Bereitschaft der Zentren, die Kosten für eine Zertifizierung zu tragen.
- Aktuell bestehen ungenutzte Synergiepotenziale zwischen den NAMSE-Kriterien und den Anforderungen für die Teilnahme an den ERN. Eine Diskussion darüber, ob ein künftiges Zertifizierungsverfahren gleichzeitig das Zulassungsverfahren für eine ERN-Beteiligung darstellen soll, erscheint angebracht.
- Für die beiden unterschiedlichen Zwecke (nationale und europäische Zertifizierung) sollte das NAMSE professionelle und juristische Unterstützung in Anspruch nehmen sofern noch nicht geschehen. Insofern die Zertifizierung auch die Basis für die Zahlung von Zuschlägen durch die gesetzlichen Krankenkassen darstellen soll, müsste juristisch geklärt werden, wie ein solches Verfahren rechtssicher gestaltet werden kann.

### **Schaffung von Anreizen für die Zertifizierung**

- Es kann nicht ausgeschlossen werden, dass aus Perspektive der Zentren die mit einer Zertifizierung einhergehenden Kosten den zu erwartenden Mehrwert steigern, insbesondere falls eine Zertifizierung nicht die Grundlage für die Zahlung von Zuschlägen darstellen sollte. Somit bedarf es unter Umständen weiterer Anreize, um die Zentren für eine Zertifizierung zu gewinnen. Insbesondere sollte sichergestellt werden, dass eine ERN-Beteiligung in Zukunft ausschließlich zertifizierten Zentren möglich ist. Die notwendigen rechtlichen Rahmenbedingungen sollten schnellstmöglich durch die Politik und Selbstverwaltung geschaffen werden.

#### **4.3.1.2 Finanzierung**

Die erfolgreiche Etablierung der Zentrenstruktur ist eng mit einer angemessenen Vergütung der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen verbunden. Die Vergütung gehört zu den regulatorischen Rahmenbedingungen, die derzeit für die Versorgung Seltener Erkrankungen nicht adäquat ausgestaltet zu sein scheinen (Eidt-Koch et al. 2009; Frank et al. 2014; Manow et al. 2010). Festzuhalten ist, dass grundlegende Veränderungen und Verbesserungen der Versorgungsstrukturen für Seltene Erkrankungen nur dann erreicht werden können, wenn ein gemeinsames und abgestimmtes Vorgehen der Akteure mit teils konträren Interessen wie Kostenträgern, Leistungserbringer, Politik und Selbstverwaltung erreicht wird.

Die Besonderheit bei der Versorgung Seltener Erkrankungen ist, dass die Diagnostik und Behandlung häufig durch ambulante Versorgungsangebote an (Hochschul-)Kliniken bzw. Zentren für Seltene Erkrankungen erbracht wird, obwohl Krankenhäuser grundsätzlich nur in begrenztem Umfang zur ambulanten Behandlung zugelassen sind (Heyder 2017; Bauer et al. 2011; Leber und Wasem 2016). Zwar wurden in den letzten Jahrzehnten zahlreiche Möglichkeiten auch für die ambulante Behandlung Seltener Erkrankungen an Krankenhäusern entwickelt. Jedoch hat sich dadurch ein eher „unübersichtlicher Flickenteppich“ (Heyder 2017) verschiedener Versorgungsformen ergeben. So erfolgt die Versorgung Seltener Erkrankungen beispielsweise über Ermächtigung von Krankenhausärztinnen/-ärzte oder -abteilungen nach § 116 / §116a SGB V, Hochschulklinken nach § 117 SGB V oder als pädiatrische Spezialambulanz nach § 120 SGB V. In der bereits in 2012 durch das GKV-Versorgungsgesetz eingeführten Regelung zur ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung nach § 116 b SGB V (ASV) sind Seltene Erkrankungen explizit erwähnt, doch müsste für jede einzelne Erkrankung eine Richtlinie vom G-BA beschlossen werden, in der die Anforderungen an die Leistungserbringer sowie der Umfang der von ihnen erbrachten Versorgungsleistungen festgelegt wird. Bisher ist

eine solche Richtlinie nur für wenige Seltene Erkrankungen wie z. B. Marfan-Syndrom und Mukoviszidose vom G-BA verabschiedet worden. Es scheint unrealistisch, dass für alle rund 6.000 bis 8.000 Seltenen Erkrankungen entsprechende Richtlinien verabschiedet werden können, so dass eine breite Anwendung bei Seltenen Erkrankungen nach den bisherigen Voraussetzungen nicht möglich sein wird (Klakow-Franck 2015).

Die Vergütung der ambulanten Versorgung für Seltene Erkrankungen erfolgt je nach Versorgungsform über den Einheitlichen Bewertungsmaßstab oder mit den Kostenträgern direkt verhandelte Pauschalen bzw. eine Kombination hieraus. Der EBM als Vergütungsgrundlage ist aus verschiedenen Gründen für die Zentren ungeeignet. Einerseits werden insbesondere in den Typ A-Zentren überdurchschnittlich aufwändige diagnostische Maßnahmen durchgeführt, um Patientinnen und Patienten mit bisher unklarer oder unsicherer Diagnose weiterzuhelfen und eine Lotsenfunktion zu übernehmen. Nach erfolgter Diagnose werden häufig krankheitsbezogene ambulante Versorgungsleistungen erbracht. Dabei wird jedoch in den bisherigen Vergütungssystemen nicht oder nicht ausreichend berücksichtigt, dass bei der Behandlung von Seltenen Erkrankungen oftmals ein zeitlicher Mehraufwand bei der Therapie gegenüber häufiger auftretenden Erkrankungen gegeben ist. Hinzu kommt ein zumeist deutlich erhöhter Anteil an nicht direkt am Patienten bzw. an der Patientin erbrachter Leistungen, die für die Steuerung, Koordination und Abstimmung der Behandlung mit anderen Leistungserbringern erforderlich sind. Darüber hinaus sind oftmals im Zusammenhang mit der Therapie von Seltenen Erkrankungen zusätzliche nicht-ärztliche Leistungen wie z. B. psychosoziale Versorgung oder Ernährungsberatung erforderlich, die in den zugrundeliegenden Abrechnungskatalogen weitgehend nicht erfasst sind (Frank et al. 2014; Heyder 2017).

Für die stationäre Versorgung und die Hochschulambulanzen sind in den letzten Jahren mit dem GKV-Versorgungsstärkungsgesetz (GKV-VSG) und dem Krankenhausstrukturgesetz (KHSG) neue gesetzliche Grundlagen für eine Verbesserung der Vergütung der durch die Zentren erbrachten Leistungen geschaffen worden. Dies ist nicht zuletzt auch auf die Aktivitäten des NAMSE-Bündnisses zurückzuführen. Unter anderem können die Krankenhäuser mit den Kostenträgern einen „Zentrenzuschlag“ für besondere Aufgaben vereinbaren, insofern die Aufwände nicht durch Fallpauschalen gedeckt sind und die besonderen Aufgaben im Krankenhausplan des Bundeslandes ausgewiesen werden.

Bezüglich besonderen Aufgaben von Zentren erging Ende 2016 ein Schiedsspruch der Bundesschiedsstelle. Die Schiedsstellenentscheidung stellt den Zentren in Aussicht, dass Kliniken bei der „Wahrnehmung besonderer Aufgaben“ die Zahlung von Zuschlägen mit den Krankenkassen vereinbaren können. In dieser „Zentrumsvereinbarung“ wird explizit auf die Erforderlichkeit besonderer Vorhaltungen an Zentren für Seltene Erkrankungen eingegangen und auf die Kriterien in den NAMSE-Anforderungskatalogen für die

Typ A- und Typ B-Zentren Bezug genommen (Bundesschiedsstelle gem. § 18a KHG, vom 08.12.2016). Dies muss als politischer Erfolg des Bündnisses gewertet werden, da den NAMSE-Anforderungskatalogen damit eine gewichtige Bedeutung zukommt und nun finanzielle Anreize für die Kliniken geschaffen werden, diese zu erfüllen. Gleichzeitig muss allerdings darauf hingewiesen werden, dass die Anforderungskataloge damit quasi „zweckentfremdet“ werden, da diese nicht in erster Linie entwickelt wurden, um den Zusatzaufwand der Zentren zu belegen (siehe auch Abschnitt 3.2.8.3). Ohnehin bleibt abzuwarten, inwiefern die Zentrumsvereinbarung in der Form, wie sie durch die Schiedsstelle festgelegt wurde, zum Einsatz kommen wird, da der GKV-Spitzenverband eine Klage dagegen eingereicht und zudem den Vertrag zur Finanzierung von Zentren mit der DKG gekündigt hat (GKV-Spitzenverband 21.09.2017).

Grundsätzlich wird die Aussicht auf mögliche Pauschalen zur Vergütung ihrer besonderen Aufwände von den Zentren begrüßt.<sup>36</sup> Gleichzeitig herrscht jedoch große Unsicherheit hinsichtlich der Implikationen, insbesondere wie die Überprüfung der Kriterien aus den NAMSE-Anforderungskatalogen zu erfolgen hat. Eine mögliche Zentrenpauschale wäre Gegenstand der individuellen Verhandlungen der Kliniken mit den Krankenkassen. Somit besteht Anlass zur Sorge, dass keine einheitlichen Standards angesetzt werden, was im Widerspruch zum Hauptziel und der EU-Ratsempfehlung stünde. Anzumerken ist, dass der Zentrumszuschlag sich grundsätzlich nur auf die stationären Leistungen bezieht, wobei die Versorgung Seltener Erkrankungen häufig im ambulanten Sektor vorgenommen wird. Insgesamt bleibt abzuwarten, wie gut die Umsetzung des Instruments der Zentrumszuschläge in der Praxis erfolgt und wie geeignet diese sind, um die anscheinend bestehende Finanzierungslücke bei der Versorgung Seltener Erkrankungen zu schließen.

Für die vermutete Finanzierungslücke bei den Zentren für Seltene Erkrankungen (s. o.) fehlt bislang eine belastbare Datengrundlage. Deswegen ist unklar, inwiefern die postulierte Finanzierungslücke eine Unterdeckung aufgrund unzureichender Vergütungsoptionen entspricht oder ob bestehende Finanzierungsoptionen möglicherweise nicht vollständig ausgeschöpft werden. Interessanterweise wurde in den Interviews der WB-NAPSE mit Zentrenvertreterinnen und -vertreter mitunter berichtet, dass einzelne Zentren eigenständige Finanzierungskonzepte entwickelt hätten, durch die ihre Existenz auch auf Basis der bisherigen Finanzierungsoptionen, d. h. auch ohne die geplante Zahlung eines Zentrenzuschlags für besondere Aufgaben, grundsätzlich gesichert wäre. Dies weist darauf hin, dass möglicherweise die bestehenden Finanzierungsmöglichkei-

---

<sup>36</sup> Zum Zeitpunkt der Befragungen war zwar die Schiedsstellenentscheidung bekannt, jedoch nicht die Tatsache, dass der GKV-S gegen die Zentrumsvereinbarung Klage erheben wollte.



ten nicht von allen Zentren optimal genutzt werden. Insofern wäre es von höchster Relevanz zu untersuchen, welche Möglichkeiten der Finanzierung von den Zentren aktuell genutzt werden und welche Finanzierungskonzepte dabei zum Einsatz kommen. Zudem sollte geprüft werden, welche Ansätze oder notwendige Veränderungen der derzeitigen Vergütungssituation zu empfehlen sind. Auch wäre zu untersuchen, inwiefern die Ansätze der Zentren, die weitgehend kostendeckend arbeiten, auch auf andere Zentren übertragbar wären und welche Empfehlungen oder „Good Practices“ sich für bestehende und sich neu etablierende Zentren daraus ableiten ließen. Für die Beantwortung dieser Fragestellungen wird weitere Forschung nötig sein.<sup>37</sup> Vor diesem Hintergrund ist die aktuell am Center for Health Economics Research Hannover (CHERH) an der Leibniz Universität Hannover durchgeführte und vom BMBF geförderte Studie zum Thema „Kosten und Finanzierung der Versorgung von Patientinnen und Patienten in Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE)“ zu begrüßen (Center for Health Economics Research Hannover (CHERH)).

### **Handlungsoptionen**

#### **Erfassung der postulierten Finanzierungslücke und Entwicklung passender Vergütungsmodelle**

- Bislang fehlt eine solide Datengrundlage für die Ermittlung des Ausmaßes der postulierten Finanzierungslücke. Es empfiehlt sich daher die Hinweise auf eine unzureichende Vergütungssituation in Zusammenarbeit mit den Zentren für Seltene Erkrankungen anhand verschiedener Erkrankungen zu prüfen und möglicherweise passender Vergütungsmodelle für Seltene Erkrankungen zu entwickeln.

#### **Einheitliche Regelungen bezüglich der Zahlung von Pauschalen**

- Für die Etablierung einer bedarfsgerechten Versorgungslandschaft bedarf es klarer Voraussetzungen für die Zahlung von Pauschalen und möglichst einheitlicher Regelungen in den Bundesländern (möglichst gleiche Vergütung für gleiche Leistung). Hierfür könnte das NAMSE eine wichtige Vermittlungsplattform darstellen.
- Der GKV-Spitzenverband und die Gesundheitsministerkonferenz könnten darauf hinwirken, dass ein länderübergreifendes, standardisiertes Verfahren für die Aufnahme von Zentren in die Landeskrankenhausplanungen und die Überprüfung

---

<sup>37</sup> Im ursprünglichen Evaluationskonzept war eine solche Vertiefungsanalyse zur Finanzierungssituation von Zentren für Seltene Erkrankungen vorgesehen. Diese wurde jedoch als Ergebnis der Zwischenbegutachtung nicht durchgeführt.

der Wahrnehmung besonderer Aufgaben und die Zahlung von Zuschlägen eingesetzt wird. Es wäre zu prüfen, ob das vom NAMSE vorgeschlagene Zertifizierungsverfahren dafür geeignet ist.

#### **Vereinheitlichung der ambulanten Versorgungsformen der Zentren**

- Derzeit ist eine Heterogenität verschiedener Versorgungsformen für die ambulante Versorgung von Seltenen Erkrankungen gegeben. Es wäre empfehlenswert, diesen „Flickenteppich“ von verschiedenen Versorgungsformen zu vereinheitlichen und aus den bestehenden Möglichkeiten heraus eine passende Struktur für die Versorgung Seltener Erkrankungen zu entwickeln. Speziell für Seltene Erkrankungen eingeführte Instrumente wie die ASV entfalten derzeit keine breite Anwendungsmöglichkeit.

### **4.3.2 Typ C-Zentren (Kooperationszentren)**

Bislang ist das Thema der Versorgung der Seltenen Erkrankungen vor allem im Bereich der Hochschulambulanzen an den (nicht zertifizierten) Zentren für Seltene Erkrankungen verankert. Für die Erbringung von Versorgungsleistungen im niedergelassenen Bereich schlägt der Nationale Aktionsplan die Etablierung von Typ C-Zentren vor.

Die Versorgung durch niedergelassene Ärztinnen und Ärzte und andere Therapeutinnen und Therapeuten ist im NAMSE und auch bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans bisher nur randständig behandelt worden. Dies scheint zum einen daran zu liegen, dass für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine Versorgung bzw. zumindest Koordination der Versorgung über Typ A- und Typ B-Zentren als geeignet angesehen wird. Zum anderen wurde zunächst verständlicherweise der schnelleren Diagnostik, dem grundsätzlichen Auffinden eines geeigneten Experten bzw. einer geeigneten Expertin und einer passenden Therapie für die jeweilige Seltene Erkrankung besondere Beachtung geschenkt. Demgegenüber wurden alltägliche Versorgungsprobleme von Menschen mit Seltenen Erkrankungen wie z. B. die wohnortnahe ärztliche oder physiotherapeutische Betreuung erst einmal zurückgestellt. Insgesamt scheint die Perspektive der ambulanten niedergelassenen und wohnortnahen (Erst-)Versorger im Bündnis sowohl inhaltlich als auch strukturell noch deutlich unterrepräsentiert. Zertifizierungskriterien, wie sie für die Typ-A- und Typ-B-Zentren vorliegen, existieren noch nicht.

Daher ist es erforderlich, konkrete Konzepte für die Ausgestaltung und Etablierung der C-Zentren-Infrastruktur und Kriterien und Prozesse für ein Zertifizierungsverfahren zu

entwickeln. Hierfür wären zunächst genauere Kenntnisse über die Patientenfunde und Versorgungsstrukturen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in der Versorgung durch niedergelassene Ärztinnen und Ärzte nötig. Es fehlen allerdings bislang belastbare Daten. Im Nationalen Aktionsplan wird der Auf- und Ausbau von Kapazitäten im Bereich der Versorgungsforschung allerdings erst nach der Etablierung der Zentrenstruktur vorgeschlagen (MV 12b). Da bereits Zentren existieren, auch wenn diese noch nicht zertifiziert sind, könnte der Maßnahmenvorschlag bereits jetzt angegangen werden.

Aufgrund der großen Zahl an Seltenen Erkrankungen und der Tatsache, dass die Versorgung in Abhängigkeit von der jeweiligen Krankheit mit sehr unterschiedlichen Anforderungen einhergeht, ist davon auszugehen, dass sich die Formulierung eines einheitlichen Kriterienkatalogs für die Anerkennung von Typ-C-Fachzentren als nicht einfach herausstellen dürfte. Ebenso wie bei den Typ A- und Typ B-Zentren stellt sich die Frage nach der Bereitschaft und Motivation der Leistungserbringer im niedergelassenen Bereich, sich einer Zertifizierung zu unterziehen und danach, welche Anreize ggf. geschaffen werden können. Es bestehen Hinweise, dass die Bereitschaft, sich einer Zertifizierung zu unterziehen, im niedergelassenen Bereich gering sein könnte, nicht zuletzt, da dies in der Regel mit der Umsetzung eines Qualitätsmanagement-Konzepts verbunden ist<sup>38</sup>, dessen Einführung mit zeitlichem Aufwand verbunden ist (Merten und Gerst 2007).

In Deutschland existieren bereits verschiedene krankheitsspezifische Zertifizierungen für ambulante Einrichtungen, die häufig durch die zuständigen Fachgesellschaften oder -verbände durchgeführt werden. Beispielhaft zu nennen wären „Brustschmerzambulanzen“ (Zertifizierung durch die Deutsche Kardiologische Gesellschaft), „Epilepsie-Ambulanzen“ (Zertifizierung durch die Deutsche Gesellschaft für Epileptologie) oder „Multiple Sklerose-Zentren“ (Zertifizierung durch die Deutsche Multiple Sklerose Gesellschaft). Mit der Zertifizierung von CF-Ambulanzen durch die Mukoviszidose Institut gGmbH und akkreditiert von der Deutschen Gesellschaft für Pneumologie und der GPP, also durch die zwei führenden Fachgesellschaften mitgetragen, kann auch ein Beispiel für die Zertifizierung ambulanter Einrichtungen für die Versorgung einer Seltenen Erkrankung aufgeführt werden. Diese sind allerdings eher auf der Ebene der Typ B-Zentren anzusiedeln. Da Doppelzertifizierungen nicht im Sinne der Ziele des Nationalen Aktionsplan wären, sollte das NAMSE sich mit der grundsätzlichen Frage befassen, ob ein einheitliches Zertifizierungsverfahren für die geplanten Typ C-Zentren angestrebt werden sollte oder ob ggf. andere Vorgehensweisen möglich sind. Denkbar wäre beispielsweise eine Anerkennung bestehender Zertifizierungsverfahren, sofern vorhanden und relevant. Zusätzlich könnte eine Art „Basiszertifizierung“, die Einbindung des Typ C-Zentrums in die

---

<sup>38</sup> In den A- und B- Katalogen ist die Umsetzung eines Qualitätsmanagement-Konzepts daher nicht gefordert.

Versorgungslandschaft gewährleisten. Mögliche Kriterien wären beispielsweise die Nutzung von Orpha-Kennnummern, das Führen von oder die Beteiligung an standortübergreifenden Registern, Vorliegen von Schnittstellenkonzepten mit Typ A- und Typ B-Zentren sowie anderen Primärversorgern.

Die Finanzierung der Leistungen im niedergelassenen Bereich scheinen im NAMSE bislang noch nicht tiefergehend thematisiert worden zu sein, was im Hinblick auf die insgesamt fehlenden Konzepte für den niedergelassenen Bereich nachvollziehbar ist. Jedoch ist die Erbringung ambulanter Leistungen bei Seltenen Erkrankungen häufig mit einem Mehraufwand gegenüber anderen Erkrankungen verbunden, so dass das Angebot spezieller Leistungen im niedergelassenen Bereich bisher eher unattraktiv zu sein scheint. Somit könnte bei einem stärkeren Einzug der niedergelassenen Versorger auch eine Überprüfung der Vergütungsformen im ambulanten niedergelassenen Bereich zu empfehlen sein. Hierbei könnte man sich an Konzepten zur Vergütung der ambulanten Leistungen an Krankenhäusern orientieren (siehe Abschnitt 4.3.1.2).

### **Handlungsoptionen**

#### **Erfassung der Versorgungssituation im niedergelassenen Bereich und Erarbeitung eines Konzepts für eine Typ C-Zentrenstruktur und ggf. -Zertifizierung**

- Es sollte eine Erhebung der aktuellen Versorgungssituation im niedergelassenen Bereich angestoßen werden, um die derzeitige Bedeutung und die zukünftige Notwendigkeit des Angebots ambulanter Leistungen im niedergelassenen Bereich zu erfassen. Das NAMSE könnte es sich zur Aufgabe machen, die entsprechenden Fragestellungen zusammenzustellen und nach Dringlichkeit zu priorisieren.
- Es sollte ein Prozess gestartet werden, in dem die ambulante Versorgung stärkere Beachtung findet und ein Konzept für die C-Zentren-Struktur ausgearbeitet wird. Dabei wird u. a. die Frage zu klären sein, für welche Seltenen Erkrankungen bzw. Krankheits- oder Symptomgruppen die Etablierung von dedizierten C-Zentren sinnvoll ist und welche weiteren Konzepte zum Einsatz kommen könnten, insbesondere um die Versorgung von SE mit sehr geringen Fallzahlen zu gewährleisten.
- Das Bündnis könnte eine Arbeitsgruppe einrichten, die die Verantwortung für die Planung, Koordination und Umsetzung der Typ C-Zentrenstruktur übernimmt. Der Arbeitsgruppe sollten zwingend Vertreterinnen und Vertreter der niedergelassenen Ärzteschaft (z. B. Hausärzterverband, BVKJ), der Selbstverwaltung (KBV, GKV-S) sowie Patientenvertreterinnen und -vertreter angehören.

- Im nächsten Schritt erscheint es erforderlich, dass eine Diskussion über mögliche Zertifizierungskonzepte für Typ C-Zentren im Bündnis geführt wird. Dabei sollte berücksichtigt werden, welche Zertifizierungsmöglichkeiten bereits existieren und geprüft werden, inwieweit diese integriert werden könnten.

#### **Erhebung bei potentiellen Typ C-Zentren**

- Es erscheint sinnvoll, diejenigen Leistungserbringer und Einrichtungen zu identifizieren, die potenziell die Typ C-Zentren-Struktur bilden könnten und hinsichtlich ihrer fachlichen Schwerpunkte, Versorgungskapazität, Vernetzung (auch mit Typ-A- und Typ-B-Zentren), geographischen Verteilung und Erreichbarkeit zu charakterisieren. Es könnte eine Befragung bei den niedergelassenen Medizinerinnen und Mediziner durchgeführt werden, um Informationen zu erhalten, unter welchen Voraussetzungen das Interesse und die Bereitschaft bestehen, die Funktion eines Typ C-Zentrums zu übernehmen, ein entsprechendes Zertifizierungsverfahren zu durchlaufen und welche Anreize ggf. zu setzen wären.

#### **Finanzierung der Typ C-Zentrenstruktur**

- Für die Finanzierung von Leistungen der niedergelassenen Medizinerinnen und Mediziner und insbesondere der künftigen Typ C-Zentren werden eigene Instrumente zu entwickeln sein bzw. es muss die Übertragbarkeit von Honorierungsmodellen für die Erbringung ambulanter Leistungen an Krankenhäusern überprüft werden.

#### **Stärkung der psychosozialen Versorgung**

- Insbesondere in der niedergelassenen Versorgung kommt der psychosozialen Betreuung eine besondere Relevanz zu und es bietet sich an, dies im Konzept für die Typ C Zentren aufzugreifen. Eine Möglichkeit wäre es, die Kooperation mit einem psychosozialen Versorger als Kriterium in einem möglichen Anerkennungsverfahren aufzunehmen.

### **4.3.3 Vernetzung**

Die in der deutschen Gesundheitsversorgung häufig bemängelte Fragmentierung zwischen den Sektoren (z. B. SVR 2012) erschwert die Diagnostik und Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in besonderem Maß. Das Fachwissen in Bezug auf einzelne Erkrankungen ist häufig nur an bestimmten Hochschulstandorten vorhanden, definierte Modi der Zusammenarbeit mit der niedergelassenen Versorgung existieren in der Regel nicht. Die gute strukturelle und organisatorische Vernetzung zwischen den Zentren, sowohl auf nationaler als auch europäischer Ebene, ist daher für eine gute Versorgung essentiell.

#### **4.3.3.1 Nationale Vernetzung**

Das NAMSE möchte eine verlässliche Versorgungsstruktur für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland etablieren. Im Moment sind in der Versorgung Seltener Erkrankungen viele lokale, teilweise exzellente Einzelinitiativen zu erkennen. Systembedingt gestaltet sich jedoch beispielsweise die Verbindung und Kommunikation zwischen verschiedenen an der Versorgung eines Patienten bzw. einer Patientin mit Seltener Erkrankung Beteiligten und insbesondere die Versorgung über Sektorengrenzen hinweg gestaltet als schwierig. Wie in Abschnitt 4.3.2 dargelegt, hat der Austausch zwischen den Zentren und der niedergelassenen Versorgung im Zentrenprozess bislang wenig Beachtung gefunden. Die Problematik der Diagnosewege und Patientenpfade wird zwar im Bündnis klar thematisiert, dies geschieht allerdings vorrangig im Handlungsfeld Diagnose.

Insgesamt ist daher festzuhalten, dass für eine flächendeckende Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland der stärkeren Vernetzung eine mindestens ebenso wichtige, wenn nicht sogar bedeutendere Rolle als dem Aufbau neuer Strukturen.

## Handlungsoptionen

### **Nationale Vernetzung und Zusammenarbeit**

- Für eine qualitativ hochwertige Versorgung ist die möglichst reibungslose Zusammenarbeit zwischen Typ A-/Typ B- und Typ C-Zentren sowie anderen Leistungserbringern wichtig. Der bereits von einigen Zentren verfolgte Ansatz eines Kompetenzzentrums<sup>39</sup> sollte konsequent weiterverfolgt und ausgebaut werden. Dabei sollte zusätzlich die Einbindung der niedergelassenen Versorger berücksichtigt werden.
- Für die Zusammenarbeit könnten die „Checklisten für das ärztliche Schnittstellenmanagement zwischen den Versorgungssektoren“ des ÄZQ als Grundlage genutzt werden (Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (äzq) 2012).
- Von den im Rahmen von MV 17 (Zusammenarbeit der Primärversorger mit den Zentren) und MV 18 (Erfassung des Diagnoseweges vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zum Zentrum) geplanten Pilotprojekten sind wertvolle Erkenntnisse zu erwarten. Sie sollten zeitnah - und nicht, wie im Nationalen Aktionsplan vorgesehen, erst nach Etablierung der Zentrenstruktur - begonnen werden.

### **4.3.3.2 Europäische Vernetzung**

Aufgrund der geringen Fallzahl an Betroffenen ist es häufig nicht möglich, die notwendige Expertise innerhalb nationaler Grenzen bereitzuhalten oder eine ausreichende Anzahl an Patientinnen und Patienten für klinische Studien zu rekrutieren. Aus diesem Grund ist auch eine europäische Vernetzung der Versorgung unerlässlich.

Die deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen weisen eine rege Beteiligung an den ERN auf: An allen der 24 ERN ist mindestens eine deutsche Einrichtung beteiligt, vier Referenz-Netzwerke werden durch eine deutsche Einrichtung koordiniert. Die nationale Zulassung zu den ERN erfolgt bislang durch die Landesbehörden. Damit kommt Deutschland jedoch noch nicht der europäischen Anforderung nach, dass jeder Mitgliedsstaat ein standardisiertes und transparentes nationales Zulassungsverfahren entwickelt, um so einheitliche Qualitätsstandards garantieren zu können.

---

<sup>39</sup> Als Beispiel siehe Kompetenzzentrum Seltene Erkrankungen Baden-Württemberg (<http://seltene-erkrankungen.info>), zuletzt abgerufen am 21.11.2017.

Für die teilnehmenden Zentren kommt der Beteiligung an den ERN eine hohe Bedeutung zu. Dies lässt sich sicherlich nicht zuletzt damit begründen, dass sie im Gegensatz zur Beteiligung am NAMSE mit substantiellen Fördermitteln verbunden ist. Aktuell scheint unter den Zentren im Allgemeinen nicht die Einschätzung verbreitet zu sein, dass eine nationale Zertifizierung zwingend im Zusammenhang mit dem Zugang zu den ERN zu sehen wäre. Vielmehr wird ein mögliches nationales Zertifizierungsverfahren als zusätzlicher Prozess wahrgenommen und es ist der Wunsch verbreitet, die Anerkennungsprozesse nach Möglichkeit zu harmonisieren.

Für das NAMSE besteht demnach Handlungsbedarf, die europäische Perspektive bei den nationalen Aktivitäten noch stärker zu berücksichtigen. Insbesondere sollte sichergestellt werden, dass die Vorgaben des NAMSE (beispielsweise die Anforderungskataloge für eine Zentrenzertifizierung) im Einklang mit den international gesetzten Standards stehen und möglichst den Anforderungen für eine ERN-Beteiligung gerecht werden, um einen Mehrfachaufwand zu vermeiden. Hierbei spielen nicht zuletzt praktische Aspekte eine Rolle, beispielsweise die Anforderung, Dokumente auf Englisch bereitzustellen, die Verwendung von Orpha-Kennnummern und das Einrichten von bzw. die Beteiligung an Registern, die die technischen Voraussetzungen bereithalten, an eine europäische Registerlandschaft angeschlossen zu werden.

### **Handlungsoptionen**

#### **Europäische Vernetzung der Zentren**

- Die NAMSE-Anforderungskataloge könnten dahingehend überprüft werden, ob durch diese auch die Standards für eine nationale und europäische Vernetzung geschaffen werden können. Beispielsweise würde es sich für Typ A- und B-Zentren anbieten, dass die Verwendung der Orpha-Kennnummern sowie das Führen von Registern inklusive deren Anbindung an europäische Registernetzwerke Kernkriterien darstellen.

#### **Anschlussfähigkeit der NAMSE-Aktivitäten an die europäischen Entwicklungen sicherstellen**

Um Synergien zwischen dem NAMSE und den europäischen Aktivitäten möglichst gut zu nutzen, empfiehlt es sich, in alle AGs oder sonstige Arbeitsgremien des NAMSE die „europäische Perspektive“ durch eine Person einzubringen, die mit den europäischen Entwicklungen vertraut ist und ggf. auf mögliche Konflikte und Harmonisierungsbedarf hinweisen kann.



## 4.4 Informationen zu Seltenen Erkrankungen

Aufgrund der Begrenztheit und Verstreutheit von Informationen zu Seltenen Erkrankungen kommt der zielgruppengerechten Aufbereitung und Zugänglichkeit des vorhandenen Wissens eine besondere Bedeutung zu.

Das Handlungsfeld Informationsmanagement hat daher eine wichtige Querschnittsfunktion im NAMSE. Es gilt, sowohl bestehende Informationen zu Seltenen Erkrankungen als auch neue Erkenntnisse zusammenzuführen und den relevanten Zielgruppen (Patientinnen und Patienten, Öffentlichkeit, Leistungserbringer, Studierende, Forschung) bedarfsgerecht und niedrigschwellig zur Verfügung zu stellen. Zu den Aktivitäten im Handlungsfeld gehört die Erarbeitung und Nutzung von Kriterien und Standards zu Patienteninformationen sowie die Erstellung der Informationsplattformen ZIPSE und se-atlas. Bei beiden wurde auf das bestehende Informationsangebot von Orphanet Deutschland aufgebaut, jedoch wurden auch viele Ressourcen darauf verwandt, diese Informationstools durch das Bündnis zu entwickeln. Der se-atlas bietet aus Sicht der meisten Bündnispartner durch die Kartierung der Versorgungseinrichtungen einen deutlichen Mehrwert, das Konzept von ZIPSE wird dagegen aufgrund der Fokussierung auf formale Kriterien und der fehlenden inhaltlichen Qualitätsprüfung bei einer Beurteilung der aufzunehmenden Informationen von einigen Akteuren deutlich kritischer gesehen. Beide Tools machen bestehende Informationsangebote besser zugänglich. Dadurch konnte die öffentliche und politische Wahrnehmung der Seltenen Erkrankungen aus Sicht vieler Bündnispartner bereits deutlich verbessert werden. Bislang fehlen jedoch Maßnahmen, die darauf abzielen, die inhaltliche Qualität der Informationsangebote zu erhöhen und Informationslücken zu adressieren. Die für ersteres notwendigen Grundlagen wurden im Bündnis in Form von Kriterien und Standards zu Patienteninformationen erarbeitet (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen). Diese finden bislang noch keine ausreichende Berücksichtigung. An diesem Beispiel lässt sich beobachten, dass eine Wirkung der Ergebnisse von Maßnahmenvorschlägen nur dann erzielt werden kann, wenn diese auch aufgegriffen werden.

Um die Wissensbasis bei Leistungserbringern zu erhöhen, stellt die Aufnahme von Informationen zu Seltenen Erkrankungen in die Aus-, Fort- und Weiterbildung einen wichtigen Aspekt der Wissensvermittlung dar. Als Erfolg kann eine Verankerung der Seltenen Erkrankungen in den Lernzielkatalogen Medizin und Zahnmedizin verzeichnet werden. Die Aufnahme der Seltenen Erkrankungen in die Musterweiterbildungsverordnung der Bundesärztekammer wurde angestoßen, weitere Maßnahmen (bspw. eine Aufnahme von SE-spezifischen Fragestellungen durch das Institut für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen) werden aktuell geprüft.

Obwohl damit wichtige Prozesse angestoßen wurden, ist es jedoch unwahrscheinlich, dass sich die eigentliche Wissensbasis bei den Betroffenen oder den Leistungserbringern bereits signifikant verbessert hat. Auch fehlen bislang Informationen, die in der Diagnostik von Patientinnen und Patienten mit unklarer oder unsicherer Diagnose helfen. Da die Schaffung einer breit angelegten Wissensbasis in Bezug auf einzelne Seltene Erkrankungen in der haus- oder kinderärztlichen Praxis wenig zweckmäßig erscheint, kann lediglich der Wissensstand in Bezug auf mögliche Symptome und Warnsignale für eine frühzeitige Weiterleitung der Patientinnen und Patienten an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen zur weiteren Diagnostik sowie den Umgang damit erhöht werden.

Um in Bezug auf die Informationsvermittlung dauerhafte Erfolge zu erzielen, bedarf es nicht nur einer kontinuierlichen Pflege und Weiterentwicklung der Informationsangebote sowie deren Verstetigung (s. Abschnitt 4.6), sondern auch der Prüfung, inwieweit die Angebote die Informationsbedarfe der Informationssuchenden abdecken und wo zusätzlicher Informationsbedarf besteht.

### **Handlungsoptionen**

#### **Bekanntmachung, Schaffung von Verbindlichkeit und Nutzung der entwickelten Kriterien und Standards**

- Die erarbeiteten Kriterien und Standards zu Patienteninformationen zu Seltene Erkrankungen sollten vom Bündnis konsequent angewandt werden damit längerfristig dieselben Qualitätsansprüche erfüllt werden können, die auch an Informationen zu häufigen Krankheiten gestellt werden. So könnte beispielsweise die Qualitätsprüfung durch das Informationsportal ZIPSE um eine inhaltliche Beurteilung auf Grundlage dieser Kriterien und Standards erweitert werden. Darüber hinaus sollte geprüft werden, wie die Betreiber der Informationsanbieter-Webseiten (Versorger und Selbsthilfeeinrichtungen) darin unterstützt werden können, die Qualität ihres Angebots zu erhöhen und die NAMSE-Qualitätsanforderungen einzuhalten. Beispielsweise könnte zu diesem Zweck auf der ZIPSE-Homepage ein Leitfaden bereitgestellt werden.

#### **Informationen zu unklaren und fehlenden Diagnosen**

- Es besteht ein bislang ungedeckter Bedarf für Informationen zum Umgang mit unklaren und fehlenden Diagnosen. In diesem Zusammenhang sollte geprüft werden, ob die bestehenden Angebote hierfür geeignet sind bzw. weiterentwickelt werden könnten oder ob grundsätzlich neue Konzepte entwickelt werden müssen.

### **Prüfung bzgl. der Harmonisierung/Zusammenführung der verschiedenen Informationsplattformen**

- Um eine Redundanz bei den verschiedenen Informationsangeboten zu minimieren und die Handhabung für Informationssuchende möglichst einfach zu gestalten, erscheint es sinnvoll zu prüfen, ob etablierte und neue Informationsangebote zu Seltenen Erkrankungen (Orphanet, ZIPSE, se-atlas) harmonisiert und ggf. zusammengeführt werden könnten.

### **Informationsbedarfe weiterer Gruppen**

- Um die Diagnosefindung bei den niedergelassenen Haus- und Kinderärztinnen und -ärzte zu beschleunigen, sollten Informationsmaßnahmen zur Sensibilisierung für die SE-Thematik und Schulung hinsichtlich des Patientenmanagements bei Verdacht und unklaren Diagnosen fortgeführt und ggf. intensiviert werden.
- Niedergelassene Versorger sollten in der Verdachtsdiagnostik von Seltenen Erkrankungen mit alltagstauglichen Tools unterstützt werden, beispielsweise durch eine Leitlinie für den Umgang mit Patientinnen und Patienten mit unklaren Diagnosen mit Entscheidungshilfen, zu welchem Zeitpunkt und unter welchen Voraussetzungen eine Überweisung an ein ZSE erfolgen sollte.

## **4.5 Orientierung an den Bedarfen der Patientinnen und Patienten**

Der Nationale Aktionsplan definiert die patientenzentrierte Versorgung als Querschnittsthema und setzt sich damit das Ziel, sämtliche Aktivitäten des NAMSE an den Bedarfen von Patientinnen und Patienten auszurichten. Zu diesem Zweck wird vor allem Patienten- und Selbsthilfeorganisationen eine zentrale Rolle zugeschrieben. Sie sollen durch ihre Beteiligung an Maßnahmenvorschlägen sicherstellen, dass die Aktivitäten patientenorientiert sind. Damit wird diese Aufgabe vor allem an die ACHSE übertragen. Es ist bereits als wichtiger Erfolg des NAMSE einzustufen, dass die Selbsthilfe als ebenbürtige Partnerin im Bündnis vertreten ist, wodurch in vielen Fällen ein direkterer Austausch erst möglich wurde.

Allerdings zeichnen sich die Maßnahmenvorschläge im Handlungsfeld Patientenorientierung in besonderem Maß durch tendenziell vage Formulierungen der Inhalte und Ziele aus. Auch lässt sich feststellen, dass bei den Bündnispartnern unterschiedliche Vorstellungen darüber herrschen, was unter „Patientenorientierung“ oder „einer angemessenen Einbeziehung der Selbsthilfe“ konkret zu verstehen ist. Somit wird der der Nationale

Aktionsplan in der Umsetzung dem Ziel, die Selbsthilfe einzubinden und zu stärken, nur bedingt gerecht.

Es lässt sich feststellen, dass die Patientenorientierung seit Jahren ein leitendes Konzept in der Gesundheitsversorgung ist (s. z. B. SVR Gutachten 2000/2001 sowie 2003). Je nach Kontext wird es jedoch teilweise recht unterschiedlich interpretiert und kann auch als Oberbegriff verstanden werden. Oft wird die Patientenorientierung z. B. im Zusammenhang mit einer effizienten Steuerung der Gesundheitsversorgung genannt, kann aber auch für die Autonomie von Patientinnen und Patienten und ihre Rechte stehen. An anderer Stelle werden darunter individuelle Betreuungskonzepte verstanden (Pundt 2016). Das NAMSE hat den Ansatz der Beteiligung der Selbsthilfe gewählt, so dass diese ihre Expertise in die Entwicklung und Umsetzung von Forschungsprojekten (MV 48) und in den Medizinischen Dienst der Krankenkassen (MV 49) einspeisen kann, aber auch die eigenen Kompetenzen durch Qualifizierungsmaßnahmen und Vernetzung stärkt (MV 50 und MV 51). Für eine weitreichendere und stärker gelebte Patientenorientierung bedarf es jedoch eines klareren Verständnisses darüber, was im Bündnis mit Patientenorientierung gemeint ist und wie diese noch stärker und verbindlicher in den Aktivitäten des NAMSE verankert werden kann.

### **Handlungsoptionen**

#### **Konkretisierung der Patientenorientierung**

- Die Akteure im NAMSE sollten einen offenen Austausch darüber führen, was unter Patientenorientierung bzw. -einbindung verstanden wird und ggf. auch über die Tragweite und die Bereitschaft zu Zugeständnissen diskutieren.

#### **Umsetzung der Patientenorientierung**

- Der Grundsatz der Patientenorientierung sollte in allen Aktivitäten und bei der Umsetzung aller Maßnahmenvorschläge Berücksichtigung finden. Das bedeutet nicht zuletzt, dass die Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen als Partnerinnen und Partner auf Augenhöhe gesehen werden sollten, die häufig über großes Wissen und Erfahrungen im Hinblick auf „ihre“ Seltene Erkrankung verfügen. Zu diesem Zweck könnte auf der Basis bisheriger Positivbeispiele ein Good Practice Guide entwickelt werden, der den Grundsatz operationalisiert und für die Praxis aufbereitet.
- Neben den bereits definierten Aktivitäten zur Orientierung an den Bedarfen von Patientinnen und Patienten (s. o.) erscheint es sinnvoll, bei der Umsetzung der Zentrenstruktur zu prüfen, wie eine strukturelle Einbindung der Selbsthilfe erfolgen kann.

## 4.6 Verstetigung und Finanzierung der bereits initiierten Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans

Die Untersuchung von nationalen Aktionsplänen in anderen Zusammenhängen hat gezeigt, dass sie ihre volle Wirkung nur entfalten können, wenn eine adäquate Finanzierung gewährleistet ist. Dies wird damit begründet, dass zum einen Maßnahmen nicht angestoßen und durchgeführt werden können und zum anderen die Nutzung und nachhaltige Aufrechterhaltung der Ergebnisse nicht sichergestellt ist (Cordaid and GNWP 2014; OCHCR 2014). In Deutschland wurde jedoch im Gegensatz zu anderen Ländern darauf verzichtet, für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans ein dediziertes Budget für die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge zur Verfügung zu stellen. Stattdessen liegt Verantwortung für die Umsetzung und die Bereitstellung der dafür notwendigen personellen und finanziellen Ressourcen in der Verantwortung der bei den Maßnahmenvorschlägen als verantwortlich genannten Bündnispartner. Die individuellen Voraussetzungen und Möglichkeiten der einzelnen Bündnispartner unterscheiden sich dabei natürlich stark voneinander, ebenso wie ihre Interessen und die Bereitschaft zur aktiven Mitwirkung an der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge. Durch den langfristigen Charakter des Nationalen Aktionsplans kann der Erfolg erst durch nachhaltige Bearbeitung der verschiedenen Handlungsfelder sichergestellt werden. Das bedeutet, dass auch nach formalem Abschluss eines Maßnahmenvorschlags in den meisten Fällen noch nicht mit einer positiven Wirkung im Hinblick auf die Versorgungssituation zu rechnen ist, vielmehr werden weitere Schritte notwendig sein, u. a.:

- Aufgreifen und Nutzung der gewonnenen Erkenntnisse, die in Methoden- oder Pilotprojekten, (Versorgungs-)Forschungsstudien oder wissenschaftlichen Fachgesprächen gewonnen wurden (bspw. MV 5, 12a, 17, 18, 25),
- Verbreitung und Anwendung der erreichten Entwicklungen, beispielsweise die Bereitstellung eines entsprechenden Schulungs- und Weiterbildungsangebots im Anschluss an die Aufnahme von SE-relevanten Inhalten in Aus- und Weiterbildungsverordnungen (bspw. MV 40, 42, 43) oder der Einsatz der entwickelten Instrumente wie der Checkliste für gute Patienteninformationen (MV 33),
- Nachhaltige Fortführung, Pflege und Weiterentwicklung von entwickelten Instrumenten und Angeboten, insbesondere des Informationsportals ZIPSE (MV 37), des se-atlas, der Register-Software OSSE (MV 29) und der Doppelcodierungsliste zur Verknüpfung der Orpha-Diagnosecodes mit dem ICD-10 GM (MV 19).

Teilweise sind die fortführenden Schritte bereits im Nationalen Aktionsplan enthalten oder es bedarf keiner weiteren Adressierung, da die Zuständigkeiten für die Umsetzung des MV und die notwendigen weiteren Schritte durch die etablierten Zuständigkeiten im deutschen Gesundheitswesen vorgegeben sind (beispielsweise Fragen der Aus-, Fort- und Weiterbildung) und von anderen Akteuren umgesetzt werden. Allerdings handelt es

sich insbesondere bei der dritten Gruppe von Maßnahmenvorschlägen um solche, bei denen die Entwicklung konkreter Instrumente im Rahmen von dedizierten Projekten durch die entsprechenden Fördermittelnehmer erfolgt. Auch für diese besteht die Notwendigkeit entsprechende Nachhaltigkeitskonzepte zu entwickeln, was im Einzelnen auch geschieht. Allerdings führt dies zu der Situation, dass die ursprünglich mit der Entwicklung der Instrumente beauftragten Fördermittelnehmer, nun auch für deren Pflege, Implementierung und nachhaltigen Betrieb verantwortlich sind. Mitunter ist dies ein sinnvoller Ansatz, insbesondere wenn es sich um Aufgaben handelt, die typischerweise in das jeweilige Leistungsspektrum der Fördermittelnehmer fallen (z. B. DIMDI als für Kodierungen zuständige nachgeordnete Behörde des BMG). In anderen Fällen ist dieser Ansatz allerdings zu hinterfragen. Beispielsweise wurden die Informationsangebote ZIPSE und se-atlas sowie die OSSE-Software als Forschungsprojekte von universitären Forschungsgruppen umgesetzt. Der Routine-Betrieb und die Entwicklung von Nachhaltigkeitskonzepten stellen allerdings keine originären Forschungsaufgaben mehr dar, dennoch besteht die Erwartung, dass dies durch die Gruppen geschieht. Auch wenn diese Projekte im Einzelnen teilweise sehr erfolgreich weitergeführt werden, fehlt es an einem koordinierten Nachhaltigkeitskonzept im Bündnis, durch das sichergestellt wäre, dass die Konzepte für die Fortführung der einzelnen Projekte nicht miteinander in Konkurrenz stehen und zudem die im NAMSE konsentierten Grundsätze (beispielsweise Standards für gute Patienteninformationen) auch in Zukunft den Arbeiten zugrunde liegen.

Im Sinne der strategischen Weiterentwicklung der Aktivitäten des Bündnisses erscheint es empfehlenswert, wenn sich das Bündnis auch der Frage widmet, wie die durch das Bündnis angestoßenen Initiativen langfristig ihre Wirkung entfalten können. Hierfür wäre von Interesse, die bereits angewandten Finanzierungs- und Verstetigungsmodelle zu untersuchen und außerdem alternative Wege wie z. B. die Möglichkeit einer Steuer-, Beitrags- oder Stiftungsfinanzierung und die Möglichkeiten einer dualen Finanzierung aus privaten und öffentlichen Geldgebern in die Überlegungen einzubeziehen. Dabei könnte das NAMSE als eine Austauschplattform über Best Practice Beispiele aber auch zur Identifikation von Synergien (z. B. Zusammenführung von Initiativen) und zur Vermeidung von Konkurrenzsituationen dienen.

Zudem sollte auch geprüft werden, ob einzelnen Initiativen oder Angeboten eine so systemrelevante Funktion beizumessen ist, dass sich unter Umständen gänzlich andere Optionen für die Finanzierung und Verstetigung eröffnen: Beispielsweise stellen die Abbildung im se-atlas und das Führen von Registern unter Verwendung des OSSE-Minimaldatensatzes Kernkriterien in den Anforderungskatalogen für Typ A- und B-Zentren dar, weshalb diesen beiden Projekten eine gewisse Systemrelevanz beizumessen

wäre.<sup>40</sup> Hier könnte geprüft werden, ob derartige Initiativen und Angebote in Zukunft unmittelbar vom NAMSE (in seiner zukünftigen Form) unterhalten werden oder in den Verantwortungsbereich bestehender Gremien oder Institutionen übergeben werden könnten.

Darüber hinaus sollte Sorge getragen werden, dass langfristig auch die Zuordnung der einzelnen Maßnahmenvorschläge zu den Handlungsfeldern überwunden werden muss, damit die Maßnahmenvorschläge synergistisch zusammenwirken und schließlich ihre Wirkung entfalten können. Aufgrund der hohen Komplexität des Nationalen Aktionsplans war zum Zeitpunkt der Berichtserstellung nicht sichergestellt, dass alle Akteure stets die Entwicklungen in anderen Handlungsfeldern, in denen sie selber nicht aktiv involviert sind, wahrnehmen. So wird beispielsweise die Thematik der Patientenpfade bislang vorrangig im Handlungsfeld Diagnose adressiert.

Des Weiteren wurde durch die WB-NAPSE umfassender Forschungsbedarf identifiziert (siehe 4.7). In der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans werden sich für das NAMSE immer wieder Fragestellungen ergeben, die einer wissenschaftlichen Untersuchung bedürfen. Die Schließung von Wissenslücken stellt eine notwendige Voraussetzung dar, damit die durch die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans bereits erreichten Ergebnisse ihre Wirkung entfalten können und damit die noch ausstehende Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen angestoßen werden kann. Auch hierfür müssen geeignete Finanzierungsquellen gefunden werden. Die reguläre Forschungsförderung durch BMBF und DFG erscheint aufgrund ihrer themenoffenen Förderpolitik nicht geeignet, stattdessen wird es nötig sein, Forschungsprojekte oder Dienstleistungsaufträge mit vorab klar definierter Fragestellung auszuschreiben.

---

<sup>40</sup> Dies gilt bereits jetzt, da die Anforderungskataloge die Grundlage für den Nachweis besonderer Aufgaben entsprechend der Zentrumsvereinbarung sind. Nach strenger Lesart stellen der nachhaltige Betrieb des se-atlas und die Pflege von OSSE somit Voraussetzungen für die Zahlung von Zuschlägen dar.

## Handlungsoptionen

### **Weiterentwicklung und Nutzung der bisherigen Ergebnisse und entwickelten Instrumente, Transfer in die Versorgung**

- Die in verschiedenen Methoden- oder Pilotprojekten, (Versorgungs-) Forschungsstudien oder wissenschaftlichen Fachgesprächen geplanten oder bereits erzielten Erkenntnisse können ihre Wirkungen nur entfalten, wenn sie aufgegriffen, ggf. mit anderen Erkenntnissen verknüpft und genutzt werden. Aufgrund der großen Komplexität des Nationalen Aktionsplans wäre es hilfreich, bereits vorliegende Erkenntnisse systematisch zusammenzutragen, damit im Anschluss bestehender Handlungsbedarf in Bezug auf ihre Bekanntmachung von bereits erzielten Ergebnissen oder entwickelten Instrumenten oder der Bedarf für weitere Maßnahmen konsequent adressiert werden können. Für jeden Maßnahmenvorschlag sollte spätestens bei Abschluss der Arbeiten weitere notwendige Schritte definiert werden, die dann ggf. in die Ausarbeitung eines neuen Arbeitsplans einfließen können.
- Bei der weiteren Umsetzung des Nationalen Aktionsplans sollte verstärkt eine handlungsfeldübergreifende Perspektive eingenommen werden, um sicherzustellen, dass die in einzelnen Handlungsfeldern erzielten Ergebnisse synergistisch zusammenwirken und schlussendlich zu einer verbesserten Versorgung beitragen können.
- Damit die bereits entwickelten Instrumente (z. B. Informationsangebote, Checklisten, Diagnosetools, Leitlinien) einen möglichst großen Beitrag zur Verbesserung der Versorgungssituation entfalten können, bedarf es der Entwicklung von Konzepten, wie sie in die Anwendung gelangen bzw. dort eine hohe Verbreitung finden können. Dies gilt insbesondere für gute Patienteninformationen. Konzepte können z. B. die Bekanntmachung, die Bereitstellung eines entsprechenden Schulungs- und Weiterbildungsangebots oder Anreize für die Nutzung (z. B. durch die Aufnahme in Arztpraxisinformationssysteme<sup>41</sup> oder in die Kriterienkataloge für die Zentren) umfassen. Es empfiehlt sich, die betroffenen Akteursgruppen in die Entwicklung der Konzepte einzubeziehen.
- Für diejenigen Instrumente und Angebote, für die ein Bedarf für die kontinuierliche Fortführung, Pflege oder Weiterentwicklung besteht (bspw. das Informationsportal

---

<sup>41</sup> Als Beispiele seien Tools zur routinemäßigen Dokumentation und Kodierung von Seltenen Erkrankungen unter Verwendung der Alpha-ID-Kodes und der Orpha-Kennnummern oder für die Entscheidungsunterstützung in der Diagnose zu nennen. Dafür werden eigene Anreize für die Hersteller medizinischer Informationssysteme benötigt.



ZIPSE (MV 37), den se-atlas, die Register-Software OSSE (MV 29) oder die Doppelcodierungsliste zur Verknüpfung der Orpha-Diagnosecodes mit dem ICD-10 GM (MV 19), gilt es, die finanziellen und personellen Ressourcen für diese Arbeiten sicherzustellen. Dabei sollte auch diskutiert werden, inwieweit bereits Zuständigkeiten im Gesundheitswesen bestehen, in deren Bereich diese Aufgaben ggf. fallen könnten. Auch die Eingliederung von Informationsangeboten in die bestehende Informationslandschaft könnte eine Möglichkeit darstellen.<sup>42</sup>

#### Mitwirkung bei der Gestaltung weiterführender Forschungsarbeiten

Zur gezielten Untersuchung wissenschaftlicher Fragestellungen, die sich im Rahmen der Umsetzung des Nationalen Aktionsplan ergeben und die für die weitere Umsetzung wichtig sind, empfiehlt es sich zu prüfen, inwieweit das NAMSE geeignete Ausschreibungen mitgestalten könnte. Möglicherweise könnte das NAMSE in seiner verstetigten Form unter Einbeziehung der relevanten Akteure eine Priorisierung der zu beantwortenden Forschungsfragen vornehmen.

## 4.7 Weiterer Forschungsbedarf und Wissenschaftliche Begleitung

Die hier vorliegende wissenschaftliche Begleitung durch die WB-NAPSE ist eng am Aktionsbündnis, dem Aktionsplan, seiner frühen Umsetzungsphase sowie ersten Ergebnissen orientiert. Darüber hinaus konnten bereits vielfältige Forschungsbedarfe identifiziert werden, die bislang weder durch das NAMSE noch durch die WB-NAPSE nicht adressiert wurden, aber die Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen unterstützen können:

- Erhebung des Status quo der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen für eine spätere vergleichende Analyse der Wirkungen des NAMSE (für konkrete Vorschläge s. Exkurs unten).
- Durchführung einer vergleichenden Analyse der verschiedenen Finanzierungsmodelle von Zentren, um die vermutete Finanzierungslücke und den Mehraufwand bei Seltenen Erkrankungen beziffern und darauf aufbauend adäquate,

---

<sup>42</sup> Es existieren in Deutschland verschiedene Informationsangebote, die aufgrund eines gesetzlichen Auftrags durch Steuermittel finanziert werden können. Beispielhaft zu nennen wären Gesundheitsinformation.de und die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA). Bislang stellen Seltene Erkrankungen allerdings noch keinen Themenschwerpunkt dar.

möglichst vereinheitlichte Versorgungs- und Vergütungsformen entwickeln zu können.

- Aktualisierung der Bestandsaufnahme zu SE-Forschungsprojekten des IGES Instituts (2014), das Forschungsprojekte bis einschließlich 2013 untersuchte, um Bedarfe zu identifizieren und Hinweise zu finden, wie Wissenslücken in neuen Ausschreibungen gezielt angegangen werden könnten. Hierfür könnte auch die Forschungsdatenbank von Orphanet herangezogen werden.
- Metaanalyse des Instruments Nationaler Aktionsplan: Da bereits in verschiedenen Bereichen und Ländern Erfahrungen mit der Entwicklung und Umsetzung von Nationalen Aktionsplänen gesammelt werden konnten, könnten diese miteinander verglichen und Gute Praxis-Maßnahmen sowie konkrete Hinweise für das NAMSE abgeleitet werden.

Abschließend ist festzuhalten, dass die WB-NAPSE bereits zum 31.3.2017 endete. Die Arbeit des Bündnisses ist jedoch noch lange nicht abgeschlossen, vielmehr können wichtige Themen, die letztendlich für den Erfolg des Bündnisses ausschlaggebend sein werden, erst danach angegangen werden. Daher empfiehlt es sich, die Umsetzung des Aktionsplans und des NAMSE weiterhin wissenschaftlich begleiten zu lassen, um die Sichtweisen der Beteiligten zu erfassen, hemmende und förderliche Rahmenbedingungen zu identifizieren und Lösungsansätze abzuleiten sowie eine neutrale Bewertung des Umsetzungsstandes zu gewährleisten.

### **Exkurs Versorgungsforschung: Status quo der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und Wirkungen des NAMSE**

Das primäre Ziel des Nationalen Aktionsplans ist die Verbesserung der Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Die Bewertung einzelner Maßnahmenvorschläge und Projekte auf Mikroebene ist zwar sinnvoll und notwendig, ermöglicht aber keinen direkten Rückschluss auf den Gesamterfolg des Nationalen Aktionsplans. Stattdessen erscheint es sinnvoll, die Entwicklungen der Versorgungssituation auf der Makroebene zu untersuchen, die mit der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans einhergehen. Für die Bewertung der Versorgungssituation kommt der Versorgungsforschung eine große Rolle zu. Dabei basieren die Erkenntnisse aus der Versorgungsforschung auf verlässlich erhobenen, neutralen, verlaufsbegleitenden Daten von Patientinnen und Patienten zu Behandlungen sowie Versorgungsstrukturen und -prozessen. Die neutrale langfristige Erfassung von Versorgungsdaten bildet die Basis für eine unabhängige Nutzenbewertung von komplexen Interventionen in der Versorgung. Mit Hilfe dieses Instruments können wichtige

Hinweise für die Gesundheitspolitik hinsichtlich einer möglichst effizienten Ressourcenallokation gegeben werden (Pfaff et al. 2011).

Wirkungen der Maßnahmenvorschläge des Aktionsplans auf die Versorgungssituation können immer nur indirekt und als Differenz zu einem Zeitpunkt  $t_0$  ermittelt werden. Derzeit liegen in Deutschland keine detaillierten Erkenntnisse zur Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen vor. Deswegen ist es zu empfehlen, erstmalig eine Datenbasis zum Status quo der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland schaffen. Aufbauend auf einer solchen  $t_0$ -Analyse könnten die Wirkungen des Nationalen Aktionsplans auf bestimmte Versorgungsfragen zu einem späteren Zeitpunkt evaluiert werden. Das Ziel einer solchen Status quo-Erhebung sollte die erstmalige Darstellung der Auswirkungen der vorhandenen Versorgungsstruktur auf die Betroffenen sein. Zum einen könnte analysiert werden, wie sich die Behandlungsverläufe der Erkrankten vor und nach einer SE-Diagnose darstellen. Zum anderen könnten die daraus resultierenden Ressourcenverbräuche beschrieben werden, um mögliche Vorteile einer schnelleren Diagnose zu identifizieren.

Zur Erhebung des Status quo der Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen könnte sich eine GKV-Routinedatenanalyse anbieten, um exemplarisch die derzeitige Versorgung von Betroffenen im ambulanten und stationären Sektor und die damit verbundenen Behandlungsverläufe abzubilden. Aufgrund der Vielzahl der Krankheitsbilder ist es unmöglich, alle Seltenen Erkrankungen zu betrachten. Im Rahmen einer Routinedatenanalyse sollten deswegen exemplarisch einzelne Seltene Krankheiten betrachtet werden. Um die Lebens- und Versorgungssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen abbilden zu können, sollte der Fokus auf Versorgungsparameter gelegt werden, die aus Sicht der Patientinnen und Patienten von Belang sind und durch die Bereitstellung adäquater Versorgungsstrukturen beeinflusst werden können. Des Weiteren sollte auch eine Betrachtung von Kostenparametern erfolgen, welche aus gesellschaftlicher und insbesondere aus Sicht der Krankenkassen von großem Interesse sind.

Um die ökonomischen Aspekte der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen vollständig abzubilden, wäre es wünschenswert, Kostendaten zu erheben, die einen Vergleich zur Regelversorgung bzw. nach Veränderungen von Versorgungsstrukturen (z. B. Bildung von Zentren) ermöglichen.

Bei den Zentren dürfte insbesondere bei der Gründung im Rahmen der Zertifizierung ein deutlicher Mehraufwand entstehen, welcher aber nicht durch Routinedaten erfasst werden und damit nicht Inhalt dieser Betrachtungsebene sein kann.

Auf Basis der Datenlage sollten außerdem die ökonomischen Auswirkungen einer Diagnosestellung beurteilt werden. Dazu könnten die Kosten vor und nach der Diagnose untersucht werden. Zusätzlich sollten die Kosten nach der Diagnose durch eine spezialisierte Einrichtung (Zentrum) mit den Kosten der Diagnosestellung durch andere Leistungserbringer verglichen werden. Hieraus wären auch wertvolle gesundheitsökonomische Erkenntnisse zu erwarten, die bei der Entwicklung eines Konzepts für die Typ C-Zentrenstruktur hilfreich sein könnten.

Eine solche Routinedatenanalyse hätte primär einen Querschnittscharakter und würde Kennzahlen hervorbringen, die den IST-Zustand der derzeitigen Versorgungssituation im Bereich der Seltenen Erkrankungen abbilden. Für eine longitudinale Betrachtung der Veränderungen in der Versorgungssituation im Zeitverlauf wäre es sinnvoll, turnusmäßig eine Routinedatenanalyse durchzuführen.

#### **4.8 Stärken und Limitationen der Studie**

Der Nationale Aktionsplan mit den beschriebenen 52 Maßnahmenvorschlägen in sieben Handlungsfeldern, verteilt über 28 Bündnispartner, ist komplex und heterogen. Dies stellt eine Evaluation vor erhebliche Herausforderungen und bedeutet, dass im Rahmen der vorliegenden Studie manche Themen deutlich detaillierter und näher behandelt werden konnten als andere, die nur kurz skizziert werden konnten. Als nicht umsetzbar hat sich zum jetzigen Zeitpunkt die Evaluation der Wirkungen des Nationalen Aktionsplans auf der Makro-Ebene, d. h. die Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, erwiesen, da eine entsprechende Datengrundlage zur Evaluation der Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen bislang fehlt und Rückschlüsse auf kausale Wirkungszusammenhänge zwischen Einzelaktivitäten auf der Mikroebene und der Versorgungssituation auf der Makroebene in der Regel nicht möglich sind (Rhombert et al. 2006).

Eine weitere Besonderheit ist, dass das BMG als Auftraggeber der Studie gleichzeitig Teil des Untersuchungsgegenstands ist und eine zentrale Position im NAMSE und bei der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge einnimmt.

Folgende Punkte können als Stärken der Studie betrachtet werden:

- Es handelt sich um eine multiperspektivische Erhebung, bei der die Sichtweisen der diversen im NAMSE vertretenen Interessensgruppen Berücksichtigung fanden.
- Die Datenerhebung erfolgte durch Kombination verschiedener Datenquellen. Neben einer quantitativen Online-Befragung der verschiedenen Bündnispartner wurden auf die Befragung aufbauend qualitative Interviews mit den Befragten geführt, die vom Informationsgehalt und den dargelegten Hintergründen weit über die Informationen

aus der Online-Befragung hinausgehen. Darüber hinaus wurden vielfältige Daten aus weiteren Quellen (Literatur, Pressemitteilungen, interne und öffentliche Dokumente) in die Analyse einbezogen. Durch die Triangulation unterschiedlicher Methoden und Datenquellen konnten somit fundierte Erkenntnisse zu den Hintergründen und Entwicklungen bei der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen gewonnen werden.

- Durch das longitudinale konnten Weiterentwicklungen bei der Umsetzung der Maßnahmvorschläge sowie Veränderungen im Meinungsbild der Befragten festgehalten werden.
- Das Studienteam, bestehend aus dem Fraunhofer ISI, der Ostfalia Hochschule für angewandte Wissenschaften und der Universität Bielefeld ist als unabhängig und frei von Interessenkonflikten anzusehen. Keine der beteiligten Institutionen oder Personen ist persönlich in die Entwicklungen rund um den Nationalen Aktionsplan involviert.

Gleichzeitig weist die Studie folgende Limitationen auf:

- Die Komplexität der Fragestellung ist nur schwierig anhand standardisierter Erhebungsinstrumente fassbar. Dies machte ein stärker qualitatives Vorgehen notwendig als im ursprünglichen Ansatz vorgesehen war. Dies gilt ebenso für die Definition von Indikatoren, insbesondere da die zugrundeliegenden Ziele des Nationalen Aktionsplans in weiten Teilen vage formuliert sind. Somit können aussagekräftige Indikatoren erst dann entwickelt werden, wenn beispielweise ein operativer Arbeitsplan für die einzelnen Maßnahmvorschläge entwickelt und bereits bei der Formulierung der Ziele und konkreten operativen Maßnahmen geeignete Indikatoren zur Messung der Zielerreichung erarbeitet werden.
- Die Erhebung basiert in erster Linie auf Selbstauskünften der Befragten. Zwar erfolgten eine Spiegelung und soweit möglich eine Gewichtung der konträren Positionen einzelner Akteure. Jedoch standen nicht alle Akteure für die Erhebungen zur Verfügung bzw. waren gleichgewichtig vertreten. Somit kann nicht ausgeschlossen werden, die verschiedenen Positionen nicht völlig ausgewogen dargestellt sind und gewissen Verzerrungen in den Auswertungen vorliegen.
- Alle Befragten haben auf ihre Weise eine Verknüpfung mit dem Thema der Seltenen Erkrankungen und somit Eigeninteressen in der Thematik. Dies drückt sich logischerweise auch im jeweiligen Antwortverhalten der Befragten aus. Mitunter ist zudem davon auszugehen, dass das Antwortverhalten einzelner Personen durch die Vorgaben der von ihnen vertretenen Institutionen oder durch politische Gründe beeinflusst wird und nicht deren eigene persönliche Meinung widerspiegelt.
- Die initiale Liste der Ansprechpersonen wurde nicht vom Studienteam, sondern durch den Auftraggeber erstellt. Insofern konnte durch das Studienteam nicht kontrolliert werden, ob der Auswahl weitere Kriterien zugrunde lagen, wodurch das Ergebnis verzerrt sein könnte.

## 5 Fazit

Das 2010 ins Leben gerufene Aktionsbündnis kann inzwischen auf eine Reihe wichtiger Erfolge zurückblicken: Nach der Veröffentlichung des Nationalen Aktionsplans im Jahr 2013 wurden verschiedene Instrumente entwickelt und Informationen generiert, die für den Lebensalltag und die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie in der Forschung wichtige Beiträge zur Verbesserung leisten können. Zudem wurden erste Grundlagen geschaffen, um langfristig dem besonderen Aufwand bei der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen Rechnung zu tragen und damit eine angemessene Versorgung zu ermöglichen. Nicht zuletzt hat die Arbeit des Bündnisses maßgeblich dazu beigetragen, die Aufmerksamkeit für das Thema Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit und in der Fachwelt zu erhöhen.

Die Anforderungen, die mit der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans einhergehen, unterscheiden sich jedoch grundlegend von denen der Konzeptionsphase: Es bedarf der strategischen Steuerung des Bündnisses, um die Schnittstellen zu den verschiedenen Institutionen und Prozessen des Gesundheitswesens optimal zu nutzen, die Umsetzung der Maßnahmenvorschläge zu begleiten und ein Ineinandergreifen der Maßnahmen sicherzustellen. Konfligierende Interessen der Bündnispartner sind zu adressieren. Auch zeigt sich, dass der für die Konzeptionsphase gewählte basisdemokratische und auf maximalen Ausgleich bedachte Ansatz für die Identifizierung von Versorgungsdefiziten und die Ableitung von Maßnahmenvorschlägen in einem heterogenen Bündnis anfänglich gut geeignet war, sich dieser jedoch in der Umsetzungsphase hemmend auswirkt.

In seiner Organisationsform und Arbeitsweise ist das NAMSE für die Umsetzungsphase nicht optimal aufgestellt. Dies wurde vom Bündnis erkannt und wurde in den Diskussionen um die Verstetigung des Bündnisses in einem Verein thematisiert. Die aktuelle Phase der Neuorientierung sollte als Chance genutzt werden, um grundlegende Fragen über das Selbstverständnis des Bündnisses zu klären. Das Spektrum der Optionen reicht von der Beschränkung auf primär den Austausch zwischen relevanten Akteuren und der Beratung des Gesundheitswesens in Bezug auf Seltene Erkrankungen bis hin zu einer aktiv gestaltenden Rolle.

Eine gestaltende Rolle würde ein höheres Maß an Verbindlichkeit als in der bisherigen Form sowie gegebenenfalls die Schaffung von geeigneten gesetzlichen Grundlagen erfordern. Da die Aufgaben und Zuständigkeiten im deutschen Gesundheitswesen genau definiert sind, wäre bei einer aktiven Rolle zu klären, wie der Austausch und die Abgrenzung zu den bestehenden Institutionen des Gesundheitswesens gestaltet werden soll und unter welchen Umständen Aufgaben auf das NAMSE übertragen werden könnten. Dabei wäre auch zu klären, wie ein künftiges Bündnis die entsprechende Legitimation

erhalten kann. Von zentraler Bedeutung ist es zu klären, inwieweit eine gesetzliche Legitimation des Bündnisses, ggf. auch verbunden mit einer (Teil-)Finanzierung aus Steuermitteln oder Krankenkassenbeiträgen, möglich wäre und angestrebt werden sollte. In Abhängigkeit der angestrebten Aufgaben und Organisationform gilt es schließlich, weiterführende Fragen zu Steuerung und Entscheidungsfindung oder Kommunikation im Bündnis zu klären.

Um sicherzustellen, dass die Bemühungen des NAMSE schließlich auch ihre Wirkungen entfalten können, muss die Vernetzung mit den zuständigen Institutionen auf Länder-, Bundes- und europäischer Ebene gestärkt werden. Gerade weil das NAMSE bislang keinen gesetzlich definierten Auftrag hat, muss sichergestellt werden, dass es sich an den entsprechenden Stellen Gehör verschafft und gleichzeitig die Entwicklungen jenseits des NAMSE berücksichtigt. Zu diesem Zweck sollte das Bündnis verstärkt den Schulterschluss mit der Politik suchen und in geeigneten Formaten über seine Vorschläge zur Verbesserung der Versorgungssituation informieren und seine Positionen in die entsprechenden Gremien einbringen.

Unabhängig von der zukünftigen Rolle und Organisationsform des NAMSE besteht die Notwendigkeit der weiteren Umsetzung des Nationalen Aktionsplans. Dieser ist aktuell vier-Jahre alt. Zwar sind viele der 2013 adressierten Themen weiterhin relevant, doch hat sich der Handlungsbedarf sowohl durch die Umsetzung von Maßnahmenvorschlägen als auch anderen Aktivitäten weiterentwickelt. Daher erscheint es sinnvoll, dass das Bündnis den Nationalen Aktionsplan durch zeitlich begrenzte Arbeitspläne operationalisiert. Dabei könnten die Bündnispartner sich jeweils über einen begrenzten Zeitraum auf konkrete und messbare Ziele und dazugehörige Indikatoren zur Messung der Zielerreichung einigen. So kann eine klarere Bewertung des Umsetzungsfortschritts erfolgen, als dies unter den aktuellen Umständen möglich ist. Auch können so erfolgreich initiierte Maßnahmen (z. B. in den Bereichen Informationen zu Seltenen Erkrankungen oder Forschung) miteinander verknüpft, ggf. weiterentwickelt, verstetigt und breit in der Praxis implementiert werden. Eine inhaltliche Weiterentwicklung, wie z. B. die Erarbeitung von Evidenz und Informationsmaterialien zu bislang ungedeckten Informationsbedarfen sowie eine Konkretisierung des Konzepts der Patientenorientierung und dessen Umsetzung ist möglich.

Neben der Verstetigung des Bündnisses steht ein weiterer zentraler Aspekt für die Umsetzung des Nationalen Aktionsplans noch aus, nämlich die Etablierung einer bedarfsgerechten und wohnortnahen Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in drei Typen von zertifizierten Zentren. In den letzten Jahren wurden zahlreiche Typ A- und Typ B-Zentren etabliert, allerdings noch ohne ein im Aktionsplan gefordertes Anerkennungsverfahren. Die Aktivitäten zu einer Zentrenzertifizierung sind

– unter Berücksichtigung der ERN-Zertifizierung – voranzutreiben. In Bezug auf die aktuelle Finanzierungssituation der Zentren sowie ggf. die Weiterentwicklung bestehender Finanzierungsinstrumente, um einen Mehraufwand bei der Leistungserbringung abzudecken, herrschen noch Unklarheiten, hier besteht Forschungs- und politischer Handlungsbedarf. Um auch die Schnittstelle zur niedergelassenen Versorgung ausreichend zu berücksichtigen, wird die baldige Erarbeitung eines Konzepts für die wohnortnahe Versorgung in Typ C-Zentren empfohlen. Als Informationsgrundlage für die weitere Gestaltung der Versorgungslandschaft erscheint eine Untersuchung des derzeitigen Versorgungsangebots für Seltene Erkrankungen und der aktuellen Versorgungssituation erforderlich, um darauf aufbauend eine Diskussion über die Anzahl, Verteilung und Qualität der zukünftigen Zentren anzustoßen. Im Bündnis wurden mehrere Maßnahmenvorschläge noch nicht umgesetzt, da laut Aktionsplan die Etablierung der Zentren abgewartet werden sollte. Diese Maßnahmenvorschläge sollten angesichts der inzwischen etablierten Typ A- und Typ B-Zentren umgehend angegangen werden.

Für die weitere Umsetzung des Aktionsplans und die Arbeit des NAMSE empfiehlt es sich, diese weiterhin wissenschaftlich begleiten zu lassen um hemmende und förderliche Rahmenbedingungen zu identifizieren, Lösungsansätze abzuleiten sowie eine neutrale Bewertung des Umsetzungsstandes zu gewährleisten.

Abschließend lässt sich feststellen, dass sich das NAMSE auf ein breites Fundament im deutschen Gesundheitswesen stützen kann, was ihm eine weitreichende gesellschaftliche und politische Legitimation verschafft. Die Herausforderung für die kommenden Jahre wird sein, dieses große Potenzial zu nutzen und mit vereinter Stimme die notwendigen Schritte anzustoßen, um die Lebenssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen weiter zu verbessern.



## 6 Veröffentlichungen

Der Nutzen der Evaluation für die zu Evaluierenden soll durch Transparenz und Offenheit des Evaluationsverfahrens verdeutlicht werden. Daher wird das Evaluationsteam die Ziele, Vorgehensweise und Ergebnisse des Vorhabens WB-NAPSE an alle Beteiligten kommunizieren und mit ihnen über die gesamte Projektlaufzeit in Kontakt stehen. Folgende Maßnahmen zur proaktiven und kontinuierlichen Information aller NAMSE-Bündnispartner, geeigneter Multiplikatoren sowie weiterer Interessierter aus dem Bereich Seltener Erkrankungen über die wissenschaftliche Begleitung und ihre Ergebnisse sind bisher erfolgt:

### *Pressemitteilungen:*

- Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen besser versorgen (Universität Bielefeld 23.02.2016)

### *Internetauftritt:*

- [www.wb-napse.de](http://www.wb-napse.de) (online November 2015 bis Juli 2017)

### *Kongressbeitrag:*

- Dörries M., Gräfe V., Bratan T. (2016): „Evaluating the German national plan for rare diseases“; Postervortrag im Rahmen der 8th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products in Edinburgh (26.-28.05.2016) (Anhang 8)

## 7 Literatur

ACHSE e.V. (Hg.): Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - ACHSE e.V. Online verfügbar unter <http://www.achse-online.de/de/>, zuletzt geprüft am 28.11.2017.

Angelis, Aris; Tordrup, David; Kanavos, Panos (2015): Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. In: *Health policy* (Amsterdam, Netherlands) 119 (7), S. 964–979. DOI: 10.1016/j.healthpol.2014.12.016.

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (äzq) (2012): Checklisten für das ärztliche Schnittstellenmanagement zwischen den Versorgungssektoren. Hg. v. Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung (21.11.2017). Online verfügbar unter <http://www.aezq.de/mdb/edocs/pdf/info/checklisten-schnittstellenmanagement.pdf>.

Bauer, H.; Fölsch, U. R.; Gaebel, W.; Korting, H. C.; Müller, W. (2011): Hochschulambulanzen. Heutiger Stand und zukünftige Perspektiven: Eine Stellungnahme der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften. Hg. v. Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF). Online verfügbar unter [http://www.awmf.org/fileadmin/user\\_upload/Stellungnahmen/Aus-\\_und\\_Weiterbildung/AWMF-Stellungnahme\\_Hochschulambulanzen\\_2011-10.pdf](http://www.awmf.org/fileadmin/user_upload/Stellungnahmen/Aus-_und_Weiterbildung/AWMF-Stellungnahme_Hochschulambulanzen_2011-10.pdf).

Brubakk, Kirsten; Vist, Gunn E.; Bukholm, Geir; Barach, Paul; Tjomsland, Ole (2015): A systematic review of hospital accreditation. The challenges of measuring complex intervention effects. In: *BMC Health Serv Res* 15, S. 280. DOI: 10.1186/s12913-015-0933-x.

Bundesschiedsstelle gem. § 18a KHG, vom 08.12.2016, Aktenzeichen 3/2016 (20.09.2017).

Center for Health Economics Research Hannover (CHREH) (Hg.): Kosten und Finanzierung der Versorgung von Patienten in Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland. Online verfügbar unter <https://www.cherh.de/9694.html>, zuletzt geprüft am 29.11.2017.

Cordaid and The Global Network of Women Peacebuilders (GNWP) (Hg.) (2014): Financing for the Implementation of National Action Plans on UNSCR 1325: Critical for Advancing Women's Human Rights, Peace and Security. The Hague, Netherlands and New York, USA. Online verfügbar unter [https://www.cordaid.org/media/medialibrary/2014/10/FinancingUNSCR1325\\_2014\\_27oct.pdf](https://www.cordaid.org/media/medialibrary/2014/10/FinancingUNSCR1325_2014_27oct.pdf), zuletzt geprüft am 26.09.2017.

Eidt, Daniela; Frank, Martin; Reimann, Andreas; Wagner, Thomas O.F.; Mittendorf, Thomas; Graf von der Schulenburg, J.-Matthias (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutsch-

land. Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit. Hg. v. Bundesministerium für Gesundheit. Online verfügbar unter [https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5\\_Publikationen/Praevention/Berichte/110516\\_Forschungsbericht\\_Seltene\\_Krankheiten.pdf](https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf), zuletzt geprüft am 20.11.2017.

ERA-Net E-Rare | ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases (2017). Online verfügbar unter <http://www.erare.eu/>, zuletzt aktualisiert am 29.11.2017, zuletzt geprüft am 29.11.2017.

Europäischer Rat (2009): Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. 2009/C 151/02. In: Amtsblatt der Europäischen Union. Online verfügbar unter [http://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&from=DE](http://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703(02)&from=DE), zuletzt geprüft am 24.08.2017.

European Commission (2016): Policy - Public Health - European Commission. Hg. v. DG Health and Food Safety. Online verfügbar unter [https://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/policy\\_en](https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy_en), zuletzt aktualisiert am 28.11.2017.

EURORDIS (Hg.) (2017): About Rare Diseases. Online verfügbar unter <http://www.eurordis.org/about-rare-diseases>, zuletzt aktualisiert am 06.10.2017, zuletzt geprüft am 06.10.2017.

Frank, M.; Eidt-Koch, D.; Aumann, I.; Reimann, A.; Wagner, T O F; Graf von der Schulenburg, J-M (2014): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland. Ein Vergleich mit dem Nationalen Aktionsplan. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 57 (10), S. 1216–1223. DOI: 10.1007/s00103-014-2040-2.

Fritze, J.; Riedel, C.; Escherich, A.; Beinlich, P.; Broich, K.; Sudhop, T. (2017): Psychostimulants. Spectra of prescribing and morbidities. In: Psychopharmakotherapie 24 (2), S. 56–62.

Gemeinsamer Bundesausschuss (Hg.) (2017): TRANSLATE - NAMSE – Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen. Innovationsausschuss. Online verfügbar unter <https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/neue-versorgungsformen/translate-namse-verbesserung-der-versorgung-von-menschen-mit-seltenen-erkrankungen-durch-umsetzung-von-im-nationalen-aktionsplan-namse-konsentierten-massnahmen.78>, zuletzt aktualisiert am 29.11.2017.

GKV-Spitzenverband (2017): Selbsthilfe. Leitfaden zur Selbsthilfeförderung (27.11.2017). Online verfügbar unter [https://www.gkv-spitzenverband.de/krankenversicherung/praevention\\_selbsthilfe\\_beratung\\_selbsthilfe\\_selbsthilfe.jsp](https://www.gkv-spitzenverband.de/krankenversicherung/praevention_selbsthilfe_beratung_selbsthilfe_selbsthilfe.jsp).

GKV-Spitzenverband (21.09.2017): GKV-Spitzenverband kündigt Vertrag – Kein Geld für Türschild-Zentren. Online verfügbar unter [https://www.gkv-spitzenverband.de/gkv\\_spitzenverband/presse/pressemitteilungen\\_und\\_statements/pressemitteilung\\_599680.jsp](https://www.gkv-spitzenverband.de/gkv_spitzenverband/presse/pressemitteilungen_und_statements/pressemitteilung_599680.jsp).

Graessner, Holm; Schäfer, Franz; Scarpa, Maurizio; Wagner, Thomas O. F. (2017): Europäische Referenznetzwerke. Konsequenzen für die Gesundheitsversorgung in Deutschland. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 537–541. DOI: 10.1007/s00103-017-2533-x.

Grigull, Lorenz; Blöß, Susanne; Mehmecke, Sandra; Rother, Ann-Katrin; Kleemann, Christian; Klawonn, Frank et al. (2016): Abschlussbericht für die Robert-Bosch-Stiftung zum Projekt: Seltene chronische Erkrankungen - Kurze Wege zur Diagnose. Hg. v. Medizinischen Hochschule Hannover (Projekt-Nr. 32.5.13.71.0003.0). Online verfügbar unter <http://www.improvedmedicaldiagnostics.com/files/2016-11/robertbosch-bericht.pdf>.

Haase, Johanna; Wagner, Thomas O. F.; Storf, Holger (2017): se-atlas – Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Unterstützung bei der Recherche nach Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 503–509. DOI: 10.1007/s00103-017-2529-6.

Halbach, Alexandra; Schnieders, Birgit; Knufmann-Happe, Karin (2017): 7 Jahre Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. NAMSE – ein Erfolgsmodell?! In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 479–486. DOI: 10.1007/s00103-017-2530-0.

Heyder, Ralf (2017): Profitiert die Versorgung von seltenen Erkrankungen von den Krankenhausreformen? In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 487–493. DOI: 10.1007/s00103-017-2528-7.

Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) (Hg.) (2014): Bewertung und Auswertung von Studien bei Seltenen Erkrankungen (Rapid Report, MB13-01). Online verfügbar unter [https://www.iqwig.de/download/MB13-01\\_Kurzfassung\\_Rapid-Report\\_Studien-bei-seltenen-Erkrankungen.pdf](https://www.iqwig.de/download/MB13-01_Kurzfassung_Rapid-Report_Studien-bei-seltenen-Erkrankungen.pdf).

Institute of Medicine (2010): Rare Diseases and Orphan Products. Accelerating Research and Development. Washington, D.C.: National Academies Press.

Klakow-Franck, R. (2015): Ambulante spezialfachärztliche Versorgung. In: Forum 30 (5), S. 413–417. DOI: 10.1007/s12312-015-1374-5.

Kompetenzzentrum für Medizindidaktik Baden-Württemberg der Medizinischen Fakultät Tübingen (Hg.) (2017): Kompetenzorientiert Lernen, Lehren und Prüfen in der Medizin. Online verfügbar unter <http://www.merlin-bw.de/>, zuletzt geprüft am 27.11.2017.

Lauterbach, Karl (2003): Bestandsaufnahme der Rolle von Ambulanzen der Hochschulkliniken in Forschung, Lehre und Versorgung an ausgewählten Standorten (Hochschulambulanzenstudie). Ein Gutachten im Auftrag des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF). Sankt Augustin: Asgard-Verlag.

Leber, Wulf-Dietrich (2017): Das DRG-System 2017 in der Kontroverse. Die Sicht des GKV-Spitzenverbandes. 16. Nationales DRG-Forum. Berlin, 23.03.2017. Online verfügbar unter <http://wulf-dietrich-leber.de/files/2017-05/wulf-dietrich-leber-berlin-23.03.2017-drg-forum-khsg-et-al.pdf>.

Leber, Wulf-Dietrich; Wasem, Jürgen (2016): Ambulante Krankenhausleistungen. Ein Überblick, eine Trendanalyse und einige ordnungspolitische Anmerkungen. In: Jürgen Klauber (Hg.): Krankenhaus-Report 2016. Schwerpunkt: Ambulant im Krankenhaus mit Online-Zugang. 1. Aufl. s.l.: Schattauer GmbH Verlag für Medizin und Naturwissenschaften, S. 3–26.

Litzkendorf, Svenja; Pauer, Frédéric; Zeidler, Jan; Göbel, Jens; Storf, Holger; Graf von der Schulenburg, J-Matthias (2017): Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen. Umsetzung eines qualitäts- und bedarfsorientierten Informationsmanagements. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 494–502. DOI: 10.1007/s00103-017-2527-8.

Manow, Marie-Luise; Paulsen, Nesrin; Rybczynski, Meike; Mir, Thomas; Bernhardt, Alexander M. J.; Treede, Hendrik et al. (2010): Analyse der Erlössituation bei der ambulanten Behandlung nach 116 b SGB V am Beispiel des Marfan-Syndroms. In: Medizinische Klinik 105 (8), S. 529–537. DOI: 10.1007/s00063-010-1090-y.

Marx, Magdalena María; Dulas, Franzisca Marie; Schumacher, Katja Maria (2017): Verbesserung der Sichtbarkeit seltener Erkrankungen in Gesundheitssystemen durch spezifische Routinekodierung. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 532–536. DOI: 10.1007/s00103-017-2534-9.

Mayring, Philipp (2015): Qualitative Inhaltsanalyse. Grundlagen und Techniken. 12., Neuausgabe, 12., vollständig überarbeitete und aktualisierte Aufl. Weinheim, Bergstr.: Beltz, J (Beltz Pädagogik).

Merten, Martina; Gerst, Thomas (2007): Der Sinn erschließt sich erst mit dem Praktizieren. Qualitätsmanagement im ambulanten Bereich. In: Deutsches Ärzteblatt 104 (24), S. 17111716. Online verfügbar unter <https://www.aerzteblatt.de/pdf/104/24/a1711.pdf?ts=26%2E08%2E2009+08%3A55%3A22#toolbar=1&statusbar=0&view=Fit>, zuletzt geprüft am 19.09.2017.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2013): Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge. Hg. v. Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Bonn. Online verfügbar unter [http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler\\_aktionsplan.pdf](http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf).

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Hg.) (2015): Nationales Anerkennungsverfahren für Zentren für Seltene Erkrankungen. Anforderungskataloge veröffentlicht. Online verfügbar unter <http://www.namse.de/infos-a-service/anerkenntungsverfahren.html>, zuletzt geprüft am 29.11.2017.

Orphanet Deutschland (Hg.) (2017): SE-Register und ZSE. Zentren für Seltene Krankheiten in Deutschland. Online verfügbar unter <http://www.orpha.net/national/DE-DE/index/se-register-und-zse/>, zuletzt geprüft am 30.11.2017.

Pundt, Johanne (Hg.) (2016): Patientenorientierung. Wunsch oder Wirklichkeit? 2. Aufl.: Apollon University Press.

Rhomberg, Wolfram; Steindl, Claudia; Weber, Matthias (2006): Neue Entwicklungen im Bereich der Wirkungsanalyse und -abschätzung FTI-politischer Maßnahmen. Endbericht. Wien (ARC sys, 0108). Online verfügbar unter [http://www.rat-fte.at/tl\\_files/uploads/Studien/0704\\_ARCsystemsresearch\\_\\_Methoden\\_Wirkungsanalyse\\_final.pdf](http://www.rat-fte.at/tl_files/uploads/Studien/0704_ARCsystemsresearch__Methoden_Wirkungsanalyse_final.pdf).

Schäfer, Corinna; Brunsmann, Frank; Siegert, Svenja (2017): Verlässliche Gesundheitsinformationen zu seltenen Erkrankungen. Die Anforderungen des Nationalen Aktionsplans und deren praktische Umsetzung. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 510–516. DOI: 10.1007/s00103-017-2531-z.

Stieber, Christiane; Mücke, Martin; Windheuser, Isabelle C.; Grigull, Lorenz; Klawonn, Frank; Tunc, Sinem et al. (2017): Kurze Wege zur Diagnose. Eine Handlungsempfehlung für Patienten ohne Diagnose. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 517–522. DOI: 10.1007/s00103-017-2535-8.

Storf, Holger; Schaaf, Jannik; Kadioglu, Dennis; Göbel, Jens; Wagner, Thomas O. F.; Ückert, Frank (2017): Register für seltene Erkrankungen. OSSE – ein Open-Source-

Framework für die technische Umsetzung. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 523–531. DOI: 10.1007/s00103-017-2536-7.

Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V (TMF) (Hg.). Online verfügbar unter <http://www.tmf-ev.de/News/ctl/Details/Mid/998/ItemID/1317.aspx>, zuletzt geprüft am 29.11.2017.

Universität Bielefeld (23.02.2016): Patienten mit Seltenen Erkrankungen besser versorgen (Nr. 31/2016): Pressemitteilungen. Gesundheitswissenschaftler der Universität Bielefeld bewerten Aktionsplan. Prof. Dr. Wolfgang Greiner, Universität Bielefeld. Online verfügbar unter [http://ekvv.uni-bielefeld.de/blog/pressemitteilungen/entry/patienten\\_mit\\_seltenen\\_erkrankungen\\_besser1](http://ekvv.uni-bielefeld.de/blog/pressemitteilungen/entry/patienten_mit_seltenen_erkrankungen_besser1), zuletzt geprüft am 30.11.2017.

Verlässlich informieren zu Seltenen Erkrankungen (2013). In: Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen 107 (8), S. 568. Online verfügbar unter [https://ac.els-cdn.com/S1865921713002262/1-s2.0-S1865921713002262-main.pdf?\\_tid=8bc22aa2-d36e-11e7-8eb3-00000aacb35f&acdnat=1511785920\\_30d2888959aae1ff9b7fb09b9a0e0231](https://ac.els-cdn.com/S1865921713002262/1-s2.0-S1865921713002262-main.pdf?_tid=8bc22aa2-d36e-11e7-8eb3-00000aacb35f&acdnat=1511785920_30d2888959aae1ff9b7fb09b9a0e0231).

VUD (2015): Hochschulambulanzen. Faire Finanzierung am Horizont. Hg. v. Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD-Politikbrief, 02/2015). Online verfügbar unter <https://www.uniklinika.de/vud.php/cat/465/aid/1892/title/Hochschulambulanzen>.

Weber, Stefanie; Grüters-Kieslich, Annette (2017): Seltene Erkrankungen. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 477–478. DOI: 10.1007/s00103-017-2542-9.

Wissing, Frank; Bruckner-Tuderman, Leena (2017): Forschungsförderung im Bereich seltener Erkrankungen in Deutschland. In: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 60 (5), S. 550–555. DOI: 10.1007/s00103-017-2532-y.

## 8 Anhang

- Anhang 1 Übersicht der Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen getrennt nach Handlungsfeldern
- Anhang 2 Fragebogen Online-Befragung
- Anhang 3 Telefonische Befragung 2016: Exemplarischer Interviewleitfaden für Maßnahmen- und Projektverantwortliche
- Anhang 4 Telefonische Befragung 2017: Exemplarischer Interviewleitfaden für Maßnahmen- und Projektverantwortliche
- Anhang 5 Telefonische Befragung 2017: Exemplarischer Interviewleitfaden für NAMSE-Steuerungsgruppenmitglieder
- Anhang 6 Telefonische Befragung 2016: Exemplarischer Interviewleitfaden für ZSE-Vertreterinnen und -Vertreter
- Anhang 7 Abhängigkeiten der Maßnahmenvorschläge untereinander
- Anhang 8 Abstract „Evaluating the German national plan for rare diseases“
- Anhang 9 Indikatorenset für die Mikroebene
- Anhang 10 Typische Outcome-Indikatoren auf der Makro-Ebene
- Anhang 11 Entwurf für die Ausgestaltung des Indikatorensets ausgehend von der geplanten Vertiefungsanalyse „Patientenorientierung“
- Anhang 12 Entwurf für die Ausgestaltung des Indikatorensets Finanzierung und Nachhaltigkeit
- Anhang 13 Entwurf für die Ausgestaltung des Indikatorensets im Bereich Versorgungssituation



## Anhang 1: Übersicht der Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen getrennt nach Handlungsfeldern

Tabelle Anhang–1: MV des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nach Handlungsfeldern (Stand März 2016)

<i>MV Nr.</i>	<i>Titel des MV/Projekts</i>	<i>Unter-HF</i>	<i>Umsetzungsstand</i>	<i>Kommentar</i>
<b>Handlungsfeld 1: Versorgung, Zentren, Netzwerke</b>				
MV 01	Klärung Finanzierung Zentrenmodell	1.1 Zentrenmodell	Laufend	
MV 02	Umsetzung Zentrenmodell	1.1 Zentrenmodell	Laufend	
MV 03	Evaluation des Anerkennungsverfahrens und Prüfung der Finanzierungselemente	1.1 Zentrenmodell	Laufend	
MV 04	Prüfung flankierender Maßnahmen zur Arzneimittelversorgung	1.2 Orphan-Drugs, Off-Label-Use, Evidenzgenerierung	Noch nicht begonnen	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur
MV 05	Versorgungsforschungsstudie Versorgung von Patientinnen/ Patienten mit Orphan Drugs während einer stationären Behandlung	1.2 Orphan-Drugs, Off-Label-Use, Evidenzgenerierung	Noch nicht begonnen	
MV 06	Gutachten zu Möglichkeiten des Erkenntnisgewinns aus Routinedaten zu Arzneimitteln und Off-Label-Use	1.2 Orphan-Drugs, Off-Label-Use, Evidenzgenerierung	Keine Umsetzung	Forschungsfrage wurde durch MV 7 beantwortet
MV 07	Studie zur Erfassung des Off-Label-Use, Ranking der Seltenen Erkrankungen nach Versorgungsrelevanz des Off-Label-Use, Bewertung der Ergebnisse, Etablierung einer Infrastruktur	1.2 Orphan-Drugs, Off-Label-Use, Evidenzgenerierung	Laufend	

<i>MV Nr.</i>	<i>Titel des MV/Projekts</i>	<i>Unter-HF</i>	<i>Umsetzungsstand</i>	<i>Kommentar</i>
DEMSE (sonstiges Projekt)	Evaluation eines ganzheitlichen patientenzentrierten Versorgungsmodells für Patientinnen/Patienten mit seltenen Erkrankungen unter besonderer Berücksichtigung der psychosozialen Versorgung am Beispiel Mukoviszidose	-	Laufend	Nicht Gegenstand des Nationalen Aktionsplans
<b>Handlungsfeld 2: Forschung</b>				
MV 08	Auf- und Ausbau Sequenzierzentren	2.1 Ursachenforschung und Genomanalyse	Noch nicht begonnen	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur
MV 09	Förderung von Forschungsprojekten, die auch die Etablierung von Tier- und Zellmodellen zur Aufklärung der Pathophysiologie von Seltenen Erkrankungen beinhalten	2.2 Pathophysiologie und Krankheitsmechanismen	Laufend	
MV 10	Intensivierung der Forschung zur Diagnostika-Entwicklung bei Seltenen Erkrankungen	2.3 Entwicklung von diagnostischen Testsystemen	Laufend	
MV 11	Spezialisierung klinischer Studieneinheiten auf besondere Erfordernisse von Studien zu Seltenen Erkrankungen	2.4 Wissenschaftsinitiierte prospektive, kontrollierte klinische Studien	Vorarbeiten	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur
MV 12a	Versorgungswissenschaftliches Fachgespräch	2.5 Versorgungsforschung	Abgeschlossen	
MV 12b	Etablierung, Integration von Versorgungsforschung in Zentren für Seltene Erkrankungen	2.5 Versorgungsforschung	Noch nicht begonnen	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur
MV 13	Weiterführung der ELSA-Förderprogramme	2.6 Ethische, rechtliche und soziale Aspekte	Laufend	
MV 14	Einrichtung einer Kooperationsplattform zwischen Akademie und Industrie	2.7 Kooperation von Akademie und Industrie	Vorarbeiten	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur

<i>MV Nr.</i>	<i>Titel des MV/Projekts</i>	<i>Unter-HF</i>	<i>Umsetzungsstand</i>	<i>Kommentar</i>
MV 15	Strategische Weiterentwicklung der Forschungsförderung zur internationalen Kooperation	2.8 Zusammenarbeit mit internationalen Partnern	Laufend	
MV 16	Förderung innovativer Konzepte für die Verknüpfung von Versorgung und Forschung	2.9 Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen	Noch nicht begonnen	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur
<b>Handlungsfeld 3: Diagnose</b>				
MV 17	Pilotprojekt: Anforderungen an die Zusammenarbeit von Zentren und Primärversorgern	3.1 Erstkontakt bei Primärversorger	Noch nicht begonnen	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur
MV 18	Pilotprojekt: Fragebogen zur Dokumentation des Diagnoseweges vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zum Zentrum (DENIES)	3.1 Erstkontakt bei Primärversorger	Laufend	
MV 19	Einheitliche Kodierung Orpha-Diagnosecode / ICD 10 GM	3.2 Software-Technologien zur Diagnosefindung	Laufend	
MV 20	Pilotprojekt Validierung Praxissoftware	3.2 Software-Technologien zur Diagnosefindung	Noch nicht begonnen	
MV 21	Projekt Entwicklung webbasiertes Diagnosetool für Primärversorger	3.2 Software-Technologien zur Diagnosefindung	Laufend	
MV 22	Prüfung Abbildung Seltene Erkrankungen im Einheitlichen Bewertungsmaßstab	3.2 Software-Technologien zur Diagnosefindung	Vorarbeiten	
MV 23	Beratungen über NGS werden im Bewertungsausschuss aufgenommen	3.3 Innovative Sequenziertechnologien	Laufend	
MV 24	Elektronische Plattform zur Erstellung von Leitlinien	3.4 Leitlinien	Laufend	

<i>MV Nr.</i>	<i>Titel des MV/Projekts</i>	<i>Unter-HF</i>	<i>Umsetzungsstand</i>	<i>Kommentar</i>
MV 25	Methodenprojekt zur Bewertung und Auswertung von Studien mit geringer Teilnehmerzahl	3.4 Leitlinien	Abgeschlossen	
MV 26	Einführung eines Prüfpunkt Seltene Erkrankungen bei Entwicklung Leitlinien	3.4 Leitlinien	Laufend	
<b>Handlungsfeld 4: Register</b>				
MV 27	Implementierung eines Webportals von Registern zu Seltenen Erkrankungen	4.1 Web-Portal von Registern der Seltenen Erkrankungen	Laufend	Umsetzung im Rahmen von MV 29
MV 28	Etablieren einer Steuerungsgruppe Register für Seltene Erkrankungen	4.2 Strategieguppe von Registerbetreibern zum Austausch über „Register für Seltene Erkrankungen“	Vorarbeiten	
MV 29 (OSSE)	Modellregister für krankheitsspezifische Register (OSSE)	4.3 Softwareentwicklung einer Modelldatenbankstruktur als Hilfestellung für den Aufbau und das Führen eines krankheitsspezifischen Registers für Seltene Erkrankungen	Laufend	
MV 30	Workshop zur Sammlung und Klärung offener Fragen hinsichtlich eines Registers für unklare Diagnosen	4.4 Register für „Patientinnen/Patienten mit unklarer Diagnose“	Abgeschlossen	
MV 31	Mögliches Projekt zu Registern für unklare Diagnosen	4.4 Register für „Patientinnen/Patienten mit unklarer Diagnose“	Noch nicht begonnen	Abhängig von der Aufarbeitung von MV 31
MV 32	Projekt nicht-krankheitsspezifische Register auf Grundlage der Entwicklung des Modellregisters	4.5 Projekt „nicht-krankheitsspezifische Register“	Noch nicht begonnen	Abhängig von MV 28 und 29

<i>MV Nr.</i>	<i>Titel des MV/Projekts</i>	<i>Unter-HF</i>	<i>Umsetzungsstand</i>	<i>Kommentar</i>
<b>Handlungsfeld 5: Informationsmanagement</b>				
MV 33	Entwicklung einer Checkliste, Kriterien guter Patienteninformation für Seltene Erkrankungen	5.1 Gute Patienteninformation für Seltene Erkrankungen	Laufend	
MV 34	Konzept zur Bekanntmachung und Einsatz der Checkliste	5.1 Gute Patienteninformation für Seltene Erkrankungen	Noch nicht begonnen	
MV 35	Entwicklung Format für gute Patienteninformation unter Anwendung der Checkliste	5.1 Gute Patienteninformation für Seltene Erkrankungen	Noch nicht begonnen	
MV 36	Gemeinsame Botschaften	5.2 Gemeinsame Botschaften	Laufend	
MV 37 (ZIPSE)	Konzeptualisierung und modellhafte Implementierung eines zentralen Informationsportals über seltene Erkrankungen durch zielgruppenspezifische Verweisroutinen (Modellhafte Implementierung eines zentralen Informationsportals ZIPSE 3)	5.3 Zentrales Informationsportal	Laufend	
se-atlas (sonstiges Projekt)	Versorgungsatlas Seltene Erkrankungen, Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltene Erkrankungen (se-atlas)	5.3 Zentrales Informationsportal	Laufend	
MV 38	Etablierung von Orphanet als zentrale Informationsplattform in einem Informationsportal	5.3 Zentrales Informationsportal	Laufend	
MV 39	Prüfung, ob Beratungsbedarf ein zentrales Informationstelefon notwendig macht	5.3 Zentrales Informationsportal	Abgeschlossen	
MV 40	Verankerung SE in NKLM/NKLZ	5.4 Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung	Abgeschlossen	
MV 41	Aufnahme von Fragen zu Seltenen Erkrankungen in den Fragenpool des IMPP	5.4 Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung	Laufend	
MV 42	Aufnahme von Fragen zu Seltenen Erkrankungen in den Fragenpool des IMPP	5.4 Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung	Vorarbeiten	

<i>MV Nr.</i>	<i>Titel des MV/Projekts</i>	<i>Unter-HF</i>	<i>Umsetzungsstand</i>	<i>Kommentar</i>
MV 43	Aufnahme Seltener Erkrankungen in Weiterbildungsordnungen und Richtlinien der BÄK, BZÄK bzw. LÄK, LZK	5.4 Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung	Laufend	
MV 44	Angebot Fortbildungsveranstaltungen in A-/B-Zentren	5.4 Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung	Noch nicht begonnen	Abhängig von Etablierung der Zentrenstruktur
MV 45	Weiterentwicklung Fortbildungsveranstaltungen	5.4 Ärztliche und zahnärztliche Aus-, Fort- und Weiterbildung	Vorarbeiten	
MV 46	Öffentlichkeitsarbeit	5.5 Öffentlichkeitsarbeit	Laufend	
MV 47	Identifizierung und Bewertung telemedizinischer Angebote bei Seltener Erkrankungen	5.6 Telemedizin	Vorarbeiten	
<b>Handlungsfeld 6: Patientenorientierung</b>				
MV 48	Einbindung Selbsthilfe Forschungs- und Versorgungsprojekte	6.1 Forschung	Laufend	
MV 49	Verbesserung Transparenz MDK	6.2 Begutachtung durch den MDK	Laufend	
MV 50	Förderung der unterstützenden Arbeit der Selbsthilfe sowie ihrer Qualifizierung	6.3 Förderung und Qualifizierung der Selbsthilfe	Laufend	
MV 51	Unterstützung europaweite Kooperation von Selbsthilfeorganisationen	6.4 Europäische Vernetzung	Laufend	
<b>Handlungsfeld 7: Implementierung und Weiterentwicklung</b>				
MV 52	Organisationskonzept zum Fortbestehen des NAMSE	7.1 Implementierung und Weiterentwicklung	Laufend	
NAMSE-Geschäftsstelle	NAMSE-Geschäftsstelle	-	Laufend	

## Anhang 2: Fragebogen Online-Befragung

### 1. Startseite

*Sehr geehrte NAMSE Projekt- und Maßnahmenverantwortlichen,*

***Herzlich willkommen zur Befragung der Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen!***

*Wenn Sie die Bearbeitung des Fragebogens unterbrechen müssen, werden Ihre Informationen zwischengespeichert und Sie können die Befragung zu einem späteren Zeitpunkt fortsetzen.*

*Ihre Antworten werden selbstverständlich vertraulich behandelt.*

*Wir danken Ihnen herzlich für Ihre Teilnahme!*

*Viele Grüße,*

*Ihr WB-NAPSE Team*

### 2. Projektbezug

*Die folgende Umfrage bezieht sich auf den Maßnahmenvorschlag bzw. das Projekt*

***„[Vollständiger Titel des Maßnahmenvorschlags]“  
([MV xy bzw. Kurztitel des Projekts]).***

*Bitte beantworten Sie die folgenden Fragen ausschließlich im Hinblick auf [MV xy].*

*Falls Sie für weitere Maßnahmenvorschläge oder Projekte verantwortlich sind, sollten Sie von uns zusätzliche Links für diese Maßnahmenvorschläge oder Projekte erhalten haben.*

### 3. Angaben zur Person

#### **Kontaktinformationen zur Kontaktperson für [MV xy].**

Bitte überprüfen Sie die Angaben und korrigieren Sie diese bei falschen Angaben direkt im Feld. Falls Sie nicht die angegebene Person sind, haben Sie auf der nächsten Seite die Möglichkeit Ihre Kontaktdaten anzugeben.

	<b>Korrektur und Ergänzungen möglich</b> [vorausgefüllt]
Anrede	
Titel	
Nachname	
Vorname	
Position	
Institution 1	
Email	
Institution 2	
Postanschrift: Straße/Hausnummer oder Postfach	
PLZ	
Ort	
Telefonnummer	
Fax	
Homepage	
Homepage Maßnahme/Projekt	

#### **Sind Sie die hier genannte Person?**

<input type="radio"/> Ja	[weiter mit 4]
<input type="radio"/> Nein	[weiter mit 3.1]

#### **Welche Rolle spielen Sie bei [MV xy]?**

[Freitext]
------------



### 3.1 Angaben zur eigenen Person

Bitte machen Sie Angaben zu Ihrer Person.

\*Pflichtfeld

Anrede [Frau/Herr]*	[Freitext]
Titel	[Freitext]
Nachname*	[Freitext]
Vorname*	[Freitext]
Position*	[Freitext]
Verhältnis zur Person, die für [MV xy] verantwortlich ist*	[Freitext]
Institution 1*	[Freitext]
Institution 2	[Freitext]
Postanschrift: Straße/Hausnummer oder Postfach	[Freitext]
PLZ	[Freitext]
Ort	[Freitext]
Telefonnummer	[Freitext]
Fax	[Freitext]
Email*	[Freitext]
Homepage	[Freitext]

**Wen sollen wir im Fall von Rückfragen zu diesem Fragebogen kontaktieren?**

<input type="radio"/>	Sie selber
<input type="radio"/>	Die vorher genannte Person

### 4. Angaben zum Projekt

**Welcher Bündnispartner hat die Verantwortung/Federführung für die Umsetzung von [MV xy]?**

Mehrfachnennungen sind möglich!

<input type="checkbox"/>	ACHSE e.V. Allianz chronischer seltener Erkrankungen
<input type="checkbox"/>	Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG)
<input type="checkbox"/>	Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)
<input type="checkbox"/>	Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen/Patienten

<input type="checkbox"/>	<i>Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e. V. (BAG SELBSTHILFE e. V.)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesärztekammer</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Arbeit und Soziales</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Bildung und Forschung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Gesundheit</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundespsychotherapeutenkammer</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e. V. (BPI)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesverband Medizintechnologie e.V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundeszahnärztekammer</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutscher Hausärzteverband e.V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutsche Krankenhausgesellschaft e.V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutscher Pflegerat e.V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Gemeinsamer Bundesausschuss</i>
<input type="checkbox"/>	<i>GKV-Spitzenverband</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Kassenärztliche Bundesvereinigung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland e.V. (MFT)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Orphanet-Deutschland</i>
<input type="checkbox"/>	<i>PKV Verband der privaten Krankenversicherung e. V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Verband der forschenden Arzneimittelhersteller - vfa bio</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V. (VUD)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Verband der Diagnostica-Industrie e.V. (VDGH)</i>
<input type="checkbox"/>	Sonstige: [Freitext]

**Welche weiteren Bündnispartner sind außerdem an der Umsetzung von [MV xy] beteiligt?**  
Mehrfachnennungen sind möglich!

<input type="checkbox"/>	<i>ACHSE e.V. Allianz chronischer seltener Erkrankungen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Arbeitsgemeinschaft der wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen/Patienten</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung und chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen e. V. (BAG SELBSTHILFE e. V.)</i>

<input type="checkbox"/>	<i>Bundesärztekammer</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Arbeit und Soziales</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Bildung und Forschung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Familie, Senioren, Frauen und Jugend</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesministerium für Gesundheit</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundespsychotherapeutenkammer</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesverband der Pharmazeutischen Industrie e. V. (BPI)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundesverband Medizintechnologie e.V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Bundeszahnärztekammer</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutscher Hausärzteverband e. V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutsche Krankenhausgesellschaft e. V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Deutscher Pflegerat e. V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Gemeinsamer Bundesausschuss</i>
<input type="checkbox"/>	<i>GKV-Spitzenverband</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Kassenärztliche Bundesvereinigung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Kassenzahnärztliche Bundesvereinigung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland e. V. (MFT)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Orphanet-Deutschland</i>
<input type="checkbox"/>	<i>PKV Verband der privaten Krankenversicherung e. V.</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Verband der forschenden Arzneimittelhersteller - vfa bio</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Verband der Universitätsklinika Deutschlands e. V. (VUD)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Verband der Diagnostica-Industrie e. V. (VDGH)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Keine weiteren</i>
<input type="checkbox"/>	<i>Sonstige:</i> [Freitext]

**Ist für [MV xy] eine Laufzeit festgelegt?**

<input type="radio"/>	<i>Ja</i>	[weiter mit 4.1]
<input type="radio"/>	<i>Nein</i>	[weiter mit 5]
<input type="radio"/>	<i>Weiß nicht/keine Antwort</i>	[weiter mit 5]

## 4.1 Laufzeit des Projektes

Bitte nennen Sie die geplante Laufzeit für [MV xy].

Beginn:	[Datumsfeld]
Ende:	[Datumsfeld]

## 5. Derzeitiger Umsetzungsstand

Was ist der derzeitige Umsetzungsstand?  
[MV xy]...

<input type="radio"/>	Ist abgeschlossen	[weiter mit 5.1]
<input type="radio"/>	Läuft	[weiter mit 6]
<input type="radio"/>	Die Vorarbeiten haben begonnen	[weiter mit 6]
<input type="radio"/>	Hat noch nicht begonnen	[weiter mit 6]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort	[weiter mit 6]

### 5.1 Umsetzung abgeschlossen

Seit wann ist die Umsetzung abgeschlossen?

<input type="radio"/>	Datum [MM/JJJJ]	[Freitext]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Angabe	

## 6. Abhängig von nationalem Aktionsplan

Hängt die Umsetzung von [MV xy] von anderen Maßnahmen/Projekten des Nationalen Aktionsplans ab?

<input type="radio"/>	Ja	[weiter mit 6.1]
<input type="radio"/>	Nein	[weiter mit 7]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort	[weiter mit 7]

## 6.1 Abhängigkeit gegeben

*Falls ja, von welchen?*

*Mehrfachnennungen sind möglich!*

<input type="checkbox"/>	<i>MV 1: Klärung Finanzierung Zentrenmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 2: Umsetzung Zentrenmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 3: Evaluation Aktionsplan</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 4: Maßnahmen Arzneimittelversorgung: abhängig von Etablierung Zentrenmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 5: Versorgungsforschungsstudie Orphan Drugs</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 6: Gutachten Erkenntnisgewinn Routinedaten OLU</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 7: Studie zur Erfassung des OLU</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 8: Auf-/Ausbau Sequenzierzentren</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 9: Förderung von Forschungsprojekten Tier-, Zellmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 10: Intensivierung Forschung Diagnostika-Entwicklung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 11: Spezialisierung klinischer Studieneinheiten auf SE</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 12a: Versorgungswissenschaftliches Fachgespräch I</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 12b: Etablierung/Integration VF in SE-Zentren</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 13: Weiterführung der ELSA-Förderprogramme</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 14: Kooperationsplattform Akademia und Industrie</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 15: Forschungsförderung internationale Kooperationen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 16: Förderung Konzepte für die Verknüpfung von Versorgung und Forschung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 17: Pilotprojekt Schnittstellen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 18: Pilotprojekt Diagnoseweg</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 19: Einheitliche Kodierung Orpha-Diagnosecode/ ICD 10 GM</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 20: Pilotprojekt Validierung von Praxissoftware</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 21: Projekt Entwicklung webbasiertes Diagnosetool für Primärversorger</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 22: Prüfung Abbildung SE im Einheitlichen Bewertungsmaßstab</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 23: Beratung über NGS werden im Bewertungsausschuss aufgenommen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 24: Elektronische Plattform zur Erstellung von Leitlinien</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 25: Methodenprojekt Auswertung Studien mit geringer Teilnehmerzahl</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 26: Prüfpunkt Differentialdiagnostik SE bei Leitlinienentwicklung hochprävalenter Krankheiten</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 27: Implementierung eines Webportals von Registern zu SE</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 28: Etablieren einer Steuerungsgruppe Register für SE</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 29: Modellregister für krankheitsspezifische Register (OSSE)</i>

<input type="checkbox"/>	MV 30: Workshop Register unklare Diagnosen
<input type="checkbox"/>	MV 31: Projekt: Register für Patientinnen/Patienten mit unklaren Diagnosen
<input type="checkbox"/>	MV 32: Projekt nicht-krankheitsspezifische Register auf Grundlage der Entwicklung des Modellregisters
<input type="checkbox"/>	MV 33: Entwicklung einer Checkliste Gute Patienteninformationen/Kurzinformationen
<input type="checkbox"/>	MV 34: Konzept zur Bekanntmachung und Einsatz der Checkliste
<input type="checkbox"/>	MV 35: Entwicklung Format für gute Patienteninformationen
<input type="checkbox"/>	MV 36: Gemeinsame Botschaft
<input type="checkbox"/>	MV 37: Konzeptvorschlag zur Etablierung eines zentralen Informationsportals (ZIPSE)
<input type="checkbox"/>	MV 38: Etablierung von Orphanet in einem Informationsportal (ZIPSE)
<input type="checkbox"/>	MV 39: Prüfung, ob Beratungsbedarf ein zentrales Informationstelefon notwendig macht
<input type="checkbox"/>	MV 40: Verankerung SE in NKLM/NKL2
<input type="checkbox"/>	MV 41: Aufnahme SE mit spez. Fragestellungen in die Lehrpläne der Verbundfakultäten
<input type="checkbox"/>	MV 42: Aufnahme von Fragen zu SE in den IMPP
<input type="checkbox"/>	MV 43: Aufnahme SE in Weiterbildungsordnungen/-richtlinien der BÄK, BZÄK
<input type="checkbox"/>	MV 44: Angebot Fortbildungsveranstaltungen in A-/B-Zentren
<input type="checkbox"/>	MV 45: Weiterentwicklung Fortbildungsveranstaltungen
<input type="checkbox"/>	MV 46: Öffentlichkeitsarbeit
<input type="checkbox"/>	MV 47: Telemedizin
<input type="checkbox"/>	MV 48: Einbindung Selbsthilfe Forschungs- und Versorgungsprojekte
<input type="checkbox"/>	MV 49: Verbesserung Transparenz MDK
<input type="checkbox"/>	MV 50: Förderung der unterstützenden Arbeiten der Selbsthilfe sowie ihrer Qualifizierung
<input type="checkbox"/>	MV 51: Unterstützung europaweiter Kooperationen von Selbsthilfeorganisationen
<input type="checkbox"/>	MV 52: Organisationskonzept zum Fortbestehen NAMSE
<input type="checkbox"/>	Sonstige Projekte im Rahmen des Nationalen Aktionsplans, nämlich [Freitext]

## 7. Andere Maßnahmen abhängig von Umsetzung

### Hängen andere Maßnahmen/Projekte von der Umsetzung von [MV xy] ab?

<input type="radio"/>	Ja	[weiter mit 7.1]
<input type="radio"/>	Nein	[weiter mit 8]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort	[weiter mit 8]

## 7.1 Maßnahmentypen

**Falls ja, welche?**

*Mehrfachnennungen möglich!*

<input type="checkbox"/>	<i>MV 1: Klärung Finanzierung Zentrenmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 2: Umsetzung Zentrenmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 3: Evaluation Aktionsplan</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 4: Maßnahmen Arzneimittelversorgung: abhängig von Etablierung Zentrenmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 5: Versorgungsforschungsstudie Orphan Drugs</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 6: Gutachten Erkenntnisgewinn Routinedaten OLU</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 7: Studie zur Erfassung des OLU</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 8: Auf-/Ausbau Sequenzierzentren</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 9: Förderung von Forschungsprojekten Tier-, Zellmodell</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 10: Intensivierung Forschung Diagnostika-Entwicklung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 11: Spezialisierung klinischer Studieneinheiten auf SE</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 12a: Versorgungswissenschaftliches Fachgespräch I</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 12b: Etablierung/Integration VF in SE-Zentren</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 13: Weiterführung der ELSA-Förderprogramme</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 14: Kooperationsplattform Akademia und Industrie</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 15: Forschungsförderung internationale Kooperationen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 16: Förderung Konzepte für die Verknüpfung von Versorgung und Forschung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 17: Pilotprojekt Schnittstellen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 18: Pilotprojekt Diagnoseweg</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 19: Einheitliche Kodierung Orpha-Diagnosecode/ ICD 10 GM</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 20: Pilotprojekt Validierung von Praxissoftware</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 21: Projekt Entwicklung webbasiertes Diagnosetool für Primärversorger</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 22: Prüfung Abbildung SE im Einheitlichen Bewertungsmaßstab</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 23: Beratung über NGS werden im Bewertungsausschuss aufgenommen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 24: Elektronische Plattform zur Erstellung von Leitlinien</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 25: Methodenprojekt Auswertung Studien mit geringer Teilnehmerzahl</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 26: Prüfpunkt Differentialdiagnostik SE bei Leitlinienentwicklung hochprävalenter Krankheiten</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 27: Implementierung eines Webportals von Registern zu SE</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 28: Etablieren einer Steuerungsgruppe Register für SE</i>

<input type="checkbox"/>	<i>MV 29: Modellregister für krankheitsspezifische Register (OSSE)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 30: Workshop Register unklare Diagnosen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 31: Projekt: Register für Patientinnen/Patienten mit unklaren Diagnosen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 32: Projekt nicht-krankheitsspezifische Register auf Grundlage der Entwicklung des Modellregisters</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 33: Entwicklung einer Checkliste Gute Patienteninformationen/Kurzinformationen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 34: Konzept zur Bekanntmachung und Einsatz der Checkliste</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 35: Entwicklung Format für gute Patienteninformationen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 36: Gemeinsame Botschaft</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 37: Konzeptvorschlag zur Etablierung eines zentralen Informationsportals (ZIPSE)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 38: Etablierung von Orphanet in einem Informationsportal (ZIPSE)</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 39: Prüfung, ob Beratungsbedarf ein zentrales Informationstelefon notwendig macht</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 40: Verankerung SE in NKLM/NKL2</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 41: Aufnahme SE mit spez. Fragestellungen in die Lehrpläne der Verbundfakultäten</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 42: Aufnahme von Fragen zu SE in den IMPP</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 43: Aufnahme SE in Weiterbildungsordnungen/-richtlinien der BÄK, BZÄK</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 44: Angebot Fortbildungsveranstaltungen in A-/B-Zentren</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 45: Weiterentwicklung Fortbildungsveranstaltungen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 46: Öffentlichkeitsarbeit</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 47: Telemedizin</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 48: Einbindung Selbsthilfe Forschungs- und Versorgungsprojekte</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 49: Verbesserung Transparenz MDK</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 50: Förderung der unterstützenden Arbeiten der Selbsthilfe sowie ihrer Qualifizierung</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 51: Unterstützung europaweiten Kooperationen von Selbsthilfeorganisationen</i>
<input type="checkbox"/>	<i>MV 52: Organisationskonzept zum Fortbestehen NAMSE</i>
<input type="checkbox"/>	Weitere: [Freitext]
<input type="checkbox"/>	<i>Weiß nicht/keine Angabe</i>



## 8. Maßnahmendurchführung ohne Aktionsplan

**Würden Sie die Aktivitäten von [MV xy] auch durchführen, wenn es den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nicht gäbe?**

Mehrfachnennungen sind möglich!

<input type="checkbox"/>	Ja und auch in ähnlicher Form	
Teilweise, bzw. in anderer Form, und zwar		
<input type="checkbox"/>	Mit anderen Partnern	
<input type="checkbox"/>	In größerem Umfang	
<input type="checkbox"/>	Zu einem früheren Zeitpunkt	
<input type="checkbox"/>	Zu einem späteren Zeitpunkt	
<input type="checkbox"/>	Mit kürzerer Laufzeit	
<input type="checkbox"/>	Mit längerer Laufzeit	
<input type="checkbox"/>	In geringerem Umfang	
<input type="checkbox"/>	Anders, und zwar:	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	Nein	
<input type="checkbox"/>	Weiß nicht/keine Antwort	

## 9. Finanzierung und Ressourcen

**Gibt es für [MV xy] ein eigenes Budget?**

<input type="radio"/>	Ja	[weiter mit 9.1]
<input type="radio"/>	Nein	[weiter mit 9.2]
<input type="radio"/>	Ist geplant/ Finanzierung wird noch gesucht	[weiter mit 9.3]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort	[weiter mit 10]

### 9.1 Eigenes Budget

**Falls ja: Wie hoch ist das Budget insgesamt?**

<input type="radio"/>	Bitte das Budget in Euro angeben	[Freitext]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Angabe	

**Aus welchen Quellen wird [MV xy] finanziert?**

Mehrfachnennungen sind möglich.

<input type="checkbox"/>	Interne Fördermöglichkeiten innerhalb der eigenen Organisation
<input type="checkbox"/>	BMG

<input type="checkbox"/>	BMBF	
<input type="checkbox"/>	DFG	
<input type="checkbox"/>	Mittel des Bundeslandes, und zwar:	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	Stiftung, und zwar:	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	Sonstige nationale Drittmittel, und zwar:	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	EU-Förderung	
<input type="checkbox"/>	Sonstige Förderung, und zwar:	[Freitext]

## 9.2 Kein eigenes Budget

**Falls nein: Können Sie den personellen Aufwand beziffern?**

<input type="radio"/>	Ja	[weiter mit 9.2.3]
<input type="radio"/>	Nein	[weiter mit 10]

### 9.2.1 Personeller Aufwand

**Wie hoch schätzen Sie den personellen Aufwand in Vollzeitäquivalenten?**

Angabe bitte in Personenmonaten (Vollzeitäquivalente).

[Freitext]
------------

## 9.3 Budget geplant/Finanzierung gesucht

**Falls „Budget ist geplant/Finanzierung wird noch gesucht“:**

**Bitte geben Sie an, wie hoch die verausgabten Mittel sind bzw. voraussichtlich sein werden: Angabe Summe in Euro.**

[Freitext]
------------

**Welche Finanzierungsquellen kommen hierfür in Frage?**

Mehrfachnennungen sind möglich.

<input type="checkbox"/>	Interne Fördermöglichkeiten innerhalb der eigenen Organisation	
<input type="checkbox"/>	BMG	
<input type="checkbox"/>	BMBF	
<input type="checkbox"/>	DFG	
<input type="checkbox"/>	Mittel des Bundeslandes, und zwar:	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	Stiftung, und zwar:	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	Sonstige nationale Drittmittel, und zwar:	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	EU-Förderung	
<input type="checkbox"/>	Sonstige Förderung, und zwar:	[Freitext]

## 10. Umsetzungsstand der Maßnahme/des Projektes

**Wie soll [MV xy] einen Beitrag zur Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen leisten?**

[Freitext]

**Wurden für [MV xy] konkrete Ziele formuliert?**

<input type="radio"/>	<i>Ja</i>	[weiter mit 10.1]
<input type="radio"/>	<i>Nein</i>	[weiter mit 10.2]
<input type="radio"/>	<i>Weiß nicht/keine Angabe</i>	[weiter mit 11]

### 10.1 Formulierte Ziele

**Falls ja, welche?**

Bitte Ziel(e) eintragen.

[Freitext]

### 10.2 Filter

Filter entsprechend „5. Derzeitiger Umsetzungsstand“:

**Was ist der derzeitige Umsetzungsstand?  
[MV xy]...**

<i>Ist abgeschlossen</i>	[weiter mit 10.2.1]
<i>Läuft</i>	[weiter mit 10.2.2]
<i>Die Vorarbeiten haben begonnen</i>	[weiter mit 11]
<i>Hat noch nicht begonnen</i>	[weiter mit 11]
<i>Weiß nicht/keine Antwort</i>	[weiter mit 11]

#### 10.2.1 Umsetzung (Projekt ist abgeschlossen)

**Entspricht die zeitliche Umsetzung von [MV xy] der Planung?**

<input type="radio"/>	<i>Ja</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, die Umsetzung verzögert sich</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, es geht schneller als geplant</i>
<input type="radio"/>	<i>Trifft nicht zu, da es keine Zeitplanung gibt</i>
<input type="radio"/>	<i>Weiß nicht/keine Antwort</i>

**Entspricht die inhaltliche Umsetzung von [MV xy] der Planung?**

<input type="radio"/>	Ja
<input type="radio"/>	Nein, es sind zusätzliche Aktivitäten erforderlich
<input type="radio"/>	Nein, geplante Aktivitäten werden nicht durchgeführt
<input type="radio"/>	Trifft nicht zu, da es keine inhaltliche Planung gibt
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Entspricht die finanzielle Umsetzung von [MV xy] der Planung?**

<input type="radio"/>	Ja
<input type="radio"/>	Nein, es sind zusätzliche Ressourcen erforderlich
<input type="radio"/>	Nein, geplante Aktivitäten werden wegen nicht ausreichender Ressourcen nicht durchgeführt
<input type="radio"/>	Trifft nicht zu, da es keine finanzielle Planung gibt
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**10.2.1.1 Ergebnisse****Hat [MV xy] bereits Ergebnisse hervorgebracht?**

<input type="radio"/>	Ja	[weiter mit 10.2.1.1.1]
<input type="radio"/>	Nein	[weiter mit 10.2.1.1.2]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort	[weiter mit 11]

**10.2.1.1.1 Ergebnisse vorhanden****Falls ja, welche?**

[Freitext]
------------

**Werden Ihrer Einschätzung nach die Ziele von [MV xy] erreicht werden können?**

<input type="radio"/>	Ziele voll und ganz erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele überwiegend erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele teilweise erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele wurden nicht erreicht
<input type="radio"/>	Nicht zutreffend, da keine Ziele gesetzt wurden
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Wie schätzen Sie die Qualität der Aktivitäten bzw. die Qualität der Ergebnisse ein?**

<input type="radio"/>	Sehr gut, übertrifft die Erwartungen
<input type="radio"/>	Gut, entspricht den Erwartungen
<input type="radio"/>	Weniger gut, ich hätte mehr erwartet
<input type="radio"/>	Schlecht
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Haben Sie Kommentare zur Qualität der Ergebnisse?**

[Freitext]

**Wie schätzen Sie den Beitrag Ihrer Ergebnisse zur Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein?**

[Freitext]

**10.2.1.1.2 Keine Ergebnisse vorhanden****Falls nein, was ist der Grund dafür?**

<input type="radio"/>	Die Umsetzung ist noch nicht weit genug fortgeschritten
<input type="radio"/>	Die Umsetzung war nicht erfolgreich
<input type="radio"/>	Es gibt Probleme bei der Umsetzung, und zwar: [Freitext]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Werden Ihrer Einschätzung nach die Ziele von [MV xy] erreicht werden können?**

<input type="radio"/>	Ziele voll und ganz erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele überwiegend erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele teilweise erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele wurden nicht erreicht
<input type="radio"/>	Nicht zutreffend, da keine Ziele gesetzt wurden
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Wie schätzen Sie die Qualität der bisherigen Aktivitäten ein?**

<input type="radio"/>	Sehr gut, übertrifft die Erwartungen
<input type="radio"/>	Gut, entspricht den Erwartungen
<input type="radio"/>	Weniger gut, ich hätte mehr erwartet
<input type="radio"/>	Schlecht
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Falls Sie möchten, können Sie hier zur Qualität noch ein Kommentar angeben.**

[Freitext]

## 10.2.2 Umsetzung (Projekt läuft)

### ***Entspricht die zeitliche Umsetzung von [MV xy] der Planung?***

<input type="radio"/>	<i>Ja</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, die Umsetzung verzögert sich</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, es geht schneller als geplant</i>
<input type="radio"/>	<i>Trifft nicht zu, da es keine Zeitplanung gibt</i>
<input type="radio"/>	<i>Weiß nicht/keine Antwort</i>

### ***Entspricht die inhaltliche Umsetzung von [MV xy] der Planung?***

<input type="radio"/>	<i>Ja</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, es sind zusätzliche Aktivitäten erforderlich</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, geplante Aktivitäten werden nicht durchgeführt</i>
<input type="radio"/>	<i>Trifft nicht zu, da es keine inhaltliche Planung gibt</i>
<input type="radio"/>	<i>Weiß nicht/keine Antwort</i>

### ***Entspricht die finanzielle Umsetzung von [MV xy] der Planung?***

<input type="radio"/>	<i>Ja</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, es sind zusätzliche Ressourcen erforderlich</i>
<input type="radio"/>	<i>Nein, geplante Aktivitäten werden wegen nicht ausreichender Ressourcen nicht durchgeführt</i>
<input type="radio"/>	<i>Trifft nicht zu, da es keine finanzielle Planung gibt</i>
<input type="radio"/>	<i>Weiß nicht/keine Antwort</i>

### 10.2.2.1 Ergebnisse

#### ***Hat [MV xy] bereits Ergebnisse hervorgebracht?***

<input type="radio"/>	<i>Ja</i>	[weiter mit 10.2.2.1.1]
<input type="radio"/>	<i>Nein</i>	[weiter mit 10.2.2.1.2]
<input type="radio"/>	<i>Weiß nicht/keine Antwort</i>	[weiter mit 11]

#### 10.2.2.1.1 Ergebnisse vorhanden

##### ***Falls ja, welche?***

[Freitext]
------------

**Werden Ihrer Einschätzung nach die Ziele von [MV xy] erreicht werden können?**

<input type="radio"/>	Ziele voll und ganz erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele überwiegend erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele teilweise erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele wurden nicht erreicht
<input type="radio"/>	Nicht zutreffend, da keine Ziele gesetzt wurden
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Wie schätzen Sie die Qualität der Aktivitäten bzw. die Qualität der Ergebnisse ein?**

<input type="radio"/>	Sehr gut, übertrifft die Erwartungen
<input type="radio"/>	Gut, entspricht den Erwartungen
<input type="radio"/>	Weniger gut, ich hätte mehr erwartet
<input type="radio"/>	Schlecht
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Haben Sie Kommentare zur Qualität der Ergebnisse?**

[Freitext]

**Wie schätzen Sie den Beitrag Ihrer bisherigen Ergebnisse zur Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein?**

[Freitext]

**10.2.2.1.2 Keine Ergebnisse vorhanden****Falls nein, was ist der Grund dafür?**

<input type="radio"/>	Die Umsetzung ist noch nicht weit genug fortgeschritten
<input type="radio"/>	Die Umsetzung war nicht erfolgreich
<input type="radio"/>	Es gibt Probleme bei der Umsetzung, und zwar: [Freitext]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

**Werden Ihrer Einschätzung nach die Ziele von [MV xy] erreicht werden können?**

<input type="radio"/>	Ziele voll und ganz erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele überwiegend erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele teilweise erreicht/erreichbar
<input type="radio"/>	Ziele wurden nicht erreicht
<input type="radio"/>	Nicht zutreffend, da keine Ziele gesetzt wurden
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort

## 11. Verwertung und Folgeaktivitäten

### Wer soll die Ergebnisse von [MV xy] nutzen?

Mehrfachnennungen sind möglich!

<input type="checkbox"/>	Maßnahmenbeteiligte	
<input type="checkbox"/>	Andere Bündnispartner	
<input type="checkbox"/>	Dritte, die nicht unmittelbar am Aktionsbündnis beteiligt sind. Wer?	[Freitext]
<input type="checkbox"/>	Weiß nicht/keine Antwort	

### Wie sollen die Ergebnisse von [MV xy] genutzt werden?

Mehrfachnennungen sind möglich!

<input type="checkbox"/>	Im Rahmen einzelner oder mehrerer weiteren Maßnahmenvorschläge im Aktionsplan	
<input type="checkbox"/>	Im Rahmen von Projekten, die aber nicht Gegenstand des Aktionsplan sind	
<input type="checkbox"/>	Im Rahmen der allgemeinen Aktivitäten der Maßnahmenbeteiligten	
<input type="checkbox"/>	In der Aus-, Fort- und Weiterbildung	
<input type="checkbox"/>	In der Information und Beratung	
<input type="checkbox"/>	In der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen	
<input type="checkbox"/>	In der Forschung	
<input type="checkbox"/>	Weiß nicht/keine Antwort	
<input type="checkbox"/>	Anderes: (bitte angeben)	[Freitext]

**Sind nach Abschluss von [MV xy] weitere Aktivitäten erforderlich, damit die Ergebnisse für die Erreichung der Ziele des Nationalen Aktionsplans bzw. des Handlungsfelds genutzt werden können?**

<input type="radio"/>	Ja	[weiter mit 11.1]
<input type="radio"/>	Nein	[weiter mit 12]
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort	[weiter mit 12]

### 11.1 Weitere Aktivitäten erforderlich

**Wenn ja, welche?**

[Freitext]
------------

**Sind diese Aktivitäten in Planung bzw. werden sie bereits umgesetzt?**

<input type="radio"/>	Ja
<input type="radio"/>	Nein
<input type="radio"/>	Weiß nicht/keine Antwort



## 12. Mitteilung/Anmerkung der Befragten

*Möchten Sie uns noch etwas mitteilen oder haben Sie Anmerkungen?*

[Freitext]

## 13. Letzte Seite

*Sie befinden sich nun auf der letzten Seite der Umfrage. Sie können nun noch einmal zurückgehen oder den Fragebogen mit 'weiter' abschließen.*

## 14. Abschlussseite

*Vielen Dank für Ihre Mitwirkung!*

## **Anhang 3: Telefonische Befragung 2016: Exemplarischer Interviewleitfaden für Maßnahmen- und Projektverantwortliche**

### **1. Begrüßung, Information über Zweck und Ziel des Interviews, Einbettung in den NAMSE und die wissenschaftliche Begleitung**

*Klärung von Fragen vorab.*

### **2. Angaben zum Gesprächspartner**

*Ggf. Nachfrage, inwieweit Angaben aus Basisrecherche/schriftlicher Befragung korrigiert/ergänzt werden müssen*

### **3. Bezug zum NAMSE und Nationalen Aktionsplan**

- Auf welche Weise sind Sie bzw. Ihre Institution in das Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen eingebunden?
- Wann, wie und warum ist Ihre Institution Bündnispartner geworden?
- Gehören Sie/Ihre Institution der Steuerungsgruppe an?
- Welchen Bezug hat Ihre Institution zur Thematik Seltene Erkrankungen?
- Welche Aufgaben und Funktionen hat Ihre Institution/haben Sie selbst im Aktionsbündnis übernommen?

*Ableich und Ergänzung der Informationen aus Basisrecherche und schriftlicher Befragung*

### **4. Vertiefende Informationserhebung zu den Maßnahmen und Projekten**

- Konkrete Nachfragen zu Lücken, Klärung von Widersprüchen bzw. Unklarheiten aus der schriftlichen Befragung oder anderweitig erhobenen Informationen
  - i. Zur Frage xy würden wir gerne noch wissen...
  - ii. Aus Quelle xy wissen wir, dass .... Wie verhält sich dies zu Ihrer Antwort in Frage yz?
  - iii. ...
- Vertiefende qualitative Informationen zu dem vom Gesprächspartner verantworteten Maßnahmenvorschlag/Projekt
  - i. Welche konkreten Aktivitäten werden/wurden in der Maßnahme durchgeführt?
  - ii. Welche konkreten Ziele werden/wurden verfolgt?

- Wie finanzieren sich die Aktivitäten derzeit? Besteht langfristig ein Finanzierungsbedarf? Wenn ja, wie soll dieser sichergestellt werden?
- Sofern es Abweichungen des Umsetzungsstandes von der Planung gibt: Bitte erläutern Sie die Gründe hierfür
- Bitte erläutern Sie die erzielten Ergebnisse und Wirkungen
- Wie schätzen Sie die Qualität der Ergebnisse und ihre Relevanz ein? Aus welchen Gründen?
- Wie schätzen Sie die Erreichung der Maßnahmenziele ein?

#### **5. Verwertung der Ergebnisse und Beitrag zum Gesamtziel des Nationalen Aktionsplans**

- Welchen Beitrag leisten Sie damit zur Erreichung des Gesamtziels „Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen“? Welche Relevanz kommt damit der Maßnahme/dem Projekt im gesamten Aktionsbündnis zu?
- Welche Faktoren wirk(t)en hemmend? Welche Faktoren wirk(t)en fördernd? Warum?
- Gibt es nicht-intendierte Effekte? Welche? Warum? Wie bewerten Sie diese?
- Wie bewerten Sie den Ressourceneinsatz? Wurden die Mittel effizient eingesetzt? Falls nein, wie ließe sich die Verwertung der Mittel verbessern?
- Müssen sich weitere Aktivitäten anschließen, um die Ziele zu erreichen? Welche? Wer müsste diese Aktivitäten initiieren, durchführen? Besteht Handlungs- und Unterstützungsbedarf für die Initiierung?
- Wie gestaltet sich die Anwendung/Übertragung der Maßnahmen/Projektergebnisse in die Regelversorgung bzw. in die Routineanwendung? Welcher Austausch ist zwischen Ihrer Institution und sonstigen Akteuren (welche?) notwendig und wie gestaltet sich der? Wo gibt es Hemmnisse? Wie könnte dieser Austausch verbessert werden?
- Gibt es sonst noch Aspekte, besondere Hindernisse, Ansatzpunkte, die aus Ihrer Sicht besondere Beachtung finden müssten, damit die Maßnahme optimal zur Erreichung des Gesamtziels des NAMSE beitragen kann?

#### **6. Bewertung Nationaler Aktionsplan und NAMSE**

- Wie bewerten Sie den Nationalen Aktionsplan und das NAMSE insgesamt?

- Welche Erwartungen hat Ihre Institution/haben Sie persönlich an Ihre Mitwirkung im Aktionsbündnis? Welche Motivation, Kompetenzen, Interessen und Ressourcen bringt Ihre Institution in das Bündnis ein?
- Inwieweit haben sich die Erwartungen erfüllt? Ggf. warum nicht?
- Inwieweit ergibt sich für Ihre Institution/für Sie persönlich ein Mehrwert aus der Mitwirkung am Aktionsbündnis? Gibt es auch nicht-intendierte Effekte (z. B. konfligierende Interessen zwischen Ihrer Institution und der Mitwirkung im Aktionsbündnis)?
- Wie zufrieden sind Sie mit verschiedenen Aspekten des Aktionsbündnisses, und warum?
  - i. Unterstützung durch Ihre Institution
  - ii. Unterstützung durch die NAMSE-Geschäftsstelle
  - iii. Kooperation mit anderen Bündnispartnern, Austausch und Informationsfluss
  - iv. Beratungs- und Entscheidungsprozesse im Aktionsbündnis
  - v. Verfügbare Ressourcen
  - vi. Inhaltliche Ausrichtung der Aktivitäten
  - vii. Nachhaltigkeitsstrategie
  - viii. Andere, weitere
- Wo sehen Sie die Stärken und Schwächen?
- Gibt es sonst noch Aspekte, besondere Hindernisse, Ansatzpunkte, die aus Ihrer Sicht besondere Beachtung finden müssten, damit der Nationale Aktionsplan wirksam umgesetzt werden kann?

#### **7. Weiterentwicklung des NAMSE und des Nationalen Aktionsplans?**

- Welchen Handlungsbedarf sehen Sie für die Weiterentwicklung des NAMSE und des Nationalen Aktionsplans?
- Welche Handlungsoptionen würden Sie favorisieren und warum?

#### **8. Welche Punkte sind Ihnen wichtig, die wir noch nicht besprochen haben?**

## **Anhang 4: Telefonische Befragung 2017: Exemplarischer Interviewleitfaden für Maßnahmen- und Projektverantwortliche**

### **1. Begrüßung, Information über Zweck und Ziel des Interviews, Einbettung in den NAMSE und die wissenschaftliche Begleitung**

*Sonstige Fragen vorab?*

### **2. Angaben zum Gesprächspartner**

- Ggf. Nachfrage, inwieweit Angaben aus Basisrecherche/schriftlicher Befragung korrigiert/ergänzt werden müssen

### **3. Bezug zum NAMSE und Nationalen Aktionsplan**

- Auf welche Weise sind Sie bzw. Ihre Institution in das Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit SE eingebunden?
- Wann, wie und warum ist Ihre Institution Bündnispartner geworden?
- Gehören Sie/Ihre Institution der Steuerungsgruppe an?
- Welchen Bezug hat Ihre Institution zur Thematik Seltene Erkrankungen?
- Welche Aufgaben und Funktionen hat Ihre Institution/haben Sie selbst im Aktionsbündnis übernommen? (Abgleich und Ergänzung der Informationen aus Basisrecherche und schriftlicher Befragung)

### **4. Vertiefende Informationserhebung zu den Maßnahmen und Projekten**

- Konkrete Nachfragen zu Lücken, Klärung von Widersprüchen bzw. Unklarheiten aus der schriftlichen Befragung oder anderweitig erhobenen Informationen
  - i. Zur Frage xy würden wir gerne noch wissen...
  - ii. Aus Quelle xy wissen wir, dass .... Wie verhält sich dies zu Ihrer Antwort in Frage yz?
  - iii. ...
- Vertiefende qualitative Informationen zu der vom Gesprächspartner verantworteten Maßnahme/Projekt
  - i. Welche konkreten Aktivitäten werden/wurden in der Maßnahme durchgeführt?
  - ii. Welche konkreten Ziele werden/wurden verfolgt?
- Wie finanzieren sich die Aktivitäten derzeit? Besteht langfristig ein Finanzierungsbedarf? Wenn ja, wie soll dieser sichergestellt werden?

- Sofern es Abweichungen des Umsetzungsstandes von der Planung gibt: Bitte erläutern Sie die Gründe hierfür
- Bitte erläutern Sie die erzielten Ergebnisse und Wirkungen
- Wie schätzen Sie die Qualität der Ergebnisse und ihre Relevanz ein? Aus welchen Gründen?
- Wie schätzen Sie die Erreichung der Maßnahmenziele ein?

#### **5. Verwertung der Ergebnisse und Beitrag zum Gesamtziel des Nationalen Aktionsplans**

- Welchen Beitrag leisten Sie damit zur Erreichung des Gesamtziels „Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit SE“? Welche Relevanz kommt damit der Maßnahme/dem Projekt im gesamten Aktionsbündnis zu?
- Welche Faktoren wirk(t)en hemmend? Welche Faktoren wirk(t)en fördernd? Warum?
- Gibt es nicht-intendierte Effekte? Welche? Warum? Wie bewerten sie diese?
- Wie bewerten Sie den Ressourceneinsatz? Wurden die Mittel effizient eingesetzt? Falls nein, wie ließe sich die Verwertung der Mittel verbessern?
- Müssen sich weitere Aktivitäten anschließen, um die Ziele zu erreichen? Welche? Wer müsste diese Aktivitäten initiieren, durchführen? Besteht Handlungs- und Unterstützungsbedarf für die Initiierung?
- Wie gestaltet sich die Anwendung/Übertragung der Maßnahmen/Projekt-ergebnisse in die Regelversorgung bzw. in die Routineanwendung? Welcher Austausch ist zwischen Ihrer Institution und sonstigen Akteuren (welche?) notwendig und wie gestaltet sich der? Wo gibt es Hemmnisse? Wie könnte dieser Austausch verbessert werden?
- Gibt es sonst noch Aspekte, besondere Hindernisse, Ansatzpunkte, die aus Ihrer Sicht besondere Beachtung finden müssten, damit die Maßnahme optimal zur Erreichung des Gesamtziels des NAMSE beitragen kann?

#### **6. Bewertung Nationaler Aktionsplan und NAMSE**

- Wie bewerten Sie den Nationalen Aktionsplan und das NAMSE insgesamt?
- Welche Erwartungen hat Ihre Institution/haben Sie persönlich an Ihre Mitwirkung im Aktionsbündnis? Welche Motivation, Kompetenzen, Interessen und Ressourcen bringt Ihre Institution in das Bündnis ein?
- Inwieweit haben sich die Erwartungen erfüllt? Ggf. warum nicht?

- Inwieweit ergibt sich für Ihre Institution/für Sie persönlich ein Mehrwert aus der Mitwirkung am Aktionsbündnis? Gibt es auch nicht-intendierte Effekte (z. B. konfligierende Interessen zwischen Ihrer Institution und der Mitwirkung im Aktionsbündnis)?
- Wie zufrieden sind Sie mit verschiedenen Aspekten des Aktionsbündnisses, und warum?
  - i. Unterstützung durch Ihre Institution
  - ii. Unterstützung durch die NAMSE-Geschäftsstelle
  - iii. Kooperation mit anderen Bündnispartnern, Austausch und Informationsfluss
  - iv. Beratungs- und Entscheidungsprozesse im Aktionsbündnis
  - v. Verfügbare Ressourcen
  - vi. Inhaltliche Ausrichtung der Aktivitäten
  - vii. Nachhaltigkeitsstrategie
  - viii. Andere, weitere
- Wo sehen Sie die Stärken und Schwächen?
- Gibt es sonst noch Aspekte, besondere Hindernisse, Ansatzpunkte, die aus Ihrer Sicht besondere Beachtung finden müssten, damit der Nationale Aktionsplan wirksam umgesetzt werden kann?

**7. Welchen Handlungsbedarf sehen Sie für die Weiterentwicklung des Aktionsbündnisses und -plans?**

- Welche Handlungsoptionen würden Sie favorisieren und warum?

**8. Welche Punkte sind Ihnen wichtig, die wir noch nicht besprochen haben?**

## **Anhang 5: Telefonische Befragung 2017: Exemplarischer Interviewleitfaden für NAMSE-Steuerungsgruppenmitglieder**

### **1. Begrüßung, Information über Zweck und Ziel des Interviews, Einbettung in den NAMSE und die wissenschaftliche Begleitung**

*Sonstige Fragen vorab?*

### **2. Angaben zum Gesprächspartner**

- Ggf. Nachfrage, inwieweit Angaben aus Basisrecherche/schriftlicher Befragung korrigiert/ergänzt werden müssen

### **3. Bezug zum NAMSE und Nationalen Aktionsplan**

- Auf welche Weise sind Sie bzw. Ihre Institution in das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit SE eingebunden?
- Wann, wie und warum ist Ihre Institution Bündnispartner geworden?
- Gehören Sie/Ihre Institution der Steuerungsgruppe an?
- Welchen Bezug hat Ihre Institution zur Thematik Seltene Erkrankungen?
- Welche Aufgaben und Funktionen hat Ihre Institution/haben Sie selbst im Aktionsbündnis übernommen? (Abgleich und Ergänzung der Informationen aus Basisrecherche und schriftlicher Befragung)

### **4. Bewertung Nationaler Aktionsplan und NAMSE**

- Wie bewerten Sie den Nationalen Aktionsplan und das NAMSE insgesamt?
- Welche Erwartungen hat Ihre Institution/haben Sie persönlich an Ihre Mitwirkung im Aktionsbündnis? Welche Motivation, Kompetenzen, Interessen und Ressourcen bringt Ihre Institution in das Bündnis ein?
- Inwieweit haben sich die Erwartungen erfüllt? Ggf. warum nicht?
- Inwieweit ergibt sich für Ihre Institution/für Sie persönlich ein Mehrwert aus der Mitwirkung am Aktionsbündnis? Gibt es auch nicht-intendierte Effekte (z. B. konfligierende Interessen zwischen Ihrer Institution und der Mitwirkung im Aktionsbündnis)?
- Wie zufrieden sind Sie mit verschiedenen Aspekten des Aktionsbündnisses, und warum?
  - i. Unterstützung durch Ihre Institution
  - ii. Unterstützung durch die NAMSE-Geschäftsstelle



- iii. Kooperation mit anderen Bündnispartner, Austausch und Informationsfluss
  - iv. Beratungs- und Entscheidungsprozesse im Aktionsbündnis
  - v. Verfügbare Ressourcen
  - vi. Inhaltliche Ausrichtung der Aktivitäten
  - vii. Nachhaltigkeitsstrategie
  - viii. Andere, weitere
- Wo sehen Sie die Stärken und Schwächen?
  - Gibt es sonst noch Aspekte, besondere Hindernisse, Ansatzpunkte, die aus Ihrer Sicht besondere Beachtung finden müssten, damit der Nationale Aktionsplan wirksam umgesetzt werden kann?
- 5. Welchen Handlungsbedarf sehen Sie für die Weiterentwicklung des Aktionsbündnisses und -plans?**
- Welche Handlungsoptionen würden Sie favorisieren und warum?
- 6. Welche Punkte sind Ihnen wichtig, die wir noch nicht besprochen haben?**

## **Anhang 6: Telefonische Befragung 2016: Exemplarischer Interviewleitfaden für ZSE-Vertreterinnen und -Vertreter**

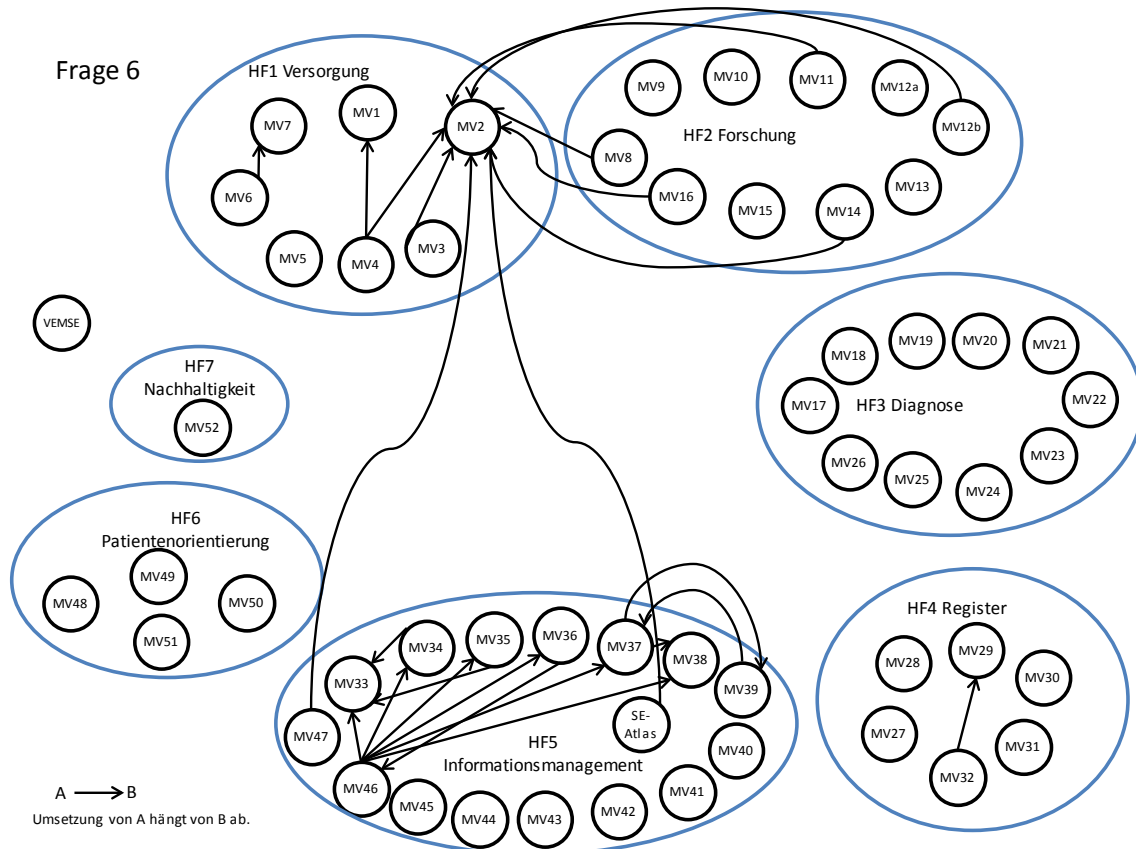
1. Begrüßung
  - a. Dank
  - b. Information zu WB-NAPSE
  - c. Information über Zweck und Ziel der Interviews, Einbettung in den Projektverlauf der wissenschaftlichen Begleitung
  - d. Vertraulichkeit, Verwendung der Informationen
  - e. Fragen Ihrerseits?
2. Angaben zum Gesprächspartner/zur Gesprächspartnerin
  - a. Informationen zum ZSE: Schwerpunkte/Einzelzentren, Kooperationen, werden Pat. v. a. schriftlich beurteilt oder einbestellt?
  - b. Wie stark wurde die Gründung des Zentrums durch den NAMSE-Prozess bestimmt, z. B. Struktur des Zentrums, Anwendung der NAMSE-Kriterien?
  - c. Auf welche Weise waren Sie bisher in den NAMSE-Prozess eingebunden? (Entwicklung des Aktionsplans, Mitarbeit an der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge, in Arbeitsgruppen, insbesondere AG ZSE, Teilnahme in der Steuerungsgruppe, Teilnahme an der Zukunftswerkstatt ...)
3. Situation der Menschen mit SE in Deutschland
  - a. Wie bewerten Sie die Versorgungssituation von Menschen mit SE im internationalen Vergleich?
  - b. Was läuft hier in Deutschland gut?
  - c. Wo besteht der größte Handlungsbedarf?
4. Wie bewerten Sie die Arbeit des Nationalen Aktionsbündnisses NAMSE insgesamt?
5. Hat die bisherige Arbeit des NAMSE aus Ihrer Sicht dazu beigetragen, die Situation der Menschen mit SE in Deutschland zu verbessern?
6. Wie bewerten Sie den bisher eingeschlagenen Weg des NAMSE als Aktionsbündnis um die Herausforderung, die im Zusammenhang mit SE stehen, zu adressieren?

7. Sind Sie mit den Inhalten und Maßnahmenvorschlägen des Nationalen Aktionsplans vertraut?  
Werden hier die richtigen Themen adressiert oder fehlen wichtige Aspekte?
8. Zertifizierung der Zentren: Sind Sie mit dem gegenwärtigen Entwicklungsstand des Zertifizierungsverfahrens vertraut?
9. Wie bewerten Sie den bisherigen Prozess insgesamt?
10. Wie haben Sie bisher die Einbindung in den Prozess empfunden? Wurden die Bedarfe der Zentren in ausreichendem Maße berücksichtigt?
11. Haben Sie sich an der Erstellung der Kriterien-Kataloge beteiligt? Sind Sie mit dem Ergebnis zufrieden?
12. Wie bewerten Sie den gegenwärtigen Entwurf für ein Zertifizierungsverfahren?
13. Welche Anforderungen haben Sie an die Zertifizierung?
14. Im Dezember gab es ja den Schlichterspruch der Bundesschiedsstelle. Was bedeutet dies für Ihr Zentrum?
15. Wurde durch den Schlichterspruch eine neue Situation geschaffen? Welche Bedeutung kommt der Zertifizierung jetzt zu?
16. Was sind aus Ihrer Sicht die größten Hürden bei der Etablierung der Zentrenstruktur?
  - a. Falls nur Aspekte zur Trägerschaft für das Zertifizierungsverfahren genannt werden, nachfragen, ob es noch weitere Punkte gibt, bei denen es einen Dissens gibt.
  - b. Wieso ist dieser Prozess aus Ihrer Sicht zu langwierig?
  - c. Gibt es Ansatzpunkte/Akteure, die diesen Prozess beschleunigen könnten? Was müsste geschehen?
17. Wie bewerten Sie die Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Zentren im Bündnis? Ziehen Sie alle mehr oder weniger an einem Strang oder gibt es da Konflikte? Falls ja, bei welchen Punkten?
18. Wie gut fühlen Sie sich vom VUD im NAMSE vertreten?
19. Wie gut fühlen Sie sich von Ihrer Mutterorganisation (Universität, Klinik) in diesem Prozess unterstützt?
  - a. Bereitschaft der Klinikleitung, alternative Finanzierungswege zu finden?
  - b. Konsens/Dissens zu Pauschalen?

20. Gibt es Themen, denen neben der Zertifizierung aktuell eine besondere Relevanz im NAMSE zukommt? Welche Themen sollten zukünftig mehr Beachtung zukommen? Welche Themen haben ggf. an Relevanz verloren?
21. Wo sehen Sie aktuell den größten Handlungsbedarf bei der Weiterentwicklung des NAMSE und des Nationalen Aktionsplans?
22. Gibt es noch weitere Aspekte, die Sie uns mitteilen wollen?

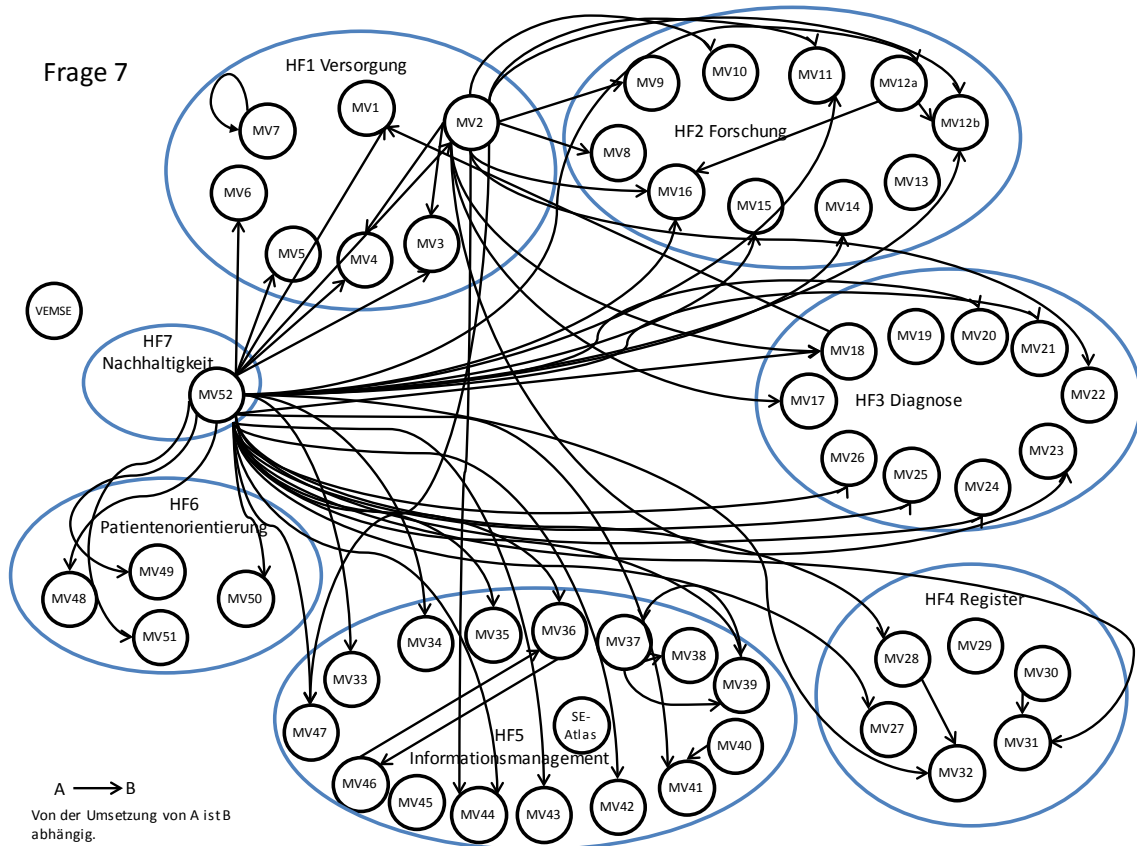
## Anhang 7: Abhängigkeiten der Maßnahmenvorschläge untereinander

Abbildung Anhang–1: Auswertung Frage 6 der Online-Befragung „Hängt die Umsetzung von [MV xy] von anderen Maßnahmen/Projekten des Nationalen Aktionsplans ab? Falls ja von welcher?“ Abhängigkeiten sind durch Pfeile symbolisiert.



Quelle: Eigene Daten, Online-Befragung; eigene Darstellung.

Abbildung Anhang–2: Auswertung Frage 7 der Online-Befragung „Hängen andere Maßnahmen/Projekte von der Umsetzung von [MV xy] ab? Falls ja, welche?“ Abhängigkeiten sind durch Pfeile symbolisiert.



Quelle: Eigene Daten, Online-Befragung; eigene Darstellung.

## **Anhang 8: Abstract „Evaluating the German national plan for rare diseases”**

### **Evaluating the German national plan for rare diseases**

*Michael Dörries, Viola Gräfe, Tanja Bratan*

#### **Objective:**

National plans (NP) are the main strategic instrument to address the complex issues of rare diseases (RD). In consequence a concerted German NP was designed to improve health and well-being of people with RD. It consists of a total of 52 proposed actions and associated projects. An evaluation of the NP is underway to support its implementation.

#### **Method:**

To develop an evaluation concept, a literature review was conducted. Additionally, national and international experts were interviewed. Considering the requirements of evaluating complex interventions, a multi-dimensional mixed-method approach was developed to assess the impact of the German NP.

#### **Results:**

Evaluation activities will take place at three different levels (micro, meso and macro) and at two different levels of intensity.

Each proposed action and all associated projects will be evaluated at a micro-level. Therefore, a web-based questionnaire was used to collect relevant key information from participating stakeholders, followed by a telephone interview to complement the written information with more qualitative insights. This allows a basic assessment of available resources, activities as well as outcomes and provides an opportunity to assess progress and needs for further actions.

First analyses show that the implementation process of the German NP is in its early stages. Most of the 52 proposed actions and associated projects are currently being implemented but not yet finalized. The NP itself is coherent and widely accepted by stakeholders. There appears to be some dissent on roles and responsibilities as well as a perceived lack of funding. Both aspects can be identified as implementation barriers.

Besides the basic analyses, more detailed analyses will be carried out on key aspects of the NP.

Additionally, the NP will be evaluated at a meso- and macro level. The holistic approach at the meso-level tries to detect unused potentials and give recommendations for further development and improvement. Furthermore, the impact on patients' well-being shall be evaluated at the macro-level to address the overall effect as a result of the NP and other developments.

#### **Conclusion:**

To evaluate NPs, a multidimensional concept is needed. Due to the complexity of NPs, we suggest a multi-level-analysis, using a combination of different quantitative and qualitative methods. Further ongoing research in this areas is needed to evaluate the overall impact and to guide implementation.

## Anhang 9: Indikatorenset für die Mikroebene

Indikator	Mögliche Ausprägungen	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung	Erhebbarkeit
Grad der Projektifizierung	Gering/ mittel/ hoch	Input	Indirekt ermittelt aus weiteren Indikatoren	Indirekt	1. Basiserhebung, erneut nach Weiterentwicklung des Aktionsplans	Gut
- Definition von Projektzielen	Erfolgt/nicht erfolgt	Input	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung, Dokumentenanalyse (z. B. Vorhabensbeschreibungen)	1. Basiserhebung, erneut nach Weiterentwicklung des Aktionsplans	Gut
- Definition einer Projektlaufzeit	Erfolgt/nicht erfolgt	Input	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung	1. Basiserhebung, erneut nach Weiterentwicklung des Aktionsplans	Gut
- Definition eines Budgets	Erfolgt/nicht erfolgt	Input	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung	1. Basiserhebung, erneut nach Weiterentwicklung des Aktionsplans	Gut
- Höhe der aufgewendeten Projektmittel	Höhe in €	Input	Selbstauskunft der Akteure, Dokumente	Schriftliche Befragung, telefonische Befragung, Dokumentenanalyse (z. B. Informationen des Projektträgers)	1. Basiserhebung, erneut nach Weiterentwicklung des Aktionsplans	Eingeschränkt nutzbar, Projektbudgets nur für wenige MV/Projekte definiert
- Höhe der aufgewendeten Personalressourcen	Höhe in Personalmonaten (VZÄ)	Input	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung	1. Basiserhebung	Gering, im Rahmen der wissenschaftlichen Begleitung nicht erhebbar, da von den Akteuren nicht bezifferbar



Indikator	Mögliche Ausprägungen	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung	Erhebbarkeit
- Definition der Inhalte	Erfolgt/nicht erfolgt	Input	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung, telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, erneut nach Weiterentwicklung des Aktionsplans	Gut
- Definition von Zuständigkeiten	Erfolgt/nicht erfolgt	Input	Selbstauskunft der Akteure, Dokumente	Schriftliche Befragung, telefonische Befragung, Dokumentenanalyse (z. B. Nationaler Aktionsplan)	1. Basiserhebung, , erneut nach Weiterentwicklung des Aktionsplans	Gut
Umsetzungsstand des MV/Projekt	Abgeschlossen, laufend, Vorarbeiten, noch nicht begonnen	Prozess	Selbstauskunft der Akteure, NAMSE Monitoring-Bericht	Schriftliche Befragung, telefonische Befragung NAMSE Monitoring-Bericht	1. und 2. Basiserhebung, in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich (erfolgt zurzeit durch NAMSE-Geschäftsstelle)	Gut
Umsetzungsfortschritt	Fortschritt seit letzter Erhebung/kein Fortschritt	Prozess	Selbstauskunft der Akteure	Telefonische Befragung	2. Basiserhebung, in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich (erfolgt zurzeit durch NAMSE-Geschäftsstelle)	Gut
Umsetzung der Inhalte	MV-/Projektspezifisch entsprechend Planung/Ziele	Prozess	Selbstauskunft der Akteure	Telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Gut
Ausübung Umsetzungsverantwortung	Benennung der Akteurinnen/Akteure	Prozess	Selbstauskunft der Akteure, gegenseitige Bewertung	Telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, falls MV/Projekt laufend in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Gut

Indikator	Mögliche Ausprägungen	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung	Erhebbarkeit
Qualität der Umsetzung des MV/Projekt	Gering bis hoch	Prozess	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, falls MV/Projekt laufend in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Gut Aussagekraft abhängig vom Umsetzungsstand
- Zeitliche Umsetzung	Entsprechend Planung/schneller/verzögert	Prozess	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, falls MV/Projekt laufend in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Nur sinnvoll, wenn entsprechende Planung vorliegt, dann gut. Aussagekraft abhängig vom Umsetzungsstand
- Inhaltliche Umsetzung	entsprechend Planung/abweichend	Prozess	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, falls MV/Projekt laufend in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Nur sinnvoll, wenn entsprechende Planung vorliegt, dann gut. Aussagekraft abhängig vom Umsetzungsstand
- Finanzielle Umsetzung	entsprechend Planung/zusätzliche Ressourcen erforderlich	Prozess	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, falls MV/Projekt laufend in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Nur sinnvoll, wenn entsprechende Planung vorliegt, dann gut. Aussagekraft abhängig vom Umsetzungsstand
- Vorhandensein von Ergebnissen	Alle erwartbaren Ergebnisse liegen vor/Teilergebnisse liegen vor/keine Ergebnisse	Output	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, falls MV/Projekt laufend in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Gut Aussagekraft abhängig vom Umsetzungsstand

Indikator	Mögliche Ausprägungen	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung	Erhebbarkeit
- Qualität der Ergebnisse	Übertreffen Erwartungen, erwartungsgemäß, unter den Erwartungen	Output	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, falls MV/Projekt laufend in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Gut Aussagekraft abhängig vom Umsetzungsstand
Beitrag zum Erreichen des Gesamtziels des Nationalen Aktionsplans	Gering, hoch, prioritär	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. Basiserhebung, in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 2 Jahre	Gut Aussagekraft aufgrund der Selbsteinschätzung beschränkt
Beitrag zum Erreichen der Ziele des Handlungsfelds	Gering, hoch, prioritär	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. Basiserhebung, in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 2 Jahre	Gut Aussagekraft aufgrund der Selbsteinschätzung beschränkt
Art der notwendigen Anschluss-/Verwertungsaktivitäten	Nennung	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung, erneuert in definierten zeitlichen Abständen, z. B. jährlich	Gut Aussagekraft aufgrund der Selbsteinschätzung und Eigeninteressen der Akteure beschränkt
Erforderliche Ressourcen	Höhe der erforderlichen Ressourcen (€, Personalmittel)	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Befragung der verantwortlichen Akteure	Nachfolgeprozess, Monitoring	Voraussichtlich nur vereinzelt erhebbar
Planung und Umsetzung der Anschluss-/Verwertungsaktivitäten	Grundsätzlich berücksichtigt, konkrete Planungen, Umsetzung bereits begonnen/erfolgt	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung  Nachfolgeprozess	Derzeit nur für wenige MV/Projekte sinnvoll Detailliertere Erhebung zu späterem Zeitpunkt sinnvoll

Indikator	Mögliche Ausprägungen	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung	Erhebbarkeit
Verantwortung für Verwertungs-/ Folgeaktivitäten	Verantwortung definiert/nicht definiert	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung Nachfolgeprozess	Derzeit nur für wenige MV/Projekte sinnvoll Detailliertere Erhebung zu späterem Zeitpunkt sinnvoll
Nachhaltige Finanzierung für Verwertungs-/oder Folgeaktivitäten (darin auch nachhaltiger Betrieb)	Erforderlich ja/nein?	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung Nachfolgeprozess	Derzeit nur für wenige MV/Projekte sinnvoll Detailliertere Erhebung zu späterem Zeitpunkt sinnvoll
Akquise der erforderlichen Ressourcen	Erfolgt, gegenwärtig in Arbeit, geplant, nicht geplant	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche Befragung/telefonische Befragung	1. und 2. Basiserhebung Nachfolgeprozess	Derzeit nur für wenige MV/Projekte sinnvoll Detailliertere Erhebung zu späterem Zeitpunkt sinnvoll
Mehrwert durch Nationalen Aktionsplan	Durchführung abhängig/nicht abhängig vom Nationalen Aktionsplan	Outcome	Selbstauskunft der Akteure	Schriftliche und telefonische Befragung	1. Basiserhebung, erneut in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 2 Jahre	Gut
Intern genutzte Indikatoren zum Monitoring von Input, Prozess, Output und Outcomes	Werden verwendet, werden nicht verwendet	–	Selbstauskunft der Akteure, Dokumente (z. B. Abschlussberichte)	Schriftliche Befragung und/ oder telefonische Befragung	2. Basiserhebung, erneut in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 2 Jahre	Voraussichtlich gut

## Anhang 10: Typische Outcome-Indikatoren auf der Makro-Ebene

Handlungsfeld	Ziele	Outcomes
<b>Versorgung, Zentren, Netzwerke</b>	Qualitativ hochwertige, schnelle, wohnortnahe, flächendeckende und durchgängige Versorgung	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Anzahl der A-/B-/C-Zentren, deren regionale Verteilung und Anzahl der Patientinnen/Patienten, die durch die Zentren betreut werden</li> <li>- Existenz von definierten Patientenpfaden und Leitlinien</li> <li>- Prozess von ärztl. Erstkontakt bis Behandlung durch Zentrum: Dauer, Anzahl der Arztkontakte in diesem Zeitraum, Anzahl der kontaktierten Institutionen in diesem Zeitraum</li> <li>- Anzahl der zugelassenen Orphan-Drug- oder Off-Label-Use-Medikamente für SE</li> </ul>
<b>Forschung</b>	Schaffung besserer Grundlagen für Diagnostik, Therapie und Versorgung	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Anzahl der bekannten SE</li> <li>- Anzahl der bekannten SE mit bekannter Ursache</li> <li>- Anzahl SE, für die gesicherte Diagnosestellung möglich ist</li> <li>- Anzahl der SE mit Therapiemöglichkeit</li> </ul>
<b>Diagnose</b>	Schnelle und sichere Diagnosestellung	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Durchschnittliche Dauer bis zur gesicherten Diagnose (Jahre; Anzahl Arztkontakte)</li> <li>- Anzahl der Patientinnen/Patienten mit gesicherter/fehlender Diagnose</li> </ul>
<b>Register</b>	Zugänglichkeit, Abdeckung der SE (inkl. ohne Diagnose), Qualität der Daten, Standardisierung der Register	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Anzahl der SE, für die es ein Register gibt</li> <li>- Anzahl der Einträge und zeitliche Entwicklung</li> <li>- Nutzung der Register (Anzahl der Zugriffe)</li> <li>- Verwendung der Daten (FuE, Unterstützung der Diagnose-Stellung)</li> </ul>
<b>Informationsmanagement</b>	Erhöhung des Bewusstseins für Patientinnen/Patienten mit SE in der Bevölkerung und bei medizinischem Personal, Berücksichtigung der besonderen Bedürfnisse	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bekanntheitsgrad von SE in der Bevölkerung <ul style="list-style-type: none"> <li>- Bekanntheitsgrad der Informationsquellen zu SE bei verschiedenen Zielgruppen (Betroffene und Angehörige/</li> <li>- medizinisches, therapeutisches, Pflege-Personal / Sonstige Beteiligte (MDK, Sozialdienste etc.))</li> </ul> </li> <li>- Kenntnisstand bei medizinischem Personal zu SE und Anwendung dieses Wissens</li> </ul>
<b>Patientenorientierung</b>	Verstärkter Einfluss/Mitsprache/Berücksichtigung der Patienten- und Selbsthilfe bei bzw. für Patientinnen/Patienten mit seltenen Erkrankungen relevanten Entscheidungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Anzahl der Fördergeber, -programme, -maßnahmen, bei denen Selbsthilfe in irgendeiner Form eingebunden wird</li> <li>- Anzahl der durch ACHSE e.V. vertretenen Patientinnen/Patienten</li> </ul>

## Anhang 11: Entwurf für die Ausgestaltung des Indikatorensets ausgehend von der geplanten Vertiefungsanalyse „Patientenorientierung“

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
<b>Thema 1: Informationsmanagement</b>					
<b>Anbieterseitige Informationen</b>					
Projekt-Budget	Mikro	Input	Projektträger, BMG, Projektverantwortliche	WB-NAPSE (Basisanalyse)	Einmalig
Umsetzungsstand	Mikro	Prozess	Projektverantwortliche	WB-NAPSE (Basisanalyse), Monitoring der NAMSE-Geschäftsstelle	Regelmäßig
Erreichungsgrad der definierten Ziele	Mikro	Output	Projektverantwortliche, Dokumente (z. B. Projektberichte)	WB-NAPSE (Basisanalyse), Monitoring der NAMSE-Geschäftsstelle	2016, 2017 (erste und 2. Basisanalyse)
Umfang des Informationsangebots <ul style="list-style-type: none"> <li>Anzahl der verlinkten Seiten und relativer Zuwachs seit letzter Erhebung</li> <li>Anzahl der adressierten SE</li> </ul>	Mikro	Output	Projektverantwortliche	Projekt-internes Monitoring	Regelmäßig, z. B. jährliche Erhebung
Qualität des Angebots <ul style="list-style-type: none"> <li>Definition und Anwendung verbindlicher Qualitätsstandards bzgl. der bereitgestellten Informationen</li> <li>Anwendung definierter Prozesse bzgl. Rückkopplungen zwischen unterschiedlichen Informationsanbietern zur Qualitätssicherung (z. B. bei Datenaktualisierungen)</li> </ul>	Makro	Outcome	Projektverantwortliche, externe Evaluatoren	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	In definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
Weiterentwicklung des Angebots <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vorhandensein definierter Prozesse für Austausch von Daten bzw. Updates</li> <li>• Vorhandensein definierter Prozesse für Aufnahme von spezifischen Informationsanbietern für Seltene Erkrankungen (z. B. Leistungserbringer und Selbsthilfegruppen)</li> <li>• Grad der Abbildung relevanter Informationsanbieter</li> </ul>	Makro	Outcome	Projektverantwortliche, externe Evaluatoren	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	In definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Verstetigung <ul style="list-style-type: none"> <li>• Vorhandensein langfristiger Finanzierungsquellen</li> <li>• Grad der Kostendeckung durch die Finanzierung</li> <li>• Unabhängigkeit der Finanzierung</li> <li>• Personelle Nachhaltigkeit</li> </ul>	Makro	Outcome	Projektverantwortliche, externe Evaluatoren	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	In definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Qualitätssteigerung im Informationsangebot <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anzahl/Anteil der Informationsanbieter, die in einen definierten Zeitraum die Qualität ihres Angebots verbessern</li> </ul>	Makro	Outcome	Projektverantwortliche/ externe Evaluation	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	In definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Erhöhte Präsenz von SE-relevanten Themen in anderen Informationsportalen	Makro	Outcome	Projektverantwortliche/ externe Evaluation	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	In definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
<b>Nutzerseitige Informationen</b>					
Beurteilung der Passfähigkeit des Infoangebots zu Nutzungsbedarfen und -verhalten in den Zielgruppen <ul style="list-style-type: none"> <li>• Barrierefreiheit</li> <li>• Verständlichkeit</li> <li>• Informationsformen</li> <li>• Usability, Softwareergonomie</li> </ul>	Mikro	Output	Projektverantwortliche, projekt-interne Evaluation	Im Rahmen der Projektumsetzung, z. B. durch Kurzbefragung der Nutzer über die Website, durch Dienstleister	In definierten zeitlichen Abständen
Bekanntheitsgrad in den Zielgruppen	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung von Nutzergruppen	In definierten zeitlichen Abständen
Nutzung der Angebote	Makro	Outcome	Interne Evaluation	Anzahl der Klicks im Portal	In definierten zeitlichen Abständen
Nutzungsgrad in den Zielgruppen <ul style="list-style-type: none"> <li>• Betroffene</li> <li>• Angehörige</li> <li>• Professionelle Informationssuchende</li> <li>• Allgemeine Bevölkerung</li> </ul>	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung von Nutzergruppen	In definierten zeitlichen Abständen
Zufriedenheit der Zielgruppen mit dem Angebot	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung von Nutzergruppen	In definierten zeitlichen Abständen
Beurteilung der Passfähigkeit des Informationsangebots zum Informationsbedarf durch die Zielgruppen	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung von Nutzergruppen	In definierten zeitlichen Abständen
Verbesserung des Informationsstands in den relevanten Zielgruppen	Makro	Impact	Studie (z. B. Eurobarometer), Online-Kurzbefragung	Befragung von relevanten Personengruppen	In definierten zeitlichen Abständen (z. B. alle 5 Jahre)



Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
Verbesserung der Handlungsfähigkeit der Zielgruppen	Makro	Impact	Studie, Online-Kurzbefragung	Befragung von relevanten Personengruppen	In definierten zeitlichen Abständen (z. B. alle 5 Jahre)
Anzahl der SE (entsprechend der Orpha-Kennnummern), für die auf qualitativ hochwertige Informationen verwiesen werden kann	Makro	Impact	Projektverantwortliche/externe Evaluation	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	In definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
<b>Thema 2: Patientenorientierung in der Forschung</b>					
<b>Akteursgruppenübergreifende Indikatoren</b>					
Existenz von definierten Prozessen zur Einbeziehung von Patientenvertreterinnen/-vertreter bei den Fördermittelgebern (z. B. in strategische Prozesse zur thematischen Definition von Forschungsförderschwerpunkten, bei der Formulierung der Förderrichtlinien)	Makro	Outcome	Studie	Befragung der betroffenen Akteure	In definierten Abständen (z. B. alle 5 Jahre)
Initiierung eines Austauschprozesses über ein gemeinsames Verständnis über „angemessene Einbeziehung“	Mikro	Prozess	Vertiefungsanalyse	WB-NAPSE	Einmalig
Vermehrte Berücksichtigung von Themen mit besonderer Relevanz aus Patientensicht in der Forschung	Makro	Impact	Interne oder externe Evaluation/Studie	Befragung von Patientenverbänden	In definierten Abständen, z. B. alle 5 oder 10 Jahre
Regelmäßiger Austausch zwischen den Akteuren über den aktuellen Stand und notwendige Aktivitäten	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	NAMSE-Monitoring	In definierten Abständen

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
Benennung von Kontaktpersonen bei den Fördermittelgebern (DFG, BMBF, BMG, weitere) und den Selbsthilfeorganisationen)	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	NAMSE-Monitoring	In definierten Abständen
Anzahl schriftlich fixierter Kooperationsvereinbarungen zwischen Forschungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Fördermittelnehmern und den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
<b>Fördernehmerseitige Indikatoren</b>					
Höhere Sensibilität in der Forschungsgemeinschaft für Patientenbelange sowie höhere Bereitschaft für eine direkte Einbeziehung von Patientinnen/Patienten	Makro	Outcome	Studie	Befragung von Forschenden	In definierten Abständen, z. B. alle 5 oder 10 Jahre
Relevanz und Repräsentativität der beteiligten Patientenorganisationen	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Fördermittelnehmern	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Zugang zu relevanten Selbsthilfeorganisationen	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Fördermittelnehmern	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Selbsteinschätzung der Eignung vorhandener Methoden und Prozesse zur Einbindung von Patientinnen/Patienten	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung von Forschenden	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
<b>Fördergeberseitige Indikatoren</b>					
Anzahl der Förderrichtlinien mit SE-Relevanz, die ausdrücklich auf Patientenorientierung hinweisen	Makro	Outcome	Studie	Prüfung der Förderbekanntmachungen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Anzahl der Förderrichtlinien, die formal die Möglichkeit einräumen, Projektmittel für die Beteiligung von Patientenverbänden zu verwenden	Makro	Outcome	Studie	Prüfung der Förderbekanntmachungen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 oder 10 Jahre
Anzahl und Umfang der Forschungs- und Versorgungsvorhaben, die unter Einbeziehung von Patientenverbänden durchgeführt werden	Makro	Impact	Studie	Prüfung der Förderbekanntmachungen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Existenz von definierten Prozessen zur Einbeziehung von SE-Patientenvertretern in die Auswahlverfahren der Forschungsprojekte	Makro	Outcome	Studie	Befragung der relevanten Akteure bei den Fördermittelgebern	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Finanzielle und personelle Ressourcen, die in diesen Forschungsprojekten auf die Patientenorientierung entfallen	Makro	Outcome	Studie	Auswertung des Förderkatalogs	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Auswirkungen der erhöhten Patientenorientierung auf die Qualität der Forschung	Makro	Impact	Studie	Evaluation/Befragung der Fördermittelnehmer  Bewertung des Outputs der Forschungsprojekte (z. B. Anzahl der Publikationen) im Vergleich mit Fördermaßnahmen ohne dedizierte Patientenorientierung	Einmalig in 5-10 Jahren, ggf. Wiederholungen

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
<b>Selbsthilfeseitige Indikatoren</b>					
Qualifizierungsaktivitäten für Selbsthilfeorganisationen zur Beteiligung an Forschungsprojekten	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Institutionalisierung der personellen Mitwirkung von Patientenvertreterinnen/-vertreter in Entscheidungs- und Beratungsgremien	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Nennung von Patientenvertreterinnen/-vertreter als Autorinnen/Autoren wissenschaftlicher Publikationen	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Beiträge von Patientenvertreterinnen/-vertreter auf wissenschaftlichen Veranstaltungen	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Beteiligung von Patientenvertreterinnen/-vertreter an der Review von Publikationen und Kongressbeiträgen	Mikro	Output	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen sowie ggf. relevanten Journalen und Kongressen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Selbsteinschätzung der Qualifikation für die effektive Mitwirkung an Forschungsprojekten	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Selbsteinschätzung der Mitsprache bei der Definition von Forschungsprioritäten	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteurinnen/Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Zufriedenheit mit der Einbindung in die unterschiedlichen Phasen des Forschungsprozesses	Makro	Outcome	Interne oder externe Evaluation	Befragung der relevanten Akteure bei den Selbsthilfeorganisationen	In definierten Abständen, z. B. alle 5 Jahre

## Anhang 12: Entwurf für die Ausgestaltung des Indikatorensets Finanzierung und Nachhaltigkeit

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
Höhe der akquirierten Projektmittel	Mikro	Outcome	NAMSE, Basisanalyse	NAMSE-Monitoring-Aktivitäten, WB-NAPSE	In regelmäßigen Abständen, z. B. jährlich
Anteil der Finanzierung, der nicht aus öffentlichen Mitteln stammt	Mikro	Outcome	NAMSE, Basisanalyse	NAMSE-Monitoring-Aktivitäten, WB-NAPSE	In regelmäßigen Abständen, z. B. jährlich
Zeitraum der gesicherten Finanzierung	Mikro	Outcome	NAMSE, Basisanalyse	NAMSE-Monitoring-Aktivitäten, WB-NAPSE	In regelmäßigen Abständen, z. B. jährlich
Grad der Kostendeckung durch die Finanzierung	Mikro	Outcome	Projektverantwortliche, externe Evaluatoren	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Vorhandensein langfristiger Finanzierungsquellen	Makro	Outcome	Projektverantwortliche, externe Evaluatoren	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Unabhängigkeit der Finanzierung	Makro	Outcome	Projektverantwortliche, externe Evaluatoren	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Personelle Nachhaltigkeit	Makro	Outcome	Projektverantwortliche, externe Evaluatoren	Evaluation zum späteren Zeitpunkt	in definierten zeitlichen Abständen, z. B. alle 5 Jahre

### Anhang 13: Entwurf für die Ausgestaltung des Indikatorensets im Bereich Versorgungssituation

Indikatoren	Ebene	Indikatoren-Typ	Datenquelle	Art der Erhebung	Zeitpunkt/Turnus der Erhebung
Anzahl der zertifizierten A-/B-/C-zentren, geographische Verteilung	Makro	Outcome	NAMSE, se-atlas	WB-NAPSE (insofern möglich), NAMSE-Monitoring-Aktivitäten	In regelmäßigen Abständen, z. B. jährlich
Anzahl der selbst ernannten Zentren, regionale Verteilung	Makro	Outcome	se-atlas	WB-NAPSE	Einmalig
Anzahl der Patientinnen/Patienten, die durch die Zentren betreut werden	Makro	Outcome	Zentren, Routine-Daten	Studie	In regelmäßigen Abständen, z. B. alle 5 Jahre
Anzahl der Patientinnen/Patienten, für die die Zentrenpauschale geltend gemacht wird	Makro	Outcome	Routine-Daten	Studie	z. B. 5 Jahre nach Einführung der Pauschale, dann in regelmäßigen Abständen
Anzahl der SE, für die es mindestens eine dedizierte Versorgungseinrichtung in Deutschland gibt	Makro	Outcome	se-atlas, Orphanet	NAMSE-Monitoring	In regelmäßigen Abständen, z. B. jährlich
Patientenpfade <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anzahl der Kontakte zu Leistungserbringer vor und nach der Diagnose einer SE</li> <li>• Anzahl der aufgesuchten Leistungserbringer vor und nach der Diagnose einer SE</li> <li>• Anzahl gestellter und evtl. nachfolgend nicht bestätigter Diagnosen</li> <li>• Dauer bis zur richtigen Diagnosestellung</li> <li>• Anzahl an unerwünschten Ereignissen (bspw. Hospitalisierung) während der Zeit bis zur richtigen Diagnose</li> <li>• „Continuity of Care“</li> </ul>	Makro	Impact	Routine-Daten	Studie	Vorerst einmalig. Zukünftige Wiederholung erstrebenswert