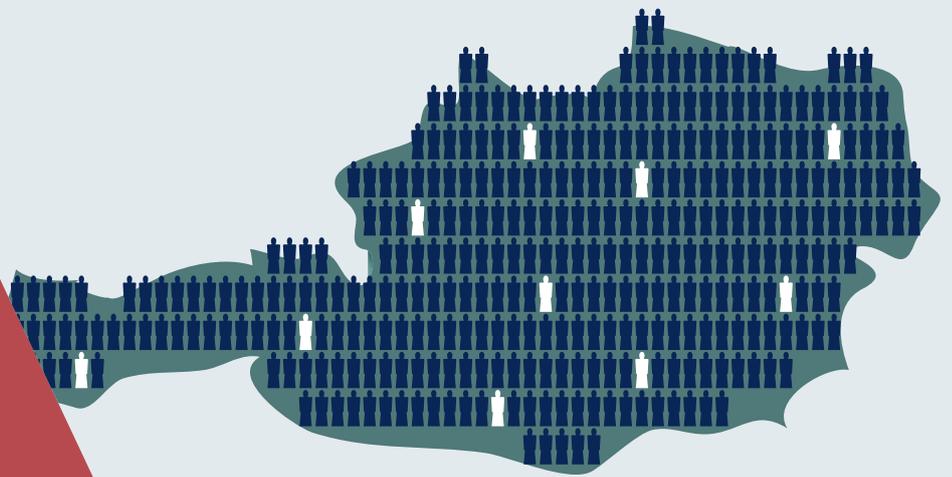


# Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen



## **Impressum**

### **Medieninhaber und Herausgeber:**

Bundesministerium für Arbeit, Soziales,  
Gesundheit und Konsumentenschutz (BMASGK)  
Stubenring 1, A-1010 Wien  
+43 1 711 00-0  
sozialministerium.at

### **Erstellt von:**

Gesundheit Österreich GmbH / Geschäftsbereich ÖBIG  
Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)  
Stubenring 6, 1010 Wien  
www.goeg.at

### **Verlags- und Herstellungsort:** Wien

**Redaktion:** Florian Bachner, Margit Gombocz, Claudia Habl, Joy Ladurner, Christine Leopold,  
Ursula Unterberger, Till Voigtländer

**Coverbild:** © David Fließer

**Layout & Druck:** BMASGK

**ISBN:** 978-3-85010-538-5

**Erscheinungsjahr:** 2015

### **Alle Rechte vorbehalten:**

Jede kommerzielle Verwertung (auch auszugsweise) ist ohne schriftliche Zustimmung des Medieninhabers unzulässig. Dies gilt insbesondere für jede Art der Vervielfältigung, der Übersetzung, der Mikroverfilmung, der Wiedergabe in Fernsehen und Hörfunk, sowie für die Verbreitung und Einspeicherung in elektronische Medien wie z. B. Internet oder CD-Rom.

Im Falle von Zitierungen im Zuge von wissenschaftlichen Arbeiten sind als Quellenangabe „BMASGK“ sowie der Titel der Publikation und das Erscheinungsjahr anzugeben.

Es wird darauf verwiesen, dass alle Angaben in dieser Publikation trotz sorgfältiger Bearbeitung ohne Gewähr erfolgen und eine Haftung des BMASGK und der Autorin/ des Autors ausgeschlossen ist. Rechtsausführungen stellen die unverbindliche Meinung der Autorin/des Autors dar und können der Rechtsprechung der unabhängigen Gerichte keinesfalls vorgreifen.

### **Bestellinfos:**

Kostenlos zu beziehen über das Broschürenservice des Sozialministeriums unter der Telefonnummer +43 1 711 00-86 25 25 sowie unter [www.sozialministerium.at/broschuerenservice](http://www.sozialministerium.at/broschuerenservice).

## Inhalt

<b>Tabellen</b> .....	<b>6</b>
<b>Abbildungen</b> .....	<b>7</b>
<b>Abkürzungen</b> .....	<b>8</b>
<b>1 Einleitung</b> .....	<b>10</b>
1.1 Definition seltener Erkrankungen.....	11
1.2 Gesundheitspolitische Relevanz trotz geringer Prävalenz.....	12
1.3 Problemstellung.....	13
1.4 Zielgruppe und Zielsetzungen.....	14
1.5 Erstellung des NAP.se.....	15
1.6 Evaluation und Monitoring .....	19
1.7 Kosten .....	19
<b>2 Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen – Handlungsfelder</b> .....	<b>20</b>
2.1 Handlungsfeld 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem.....	20
2.1.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	20
2.1.2 Zielsetzung.....	23
2.1.3 Maßnahmen.....	24
2.2 Handlungsfeld 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen.....	25
2.2.1 Designation spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen.....	25
2.2.2 Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen.....	35
2.2.3 Einrichtung und nachhaltige Unterstützung eines umfassenden Informationssystems (Orphanet).....	39
2.3 Handlungsfeld 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen.....	41
2.3.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	41
2.3.2 Zielsetzung.....	44
2.3.3 Maßnahmen.....	45
2.4 Handlungsfeld 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene.....	47
2.4.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	47
2.4.2 Zielsetzung.....	51
2.4.3 Maßnahmen.....	52

2.5 Handlungsfeld 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen.....	54
2.5.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	54
2.5.2 Zielsetzung.....	56
2.5.3 Maßnahmen.....	57
2.6 Handlungsfeld 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen.....	58
2.6.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	58
2.6.2 Zielsetzung.....	60
2.6.3 Maßnahmen.....	61
2.7 Handlungsfeld 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen.....	62
2.7.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	62
2.7.2 Zielsetzung.....	63
2.7.3 Maßnahmen.....	64
2.8 Handlungsfeld 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG.....	65
2.8.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	65
2.8.2 Zielsetzung.....	66
2.8.3 Maßnahmen.....	67
2.9 Handlungsfeld 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe.....	68
2.9.1 Ausgangslage und Problemanalyse.....	68
2.9.2 Zielsetzung.....	72
2.9.3 Maßnahmen.....	73
<b>3 Literatur.....</b>	<b>75</b>
<b>4 Anhang.....</b>	<b>79</b>
4.1 Anhang 1: Entwicklung spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen und nachfolgende Vernetzung zu Europäischen Referenznetzwerken: Darstellung der wichtigsten Arbeitsschritte und Entwicklungen in der EU von 2004-2014.....	79
4.1.1 Einleitung.....	79
4.1.2 Hochrangige Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung (High Level Group on health services and medical care).....	80
4.1.3 DG SANCO Task Force on Rare Diseases (RDTF).....	82
4.1.4 Europäischer Sachverständigenausschuss für seltene Erkrankungen (European Union Committee of Experts on Rare Diseases; EUCERD).....	84
4.1.5 Expertengruppe Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (Cross-Border Healthcare Directive Expert Group; CBHD-EG).....	86

4.2 Anhang 2: Das österreichische Modell für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen: Darstellung der Zentrentypen und deren Einbindung in die österreichische Versorgungslandschaft.....	88
4.2.1 Konzeption spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen: Generelle Zielsetzungen in der EU.....	88
4.2.2 Konzeption spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen: Zielsetzungen in Österreich.....	88
4.2.3 Expertisezentrum (Typ B-Zentrum).....	91
4.2.4 Expertisecluster (Typ A-Zentrum).....	94
4.2.5 Assoziiertes Zentrum (Typ C-Zentrum).....	98
4.2.6 Einbindung der spezialisierten Zentren in die österreichische und europäische Versorgungslandschaft.....	103
4.3 Anhang 3: Tabellarische Darstellung der Leistungs- und Qualitätskriterien für die verschiedenen Typen spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen in Österreich.....	110
4.3.1 Allgemeine Erläuterungen.....	110
4.3.2 Expertisezentren (Typ B-Zentren).....	116
4.3.3 Expertisecluster (Typ A-Zentrum).....	119
4.3.4 Assoziierte Zentren (Typ C-Zentren).....	120
4.4 Anhang 4: Zusammensetzung Expertengruppe für seltene Erkrankungen.....	123
4.5 Anhang 5: Zusammensetzung Strategische Plattform für seltene Erkrankungen.....	126

## Tabellen

Tabelle 1: Ziele und Maßnahmen im HF 1 „Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem“ .....	24
Tabelle 2: Ziele und Maßnahmen im HF 2, Punkt 2.2.1 „Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung durch Einrichtung spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen“.....	33
Tabelle 3: Ziele und Maßnahmen im HF 2, Punkt 2.2.2 „Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen“.....	38
Tabelle 4: Ziele und Maßnahmen im HF 2, Punkt 2.2.3 „Einrichtung und nachhaltige Unterstützung eines umfassenden Informationssystems (Orphanet)“.....	40
Tabelle 5: Ziele und Maßnahmen im HF 3 „Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen“.....	45
Tabelle 6: Ziele und Maßnahmen im HF 4 „Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene“.....	52
Tabelle 7: Ziele und Maßnahmen im HF 5 „Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen“.....	57
Tabelle 8: Ziele und Maßnahmen im HF 6 „Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen“.....	61
Tabelle 9: Ziele und Maßnahmen im HF 7 „Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen“.....	64
Tabelle 10: Ziele und Maßnahmen im HF 8 „Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG“.....	67
Tabelle 11: Ziele und Maßnahmen im HF 9 „Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe“.....	73
Tabelle 12: Kategorien von Leistungs- und Qualitätskriterien für seltene Erkrankungen und ihre Relevanz für die einzelnen Zentrumstypen.....	113
Tabelle 13: Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisezentren für seltene Erkrankungen.....	116
Tabelle 14: Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisecluster für seltene Erkrankungen.....	119
Tabelle 15: Leistungs- und Qualitätskriterien für Assoziierte Zentren für seltene Erkrankungen.....	119

## Abbildungen

Abbildung 1: Vier Ausgangsfelder zur Erstellung des NAP.se.....	15
Abbildung 2: Organisationsstruktur der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen inklusive Auftraggeber und begleitende Gremien.....	37
Abbildung 3: Darstellung der derzeit bestehenden Versorgungsebenen im österreichischen Gesundheitssystem.....	104
Abbildung 4: Erweiterung der derzeit bestehenden Versorgungsebenen im österreichischen Gesundheitssystem durch spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen.....	105
Abbildung 5: Schematische Darstellung der nationalen intrasektoralen Vernetzungsformen zwischen Typ A- und Typ B-Zentren.....	107
Abbildung 6: Schematische Darstellung der nationalen transsektoralen Vernetzungsformen zwischen Typ A- und Typ B-Zentren auf der einen sowie Typ C-Zentren, Universitätskliniken, anderen Krankenanstalten und dem niedergelassenen Bereich auf der anderen Seite.....	108
Abbildung 7: Schematische Darstellung der europäischen Vernetzung von Typ B-Zentren zu ERN, die jeweils die gleichen oder medizinisch/thematisch zusammengehörende Gruppen von seltenen Erkrankungen behandeln.....	109
Box 1: Übersicht ausgewählter seltener Erkrankungen – Prävalenz und Anzahl an Betroffenen in Österreich.....	13

## Abkürzungen

Abb	Abbildung
AL	Assoziiertes Labor
Art	Artikel
ASVG	Allgemeines Sozialversicherungsgesetz
AWS	Austria Wirtschaftsservice Gesellschaft mbH
AZ	Assoziiertes Zentrum
BGK	Bundesgesundheitskommission
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BMVIT	Bundesministerium für Verkehr, Innovation und Technologie
BMWFJ	Bundesministerium für Wirtschaft, Familie und Jugend
BMWF	Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung
BMWFW	Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft
B-VG	Bundes-Verfassungsgesetz
COMP	Committee on Orphan Medicinal Products / Komitee für Orphan Drugs der Europäischen Zulassungsbehörde
DEBRA Austria	Österreichische Interessensgemeinschaft Epidermolysis bullosa
DIMDI	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
EC	Expertisecluster
EG	Expertengruppe (für seltene Erkrankungen)
EK	Europäische Kommission
EKO	Erstattungskodex
EL	Expertiselabor
EMA	European Medicines Agency / Europäische Zulassungsbehörde
ERN	European Reference Network / Europäisches Referenznetzwerk
E-Rare	ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases
ESIP	European Social Insurance Platform / Europäische Sozialversicherungsplattform
EU	Europäische Union
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases / Sachverständigenausschuss der Europäischen Union für seltene Erkrankungen
EuNetHTA	European Network for Health Technology Assessment / Europäisches Netzwerk zur Bewertung von Gesundheitsdienstleistungen
EURORDIS	European Organisation for Rare Diseases
EZ	Expertisezentrum
FFG	Österreichische Forschungsförderungsgesellschaft
FG	Fachgruppe
FWF	Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung
GÖG	Gesundheit Österreich GmbH

HF	Handlungsfeld/Handlungsfelder
HLG	High Level Group on health services and medical care / Hochrangige Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung
HVB	Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger
ICD	International Classification of Diseases / Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme
LKF	Leistungsorientierte Krankenanstaltenfinanzierung
MoCA-OMP	Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products, eine Initiative im Rahmen der EU-Plattform „Zugang zu Medikamenten in Europa“
MUW	Medizinische Universität Wien
NHGRI	National Human Genome Research Institute
NIH	National Institutes of Health
NKSE	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen
OSR	Oberster Sanitätsrat
ÖÄK	Österreichische Ärztekammer
PG	Projektgruppe
RDTF	Rare Disease Task Force / EU-Taskforce für seltene Krankheiten
SE	Seltene Erkrankung / Erkrankungen
SGB	Sozialgesetzbuch
SH	Selbsthilfe
STP	Strategische Plattform (für seltene Erkrankungen)
SV	Sozialversicherung
UDP	Undiagnosed Diseases Program / Programm nicht-diagnostizierter Erkrankungen
UN	United Nations / Vereinte Nationen
WHO	World Health Organization / Weltgesundheitsorganisation
WWTF	Wiener Wissenschafts-, Forschungs- und Technologiefonds

# 1 Einleitung

Der vorliegende Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (Kurztitel: NAP.se) wurde im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE; vgl. Punkt 2.2.2) in Zusammenarbeit mit den zwei beratenden Gremien – Expertengruppe für seltene Erkrankungen und Strategische Plattform für seltene Erkrankungen (vgl. Abschnitt 2.8) – erstellt. Die zentralen Financiers im Gesundheitswesen (Bund, Länder, SV) waren in den gesamten Prozess der Erstellung des NAP.se eingebunden: als Mitglieder der zwei zuvor genannten Gremien, ebenso wie als Mitglieder der Fachgruppe Planung, denen der NAP.se bei mehreren Sitzungen zur Kenntnis gebracht und zur Begutachtung vorgelegt wurde. Darüber hinaus waren weitere relevante Ministerien (Sozialministerium, BMWFW) durch ihre Vertretung in der Expertengruppe für seltene Erkrankungen maßgeblich in die Erstellung des NAP.se involviert.

Der NAP.se setzt neun zentrale Themenschwerpunkte (= Handlungsfelder), die sowohl die europäischen Empfehlungen als auch die nationalen Erfordernisse berücksichtigen. Die neun Handlungsfelder (HF) sind:

- HF 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem
- HF 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen
- HF 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- HF 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene
- HF 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen
- HF 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen
- HF 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen
- HF 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG
- HF 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe

## **Lesehilfe**

Der Nationale Aktionsplan widmet sich vorab der Definition seltener Erkrankungen und zeigt die spezifischen Probleme in ihrem Kontext auf. Daran schließt die Darstellung des Prozedere in der Erstellung des NAP.se an. Die einzelnen Kapitel greifen strukturiert jeweils ein Handlungsfeld auf, womit aber keine Priorisierung verfolgt wird.

Die Kapitel gliedern sich schematisch in Ausgangslage (internationaler Kontext und spezifische nationale Problemfelder bzw. Defizite im Bereich der seltenen Erkrankungen) sowie Zielsetzungen und konkrete Maßnahmenvorschläge (Vorschläge mit Zeitplan sowie verantwortliche Institutionen und Gremien). Die Reihung der Ziele in jedem Handlungsfeld folgt grundsätzlich der Reihenfolge in der diese bearbeitet werden, da Ziele bzw. Maßnahmen häufig aufeinander aufbauen. Die Bearbeitung einiger Maßnahmen wird nicht im gleichen Jahr abgeschlossen, längerfristige Maßnahmen sind in der Spalte Zeitplan nach der Jahreszahl durch das Kürzel ff. (fortfolgende) gekennzeichnet.

## 1.1 Definition seltener Erkrankungen

Seltene Erkrankungen (SE) werden über die Häufigkeit ihres Auftretens in der Gesamtbevölkerung (Prävalenz) definiert. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn sie bei nicht mehr als fünf Personen pro 10.000 Einwohnerinnen/Einwohner auftritt.

Diese Obergrenze wurde erstmals 1999 in der „Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden“ festgelegt und anschließend mit der Verabschiedung des „Aktionsprogramms für SE einschließlich genetischer Erkrankungen“ (gültig von 1. Januar 1999 bis 31. Dezember 2003) (Europäische Kommission 1999) bestätigt.

In Österreich existiert bislang keine offizielle Definition für SE. Auch wenn vielerorts in der täglichen Praxis die Definition der Europäischen Union akzeptiert wird, fehlt die offizielle Festschreibung einer Messgröße für SE und damit einhergehend die Möglichkeit, eine Erkrankung als seltene Krankheit anzuerkennen. Infolgedessen fehlt auch die Voraussetzung, besondere Bedürfnisse der von SE Betroffenen berücksichtigen und den spezifischen Herausforderungen mit gezielten Maßnahmen und Anreizen begegnen zu können.

Mit Inkrafttreten des NAP.se übernimmt Österreich offiziell die o. a. EU-Definition für SE. Sollte es zukünftig auf EU-Ebene zu Anpassungen der aktuellen oder Ausarbeitung einer neuen Definition kommen, wird Österreich diesen Entwicklungen Rechnung tragen und seine offizielle Definition entsprechend anpassen.

---

1 Der im Folgenden für Arzneimittel für seltene Leiden verwendete Begriff „Orphan Drugs“ umfasst neben den zentral zugelassenen Arzneimitteln mit einer Indikation für seltene Erkrankungen auch jene, die vor Inkrafttreten der EU-Verordnung 141/2000 zugelassen wurden.

## 1.2 Gesundheitspolitische Relevanz trotz geringer Prävalenz

Eine Prävalenz von bis zu fünf Betroffenen pro 10.000 Einwohnerinnen/Einwohner bedeutet für die österreichische Bevölkerungszahl, dass bis zu 4.200 Personen von einer bestimmten Erkrankung betroffen sein können, damit diese als „selten“ eingestuft wird. Typischerweise erkranken allerdings deutlich weniger Menschen, manchmal sogar nur einzelne, an einer seltenen Krankheit. Mangels zentraler Erfassungsmöglichkeit fehlen zwar gesicherte epidemiologische Daten zur Häufigkeit von SE in Österreich, doch lassen sich anhand veröffentlichter Prävalenzdaten (Orphanet Report Series 2013) realistische Schätzwerte hochrechnen.

Der Seltenheit einzelner Krankheiten steht ein weites Spektrum an unterschiedlichen Krankheitsbildern gegenüber. In „Orphanet“, der weltweit anerkannten Referenzdatenbank für SE (Orphanet 2011), waren mit Stichtag 4. Dezember 2014 5.833 verschiedene seltene Krankheitsbilder erfasst. Schätzungen der Europäischen Kommission gehen davon aus, dass es in Europa bis zu 8.000 unterschiedliche seltene Krankheiten gibt.

Rechnet man mit Hilfe der einzelnen Prävalenzwerte und unter Berücksichtigung der Gesamtsumme an einzelnen Krankheitsbildern die Anzahl potenziell Betroffener hoch, ergibt sich eine neue Dimension: Demnach werden insgesamt maximal sechs bis acht Prozent der Gesamtbevölkerung im Laufe ihres Lebens von einer derartigen Erkrankung betroffen sein. Dies entspricht rund einer halben Million Menschen in Österreich und 27 bis 36 Millionen in der Europäischen Union, Zahlenwerte mit beträchtlicher gesundheitspolitischer und gesellschaftlicher Relevanz. Box 1 zeigt Prävalenzwerte und geschätzte Patientenzahlen für Österreich anhand einiger ausgewählter Krankheitsbilder. Es ist zu beachten, dass das Abschätzen von Prävalenzwerten mit zunehmender Seltenheit einer Krankheit schwieriger und ungenauer wird, da zuverlässige epidemiologische Daten fehlen. Für viele seltene Krankheitsbilder ist beispielsweise lediglich die Anzahl bisher in der wissenschaftlichen Literatur publizierter Fälle bekannt.

Box 1: Übersicht ausgewählter seltener Erkrankungen - Prävalenz und Anzahl an Betroffenen in Österreich

Erkrankung	Schätzung der Prävalenz (Orphanet 2011)	Anzahl der Patientinnen und Patienten in Österreich (geschätzt auf 8,4 Mio. EW)
Down Syndrom	50 / 100.000	4.200
Zystische Fibrose (Mukoviszidose)	12 / 100.000	1.000
Hodgkin Lymphom	10 / 100.000	840
Hämophilie (Bluterkrankheit)	7,7 / 100.000	650
Osteogenesis imperfecta (Glasknochenkrankheit)	6,5 / 100.000	550
Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	5,2 / 100.000	440
Phenylketonurie	4 / 100.000	340
Epidermolysis bullosa (Schmetterlingskinder)	1-9 / 100.000	500 <sup>a</sup>
Idiopathische pulmonal-arterielle Hypertonie (Lungenhochdruck)	6 / 100.000 <sup>b</sup>	500 <sup>b</sup>
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	2 / 1.000.000 <sup>c</sup>	unbekannt <sup>c</sup>

<sup>a</sup> Zahlenangabe lt. DEBRA Austria

<sup>b</sup> Prävalenz der idiopathischen pulmonal-arteriellen Hypertonie gemäß Humbert, M et al. (2006). Pulmonary arterial hypertension in France: results from a national registry. Am J Respir Crit Care Med 173, 1023-1030

<sup>c</sup> Zahlenwert stellt Inzidenz dar; keine Angabe der Prävalenz möglich, da Betroffene sehr rasch versterben

## 1.3 Problemstellung

Seltene Erkrankungen werden einerseits epidemiologisch über ihre geringe Prävalenz, andererseits klinisch als chronische, mit einem schweren Verlauf einhergehende, komplexe (d. h. mehrere Organsysteme betreffende), lebensbedrohende und/oder dauerhafte Invaliddität nach sich ziehende Krankheitsbilder definiert. Das bedeutet, dass der Begriff SE eine große Bandbreite an möglichen Ausprägungsgraden umfasst. Aber nicht nur individuelle Ausprägung und Komplexität der einzelnen Krankheitsbilder stellen Betroffene, Angehörige, Ärztinnen und Ärzte sowie Angehörige weiterer nichtärztlicher Gesundheitsberufe vor große Herausforderungen; es ist das Prinzip Seltenheit, das viele Probleme verursacht.

Lange Zeit befanden sich SE nicht im Interessenfokus von Politik, Medizin, Wissenschaft und Gesellschaft, auch nicht im ökonomischen Fokus der Industrie. Der enorme medizinische Fortschritt schlägt sich bei SE daher in weit geringerem Ausmaß nieder als bei häufigen Krankheitsbildern mit ihren deutlich höheren Patientenzahlen. Die im Prinzip der Seltenheit begründeten Problemlagen identifiziert eine aktuelle empirische Erhebung zur Situation von Betroffenen (im Auftrag des BMG) (Voigtländer et al. 2012):

- Defizite im Bewusstsein und im Wissen über SE in der Medizin und in nichtärztlichen Gesundheitsberufen (Allgemeinmedizinerinnen/Allgemeinmediziner und Fachärztinnen/Fachärzte sowie Krankenpflegepersonal, Physiotherapeutinnen/Physiotherapeuten, Diätologinnen/Diätologen, Psychologinnen/Psychologen, Apothekerinnen/Apotheker und andere), im Gesundheitsversorgungssystem (einschließlich Sozialversicherungswesen) und in der Allgemeinbevölkerung;
- Defizite in der Sichtbarkeit von spezialisierten Einrichtungen und der Koordination der medizinisch-klinischen Versorgung (erschwerter Zugang zu diagnostischen und betreuenden Einrichtungen) sowie Defizite im Schnittstellenmanagement und in der Kooperation zwischen niedergelassenem und stationärem Bereich;
- Defizite im Aufbau, in der Unterstützung sowie langfristigen Sicherung zentraler und zuverlässiger Informationsquellen zu SE;
- Defizite in der Definition und der Sicherung der Versorgungsqualität in den Bereichen Diagnostik, klinische Betreuung, Therapie, Rehabilitation und Pflege;
- Defizite in Forschung und Entwicklung in den Bereichen Diagnostik, Therapie und Screening von SE;
- Defizite in der epidemiologischen Erfassung von SE;
- Defizite bei der Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe.

## 1.4 Zielgruppe und Zielsetzungen

Der NAP.se in Österreich verfolgt das übergeordnete Ziel, die Lebenssituation aller von SE betroffenen Patientinnen und Patienten, unabhängig von Alter, Geschlecht, Grad einer Behinderung und sozioökonomischen Voraussetzungen, unter Einbeziehung ihrer Familien und ihres erweiterten beruflichen und sozialen Umfelds zu verbessern.

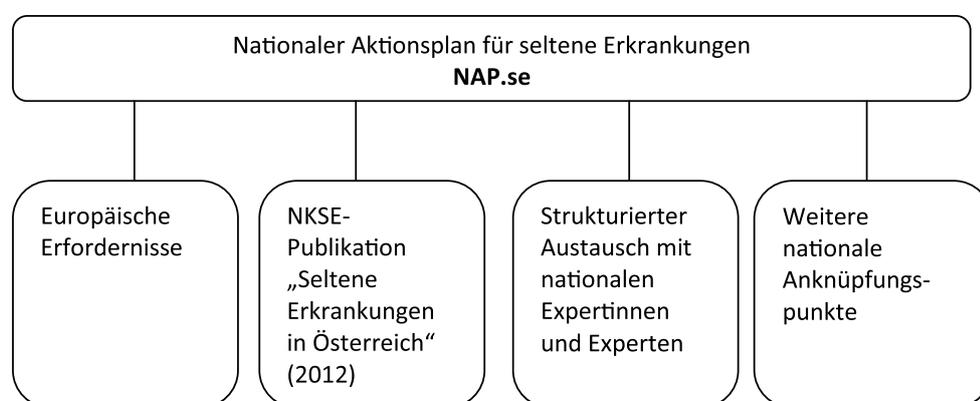
Nationale und internationale Analysen bescheinigen dem österreichischen Gesundheits- und Sozialsystem global gesehen - selbst im Vergleich zu anderen Industrienationen - hoch entwickelte Strukturen (Bachner et al. 2012). Dementsprechend existieren auch für eine Reihe von SE bereits einzelne, allerdings meist isolierte Strukturen, die auf die speziellen Anforderungen dieser Krankheitsbilder zugeschnitten sind. Während sich in diesen Fällen durch verstärkte Vernetzung und Integration in ein übergeordnetes, je nach Bedarf auch multiprofessionelles und interdisziplinäres Gesamtsystem weitere Synergien generieren lassen, stehen viele von anderen SE Betroffene vor dem Problem, dass sie zwar auf die generellen Versorgungsstrukturen des österreichischen Gesundheitssystems zurückgreifen können, vergleichbare spezifische oder integrative Ansätze aber erst geschaffen werden müssen.

Mit dem nationalen Aktionsplan sollen nach Analyse bestehender Defizite und Gewichtung der notwendigen Aktivitäten geeignete Maßnahmen und Anreize definiert werden, mit deren Hilfe die bestehende Zersplitterung überwunden, der Informationsfluss verbessert, die Prozessabläufe koordiniert und optimiert und Schwachstellen beseitigt werden können.

## 1.5 Erstellung des NAP.se

Die ersten strukturierten Diskussionen zu Handlungsfeldern, die im NAP.se dargestellt werden, begannen im Mai 2009 in der beim Obersten Sanitätsrat (OSR) eingerichteten Unterkommission für SE, einem Beratungsgremium des BMG. Im Dezember 2010 schloss dieses Gremium seine Tätigkeiten ab und die vom BMG im Jänner 2011 neugegründete, an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) angesiedelte NKSE (vgl. Punkt 2.2.2) übernahm die Agenden. Damit wurde vom BMG ein klares Zeichen gesetzt, an einer Verbesserung der Versorgungsstruktur im Bereich SE zu arbeiten; die Erarbeitung des NAP.se ist dabei zentraler Meilenstein.

Abbildung 1: Vier Auftragsfelder zur Erstellung des NAP.se



### Europäische Erfordernisse

Die Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich SE (2009/C 151/02) empfiehlt unter Abschnitt I (Pläne und Strategien auf dem Gebiet der SE), dass die Mitgliedstaaten „... auf der geeigneten Ebene Pläne und Strategien für SE ausarbeiten und durchführen oder geeignete Maßnahmen für SE im Rahmen anderer Gesundheitsschutzstrategien prüfen, um sicherzustellen, dass Patienten mit SE medizinisch gut versorgt werden; dies schließt die Diagnostik, die Behandlung und die Habilitation der Menschen, die mit einer solchen Krankheit leben, sowie nach Möglichkeit wirksame Arzneimittel für SE ein; insbesondere sollten die Mitgliedstaaten:

- möglichst bald, vorzugsweise vor Ende 2013, einen Plan oder eine Strategie ausarbeiten und annehmen, der die im Rahmen ihrer Gesundheits- und Sozialsysteme auf dem Gebiet seltener Krankheiten getroffenen Maßnahmen steuert und strukturiert;
- Maßnahmen treffen, um alle laufenden und künftigen Initiativen auf lokaler, regionaler und nationaler Ebene in ihre Pläne oder Strategien für ein umfassendes Konzept einzubeziehen;
- im Rahmen ihrer Pläne oder Strategien eine begrenzte Zahl prioritärer Maßnahmen, deren Ziele und deren Verfahren zu ihrer Weiterverfolgung benennen;

- der Entwicklung von Leitlinien und Empfehlungen für die Ausarbeitung nationaler Maßnahmen in Bezug auf seltene Krankheiten durch die zuständigen nationalen Behörden im Rahmen des europäischen Projekts zur Entwicklung nationaler Pläne für seltene Krankheiten (EUROPLAN), das zur Finanzierung aus dem ersten Gesundheitsprogramm im Zeitraum 2008–2010 ausgewählt wurde, Rechnung tragen.“

Alle Handlungsfelder werden unter Berücksichtigung der jeweiligen Empfehlungen und Kriterien des European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) entwickelt (EUCERD 2011) (Hinweise auf die jeweiligen Dokumente finden sich im jeweiligen Handlungsfeld des NAP.se).

Im Oktober 2013 trat zudem die Richtlinie des Europäischen Parlaments und des Rates über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (Patientenmobilitätsrichtlinie) in allen Mitgliedstaaten in Kraft. Neben Aspekten der Finanzierung von Gesundheitsdienstleistungen oder der Verwendung von Health Technology Assessments hat in dieser Richtlinie auch die Etablierung von europäischen Referenznetzwerken – und damit verbunden die Einrichtung von entsprechenden spezialisierten Zentren – einen besonderen Stellenwert (Europäische Kommission 2011). Diese Netzwerke und Zentren sind zwar nicht ausdrücklich auf SE begrenzt, dennoch gehören die SE zu den Bereichen, die von diesem Teil der Richtlinie am meisten profitieren werden.

#### **NKSE-Publikation „Seltene Erkrankungen in Österreich“ ( Voigtländer et al. 2012)**

Im Jahr 2012 veröffentlichte die NKSE (vgl. Punkt 2.2.2) im Auftrag des BMG eine umfangreiche empirische Erhebung, deren Ziel war, die Probleme der direkt Betroffenen sowie der beruflich mit der Thematik befassten Personen und Institutionen zu erfassen und Hinweise auf mögliche Fehler und Defizite im Versorgungssystem herauszuarbeiten. Zusätzlich enthält die Studie Meinungstendenzen und Prioritäten für mögliche Lösungsszenarien, die in die Ausarbeitung des NAP.se einbezogen wurden.

#### **Strukturierter Austausch mit nationalen Expertinnen und Experten**

Die ersten strukturierten Diskussionen über die Handlungsfelder im NAP.se begannen im Mai 2009 in der beim OSR eingerichteten Unterkommission für SE.

Diese Diskussionen wurden von den zwei beratenden Gremien der NKSE, der Expertengruppe für SE und der Strategische Plattform für SE (vgl. Einleitung, 1. Absatz) unter Leitung des BMG fortgesetzt (vgl. auch HF 2, Punkt 2.2.2: Organisationsstruktur sowie HF 8: Zusammensetzung der Gremien). In insgesamt neun Sitzungen (ab 2011) wurden neun Handlungsfelder festgelegt. Die Mitglieder der Expertengruppe wurden von der NKSE eingeladen, ihren Standpunkt zu einzelnen Handlungsfeldern mit der Gruppe zu teilen.

Die in der Expertengruppe für SE diskutierten Inhalte wurden mit der Strategischen Plattform für SE in Bezug auf konkrete Umsetzbarkeit geprüft. Die Diskussionen während der fünf Sitzungen (ab 2011) wurden protokolliert und beinhalten nähere Informationen zu den einzelnen Handlungsfeldern. Der vorliegende NAP.se wurde mit der Expertengruppe für SE und der Strategischen Plattform für SE (vgl. Abschnitt 2.8) abgestimmt und berücksichtigt deren Feedback.

### **Weitere nationale Anknüpfungspunkte: Rahmen-Gesundheitsziele, Gesundheitsreform und Kinder- und Jugendgesundheitsstrategie**

Im August 2012 beschloss der Ministerrat zehn Rahmen-Gesundheitsziele für Österreich (BMG 2012b). In weiterer Folge bekannte sich die Bundesgesundheitskommission (BGK) per Beschluss zu den Zielen und deren Umsetzung. Die Bundesgesundheitskommission ist eines der höchsten politischen Gremien im Bereich Gesundheit auf Bundesebene. Ihr gehören jeweils neun Vertreterinnen/Vertreter des Bundes, der Länder und der Sozialversicherungen sowie Vertreterinnen/Vertreter der Interessensvertretungen wie beispielsweise die Österreichische Ärztekammer und die Patientenanwaltschaft an. Zu den Aufgaben der BGK zählen unter anderem die Weiterentwicklung des Systems der leistungsorientierten Krankenanstaltenfinanzierung (LKF) und die Weiterentwicklung der Gesundheitsziele für Österreich. Diese Gesundheitsziele bilden den Rahmen für die Steuerung des Gesundheitswesens und geben die Handlungsschwerpunkte für die nächsten 20 Jahre vor.

Die Gesundheitsziele, an denen sich die gesamte Gesundheitspolitik orientiert, sollen zu einer Verbesserung der Gesundheit der Menschen in Österreich führen. In die Erarbeitung der Ziele im Sinne einer Health-in-all-Policies-Strategie (Gesundheit in allen Politikfeldern) waren sämtliche relevanten Akteure eingebunden. Alle Politikbereiche sollen übergreifend zur Förderung der gesunden Lebensbedingungen beitragen. Die Gesundheitsziele sind auch für SE relevant, beispielsweise das Ziel 3 „Die Gesundheitskompetenz der Bevölkerung stärken“, das Ziel 6 „Gesundes Aufwachsen für Kinder und Jugendliche bestmöglich gestalten und unterstützen“ (viele SE betreffen Kinder) oder das Ziel 10 „Qualitativ hochstehende und effiziente Gesundheitsversorgung für alle nachhaltig sicherstellen“.

Um optimale Versorgungsstrukturen und zielgerichtete Leistungen für die kommenden Generationen garantieren zu können, einigten sich Bund, Länder und Sozialversicherung im Jahr 2012 auf eine Reform des österreichischen Gesundheitswesens. Kern der Reform ist die Einführung einer partnerschaftlichen Zielsteuerung-Gesundheit und damit eine gemeinsame, partnerschaftliche und sektorenübergreifende Steuerung, Planung und Organisation des Gesundheitswesens (Bundes-Zielsteuerungsvertrag 2013). Der Bundes-Zielsteuerungsvertrag weist zahlreiche Bezugspunkte zu SE auf. Für vier Steuerungsbereiche (Versorgungsstrukturen, Versorgungsprozesse, Ergebnisorientierung

und Finanzziele) wurden strategische und operative Ziele sowie dazugehörige Maßnahmen definiert. Durch diese soll eine abgestimmte Leistungserbringung am „Best Point of Service“ sichergestellt werden. Als „Best Point of Service“ wird eine Ausgestaltung der kurativen Versorgung verstanden, in der die Leistung zum richtigen Zeitpunkt am richtigen Ort sowie bei optimaler medizinischer und pflegerischer Qualität gesamtwirtschaftlich möglichst kostengünstig erbracht wird.

Die Definition der Ziele und Maßnahmen zu allen Handlungsfeldern im NAP.se berücksichtigen sowohl die Rahmen-Gesundheitsziele als auch die Vorgaben der Zielsteuerung-Gesundheit (Vereinbarung gemäß Art. 15a B-VG Zielsteuerung-Gesundheit, Bundes-Zielsteuerungsvertrag für die Jahre 2013 bis 2016).

Im September 2011, ein Jahr vor dem Abschluss der Arbeiten zu den Rahmen-Gesundheitszielen und der Gesundheitsreform, veröffentlichte das BMG die Kindergesundheitsstrategie, ein umfassendes, integratives Strategiekonzept, das in einem intensiven Diskussionsprozess im Rahmen des im Frühjahr 2010 vom BMG initiierten Kindergesundheitsdialogs in Zusammenarbeit mit rund 180 Expertinnen und Experten aus Wissenschaft, Praxis, Politik und öffentlicher Verwaltung erarbeitet worden war (BMG 2011). Im November 2012 wurde die „Kindergesundheitsstrategie“ anlässlich des ersten Umsetzungsberichtes der Koordinationsstelle für Kinder- und Jugendgesundheit am BMG in „Kinder- und Jugendgesundheitsstrategie“ umbenannt, um bereits im Titel zu verdeutlichen, dass diese Strategie das Wohlergehen von Kindern und Jugendlichen gleichermaßen zum Ziel hat (BMG 2012a). Getragen vom Grundgedanken der politikübergreifenden Verantwortung für Gesundheit (Health-in-all-Policies) definiert die Kinder- und Jugendgesundheitsstrategie – verteilt auf fünf übergeordnete Themenfelder – 20 Ziele und weit mehr als 100 Maßnahmen, mit deren Hilfe die Kinder- und Jugendgesundheit in Österreich insgesamt verbessert werden soll. Eine Vielzahl von Maßnahmen beschäftigt sich dabei unmittelbar oder mittelbar mit gesundheitlichen, rehabilitativen und sozialen Aspekten bei Kindern und Jugendlichen, drei Bereiche, die auch im Kontext der Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit SE eine zentrale Rolle spielen. So ergeben sich insbesondere im Themenfeld 1 „Gesellschaftlicher Rahmen“ (Ziel 1 „Bewusstsein für spezielle Bedürfnisse von Kindern und Jugendlichen stärken“), im Themenfeld 4 „Gesundheitliche Chancengleichheit“ (Ziel 10 „Chancengleichheit für gesundheitlich benachteiligte Kinder und Jugendliche fördern“ sowie Ziel 11 „Früherkennung und gezielte Förderung bei Kindern und Jugendlichen verbessern“) und im Themenfeld 5 „Versorgung von kranken Kindern und Jugendlichen in spezifischen Bereichen“ (Ziele 12 „Ambulante Erstversorgung optimieren und zu Tagesrandzeiten und am Wochenende verbessern“, 13 „Pädiatrische Kompetenz in der Notfallversorgung stärken“, 14 „Versorgung in Krankenhäusern kinderfreundlicher machen“, 15 „Versorgung in ausgewählten Bereichen verbessern (Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik, Neuropädiatrie, Sozialpädiatrie)“, 18 „Angebot für Rehabilitation von Kindern und Jugendlichen verbes-

sern“ und 19 „Pädiatrische Pflege sicherstellen sowie Kinderhospizarbeit und Palliative Care ausbauen“) wichtige Anknüpfungspunkte zum NAP.se, die bei der konkreten Ausgestaltung der Maßnahmen des Aktionsplanes und deren nachfolgender Umsetzung besonders berücksichtigt werden sollen.

## 1.6 Evaluation und Monitoring

Der NAP.se kombiniert Plan und Strategie. Umsetzungsprozess des NAP.se sowie dessen Erfolg werden durch ein entsprechendes Monitoring überprüft, wobei für die einzelnen Handlungsfelder spezifische Erfolgsindikatoren – unter anderem in Abstimmung mit europäischen Entwicklungen und Vorgehensweisen – noch festzulegen sind. Vielfalt und Komplexität der Maßnahmen erfordern die Definition der Indikatoren im aktiven Umsetzungsprozess zur jeweiligen Maßnahme. So ist sichergestellt, dass aktuellen Entwicklungen und eventuell notwendigen Anpassungen Rechnung getragen werden kann. Das Erstellen der Indikatoren soll im Jahr 2015 abgeschlossen sein. Das Monitoring soll primär die NKSE übernehmen, wobei das BMG zusätzlich geeignete Institutionen identifizieren und beauftragen kann.

## 1.7 Kosten

Die Umsetzung von Maßnahmen ist mit Kosten verbunden. Diese sind bei der Planung von den jeweils involvierten Akteuren zu berücksichtigen. Derzeit steht allerdings kein definiertes Budget zur Verfügung, außerdem ist gegebenenfalls auf für mehrere Jahre festgesetzte Budgetrahmen Bedacht zu nehmen.

Die tatsächlichen Kosten für jede einzelne im NAP.se vorgeschlagene Maßnahme werden bereits bei der konkreten Planung und Definition des jeweiligen Umsetzungsprozesses – analog der Indikatoren-Entwicklung – ermittelt. In die Kostenschätzung werden die an der Umsetzung beteiligten Institutionen zeitnah einbezogen, damit die potenziellen Financiers das benötigte Budget entsprechend vorsehen können. Am Ende der Laufzeit des aktuellen NAP.se (2018) liefert das Gesundheitsressort mit Unterstützung der NKSE eine Gesamtaufstellung der insgesamt für die Erarbeitung und Umsetzung des NAP.se aufgewendeten Mittel.

# 2 Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen – Handlungsfelder

Die Versorgung von Menschen, die an SE leiden, soll in definierten Handlungsfeldern mit konkreten Maßnahmen in den Jahren 2014 bis 2018 nachhaltig verbessert werden.

Wichtige Aspekte sind:

- verbesserter, landesweit einheitlicher Zugang zu Diagnose, Behandlung, Rehabilitation und Pflege dank transparenter Behandlungspfade;
- rasche, qualitätsgesicherte Diagnosestellung und Versorgung in definierten Expertisezentren und Labors unter Beteiligung aller Versorgungsebenen, um bestmögliche, rasche und wohnortnahe Versorgung zu gewährleisten;
- gesicherte umfassende medizinische Versorgung von Menschen mit SE durch langfristig gewährleistete Finanzierung von Therapien für SE (u. a. von Orphan Drugs);
- statistische Erfassung der Häufigkeiten der einzelnen SE in Österreich durch eine geeignete Dokumentation und Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der Behandlung von SE auf Basis dieser Dokumentation;
- umfassendes Wahrnehmen von SE und der damit verbundenen Behandlungsmöglichkeiten insbesondere in den beteiligten Gesundheitsberufen;
- starke unabhängige Selbsthilfegruppen, die nicht nur essenziell zu höherer Lebensqualität, sondern auch enorm zur generellen Versorgung von Erkrankten beitragen.

Aus diesen Überlegungen leiten sich die nachfolgend im Detail behandelten Handlungsfelder ab.

## 2.1 Handlungsfeld 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem

### 2.1.1 Ausgangslage und Problemanalyse

Dieses Handlungsfeld beschäftigt sich mit Problemlagen, die durch mangelndes Wissen und Bewusstsein zu SE entstehen können. Themenschwerpunkte sind Entwicklung und Einführung eines Kodierungssystems sowie die Erstellung einer persönlichen Informationskarte für an SE erkrankte Personen.

## Dokumentation und Erfassung der Patientinnen und Patienten mit SE (Kodierungssystem für SE)

### Internationaler Kontext

In der Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich SE wird unter Abschnitt II. (Angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme SE) festgehalten, dass die Mitgliedstaaten sicherstellen sollen, dass „SE in geeigneter Weise kodiert werden und in allen Gesundheitsinformationssystemen auffindbar sind, und eine angemessene Anerkennung der Krankheit in den nationalen Systemen der gesundheitlichen Versorgung und Krankenversicherung auf Grundlage der ICD (Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme) fördern“ (Rat der Europäischen Union 2009). In dieser Empfehlung wird insbesondere an die Verwendung des unter der organisatorischen Aufsicht der WHO auszuarbeitenden ICD-11-Kodierungssystems gedacht, da die ICD-10 seltene Krankheiten äußerst rudimentär abbildet.

Bislang gibt es im Erarbeitungsprozess der ICD-11 keine Einigung auf den Modus der Integration von SE; generell ist die Fertigstellung derzeit nicht abzusehen. Inzwischen beschreiten einzelne Mitgliedstaaten andere Wege zur Entwicklung geeigneter Kodierungssysteme. Das deutsche Gesundheitsministerium beauftragte das DIMDI (Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information)<sup>2</sup> mit der Entwicklung einer eigenen Kodierung für SE (Projektlaufzeit: 3 Jahre). Diese baut auf der bestehenden ICD-Kodierung auf und erlaubt eine Verlinkung mit den rund 7.000 „Orpha Codes“ aus der Orphanet Datenbank für SE, sodass keine parallele Kodierung notwendig wird.

### Nationaler Kontext

Problemfelder, die sich mangels adäquater Kodierungsmöglichkeit für SE ergeben und durch die Ergebnisse einer empirischen Erhebung (Voigtländer et al. 2012) bestätigt werden:

- Unzureichende Dokumentation von SE
  - **keine Information zur Prävalenz:** Derzeit existiert in Österreich keine Routinedokumentation zur Anzahl der Patientinnen/Patienten mit SE. Ausnahmen bestehen gegebenenfalls punktuell für bestimmte Krankheitsbilder, für die auf Eigeninitiative von Expertinnen und Experten Patientenregister geführt werden. Mit ICD-10 können nur etwa zehn Prozent der Patientinnen und Patienten mit SE im stationären Setting erfasst werden;

---

2 <http://www.dimdi.de/static/de/index.html>

- durch die **fehlende Möglichkeit der adäquaten Diagnosedokumentation (Kodierung)** ist es auch nicht möglich, jene Leistungen, die Patientinnen und Patienten mit SE erhalten, zuzuordnen. Bedarfsorientierte gesundheitsökonomische oder planerische Analysen werden dadurch erschwert bzw. können nicht durchgeführt werden;
- **nicht immer kostendeckende Honorierung** der für die Betreuung von Patientinnen und Patienten mit SE erbrachten Leistungen: Da die Betreuung und dabei insbesondere diemedikamentöse Therapie einer/eines Betroffenen sehr hohe Kosten verursachen kann, ist es notwendig, geeignete Abrechnungsmodalitäten für eine adäquate Abgeltung zu entwickeln und sicherzustellen (siehe auch HF 4, Abschnitt 2.4).

### **Informationskarte für Patientinnen und Patienten mit SE**

Das European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) greift in seinem Zusatzdokument zur obengenannten Empfehlung des Rates die Problematik des mangelnden Wissens über SE als internationales Phänomen auf. Dies betrifft sowohl ärztliche sowie nichtärztliche Gesundheitsberufe wie auch Institutionen (Versicherungsträger und Sozialbehörden). Im Kontakt mit Ärztinnen/Ärzten oder Institutionen, insbesondere aber auch in mit der Krankheit in Zusammenhang stehenden Notfällen sind Betroffene häufig mit dem Problem konfrontiert, dass zumeist schon die Krankheit an sich den handelnden Akteuren unbekannt ist und somit auch hochrelevante Zusatzinformationen (u. a. im Hinblick auf teilweise lebensrettende Maßnahmen) nicht zur Verfügung stehen. In einzelnen EU-Mitgliedsländern (z. B. Portugal) gibt es in der Zwischenzeit persönliche Informationskarten für Patientinnen/Patienten mit SE (EUROPLAN 2013). Diese Maßnahme soll sicherstellen, dass in Notfällen alle relevanten Patienteninformationen einschließlich besonderer Begleitumstände der jeweiligen SE zur Verfügung stehen und der Kontakt zu entsprechenden spezialisierten Zentren rasch hergestellt und die Patientin oder der Patient der geeigneten Gesundheitseinrichtung zugewiesen werden kann. In Österreich haben sich gleichartige, für bestimmte Gruppen von SE geschaffene Informationskarten bereits in der Praxis bewährt. Die Karte ist von der Patientin / vom Patienten optional mitzuführen und enthält Informationen zur jeweiligen SE, etwaige, insbesondere (aber nicht ausschließlich) in Notfällen zu beachtende Besonderheiten der Krankheit sowie die Kontaktdaten entsprechender spezialisierter Zentren.

Als weitere wichtige Informationsquelle für das Vorgehen in Notfällen stellt „Orphanet“ (Orphanet 2011), das Internetportal zu seltenen Krankheiten, für eine Reihe von SE Notfallleitlinien, die von internationalen Expertinnen und Experten ausgearbeitet wurden, zum Download frei zur Verfügung.

## **2.1.2 Zielsetzung**

**Ziel 1:** Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in allen Expertisezentren (Typ A, Typ B und Typ C; vgl. HF 2, Punkt 2.2.1) sowie in weiterer Folge optional Ausdehnung auf andere Versorgungsstufen;

**Ziel 2:** Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der medizinischen Leistungen für SE;

**Ziel 3:** Einführung einer persönlichen Informationskarte für Patientinnen/Patienten mit SE.

## 2.1.3 Maßnahmen

Tabelle 1: Ziele und Maßnahmen im HF 1 „Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in allen Expertisezentren (Typ A, Typ B und Typ C; vgl. HF 2, Punkt 2.2.1) sowie in weiterer Folge optional Ausdehnung auf andere Versorgungsstufen</i>			
1	Mitarbeit bei der Entwicklung eines Kodierungssystems für SE* a) Veranstaltung eines Workshops zur Kodierung mit nationalen und deutschen Expertinnen/Experten b) Folgeschritte werden im Anschluss an den Workshop definiert	a) BMG/NKSE b) BMG	a) 2014 b) im Anschluss an a) festzusetzen
2	Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in Expertisezentren (Typ A, Typ B, Typ C; vgl. HF 2, Punkt 2.2.1)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• NKSE</li> <li>• Krankenanstaltenträger</li> <li>• Bundesländer</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 1 und in Abhängigkeit von der konkreten Designation entsprechender Expertisezentren
3	Prüfen der möglichen Ausweitung der Dokumentation (Kodierung) für SE auf Bereiche außerhalb der Expertisezentren (andere Spitäler, niedergelassener Bereich)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• SV</li> <li>• Bundesländer</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 2
<i>Ziel 2: Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der medizinischen Leistungen für SE</i>			
4	Prüfen, ob die derzeitigen Abrechnungs- und Honorierungskataloge das Leistungsgeschehen in Zusammenhang mit SE in ausreichendem Maße abbilden	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• NKSE</li> <li>• SV</li> <li>• Bundesländer</li> </ul>	im Anschluss an die Maßnahme 2
5	In Abhängigkeit vom Ergebnis der Maßnahme 4, Adaptieren der entsprechenden Abrechnungs- und Honorierungskataloge zur Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der Behandlung von SE in allen Versorgungsbereichen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• SV-Bundesländer</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 4
<i>Ziel 3: Einführung einer persönlichen Informationskarte für Patientinnen/Patienten mit SE</i>			
6	Erstellen eines Konzepts zur Einführung einer Patienteninformationskarte	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Pro Rare Austria</li> </ul>	2016
7	Konsequativ: Entwickeln einer Online-Plattform für Behandlungs- und Notfallleitlinien für definierte Gruppen von SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Orphanet</li> <li>• in Zusammenarbeit mit medizinischen Fachgesellschaften</li> <li>• FG Qualität</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 6

\*geplante Kooperation mit dem DIMDI

## 2.2 Handlungsfeld 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen

Verbesserte medizinisch-klinische Versorgung vereint ein breites Spektrum an teils direkt, teils indirekt wirkenden Maßnahmen, die sich hier im NAP.se auf drei inhaltlich und funktionell aufeinander abgestimmte Schwerpunkte verteilen:

- Designation spezialisierter Zentren für nach medizinischen Gesichtspunkten in Gruppen zusammengefasste SE;
- Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle für SE;
- Weiterführen und nachhaltiges Sichern von Orphanet als umfassendes Informationssystem für SE.

Da diese Schwerpunkte – ungeachtet der engen inhaltlichen Verknüpfung – von Strukturen getragen werden, die organisatorisch völlig unabhängig voneinander sind, werden sie im Folgenden in drei separaten Unterkapiteln dargestellt.

### 2.2.1 Designation spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen

#### 2.2.1.1 Ausgangslage und Problemanalyse

##### Internationaler Kontext

Die Einrichtung spezialisierter Zentren<sup>3</sup> für SE in den einzelnen europäischen Mitgliedstaaten und deren nachfolgende Vernetzung auf europäischer Ebene stellt seit mehr als einem Jahrzehnt eines der zentralen Anliegen der Europäischen Union dar. Die Bemühungen der EU werden dabei u. a. von dem Grundgedanken geleitet, dass SE einen jener Bereiche bilden, in denen eine intensiviertere Zusammenarbeit auf europäischer Ebene zu einem signifikanten Mehrwert für alle Einwohnerinnen und Einwohner Europas

---

3 In den europäischen Textdokumenten ist im Zusammenhang mit Zentren für SE nur von „Centres of Expertise“ (Expertisezentren) die Rede. Dieses Ein-Stufen-Konzept ist eine Empfehlung, macht aber nicht für alle europäischen Mitgliedstaaten gleichermaßen Sinn. Für Österreich wird mit dem NAP.se ein deutlich differenzierteres, dreistufiges Modell aus sogenannten „Expertisezentren“, „Expertiseclustern“ und „Assoziierten Zentren“ vorgestellt, das gezielt auf die Besonderheiten und strukturellen Rahmenbedingungen in Österreich abgestimmt ist (s. Abschnitt „Nationaler Kontext“). Um diese Zentren nicht jedes Mal im NAP.se einzeln auflisten zu müssen, werden sie im Folgenden unter dem Oberbegriff „spezialisierte Zentren“ zusammengefasst.

führt. Aus diesem Grunde beschäftigten sich im Verlauf der letzten zehn Jahre diverse europäische Gremien und Institutionen mit verschiedenen Aspekten des Themas SE und publizierten ihre Arbeitsergebnisse in einer Reihe von Textdokumenten. Diese Vorarbeiten bildeten schließlich eine wesentliche Grundlage für die Ausarbeitung der drei zentralen Grundsatzdokumente der EU zum Thema SE: Der Mitteilung der Kommission von 2008, der Empfehlung des Rates von 2009 und der Richtlinie des Europäischen Parlaments und des Rates von 2011. Darüber hinaus flossen sie auch in die Ausarbeitung der Empfehlung des Sachverständigenausschusses der Europäischen Union für seltene Krankheiten (EUCERD) zu möglichen Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren für SE ein (EUCERD 2011).

Diese vier Dokumente bilden die Basis für das vorliegende Unterkapitel, ihre wesentlichen Inhalte und Vorgaben werden daher im Folgenden kurz beschrieben. Eine ausführliche Darstellung aller Entwicklungsschritte und der hierbei beteiligten Gremien finden sich in Anhang 4.1 und Anhang 4.3 des NAP.se.

**Mitteilung der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa:** In dieser Mitteilung empfiehlt die Europäische Kommission nachdrücklich die Entwicklung nationaler/regionaler spezialisierter Zentren für SE und die Errichtung von Europäischen Referenznetzwerken (ERN), um „die flächendeckende qualitativ hochwertige Gesundheitsversorgung im Bereich seltener Krankheiten zu verbessern“, und weist in diesem Zusammenhang darauf hin, dass derartige spezialisierte Zentren für SE „auch eine wesentliche Rolle bei der Entwicklung oder Förderung spezialisierter sozialer Dienstleistungen“ spielen könnten (Europäische Kommission 2008).

**Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten:** Die nachfolgende Empfehlung des Europäischen Rates (in dieser Angelegenheit vertreten durch die Gesundheitsministerinnen/Gesundheitsminister) geht einen Schritt weiter und fordert die Mitgliedstaaten in einem eigenständigen Abschnitt (IV. Fachzentren und Europäische Referenznetze für seltene Krankheiten) zu einer Reihe konkreter Schritte und Maßnahmen auf (Rat der Europäischen Union 2009).

So sollen die Mitgliedstaaten:

- „bis Ende 2013 in ihrem gesamten Staatsgebiet geeignete Fachzentren<sup>4</sup> für SE ermitteln und gegebenenfalls eine Unterstützung für die Errichtung solcher Fachzentren prüfen;
- die Beteiligung der Fachzentren an europäischen Referenznetzen unter Beachtung der nationalen Zuständigkeiten und Vorschriften für ihre Zulassung oder Anerkennung fördern;
- Strukturen für die Versorgung von Patienten einrichten, die an seltenen Krankheiten leiden, indem sie eine Zusammenarbeit der Spezialisten und einen Austausch von Fachleuten und Fachwissen auf diesem Gebiet innerhalb des Landes oder erforderlichenfalls aus dem Ausland einführen;
- den Einsatz von Informations- und Kommunikationstechnologien, beispielsweise der Telemedizin, unterstützen, wenn dies erforderlich ist, um die notwendige spezielle medizinische Versorgung auch aus der Ferne sicherzustellen;
- in ihre Pläne oder Strategien die notwendigen Bedingungen für die Verbreitung des Fachwissens und die Mobilität der Spezialisten einbeziehen, um die wohnortnahe Behandlung der Patienten zu erleichtern;
- darauf hinwirken, dass in den Fachzentren bei SE ein multidisziplinärer<sup>5</sup> Ansatz in der Versorgung verfolgt wird.“

**Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung:** Diese Richtlinie, urz auch „Patientenmobilitätsrichtlinie“ genannt, ist ein allgemeingültiger, genereller Gesetzestext, der sich überwiegend mit verschiedenen rechtlichen und technischen Aspekten der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung für alle Patientinnen und Patienten befasst, unabhängig davon, ob es sich um eine häufige oder eine seltene Erkrankung handelt. In den Artikeln 12 und 13 greift die Richtlinie das Thema SE direkt auf. So werden in Artikel 13 („Seltene Krankheiten“) mehrere allgemeine Maßnahmen der Europäischen Kommission benannt, die die Mitgliedstaaten dabei unterstützen sollen, die Diagnose- und Behandlungskapazität für SE in Europa zu stärken und weiterzuentwickeln. In Artikel 12, der der Einrichtung der ERN gewidmet ist, führt

- 
- 4 Übersetzung des englischen Begriffes „Centres of Expertise“ in der Empfehlung; da der Begriff „Fachzentren“ im medizinischen Zusammenhang die Gefahr in sich birgt, zu eng – nämlich ausschließlich bezogen auf ein medizinisches Fachgebiet – ausgelegt zu werden, verwendet der NAP.se stattdessen den Oberbegriff „spezialisierte Zentren“; dieser Oberbegriff bringt zudem die Untergliederung des österreichischen Zentrums-konzeptes in drei Arten von Zentren (Expertisezentren, Expertisecluster und Assoziierte Zentren; s. Abschnitt „Nationaler Kontext“) besser zum Ausdruck.
- 5 Übersetzung des englischen Begriffes „multidisciplinary“ in der Empfehlung; im deutschen Sprachraum ist mit diesem Begriff im medizinischen Zusammenhang ein „interdisziplinärer und multiprofessioneller“ Arbeitsansatz gemeint.

die Richtlinie an, dass es eine wesentliche Aufgabe der zukünftigen Referenznetzwerke ist, „Verbesserungen bei der Diagnose und bei der Bereitstellung einer hochwertigen, allgemein zugänglichen und kostengünstigen Gesundheitsversorgung für alle Patienten mit Gesundheitsproblemen zu erleichtern, die eine besondere Konzentration von Fachwissen erfordern und in medizinische Bereiche fallen, in denen es nur wenige Sachverständige gibt“ – eine Definition, die in dieser Form primär auf Patientinnen und Patienten mit SE zutrifft. Zu diesem Zweck legt Artikel 12 weiterhin fest, dass alle Gesundheitsdienstleister (d. h. alle spezialisierten Zentren), die sich einem ERN anschließen möchten, nachprüfbar definierte Bedingungen und Qualitätskriterien erfüllen müssen, die von der Europäischen Kommission in Zusammenarbeit mit den Mitgliedstaaten ausgearbeitet wurden (Rat der Europäischen Union 2014a; Rat der Europäischen Union 2014b). Hierzu zählen auch besondere Qualitätskriterien für auf SE spezialisierte Zentren.

**EUCERD-Empfehlungen zu Qualitätskriterien für Expertisezentren für SE in den Mitgliedstaaten:** Die im Oktober 2011 verabschiedeten Empfehlungen des EUCERD bilden den Abschluss eines mehrjährigen Diskussionsprozesses auf EU-Ebene und stellen den Mitgliedstaaten ein umfassendes Portfolio an Leistungs- und Qualitätskriterien für auf SE spezialisierte Zentren zur Verfügung (EUCERD 2011).

### Nationaler Kontext

Auch auf nationaler Ebene erlangte in den vergangenen Jahren die Designation spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste SE hohen Stellenwert. Dementsprechend wurde die mögliche Bedeutung von spezialisierten Zentren im Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) mit mehreren Fragenkomplexen erhoben, die sich gezielt mit den Aspekten Zugänglichkeit der Versorgungsbereiche, Qualität der Versorgung und mögliche Verbesserungsmaßnahmen sowie Leistungskriterien für Expertisezentren befassten (vgl. Abschnitt 3.1 des Berichtes). In Zusammenhang mit der Designation spezialisierter Zentren wurden folgende Problemlagen im Bereich der Versorgung identifiziert:

- **Verbesserungsbedarf beim Zugang zum stationären Bereich (Spitäler, Tageskliniken) und zum ambulanten Bereich (Spitalsambulanzen, selbständige Ambulatorien und niedergelassener Bereich):** Um ihre grundsätzliche Einschätzung gebeten, bewerteten die Befragten die allgemeine Zugänglichkeit zum Gesundheitsversorgungssystem überwiegend als niederschwellig. Hinterfragte man hingegen die Zugänglichkeit verschiedener Versorgungsbereiche für Patientinnen und Patienten mit SE, zeigten sich teils markante Unterschiede zwischen den einzelnen Befragungsgruppen. So bewerteten Kostenträger und Ärztinnen/Ärzte den Zugang zum stationären und ambulanten Bereich überwiegend positiv, während die explizit positive Zustimmungsquote bei allen anderen Befragungsgruppen auf etwa 50 Prozent sank – ein eindeutiger Hinweis darauf, dass viele Befragte in diesen Bereichen relevantes Verbesserungspotenzial für Betroffene sehen.

- **Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung im stationären und spitalsambulanten Bereich:** Zur Frage, in welchen Bereichen eine Verbesserung von Umfang und/oder Qualität der Versorgung von an SE Leidenden notwendig sei, wünschten sich die Befragten mit großer Mehrheit entsprechende Leistungs- und Qualitätsverbesserungen im Bereich der Spitalsambulanzen und der stationären Versorgung. Zusätzlich unterstützten sie den Gedanken nachdrücklich, auf einzelne oder auf Gruppen von SE spezialisierte Zentren zu designieren. Nur Kostenträger waren in ihrer Einschätzung zum Verbesserungsbedarf in diesen Bereichen etwas zurückhaltender (50 Prozent orteten einen Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der ebengenannten Versorgungsbereiche).
- **Verbesserungsbedarf bei der Vernetzung der Leistungserbringer:** Alle Befragten wiesen auf Defizite insbesondere in der Vernetzung zwischen den verschiedenen Ebenen des Gesundheitssystems, aber auch zwischen den einzelnen Berufsgruppen hin und sprachen sich mit Zustimmungsquoten von 80 bis 100 Prozent für die Entwicklung von Maßnahmen zur Verbesserung der Vernetzung zwischen den verschiedenen Leistungserbringern aus.
- **Fehlen expliziter spezialisierter Zentren für SE:** Um eine Bewertung gebeten, inwiefern die Designation expliziter, spezialisierter Zentren für SE eine zielführende Maßnahme zur Verbesserung der Versorgung von Betroffenen sei, stimmten die Befragten für das Etablieren derartiger Zentren an ausgewählten Standorten. Die hohen Zustimmungsraten von rund 70 Prozent bei den Kostenträgern (wobei hier anzumerken ist, dass aus dieser Gruppe in absoluten Zahlen lediglich sechs von insgesamt 20 Kostenträgern [einschließlich des Hauptverbandes der Sozialversicherungsträger] an der Befragung teilgenommen hatten, was allerdings, in Prozentwerten ausgedrückt, 30 Prozent der Kostenträger entspricht) und 90 bis 100 Prozent bei allen übrigen Befragungsgruppen belegen dabei eine hohe Akzeptanz, die das Konzept von spezialisierten Zentren für SE inzwischen auch national genießt. In die gleiche Richtung weisen auch die Ergebnisse zur Frage nach möglichen Leistungs- und Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren, denn die meisten vorgeschlagenen Kriterien wurden nicht nur von allen Befragten mehrheitlich positiv bewertet, sie erzielten häufig sehr hohe Zustimmungswerte zwischen 80 und 100 Prozent. Diese überdurchschnittlich hohe Zustimmung untermauert nicht nur die weitreichende Akzeptanz gegenüber dem Zentrenkonzept, sie dokumentiert in indirekter Form auch den Bedarf an spezialisierten Zentren für SE.
- **Verbesserungsbedarf hinsichtlich der Dauer bis zur Diagnosestellung:** Die Problematik langer Latenzzeiten bis zur Diagnosestellung bei SE tangiert mehrere Bereiche der Gesundheitsversorgung gleichermaßen und lässt sich daher nicht alleine durch die Designation spezialisierter Zentren für SE beseitigen. Dennoch sahen alle im Kontext der Berichterstellung befragten Expertinnen und Experten die Designation spezialisierter Zentren für SE als ein wichtiges Element an, mit dessen Hilfe die durchschnittlichen Diagnosestellungszeiten für Patientinnen und Patienten verkürzt werden könnten.

Die geschilderten Problemlagen stützen die Überlegungen des Gesundheitsressorts und anderer Vertreterinnen und Vertreter des Gesundheitswesens zur Designation spezialisierter Zentren für SE nachdrücklich. Alle am Ausarbeitungsprozess des NAP.se beteiligten Akteure sind sich allerdings darin einig, dass das Konzept spezialisierter Zentren nur für jene Gruppen von SE sinnvoll ist, für die es einerseits entsprechende Expertinnen und Experten in Österreich gibt und deren (kumulierte) Anzahl an Patientinnen und Patienten andererseits so groß ist, dass die erforderliche besondere medizinische Expertise überhaupt aufgebaut und langfristig erhalten werden kann.

### **Bisherige Vorarbeiten im Rahmen der Erstellung des NAP.se**

Als Vorbereitung auf die geplante Designation von spezialisierten Zentren für Gruppen von SE wurden erste grundlegenden Arbeiten bereits im Zuge der Ausarbeitung des NAP.se in Angriff genommen. Hierzu zählen die Ausarbeitung (1) eines Stufenkonzepts für spezialisierte Zentren, (2) allgemeiner Leistungs- und Qualitätskriterien für die verschiedenen spezialisierten Zentren und (3) einer medizinisch sinnvollen Gruppierung von SE.

**Stufenkonzept für spezialisierte Zentren für SE / Gruppen von SE:** Spezialisierte Zentren für SE sollen die Kompetenzen rund um eine definierte SE oder Gruppen von SE bündeln und als zentrale Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärztinnen/Ärzte fungieren. Darüber hinaus sollen die Zentren relevante Forschungsarbeiten im nationalen und internationalen Kontext durchführen. Aufgrund der österreichischen Bevölkerungsstruktur sieht das für den NAP.se entwickelte Konzept ein differenziertes Drei-Stufen-Modell mit folgenden Zentrumstypen vor:

- Expertisecluster (Typ A-Zentrum)
- Expertisezentrum (Typ B-Zentrum)
- Assoziiertes Zentrum (Typ C-Zentrum)

Die einzelnen Zentrumstypen sowie ihre Funktion und Einbindung in die österreichische Versorgungslandschaft werden in Anhang 4.2 des NAP.se detailliert beschrieben.

**Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ A- und Typ B-Zentren:** Ausgehend von den Empfehlungen des EUCERD (EUCERD 2011) und dem im Kontext der Patientenmobilitätsrichtlinie entwickelten Konzept zu Leistungskriterien für jene Gesundheitsdienstleister (d.h. spezialisierte Zentren), die an ERN teilnehmen wollen, wurden spezifische, an die österreichische Situation angepasste Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ B-Zentren einerseits und Typ A-Zentren andererseits ausgearbeitet, die die Basis für das in Österreich geplante Designationsverfahren für Zentren für SE bilden. Die vollständigen Kriterienlisten einschließlich begleitender Erläuterungen finden sich in Anhang 4.3 des NAP.se.

**Gruppierung von SE in Österreich:** Um spezialisierte Zentren für Gruppen von SE designieren zu können, bedarf es neben definierter Leistungs- und Qualitätskriterien auch einer Festlegung von Krankheitsgruppen, die im jeweiligen Zentrum behandelt werden sollen. Als Vorarbeiten wurden im Jahr 2013 seitens der NKSE aus Quellmaterialien der internationalen Referenzdatenbank für SE Orphanet mehrere Dokumente erstellt. Hierbei handelte es sich um eine Gesamtliste aller in Orphanet erfassten SE sowie spezifische Listen für die verschiedenen Organ- und/oder Querschnittsfächer. Diese Arbeiten werden im Jahr 2014 in Kooperation mit den medizinischen Fachgesellschaften fortgesetzt (s. Tabelle 2, Maßnahmen 8-12)<sup>6</sup>.

---

6 Während die NKSE insbesondere bei der Ausarbeitung der Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ B-Zentren auf mehrere, im Konsens erarbeitete EU-Dokumente zurückgreifen konnte (s. o. sowie detaillierte Erläuterungen in Anhang 4.1, Punkte 4.1.4 und 4.1.5, und Anhang 4.3), existieren vergleichbare gemeinsame europäische Empfehlungen zur Gruppierung von SE nicht. Dies hängt im Wesentlichen mit zwei Faktoren zusammen: Erstens ist die Gruppierung von SE, d. h. die sinnvolle, Entwicklung und Erhalt von Spezialexpertise gewährleistende Zusammenfassung von einzelnen, medizinisch zusammengehörenden Krankheitsbildern zu einer größeren Gruppe, von der Größe des betreffenden Mitgliedstaates und seiner Zahl an Patientinnen und Patienten mit einer SE abhängig. So können beispielsweise in Deutschland mit seiner gut zehnfach größeren Bevölkerungszahl deutlich kleinere Gruppen an Einzelerkrankungen zusammengefasst werden, um auf jene Mindestanzahl an Patientinnen/ Patienten zu kommen, die für die Entwicklung und den Erhalt der für diese Krankheitsgruppe erforderlichen hochspezialisierten Expertise notwendig ist. Zweitens wird die Gruppierung von SE auch von strukturellen Rahmenbedingungen und der Organisationsstruktur des jeweiligen Mitgliedslandes beeinflusst (zentrale versus föderale Strukturen, integrative Krankenanstaltenkonzepte versus Disziplinenorientierte Kliniken). Aus diesen beiden Gründen muss sich die Erarbeitung der funktionellen Gruppierung von SE letztlich an den spezifischen Erfordernissen in Österreich ausrichten. Durch den Rückgriff auf die Orphanet-Quellmaterialien (Gesamtliste der erfassten SE und Klassifikationsstruktur der Datenbank) als Ausgangsmaterial für die weiteren Arbeiten mit den Fachgesellschaften ist allerdings gewährleistet, dass der gemeinsame europäische, supranationale Aspekt von SE so weit wie möglich in den Gestaltungsprozess der Gruppierung von SE in Österreich integriert wird.

### **2.2.1.2 Zielsetzung**

- Ziel 1:** Zusammenfassung der einzelnen SE zu medizinisch sinnvollen Krankheitsgruppen auf Basis gemeinsamer klinischer, differentialdiagnostischer, therapeutischer und/oder pathophysiologischer Merkmale sowie Definition der interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen in der (medizinischen und sozialen) Versorgung von Menschen mit Erkrankungen in diesen Gruppen;
- Ziel 2:** Designation spezialisierter Zentren für definierte Gruppen von SE, die sich hinsichtlich ihres Anforderungsprofils und Leistungsspektrums in drei Versorgungsstufen untergliedern;
- Ziel 3:** Integration dieser spezialisierten Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft durch intensivierete Vernetzung aller beteiligten Versorgungsebenen;
- Ziel 4:** Bereitstellung von Rahmenbedingungen für die Integration österreichischer Expertise in ERN.

### 2.2.1.3 Maßnahmen

Tabelle 2:

Ziele und Maßnahmen im HF 2, Punkt 2.2.1. „Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung durch Einrichtung spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Zusammenfassung der einzelnen SE zu medizinisch sinnvollen Krankheitsgruppen auf Basis gemeinsamer klinischer, differentialdiagnostischer, therapeutischer und/oder pathophysiologischer Merkmale sowie Definition der interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen in der (medizinischen und sozialen) Versorgung von Menschen mit Erkrankungen in diesen Gruppen</i>			
8	Fortsetzen und Abschließen der Arbeiten zur Gruppierung von SE (Zusammenfassen der einzelnen Erkrankungen zu medizinisch sinnvollen Gruppen)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Medizinische Fachgesellschaften</li> </ul>	2014
9	Fortsetzen und Abschließen der Arbeiten zur Zuordnung der einzelnen SE zu (hauptverantwortlichen) Organ- bzw. Querschnittsfächern	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Medizinische Fachgesellschaften</li> </ul>	2014
10	Fortsetzen und Abschließen der Erfassung interdisziplinärer und multiprofessioneller Anforderungen bei einzelnen SE / Gruppen von SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Medizinische Fachgesellschaften</li> <li>• FG Planung</li> <li>• FG Qualität</li> </ul>	2014/2015
11	Regelmäßige Überprüfung / Aktualisierung der Gruppierung von SE sowie der Definition von interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen bei SE / Gruppen von SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Medizinische Fachgesellschaften</li> <li>• FG Planung</li> <li>• FG Qualität</li> </ul>	2015 ff.
12	Öffentliche Information zur Gruppierung von SE (z. B. Webseite; s. a. Maßnahme 19)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2015 ff.
<i>Ziel 2: Designation spezialisierter Zentren für definierte Gruppen von SE, die sich hinsichtlich ihres Anforderungsprofils und Leistungsspektrums in drei Versorgungsstufen untergliedern</i>			
13	Verankerung der generellen Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ A-, Typ B- und Typ C-Zentren in geeignetem Planungsinstrument (vgl. Anhang 4.3.2, 4.3.3 und 4.3.4)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE/GÖG</li> <li>• FG Planung</li> <li>• Krankenanstaltenträger</li> <li>• BGK</li> </ul>	2014/2015
14	Ausarbeiten der spezifischen Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ sowie konsekutiv Typ C-Zentren für vorgegebene Gruppen von SE; Verankerung der Kriterien in geeignetem Planungsinstrument	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE</li> <li>• Expertengruppe für SE</li> <li>• Zuständige Fachgruppen</li> <li>• Krankenanstaltenträger</li> </ul>	2015
15	Entwicklung eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für Typ A-, Typ B und Typ C-Zentren; Abstimmung mit korrespondierenden Verfahren auf EU-Ebene	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE (partiell in Zusammenarbeit mit ausgewählten Pilot-Typ B-Zentren)</li> <li>• Abstimmung mit BMG, HVB, Bundesländern, Krankenanstaltenträgern</li> </ul>	2015

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
16	Definition einer Designationsstelle; Definition einer koordinierenden Stelle zur technischen Administration des Bewerbungsverfahrens (s. a. Maßnahme 17)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• HVB</li> <li>• FG Planung</li> </ul>	2015
17	Durchführung von (Top-down- und Bottom-up-)Bewerbungsrunden und Designation von Typ B-, Typ C- sowie konsekutiv Typ A-Zentren	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE / andere koordinierende Stelle</li> <li>• Designationsstelle</li> </ul>	2015 ff
18	Öffentliche Information zu den designierten spezialisierten Zentren (z.B. Webseite)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Designationsstelle</li> </ul>	Im Anschluss an erfolgte Designationen
19	Workshop zur Entwicklung von Indikatoren für das Messen der Qualität der Patientenversorgung sowie zur Entwicklung von Verfahren für entsprechende Ergebnismessungen; Abstimmung mit vergleichbaren Prozessen auf EU-Ebene	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• FG Qualität</li> <li>• PG Indikatoren</li> </ul>	2016
20	Entwicklung eines separaten Evaluations- und Auditverfahrens für die in 5-Jahres-Intervallen geplanten Überprüfungen der Leistungen bereits designierter Typ A- und Typ B-Zentren; Abstimmung mit korrespondierenden Verfahren auf EU-Ebene	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• ggf. zusätzlich koordinierende Stelle</li> <li>• Designationsstelle</li> </ul>	2016/2017
<b>Ziel 3: Integration dieser spezialisierten Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft durch intensivierete Vernetzung aller beteiligten Versorgungsebenen</b>			
21	Unterstützung der horizontalen und transsektoralen Vernetzung der Typ A-, Typ B- und Typ C-Zentren mit den anderen Versorgungsstufen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 17
<b>Ziel 4: Bereitstellung von Rahmenbedingungen für die Integration österreichischer Expertise in ERN</b>			
22	Unterstützung bei der europäischen Vernetzung mit ERN	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2015 ff

## **2.2.2 Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen**

### **2.2.2.1 Ausgangslage und Problemanalyse**

#### **Internationaler Kontext**

Die Empfehlung des europäischen Rates von 2009 erwähnt nicht explizit die Einrichtung einer nationalen koordinierenden Stelle für SE, wobei Erfahrungen aus anderen Ländern wie z. B. Italien und Deutschland aber zeigen, dass es sinnvoll und notwendig ist, eine zentrale nationale Anlaufstelle bzw. Informationsdrehscheibe für SE zu haben.

#### **Nationaler Kontext**

Die Gründung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) basiert auf einer Petition für einen Nationalen Aktionsplan für SE im Februar 2008. Infolge dieser Petition wurde im Mai 2009 eine Unterkommission für SE beim OSR eingerichtet. Im Dezember 2010 beendete dieses Gremium seine Tätigkeit und die vom BMG im Jänner 2011 neugegründete NKSE übernahm die Agenden. Die NKSE ist an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) angesiedelt und arbeitet in enger Kooperation mit der Medizinischen Universität Wien (MUW) u. a. an der Verbesserung des Versorgungssystems im Bereich SE. Die Organisationsstruktur der NKSE sieht zwei beratende Gremien vor (vgl. Abbildung 2): die Expertengruppe für SE (ab 2014 Beirat für SE) mit einem breiten Spektrum verschiedener Akteure und die Strategische Plattform für SE, die Entscheidungsträger von Bund, Ländern, Sozialversicherung und der GÖG repräsentiert (zur detaillierten institutionellen Zusammensetzung beider Gremien vgl. Anhang 4 sowie Anhang 5 des NAP.se).

Beiden Gremien kommen dabei unterschiedliche Aufgaben und Funktionen zu. So ist die Expertengruppe für SE als ein rein beratendes Gremium zur Diskussion von Inhalten SE-relevanter Dokumente oder zur Diskussion anderer Fragestellungen im Kontext von SE konzipiert. Mitglieder der Expertengruppe können dabei selbstverständlich eigene, mit der jeweiligen Institution oder Gruppe von Akteuren, die sie repräsentieren, abgestimmte Konzepte in den Diskussionsprozess einbringen. Steht am Ende eines Diskussionsprozesses ein Textdokument, wird das Einverständnis zum Inhalt des Dokumentes durch einen informellen Abstimmungsprozess dokumentiert, wobei nach Möglichkeit ein Konsensentscheid innerhalb der gesamten Gruppe erzielt werden soll. Ist dies nicht möglich, erfolgt die Zustimmung oder Ablehnung im Rahmen eines Mehrheitsentscheids. Das Abstimmungsergebnis hat dabei außerhalb der Expertengruppe grundsätzlich nur Empfehlungscharakter ohne jegliche Form rechtlicher Verbindlichkeit.

Die Strategische Plattform für SE ist hingegen als ein inhaltliches Prüfungs- und strategisches Beratungsgremium für das BMG angelegt. Sie ist damit funktionell betrachtet ein über der Expertengruppe für SE stehendes Gremium, welches die in Zusammenarbeit mit der Expertengruppe oder unabhängig von dieser erstellten Arbeitsergebnisse der NKSE noch einmal inhaltlich begutachtet und deren Kohärenz mit den übergeordneten Zielen und Strategien des Gesundheitswesens überprüft. Zusätzlich soll die Strategische Plattform das BMG anlassbezogen bei der Frage der weiteren strategischen Ausrichtung der Arbeiten der NKSE beraten. Die Ergebnisse dieses Beratungsprozesses besitzen im Gegensatz zu denen der Expertengruppe (s. o.) eine weitgehende Verbindlichkeit, die nur durch die Entscheidungsbefugnis jener Institutionen, Gremien und Fachgruppen im Gesundheitswesen begrenzt wird, die für ein spezielles Thema gesondert und letztendlich zuständig sind. Aufgrund dieser weitgehenden Entscheidungsbefugnis sollen die Beschlüsse der Strategischen Plattform im Konsens (einschließlich möglicher Stimmenthaltungen) gefällt werden, nicht aber gegen die Stimme/Stimmen eines beteiligten Systempartners.

Aufgrund der einander synergistisch ergänzenden Inhalte und Arbeiten ist auch das österreichische Länderteam der internationalen Datenbank Orphanet (Orphanet Austria) an die NKSE angebunden. Das Orphanet Austria Länderteam wird zwar primär an der MUW geführt und koordiniert, auch wird der Hauptteil der Arbeiten von den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern der MUW geleistet. Dennoch kann das volle Potential der österreichischen Beteiligung an Orphanet nur ausgeschöpft werden, wenn eine enge Zusammenarbeit mit dem Team der NKSE besteht, ein Umstand, der durch eine enge Vernetzung zwischen der NKSE und Orphanet Austria und durch die gemeinsame Mitgliedschaft beider Trägerorganisationen (MUW und GÖG) als Partner im EU-Projekt Joint Action Orphanet Europe gewährleistet werden soll. Zu weiteren Details zu Orphanet Austria siehe Schwerpunkt 2.2.3.

Abbildung 2:

Organisationsstruktur der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen inklusive Auftraggeber und begleitende Gremien



Legende: Das Bundesministerium für Gesundheit ist der primäre Auftraggeber der NKSE, die in ihrer Arbeit durch zwei extra für diesen Zweck geschaffene Gremien (die Expertengruppe für SE – ab 2014 „Beirat für SE“ – und die Strategische Plattform für SE) unterstützt wird (durchgezogene Linien). Dabei fungiert die Expertengruppe für SE als reines Beratungsgremium, während die Strategische Plattform für SE als inhaltliches wie strategisches Prüf- und Entscheidungsgremium dient. Zusätzlich besteht außerhalb dieser Organisationsstruktur auf Grund der einander ergänzenden Aufgabenbereiche eine enge Assoziation mit dem an der MUW angesiedelten Länderteam der Datenbank Orphanet (Orphanet Austria, gestrichelte Linie).

### Zielsetzung

Das grundlegende Ziel der NKSE ist die messbar verbesserte Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE; im Speziellen werden nachstehende Ziele verfolgt:

- Ziel 1:** Defizite hinsichtlich SE im Gesundheits- bzw. Versorgungssystem erheben;
- Ziel 2:** Nationale Strategie zur Behebung der identifizierten Defizite im Bereich SE (NAP.se) erarbeiten;
- Ziel 3:** Umsetzung der nationalen Strategie für SE (NAP.se) begleiten;
- Ziel 4:** Erhebung und Strukturierung des medizinischen Leistungsangebots im Bereich SE;
- Ziel 5:** Förderung eines österreichweit einheitlichen Zugangs zur medizinischen Versorgung von SE einschließlich Therapien am „Best Point of Service“;
- Ziel 6:** Informationsdrehscheibe für SE;
- Ziel 7:** Vernetzung auf europäischer Ebene zur Gewährleistung eines kontinuierlichen Austausches im Bereich SE.

### 2.2.2.2 Maßnahmen

Aufgaben bzw. Leistungsspektrum der NKSE werden jährlich mit dem BMG je nach Bedarf ausverhandelt. Grundsätzlich steht jedoch für die nächsten fünf Jahre die Umsetzung der Maßnahmen zu den Handlungsfeldern im NAP.se im Vordergrund der Arbeiten. Der Zeitplan zum Abschluss der jeweiligen geplanten Maßnahmen ist den Unterkapiteln zu den Handlungsfeldern zu entnehmen.

Neben laufenden Projektarbeiten (Beantworten von Anfragen aus dem BMG bzw. von sonstigen Akteuren im Bereich SE sowie laufende Informationsaufbereitung für fachspezifische Kongresse) sind folgende in der Tabelle 3 genannten Maßnahmen geplant:

Tabelle 3:

Ziele und Maßnahmen im HF 2, Punkt 2.2.2 „Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Defizite hinsichtlich SE im Gesundheits- bzw. Versorgungssystem erheben</i>			
23	Versorgungsbedarf der Patientinnen/Patienten mit SE in Österreich erheben (Publikation: Seltene Erkrankungen in Österreich (Voigtländer et al. 2012))	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2012 abgeschlossen
<i>Ziel 2: Nationale Strategie zur Behebung der identifizierten Defizite im Bereich SE (NAP.se) erarbeiten</i>			
24	Erstellen eines Nationalen Aktionsplans für SE (NAP.se)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2013/2014 (Publikation 2014)
<i>Ziel 3: Umsetzung der nationalen Strategie für SE (NAP.se) begleiten</i>			
<i>Ziel 4: Erhebung und Strukturierung des medizinischen Leistungsangebots im Bereich SE (vgl. Punkt 2.2.1)</i>			
<i>Ziel 5: Förderung eines österreichweit einheitlichen Zugangs zur medizinischen Versorgung von SE einschließlich Therapien am „Best Point of Service“ (vgl. Punkt 2.2.1 und Abschnitt 2.4)</i>			
25	Begleiten des Umsetzungsprozesses des NAP.se	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2014-2018
<i>Ziel 6: Informationsdrehscheibe für SE</i>			
26	Bereitstellen von SE-relevanten Informationen für ausgewählte Zielgruppen (vgl. Abschnitt 2.6)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	laufend
<i>Ziel 7: Vernetzung auf europäischer Ebene zur Gewährleistung eines kontinuierlichen Austausches im Bereich SE</i>			
27	Teilnehmen an Treffen von Gremien der Europäischen Kommission im Kontext von SE Optional: Mitarbeit an europäischen Projekten in Zusammenhang mit SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	laufend

## **2.2.3 Einrichtung und nachhaltige Unterstützung eines umfassenden Informationssystems (Orphanet)**

### **2.2.3.1 Ausgangslage und Problemanalyse**

#### **Internationaler Kontext**

Die 1996 in Frankreich ins Leben gerufene, kostenlos zu nutzende Online-Datenbank für SE Orphanet (Orphanet 2011) stellt weltweit das umfassendste Informationssystem für SE dar. Orphanet enthält einerseits ein Verzeichnis für Serviceleistungen einschließlich Kliniken und Ambulanzen, Labors, Selbsthilfegruppen, Register, Biobanken, sowie Forschungsprojekte und klinische Studien in den Partnerländern, andererseits eine Enzyklopädie mit Übersichtsartikeln und/oder Kurzzusammenfassungen.

#### **Nationaler Kontext**

Seit 2002 gibt es Orphanet auch in und für Österreich (Orphanet Austria). Das Team von Orphanet Austria besteht aus Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern der MUW und der NKSE und wird aus Netzwerkprojekten der EU, seit 2011 auch zur Hälfte über das BMG finanziert. Im Kontext der empirischen Erhebung zur Situation von Betroffenen mit SE in Österreich bewerteten die Befragten das Internet als eine der wichtigsten Informationsquellen zu SE (Voigtländer et al. 2012). Zusätzlich zur fortlaufend aktualisierten Online-Version von Orphanet ist allerdings auch eine regelmäßige, jeweils überarbeitete Herausgabe einer Druckversion von Orphanet (z. B. in einem Abstand von drei Jahren) zu überlegen, um auch Menschen zu erreichen, die derzeit noch keinen oder nur ungenügenden Internetzugang haben. Beispiele aus Frankreich, Deutschland und Italien zeigen, dass in diesen Ländern die Printversion intensiv genutzt wird und damit die allgemeine Sichtbarkeit von Orphanet noch einmal deutlich gesteigert werden kann.

Da die Finanzierung von Orphanet in Österreich seit dem Jahr 2002 nicht lückenlos gewährleistet werden konnte und zudem die aktuelle Teilfinanzierung durch die EU im Jahr 2014 vorerst ausläuft, stellt sich folgendes Problem:

- Derzeit ist die Finanzierung von Orphanet Austria langfristig nicht sichergestellt.

Für den Ausbau und die Nachhaltigkeit der Datenbereitstellung ist ein Finanzierungsmodus vonnöten, der den laufenden Betrieb von Orphanet Austria sichert.

### **2.2.3.2 Zielsetzung**

**Ziel 1:** Ausbau der Inhalte der Datenbank sowie Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung von Orphanet Austria.

### 2.2.3.3 Maßnahmen

Tabelle 4:

Ziele und Maßnahmen im HF 2, Punkt 2.2.3 „Einrichtung und nachhaltige Unterstützung eines umfassenden Informationssystems (Orphanet)“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Ausbau der Inhalte der Datenbank sowie Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung von Orphanet Austria</i>			
28	Entwickeln eines Konzepts für eine langfristige Finanzierung für Orphanet Austria	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• BMWFW</li> <li>• Bundesländer</li> <li>• HVB / SV</li> <li>• ggf. andere Financiers</li> </ul>	2014/2015
29	Kompletieren und Fortführen der Orphanet-Datenbank unter Berücksichtigung des Orphanet-Qualitätsschemas	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Orphanet Austria</li> </ul>	2014 ff.

## 2.3 Handlungsfeld 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen

### 2.3.1 Ausgangslage und Problemanalyse

Aufgrund der Verschiedenheit der Themenfelder im Bereich Diagnostik wird dieses Handlungsfeld in folgende Subkapitel untergliedert:

- Medizinisch-diagnostische Laboratorien
- Andere diagnostische Leistungen für SE
- Screening-Untersuchungen für SE
- Undiagnosed Diseases Program

#### Medizinisch-diagnostische Laboratorien

##### Internationaler Kontext

Gegenüber den in HF 2 genannten klinischen Expertisezentren gibt es auf europäischer Ebene keine Richtlinien oder Kriterien für diagnostische Laboratorien für SE. Zwar existiert mit der Akkreditierungsnorm ISO 15189 ein Goldstandard für die Qualität und Kompetenz medizinischer Laboratorien, die speziellen Anforderungen an die Diagnostik von SE werden darin aber nicht berücksichtigt. Für genetische Labors besteht mit dem europäischen Projekt Eurogentest der Versuch einer Harmonisierung genetischer Untersuchungen und genetischer Beratung auf europäischer Ebene.

##### Nationaler Kontext

Die empirische Erhebung zur Situation von Betroffenen mit SE in Österreich stellt die überdurchschnittlich lange Latenz bis zur Diagnosefindung als einen der Kernproblempunkte aus Patientensicht – mit entsprechenden Implikationen für die daraus entstehenden Kosten im Gesundheitswesen – dar (Voigtländer et al. 2012). Neben Mängeln in der Primärversorgung und klinischen Abklärung sind dafür auch Lücken in der Zusammenarbeit zwischen klinischen und diagnostischen Fächern sowie fehlende Leistungsstandards im Bereich der Labordiagnostik in Bezug auf SE verantwortlich zu machen. Besondere Problempunkte bei der Labordiagnostik von SE sind folgende:

- Problemstellungen, die sich aufgrund der im Vergleich zu Routineanalysen deutlich geringeren Untersuchungszahlen ergeben:
  - Hoher technischer Aufwand, da sich die Entwicklung von Kits und Automaten für Firmen kaum lohnt;

- hohe Kosten der Einzeluntersuchung aufgrund hohen technischen Aufwands und geringer Anzahl zeitgleicher Analysen (dadurch zusätzlicher personeller Aufwand);
  - besondere Anforderungen an die Durchführung von Analysen und die Interpretation der Ergebnisse: dazu nötige Qualifikationen werden im Rahmen der allgemeinen Ausbildung in einem Laborfach nicht erworben;
  - mangelnde Erfahrung und Routine befundender Ärztinnen/Ärzte aufgrund der seltenen Durchführung der Analysen;
  - besondere Anforderungen an die Qualitätssicherung: typischerweise werden aufwändige Untersuchungen zur Abklärung einer SE im Lauf eines Patientenlebens nur einmal angefordert, wodurch zusätzlich höchster Anspruch an die Zuverlässigkeit des Einzelergebnisses entsteht.
- Unzureichende Erstattung des tatsächlichen Aufwandes der Analyse durch pauschale Abgeltung der Einzeluntersuchung (vgl. HF 1, auch analog zu in HF 4 geschilderter Problematik).

#### **Andere diagnostische Leistungen für SE**

Auch auf dem Gebiet anderer unterstützender diagnostischer Leistungen (apparative Diagnostik wie z. B. bildgebende Diagnostik, andere klinisch-diagnostische Untersuchungen) existieren – ähnlich wie für medizinisch-diagnostische Laboratorien – derzeit weder auf europäischer noch auf nationaler Ebene verbindliche Qualitäts- und Kompetenzrichtlinien im Hinblick auf SE.

#### **Screening-Untersuchungen für SE**

##### **Internationaler Kontext**

Ein weiteres zentrales Gebiet in der Diagnostik von SE stellen Screening-Untersuchungen dar. Laut einer EU-weiten Evaluation von Neugeborenen-Screeningprogrammen für SE in den Mitgliedstaaten betreibt Österreich in diesem Bereich eines der umfangreichsten Programme weltweit (Europäische Kommission 2006).

##### **Nationaler Kontext**

Während in der empirischen Erhebung zu SE in Österreich Screeningverfahren für SE jenseits des Neugeborenenalters von den Kostenträgern mehrheitlich abgelehnt wurden, bestätigten alle Befragungsgruppen die Notwendigkeit des Neugeborenen Screenings bzw. früher Diagnoseverfahren im Neugeborenenalter (Voigtländer et al. 2012). Trotz des sehr hohen Standards des österreichischen Neugeborenen Screenings bestehen derzeit in diesem Bereich noch einzelne Herausforderungen:

- Fehlen eines unabhängigen Gremiums zur regelmäßigen, systematischen, alle medizinischen Disziplinen umfassenden Beobachtung und Bewertung von wissenschaftlichen Entwicklungen auf dem Gebiet des Neugeborenen Screenings bzw. von neuen therapeutischen Möglichkeiten bei SE, nach denen potenziell gescreent wird;
- Fehlen von transparenten Ein- und Ausschlusskriterien für SE in das Neugeborenen Screening.

## **Undiagnosed Diseases Program**

### **Internationaler Kontext**

Für Betroffene, für die trotz längerer Bemühungen keine Diagnose gestellt werden kann und die mit großer Wahrscheinlichkeit an einer SE leiden, wurde im Jahr 2008 das NIH (National Institutes of Health) Undiagnosed Diseases Program (UDP) in den USA ins Leben gerufen. Es handelt sich dabei um eine Initiative des National Human Genome Research Institute (NHGRI), des NIH Clinical Center und des NIH Office of Rare Diseases Research. Um an dem Programm teilnehmen zu können, muss die/der Erkrankte von seiner/seinem behandelnden Ärztin/Arzt dem UDP zugewiesen werden. Zunächst wird nur die Krankenakte begutachtet und dann entschieden, ob die Patientin / der Patient für das Programm in Frage kommt. Ist dies der Fall, wird die/der Betroffene für einen üblicherweise einwöchigen stationären Aufenthalt im NIH Clinical Center aufgenommen, während dessen ein interdisziplinär arbeitendes Team aus Spezialistinnen/Spezialisten der verschiedensten Fachbereiche eine umfassende Abklärung vornimmt. Insgesamt werden aus Kapazitätsgründen pro Jahr nur etwa 150 Erkrankte (der Bedarf an einer solchen Abklärung ist tatsächlich um ein Vielfaches höher) im Rahmen dieses Programms untersucht; davon erhält rund ein Viertel bis die Hälfte eine klinisch, molekularbiologisch oder biochemisch gesicherte Diagnose.

### **Nationaler Kontext**

Derzeit existiert in Österreich keine spezielle, ausgewiesene Anlaufstelle für Betroffene mit langfristig nicht diagnostizierten Erkrankungen, bei denen es sich mit hoher Wahrscheinlichkeit um eine SE handelt. Daraus ergibt sich sowohl für die betroffenen Patientinnen und Patienten als auch für das Gesundheitssystem eine Reihe von Problemen:

- Hohe Latenzzeit bis zur Diagnosestellung, daher unter Umständen Fortschreiten einer chronischen Erkrankung, fehlende, falsche oder zu späte Therapie sowie hohe psychische Belastung für die Betroffenen und deren Umfeld;
- wiederholtes Aufsuchen verschiedenster medizinischer Einrichtungen durch die Betroffenen, dadurch hoher finanzieller und personeller Aufwand pro Patientin/Patient;

- wiederholte, oft redundante Anordnung diagnostischer Maßnahmen durch das Fehlen einer zentralen, die Befunde überschauenden und administrierenden Anlaufstelle, dadurch ebenfalls Entstehen unnötiger Kosten.

### **2.3.2 Zielsetzung**

#### **Medizinisch-diagnostische Laboratorien**

**Ziel 1:** Ausarbeitung und Implementierung von Qualitäts- und Leistungskriterien für diagnostische Laboratorien für SE;

**Ziel 2:** Designation spezialisierter Labors für SE / Gruppen von SE;

**Ziel 3:** Integration dieser spezialisierten Labors in die österreichische Versorgungslandschaft durch enge Vernetzung aller beteiligten Versorgungsebenen;

**Ziel 4:** Erarbeitung von Finanzierungsmodellen für labordiagnostische Leistungen für SE.

#### **Andere diagnostische Leistungen für SE**

**Ziel 5:** Ausarbeitung und Implementierung von österreichweit einheitlichen Standards für die apparative Diagnostik bei SE;

**Ziel 6:** Designation von spezialisierten diagnostischen Einrichtungen für SE / Gruppen von SE gemäß den vorgenannten österreichweit einheitlichen Standards.

#### **Screening-Untersuchungen für SE**

**Ziel 7:** Einrichtung eines auf ministerieller Ebene angesiedelten offiziellen wissenschaftlichen Beirates für das österreichische Neugeborenen-Screening-Programm.

#### **Undiagnosed Diseases Program**

**Ziel 8:** Entwicklung eines österreichischen „Undiagnosed Diseases Program“.

## 2.3.3 Maßnahmen

Tabelle 5:

Ziele und Maßnahmen im HF 3 „Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Ausarbeitung und Implementierung von Qualitäts- und Leistungskriterien für diagnostische Laboratorien für SE</i>			
30	Fortsetzen und Abschließen der Definition von Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien, die mit der Diagnostik von SE befasst sind	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Expertinnen/Experten (ausgewählte Mitglieder des Beirates für SE [s. HF 8] sowie externe Expertinnen/Experten)</li> </ul>	2015 ff.
31	Definieren von Anforderungen an die Kompetenz der mit der Befundung befassten Fachleute	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Expertinnen/Experten (ausgewählte Mitglieder des Beirates für SE [s. HF 8] sowie externe Expertinnen/Experten)</li> <li>• FG Qualität</li> </ul>	2015 ff.
<i>Ziel 2: Designation spezialisierter Labs für SE / Gruppen von SE</i>			
32	Entwickeln eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für mit der Diagnostik von SE befassten medizinischen Laboratorien (analog zur Vorgehens- weise bei EZ, siehe Punkt 2.2.1)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Abstimmung mit HVB, Bundesländern</li> </ul>	im Anschluss an Ziel 1
33	Umsetzen der Designation (Einrichtung einer Designationsstelle)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• HVB</li> <li>• Bundesländer</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 32
34	Einrichten einer offiziellen Webseite zur Sichtbarmachung designierter Laboratorien	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Designationsstelle</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 33
35	Entwickeln eines Evaluations- und Auditverfahrens für designierte Laboratorien	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• ggf. zusätzlich koordinierende Stelle</li> <li>• FG Qualität</li> <li>• Designationsstelle</li> </ul>	im Anschluss an Maßnahme 33
<i>Ziel 3: Integration dieser spezialisierter Labs in die österreichische Versorgungslandschaft durch enge Vernetzungen aller beteiligten Versorgungsebenen</i>			
36	Unterstützen der bundesweiten Vernetzung designierter Laboratorien untereinander und mit anderen Versorgungsebenen; Unterstützung bei der Vernetzung mit Orphanet	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE</li> <li>• Orphanet Austria</li> </ul>	voraussichtlich ab 2018 relevant

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 4: Erarbeitung von Finanzierungsmodellen für labordiagnostische Leistungen für SE</i>			
37	Prüfung und allfällige Revision der relevanten Leistungskataloge	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Kostenträger</li> </ul>	voraussichtlich ab 2018 relevant
<i>Ziel 5: Ausarbeitung und Implementierung von österreichweit einheitlichen Standards für die apparative Diagnostik bei SE</i>			
<i>Ziel 6: Designation von spezialisierten diagnostischen Einrichtungen für SE / Gruppen von SE gemäß den vorgenannten österreichweit einheitlichen Standards</i>			
38	Ausarbeiten von Kompetenzkriterien für Expertinnen/Experten, die mit der apparativen Diagnostik von SE befasst sind	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Expertinnen/Experten</li> <li>• FG Qualität</li> </ul>	voraussichtlich ab 2018 relevant
<i>Ziel 7: Einrichtung eines auf ministerieller Ebene angesiedelten offiziellen wissenschaftlichen Beirates für das österreichische Neugeborenen-Screeningprogramm</i>			
39	Einrichten eines ständigen wissenschaftlichen Beirats für das österreichische Neugeborenen-Screening	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG und BMWF</li> </ul>	2015
<i>Ziel 8: Entwicklung eines österreichischen „Undiagnosed Diseases Program“</i>			
40	Ausarbeiten eines Konzeptes für ein UDP in Österreich	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Expertinnen/Experten</li> </ul>	2016

## 2.4 Handlungsfeld 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene

Generell unterscheiden sich Therapieangebote für Personen mit SE – siehe dazu auch Abschnitt 2.4. des Berichts „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) – nicht substantiell von Therapieformen anderer, chronischer und/oder lebensbedrohlicher Erkrankungen (wie z. B. der Strahlentherapie). Eine Besonderheit besteht aber in der medikamentösen Therapie, hier gibt es „spezielle“ Arzneimittel: einige „Orphan Drugs“ wurden spezifisch zur Therapie einer oder mehrerer bestimmter SE entwickelt (vgl. Definition in Abschnitt 1.1). Diese stehen daher auch im Fokus des HF 4.

### 2.4.1 Ausgangslage und Problemanalyse

#### Internationaler Kontext

Die Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten sieht im Abschnitt V. (Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene) vor, dass die Mitgliedsländer vorhandenes Fachwissen zusammenführen und die Zusammenführung dieses Wissens mit europäischen Partnern im Hinblick auf eine Reihe von Zielen unterstützen, u. a. durch (Ziel 17 e): „...die gemeinsame Nutzung von Bewertungsberichten über den therapeutischen oder klinischen Mehrwert von Arzneimitteln für seltene Krankheiten auf EU-Ebene, damit diese Arzneimittel den Patienten, die an seltenen Krankheiten leiden, schneller zur Verfügung zu stehen“ (Rat der Europäischen Union 2009). Internationale Zusammenarbeit ist u. a. wichtig, um aussagekräftige Fallzahlen für die jeweilige Erkrankung zu erhalten, die für eine Nutzenbewertung unerlässlich sind.

Das Fehlen von speziellen Anreizen zur Förderung von Forschungs- und Entwicklungsleistungen pharmazeutischer Unternehmen im Bereich Arzneimittel für SE führte zur Europäischen Verordnung (EG) Nr. 141/2000. Diese definierte den Begriff der „Orphan Drugs“ und schuf Anreize zu deren Entwicklung. Laut Einschätzung der pharmazeutischen Anbieter ist die reale Erfolgsquote für eine Orphan Drug-Zulassung dennoch relativ gering, obwohl die Fördermaßnahmen dazu führten, dass inzwischen 76 Medikamente für SE verfügbar sind, davon 68 mit einer zentralen Zulassung aufgrund der genannten EU-Verordnung 141/2000 <http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/orphreg.htm> (Zugriff 09.12.2013) Im Jahr 2005 hatte es erst 22 Medikamente mit einer zentralen Zulassung gegeben (Habl/Bachner 2011).

Die Europäische Kommission unterstützt verschiedenste Aktivitäten zum verbesserten Zugang zu Orphan Drugs auf europäischer Ebene, wobei die nachstehenden zwei zentrale und aktuelle Initiativen sind:

- Kooperation zwischen der European Medicines Agency EMA (Europäische Zulassungsbehörde 2013) und dem Europäischen Netzwerk für Health Technology Assessment (EUnetHTA 2013), deren wesentlicher Bestandteil die Weiterentwicklung des Dialogs („Early Dialogue“) über die Wirksamkeit von Orphan Drugs vor deren Zulassung ist (European Medicines Agency 2013). Österreich war an dieser Kooperation von Anfang an beteiligt.
- Auch die Initiative „Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products (MoCA-OMP)“ im Kontext der EU-Plattform „Zugang zu Medikamenten in Europa“ (Europäische Kommission 2013) zielt darauf ab, einen „Early Dialogue“ zwischen Industrie und Zahlern zu starten, um bereits vor einer neuen Produktentwicklung über mögliche „unmet medical needs“ zu diskutieren. Klinische Studien sollen nicht nur für die Zulassung, sondern auch für zukünftige Zahler der Medikamente relevante Informationen (z. B. für Nutzenbewertungen und Preisverhandlungen) liefern. Dies soll in einem Pilotversuch getestet werden; die zuständigen Behörden Belgiens, Italiens, und der Niederlande gaben bereits eine fixe Zusage dazu. Der Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger (HVB) war als ESIP-Mitglied (European Social Insurance Platform, eine Interessenvertretung von Sozialversicherungsträgern auf europäischer Ebene) von Anfang an Teil der MoCA-Initiative und signalisiert grundsätzlich ebenfalls Interesse, am Pilotversuch teilzunehmen, da dieses Projekt maßgeblich von den Zahlern mitgestaltet wird und ihnen sowie den pharmazeutischen Anbietern in Zukunft eine wissenschaftlich fundierte Verhandlungs- und Bewertungsgrundlage bieten könnte.

### Nationaler Kontext

Im Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) wird der Zugang zu Arzneimitteln von der Mehrheit der befragten Patientinnen/Patienten mit SE bzw. anderen Stakeholdern als sehr gut bewertet, es wurden aber auch einige Problemfelder im Bereich medikamentöser Therapie identifiziert. Die Kernaussagen des Berichtes sind:

- **Finanzielle Aufwendungen für Orphan Drugs im niedergelassenen Bereich:** Im Jahr 2012 wendete die Sozialversicherung für alle erstatteten Medikamente rund 2,7 Mrd. Euro auf. Davon entfielen ca. 106 Mio. Euro auf Arzneimittel zur Behandlung von Patientinnen/Patienten mit SE (Orphan Drugs).

Die Ausgaben umfassen alle auf Kosten der sozialen Krankenversicherung verordneten und abgerechneten Orphan Drugs (auf Basis von Packungen), unabhängig davon ob sie im Erstattungskodex (EKO) angeführt sind oder nicht. Anfang 2012 waren von 62 in der EU zugelassenen Orphan Drugs 51 in Österreich erhältlich; im

selben Zeitraum enthielt der EKO 14 Orphan Drugs, davon waren 13 Arzneimittel in der Gelben und eines in der Roten Box (Voigtländer et al. 2012). In diesem Zusammenhang ist allerdings darauf hinzuweisen, dass der Aufnahme eines Arzneimittels in den EKO ein auch den Aspekt der Preisbildung beinhaltender Verhandlungsprozess zwischen den Sozialversicherungen und den das jeweilige Präparat vermarktenden pharmazeutischen Unternehmen vorangeht und dass abhängig vom Verlauf dieses Verhandlungsprozesses pharmazeutische Unternehmen oftmals entscheiden, auf eine Aufnahme der entsprechenden Arzneyspezialität in den EKO zu verzichten.

Der oben genannte Betrag von 106 Mio. Euro entspricht ca. 3,9 Prozent der gesamten Arzneimittelausgaben der gesetzlichen Krankenversicherung und stellt eine Steigerung um 0,4 Prozent im Vergleich zum Vorjahr dar. Im Jahr 2012 betrug der mengenmäßige Anteil der Orphan Drugs an den gesamten jährlichen Verordnungen rund 0,3 Promille (HVB 2012).

Während die durchschnittlichen Kosten pro Heilmittelverordnung im niedergelassenen Bereich 21,33 Euro betragen, lagen die durchschnittlichen Kosten einer Verordnung einer Orphan Drug im niedergelassenen Bereich bei über 2.700,- Euro im Jahr 2012. Diese Zahlen zeigen, dass Orphan Drugs sich fast immer durch sehr hohe Preise auszeichnen, wofür als Argumente sowohl die hohen Entwicklungskosten gepaart mit kleinen Fallzahlen einerseits, als auch die Monopolstellung der Anbieter andererseits angegeben werden können.

- **Nicht adäquate Abbildung bzw. Abdeckung der Behandlungskosten für SE einschließlich der Kosten für Orphan Drugs im stationären Verrechnungssystem:** Die leistungsorientierte Krankenanstaltenfinanzierung (LKF), die ein Abrechnungssystem von stationären Krankenhausaufenthalten über Fallpauschalen der einzelnen Spitäler innerhalb jedes Bundeslandes darstellt, ermöglicht keine Leistungsdokumentation und Abrechnungsmöglichkeit für hochpreisige Orphan Drugs. Ausgenommen hiervon sind parenterale medikamentöse Therapien von onkologischen SE, die eine entsprechende Leistungserfassung und LKF-Punktevergabe erlauben.
- **Die Höhe der Aufwendungen für medikamentöse Therapien (inkl. Orphan Drugs) im stationären Bereich** ist nicht bekannt, unter anderem auch deshalb, da Preise von jedem Krankenhaus bzw. Krankenanstaltenträger individuell mit den Pharma-Unternehmen ausverhandelt werden.
- **Finanzielle sowie strukturelle Herausforderungen aufgrund der bundesländerübergreifenden bzw. grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung:** Die bundesländerübergreifende Gesundheitsversorgung betrifft die Betreuung von Patientinnen/Patienten aus anderen Bundesländern innerhalb Österreichs;

grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung umfasst die Betreuung von Gastpatientinnen/-patienten aus dem Ausland (dieser Aspekt hat mit der weitgehenden Umsetzung der Patientenmobilitätsrichtlinie in den europäischen Mitgliedsländern (Europäische Kommission 2011) mit Ende 2013 verstärkt an Relevanz gewonnen).

- **Bundesweit einheitliche Kostenerstattung bei Heilbehelfen:** Die Verschreibung von Heilbehelfen unterliegt zwar den Richtlinien über die ökonomische Verschreibungsweise von Heilmitteln und Heilbehelfen (RöV) der sozialen Krankenversicherung, es liegt allerdings kein einheitlicher Leistungskatalog für die Erstattung von Heilbehelfen vor. Somit ist jeder Krankenversicherungsträger für die Ausverhandlung der Preise für Heilbehelfe – in Zusammenarbeit mit dem Competence Center Heilbehelfe / Hilfsmittel der Versicherungsanstalt für Eisenbahn und Bergbau – selbst verantwortlich. Dies führt häufig zu Unterschieden zwischen den Bundesländern.
- **Unklare Finanzierungsstruktur an der Schnittstelle zwischen spitalsambulanten und stationärem Bereich:** Aufgrund der unzureichenden Abdeckung der Finanzierung von medizinischen Leistungen über Pauschalbeträge im spitalsambulanten Bereich werden vermehrt Leistungen, die potenziell spitalsambulant erbracht werden könnten, stationär durchgeführt (beispielsweise teure molekulargenetische Untersuchungen oder ambulante Therapien mit teuren Orphan Drugs).
- **Unklare Finanzierungsstruktur an der Schnittstelle zwischen spitalsambulanten/stationärem und niedergelassenem Bereich:** Aufgrund der unterschiedlichen Zuständigkeiten bei der Finanzierung von medizinischen Leistungen im intramuralen (Landesgesundheitsfonds) sowie im extramuralen (Sozialversicherungsträger) Sektor kann es besonders bei den hochpreisigen Therapien bislang zur Problematik kommen, dass sich die beiden Systempartner angesichts der teils sehr hohen Kosten die Verantwortung zur Übernahme der Finanzierung wechselseitig zuschieben, mit der Folge, dass die Patientin / der Patient zwischen dem intra- und dem extramuralen Bereich hin- und hergeschickt wird und entweder die medizinisch indizierte Leistung gar nicht oder erst mit erheblicher Verzögerung erhält.
- **Häufig hohe private finanzielle Aufwendungen von Patientinnen/Patienten mit einer SE:** Laut NKSE-Erhebung liegen die Gründe hierfür vor allem in der Nicht-Bewilligung von Leistungen (insbesondere Spezialnahrungsmittel oder Nahrungsergänzungsmittel, Heilbehelfe). Sehr oft fallen die beantragten Leistungen nicht in die Leistungspflicht der sozialen Krankenversicherung und können schon allein aus diesem Grund nicht bewilligt werden. Seitens der Sozialversicherung wird darauf hingewiesen, dass hier zum Teil auch ein Informationsdefizit bei den Betroffenen vorliegen könnte: einerseits darüber, welche Leistungen die Krankenversicherung zu erbringen hat, andererseits, welche Hilfen von anderen Institutionen zur Verfügung gestellt werden.

- **Hürden bei den Bewilligungen von Therapien:** Laut NKSE-Erhebung werden von den Patientinnen und Patienten häufige bzw. regelmäßige Kontrolluntersuchungen für allfällige Kostenerstattungen bei Arzneimitteln, Therapien und Hilfsmitteln gefordert, obwohl ihre Krankheit als unheilbar gilt bzw. keine Besserungsaussicht besteht. Allerdings weist der HVB in diesem Zusammenhang darauf hin, dass dies als Qualitätssicherungsmaßnahme notwendig sei (eine Bewilligung steht nicht unbedingt mit der Tatsache, dass eine Erkrankung unheilbar ist, in Zusammenhang; möglich ist auch, dass sich eine Behandlung als ungeeignet erweist, weil sich der Zustand der Patientin / des Patienten verschlechtert hat).

Der infolge der Vereinbarung gemäß Art. 15a B-VG Zielsteuerung-Gesundheit im Juni 2013 beschlossenen Bundes-Zielsteuerungsvertrag greift einzelne der genannten Problemfelder auf. So ist im Steuerungsbereich „Versorgungsprozesse“ das strategische Ziel „Behandlungs- und Versorgungsprozesse inklusive der Versorgung mit Medikamenten sektorenübergreifend am Patientenbedarf und am ‘Best Point of Service’ zu orientieren“ festgelegt. Die im HF 4 definierten Ziele und Maßnahmen berücksichtigen die Vorgaben der Zielsteuerung-Gesundheit (Vereinbarung gemäß Art. 15a B-VG Zielsteuerung-Gesundheit, Bundes-Zielsteuerungsvertrag für die Jahre 2013 bis 2016).

## 2.4.2 Zielsetzung

**Ziel 1:** Vernetzung auf europäischer Ebene, um die Finanzierung von Orphan Drugs nachhaltig zu sichern;

**Ziel 2:** Ermittlung der Kosten ausgewählter Arzneimittel ohne Indikationsüberschneidung zur Behandlung von Personen mit SE sowohl im niedergelassenen als auch im intramuralen Bereich;

**Ziel 3:** Gewährleistung eines einheitlichen Zugangs zu Therapien am „Best Point of Service“;

**Ziel 4:** Erstellung eines bundesweit einheitlichen Leistungskataloges für ausgewählte Heilbehelfe (Pilotprojekt für SE);

**Ziel 5:** Gewährleistung eines kontinuierlichen Zugangs zu adäquater medikamentöser Versorgung.

## 2.4.3 Maßnahmen

Tabelle 6:

Ziele und Maßnahmen im HF 4 „Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Vernetzung auf europäischer Ebene, um die Finanzierung von Orphan Drugs nachhaltig zu sichern</i>			
41	Teilnahme an europäischen Kooperationsprojekten zur Sicherung der nachhaltigen Finanzierung von Orphan Drugs, wie z.B. Mechanisms of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products in Europe (MoCA-OMP)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• HVB</li> <li>• BMG</li> <li>• Industrie</li> <li>• Support NKSE</li> </ul>	2014 ff.
<i>Ziel 2: Ermittlung der Kosten ausgewählter Arzneimittel ohne Indikationsüberschneidung zur Behandlung von Personen mit SE sowohl im niedergelassenen als auch im intramuralen Bereich</i>			
42	Preiserhebung von ausgewählten Orphan Drugs im intramuralen sowie niedergelassenen Bereich (inkl. Einkaufsmodalitäten wie gemeinsamer Einkauf und mögl. Managed Entry Agreements)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE/GÖG</li> <li>• HVB</li> <li>• Krankenanstaltenapotheken</li> <li>• Rechtsträgervertretungen von Landeskrankenanstalten</li> <li>• Industrie</li> </ul>	2014/2015
43	Bereitstellen von Expertise zu SE für die Medikamentenkommission (bei Bedarf)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• GÖG</li> </ul>	Bei Bedarf
44	Mitentwickeln von Konzeptvorschlägen für die Medikamentenkommission für eine verbesserte Finanzierungsstrategie bei ausgewählten hochpreisigen Orphan Drugs (bei Bedarf)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE/GÖG</li> </ul>	Bei Bedarf
<i>Ziel 3: Gewährleistung eines einheitlichen Zugangs zu Therapien am „Best Point of Service“</i>			
45	Etablieren von optimierten Versorgungsabläufen am jeweiligen „Best Point of Service“ (vgl. Punkt 2.2.1)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• Bundesländer</li> <li>• HVB</li> <li>• NKSE/GÖG</li> </ul>	2016 ff.
46	Erarbeiten von Maßnahmen zur Minimierung von Problemlagen im Bereich Therapien für SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pro Rare Austria</li> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2014 ff.
<i>Ziel 4: Erstellung eines bundesweit einheitlichen Leistungskataloges für ausgewählte Heilbehelfe (Pilotprojekt für SE)</i>			
47	Etablieren einer Diskussionsgruppe zur Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges - HVB für Heilbehelfe (Pilotprojekt für SE)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• HVB</li> <li>• BMG</li> <li>• Bundesländer</li> <li>• Unterstützung durch die NKSE</li> </ul>	2015

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 5: Gewährleistung eines kontinuierlichen Zugangs zu adäquater medikamentöser Versorgung</i>			
48	Etablieren eines regelmäßigen Austausches zwischen Chefärztinnen/Chefärzten, der sozialen Krankenversicherung und Patientenvertreterinnen/Patientenvertretern		laufend
49	Ausarbeiten eines trägerübergreifenden einheitlichen Kriterienkatalogs (z. B. im Sinne einer Checkliste) für die Bewilligung von Orphan Drugs und Heilbehelfen im Bereich SE als Unterstützungsinstrument für die Sozialversicherungsträger bei der Entscheidungsfindung im Kontext individuell zu bewertender medizinischer Einzelfallentscheidungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• HVB</li> <li>• Unterstützung durch die NKSE</li> </ul>	2015 ff.

## 2.5 Handlungsfeld 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen

### 2.5.1 Ausgangslage und Problemanalyse

#### Internationaler Kontext

Die Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten sieht unter Abschnitt III. (Erforschung seltener Erkrankungen) fünf Schwerpunkte vor: „...1) laufende Forschungsprojekte und Forschungsmittel im nationalen und im gemeinschaftlichen Rahmen zu ermitteln und die Koordination der gemeinschaftlichen, nationalen und regionalen Programme für seltene Krankheiten zu verbessern; 2) den Bedarf an Grundlagenforschung, klinischer Forschung, transnationaler Forschung und Sozialforschung auf dem Gebiet seltener Erkrankungen zu ermitteln; 3) die Beteiligung nationaler Wissenschaftler an Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen zu fördern; 4) in ihre Pläne oder Strategien Bestimmungen zur Förderung der Forschung über seltene Erkrankungen aufzunehmen; 5) gemeinsam mit der Kommission den Ausbau der Forschungszusammenarbeit mit Drittländern, in denen über seltene Erkrankungen geforscht wird, zu erleichtern“ (Rat der Europäischen Union 2009).

Ein erfolgreiches Beispiel von europäischer Forschungszusammenarbeit im Bereich SE ist das E-Rare-Projekt (ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases) (ERA-Net 2013), das das Ziel einer Vernetzung der Forschung im Bereich SE innerhalb Europas durch regelmäßige Planung und Veröffentlichung von transnationalen Ausschreibungen verfolgt. Österreich ist durch den Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung (FWF) vertreten, der sich seit dem Jahr 2006 an vier Ausschreibungen beteiligt und insgesamt neun österreichische Teilprojekte mit einer Gesamtfördersumme von 1.8 Mio. Euro bewilligt hat.

#### Nationaler Kontext

Allgemeines Ziel der österreichischen Forschungs-, Technologie- und Innovationsstrategie ist es, Potenziale von Wissenschaft, Forschung, Technologie und Innovation in Österreich weiter zu entfalten und gesamthaft zum Einsatz zu bringen, um die großen gesellschaftlichen und wirtschaftlichen Herausforderungen der Zukunft zu meistern. Als eine der großen Herausforderungen für unsere Gesellschaft wird die Sicherstellung eines Lebens in Sicherheit, Gesundheit und mit hoher Lebensqualität für die Menschen in Österreich gesehen. Die Forschungsförderung orientiert sich insbesondere an den Kriterien der Qualität, der Effizienz und der Effektivität.

In weiterer Folge wird die für den Forschungsbereich SE relevante österreichische Forschungs- und Förderlandschaft skizziert:

Forschungsträger:

- **Universitäten:** Universitäten haben den gesetzlichen Auftrag, der wissenschaftlichen Forschung und Lehre zu dienen und hierdurch auch verantwortlich zur Lösung der Probleme des Menschen sowie zur gedeihlichen Entwicklung der Gesellschaft und der natürlichen Umwelt beizutragen. Die Grundfinanzierung der öffentlichen Universitäten in Österreich erfolgt aus Bundesmitteln, deren Höhe im Rahmen von 3-jährigen Leistungsvereinbarungen zwischen jeder Universität und dem Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft (BMWFW) vertraglich festgelegt wird. Forschung an öffentlichen Universitäten in Österreich im Bereich SE wird insbesondere an den Medizinischen Universitäten Wien, Innsbruck und Graz betrieben. Ebenso zählt die Paracelsus Medizinische Privatuniversität Salzburg zu den nationalen Forschungsakteuren im Bereich SE.
- **Österreichische Akademie der Wissenschaften (ÖAW):** Diese ist die größte Trägerin außeruniversitärer akademischer Forschung in Österreich. Die Grundfinanzierung wird ebenfalls über 3-jährige Leistungsvereinbarungen zwischen ÖAW und dem BMWFW vertraglich festgelegt. ÖAW-Institute mit Bezug zu Forschung zu SE sind insbesondere das Center for Molecular Medicine (CeMM) und das Institute of Molecular Biotechnology (IMBA), die zum Teil sehr eng mit universitären Einrichtungen zusammenarbeiten.
- **Ludwig Boltzmann Gesellschaft (LBG):** Die LBG ist eine Trägerorganisation für außeruniversitäre Forschung, die Forschungsinstitute auf bestimmte Zeit im Bereich Medizin und Sozialwissenschaften einrichtet. Ludwig Boltzmann Institute werden auf Basis einer öffentlichen Ausschreibung und internationalen Evaluation ausgewählt. Die LBG wird aus öffentlichen und privaten Mitteln finanziert.

Fördereinrichtungen:

- **Wissenschaftsfonds-FWF:** Der FWF stellt Österreichs zentrale Einrichtung zur Förderung der Grundlagenforschung dar und wird aus Bundesmitteln, die durch das BMWFW bereitgestellt werden, gespeist. Der Fonds steht allen Wissenschaftsdisziplinen offen. Die unabhängige Rechtsstellung des FWF gewährleistet den Schutz vor direkter Einflussnahme durch Interessensgruppen. Zentrales Förderkriterium ist die wissenschaftliche Exzellenz der eingereichten Projekte, die nach dem Wettbewerbsprinzip durch ein internationales peer-review Verfahren beurteilt wird. Aktuell fördert der FWF Projekte im Bereich SE allgemein über Einzelprojekte und im Speziellen über transnationale Projekte durch die Beteiligung am ERA-Net E-RARE (siehe oben).

- **Österreichische Forschungsförderungsgesellschaft mbH (FFG):** Die FFG ist die Förderagentur für unternehmensnahe Forschung und Entwicklung in Österreich. Träger der FFG sind das Bundesministerium für Verkehr, Innovation und Technologie (BMVIT) und das BMWF. Das Förderportfolio der FFG setzt sich aus unterschiedlichen bottom-up und top-down Förderschienen zusammen. 2013 hat das ehemalige BMWFJ, jetzt BMWF, im Rahmen des „Aktionsplans Biotechnologie“ einen spezifischen Förderschwerpunkt für SE mit einem Fördervolumen von 5 Mio. € als Zuschuss veröffentlicht, den die FFG im Rahmen ihres Basisprogramms abwickelt.
- **Austria Wirtschaftsservice Gesellschaft mbH (AWS):** Die AWS ist die Förderbank des Bundes für innovative Unternehmen in Österreich. Eigentümergebiet des Bundes sind das BMWF sowie das BMVIT. Aufgabe ist es, durch die Vergabe von günstigen Krediten, Zuschüssen und Garantien die Unternehmensgründung sowie die Umsetzung von innovativen Unternehmensprojekten zu unterstützen. Die AWS wickelt auch das Life Science Austria (LISA) Schwerpunktprogramm im Auftrag des BMWF ab.
- **Jubiläumsfonds der österreichischen Nationalbank:** Fördermittel werden für wissenschaftliche Forschung hoher Qualität unter anderem im Bereich der medizinischen Wissenschaften mit klinischem Bezug vergeben. Für 2015 ist ein medizinischer Förderungsschwerpunkt auf dem Gebiet der „Seltene Krankheiten« geplant.
- **Bundesländerspezifische Fonds** wie z. B. der medizinisch-wissenschaftliche Fonds der Bürgermeisterin/des Bürgermeisters der Bundeshauptstadt Wien und der Wiener Wissenschafts-, Forschungs- und Technologiefonds (WWTF).

## 2.5.2 Zielsetzung

Verbesserung der Strukturen und des Service für die Forschung im Bereich SE durch:

- Ziel 1:** Sichtbarmachen von und Bewusstsein schaffen für vorhandene nationale und internationale Fördermöglichkeiten für SE in der „wissenschaftlichen Community“;
- Ziel 2:** Schaffen von strukturellen Rahmenbedingungen, um qualitativ hochwertige Bewerbungen zu gewährleisten (hier ist die Querverbindung zu HF 2, Punkt 2.2.1 Designation von spezialisierten Zentren für Gruppen von SE – insbesondere Expertisezentren bzw. Expertisecluster – vorgesehen);
- Ziel 3:** Vernetzung heimischer mit anderen europäischen Expertisezentren, um gemeinsam an internationalen Förderprogrammen teilzunehmen;
- Ziel 4:** Koordination der Unterstützung von SE-spezifischen Forschungsinitiativen, um Österreich als Forschungsstandort im Bereich SE zu positionieren.

## 2.5.3 Maßnahmen

Tabelle 7:

Ziele und Maßnahmen im HF 5 „Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Sichtbarmachen von und Bewusstsein schaffen für vorhandene nationale und internationale Fördermöglichkeiten für SE in der „wissenschaftlichen Community“</i>			
50	Bereitstellen spezifischer Informationen/Links für SE-relevante Ausschreibungen auf der NKSE-Webseite in Kooperation mit den relevanten Förderagenturen und -institutionen (BMWFV)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE als Informationsdrehscheibe</li> <li>• BMWFV</li> </ul>	2014 ff.
51	Gezielte Hinweise auf von Förderinstitutionen angebotene Coaching-Workshops, um Antragstellungen zu unterstützen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• NKSE als Informationsdrehscheibe</li> </ul>	2015 ff.
<i>Ziel 2: Schaffen von strukturellen Rahmenbedingungen, um qualitativ hochwertige Bewerbungen zu gewährleisten (hier ist die Querverbindung zu HF 2, Punkt 2.2.1 Designation von spezialisierten Zentren für Gruppen von SE – insbesondere Expertisezentren bzw. Expertisecluster – vorgesehen)</i>			
52	Designation von Expertisezentren mit einem Schwerpunkt auf Forschung (vgl. HF 2, Punkt 2.2.1 Qualitätskriterien)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Expertisezentren und Expertisecluster (fakultativ auch Assoziierte Zentren)</li> <li>• Krankenanstaltenträger</li> <li>• ggf. Universitätsleitungen</li> <li>• NKSE als Informationsdrehscheibe</li> </ul>	2015 ff.
<i>Ziel 3: Vernetzung heimischer mit anderen europäischen Expertisezentren, um gemeinsam an internationalen Förderprogrammen teilzunehmen</i>			
53	Teilnahme Österreichs an ERN bezüglich Forschungsaspekten	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Expertisezentren und Cluster-Modell</li> <li>• NKSE als Informationsdrehscheibe</li> </ul>	Voraussichtlich ab 2016 relevant
<i>Ziel 4: Koordination der Unterstützung von SE-spezifischen Forschungsinitiativen, um Österreich als Forschungsstandort im Bereich SE zu positionieren</i>			
54	Dialog mit den relevanten Stakeholdern, insbesondere mit Förderagenturen sowie SE-relevanten Forschungseinrichtungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMWFV</li> <li>• NKSE als Informationsdrehscheibe</li> </ul>	2014 ff.

## 2.6 Handlungsfeld 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen

### 2.6.1 Ausgangslage und Problemanalyse

#### Internationaler Kontext

Die Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (Rat der Europäischen Union 2009) sieht in Abschnitt V. (Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene) vor, dass die Mitgliedsländer in ihrem Land vorhandenes Fachwissen über seltene Krankheiten zusammenführen und die Zusammenführung dieses Wissens mit europäischen Partnern im Hinblick auf einige Ziele unterstützen, u. a. durch:

- „... den **Austausch bewährter Verfahren** in Bezug auf Diagnoseinstrumente und medizinische Versorgung sowie Bildung und soziale Versorgung auf dem Gebiet seltener Krankheiten.“
- „... eine angemessene **Schulung und Ausbildung aller Leistungserbringer im Gesundheitswesen** zur Sensibilisierung für diese Krankheiten und zur Information über die zur Versorgung in diesen Fällen zur Verfügung stehenden Mittel ...“
- „... den **Ausbau der medizinischen Ausbildung** auf Gebieten, die für die Diagnose und die Versorgung bei seltenen Krankheiten wichtig sind ...“

Die Cross-Border Healthcare Directive sieht in Artikel 12 „Europäische Referenznetzwerke“, Punkt 2 f) als ein mögliches Ziel vor „... die virtuelle oder physische Verbreitung von Fachwissen zu erleichtern und Informationen, Wissen und bewährte Verfahren innerhalb und außerhalb der Referenznetzwerke zu erarbeiten, zu teilen und zu verbreiten sowie Entwicklungen bei der Diagnose und Behandlung von seltenen Erkrankungen zu fördern;“ und betont in Artikel 13 Punkt a) für seltene Erkrankungen die Notwendigkeit der „Sensibilisierung von Angehörigen der Gesundheitsberufe für die Instrumente, die ihnen auf der Ebene der Union zur Verfügung stehen, um sie bei der konkreten Diagnoseerstellung bei seltenen Krankheiten zu unterstützen, insbesondere die Orphanet-Datenbank und die Europäischen Referenznetzwerke“ (Europäische Kommission 2011).

Eine **EU-weite Erhebung im Jahr 2010 (Sonder-Eurobarometer Nr. 361)** zeigt, dass die europäische Bevölkerung den Begriff „seltene Erkrankungen“ weitgehend definieren kann (EU: 63%, Österreich: 64%), dass jedoch Detailwissen sowie das Bewusstsein darüber immer noch gering sind. Ein Großteil gab an, jemanden zu kennen oder zumindest von jemandem gehört zu haben, die oder der an einer SE leidet (Voigtländer et al. 2012).

## Nationaler Kontext

Der NKSE-Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) identifiziert für das Handlungsfeld 6 folgende wesentliche Problemfelder:

- **Ausgeprägtes Informationsdefizit in allen Zielgruppen:** In der Befragung wurden als wichtigste Informationsquellen für Betroffene und Stakeholder an erster Stelle (Fach-)ärztinnen und -ärzte, gefolgt von Selbsthilfegruppen und Internet genannt. Die Aufklärung der Öffentlichkeit und des medizinischen Fachpersonals ist mangelhaft, ebenso wie spezifische Informationen über die einzelnen Erkrankungen für die Betroffenen selbst.
- **Mangel an übersichtlichen, objektiven und zuverlässigen Informationen zu SE:** Informationen zu SE im Internet sind überschaubar. Die Qualität der Inhalte ist für Nutzerinnen/Nutzer nicht immer nachvollziehbar. Das Ziel 3 der Rahmen-Gesundheitsziele (Gesundheitskompetenz der Bevölkerung – health literacy – stärken; s. a. Abschnitt 1.5) sieht u. a. vor „... den Zugang zu verständlicher, unabhängiger und qualitätsgesicherter Information zu erleichtern ...“. Die frei zugängliche Online-Plattform Orphanet leistet einen wichtigen Beitrag, indem sie von international anerkannten Expertinnen/Experten validierte Informationen zu vielen der derzeit bekannten SE bereitstellt. Auch Selbsthilfegruppen/-organisationen tragen wesentlich zur Bewusstseinssteigerung und zum Informationsaustausch bei. Gebündelte zielgruppenspezifische Informationen fehlen jedoch.

Leistungen der kurativen Versorgung sollen laut Bundes-Zielsteuerungsvertrag am „Best Point of Service“ erbracht werden. Häufig ist der Weg durch das System bis zur Inanspruchnahme der Leistung nicht ausreichend transparent bzw. nachvollziehbar. Der Zugang zu benötigten Leistungen wird dadurch erschwert. Der Bundes-Zielsteuerungsvertrag sieht im Strategischen Ziel 8.3 vor, „Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz durch objektive, qualitätsgesicherte und zielgruppenspezifische Informationen zu stärken“ und dadurch den Zugang zu Leistungen am „Best Point of Service“ zu fördern.

- **SE finden in Österreich zu wenig Beachtung:** Das Thema SE stößt innerhalb der Bevölkerung grundsätzlich auf positives Interesse. Die überwiegende Mehrheit der von der NKSE befragten Personen stimmte jedoch der Aussage zu, dass SE derzeit in Österreich zu wenig Beachtung finden und forderte eine Verbesserung der Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit.

Nicht alle von SE betroffene Personen (Erkrankte mit/ohne Diagnose, Angehörige, konsultierte Angehörige von Gesundheits- und Sozialberufen, Vertreterinnen und Vertreter anderer Institutionen wie z. B. Behörden) können und sollen Expertinnen und Experten für SE sein oder werden. Bei einem Großteil der Betroffenen werden eine erhöhte Sensibilisierung für das Thema und die Vermittlung von Basiswissen angestrebt, bei einigen wenigen Zielgruppen ist eine Spezialisierung erforderlich.

### **2.6.2 Zielsetzung**

- Ziel 1:** Ausbau des Wissensstandes bei den wichtigsten Informationsquellen (v. a. in der Primärversorgung: Ärztinnen und Ärzte sowie andere Gesundheitsberufe);
- Ziel 2:** Stärkung der Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz durch objektive, qualitätsgesicherte und zielgruppenspezifische Informationen und dadurch Förderung des Zugangs zu Leistungen und Leistungserbringung am „Best Point of Service“ (besseres Leiten durch das System bzw. Wegweiser);
- Ziel 3:** Erhöhung des Bewusstseins für SE in allen Zielgruppen und Sensibilisierung für das Thema.

## 2.6.3 Maßnahmen

Tabelle 8:

Ziele und Maßnahmen im HF 6 „Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Ausbau des Wissensstandes bei den wichtigsten Informationsquellen (v. a. in der Primärversorgung: Ärztinnen und Ärzte sowie andere Gesundheitsberufe)</i>			
55	Vermitteln von Basiswissen zu SE und von damit verbundenen möglichen Behandlungsoptionen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Gesundheitsdiensteanbieter</li> <li>• Berufsverbände</li> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Pro Rare Austria</li> </ul>	2014 ff.
56	Spezifische qualitätsgesicherte Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Ärztinnen und Ärzte, u. a. Integration von Themen zu SE in das Diplom-Fortbildungsprogramm der ÖÄK, Präsentationen zum Thema bei Fachkongressen, Entwicklung von E-Learning-Konzepten	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ÖÄK</li> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• EZ (vgl. Punkt 2.2.1)</li> </ul>	2014 ff.
57	Spezifische qualitätsgesicherte Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für weitere Gesundheitsberufe (vgl. Punkt 2.2.1)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Berufsgruppen</li> <li>• EZ (vgl. Punkt 2.2.1)</li> <li>• BMG</li> </ul>	2014 ff.
58	Information für relevante Behörden im Gesundheits- und Sozialbereich (vgl. Punkt 2.2.2)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2015 ff.
59	Zentrale und übersichtliche Darstellung der Fort- und Weiterbildungen zu SE (vgl. Punkt 2.2.2)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ÖÄK</li> <li>• Berufsgruppen</li> <li>• BMG/NKSE</li> </ul>	2014 ff.
<i>Ziel 2: Stärkung der Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz durch objektive, qualitätsgesicherte und zielgruppenspezifische Informationen und dadurch Förderung des Zugangs zu Leistungen und Leistungserbringung am „Best Point of Service“ (besseres Leiten durch das System bzw. Wegweiser)</i>			
60	Ergänzen eines Schwerpunktes zu SE im Gesundheitsportal <a href="http://www.gesundheit.gv.at">www.gesundheit.gv.at</a>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• GÖG-Gesundheitsportal</li> <li>• Unterstützung durch NKSE</li> </ul>	2014 ff.
vgl. Maßnahme 29	Bereitstellen qualitätsgesicherter Information zu SE (vgl. Punkt 2.2.3)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Orphanet Austria</li> </ul>	2014 ff.
<i>Ziel 3: Erhöhung des Bewusstseins für SE in allen Zielgruppen und Sensibilisierung für das Thema</i>			
61	Definition konkreter Ansprechpartner (Person/Abteilung) für Interessengruppen im Bereich SE (vgl. Abschnitt 2.8)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alle relevanten Systempartner</li> </ul>	seit 2011: Gründung NKSE, Gründung Pro Rare Austria
62	Vernetzung und Dissemination von Wissen fördern (vgl. Abschnitt 2.8)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Expertengruppe für SE</li> <li>• Strategische Plattform für SE</li> </ul>	Laufend
63	Öffentlichkeitsarbeit	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alle Systempartner</li> <li>• Medien</li> </ul>	Laufend

## 2.7 Handlungsfeld 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen

### 2.7.1 Ausgangslage und Problemanalyse

#### Internationaler Kontext

In der Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten wird im Abschnitt II (Angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten) erwähnt, dass die Mitgliedstaaten prüfen sollen „...inwieweit auf allen geeigneten Ebenen, einschließlich der Gemeinschaftsebene, zum einen spezifische Krankheitsinformationsnetze und zum anderen, für epidemiologische Zwecke, Register und Datenbanken gefördert werden können, wobei auf eine unabhängige Verwaltung der Netze zu achten ist“ (Rat der Europäischen Union 2009).

Darüber hinaus haben sich noch einige weitere von der Europäischen Kommission eingesetzte Gremien mit dem Thema befasst und in ihren Empfehlungen die besondere Bedeutung von epidemiologischen Maßnahmen für SE herausgearbeitet (EUCERD 2011; EUROPLAN 2013), wobei jedoch keine abschließende Entscheidung hinsichtlich gemeinsamer minimaler Datensätze getroffen wurde. Weiters wurden von der EU mehrere Forschungsprojekte gefördert, die einerseits die Machbarkeit (EPIRARE 2013), andererseits die Interoperabilität (PARENT 2013) von epidemiologischen Plattformen zum Inhalt hatten. In diesem Kontext ist insbesondere zu erwähnen, dass die Europäische Kommission das von der EU finanzierte Joint Research Centre Ispra mit dem Aufbau einer europäischen Plattform zur Erfassung der verschiedenen Register für SE in den Mitgliedstaaten beauftragt hat.

#### Nationaler Kontext

Auf nationaler Ebene zeichnet der Bericht von Voigtländer et al. (2012) ein überwiegend homogenes Bild der Zustimmung zur Einrichtung von Patientenregistern. Konkret wurden Betroffene bzw. Stakeholder im Gesundheitswesen zu folgenden Themen befragt: Nutzen von Registern für das Gesundheitssystem hinsichtlich der Erfassung relevanter epidemiologischer Parameter, der Unterstützung der Forschung, der Standardisierung diagnostischer und therapeutischer Maßnahmen, der Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen sowie der Ressourcenerfassung und Ressourcenplanung (Voigtländer et al. 2012). Da derzeit in Österreich noch kein einheitliches Erfassungssystem für SE (z. B. spezifische Kodierung für SE, vgl. HF 1) existiert bzw. lediglich einige wenige Patientenregister zu SE geführt werden, ergeben sich folgende Problemlagen:

- Keine Möglichkeit, **Inzidenz- und Prävalenzzahlen** der in Österreich vorkommenden SE real zu ermitteln;
- keine Möglichkeit, den **natürlichen Verlauf, die Altersverteilung und klinische Phänotypen** der in Österreich vorkommenden SE zu erfassen.

Ein einheitliches epidemiologisches Erfassungssystem muss sich auf jeden Fall zunächst den genannten Problempunkten widmen. Darüber hinaus bringt eine möglichst lückenlose epidemiologische Datenerfassung von SE insbesondere für die Forschung (klinische Studien) große Vorteile mit sich. Bisherige Erfahrungen mit Registern weisen auf Aspekte hin, die bei der Implementierung eines epidemiologischen Erfassungssystems in Österreich besonders zu berücksichtigen sind. Dazu gehören:

- Konkrete und genaue Definition von Zweck und Inhalt eines Registers;
- Abgrenzen planungsrelevanter und forschungsrelevanter Aspekte;
- Sicherstellen der Datenschutzkonformität gemäß den aktuell gültigen und möglichen zukünftigen nationalen und europäischen Datenschutzrichtlinien;
- Wahren der Patientenrechte;
- Gewährleisten der Anonymität der Patientin / des Patienten;
- klare Definition der Eigentümerschaft der Daten;
- klare Definition der Zugriffsrechte;
- Definition von Maßnahmen zur Sicherstellung der vollständigen Eintragung;
- Definition von Qualitätsstandards und Sicherung der Datenqualität;
- Nutzen bestehender Infrastruktur;
- Gewährleisten nationaler und internationaler Interoperabilität;
- bestmögliches Begrenzen des Dokumentationsaufwandes.

## 2.7.2 Zielsetzung

**Ziel 1:** Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich;

**Ziel 2:** Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene;

**Ziel 3:** Abstimmung mit aktuellen und zukünftigen Entwicklungen auf europäischer Ebene.

## 2.7.3 Maßnahmen

Tabelle 9:

Ziele und Maßnahmen im HF 7 „Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<p>Ziel 1: Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich</p> <p>Ziel 2: Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene</p>			
64	Bestandsaufnahme bestehender Patientenregister für SE und ggf. weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Orphanet Austria</li> <li>• NKSE</li> <li>• Pro Rare Austria</li> </ul>	2015 ff.
65	Definition und Abstimmung (Datenschutz-)rechtlicher, struktureller und finanzieller Rahmenbedingungen sowie von Bestimmungen zur Qualitätssicherung	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Krankenhausaltenträger</li> </ul>	2015 ff.
<p>Ziel 2: Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene</p>			
66	Sicherstellen der Interoperabilität mit bestehenden relevanten nationalen und internationalen Patientenregistern und Datenerfassungssystemen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Bundesländer</li> <li>• SV</li> <li>• Krankenhausaltenträger</li> </ul>	im Rahmen des Definitions- und Abstimmungsprozesses
<p>Ziel 1: Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen/Patienten mit SE in Österreich</p> <p>Ziel 2: Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene</p> <p>Ziel 3: Abstimmung mit aktuellen und zukünftigen Entwicklungen auf europäischer Ebene</p>			
67	Entwickeln eines minimalen Datensatzes unter Berücksichtigung internationaler Entwicklungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Krankenhausaltenträger</li> </ul>	2014 ff.
68	Einrichten einer epidemiologischen Plattform zur Qualitätssicherung und Koordination (aufbauend auf den Ergebnissen der vorangegangenen Maßnahmen)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• FG Planung</li> <li>• Krankenhausaltenträger</li> </ul>	im Anschluss an die vorangegangenen Maßnahmen

## 2.8 Handlungsfeld 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG

### 2.8.1 Ausgangslage und Problemanalyse

#### Internationaler Kontext

Die Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten sieht unter Abschnitt VI. (Mitbestimmung von Patientenverbänden) u. a. vor, dass „...Patienten und Patientenvertreter zu den Strategien für seltene Krankheiten zu konsultieren sind“ (Rat der Europäischen Union 2009).

#### Nationaler Kontext

Mit der Einrichtung von zwei beratenden Gremien, der Expertengruppe für SE und der Strategischen Plattform für SE, verfolgte das BMG das Ziel, Wissen und Expertise zu SE aus der Forschung und gelebten Praxis in die Arbeiten der NKSE einfließen zu lassen (vgl. HF 2, Punkt 2.2.2). Die Gremien hatten bei der Erstellung des NAP.se bzw. haben auch generell unterschiedliche, einander ergänzende Mandate: So fiel der Expertengruppe konkret bei der Erstellung des NAP.se die Aufgabe zu, die NKSE durch kritische Reflexion und Diskussion der NKSE-Konzepte sowie durch Einbringen eigener Vorschläge beratend zu unterstützen. Die Strategische Plattform hingegen war vorrangig damit beauftragt, die Umsetzbarkeit der von der NKSE in Zusammenarbeit mit der Expertengruppe erarbeiteten Konzepte zu prüfen.

Expertengruppe für SE:

- Die Funktionsperiode der Expertengruppe für SE erstreckte sich über den Zeitraum Jänner 2011 bis Dezember 2013. Sie ersetzte die im Dezember 2010 turnusgemäß beendete Unterkommission für SE (UK-SE) des OSR und führte deren Arbeiten im Rahmen des oben beschriebenen Mandates als ein reines Beratungsgremium ohne verbindliche Entscheidungsbefugnisse fort (vgl. auch HF 2, Punkt 2.2.2.1). Im Vergleich zur vorangehenden Unterkommission wurde die Expertengruppe um mehrere Akteure (Wissenschaftsministerium, Bundesländer, Krankenhausträger) erweitert und setzte sich im Detail aus Vertreterinnen und Vertretern der folgenden Institutionen bzw. Bereiche zusammen:
  - BMG Sektion III
  - HVB
  - Selbsthilfegruppen für SE
  - Medizinische Spezialistinnen/Spezialisten für SE (inkl. selektives Screening / Neugeborenscreening)

- Sozialministerium
- Wissenschaftsministerium
- Bundesländer
- Krankenhausträger
- Österreichische Ärztekammer
- Pharmig
- Bereich Medizinrecht und Medizinethik
- AGES/PharmMed
- Orphanet
- NKSE/GÖG
- 2 vakante Plätze bei Bedarf

2014 wird die Expertengruppe für SE durch einen „Beirat für seltene Erkrankungen“ (gemäß § 8 Bundesministeriengesetz) ersetzt.

Strategische Plattform für SE:

- Im Gegensatz zur Expertengruppe für SE wurde die Strategische Plattform für SE von Anfang an als ein permanentes Gremium mit strategischer Begleit- und Rückkoppelungsfunktion zwischen dem BMG, den Bundesländern und den Sozialversicherungsträgern eingerichtet. Sie besitzt im Gegensatz zur Expertengruppe eine weitgehende Entscheidungsbefugnis zu den seitens der NKSE erarbeiteten Inhalten, die nur durch die Entscheidungsbefugnis jener Institutionen, Gremien und Fachgruppen im Gesundheitswesen begrenzt wird, die für ein spezielles Thema gesondert und letztendgültig zuständig sind (vgl. auch HF 2, Punkt 2.2.2.1). Die Strategische Plattform setzt sich aus Vertreterinnen und Vertretern folgender Institutionen zusammen:
  - BMG: Sektion I und III
  - Bundesländer
  - HVB
  - GÖG

## 2.8.2 Zielsetzung

Für beide Gremien gelten folgende Ziele:

**Ziel 1:** Dauerhafte Einrichtung beider Gremien;

**Ziel 2:** Nationaler Beirat für SE: kontinuierliche Bereitstellung von Expertenwissen bzw. Wissen aus Forschung und Praxis zu SE;

**Ziel 3:** Strategische Plattform für SE: strategische Begleitung der NKSE-Arbeiten.

## 2.8.3 Maßnahmen

Tabelle 10:

Ziele und Maßnahmen im HF 8 „Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
<i>Ziel 1: Dauerhafte Einrichtung beider Gremien</i>			
69	Konstituieren des neuen, die Expertengruppe für SE ersetzenden „Beirats für seltene Erkrankungen“ als Beirat gemäß § 8 Bundesministeriengesetz	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> </ul>	2014
70	Beibehalten der Strategischen Plattform für SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> </ul>	2014
<i>Ziel 2: Nationaler Beirat für SE: kontinuierliche Bereitstellung von Expertenwissen bzw. Wissen aus Forschung und Praxis zu SE</i>			
71	Teilnahme an Treffen des Beirates für SE und beratende Funktion bei der Umsetzung des NAP.se und bei anderen Fragestellungen im Kontext von SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Mitglieder des Beirats für SE</li> </ul>	2014–2016 ff.
72	Dissemination von Informationen und Empfehlungen des Beirates für SE in den jeweiligen Institutionen und Interessenvertretungen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Mitglieder des Beirats für SE</li> </ul>	2014–2016 ff.
<i>Ziel 3: Strategische Plattform für SE: strategische Begleitung der NKSE-Arbeiten</i>			
73	Teilnahme an Treffen der Strategischen Plattform für SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Strategische Plattform für SE</li> </ul>	2014–2016 ff.
74	Strategische Begleitung bei der Umsetzung des NAP.se und bei anderen Fragestellungen im Kontext von SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Strategische Plattform für SE</li> </ul>	2014–2016 ff.

## 2.9 Handlungsfeld 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe

### 2.9.1 Ausgangslage und Problemanalyse

Selbsthilfe beschäftigt sich sowohl mit allgemeinen, alle Erkrankungen bzw. Krankheitsgruppen umfassenden Belangen, als auch mit spezifischen, eine oder mehrere Krankheiten/Krankheitsgruppen betreffenden Aspekten. Beide sind für SE relevant.

Einige der hier angesprochenen Problemfelder, Zielsetzungen und Maßnahmen gelten nicht nur für den Bereich der SE, sondern sprechen gültige Diskussionspunkte zur Selbsthilfe in Österreich an. Dies ist u. a. auf die zum Teil noch unklare Rolle der Selbsthilfe und, damit verbunden, deren Finanzierung zurückzuführen.

#### Internationaler Kontext

Die Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (Rat der Europäischen Union 2009) sieht unter Abschnitt VI. (Mitbestimmung von Patientenverbänden) folgende Ziele vor:

- „...Patienten und Patientenvertreter zu den Strategien für seltene Krankheiten konsultieren und den Patienten den Zugang zu neuesten Erkenntnissen über seltene Krankheiten erleichtern“.
- „...die Tätigkeiten von Patientenverbänden auf Gebieten wie Sensibilisierung, Aufbau von Kapazitäten, Schulungen, Austausch von Informationen und bewährten Verfahren, Vernetzung und Hilfsangebote für sehr isolierte Patienten fördern...“

Ein vergleichbares Ziel zur Einbindung der unmittelbar Betroffenen verfolgt auch die UN-Konvention für Menschen mit Behinderungen<sup>7</sup>, die im Artikel 4 „Allgemeine Verpflichtungen“, Absatz (4) Folgendes vorsieht: „...bei der Ausarbeitung und Umsetzung von Rechtsvorschriften und politischen Konzepten zur Durchführung dieses Übereinkommens und bei anderen Entscheidungsprozessen in Fragen, die Menschen mit Behinderungen betreffen, führen die Vertragsstaaten mit den Menschen mit Behinderungen, einschließlich Kindern mit Behinderungen, über die sie vertretenden Organisationen enge Konsultationen und beziehen sie aktiv ein.“

---

7 „...Zu den Menschen mit Behinderungen zählen Menschen, die langfristige körperliche, seelische, geistige oder Sinnesbeeinträchtigungen haben, welche sie in Wechselwirkung mit verschiedenen Barrieren an der vollen, wirksamen und gleichberechtigten Teilhabe an der Gesellschaft hindern können.“ (Artikel 1)

In Deutschland ist die Selbsthilfeförderung eine gesetzliche Aufgabe der Krankenkassen und ihrer Verbände. Selbsthilfegruppen können gemäß § 20 Sozialgesetzbuch (SGB V) unter der Erfüllung bestimmter Fördergrundsätze Förderungen erhalten. Die Fördergrundsätze des Spitzenverbandes der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) beschreiben den Rahmen für die Umsetzung der Förderung, definieren Inhalte und Verfahren der Förderung und tragen zu einer weitgehend einheitlichen Rechtsanwendung in der Förderpraxis bei. Die Anwendung steigert die Transparenz des Förderverfahrens (GKV Spitzenverband 2013).

## Nationaler Kontext

Aufbauend auf dem von der NKSE erstellten Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) wurden gemeinsam mit der Expertengruppe für SE und der Strategischen Plattform für SE für das HF 9 folgende Problemfelder identifiziert:

- Kritische Masse, um eine Patientenorganisation für eine (Gruppe von) SE zu betreiben, fehlt häufig: Die Gesamtzahl mit rund einer halben Million Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich ist sehr hoch, in Orphanet sind 77 Patientenorganisationen / Selbsthilfegruppen für bestimmte SE bzw. Gruppen von SE gelistet. Allerdings stehen für die überwiegende Zahl von Patientinnen und Patienten keine derartigen Einrichtungen zur Verfügung, da es nur wenige Krankheitsbilder gibt, die genügend Betroffene in Österreich zeigen, um sich zu einer arbeitsfähigen Patientenorganisation bzw. Selbsthilfegruppe zusammenzuschließen. Für Personen mit SE ist eine Vernetzung mit anderen Betroffenen besonders wichtig. Viele suchen daher auch auf europäischer Ebene Kontakt, Austausch bzw. Hilfe. Als Dachverband der Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen für SE wurde im Dezember 2011 Pro Rare Austria (Pro Rare Austria 2013), Allianz für seltene Erkrankungen, gegründet, um Kräfte zu bündeln und auch für jene Personen ohne eigene Selbsthilfeorganisation ein Ansprechpartner zu sein. Für krankheitsübergreifende Belange ist darüber hinaus die ARGE Selbsthilfe Österreich zuständig.
- Nicht zielgerichtete oder fehlende Versorgung, wenig Wissen über und Bewusstsein für SE: verlässliches Wissen, genaue Diagnosen, ärztliche Expertise und zugängliche Therapiemöglichkeiten sind für viele SE begrenzt bzw. fehlen zum Teil gänzlich. (siehe HF 2-4 sowie HF 6): Diese Umstände können über eine sehr lange Zeit hinweg bestehen und zu einer hohen Unsicherheit sowie einer großen emotionalen Belastung führen. Besonders in solchen Situationen sind Selbsthilfeorganisationen für Personen mit SE und Angehörige oft der einzige „Informations- und Wissenspool“. Sie unterstützen Betroffene u. a. bei ihrem Weg durch das Gesundheits- und Sozialsystem und fördern somit eine zielgerichtete Versorgung. Darüber hinaus fungieren sie als wesentliche Kontaktstelle für emotionale Unterstützung und Begleitung. Im Bereich SE tragen die Gründung der Pro Rare Austria

sowie deren Aktivitäten (z. B. „Marsch der seltenen Erkrankungen“, Verfassen von Beiträgen in Tageszeitungen und Zeitschriften, Mitwirkung bei einschlägigen Veranstaltungen) stark zur Bewusstseinsbildung im Bereich SE bei (vgl. auch HF 6). Neben den für einzelne SE bzw. Gruppen von SE bestehenden Selbsthilfegruppen und -organisationen fungiert Pro Rare Austria auch als wichtige (erste) Anlaufstelle.

- Unklare Rolle der Selbsthilfe in der Versorgung, gesundheitsökonomischer und sozialer Nutzen der Selbsthilfe nicht ausreichend evaluiert: Selbsthilfegruppen und -organisationen leisten einen erheblichen Beitrag zur Verbesserung der gesundheitlichen und sozialen Situation von Personen mit SE sowie von deren Angehörigen. Ihre Leistungen sind jedoch nicht ausreichend sichtbar. Selbsthilfe bewirkt, dass Betroffene und Angehörige sich informieren, vernetzen und austauschen. Besonders bei einer geringen Anzahl an Betroffenen (siehe erster Punkt) ist ein Austausch mit Gleichgesinnten wichtig. Gespräche auf Augenhöhe und das Gefühl, nicht alleine zu sein, mit den eigenen Bedürfnissen wahrgenommen und verstanden zu werden, können bereits Entlastung bringen und gesundheitsfördernd wirken. Selbsthilfe bringt Empowerment durch die Steigerung der Gesundheitskompetenz, den Austausch über Bewältigungsstrategien, sie fördert soziale Kontakte und leistet emotionale Unterstützung in belastenden Lebenssituationen. Der Großteil der von Mitgliedern geleisteten Arbeit ist ehrenamtlich. Der gesundheitsökonomische Effekt der von Laien bzw. Selbsthilfeorganisationen als Ergänzung zur professionellen Hilfe (z. B. durch Ärztinnen und Ärzte sowie weitere Gesundheitsberufe) erbrachten Leistungen ist sichtbar zu machen, das Bild der Selbsthilfe in der Öffentlichkeit zu stärken.
- Herausforderungen bei der Finanzierung: In Österreich gibt es keine gesetzliche Verankerung der Selbsthilfe und damit verbunden auch keine verbindlichen Fördervereinbarungen. Eine zeitlich limitierte Basisförderung (3 Jahre) für die ARGE Selbsthilfe Österreich wurde im Jahr 2011 beschlossen; diese ermöglichte einen Strukturumbau der ARGE (Einrichtung der Bundesgeschäftsstelle in Wien). Durch die eingeschränkte Verfügbarkeit öffentlicher Mittel greifen viele Selbsthilfeorganisationen bei der Finanzierung derzeit auf pharmazeutische Firmen zurück. Ohne diese Förderungen könnten viele Selbsthilfegruppen und -organisationen nicht bestehen. Öffentliche Einrichtungen stellen aufgrund dieser Förderungen die Unabhängigkeit der Organisationen in Frage. Eine Selbsthilfeorganisation kann nur dann ordentliches Mitglied der European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) werden, wenn sie nicht mehr als 50 Prozent ihrer Finanzierung von der Industrie (unterschiedliche Unternehmen) erhält. Für eine aktive Beteiligung der Selbsthilfe ist Unabhängigkeit wesentlich und kann nur über verbindliche Rahmenbedingungen auf personeller, struktureller und finanzieller Ebene hergestellt werden, wie z. B. durch klare Förderregeln und Transparenz bezüglich der Finanzierungsquellen und der Verwendung der Finanzmittel sowie durch die Offenlegung etwaiger

Interessenkonflikte (Standards der Good Governance). Derzeit ist in Österreich nicht gesetzlich definiert, wer kollektive Interessen von Patientinnen und Patienten vertreten darf (Legitimierungsgrundlage). Ohne diese Klärung können Interessen der Patientinnen und Patienten nicht entsprechend vertreten werden.

- Eingeschränkte Mitsprache der Selbsthilfeorganisationen bei relevanten Entwicklungen und Entscheidungen: Im NKSE-Bericht (Voigtländer et al. 2012) wurden Selbsthilfe- / Patientenorganisationen von fast allen Befragten als eine der wichtigsten Informationsquellen zu SE gesehen. Vertreterinnen und Vertreter von Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen verfügen aufgrund ihrer persönlichen Situation und ihrer Tätigkeit im Rahmen der eigenen Organisation über wertvolle Informationen und einen reichen Erfahrungsschatz (v. a. hohes spezifisches Wissen zu den jeweiligen Krankheitsbildern / Krankheitsgruppen, Erfahrung mit Bewältigungsstrategien sowie Erfahrung betreffend Inanspruchnahme von Leistungen im Gesundheits- und Sozialsystem). Das vorhandene Wissen wird jedoch nicht immer gehört, berücksichtigt bzw. genutzt; noch immer denken und handeln viele Entscheidungsträgerinnen und Entscheidungsträger für Betroffene, ohne diese direkt einzubinden.

Für weitere Bezugspunkte zur krankheitsübergreifenden (nicht nur auf SE fokussierten) patientenorientierten Versorgung, zur Unterstützung von Selbsthilfegruppen, zur Stärkung der Gesundheitskompetenz von Patientinnen und Patienten sowie zu deren aktiver Beteiligung an gesundheitsrelevanten Entscheidungen wird auf folgende Dokumente verwiesen: Gesundheitsreform 2012 (gemeinsame Planung, Steuerung und Finanzierungsverantwortung, Orientierung am Bedarf der Patientin / des Patienten); Regierungsprogramm 2008-2013 (z. B. Abschnitt „Verbesserungen zur Gleichstellung“, 8. Punkt „...Förderung von Dienstleistungsangeboten durch Selbsthilfe- und Vertretungsorganisationen..“ sowie Abschnitt „PatientInnenrechte“, 2. Punkt „...um die Unabhängigkeit der Selbsthilfegruppen zu stärken, soll eine öffentliche Unterstützung erfolgen.“); Masterplan Gesundheit des Hauptverbandes der österreichischen Sozialversicherung 2010 (Forderung 4: Der/die selbstbestimmte eigenverantwortliche Versicherte); Rahmen-Gesundheitsziele (3 und 10) sowie Bundes- Zielsteuerungsvertrag (z. B. Artikel 3, Punkt 3.5; Artikel 8, Strategisches Ziel 8.3).

## **2.9.2 Zielsetzung**

- Ziel 1:** Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit SE u. a. auch als Ansprechpartner für Personen mit Erkrankungen, für die es keine eigene Selbsthilfeorganisation und/oder Selbsthilfegruppe gibt;
- Ziel 2:** Klärung der Rolle der Selbsthilfe, Förderung von Unabhängigkeit und Transparenz mit dem Ziel der Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung;
- Ziel 3:** Anerkennung der Expertise und der Erfahrungen von Personen mit SE und jener von Angehörigen und Schaffung partizipativer Entscheidungsstrukturen (Einbindung in alle relevanten gesundheitspolitischen Entscheidungsprozesse);
- Ziel 4:** Erhebung gesundheitsökonomischer Effekte der Selbsthilfe;
- Ziel 5:** Stärkung des Images der Selbsthilfe in der Öffentlichkeit.

## 2.9.3 Maßnahmen

Tabelle 11:

Ziele und Maßnahmen im HF 9 „Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe“

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
Ziel 1: Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit SE u. a. auch als Ansprechpartner für Personen mit Erkrankungen, für die es keine eigene Selbsthilfeorganisation und/oder Selbsthilfegruppe gibt			
75	Gründung einer österreichweiten Dachorganisation der Selbsthilfegruppen von Personen mit SE	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pro Rare Austria</li> </ul>	Gründung der Pro Rare Austria im Dez 2011
Ziel 2: Klärung der Rolle der Selbsthilfe, Förderung von Unabhängigkeit und Transparenz mit dem Ziel der Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung			
76	Schaffen von Rahmenbedingungen für die Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Financiers</li> <li>• Gesetzgeber (BMG)</li> <li>• ARGE Selbsthilfe</li> <li>• Pro Rare Austria</li> </ul>	2014 ff
77	Definition von Qualitätskriterien (Mindeststandards) für die Finanzierung von Selbsthilfeorganisationen	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ARGE Selbsthilfe</li> <li>• Pro Rare Austria</li> <li>• Kostenträger (z. B. Bund, Bundesländer und HVB)</li> </ul>	laufend
78	Klären der Legitimation zur kollektiven Vertretung von Patienteninteressen (in Abstimmung mit anderen relevanten Patientenorganisationen wie z. B. der Patientenanwaltschaft)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• BMG</li> <li>• ARGE Selbsthilfe</li> <li>• Patientenanwaltschaft</li> </ul>	2014 ff
79	Nicht-materielle sowie strukturelle Förderung der Selbsthilfe (z. B. Räumlichkeiten, Fortbildungsangebote etc.)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• alle Systempartner</li> <li>• GÖG (Räumlichkeiten werden bereits zur Verfügung gestellt)</li> </ul>	laufend
Ziel 3: Anerkennung der Expertise und der Erfahrungen von Personen mit SE und jener von Angehörigen und Schaffung partizipativer Entscheidungsstrukturen (Einbindung in alle relevanten gesundheitspolitischen Entscheidungsprozesse)			
80	Vertretung der Selbsthilfe für SE in Entscheidungsgremien und Einbeziehen in Entscheidungsprozesse (vgl. Abschnitt 2.8)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• alle Systempartner</li> <li>• ARGE Selbsthilfe</li> <li>• Pro Rare Austria</li> </ul>	seit 2011 ist Pro Rare Austria in der EG für SE des BMG vertreten
Ziel 4: Erhebung gesundheitsökonomischer Effekte der Selbsthilfe			
81	Initiieren von wissenschaftlichen Untersuchungen zum Nachweis gesundheitsökonomischer Effekte von Selbsthilfe	<ul style="list-style-type: none"> <li>• relevante Forschungseinrichtungen</li> <li>• Pro Rare Austria</li> </ul>	2014 ff

Maßnahmen	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
82	Ziel 5: Stärkung des Images der Selbsthilfe in der Öffentlichkeit	<ul style="list-style-type: none"> <li>• alle Systempartner</li> <li>• BMG/NKSE</li> <li>• Pro Rare Austria</li> <li>• Medien</li> </ul>	2014 ff

## 3 Literatur

Bachner, Florian; Ladurner, Joy; Habimana, Katharina; Ostermann, Herwig; Habl, Claudia (2012): Das österreichische Gesundheitswesen im internationalen Vergleich. Ausgabe 2011. Gesundheit Österreich GmbH

BMG (2011): Kindergesundheitsstrategie. Bundesministerium für Gesundheit, Wien

BMG (2012a): Kinder- und Jugendgesundheitsstrategie. Bundesministerium für Gesundheit, Wien

BMG (2012b): Rahmen-Gesundheitsziele. Richtungsweisende Vorschläge für ein gesünderes Österreich. Langfassung. Bundesministerium für Gesundheit

Bundes-Zielsteuerungsvertrag (2013): Bundes-Zielsteuerungsvertrag Zielsteuerung-Gesundheit, [http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/6/0/5/CH1069/CMS1371563907633/b-zv\\_urschrift.pdf](http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/6/0/5/CH1069/CMS1371563907633/b-zv_urschrift.pdf)

EPIRARE (2013): European Platform for Rare Disease Registries [Online]. <http://www.epirare.eu/> [Zugriff am 10. Oktober 2013]

ERA-Net (2013): ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases [Online]. <http://www.e-rare.eu/> [Zugriff am 10. Oktober 2013]

EUCERD (2011): EUCERD Recommendations - Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States. European Union Committee of Experts on Rare Diseases

EUCERD (2013): EUCERD Recommendations on Rare Diseases European Reference Networks (RD ERNS). European Union Committee of Experts on Rare Diseases

EUnetHTA (2013): European Network for Health Technology Assessment [Online]. <http://www.eunethta.eu/> [Zugriff am 15. Oktober 2013]

Europäische Kommission (1999): Beschluss Nr. 1295/1999/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 29. April 1999 zur Annahme eines Aktionsprogramms der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten innerhalb des Aktionsrahmens im Bereich der öffentlichen Gesundheit (1999 bis 2003). [Online]. [http://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_overview/previous\\_programme/rare\\_diseases/raredis\\_wpgm99\\_de.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_de.pdf) [Zugriff am 15. Oktober 2013]

Europäische Kommission (2004): Report from the High Level Group to the Employment, Social Affairs, Health and Consumer Protection Council on 6-7 December 2004 (HLG/2004/21 final). 30. November 2004. Brüssel

Europäische Kommission (2005): Work of the High Level Group on Health Services and Medical Care during 2005 (HLG/2005/16). 18. November 2005. Brüssel

Europäische Kommission (2006): Report on the practices of newborn screening for rare disorders implemented in Member States of the European Union, Candidate, Potential Candidate and EFTA Countries. EU Tender "Evaluation of population newborn screening practices for rare disorders in Member States of the European Union"

Europäische Kommission (2008): Mitteilung der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa (KOM(2008) 679 endgültig). 11. November 2008. Brüssel

Europäische Kommission (2011): Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. Amtsblatt der Europäischen Union. 9. März 2011. Straßburg.

Europäische Kommission (2013): Mechanisms of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products (MoCA). Process on Corporate Social Responsibility in the Field of Pharmaceuticals, Platform on Access to Medicines in Europe [Online]. [http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process\\_on\\_corporate\\_responsibility/platform\\_access/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm) [Zugriff am 8. September 2013]

Europäische Zulassungsbehörde (2013): Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) [Online]. [http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about\\_us/general/general\\_content\\_000263.jsp](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/about_us/general/general_content_000263.jsp) [Zugriff am 15. Oktober 2013]

Europäisches Parlament und Rat der Europäischen Union (2011): Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung, Amtsblatt der Europäischen Union, L 88 vom 4.4.2011, S. 45-65

European Medicines Agency (2013): European Medicines Agency and EUnetHTA agree joint work plan [Online]. [http://www.ema.europa.eu/docs/en\\_GB/document\\_library/Press\\_release/2013/11/WC500154737.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/Press_release/2013/11/WC500154737.pdf) [Zugriff am November 2013]

EUROPLAN (2013): Europlan Project for Rare Diseases National Plans Development [Online].  
[http://www.euoplanproject.eu/\\_newsite\\_986989/index.html](http://www.euoplanproject.eu/_newsite_986989/index.html) [Zugriff am 10. Oktober 2013]

GKV Spitzenverband (2013): Leitfaden zur Selbsthilfeförderung. GKV Spitzenverband, Berlin

Habl, Claudia; Bachner, Florian (2011): Initial investigation to assess the feasibility of a coordinated system to access orphan medicines. Europäische Kommission, DG Enterprise and Industry, Vienna

HVB (2012): Handbuch der österreichischen Sozialversicherung 2012. Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger, Wien

Kommission der Europäischen Gemeinschaften (2009): Beschluss der Kommission vom 30. November 2009 zur Einsetzung eines Sachverständigenausschusses der Europäischen Union für seltene Krankheiten (2009/872/EG), Amtsblatt der Europäischen Union, L 315 vom 2.12.2009, S. 18-21

Orphanet (2011): Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs [Online].  
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE> [Zugriff am 20. Oktober 2013]

Orphanet Report Series (2013): Prevalence of rare diseases: Bibliographic data [Online].  
[http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence\\_of\\_rare\\_diseases\\_by\\_alphabetical\\_list.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf) [Zugriff am Oktober 2013]

PARENT (2013): Cross border patient registries initiatives [Online].  
<http://www.patientregistries.eu/Stranky/Home.aspx> [Zugriff am 10. Oktober 2013]

Pro Rare Austria (2013): Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen [Online].  
<http://www.prorare-austria.org/> [Zugriff am 5. Oktober 2013]

Rat der Europäischen Union (2009): Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02). 8. Juni 2009. Luxemburg. Amtsblatt der Europäischen Union. (C 151/7). 3. Juli 2009

Rat der Europäischen Union (2014a): Delegierter Beschluss der Kommission vom 10. März 2014 über die Kriterien und Bedingungen, die Europäische Referenznetzwerke und Gesundheitsdienstleister, die sich einem Europäischen Referenznetzwerk anschließen möchten, erfüllen müssen (2014/286/EU). Amtsblatt der Europäischen Union (L147/71). 17. Juni 2014

Rat der Europäischen Union (2014b): Durchführungsbeschluss der Kommission vom 10. März 2014 zur Festlegung von Kriterien für die Einrichtung europäischer Referenznetzwerke, für die Evaluierung dieser Netzwerke und ihrer Mitglieder und zur Erleichterung des Austauschs von Informationen und Fachwissen in Bezug auf die Einrichtung und Evaluierung solcher Netzwerke (2014/287/EU).

Amtsblatt der Europäischen Union (L147/79). 18. Juni 2014

RDTF (2005): Overview of Current Centres of Reference on rare diseases in the EU. Report from an expert group of the Rare Diseases Task Force to the High Level Group on Health Services and Medical Care. September 2005

RDTF (2006): Centres of Reference for Rare Diseases in Europe – State-of-the-art in 2006 and Recommendations of the Rare Diseases Task Force. Report of the Rare Diseases Task Force to the High Level Group on Health Services and Medical Care. December 2006

RDTF (2008): European Reference Networks in the field of Rare Diseases: State of the art and Future Directions. Rare Diseases Task Force. Third report. July 2008

Voigtländer, Till; Bachner, Florian; Unterberger, Ursula; Leopold, Christine; Ladurner, Joy; Habl, Claudia; Freiburger, Ingrid (2012): Seltene Erkrankungen in Österreich. Empirische Erhebung zur aktuellen Situation von Betroffenen. Ergebnisbericht. Gesundheit Österreich GmbH, Wien

# 4 Anhang

Der Anhang umfasst:

- Anhang 1: Entwicklung spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen und nachfolgende Vernetzung zu Europäischen Referenznetzwerken: Darstellung der wichtigsten Arbeitsschritte und Entwicklungen in der EU von 2004-2014
- Anhang 2: Das österreichische Stufen-Modell für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen: Darstellung der drei Typen von Zentren und ihrer Einbindung in die österreichische Versorgungslandschaft
- Anhang 3: Tabellarische Darstellung der Leistungs- und Qualitätskriterien für die verschiedenen Typen spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen in Österreich
- Anhang 4: Zusammensetzung Expertengruppe für seltene Erkrankungen
- Anhang 5: Zusammensetzung Strategische Plattform für seltene Erkrankungen

Die Anhänge 1 bis 3 beziehen sich auf das Handlungsfeld 2 (Punkt 2.2.1) des NAP.se.

Weitere Anhänge zu anderen Handlungsfeldern des NAP.se folgen nach ihrer jeweiligen Ausarbeitung im Rahmen der Weiterentwicklung der Strategie und der Umsetzung des NAP.se.

## **4.1 Anhang 1: Entwicklung spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen und nachfolgende Vernetzung zu Europäischen Referenznetzwerken: Darstellung der wichtigsten Arbeitsschritte und Entwicklungen in der EU von 2004-2014**

### **4.1.1 Einleitung**

Die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) stellt hohe Anforderungen an die Gesundheitssysteme der einzelnen europäischen Mitgliedstaaten. Eine zentrale Herausforderung besteht darin, dass es infolge des seltenen Auftretens der Krankheitsbilder für die einzelnen Staaten praktisch unmöglich ist, medizinische Spezialexpertise flächendeckend in ihrem Hoheitsgebiet für jede der 6.000 bis 8.000 SE vorzuhalten. Dies gilt nicht nur für kleine Länder mit begrenzten Populationsgrößen und demzufolge noch begrenzteren Fallzahlen für definierte SE, sondern auch für die größten Mitgliedstaaten der EU. So wuchs seit gut 15 Jahren in der Gesundheits-, wie auch der Wissenschaftspolitik der Union die Überzeugung, dass die medizinisch-klini-

sche Versorgung von SE, ergänzend zu den Leistungen auf nationalstaatlicher Ebene, zusätzlicher supranationaler Anstrengungen bedarf und dass eine intensivierete Zusammenarbeit auf europäischer Ebene in diesem Bereich zu einem signifikanten Mehrwert für alle Einwohnerinnen und Einwohner Europas führen würde.

Im nachfolgenden politischen Diskussionsprozess kristallisierte sich bald heraus, dass die Einrichtung spezialisierter Zentren für SE in den einzelnen Mitgliedstaaten und deren nachfolgende Vernetzung auf europäischer Ebene ein wesentlicher Schritt in der synergistischen Verknüpfung nationaler und europäischer Anstrengungen sein würde. So wurde das Thema „Spezialisierte Zentren für SE“ über die letzten zehn Jahre hinweg zu einem zentralen gesundheitspolitischen Anliegen der EU. Diverse europäische Gremien wurden ab dem Jahr 2004 beauftragt, strategische und inhaltliche Konzepte für die Ausgestaltung und Designation derartiger Zentren und für deren Einbindung in europäische Referenznetzwerke (ERN) zu entwickeln.

Der vorliegende Anhang stellt die wichtigsten Gremien und deren Ergebnisse in Kurzform vor und bietet ergänzende Hintergrundinformationen zum Entstehungsprozess der Mitteilung der Kommission von 2008, der Empfehlung des Rates von 2009 und der Richtlinie des Europäischen Parlaments und des Rates von 2011 (Europäische Kommission 2008; Europäisches Parlament und Rat der Europäischen Union 2011; Rat der Europäischen Union 2009), jener drei zentralen Textdokumente der EU zum Thema SE, die ihrerseits in die inhaltliche Ausgestaltung des österreichischen NAP.se eingeflossen sind und daher in Handlungsfeld 2, Punkt 2.2.1, entsprechend ausführlich dargestellt werden.

#### **4.1.2 Hochrangige Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung (High Level Group on health services and medical care)**

##### **Konstitution, Funktion und Zusammensetzung:**

Zu Beginn dieses Jahrtausends wurde in der Europäischen Kommission (EK) und im Europäischen Parlament ein sogenannter Reflexionsprozess zur Patientenmobilität in Europa initiiert, aus dem etwa zehn Jahre später unter anderem die Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung, die sog. Patientenmobilitätsrichtlinie, hervorging (Europäisches Parlament und Rat der Europäischen Union 2011). Eine der ersten an die EK gerichteten Empfehlungen dieses Reflexionsprozesses bestand darin, auf Kommissionsebene einen langfristigen (permanenten) Mechanismus zu entwickeln, mit dessen Hilfe die europäische Zusammenarbeit im Gesundheitssektor gestärkt werden könnte, um die einzelnen Mitgliedstaaten bei der Umsetzung ihrer Gesundheitsziele zu unterstützen. Als konkreten „Mechanismus“ sah diese Empfehlung

die Einrichtung eines Gremiums hochrangiger Vertreterinnen/Vertreter der einzelnen Gesundheitsbehörden in den Mitgliedstaaten vor. Anfang 2004 setzte die EK diesen Vorschlag um und richtete die sog. Hochrangige Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung ein.

#### **Die Arbeit der Hochrangigen Gruppe verfolgte zwei grundsätzliche Ziele:**

- Einleitung und Umsetzung eines auf konkrete, praktische Fragestellungen ausgerichteten Kooperationsprozesses zwischen den Mitgliedstaaten;
- (begleitende) Umsetzung der Empfehlungen des Reflexionsprozesses zur Patientenmobilität, damit sowohl Patientinnen und Patienten als auch Gesundheitssysteme als Ganzes von greifbaren Ergebnissen profitieren können.

Die Hochrangige Gruppe setzte sich aus ranghohen Vertreterinnen/Vertretern der Gesundheitsbehörden aller europäischen Mitgliedstaaten zusammen. Da es sich um ein Diskussions- und Arbeitsgremium ohne Beschlussrechte handelte, konnten Mitgliedsländer bei Bedarf und Kapazitäten mehr als eine Vertreterin / einen Vertreter entsenden, die sich auf die verschiedenen Arbeitsgruppen verteilten (s. u.).

#### **Aufgaben und Arbeitsprozess:**

Um der Vielzahl der Aufgaben unter anderem aus dem o. g. Reflexionsprozess gerecht werden zu können, beschloss die Hochrangige Gruppe Anfang 2004, ihre Arbeiten zunächst auf sechs ausgewählte Schwerpunktthemen zu konzentrieren und für jeden Schwerpunkt eine eigene Arbeitsgruppe einzurichten. Ein Schwerpunkt beschäftigte sich mit dem Themenkomplex „Spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen<sup>8</sup> und Einrichtung europäischer Referenznetzwerke“, die zugehörige Arbeitsgruppe firmierte unter der Bezeichnung „AG Referenzzentren“ (Europäische Kommission 2004) (Europäische Kommission 2005).

Um zusätzliche Informationen für den Diskussionsprozess zu erhalten (wie beispielsweise Erfahrungsberichte aus verschiedenen Mitgliedstaaten zur Ausgestaltung und zum möglichen Nutzen von spezialisierten Zentren), beauftragte die Hochrangige Gruppe die Task Force on Rare Diseases (RDTF) (s. Punkt 4.1.3) 2005 und 2006, zwei Analysen zum Thema spezialisierte Zentren und Referenznetzwerke in Europa durchzuführen und die Ergebnisse wie auch daraus abgeleitete Empfehlungen in zwei Berichten an die Hochrangige Gruppe zu übermitteln.

---

8 Zu diesem Zeitpunkt wurden die spezialisierten Zentren noch als „Centres of Reference“ bezeichnet; im Rahmen des weiteren Diskussionsprozesses wurde später der Begriff der „Centres of Expertise“ eingeführt.

## **Ergebnisse:**

Die Ergebnisse ihrer diversen Arbeitsgruppen fasste die Hochrangige Gruppe in mehreren offiziellen Berichten zusammen, die primär an die EK gerichtet waren und von dieser an weitere Institutionen und Gremien wie beispielsweise den Europäischen Rat und das Europäische Parlament weitergeleitet wurden. Im Bereich SE entwickelte und beschrieb die Hochrangige Gruppe so ein grundlegendes Konzept für spezialisierte Zentren für SE und ERN (Europäische Kommission 2005), das erstmals

- allgemeine Grundsätze und Rahmenbedingungen für die Entwicklung von ERN definierte;
- eine Liste von Leistungskriterien für jene spezialisierten Zentren für SE festlegte, die einem thematisch passenden Referenznetzwerk beitreten wollen;
- Überlegungen zu möglichen Auswahlkriterien und Indikatoren formulierte, mit deren Hilfe jene prioritären Krankheitsgruppen oder diagnostischen und therapeutischen Gebiete identifiziert werden könnten, für die die ersten Referenznetzwerke eingerichtet werden sollten, und
- Grundgedanken zu einem konkreten Auswahlverfahren für ERN formulierte.

Viele Elemente dieses Konzeptes fanden später Eingang in die zentralen EU-Dokumente wie die Mitteilung der Kommission (2008), die Empfehlung des Rates (2009) und die betreffenden Kapitel und Rechtsakte der Patientenmobilitätsrichtlinie (2011) (s. hierzu auch Punkt 4.1.5). Weiterhin wurden sie auch bei der Ausarbeitung des European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)-Empfehlungen zu Qualitätskriterien für Expertisezentren für SE berücksichtigt (s. Punkt 4.1.4).

### **4.1.3 DG SANCO Task Force on Rare Diseases (RDTF)**

#### **Konstitution, Funktion und Zusammensetzung:**

Die RDTF wurde Anfang 2004 von der EK eingerichtet und bei der Generaldirektion Gesundheit und Verbraucher (DG SANCO) angesiedelt. Sie diente als ein rein aus Expertinnen/Experten zusammengesetztes Beratungsgremium der Kommission für den Bereich SE und arbeitete bis zum Ende ihrer sechs Jahre umfassenden Funktionsperiode im Jahr 2009.

Die Kernfunktion der RDTF bestand darin, das Gesundheitsdirektorat der EK darin zu beraten und zu unterstützen, durch koordinative Maßnahmen eine möglichst optimale Prävention sowie ein möglichst optimales Begleitmanagement („Case management“) für SE in Europa voranzutreiben (RDTF 2005).

Dem Grundgedanken des reinen Expertengremiums folgend setzte sich die RDTF aus ausgewählten Projektleiterinnen/Projektleitern zum damaligen Zeitpunkt noch laufender oder bereits abgeschlossener Forschungsprojekte im Bereich SE, aus weiteren permanenten oder bei Bedarf hinzugezogenen Expertinnen/Experten aus den einzelnen Mitgliedstaaten und aus Vertreterinnen/Vertretern relevanter internationaler Institutionen und Organisationen (wie DG Research, DG Enterprise, EuroStat, EMA, WHO, OECD) zusammen. Geleitet wurde die Task Force von der Gründungsdirektorin von Orphanet, Dr. Ségolène Aymé.

#### **Aufgaben und Arbeitsprozess:**

Die RDTF arbeitete sowohl auf Auftragsbasis für die EK als auch auf eigene Initiative und war entscheidend an zahlreichen Diskussionsprozessen zu gesundheitspolitischen Initiativen und Aktionen für SE sowie zur Stärkung des Forschungssektors für SE beteiligt. Um der Komplexität des Themenfeldes gerecht zu werden, richtete die Task Force drei Arbeitsgruppen ein, die die Vorbereitungsarbeiten für die einzelnen Aufgaben übernahmen.

#### **Ergebnisse:**

Im Kontext „Spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen“ wurde die RDTF in den Jahren 2005 und 2006 von der „AG Referenzzentren“ der Hochrangigen Gruppe mit der Ausarbeitung erster Diskussionskonzepte zur Einrichtung spezialisierter Zentren für SE und zur Etablierung von ERN beauftragt (s. Punkt 4.1.2). Die Task Force folgte diesem Auftrag und produzierte in den Jahren 2005, 2006 und 2008 drei Berichte (2005 und 2006 für die Hochrangige Gruppe, 2008 für die EK), in denen sie zunächst eine jeweils aktualisierte, detaillierte Situationsanalyse zum Vorhandensein oder Fehlen spezialisierter Zentren in den einzelnen Mitgliedstaaten, der Organisation dieser Zentren (wenn vorhanden) auf nationaler oder primär regionaler Ebene und dem in den einzelnen Mitgliedstaaten angewandten Auswahl- und Designationsverfahren vorlegte (RDTF 2005), (RDTF 2006), (RDTF 2008). Ausgehend von diesen Ist-Stand-Erfahrungen in den Mitgliedstaaten erarbeitete die RDTF in den drei Berichten ein zunehmend verfeinertes Konzept für

- gemeinsame europäische Qualitätskriterien für die Identifikation und Designation spezialisierter Zentren für SE,
- die Integration solcher Zentren in ERN,
- einen formalen Designationsprozess für europäische Zentren bzw. Netzwerke (RDTF 2008).

Die Ergebnisse der ersten beiden Analysen (RDTF 2005), (RDTF 2006) flossen direkt in die Arbeit der Hochrangigen Gruppe ein und bildeten eine wesentliche Grundlage für die vorläufige Definition von Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren für SE (s. Punkt

4.1.2). Darüber hinaus kamen die Kriterien auch bei der 2006 initiierten Ausschreibung für EU-geförderte Pilot-Referenznetzwerke für SE zur Anwendung (Europäische Kommission 2005). Die Inhalte des dritten, direkt an die EK gerichteten Berichtes (RDTF 2008) wurden, wie auch die der beiden vorangehenden Analysen, schließlich bei der Ausarbeitung der EUCERD-Empfehlungen berücksichtigt (s. Punkt 4.1.4).

#### **4.1.4 Europäischer Sachverständigenausschuss für seltene Erkrankungen (European Union Committee of Experts on Rare Diseases; EUCERD)**

##### **Konstitution, Funktion und Zusammensetzung:**

Der EU-Sachverständigenausschuss für seltene Erkrankungen (EUCERD, siehe oben) wurde Mitte 2010 von der EK als Nachfolgegremium für die RDTF eingerichtet. Seine Funktionsperiode erstreckte sich über drei Jahre und endete Mitte 2013. Im Unterschied zur RDTF als reinem Experten-Beratungsgremium besaß das EUCERD mehrere strategische Funktionen (Kommission der Europäischen Gemeinschaften 2009):

- Beratung und Unterstützung der EK bei der Begleitung der auf gemeinschaftlicher und nationaler Ebene durchgeführten Maßnahmen für SE (im Sinne eines klassischen Experten- und Konsultationsgremiums);
- Stärkung der Zusammenarbeit zwischen der EK und den Mitgliedstaaten mit einem besonderen Fokus auf der stärkeren Einbindung der Fachgremien und Gesundheitsbehörden der einzelnen Staaten in den Diskussions- und Ausarbeitungsprozess weiterer Leitlinien, Empfehlungen und Maßnahmen im Bereich SE;
- Förderung des Austausches zwischen den Fachgremien und Gesundheitsbehörden der einzelnen Mitgliedstaaten hinsichtlich der Erfahrungen und der (zukünftigen) politischen Strategien im Bereich SE.

Dieses erweiterte Funktionsprofil spiegelte sich auch in der Zusammensetzung des EUCERD wider: 27 der 51 Mitglieder wurden direkt von den nationalen Gesundheitsbehörden der damals 27 Mitgliedsländer der Union nominiert, die übrigen wurden in einem von der Kommission durchgeführten, nach Interessengruppen gewichteten Bewerbungs- und Auswahlverfahren bestimmt. Hierzu gehörten Vertreterinnen und Vertreter aus dem Bereich der Patientenselbsthilfeorganisationen, der pharmazeutischen Industrie und der aus Gemeinschaftsmitteln finanzierter Forschungsprojekte zu SE der Direktorate Gesundheit sowie Forschung und technologische Entwicklung.

### **Aufgaben und Arbeitsprozess:**

Vergleichbar der RDTF erstellte das EUCERD zahlreiche Berichte, Stellungnahmen und Empfehlungen im Auftrag der EK, erarbeitete parallel hierzu aber auch Empfehlungen und Leitlinien zu mehreren Themen auf eigene Initiative. Anstelle mehrerer Arbeitsgruppen besaß das EUCERD ein Präsidium aus insgesamt fünf Mitgliedern mit zusätzlichem Büro, das erste Entwürfe zu allen Textdokumenten, zum Teil mit Unterstützung einzelner EUCERD-Mitglieder, vorbereitete. Die finalen Dokumente wurden anschließend in einem mehrstufigen Diskussions- und Ausarbeitungsprozess erstellt.

### **Ergebnisse:**

Unter den zahlreichen Textdokumenten (Berichte, Stellungnahmen, Empfehlungen etc.), die das EUCERD in seiner dreijährigen Tätigkeit erarbeitete, sind zwei Dokumente im Kontext der spezialisierten Zentren für SE von besonderer Bedeutung:

- EUCERD-Empfehlungen für Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren (Expertisezentren) für seltene Erkrankungen in den Mitgliedstaaten (EUCERD 2011) und
- EUCERD-Empfehlungen zu europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen (EUCERD 2013).

Mit beiden Empfehlungen setzte das EUCERD die früheren Arbeiten der RDTF fort, indem es die Ergebnisse aller früheren Textdokumente bündelte, restrukturierte und einem letzten, mehrstufigen, kritischen Diskussions- und Reflexionsprozess unterzog, bevor beide Dokumente als offizielle Empfehlungen auf EU-Ebene verabschiedet wurden.

Beide EUCERD-Empfehlungen flossen später in den Diskussions- und Ausarbeitungsprozess zu den Rechtsakten zur Patientenmobilitätsrichtlinie ein (s. Punkt 4.1.5). Die EUCERD-Empfehlung zu Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen in den Mitgliedstaaten diente darüber hinaus als Basis zur Ausarbeitung der Leistungs- und Qualitätskriterien für entsprechende Zentren in Österreich (s. Handlungsfeld 2.1.1 und Anhang 4.3 des NAP.se).

#### 4.1.5 Expertengruppe Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (Cross-Border Healthcare Directive Expert Group; CBHD-EG)

##### Konstitution, Funktion und Zusammensetzung:

Die „Expertengruppe Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung für Artikel 12 der Richtlinie“ (Cross-Border Healthcare Directive Expert Group; CBHD-EG) wurde Anfang 2012 von der Generaldirektion Gesundheit und Konsumenten (DG SANCO) der EK eingerichtet, um die Kommission gezielt bei der Ausarbeitung der Entwürfe für die in der Patientenmobilitätsrichtlinie vorgeschriebenen ergänzenden delegierten Rechtsakte („Delegated acts“) und Durchführungsrechtsakte („Implementing acts“) zu Artikel 12 der Richtlinie (Titel: „Europäische Referenznetzwerke“) zu unterstützen<sup>9</sup>. Die Expertengruppe besaß zwar offiziell nur eine reine Beratungsfunktion für die Kommission, dennoch war sie seitens der EK auch als Bindeglied und inhaltliches Rückkoppelungsorgan zu den Gesundheitsbehörden der einzelnen Mitgliedstaaten gedacht, da beide Rechtsakte bzw. Beschlüsse<sup>9</sup> am Ende des Erstellungsprozesses von den Mitgliedstaaten angenommen werden mussten<sup>10</sup>. Auf Grund dieser deutlichen gesundheitspolitischen Ausrichtung setzte sich die Expertengruppe ausschließlich aus Vertreterinnen und Vertretern der Gesundheitsbehörden der Mitgliedstaaten zusammen.

##### Arbeitsprozess:

Im Gegensatz zu den Prozessabläufen in der RDTF und dem EUCERD lag der Ausarbeitungsprozess für die beiden Rechtsakte / Beschlüsse zur Patientenmobilitätsrichtlinie ausschließlich in den Händen der EK. Diese bereitete die Erst- und dann die überarbeiteten Folgeentwürfe für jede Sitzung der Expertengruppe vor, sammelte in und nach den Sitzungen alle Kommentare, Anregungen und anderen Diskussionsbeiträge aus den Mitgliedstaaten und integrierte diese so weit wie möglich in die nächsten Entwurfsfassungen für die Folgesitzungen.

---

9 Die Bezeichnung beider Gesetzestexte wurde im Laufe des Erarbeitungsverfahrens von „Rechtsakt“ in „Beschluss“ umgewandelt („Delegierter Beschluss“ und „Durchführungsbeschluss“).

10 Für den delegierten Beschluss war hierbei eine passive Widerspruchslösung vorgesehen (widersprechen Europäischer Rat und/oder europäisches Parlament der von der Kommission ausgearbeiteten finalen Fassung nicht innerhalb eines vorgegebenen Zeitraumes, tritt der Rechtsakt automatisch in Kraft). Der Umsetzungsbeschluss musste hingegen aktiv von den Mitgliedstaaten in einem weiteren Gremium, dem „Ausschuss zur grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung“, verabschiedet werden.

## Ergebnisse:

Sowohl der delegierte als auch der Durchführungsbeschluss wurden im März 2014 zur finalen Begutachtung an das Europäische Parlament und den Europäischen Rat weitergeleitet. Da in beiden Organen in einem Zeitraum von zwei Monaten keine Einwände erhoben wurden, traten sie mit Ihrer Veröffentlichung im Europäischen Gesetzblatt im Mai 2014 in Kraft.

- Der delegierte Beschluss zu Artikel 12 der Richtlinie legt in teilweise sehr detaillierter Form eine Reihe von Kriterien und Rahmenbedingungen für Netzwerke und deren Zentren fest (Rat der Europäischen Union 2014a). Im Einzelnen sind dies:
  - Kriterien und Rahmenbedingungen für die Begutachtung und Designation von ERN;
  - allgemeine Kriterien und Rahmenbedingungen für die Begutachtung und Designation jener spezialisierten Zentren, die sich um die Teilnahme an einem Referenznetzwerk bewerben wollen;
  - Krankheits-/Krankheitsgruppen-spezifische Kriterien und Rahmenbedingungen für die Begutachtung und Designation jener spezialisierten Zentren, die sich um die Teilnahme an einem Referenznetzwerk bewerben wollen.
- Der Durchführungsbeschluss zu Artikel 12 der Richtlinie definiert u. a. die Prozessabläufe und Einrichtungen, mit deren Hilfe auf europäischer Ebene Referenznetzwerke und die in den Netzwerken verbundenen spezialisierten Zentren offiziell anerkannt und designiert werden (Rat der Europäischen Union 2014b). In Ergänzung zu den EUCERD-Empfehlungen (s. Punkt 4.1.4) wurden auch ausgewählte Inhalte des delegierten Beschlusses bei der Ausarbeitung der Leistungs- und Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren für SE in Österreich berücksichtigt. Die Inhalte des Durchführungsbeschlusses werden in analoger Weise berücksichtigt werden, wenn der konkrete Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsprozess für spezialisierte Zentren für SE ausgearbeitet wird (s. Tabelle 2, Maßnahmen 15 und 16 im NAP.se).

Mit dem In-Kraft-Treten des delegierten und des Durchführungsbeschlusses im Mai 2014 fand der gut zehnjährige Entwicklungsprozess zu den Kriterien, Rahmenbedingungen und Prozessabläufen für die Einrichtung europäischer Expertisezentren und ERNs seinen Abschluss.

## **4.2 Anhang 2: Das österreichische Modell für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen: Darstellung der Zentrentypen und deren Einbindung in die österreichische Versorgungslandschaft**

### **4.2.1 Konzeption spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen: Generelle Zielsetzungen in der EU**

Die sequentiell über mehrere Jahre in verschiedenen Gremien der EU entwickelten Konzepte für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen (SE) (s. Anhang 4.1 des NAP.se) wurden für alle Mitgliedstaaten gleichermaßen–unabhängig von der Größe des einzelnen Landes und der Struktur seines Gesundheitswesens–ausgearbeitet und besitzen daher einen grundsätzlichen, nicht in jedes Detail gehenden Empfehlungs- und Leitliniencharakter. Dieser Freiraum ist aufgrund der heterogenen Ausgestaltung der europäischen Gesundheitssysteme, der unterschiedlichen Größe der Mitgliedstaaten und der damit einhergehenden unterschiedlich starken Ausprägung von Expertise und Patientenkollektiven notwendig.

Die europäischen Grundsatzkonzepte sollen den einzelnen Mitgliedstaaten bewusst einen Spielraum bei der Ausgestaltung eigener Leistungs- und Qualitätskriterien lassen, damit diese in bestmöglicher Weise an die Rahmenbedingungen und gesundheitspolitischen Zielsetzungen des jeweiligen nationalen Gesundheitssystems angepasst werden können. Ungeachtet dessen enthalten die Konzepte aber klare Vorgaben, indem sie jene inhaltlichen Themenschwerpunkte und Ziele definieren, die die Mitgliedstaaten in ihrem Ausarbeitungsprozess berücksichtigen sollen. Ziel ist es, einerseits in jedem Mitgliedstaat auf die jeweiligen Erfordernisse abgestimmte Leistungs- und Qualitätskriterien für Zentren für SE zu etablieren, andererseits diese Kriterien in der europäischen Gesamtschau soweit aufeinander abzustimmen und zu harmonisieren, dass die Zentren für SE in ganz Europa vergleichbare Qualitäts- und Leistungsstandards erfüllen. Dadurch soll gewährleistet sein, dass Patientinnen und Patienten im Kontext der noch zu etablierenden zukünftigen europäischen Referenznetzwerke (ERN) europaweit auf dem gleichen, qualitativ hochwertigen Niveau versorgt werden.

### **4.2.2 Konzeption spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen: Zielsetzungen in Österreich**

Das österreichische Stufenmodell für spezialisierte Zentren für SE (s. u.) baut wesentlich auf den europäischen Grundkonzepten für sog. „Expertisezentren“ (Centres of Expertise) auf. Dieses sieht vor, dass ein Expertisezentrum die Kompetenzen rund um eine definierte

SE oder eine Gruppe von SE bündelt und als zentrale Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärztinnen/Ärzte fungieren soll. Darüber hinaus soll es Forschungsarbeiten im nationalen und internationalen Kontext durchführen.

Auf Basis dieser Konzepte wurden in Zusammenarbeit mit der Expertengruppe für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen folgende Merkmale und Rahmenbedingungen für spezialisierte Zentren für SE (Expertisezentren) in Österreich definiert<sup>11</sup>:

#### **Medizinische Ebene:**

- Spezialisierte Zentren für SE sind hochspezialisierte Anlaufstellen für die Primär-diagnostik, die Ersteinstellung potenzieller Therapien, regelmäßige (z. B. jährliche) Kontrolluntersuchungen und alle akuten Notfallsituationen (soweit dies für die jeweiligen Erkrankungen erforderlich ist).
- Spezialisierte Zentren sind somit kein Ersatz für die wohnortnahe Grundversorgung im niedergelassenen Bereich, d. h. die ambulante Versorgung durch Hausärztinnen/Hausärzte, Fachärztinnen/Fachärzte oder selbstständige Ambulatorien, und auch kein Ersatz für allgemeine Versorgungsleistungen im stationären Bereich in Standard-, Schwerpunkt- und Zentralversorgungs-Krankenanstalten, wenn diese keine spezialisierten Zentren vorhalten.
- Die Einrichtung spezialisierter Zentren dient der Konzentration und nachhaltigen Sicherung sowie dem weiteren Ausbau vorhandener Expertise zu SE.

#### **Standort- und Planungsebene:**

- Aufgrund der österreichischen Bevölkerungsgröße und der damit einhergehend zumeist begrenzten Zahl an Betroffenen, die an einer bestimmten SE leiden, sind spezialisierte Zentren als hochspezialisierte Einrichtungen zu definieren, die sich der Behandlung zumindest einer zusammengehörenden Gruppe von SE widmen.
- Es soll daher **kein** eigenes Zentrum für eine einzelne Erkrankung eingerichtet werden. Desweiteren soll es auch **kein** eigenes spezialisiertes Zentrum für eine Gruppe von SE geben, wenn die Gesamtzahl an Patientinnen und Patienten, die an diesen in der jeweiligen Gruppe zusammengefassten Erkrankungen leiden,

---

11 Die nachfolgenden Merkmale und Rahmenbedingungen für spezialisierte Zentren für SE wurden in einem frühen Entwicklungsstadium auch in für Angelegenheiten der Gesundheitsstrukturplanung zuständigen Arbeitsgremien der Bundesgesundheitsagentur vorgestellt und diskutiert. Anregungen, die sich im Rahmen dieses Diskussionsprozesses ergaben, wurden anschließend in das Gesamtkonzept eingearbeitet.

zu klein<sup>12</sup> oder die notwendige Spezialexpertise in Österreich zum gegebenen Zeitpunkt nicht vorhanden ist.

- Aus den vorgenannten Überlegungen ist von einer überschaubaren Anzahl an designierten spezialisierten Zentren in Österreich auszugehen.
- Auf der anderen Seite besitzt Österreich im Vergleich zu vielen anderen europäischen Ländern, gemessen an seiner Landesgröße, eine große Zahl an anerkannten Expertinnen und Experten im Bereich SE. Viele dieser Expertinnen/Experten arbeiten als Einzelpersonen auf Basis eigener Initiative in ihrem Arbeitsumfeld, sind also die einzige Spezialistin / der einzige Spezialist an ihrer Dienststelle für eine SE oder eine bestimmte Gruppe von SE. Diese Expertise muss nachhaltig gesichert werden und soll daher in geeigneter Weise in einem mehrstufigen Zentrenkonzept abgebildet werden.
- Weiterhin soll ein Zentrenkonzept auch die Bedürfnisse von Patientinnen und Patienten mit noch nicht diagnostizierten Erkrankungen bzw. von jenen Patientinnen und Patienten berücksichtigen, für deren Erkrankungen aus den o. g. Gründen kein eigenes spezialisiertes Zentrum in Österreich existiert. Das Zentrenkonzept soll daher auch Lösungsstrategien bereitstellen, mit deren Hilfe möglichst alle Patientinnen und Patienten mit einer SE eine Anlaufstelle in Österreich haben und –wenn erforderlich–Versorgungskontakte zu einer passenden spezialisierten Einrichtung im Ausland erhalten.
- Spezialisierte Zentren sollen auf Basis bestehender Strukturen eingerichtet werden. Der Aufbau zusätzlicher, völlig neuer Strukturen ist vorerst nicht vorgesehen.

---

12 Die genaue Definition der Mindestanzahl an betreuten Patientinnen und Patienten für ein spezialisiertes Zentrum für SE wird primär von drei Faktoren beeinflusst:

- Einer absoluten Mindestanzahl an behandelten Patientinnen und Patienten, bei deren Unterschreitung ein Standort keine ausreichende Expertise mehr aufbauen und erhalten respektive weiterentwickeln kann, um die notwendigen Spezialkenntnisse und Erfahrungen gewährleisten zu können, die für ein spezialisiertes Zentrum für SE erforderlich sind;
- Der relativen Häufigkeit von behandelten Patientinnen und Patienten mit einer definierten SE an einem Standort; die relative Häufigkeit ergibt sich aus dem Verhältnis der behandelten Patientinnen und Patienten an diesem Standort zur Gesamtzahl an Patientinnen und Patienten mit der gleichen SE (oder einer Erkrankung aus der gleichen Gruppe an SE) in Österreich;
- Der Zahl der Erstdiagnosen und der behandelten Neuerkrankungen in einem vorgegebenen Zeitraum (beispielsweise in den letzten 1-5 Jahren).

Mit Ausnahme der absoluten Mindestanzahl an behandelten Patientinnen und Patienten hängen die genannten Zahlenwerte von den Prävalenz- und Inzidenzzahlen der jeweiligen SE / Gruppe von SE sowie deren Prognosen und Mortalitätswerten ab. Sie können daher nicht vorab pauschal im NAP.se festgelegt werden, sondern müssen nach Abschluss der Arbeiten zur Gruppierung der SE in Österreich (s. HF 2, Punkt 2.2.1.3, Ziel 1, Maßnahmen 8-10) im Rahmen der Ausarbeitung der spezifischen Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ B-Zentren für vorgegebene Gruppen von SE (s. HF 2, Punkt 2.2.1.3, Ziel 2, Maßnahme 14) jeweils einzeln definiert werden.

Auf Basis der vorgenannten Überlegungen wurde für Österreich im Zuge der Erstellung des NAP.se 2014-2018 ein differenziertes Drei-Stufen-Modell für spezialisierte Zentren mit folgenden Zentrumstypen entwickelt:

- Expertisecluster (Typ A-Zentrum)
- Expertisezentrum (Typ B-Zentrum)
- Assoziiertes Zentrum (Typ C-Zentrum)

In den Punkten 4.2.3 bis 4.2.5 dieses Anhangs werden die grundsätzlichen Charakteristika der drei Zentrumstypen dargestellt, die detaillierten Ausführungen zu den jeweiligen Leistungs- und Qualitätskriterien der einzelnen Zentrumstypen finden sich in Anhang 4.3 des NAP.se. Im letzten Punkt dieses Anhangs (4.2.6) werden die strategischen Schritte zur umfassenden Integration der Zentren in die bestehende österreichische Versorgungslandschaft dargelegt.

### 4.2.3 Expertisezentrum (Typ B-Zentrum)

Das Expertisezentrum (Typ B-Zentrum) entspricht der ursprünglichen Vorstellung eines „Centre of Expertise“, entsprechend den vorgenannten europäischen Textdokumenten, und steht im Mittelpunkt des österreichischen Stufen-Modells. Es wird daher hier als erstes abgehandelt.

#### **Kernmerkmale:**

Das Typ B-Zentrum ist ein spezialisiertes Einzelzentrum (beispielsweise in Form einer Krankenanstalten-Abteilung) für eine vorgegebene Gruppe von SE. Der Tätigkeitsbereich und das spezifische Tätigkeitsprofil eines Typ B-Zentrums werden somit über die betreffende Krankheitsgruppe definiert.

Das Typ B-Zentrum bündelt – der Definition eines „Centre of Expertise“ entsprechend – die Kompetenzen rund um eine festgelegte Gruppe von SE und fungiert als zentrale Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten und diverse Gesundheitsdienstleister (z. B. andere Krankenanstalten, niedergelassene Ärztinnen/Ärzte) sowie andere Expertinnen/Experten aus dem In- und Ausland.

Ein Typ B-Zentrum kann grundsätzlich aus einer Schwerpunktbildung an einer Universitätsklinik oder einer anderen Zentral-Krankenanstalt, gegebenenfalls auch aus derjenigen an einer Schwerpunkt-Krankenanstalt hervorgehen (s. Abb. 4).

Das Typ B-Zentrum ist der Grundbaustein des europäischen Konzeptes für „Centres of Expertise“ und deren nachfolgende Vernetzung zu ERN (s. Abb. 7). Folglich sind Zentren des Typs B auch hochrelevant für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung.

### Leistungsprofil:

Das Leistungsprofil eines Typ B-Zentrums erstreckt sich auf die drei Bereiche klinische Versorgung, Forschung und Ausbildung.

- **Klinische Versorgung:**

Das Typ B-Zentrum besitzt für die von ihm behandelte Gruppe von SE eine im Vergleich zu anderen Einrichtungen gesonderte klinische Spezialexpertise.

Hinsichtlich seines Versorgungsniveaus steht es hierarchisch auf einer Stufe mit den Zentren eines Expertiseclusters (s. Punkt 4.2.4).

Das Typ B-Zentrum fungiert primär als Anlaufstelle für die Erst- oder Bestätigungsdiagnostik der betreffenden SE, für in Folge ggf. notwendige regelmäßige Verlaufskontrollen<sup>13</sup> (z. B. im jährlichen Rhythmus), für die Einleitung und allfällige Anpassung medikamentöser und/oder anderer Therapien und für akute Notfallsituationen.

Ein zentraler Punkt neben der besonderen Expertise ist die nachhaltige Sicherung der personellen und technischen Ressourcen vor Ort. Ein Typ B-Zentrum muss daher mindestens zwei vollbeschäftigte Fachärztinnen bzw. Fachärzte vorhalten, die über die gleiche oder zumindest gleichwertige ausgewiesene Spezialexpertise für die von diesem Zentrum behandelte Gruppe von SE verfügen. Sollte eine Expertin /ein Experte zu einem gegebenen Zeitpunkt nicht mehr in diesem Zentrum tätig sein, kann dieser Umstand unmittelbar durch die zweite Expertin / den zweiten Experten sowie nachfolgend eine umgehende Nachbesetzung (d. h. sofortige Neuausschreibung) der vakanten Stelle kompensiert werden, ohne dass das Zentrum zu irgendeinem Zeitpunkt seine hochspezialisierte Leistung nicht gewährleisten könnte<sup>14</sup>.

---

13 Regelmäßige Verlaufskontrollen verfolgen zwei Ziele: Zum einen gewährleisten sie, dass Patientinnen und Patienten immer gemäß dem aktuellen medizinischen Wissensstand behandelt werden. Zum anderen sichern sie dem jeweiligen Zentrum ausreichend hohe Fallzahlen an Patientinnen und Patienten, um die eigene Expertise erhalten und ausbauen zu können und so die Möglichkeit zu haben, das mögliche Spektrum an Ausdrucksformen (Phänotypen) des jeweiligen Krankheitsbildes im Rahmen der ärztlichen und pflegerischen Ausbildung weiterzuvermitteln.

14 Das Vorhalten von zumindest zwei Fachärztinnen/Fachärzten ist somit eine elementare Voraussetzung dafür, besondere Expertise an einem Standort zu sichern und weiterzuentwickeln und auf diese Weise die Nachhaltigkeit der Strukturen und die Kontinuität der durch sie geleisteten Versorgung zu gewährleisten. Dieses Konzept berücksichtigt dabei nicht nur nationale Anforderungen, sondern auch europäische Standards und Vorgaben, die in den letzten drei Jahren durch verschiedene europäische Gremien und Organe erarbeitet und beschlossen wurden. Hierzu zählen:

- Forschung:

Ein Typ B-Zentrum ist zur Führung eines Patientenregisters (unter Beachtung und Einhaltung der einschlägigen Datenschutzbestimmungen) für die von ihm behandelte Gruppe von SE verpflichtet. In diesem Kontext sind sowohl gesundheitspolitische als auch rein forschungsbezogene Aspekte zu berücksichtigen:

- Gesundheitspolitische Ebene: In einer ersten Phase hat das Zentrum die erhobenen Diagnosen nach einem geeigneten System zu kodieren und zu melden (vgl. HF 1, Punkt 2.1.2, Ziel 1 sowie Punkt 2.1.3, Maßnahmen zu Ziel 1). In einer zweiten Phase hat das Zentrum darüber hinaus einen noch im Rahmen der Umsetzung des NAP.se zu definierenden Basisdatensatz („Minimal Data Set“, MDS) zu erfassen, der an den Erfordernissen des Gesundheitssystems ausgerichtet ist. Diese Verpflichtung umfasst auch die geplante zukünftige Zusammenarbeit (Weitergabe von Daten) mit einer noch zu definierenden Stelle im Gesundheitswesen, die mit der koordinierten Erfassung und Auswertung dieser gesundheitspolitisch relevanten Daten beauftragt sein wird.
- Forschungsebene: Um das gerade im Bereich der SE sehr wichtige epidemiologisch-wissenschaftliche Potential von Registern so vollständig wie möglich nutzen zu können, soll sich das Zentrum in weiterer Folge um eine gezielte Erweiterung des Basisdatensatzes um jene spezifischen medizinisch-wissenschaftlichen Aspekte bemühen, die eine hohe Forschungsrelevanz für die vom diesem Zentrum betreute Gruppe von SE besitzen. In diesem Zusammenhang sind die weiteren Entwicklungen auf nationaler (vgl. HF 7, Punkte 2.7.2 und 2.7.3) und europäisch-internationaler Ebene (ggf. akkordierte Forschungsdatensätze) zu berücksichtigen.

- 
- die EUCERD-Empfehlungen für Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren (Expertisezentren) für seltene Erkrankungen in den Mitgliedstaaten, Abschnitt „Criteria for designation of CEs for RD in MS“, Punkt 21 (EUCERD 2011);
  - mehrere Bestimmungen des delegierten Rechtsakts (C(2014) 1408 final, Fassung vom 10.3.2014) zu Artikel 12 der Patientenmobilitätsrichtlinie (Europäisches Parlament und Rat der Europäischen Union 2011):
    - Anhang I („Kriterien und Bedingungen für Netzwerke“), Absatz 2 („Anforderung des Artikels 12 Absatz 4 Buchstabe a Ziffer i der Richtlinie 2011/24/EU“) Buchstabe a („hochwertige und sichere Versorgung“);
    - Anhang II, Abschnitt 1 („Allgemeine Kriterien und Bedingungen für Gesundheitsdienstleister“), Buchstabe b („Organisation, Management und Krisenplanung“), Ziffer iii („Krisenplan für die medizinische Grundversorgung“ und „für die Wahrung der Stabilität sowie der technischen Leistungsfähigkeit und der Fachkompetenz“) und Buchstabe c („Forschung und Ausbildung“), Ziffer ii („ausreichend Personal, ..., Kompetenzmix und Ressourcen“);
    - Anhang II, Abschnitt 2 („Spezifische Kriterien und Bedingungen für Gesundheitsdienstleister“), Buchstabe b („Spezifische Personal-, Struktur- und Ausrüstungsressourcen“), Ziffer i („Merkmale des Personalstabs“) und Ziffer ii („Merkmale, Organisation und Arbeitsweise des spezifischen multidisziplinären Gesundheitsteams“).

Die Daten beider Datenebenen (gesundheitpolitische Ebene und Forschungsebene) müssen grundsätzlich vollständig und qualitätsgesichert erfasst werden (s. HF 7 des NAP.se).

- **Ausbildung:**  
Zur nachhaltigen Sicherung der Expertise an einem Standort muss ein Typ B-Zentrum eine Facharztausbildung im betreffenden Sonderfach mit einem zusätzlichen Schwerpunkt im eigenen Expertisebereich gewährleisten.

Die detaillierte, tabellarische Darstellung der allgemeinen Leistungs- und Qualitätskriterien von Typ B-Zentren findet sich in Tabelle 13 in Anhang 4.3 des NAP.se.

#### **4.2.4 Expertisecluster (Typ A-Zentrum)**

Der Expertisecluster (Typ A-Zentrum) stellt eine Erweiterung des Einzelzentrum-Gedankens dar, wie er im klassischen Typ B-Zentrum zur Anwendung kommt (s. Punkt 4.2.3), und greift die Überlegung auf, dass auch jene Patientinnen und Patienten eine Anlaufstelle in Österreich haben sollen, die von einer SE betroffenen sind, für die kein eigenes auf diese Krankheit/en spezialisiertes Zentrum existiert.

##### **Kernmerkmale:**

Das Typ A-Zentrum ist definiert als synergistischer Zusammenschluss aus mindestens drei Typ B-Zentren an einem topografischen Standort, dem zusätzlich (optional) ein oder mehrere Assoziierte Zentren (s. Punkt 4.2.5) angeschlossen sein können. Im Zentrum eines Typ A-Zentrums steht also nicht mehr nur das Einzelzentrum für eine Gruppe von SE, sondern der krankheitsübergreifende, integrative Zusammenschluss mehrerer Einzelzentren für definierte Gruppen von SE.

Das Tätigkeitsprofil eines Typ A-Zentrums vereint somit zwei Funktionsebenen:

1. Versorgung einer definierten Gruppe von SE auf der Ebene eines Typ B-Zentrums;
2. Versorgung weiterer SE durch Integration der Einzelexpertisen der beteiligten spezialisierten Zentren in der übergeordneten Struktur des Typ A-Zentrums.

Betrachtet man die erste Funktionsebene, so bündeln die in einem Typ A-Zentrum verbundenen einzelnen Typ B-Zentren die Kompetenzen rund um „ihre“ festgelegte Gruppe von SE und fungieren für diese Krankheitsbilder als zentrale Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärztinnen/Ärzte und weitere Expertinnen und Experten.

Auf der zweiten Funktionsebene stellt das Typ A-Zentrum als integrales Ganzes – durch die Nutzung des additiven Potenzials krankheitsübergreifend gebündelter Expertise – zusätzliche Kompetenzen und hochspezialisierte Versorgungsangebote für weitere, über das Spektrum der im Cluster verbundenen Einzelzentren hinausgehenden Gruppen von SE zur Verfügung und dient so auch für diese Krankheitsbilder als Anlaufstelle im weiteren Sinne.

Das Konzept der Typ A-Zentren eröffnet auf diese Weise eine neue Versorgungsdimension für Patientinnen und Patienten mit einer seltenen bzw. noch nicht diagnostizierten Erkrankung, wie sie in einer anderen Form in Österreich mit seiner begrenzten Bevölkerungszahl nicht möglich wäre.

Die Bildung eines Typ A-Zentrums setzt voraus, dass an einem topografischen Standort bereits mehrere Typ B-Zentren eingerichtet sind; auf Grund dieser besonderen Voraussetzungen ist davon auszugehen, dass ein Typ A-Zentrum primär nur aus dem funktionellen Zusammenschluss von hochspezialisierten Schwerpunkten mehrerer Universitätskliniken innerhalb einer Universität oder gleichwertiger Kliniken einer anderen Zentral-Krankenanstalt hervorgehen kann (s. Abb. 4).

Ein Typ A-Zentrum als Gesamtheit ist nicht als Bestandteil der künftigen ERN geeignet, allerdings kann jedes Typ B-Zentrum innerhalb des Expertiseclusters Partner eines thematisch zu ihm passenden ERN sein (s. Abb. 7).

#### **Leistungsprofil:**

Das Leistungsprofil eines Typ A-Zentrums umfasst ebenfalls die Bereiche klinische Versorgung, Forschung und Ausbildung, wobei sich aus den beiden oben genannten Funktionsebenen unterschiedliche, einander ergänzende klinische Versorgungsleistungen ergeben. Wesentliche Elemente des Leistungsprofils eines Typ A-Zentrums sind:

- Klinische Versorgung:

#### **Funktionsebene 1: Einzelzentren innerhalb eines Expertiseclusters:**

Für die einzelnen in einem Typ A-Zentrum verbundenen Typ B-Zentren gelten die gleichen Leistungsmerkmale wie sie für „einzelnstehende“ Typ B-Zentren definiert werden (vergleiche Punkt 4.2.3); dies inkludiert:

- die gesonderte klinische Spezialexpertise für jene Gruppe von SE, die in die Kernkompetenz des jeweiligen Typ B-Zentrums fallen, oberhalb des allgemeinen Versorgungsniveaus einer Universitätsklinik oder einer anderen Zentralkrankenanstalt;

- die primäre Funktion als Anlaufstelle für die Erst- oder Bestätigungsdiagnostik, die regelmäßigen Verlaufskontrollen, die Einleitung und allfällige Anpassung medikamentöser und/oder anderer Therapien und die Versorgung akuter Notfallsituationen;
- die nachhaltige Sicherung der personellen und technischen Ressourcen einschließlich der Vorhaltung von mindestens zwei Fachärztinnen/-ärzten in jedem einzelnen Typ B-Zentrum des Expertiseclusters, die über die gleiche oder zumindest gleichwertige ausgewiesene Spezialexpertise für die von diesem Zentrum behandelte Gruppe von SE verfügen.

Sollten in die Typ A-Zentren auch Assoziierte Zentren eingebunden sein (s. Punkt 4.2.5), so gelten deren Leistungsmerkmale gleichfalls in analoger Weise auch für das Typ A-Zentrum.

### **Funktionsebene 2: Das Typ A-Zentrum als integrative, krankheitsübergreifende Struktur:**

In seiner Gesamtheit dient das Typ A-Zentrum – über die Versorgungsleistungen der einzelnen Subzentren hinaus – zusätzlich als so weitgehend wie möglich spezialisierte, interdisziplinäre Anlaufstelle für jene Patientinnen und Patienten, für die entweder kein eigenes auf ihr Krankheitsbild spezialisiertes Zentrum in Österreich existiert oder die an einer noch nicht diagnostizierten SE leiden.

Je nach den Bedürfnissen der Betroffenen (Patientinnen/Patienten ohne nationales Zentrum versus Patientinnen/Patienten mit unklarer Diagnose) kann ein Typ A-Zentrum fungieren als:

- koordinierende Stelle für etwaige noch erforderliche Diagnostik;
- mögliche Stelle für notwendige regelmäßige Verlaufskontrollen und für die Einleitung, Überwachung und allfällige Anpassung potenzieller medikamentöser und/oder anderer Therapien (in Abstimmung mit anderen klinischen Einrichtungen, die die betreffende Patientin / den betreffenden Patienten betreuen);
- Anlaufstelle für akute Notfallsituationen;
- mögliche Verbindungsstelle zu auf diese Krankheitsbilder spezialisierten Expertisezentren im (europäischen) Ausland, beispielsweise als allgemeiner Eintrittsknoten in die zukünftigen ERN (für Patientinnen und Patienten ohne nationales Zentrum).

Dieses erweiterte Leistungsportfolio eines Typ A-Zentrums erfordert einen nachhaltigen, durch die Einrichtung fester Strukturen abgesicherten, vertieften interdisziplinären und multiprofessionellen Arbeitsansatz, der gewährleisten kann, dass sich das

synergistische Potenzial der im Cluster verbundenen Spezialexpertisen umfassend entfalten kann. Die vorgenannten Strukturen umfassen beispielsweise:

- die Einrichtung einer gemeinsamen Koordinations- und Anlaufstelle;
- die Einrichtung regelmäßig tagender interdisziplinärer und multiprofessioneller Fallkonferenzen (sog. „SE-Boards“);
- den gemeinsamen Aufbau und Einsatz innovativer Spezialdiagnostik.

#### **Ebene der mittelbaren Aspekte bei der klinischen Versorgung:**

Im europäischen / internationalen Kontext sollen sich Typ A-Zentren bzw. die in einem solchen Cluster verbundenen Typ B-Zentren nach Möglichkeit (aber optional) an der Erstellung von „Good practice guidelines“ für die von ihnen behandelten Gruppen von SE beteiligen.

- **Forschung:**

Aufgrund der gegenüber einzelnen Typ B-Zentren umfangreicheren personellen und technischen Ressourcen ist ein Typ A-Zentrum zu einem entsprechend größeren Portfolio an Forschungsleistungen (z. B. auch durch Kooperation mit entsprechenden in- und ausländischen Forschungseinrichtungen) verpflichtet. Dieses umfasst die Forschungsbereiche:

- Grundlagenforschung;
- präklinische (translationale) Forschung;
- klinische Forschung (Beteiligung an klinischen Studien, Führung eines Patientenregisters unter Beachtung und Einhaltung der einschlägigen Datenschutzbestimmungen<sup>15</sup>).

---

15 Das Patientenregister eines Typ A-Zentrums umfasst dabei sowohl die auf bestimmte Krankheitsgruppen fokussierten Patientenregister der einzelnen im Cluster verbundenen Typ B-Zentren als auch ein allgemeines Register für alle Patientinnen/Patienten mit SE, die der Expertisecluster auf seiner zweiten, integralen Funktionsebene behandelt (s. o.). Wie bei den Typ B-Zentren schließt die Verpflichtung zur Registerführung mit ein, dass der Expertisecluster Maßnahmen vorsieht, die die Vollständigkeit und hochwertige Qualität der erfassten Daten gewährleistet. Gleiches gilt für die verpflichtende zukünftige Zusammenarbeit mit einer noch zu definierenden Stelle, die mit der Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich befasst sein wird (s. HF 7 des NAP.se).

- **Ausbildung:**

Zur nachhaltigen Sicherung der Expertise an einem Standort müssen die einzelnen, im Expertisecluster verbundenen Typ B-Zentren eine Facharztausbildung im betreffenden Sonderfach mit einem zusätzlichen Schwerpunkt im eigenen Expertisebereich gewährleisten.

Darüber hinaus muss ein Typ A-Zentrum – entweder auf der Ebene der einzelnen Typ B-Zentren oder der des Gesamtclusters – Fort- und Weiterbildungsangebote für Medizinerinnen/Mediziner sowie für Angehörige relevanter nichtärztlicher Gesundheitsberufe anbieten.

Die detaillierte, tabellarische Darstellung der allgemeinen Leistungs- und Qualitätskriterien von Typ A-Zentren findet sich in Tabelle 14 in Anhang 4.3.

#### **4.2.5 Assoziiertes Zentrum (Typ C-Zentrum)**

Das Assoziierte Zentrum (Typ C-Zentrum) bildet die zweite Ergänzungsstufe für das klassische Expertisezentrum (Typ B-Zentrum) im österreichischen Stufenmodell spezialisierter Zentren und greift die Überlegung auf, dass Österreich über eine Reihe von einzelnen Expertinnen und Experten verfügt, die sich im Rahmen ihrer ärztlichen Tätigkeit um Patientinnen/Patienten mit ausgewählten SE kümmern und die diesen Erkrankungen oder der entsprechenden Gruppe von SE ihren medizinisch-wissenschaftlichen Interessenschwerpunkt widmen. Diese individuellen, hochspezialisierten Schwerpunktsetzungen sind zwar in bestehende klinische Einrichtungen und Strukturen integriert, hängen aber letztlich von der kontinuierlichen Initiative der betreffenden Einzelpersonen ab und können daher u. a. nicht jene Form von Nachhaltigkeit gewährleisten, die für die Einrichtung von Typ B- und Typ A-Zentren zwingend erforderlich ist.

Mit der Einrichtung von Typ C-Zentren soll diese bestehende Individualexpertise abgebildet, erhalten, gestärkt und in geeigneter Form, zusammen mit den beiden anderen Zentrumstypen (Typ B und Typ A), in ein umfassendes Gesamtkonzept integriert werden, auch wenn die Assoziierten Zentren nur einen Teil jener Leistungs- und Qualitätskriterien erfüllen können, die für Typ B- und Typ A-Zentren verpflichtend sind. Auf diese Weise werden auch bereits jetzt bestehende und erprobte Anlaufstellen für jene Patientinnen und Patienten mit einer SE erhalten, für deren Krankheitsbilder – zumindest vorerst – keine eigenen Typ B-Zentren eingerichtet werden können.

### **Kernmerkmale:**

Das Typ C-Zentrum ist wie das Typ B-Zentrum ein spezialisiertes Einzelzentrum für eine vorgegebene Gruppe von SE. Der Tätigkeitsbereich und das spezifische Tätigkeitsprofil des Typ C-Zentrums werden somit über die betreffende Krankheitsgruppe definiert.

Das Typ C-Zentrum bündelt, soweit dies die gegenüber klassischen Expertisezentren reduzierten personellen und technischen Ressourcen zulassen, die Kompetenzen rund um eine festgelegte Gruppe von SE und fungiert als zentrale (wenn kein entsprechendes Typ B-Zentrum existiert) oder zusätzliche (wenn ein entsprechendes Typ B-Zentrum existiert) Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärztinnen/Ärzte.

Ein Typ C-Zentrum kann grundsätzlich aus einer Schwerpunktbildung an einer Universitätsklinik, einer anderen Zentral-Krankenanstalt oder einer Schwerpunkt-Krankenanstalt hervorgehen (s. Abb. 4).

Das Typ C-Zentrum kann entweder das einzige spezialisierte Zentrum für eine vorgegebene Gruppe von SE sein (wenn es kein anderes Zentrum mit vergleichbarer Spezialexpertise innerhalb Österreichs gibt), es kann eines von mehreren Typ C-Zentren für die gleiche vorgegebene Gruppe von SE sein (ohne dass ein zusätzliches Typ B-Zentrum für diese Krankheitsbilder in Österreich existiert) oder es kann zusätzlich zu einem Typ B-Zentrum (einzeln oder innerhalb eines Expertiseclusters) eingerichtet werden, wenn die notwendige Expertise gegeben ist. Aus diesem Grund werden im nachfolgenden Abschnitt „Leistungsprofil: Klinische Versorgung“ drei Varianten von Typ C-Zentren unterschieden.

### **Leistungsprofil:**

Das Leistungsprofil eines Typ C-Zentrums erstreckt sich primär auf die Bereiche klinische Versorgung und Forschung. Leistungen im Ausbildungsbereich sind hingegen optional und hängen von den gegebenen personellen Ressourcen des jeweiligen Zentrums ab. Die wesentlichen Elemente des Leistungsprofils eines Typ C-Zentrums umfassen:

- Klinische Versorgung:

Das Typ C-Zentrum besitzt für die von ihm behandelte Gruppe von SE eine gesonderte klinische Spezialexpertise.

Aufgrund der im Vergleich zu Typ B- und Typ A-Zentren begrenzteren personellen und technischen Ressourcen muss ein Typ C-Zentrum ein weniger umfangreiches Set an obligatorischen Leistungs- und Qualitätskriterien in der klinischen Ver-

sorgung von Patientinnen und Patienten mit einer SE erfüllen. Dadurch steht es hinsichtlich seiner gesamten Versorgungsleistung – nicht aber hinsichtlich seiner Expertise – eine Stufe „unter“ einem einzelnen Typ B-Zentrum oder den in einem Expertisecluster verbundenen Typ B-Zentren. (s. Abb. 4).

Abhängig davon, ob neben einem Typ C-Zentrum ein weiteres Typ B- oder Typ C-Zentrum besteht oder nicht, ergeben sich für das Typ C-Zentrum drei Varianten mit etwas unterschiedlichen Versorgungsfunktionen:

- Das Typ C-Zentrum als einziges spezialisiertes Zentrum für eine Gruppe von SE:

In diesem Fall fungiert das Typ C-Zentrum primär als Anlaufstelle für die Erst- oder Bestätigungsdiagnostik einer betreffenden SE, die weiteren regelmäßigen Verlaufskontrollen, die Einleitung und allfällige Anpassung medikamentöser und/oder anderer Therapien und die Versorgung akuter Notfallsituationen<sup>16</sup>.

Da es in dieser Konstellation kein weiteres Zentrum mit vergleichbarer Expertise für die betreffende Gruppe von SE gibt, soll sich diese Variante des Typ C-Zentrums zum Austausch und zur Reflexion der Expertise nach Möglichkeit auf zwei Ebenen vernetzen:

- Auf nationaler Ebene mit anderen nationalen Typ B- und insbesondere Typ A- Zentren<sup>17</sup> (s. Abb. 6);
- Auf europäischer und/oder internationaler Ebene mit anderen, offiziell designierten „Expertisezentren“ und – soweit vorhanden – mit ERN, die die gleiche oder zumindest eine vergleichbare Gruppe von SE versorgen.

---

16 Da für Typ C-Zentren zumindest initial kein vergleichbares Designationsverfahren wie für Typ A- und Typ B-Zentren vorgesehen ist, kann es je nach Art der SE und der gegebenenfalls notwendigen therapeutischen Maßnahmen bei dieser Konstellation in Rücksprache mit den zuständigen Sozialversicherungsträgern notwendig sein, hinsichtlich der Diagnostik und der Therapieentscheidungen zusätzliche Expertise aus einem offiziell designierten spezialisierten Zentrum / Expertisezentrum aus dem europäischen Ausland einzuholen.

17 Die Vernetzung eines Typ C- mit einem Typ A-Zentrum ist dabei von gegenseitigem Nutzen für beide Zentrumstypen: Das Typ C-Zentrum profitiert durch die Verbindung mit einem in seiner Expertise breit aufgestellten Typ A-Zentrum und erhält u.a. auch Zugang zu besonderen technischen Ressourcen des Typ A-Zentrums. Das Typ A-Zentrum wiederum profitiert, da auf diese Weise das Expertiseportfolio des Expertiseclusters erweitert wird.

- Das Typ C-Zentrum als eines von zwei respektive mehreren spezialisierten Typ C- Zentren für eine Gruppe von SE:

Auch in dieser Situation fungiert jedes der vorhandenen Typ C-Zentren als Anlaufstelle für die Erst- oder Bestätigungsdiagnostik einer betreffenden SE, die weiteren regelmäßigen Verlaufskontrollen, die Einleitung und allfällige Anpassung medikamentöser und/oder anderer Therapien und die Versorgung akuter Notfallsituationen.

In diesem Fall existiert ein weiteres Zentrum (ggf. sogar mehrere) mit vergleichbarer Expertise für die betreffende Gruppe von SE, so dass eine Vernetzung zum Austausch und zur Reflexion der Expertise für die betreffende Gruppe von SE auf zwei Ebenen erfolgen kann:

- Auf nationaler Ebene mit dem/den anderen nationalen Typ C-Zentren für die gleiche respektive vergleichbare Gruppe von SE (im Sinne eines nationalen Netzwerkverbundes für die entsprechende Gruppe von SE);
- Auf europäischer und/oder internationaler Ebene mit anderen, offiziell designierten „Expertisezentren“ und – soweit vorhanden – mit ERN, die die gleiche oder zumindest eine vergleichbare Gruppe von SE versorgen.

Darüber hinaus sollten sich die betreffenden Typ C-Zentren zumindest auch mit einem Typ A-Zentrum vernetzen<sup>17</sup> (s. Abb. 6).

- Das Typ C-Zentrum als zusätzliches spezialisiertes Zentrum für eine Gruppe von SE, für die auch ein Typ B-Zentrum existiert:

In dieser Situation übernimmt das Typ C-Zentrum in Abstimmung mit dem zugehörigen Typ B-Zentrum Versorgungsfunktionen wie regelmäßige Verlaufskontrollen, allfällige Anpassungen medikamentöser und/oder anderer Therapien und die Betreuung akuter Notfallsituationen. Das Typ C-Zentrum kann auch die Erstdiagnostik der betreffenden SE einleiten, die finale Bestätigungsdiagnostik sollte allerdings über das Typ B-Zentrum erfolgen. Auch muss das Typ B-Zentrum in regelmäßigen Abständen in die Verlaufskontrollen eingebunden sein (s. Abb. 6).

- Forschung:

Das Typ C-Zentrum ist zur Führung eines Patientenregisters für die von ihm versorgte Gruppe von Patientinnen/Patienten mit SE verpflichtet. Ebenso wie beim Typ B-Zentrum sind in diesem Kontext sowohl gesundheitspolitische als auch rein forschungsbezogene Aspekte zu berücksichtigen:

- Gesundheitspolitische Ebene: In einer ersten Phase hat das Zentrum die erhobenen Diagnosen nach einem geeigneten System zu kodieren und zu melden (vgl. HF 1, Punkt 2.1.2, Ziel 1 sowie Punkt 2.1.3, Maßnahmen zu Ziel 1). In einer zweiten Phase hat das Zentrum darüber hinaus einen noch im Rahmen der Umsetzung des NAP.se zu definierenden Basisdatensatz („Minimal Data Set“, MDS) zu erfassen, der an den Erfordernissen des Gesundheitssystems ausgerichtet ist. Diese Verpflichtung umfasst auch die geplante zukünftige Zusammenarbeit (Weitergabe von Daten) mit einer noch zu definierenden Stelle im Gesundheitswesen, die mit der koordinierten Erfassung und Auswertung dieser gesundheitspolitisch relevanten Daten beauftragt sein wird.
- Forschungsebene: Um das gerade im Bereich der SE sehr wichtige epidemiologisch-wissenschaftliche Potential von Registern so vollständig wie möglich nutzen zu können, soll sich auch das Typ C-Zentrum optional im Rahmen seiner personellen Möglichkeiten um eine gezielte Erweiterung des Basisdatensatzes um jene spezifischen medizinisch-wissenschaftlichen Aspekte bemühen, die eine hohe Forschungsrelevanz für die vom diesem Zentrum betreute Gruppe von SE besitzen (z. B. in Zusammenarbeit mit oder in Anlehnung an Expertisenzentren im europäischen Ausland, die sich mit der gleichen Gruppe von SE beschäftigen). Auch hier sind die weiteren Entwicklungen auf nationaler (vgl. HF 7, Punkte 2.7.2 und 2.7.3) und europäisch-internationaler Ebene (ggf. akkordierte Forschungsdatensätze) zu berücksichtigen.

Auch für das Typ C-Zentrum gilt, dass die erhobenen Daten grundsätzlich vollständig und qualitätsgesichert erfasst werden müssen (s. HF 7 des NAP.se).

- Ausbildung (optional):

Das Typ C-Zentrum sollte, wenn möglich, eine Facharztausbildung im betreffenden Sonderfach mit einem zusätzlichen Schwerpunkt im eigenen Expertisebereich anbieten.

Die detaillierte, tabellarische Darstellung der allgemeinen Leistungs- und Qualitätskriterien von Typ C-Zentren findet sich in Tabelle 15 in Anhang 3 des NAP.se.

## 4.2.6 Einbindung der spezialisierten Zentren in die österreichische und europäische Versorgungslandschaft

Das Stufenmodell<sup>18</sup> für spezialisierte Zentren für SE in Österreich kann nur dann sein volles Potenzial entfalten, wenn die verschiedenen Zentrumstypen (Typ A, Typ B und Typ C) nahtlos in die bestehende Versorgungslandschaft integriert werden können. Dieses Ziel soll durch zwei strategische Maßnahmen erreicht und langfristig sichergestellt werden:

1. Primäre Berücksichtigung bzw. Einbindung bereits bestehender Versorgungsstrukturen bei der Einrichtung spezialisierter Zentren für SE;
2. Umsetzung einer umfassenden Vernetzung der spezialisierten Zentren auf nationaler wie europäischer Ebene.

### Einrichtung spezialisierter Zentren auf Basis bereits bestehender Versorgungsstrukturen

Das österreichische Gesundheitssystem ist generell durch einen mehrstufigen Aufbau gekennzeichnet, der sicherstellen soll, dass alle Patientinnen und Patienten zu einem gegebenen Zeitpunkt auf jener Versorgungsebene behandelt werden, die den jeweils aktuellen Anforderungen ihres Krankheitsbildes entspricht. Zu diesem Zweck bestehen zwischen den einzelnen, hierarchisch gestaffelten Versorgungsebenen entsprechende bidirektionale Verbindungen oder „Versorgungs-“ respektive „Patientenpfade“, über die Patientinnen/Patienten zu der für sie erforderlichen Versorgungsebene gelangen (s. Abb. 3).

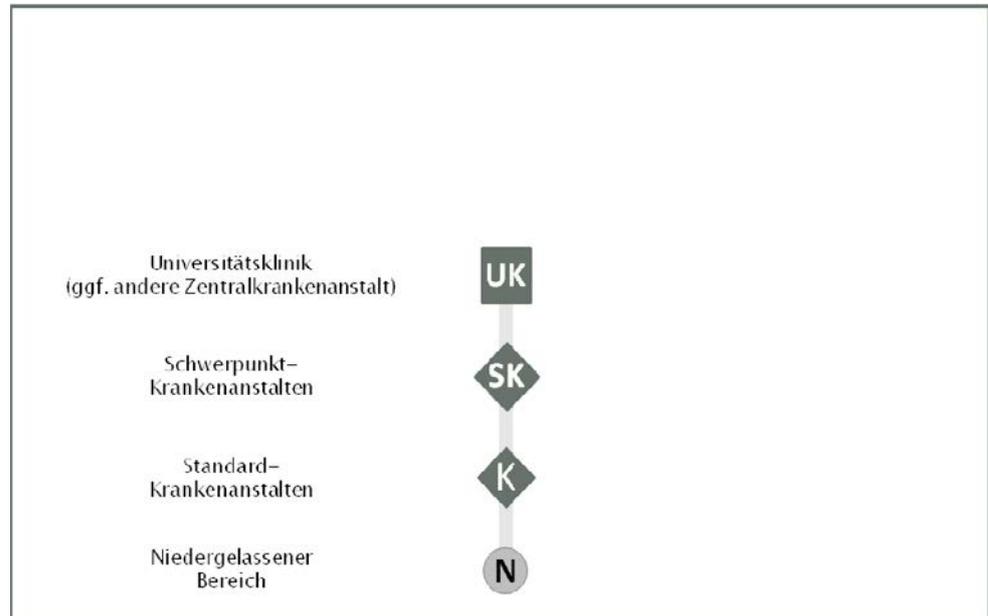
---

18 Der hier verwendete Begriff „Stufenmodell“ beschreibt lediglich eine Abstufung hinsichtlich des angebotenen Leistungsspektrums der einzelnen Zentrumstypen (in Abhängigkeit von den jeweils vorhandenen und gemäß Qualitäts- und Leistungskriterien geforderten personellen Ressourcen und technischen Kapazitäten) und des Ausmaßes, in wieweit die Nachhaltigkeit der Einrichtung gewährleistet ist. Auf die einzelnen Zentrumstypen umgelegt bedeutet dies:

- Typ A-Zentrum: Ausreichende, durch Mindestzahlen (z. B. zwei Fachärztinnen/Fachärzte mit gleicher respektive gleichwertiger Expertise) langfristig gesicherte ärztliche und andere medizinische Personalressourcen sowie langfristig gesicherte technische Ressourcen für mehrere definierte Gruppen von SE; zusätzlich interdisziplinäre Versorgungsangebote für weitere Patientinnen und Patienten mit SE, die nicht unter die o. g. Gruppen fallen;
- Typ B-Zentrum: Ausreichende, durch Mindestzahlen (z. B. zwei Fachärztinnen/Fachärzte mit gleicher respektive gleichwertiger Expertise) langfristig gesicherte ärztliche und andere medizinische Personalressourcen sowie langfristig gesicherte technische Ressourcen für eine definierte Gruppe von SE;
- Typ C-Zentrum: Nicht durch Mindestzahlen abgesicherte ärztliche und andere medizinische Personalressourcen sowie technische Ressourcen für eine Gruppe von SE.

Der Begriff Stufenmodell beschreibt hingegen keine hierarchische Abstufung hinsichtlich der Spezialexpertise, die die jeweiligen Zentrumstypen für die jeweils von ihnen betreute Gruppe von SE besitzen.

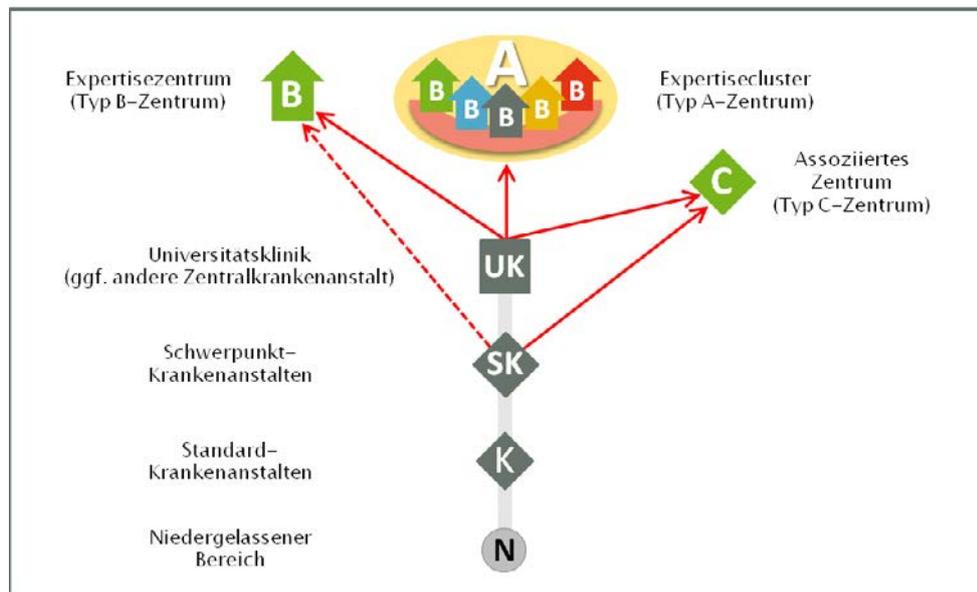
Abbildung 3:  
Darstellung der derzeit bestehenden Versorgungsebenen im österreichischen Gesundheitssystem.



Dieses bewährte Stufenkonzept wird im NAP.se aufgegriffen und um ein speziell auf die Erfordernisse von SE ausgerichtetes Stufenmodell mit Expertisezentren, Expertiseclustern und Assoziierten Zentren ergänzt, wobei diese spezialisierten Zentren aus bereits bestehenden Strukturen und Einrichtungen hervorgehen (s. Abb. 4). Dadurch existieren auch bereits erste fundamentale Verbindungen und Versorgungspfade zwischen den bisherigen Leistungserbringern und den in einem zukünftigen speziellen Designationsverfahren akkreditierten Zentren, so dass auf dieser Ebene quasi automatisch eine erste Einbindung der Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft gewährleistet ist.

Abbildung 4:

Erweiterung der derzeit bestehenden Versorgungsebenen im österreichischen Gesundheitssystem durch spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen



Legende: Expertisezentren (Typ B-Zentren) werden voraussichtlich in den meisten Fällen an Universitätskliniken (UK) angesiedelt sein (durchgehende Linie), in Einzelfällen auch an Schwerpunkt-Krankenanstalten (SK; gestrichelte Linie). Daraus ergibt sich auch die primäre Lokalisation von Expertiseclustern (Typ A-Zentren) an den medizinischen Universitäten. Assoziierte Zentren (Typ C-Zentren) werden vergleichsweise häufiger auch aus Schwerpunkt-Krankenanstalten hervorgehen. Insgesamt resultiert daraus eine Erweiterung der bestehenden Versorgungsebenen, bei der die bisherigen Patientenpfade bestehen bleiben, jedoch auf allen Ebenen um die Verbindung zu den Zentren ergänzt werden. Eine Überweisung einer Patientin/eines Patienten an ein Zentrum ist sowohl vom niedergelassenen Bereich, als auch von Standard-, Schwerpunkt- und Zentralkrankenanstalten (einschließlich Universitätskliniken) aus möglich.

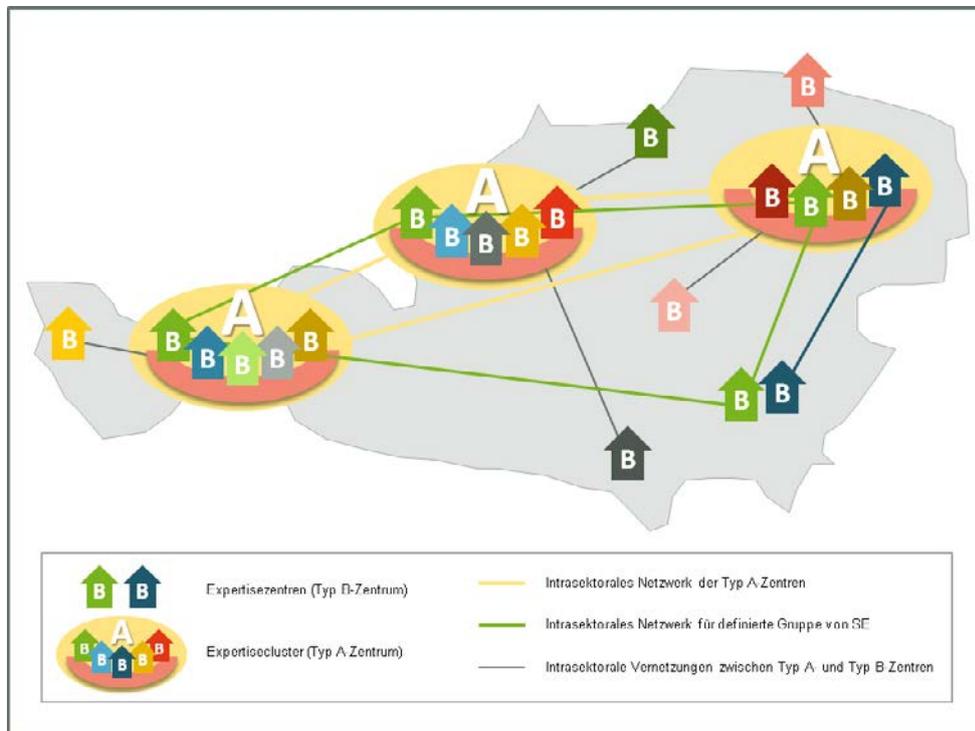
## **Umfassende intra- und transsektorale Vernetzung der spezialisierten Zentren auf nationaler wie europäischer Ebene**

Die zweite strategische Maßnahme zur vollständigen Integration der spezialisierten Zentren für SE in die Versorgungslandschaft besteht in einer aktiv zu betreibenden, umfassenden Vernetzung der Zentren mit allen relevanten medizinischen Leistungserbringern auf nationaler wie europäischer Ebene. „Umfassende Vernetzung“ bedeutet in diesem Zusammenhang ein System aus Vernetzungen auf folgenden Ebenen:

- Nationale intrasektorale Ebene (s. Abb.5):
  - aktive Vernetzung von Typ A-Zentren untereinander, Bildung eines virtuellen „nationalen Expertiseclusters“;
  - aktive Vernetzung von Typ B-Zentren mit zumindest einem Typ A-Zentrum;
  - aktive Vernetzung von Typ B-Zentren für gleiche oder gleichartige Gruppen von SE untereinander, Bildung eines Krankheitsgruppen-spezifischen Expertisenetzwerkes.
  
- Nationale transsektorale Ebene (s. Abb. 6):
  - aktive Vernetzung von Typ C-Zentren mit einem Typ B-Zentrum, das die gleiche Gruppe von SE behandelt (falls vorhanden) oder andernfalls mit einem Typ A- Zentrum;
  - aktive Vernetzung aller drei Typen spezialisierter Zentren (Typ A, Typ B und Typ C) mit den nachgelagerten Krankenanstalten (stationärer sowie spitals-ambulanter Bereich), die jeweils die gleiche Gruppe von SE versorgen;
  - aktive Vernetzung aller drei Typen spezialisierter Zentren (Typ A, Typ B und Typ C) mit dem niedergelassenen Bereich.
  
- Europäische intrasektorale Ebene (s. Abb. 7):
  - aktive Vernetzung der Typ B-Zentren (sei es als Einzelzentrum oder als Bestandteil eines Expertiseclusters) mit vergleichbaren, thematisch zusammengehörenden Expertisezentren in anderen europäischen Ländern im Rahmen der Bildung von ERN.

Die nachfolgenden Abbildungen (Abb. 5 bis Abb. 7) sollen dieses System einander ergänzender nationaler und europäischer Vernetzungsebenen illustrieren:

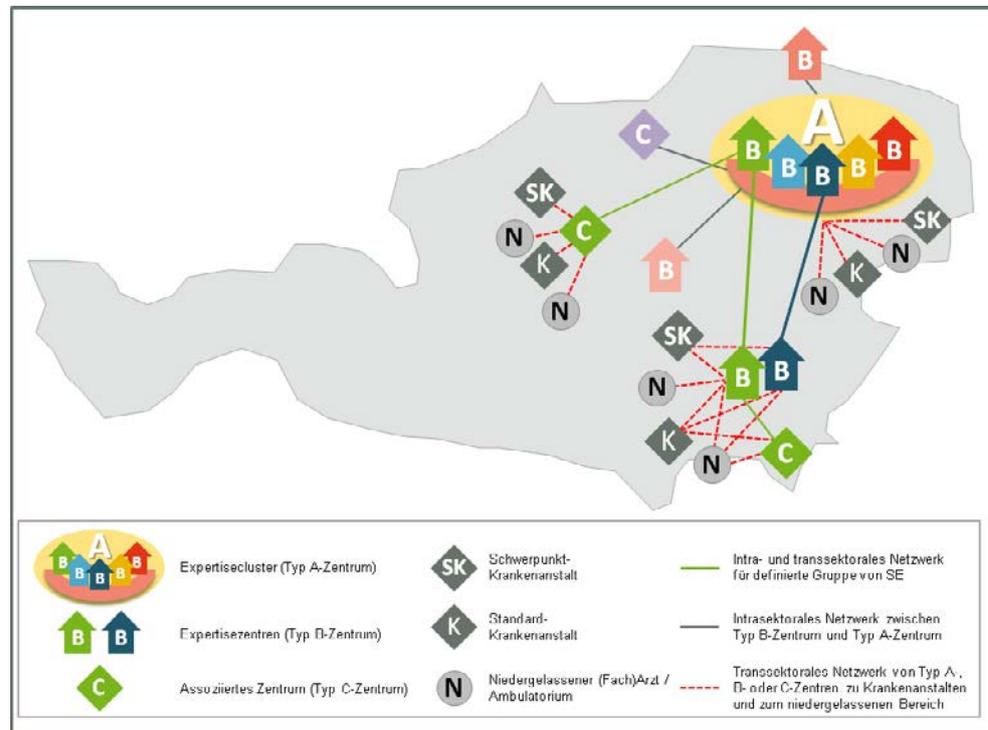
Abbildung 5:  
Schematische Darstellung der nationalen intrasektoralen Vernetzungsformen  
zwischen Typ A- und Typ B-Zentren



Legende: Verbindungen bestehen sowohl zwischen den Expertiseclustern (gelbe Linien), als auch zwischen allen Expertisezentren, die die gleiche SE oder Gruppe von SE versorgen (grüne Linien und blaue Linie). Einzelne Expertisezentren, die keinem Expertisecluster angehören, sind –falls für die jeweilige SE oder Gruppe von SE kein weiteres Zentrum vorhanden ist – zumindest mit einem Expertisecluster vernetzt (graue Linien).

Abbildung 6:

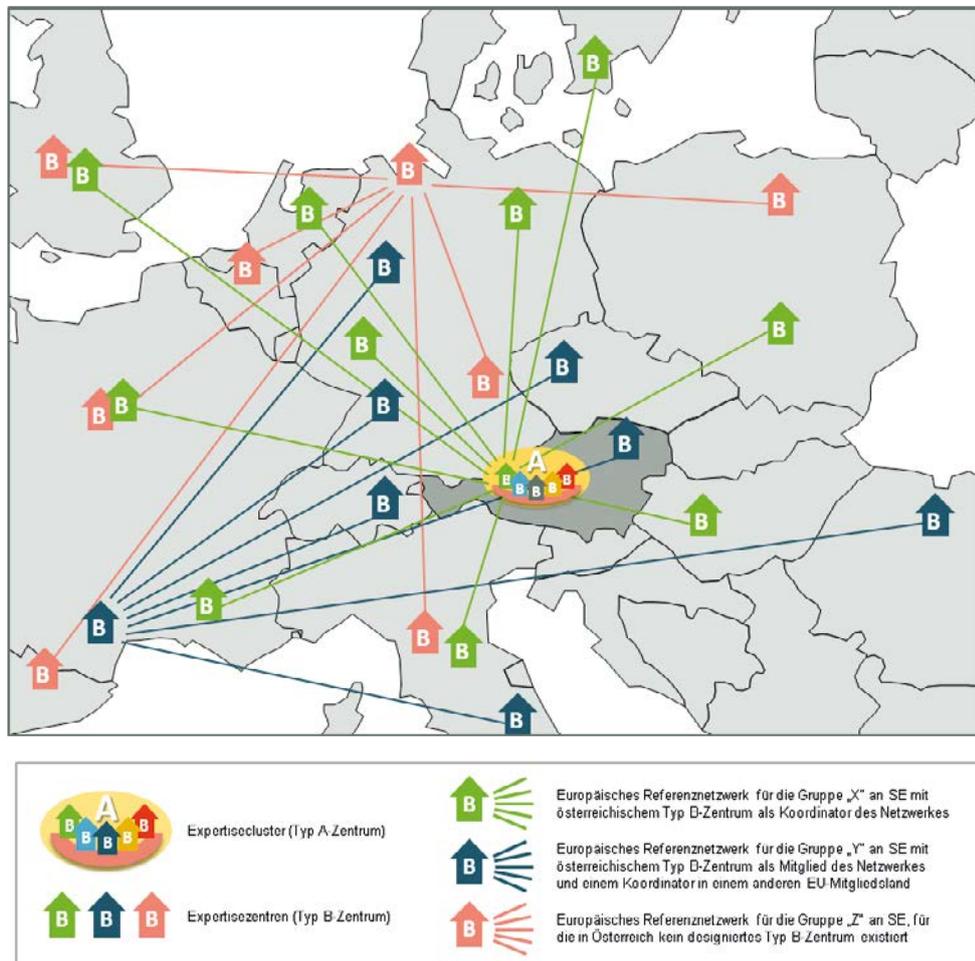
Schematische Darstellung der nationalen transsektoralen Vernetzungsformen zwischen Typ A- und Typ B-Zentren auf der einen sowie Typ C-Zentren, Universitätskliniken, anderen Krankenanstalten und dem niedergelassenen Bereich auf der anderen Seite



Legende: Transsektorale Verbindungen bestehen auf den folgenden drei Ebenen: Erstens zwischen Assoziierten Zentren und einzeln gelegenen oder in einem Cluster integrierten Expertisezentren, die die gleiche oder gleichartige Gruppe von SE versorgen (grüne Linien). Zweitens zwischen Assoziierten Zentren und Expertiseclustern, wenn es neben diesen Assoziierten Zentren in Österreich kein Expertisezentrum gibt, das die gleiche oder gleichartige Gruppe von SE versorgt (lila Typ C- Zentrum, graue Linie). Und drittens zwischen Expertiseclustern, Expertisezentren und Assoziierten Zentren auf der einen und Zentral-, Schwerpunkt- und Standardkrankenanstalten sowie dem niedergelassenen Bereich auf der anderen Seite (rot gestrichelte Linien). Je nachdem, ob eine Krankenanstalt oder ein niedergelassener Arzt / eine niedergelassene Ärztin oder ein Ambulatorium nur Patientinnen und Patienten versorgt, die an Krankheiten aus einer einzigen Gruppe von SE leiden, oder ob sie Betroffene aus verschiedenen Gruppen von SE betreuen, können Krankenanstalten und Leistungserbringer aus dem niedergelassenen Bereich mit nur einem oder parallel mit mehreren Typ A-, Typ B- und/oder Typ C-Zentren vernetzt sein (Cluster aus rot gestrichelten Linien).

Abbildung 7:

Schematische Darstellung der europäischen Vernetzung von Typ B-Zentren zu ERN, die jeweils die gleichen oder medizinisch/thematisch zusammengehörende Gruppen von seltenen Erkrankungen behandeln



Die aktive intra- und transsektorale Vernetzung der spezialisierten Zentren für SE untereinander und mit den anderen medizinischen Leistungserbringern im Gesundheitssystem ist eine verpflichtende Aufgabe der Zentren und obligatorischer Bestandteil der jeweiligen Leistungs- und Qualitätskriterien von Expertisezentren, Expertiseclustern und Assoziierten Zentren (s. Anhang 4.3, Punkt 4.2.3, Tabelle 13, Punkt 4.3.3, Tabelle 14 und Punkt 4.3.4, Tabelle 15). Die Festschreibung der verpflichtenden, aktiven Vernetzung der spezialisierten Zentren (Typ A, Typ B und Typ C) in den Leistungs- und Qualitätskriterien betont die große Bedeutung, die diesem Instrument im NAP.se für eine erfolgreiche Einbindung der spezialisierten Zentren in die österreichische und europäische Versorgungslandschaft beigemessen wird.

So führen die Vernetzungsbemühungen mittelfristig nicht nur zu einer Stärkung bestehender und einem Auf- und Ausbau neuer Kommunikations- und Versorgungspfade, sie sorgen auch für klar definierte und gut erkennbare Strukturen für das Diagnose- und Follow-up-Management von Patientinnen und Patienten mit SE, tragen auf diese Weise zur angestrebten Verkürzung von Diagnose- und Therapiewegen bei, erleichtern die Akzeptanz der spezialisierten Versorgungsstrukturen im bestehenden System und gewährleisten schließlich, dass es zu einer aktiv gelebten, funktionellen Integration der spezialisierten Zentren in die bestehende Versorgungslandschaft kommen kann.

### **4.3 Anhang 3: Tabellarische Darstellung der Leistungs- und Qualitätskriterien für die verschiedenen Typen spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen in Österreich**

#### **4.3.1 Allgemeine Erläuterungen**

##### **Ausarbeitungsprozess und Textdokumente:**

Die Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisezentren (Typ B-Zentren) und Expertisecluster (Typ A-Zentren) für SE (siehe HF 2, Punkt 2.2.1 sowie Anhang 4.2 des NAP.se) wurden in einem umfassenden Diskussionsprozess der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Zusammenarbeit mit der Expertengruppe für SE entwickelt und von der Strategischen Plattform für SE abgenommen. Die entsprechenden Leistungs- und Qualitätskriterien für Assoziierte Zentren (Typ C-Zentren) wurden im Zuge der Ausarbeitung des NAP.se-Entwurfes ausgehend von den Typ B- Kriterien entwickelt und mit der Expertengruppe für SE und der Strategischen Plattform für SE in einem schriftlichen Umlaufverfahren abgestimmt.

##### **1. Expertisezentren (Typ B-Zentren):**

Für die Ausarbeitung der Kriterien für Typ B-Zentren standen folgende Textdokumente zur Verfügung:

- Empfehlungen des Europäischen Sachverständigenausschusses für seltene Krankheiten: EUCERD Recommendations - Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States (EUCERD 2011);
- Delegierter Beschluss der Kommission vom 10. März 2014 über die Kriterien und Bedingungen, die Europäische Referenznetzwerke und Gesundheitsdienstleister, die sich einem Europäischen Referenznetzwerk anschließen möchten, erfüllen müssen (2014/286/EU) (Rat der Europäischen Union 2014a).

Die **Empfehlungen des Europäischen Sachverständigenausschusses (EUCERD 2011)** wurden im Auftrag der Europäischen Kommission (EK) erstellt. Sie bestehen aus einem Katalog von 45 Einzelkriterien, die sich mit vier Aspekten von Expertisezentren (dem Profil und Aufgabenbereich, den generellen Kriterien für die Designation, dem Designations- und Evaluationsprozess und der Bedeutung von Expertisezentren in der europäischen Gesundheitsversorgung) befassen.

Obwohl das Dokument rechtlich gesehen lediglich Empfehlungscharakter besitzt, ist es explizit als Leitfaden und Diskussionsgrundlage zur Entwicklung nationaler Kriterien für Expertisezentren durch die einzelnen Mitgliedstaaten vorgesehen. Auf diese Weise soll auch – im Rahmen des rechtlich Möglichen – gewährleistet werden, dass die unterschiedlichen Zentren in den Ländern der EU ein vergleichbares Leistungsprofil und -niveau erreichen. Bei der Ausarbeitung der Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ B-Zentren in Österreich wurden insbesondere Kriterien der ersten beiden Abschnitte der EUCERD-Empfehlungen („Profil und Aufgabenbereich von Expertisezentren“ sowie „Kriterien für die Designation von Expertisezentren“) berücksichtigt<sup>19</sup>.

Der delegierte Rechtsakt zu Artikel 12 der Richtlinie zur grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung wurde direkt von der EK, Generaldirektion Gesundheit und Verbraucher, mit Unterstützung eines eigens hierzu etablierten Expertengremiums, der „Expertengruppe Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung“ (Cross-Border Healthcare Expert Group), erarbeitet. Aufgabe des delegierten Rechtsakts ist u. a. die Festlegung allgemeiner und spezifischer Qualitätskriterien für jene Gesundheitsdienstleister (gemeint sind in diesem Zusammenhang primär Expertisezentren), die an europäischen Referenznetzwerken (ERN) teilnehmen wollen. Zu diesem Zweck wurden zwei detaillierte Listen mit generellen Kriterien und Bedingungen einerseits<sup>20</sup> und spezifischen Kriterien und Bedingungen andererseits<sup>21</sup> ausgearbeitet, die jedes Zentrum erfüllen muss, wenn es offiziell designiertes und aktives Mitglied eines ERN sein möchte. Im Unterschied zu den EUCERD-Empfehlungen sind die im delegierten Rechtsakt niedergelegten Kriterien und Bedingungen rechtlich verbindlich. Auch diese Kriterien wurden bei der Entwicklung der Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ B-Zentren in Österreich berücksichtigt.

---

19 Folgende EUCERD-Kriterien fanden ihren direkten oder indirekten Niederschlag in den österreichischen Leistungs- und Qualitätskriterien: Kriterien Nummer 4.-9., 13., 15. und 17.-32.

20 „General criteria and conditions for all applicant providers“, Delegierter Rechtsakt, Annex II, Seite 11

21 „Specific criteria and conditions for applicant providers regarding the concrete area of expertise, disease or conditions addressed by the Networks they wish to join“, Delegierter Rechtsakt, Annex II, Seite 13

## **2. Expertisecluster (Typ A-Zentren):**

Die Einrichtung von Expertiseclustern als eine Form von spezialisierten Zentren für SE stellt ein eigenständiges, speziell auf die Situation und die Anforderungen in Österreich zugeschnittenes Konzept dar (s. Anhang 4.2 des NAP.se), das von der NKSE in Zusammenarbeit mit der Expertengruppe für SE entwickelt wurde und das keine Entsprechungen in den Konzepten der EK und –mit einer Ausnahme– keine Parallelen in den Planungen der anderen europäischen Mitgliedsländer hat. Für den Diskussionsprozess zu Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ A-Zentren in Österreich standen somit primär die EUCERD-Empfehlungen für Qualitätskriterien für Expertisezentren (EUCERD 2011) sowie ergänzend die Präsentationsunterlagen zum deutschen Arbeitskonzept<sup>22</sup> für einen strukturellen Zusammenschluss von „Fachzentren für SE“ als Textdokumente zur Verfügung. Ausgewählte Inhalte beider Dokumente wurden bei der endgültigen Ausarbeitung der Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ A-Zentren in Österreich berücksichtigt.

## **3. Assoziierte Zentren (Typ C-Zentren):**

Typ C-Zentren stellen den zweiten eigenständigen, auf die besondere Situation in Österreich zugeschnittenen Baustein im Rahmen des nationalen Gesamtkonzeptes für spezialisierte Zentren für SE dar (s. Anhang 4.2 des NAP.se). Im Unterschied zu Typ A-Zentren, bei denen es ein ähnliches Konzept in Deutschland gibt (s. o.), existieren zu Typ C-Zentren keine vergleichbaren Modelle in Europa. Typ C-Zentren sind als spezialisierte, aber im Vergleich zu Typ B-Zentren in ihrem Funktions- und Tätigkeitsumfang weniger umfassende Einrichtungen konzipiert, um die in Österreich bestehende Expertise auch dann sichtbar machen und stärken zu können, wenn nicht sämtliche Kriterien für ein Typ B-Zentrum erfüllt werden. Dementsprechend stellen die für den NAP.se ausgearbeiteten Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ C-Zentren einen Auszug aus den Kriterien für Typ B-Zentren dar.

### **Charakter der Leistungs- und Qualitätskriterien für die einzelnen Typen von Zentren:**

Am Ende des Anhangs werden die Leistungs- und Qualitätskriterien für die einzelnen Arten von Zentren aufgelistet. Sie stellen allgemein formulierte Kriterien dar, die jedes Expertisezentrum (Typ A bzw. Typ B) beziehungsweise jedes Assoziierte Zentrum (Typ C) im Rahmen seines Designationsprozesses erfüllen muss, unabhängig davon, welche Gruppe von SE das jeweilige spezialisierte Zentrum betreut. Während manche Kriterien bereits in der vorliegenden allgemeinen Ausformulierung im Kontext eines Designationsverfahrens angewandt werden können, bedürfen andere Kriterien (z. B. die Feststellung der Expertise eines Zentrums für eine bestimmte Gruppe von SE) noch einer detaillier-

---

22 Stand Mai 2012

ten, konkret auf die entsprechende Gruppe von SE zugeschnittenen Ausarbeitung (im Sinne eines ergänzenden Kataloges spezifischer Leistungs- und Qualitätskriterien für eine definierte Gruppe „X“ von SE). Die Entwicklung der spezifischen Kriterien erfolgt jeweils anlassbezogen bei zukünftigen konkreten Designationsverfahren durch die NKSE in Abstimmung mit den begleitenden Gremien (inkl. Spezifikation der Zusammensetzung des beschließenden Organs, des Beschlussprozesses und der rechtlichen Verankerung).

Die allgemeinen und die spezifischen Leistungskriterien bilden zusammengenommen die Beurteilungs- und Entscheidungsgrundlage für die Designation zukünftiger Zentren für SE in Österreich.

### Gliederung und Priorisierung der Leistungs- und Qualitätskriterien:

Die im NAP.se definierten Leistungs- und Qualitätskriterien gliedern sich in insgesamt neun Kategorien, die teilweise bei allen, teilweise nur bei einem Zentrumstyp relevant sind. Die Kategorien wurden von der Expertengruppe für SE definiert. Tabelle 12 fasst die Kategorien und ihre Relevanz für die einzelnen Arten von Zentren zusammen:

Tabelle 12:

Kategorien von Leistungs- und Qualitätskriterien für seltene Erkrankungen und ihre Relevanz für die einzelnen Zentrumstypen

Kategorie	Typ B-Zentrum	Typ A-Zentrum	Typ C-Zentrum
Struktur	–	x	–
Klinische Versorgung	– <sup>a)</sup>	x <sup>a)</sup>	– <sup>a)</sup>
Expertise	x	(x) <sup>b)</sup>	x
Interdisziplinäre und multi-professionelle Struktur/Ansatz	x	(x) <sup>b)</sup>	x
Vernetzung	x	(x) <sup>b)</sup>	x
Forschung	x	x	x
Aus-, Weiter-, Fortbildung und Lehre	x	x	x
Ressourcen und Kapazitäten	x	(x) <sup>b)</sup>	x
Qualitätsmanagement	x	(x) <sup>b)</sup>	x

<sup>a)</sup> Die Kategorie „Klinische Versorgung“ bezeichnet eine übergeordnete Kategorie im Kontext der Typ A-Zentren, in der u. a. die Einzelkategorien „Expertise“, „Interdisziplinäre und multi-professionelle Struktur“ sowie „Vernetzung“ der Typ B- Zentren zusammengefasst sind. Sie kommt daher bei Typ B- und Typ C-Zentren nicht vor.

<sup>b)</sup> Alle Kategorien in Klammern werden bei der Darstellung der Leistungs- und Qualitätskriterien von Typ A-Zentren nicht explizit erwähnt, da sie bereits ausdrücklicher Bestandteil der einzelnen Typ B-Zentren sind, aus denen sich ein Typ A- Zentrum zusammensetzt.

Mittelfristig müssen alle offiziell designierten spezialisierten Zentren für SE sämtliche für ihren Zentrumstyp definierten Leistungs- und Qualitätskriterien erfüllen. Um allerdings erste Zentren nach Inkrafttreten des NAP.se möglichst bald designieren zu können und auf diese Weise einen ersten wesentlichen Schritt zur spürbaren und nachhaltigen Verbesserung der Versorgungslage für Patientinnen und Patienten mit SE zu setzen, sieht der NAP.se für einen noch zu definierenden Übergangszeitraum vor, dass eine Einrichtung auch dann als Expertise- oder Assoziiertes Zentrum designiert werden kann, wenn sie zum Designationszeitpunkt nur einen zentralen Teil der jeweiligen Leistungs- und Qualitätskriterien erfüllt, zugleich aber ein Konzept vorlegen kann, in welchem sie darstellt, auf welche Weise und in welchem Zeitraum die noch ausstehenden Kriterien erfüllt werden sollen. Zu diesem Zweck wurden für die einzelnen Leistungs- und Qualitätskriterien im NAP.se die folgenden drei Prioritätsstufen festgelegt:

- **Kernkriterium:** Die Gruppe der Kernkriterien umfasst jene Leistungs- und Qualitätskriterien, die ein potenzielles spezialisiertes Zentrum für SE (Typ A, Typ B oder Typ C) bereits zum Zeitpunkt der Bewerbung für eine offizielle Designation zwingend erfüllen muss.

Ein Beispiel hierzu wäre das Kriterium „Hoher Grad an Expertise und Erfahrung“. Dieser besondere Wissens- und Erfahrungsschatz für eine definierte Gruppe von SE, der definitionsgemäß über dem Wissensstand einer vergleichbaren Universitätsklinik oder einer anderen Zentralkrankenanstalt liegt, stellt eine wesentliche Grundkompetenz spezialisierter Zentren für SE dar, ohne die sich diese Zentren kaum bis gar nicht von anderen Einrichtungen unterscheiden würden. Ein solches Kriterium muss daher zwingend von Anfang an erfüllt werden.

- **Zusatzkriterium:** Zur Gruppe der Zusatzkriterien gehören jene Leistungs- und Qualitätskriterien, die ein potenzielles spezialisiertes Zentrum für SE im Rahmen seines Designationsverfahrens zwar bereits konzeptuell berücksichtigen muss, die aber zum Zeitpunkt der Bewerbung und der offiziellen Designation noch nicht erfüllt sein müssen. Ausreichend ist in diesem Fall die Vorlage eines Konzepts, das festlegt, zu welchem Zeitpunkt nach Erteilung der Designation auch diese Kriterien im Zentrum implementiert sein werden. Für einzelne Zusatzkriterien schreiben die im NAP.se festgelegten allgemeinen Leistungs- und Qualitätskriterien eine maximale Frist bis zur nachträglichen Umsetzung (z. B. 6 Monate) vor.

Ein Beispiel hierzu wäre das Kriterium „Aktive Vernetzung mit vorgelagerten und nachgelagerten Versorgungsstufen“. Die aktive Vernetzung der spezialisierten Zentren für SE mit anderen Versorgungseinrichtungen ist ein elementarer Baustein für die nahtlose Integration dieser Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft (s. Anhang 4.2, Punkt 4.2.6). Dieser Vernetzungsprozess in der Funktion eines spezialisierten Zentrums für eine definierte Gruppe von SE kann lege artis

insbesondere bei der Verbindung mit den nachgelagerten Versorgungsstufen (Zentral-Krankenanstalten einschließlich Universitätskliniken, Schwerpunkt- und Standardkrankenanstalten sowie niedergelassener Bereich) erst nach der offiziellen Designation eines derartigen Zentrums beginnen, daher ist in diesem Fall eine Übergangsfrist von beispielsweise sechs Monaten zur Erfüllung dieses Kriteriums vorzusehen.

- System-Kriterium: Die Gruppe der System-Kriterien beinhaltet jene Leistungs- und Qualitätskriterien, deren Erfüllung nicht alleine vom jeweiligen potenziellen spezialisierten Zentrum für SE, sondern auch von der Schaffung entsprechender Rahmenbedingungen im Gesundheitssystem auf Bundes- und auf Länderebene abhängt. Systemkriterien sind daher erst dann für das Bewerbungs- und Designationsverfahren eines Zentrums relevant, wenn die den Kriterien zu Grunde liegenden Rahmenbedingungen geschaffen sind. Sobald diese Rahmenbedingungen gewährleistet sind, müssen die Systemkriterien von zukünftigen wie auch bereits designierten Zentren analog zu den Kern-/Zusatzkriterien zeitnah umgesetzt werden, andernfalls kann das Designationsverfahren nicht erfolgreich abgeschlossen werden oder ist eine bereits erteilte Designation wieder abzuerkennen.

Ein Beispiel hierzu wäre das Kriterium „Kapazitäten, das zukünftige Kodierungssystem für SE nach seiner Fertigstellung umgehend zu implementieren und anzuwenden“. Derzeit existiert in Österreich, wie in nahezu allen anderen europäischen Mitgliedstaaten, noch kein umfassendes Kodierungssystem für SE; ein derartiges System soll daher in den nächsten Jahren im Rahmen der Umsetzung des NAP.se in Zusammenarbeit mit dem DIMDI (Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information) entwickelt und eingeführt werden (s. hierzu auch Handlungsfeld 1 des NAP.se). Bevor die Kodierung von SE daher als Leistungs- und Qualitätskriterium für spezialisierte Zentren für SE eingefordert werden kann, muss das dafür notwendige Kodierungssystem zunächst seitens der zuständigen Stellen im Gesundheitssystem entwickelt und zur Verfügung gestellt werden.

### 4.3.2 Expertisezentren (Typ B-Zentren)

Tabelle 13:

Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisezentren für seltene Erkrankungen

Kategorie	Kriterium	Priorität
Expertise	<p>Hoher Grad an Expertise und Erfahrung</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p><b>Hauptindikatoren</b> zur Beurteilung von Expertise und Erfahrung sind die (relative) Patientenfrequenz (d. h. die über einen Zeitraum mehrerer Jahre beobachtete Zahl an behandelten Patientinnen und Patienten in Relation zur antizipierten Gesamtzahl der Betroffenen in Österreich) und die Anzahl an Zweitbegutachtungen („second opinion“; ermittelt über den gleichen Zeitraum wie die Patientenfrequenzen);</p> <p><b>weitere, sekundäre Indikatoren</b> umfassen: Anzahl der von unabhängigen Expertinnen/Experten begutachteten Publikationen („peer-review“-Verfahren), Höhe der eingeworbenen Fördermittel und besondere Aktivitäten im Bereich der Lehre sowie der Aus-, Weiter- und Fortbildung</p>	Kernkriterium
Interdisziplinäre/r und multiprofessionelle/r Struktur/Ansatz	<p>Nachweis eines interdisziplinären und multiprofessionellen Behandlungsansatzes</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p>Dieser umfassende Behandlungsansatz deckt die medizinischen, diagnostischen, pflegerisch-therapeutischen, psychologischen und sozialen Bedürfnisse ab, sofern diese für eine adäquate Betreuung und Behandlung relevant sind. Die genaue Festlegung, welche medizinischen Fächer und Berufsgruppen in den Behandlungsansatz eingebunden sein müssen, erfolgt anlassbezogen im Rahmen der Definition spezifischer Qualitätskriterien für die Designation eines bestimmten Expertisezentrums für eine bestimmte Gruppe von SE</p>	Kernkriterium
Vernetzung	<p>Kooperationen in der transitionellen Versorgung</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p>Dieses Kriterium bezieht sich auf die Übergangphase in der klinischen Betreuung von Jugendlichen und jungen Erwachsenen (Schnittstelle Kinder- und Jugendheilkunde zur Erwachsenenmedizin); die kontinuierliche Versorgung von Patientinnen und Patienten über alle Stadien ihrer Erkrankung hinweg ggf. auch in Kooperation mit anderen medizinischen Einrichtungen</p>	Zusatzkriterium mit Übergangsfrist (z. B. 6 Monate)
Vernetzung	<p>Aktive Vernetzung und Kooperation mit anderen Typ B-Zentren und relevanten Organisationen (z. B. NKSE, Orphanet)</p>	Kernkriterium
Vernetzung	<p>Aktive Vernetzung und Koordination mit Patientenselbsthilfeorganisationen</p> <p><b>Anmerkung:</b></p> <p>Dieses Kriterium ist nicht anzuwenden, wenn keine eigenständige Selbsthilfegruppe für die betreffende Gruppe von SE oder eine in dieser Gruppe enthaltene Erkrankung existiert</p>	Kernkriterium
Vernetzung	<p>Aktive Vernetzung mit vorgelagerten (Typ A-Zentren) und nachgelagerten Versorgungsstufen (Zentral-Krankenanstalten einschließlich Universitätskliniken, Schwerpunkt- und Standardkrankenanstalten sowie niedergelassener Bereich) sowie den Assoziierten Zentren (Typ C)</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p>Die gezielte Vernetzung mit den verschiedenen Versorgungsstufen dient der umfassenden Integration der Typ B-Zentren in die bestehende Versorgungslandschaft. Von besonderer Bedeutung ist in diesem Zusammenhang die Vernetzung mit dem niedergelassenen Bereich. Dieser ist regelmäßig erste Anlaufstelle für (noch nicht diagnostizierte) Patientinnen und Patienten mit SE, entsprechend wichtig sind daher schon auf dieser Ebene Informationen zu Indikation, Einsatzgebiet und Umfang der neuen Versorgungsstrukturen</p>	Zusatzkriterium mit Übergangsfrist (z. B. 6 Monate)

Kategorie	Kriterium	Priorität
Vernetzung (Fortsetzung)	<p>Aktive Zusammenarbeit mit spezialisierten Laboreinrichtungen (Expertiselabors, Assoziierte Labors<sup>9)</sup>) und anderen spezialisierten diagnostischen Einrichtungen (wenn im vorgegebenen Expertisefeld vorhanden)</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p>Das Expertisezentrum ist verpflichtet, externe diagnostische Leistungen in einer diagnostischen Einrichtung mit vergleichbarer Expertise für die betreffende Gruppe von SE durchführen zu lassen (bei labordiagnostischen Leistungen z. B. in Expertiselabors oder Assoziierten Labors<sup>9)</sup>). Diese Verpflichtung schließt ein, dass sich das Expertisezentrum über den Expertisestatus (z. B. designiertes Expertiselabor) sowie die Qualitäts- und Leistungsstandards der diagnostischen Einrichtung informiert und diese auch dokumentiert. Das Expertisezentrum ist für die Auswahl geeigneter diagnostischer Einrichtungen verantwortlich. Eine Zusammenarbeit mit diagnostischen Einrichtungen, die nicht über eine vergleichbare Expertise verfügen, ist nur dann zulässig, wenn für das betreffende Expertisefeld keine entsprechenden hochspezialisierten Einrichtungen im In- und Ausland existieren oder die Zusammenarbeit mit einer solchen Einrichtung aus technischen Gründen nicht praktikabel ist (z. B. eine im Ausland angesiedelte Einrichtung, die nur gelegentlich oder fallweise die gewünschte diagnostische Leistung anbietet). Ausnahmefälle muss das entsprechende Expertisezentrum begründet dokumentieren. Es ist eine Liste der kollaborierenden Labors und anderen diagnostischen Einrichtungen zu führen. Bei nicht-designierten diagnostischen Einrichtungen sind die dort für die Befunderstellung für das Expertisezentrum verantwortlichen Einzelpersonen (z. B. Spezialisten für bestimmte bildgebende Verfahren etc.) namentlich anzuführen und die Auswahl entsprechend zu begründen.</p>	Kernkriterium
	Angemessene Maßnahmen zur Verbesserung des Zugangs zur Betreuung und insbesondere zur Verkürzung der Dauer bis zur Diagnosefindung	System-Kriterium
	Angemessene Maßnahmen innerhalb der Mitgliedstaaten für die Überweisung von Patientinnen und Patienten in andere respektive aus anderen EU-Staaten	System-Kriterium
	Berücksichtigung von „E-Health“-Lösungen	System-Kriterium
Forschung (nachweisbare Aktivität)	<p>Kapazitäten für das Führen von Registern</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p>Das Betreiben eines oder die Beteiligung an einem Register ist die primäre, verpflichtende Forschungsaktivität für Typ B-Zentren und dient u. a. zur Datensammlung für Fragestellungen im Gesundheitswesen (z. B. zur Versorgungsplanung) und für die klinische Forschung. Fakultativ sind weitere Forschungsaktivitäten möglich (z. B. die Beteiligung an klinischen Studien oder die Durchführung grundlagenwissenschaftlicher und angewandter Forschungen), diese ersetzen die Registerführung allerdings nicht</p>	Kernkriterium
Aus-, Weiter-, Fortbildung und Lehre	<p>Ärztliche Aus-, Fort und Weiterbildung</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p>Die ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildungsaktivitäten umfassen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• die Facharztausbildung im Sonderfach mit einem zusätzlichen Schwerpunkt im Expertisebereich (zur nachhaltigen Sicherung und Weiterentwicklung der Expertise am Standort);</li> <li>• die anteilige Ausbildung von Ärztinnen/Ärzten für Allgemeinmedizin (soweit dies gemäß der Struktur der Planstellen der jeweiligen Einrichtung möglich ist);</li> <li>• regelmäßige Fort- und Weiterbildungsangebote mit inhaltlichem Schwerpunkt im Expertisebereich (z. B. Vortragsreihen, Jour fixes, Journal Clubs, Kurse etc.)</li> </ul>	Kernkriterium
Ressourcen und Kapazitäten	<p>Aus-, Fort- und Weiterbildung für Angehörige relevanter nichtärztlicher Gesundheitsberufe</p> <p>Entsprechende personelle sowie zeitliche Kapazitäten für ein umfassendes Patientenmanagement</p> <p><b>Erläuterung:</b></p> <p>Die Verpflichtung zu ausreichenden personellen und zeitlichen Ressourcen dient der Sicherung der Nachhaltigkeit des Standortes und ist auf der Ebene des ärztlichen Personals durch Vorhaltung von mindestens zwei vollbeschäftigten Fachärztinnen oder Fachärzten –einschließlich einer Nachbesetzungsregelung von z. B. 6-9 Monaten nach Ausscheiden einer/eines der beiden Expertinnen/ Experten – zu gewährleisten</p>	Zusatzkriterium
		Kernkriterium

Kategorie	Kriterium	Priorität
Ressourcen und Kapazitäten (Fortsetzung)	<p>Kapazitäten, „Good practice“-Richtlinien für Diagnostik und Betreuung zu befolgen</p> <p>Kapazitäten, das zukünftige Kodierungssystem für SE nach seiner Fertigstellung umgehend zu implementieren und vollständig anzuwenden</p> <p><b>Erläuterung:</b>  Die Mitentwicklung eines umfassenden Kodierungssystems für SE in Zusammenarbeit mit dem Deutschen Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) ist eine der Hauptaufgaben in Handlungsfeld 1 des NAP.se und ein zentrales Element bei der epidemiologischen Erfassung der Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich. Diese Maßnahme kann aber nur dann den gewünschten Erfolg zeigen, wenn das Kodierungssystem nach seiner Integration in die medizinischen Dokumentationssysteme auch angewandt und die einzelnen SE vollständig und korrekt kodiert werden. In diesem Zusammenhang kommt Typ B-Zentren eine besondere Rolle zu, da sie einerseits über die entsprechende Expertise zur korrekten Kodierung der einzelnen Krankheiten verfügen, und andererseits als zentrale Schnittstelle bei der (zukünftigen) Erstdiagnostik und beim Monitoring von Patientinnen und Patienten mit SE fungieren werden</p>	<p>Kernkriterium</p> <p>System-Kriterium</p>
Qualitätsmanagement	<p>Nachweis eines etablierten Qualitätsmanagements</p> <p>Kapazitäten, Indikatoren für die Qualität der Patientenversorgung zu entwickeln und Ergebnismessungen durchzuführen</p> <p>Kapazitäten, sogenannte „Good practice“-Richtlinien für Diagnostik und Betreuung mit zu erstellen</p>	<p>Kernkriterium</p> <p>Zusatz- und System-Kriterium</p> <p>Kernkriterium</p>

<sup>a)</sup> Bei Expertiselabors und Assoziierten Labors handelt es sich um geplante spezialisierte Laboreinrichtungen für eine oder mehrere vorgegebene Gruppe(n) von SE, die entsprechende Leistungs- und Qualitätskriterien (analog zum Beispiel der Typ B- und Typ C-Zentren) erfüllen müssen, um anschließend in einem offiziellen Designationsverfahren als entsprechend spezialisierte Einrichtung anerkannt zu werden. Die finale Ausarbeitung der Leistungs- und Qualitätskriterien sowie des begleitenden Designationsverfahrens ist Teil der Umsetzung des NAP.se (vgl. HF 3: Verbesserung der Diagnostik von SE). Nach ihrer Fertigstellung werden die Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertiselabors und Assoziierte Labors in einem separaten Anhang dem NAP.se angefügt.

### 4.3.3 Expertisecluster (Typ A-Zentrum)

Tabelle 14:

Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisecluster für seltene Erkrankungen

Kategorie	Kriterium	Priorität
Struktur	<p>Synergistischer Zusammenschluss von mindestens drei Typ B-Zentren (obligatorisch) und gegebenenfalls zusätzlichen Typ C-Zentren (fakultativ) aus unterschiedlichen medizinischen Fachbereichen an einem Standort</p> <p><b>Anmerkung:</b> Falls in den nachfolgenden Kriterien nicht anders angegeben, müssen die in einem Expertisecluster verbundenen Typ B-Zentren alle unter Punkt 4.3.2 aufgelisteten Kern- und Zusatzkriterien erfüllen. Gleiches gilt für die Systemkriterien, sobald hier eine entsprechende Umsetzung möglich ist. Sind an einem Expertisecluster auch Typ C-Zentren beteiligt, müssen diese in gleicher Weise alle unter Punkt 4.3.4 aufgelisteten Kern-, Zusatz- und Systemkriterien erfüllen</p>	Kernkriterium
Klinische Versorgung	<p>Patientenversorgung auf Ebene des Typ B-Zentrums</p> <p><b>Anmerkung:</b> Hinsichtlich der klinischen Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE besteht kein Unterschied – und damit kein hierarchisches Gefälle – zwischen dem Versorgungsniveau in einem Typ A- und einem Typ B-Zentrum</p> <p>Nachweis eines erweiterten interdisziplinären Behandlungsansatzes durch die Einrichtung integrierter, übergreifender Strukturen</p> <p><b>Erläuterung:</b> Der zentrale Grundgedanke von Typ A-Zentren ist die Schaffung einer integrativen Plattform, die die Expertise verschiedener medizinischer Fächer in einer oder mehreren Strukturen zusammenführt, so dass sich das synergistische Potenzial der beteiligten medizinischen Disziplinen wesentlich besser entfalten kann. Dieser strukturell verankerte Synergismus eröffnet neue Versorgungsdimensionen, die insbesondere Patientinnen und Patienten mit noch nicht diagnostizierten SE zu Gute kommen. Zu den möglichen übergreifenden Strukturen zählen z. B. die Einrichtung einer gemeinsamen Koordinations-/Anlaufstelle oder die regelmäßige Einberufung interdisziplinärer Fall-Konferenzen für „mystery cases“ (im Sinne sogenannter „SE-Boards“)</p>	Kernkriterium
Forschung (nachweisbare Aktivität)	<p>Obligatorischer Nachweis von Aktivitäten im Bereich der Grundlagen- und/oder interdisziplinären Forschung</p> <p>Obligatorischer Nachweis angewandter präklinischer und translationaler Forschung</p> <p>Obligatorischer Nachweis der Beteiligung an / Durchführung von klinischen Studien</p>	Kernkriterium Kernkriterium Kernkriterium
Fortbildung	<p>Obligatorische Fortbildung für Angehörige relevanter nichtärztlicher Gesundheitsberufe</p>	Kernkriterium

### 4.3.4 Assoziierte Zentren (Typ C-Zentren)

Tabelle 15:

Leistungs- und Qualitätskriterien für Assoziierte Zentren für seltene Erkrankungen

Kategorie	Kriterium	Priorität
Expertise	<p>Hoher Grad an Expertise und Erfahrung</p> <p><b>Erläuterung:</b>  Hauptindikatoren zur Beurteilung von Expertise und Erfahrung sind die (relative) Patientenfrequenz (d. h. die über einen Zeitraum mehrerer Jahre beobachtete Zahl an behandelten Patientinnen und Patienten in Relation zur Gesamtzahl der Betroffenen in Österreich) und die Anzahl an Zweitbegutachtungen („second opinion“; ermittelt über den gleichen Zeitraum wie die Patientenfrequenzen); weitere, sekundäre Indikatoren umfassen Anzahl der von unabhängigen Experten begutachteten Publikationen („peer-review“-Verfahren), Höhe der eingeworbenen Fördermittel und besondere Aktivitäten im Bereich der Lehre sowie der Aus-, Weiter- und Fortbildung</p>	Kernkriterium
Interdisziplinäre und multiprofessionelle Struktur	<p>Nachweis des interdisziplinären und multiprofessionellen Behandlungsansatzes</p> <p><b>Erläuterung:</b>  Dieser umfassende Behandlungsansatz deckt die medizinischen, diagnostischen, pflegerisch-therapeutischen, psychologischen und sozialen Bedürfnisse ab, sofern dies für eine adäquate Betreuung und Behandlung erforderlich ist. Die genaue Festlegung, welche medizinischen Fächer und Berufsgruppen in diesen Behandlungsansatz eingebunden sein müssen, erfolgt fallweise im Rahmen der Definition spezifischer Qualitätskriterien für die Designation eines bestimmten Assoziierten Zentrums für eine bestimmte Gruppe von SE</p> <p>Kooperationen in der transitionellen Versorgung</p> <p><b>Erläuterung:</b>  Dieses Kriterium bezieht sich auf die Übergangsphase in der klinischen Betreuung von Jugendlichen und jungen Erwachsenen (Schnittstelle Kinder- und Jugendheilkunde zur Erwachsenenmedizin); die gemeinsame, kontinuierliche Versorgung von Patientinnen und Patienten über alle Stadien ihrer Erkrankung hinweg, auch wenn verschiedene medizinische Fächer und Einrichtungen zu unterschiedlichen Zeitpunkten in die Primärbehandlung involviert sind</p>	Kernkriterium
Vernetzung	<p>Aktive Vernetzung mit vorgelagerten (Typ A- und Typ B-Zentren) und nachgelagerten Versorgungsstufen (Zentral-Krankenanstellen einschließlich Universitätskliniken, Schwerpunkt- und Standardkrankeanstalten sowie niedergelassener Bereich)</p> <p><b>Erläuterung:</b>  Die gezielte Vernetzung mit den verschiedenen Versorgungsstufen dient der umfassenden Integration der Typ C-Zentren in die bestehende Versorgungslandschaft. Wesentlich ist in diesem Kontext die verpflichtende Vernetzung der Typ C-Zentren mit jenen Expertisezentren, die eine vergleichbare oder ähnliche Gruppe von Patientinnen und Patienten mit SE betreuen, oder mit einem Typ A-Zentrum. Auf der anderen Seite sollen Typ C-Zentren eine enge Vernetzung mit allen nachgelagerten Versorgungsstufen einschließlich des niedergelassenen Bereiches anstreben und hier gezielt über ihren Leistungsumfang informieren</p>	Zusatzkriterium  Zusatzkriterium mit Übergangsfrist (z. B. 6 Monate)

Kategorie	Kriterium	Priorität
Vernetzung (Fortsetzung)	<p>Aktive Zusammenarbeit mit spezialisierten Laboreinrichtungen (Expertiselabors, Assoziierte Labors) und anderen spezialisierten diagnostischen Einrichtungen (wenn im vorgegebenen Expertisefeld vorhanden)</p> <p><b>Erläuterung:</b> Das Typ C-Zentrum ist verpflichtet, externe diagnostische Leistungen in einer diagnostischen Einrichtung mit vergleichbarer Expertise für die betreffende Gruppe von SE durchführen zu lassen (bei labordiagnostischen Leistungen z. B. in Expertiselabors oder Assoziierten Labors a)). Diese Verpflichtung schließt ein, dass sich das Typ C-Zentrum über den Expertisestatus (z. B. designiertes Expertiselabor) sowie die Qualitäts- und Leistungsstandards der diagnostischen Einrichtung informiert und diese auch dokumentiert. Das Typ C-Zentrum ist für die Auswahl geeigneter diagnostischer Einrichtungen verantwortlich. Eine Zusammenarbeit mit diagnostischen Einrichtungen, die nicht über eine vergleichbare Expertise verfügen, ist nur dann zulässig, wenn für das betreffende Expertisefeld keine entsprechenden hochspezialisierten Einrichtungen im In- und Ausland existieren oder die Zusammenarbeit mit einer solchen Einrichtung aus technischen Gründen nicht praktikabel ist (z. B. eine im Ausland angesiedelte Einrichtung, die nur gelegentlich oder fallweise die gewünschte diagnostische Leistung anbietet). Ausnahmefälle muss das entsprechende Typ C-Zentrum begründet dokumentieren. Es ist eine Liste der kollaborierenden Labors und anderen diagnostischen Einrichtungen zu führen. Bei nicht-designierten diagnostischen Einrichtungen sind die dort für die Befunderstellung für das Typ C-Zentrum verantwortlichen Einzelpersonen (z. B. Spezialisten für bestimmte bildgebende Verfahren etc.) namentlich anzuführen und die Auswahl entsprechend zu begründen</p>	Kernkriterium
Forschung (nachweisbare Aktivität)	<p>Aktive Vernetzung und Kooperation mit Patientenselbsthilfeorganisationen</p> <p><b>Anmerkung:</b> Dieses Kriterium ist nicht anzuwenden, wenn keine eigenständige Selbsthilfegruppe für die betreffende Gruppe von SE oder eine in dieser Gruppe enthaltene Erkrankung existiert</p> <p>Kapazitäten für das Führen von Registern</p> <p><b>Erläuterung:</b> Das Betreiben eines oder die Beteiligung an einem Register ist die einzige verpflichtende Forschungsaktivität für Typ C-Zentren und dient u. a. zur Datensammlung für die klinische Forschung oder für Fragestellungen im Gesundheitswesen. Fakultativ sind weitere Forschungsaktivitäten möglich (z. B. die Beteiligung an klinischen Studien oder die Durchführung grundlagenwissenschaftlicher und angewandter Forschungen), diese ersetzen die Registerführung allerdings nicht</p>	Kernkriterium
Aus-, Weiter-, Fortbildung und Lehre	<p>Ärztliche Ausbildung</p> <p><b>Erläuterung:</b> Die ärztliche Ausbildungsaktivität umfasst die Facharztausbildung im Sonderfach mit Schwerpunkt im Expertisebereich (zur Sicherung und möglichen Weiterentwicklung der Expertise am Standort)</p>	Zusatzkriterium
Ressourcen und Kapazitäten	<p>Entsprechende personelle sowie zeitliche Kapazitäten für ein umfassendes Patientenmanagement</p> <p><b>Erläuterung:</b> Die Verpflichtung zu ausreichenden personellen und zeitlichen Ressourcen dient bei Typ C-Zentren rein der Gewährleistung der umfassenden Patientenversorgung, nicht aber der nachhaltigen Sicherung des Standortes</p> <p>Kapazitäten, „Good practice“-Richtlinien für Diagnostik und Betreuung zu befolgen</p>	Kernkriterium
		Kernkriterium

Kategorie	Kriterium	Priorität
Ressourcen und Kapazitäten (Fortsetzung)	<p>Kapazitäten, das zukünftige Kodierungssystem für SE nach seiner Fertigstellung umgehend zu implementieren und vollständig anzuwenden</p> <p><b>Erläuterung:</b>  Die Mitentwicklung eines umfassenden Kodierungssystems für SE ist eine der Hauptaufgaben in Handlungsfeld 1 des NAP.se und ein zentrales Element bei der epidemiologischen Erfassung der Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich. Diese Maßnahme kann aber nur dann den gewünschten Erfolg zeitigen, wenn das Kodierungssystem nach seiner Integration in die medizinischen Dokumentationssysteme auch angewandt und die einzelnen SE korrekt kodiert werden. In diesem Zusammenhang kommt Typ C-Zentren eine besondere Rolle zu, da sie über die entsprechende Expertise zur korrekten Kodierung der einzelnen Krankheiten verfügen und – neben Typ B-Zentren – als weitere Schnittstelle bei der (zukünftigen) (Erst-)Diagnostik und beim Monitoring von Patientinnen und Patienten mit einer SE fungieren werden.</p>	Systemkriterium
	Kapazitäten, das zukünftige Kodierungssystem für SE nach seiner Fertigstellung zu implementieren und anzuwenden	Systemkriterium / Zusatzkriterium
Qualitätsmanagement	Nachweis eines etablierten Qualitätsmanagements	Kernkriterium

## 4.4 Anhang 4: Zusammensetzung Expertengruppe für seltene Erkrankungen

### Bereich Selbsthilfegruppen

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
DEBRA-Austria, Hilfe bei Epidermolysis bullosa	Dr.	Riedl	Rainer
Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen		Weigl	Michaela
Patientenvereinigung Lungenhochdruck		Fischer	Gerald

### Bereich Österreichische Ärztekammer

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Österreichische Ärztekammer (Kurie Niedergelassene Ärztinnen/Ärzte)	Dr.	Jachimowicz	Norbert

### Bereich Medizinische Expertinnen und Experten (einschließlich Neugeborenen-Screening)

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Medizinische Universität Wien Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde	A.o.Univ.- Prof. Dr. MBA	Greber-Platzer (Mitglied ab Juni 2013)	Susanne
Medizinische Universität Wien Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde	A.o.Univ.- Prof. Dr.	Herkner (Mitglied bis Juni 2013)	Kurt
Paracelsus Medizinische Privat- universität Salzburg Univ.-Klinik für Dermatologie	Univ.-Prof. Dr.	Hintner	Helmut
Medizinische Universität Innsbruck Department für Kinder- und Jugend- heilkunde, Pädiatrie IV	A.o.Univ.- Prof. Dr.	Karall	Daniela
Medizinische Universität Wien Department für Medizinische Genetik	Ass.-Prof. Priv.-Doz. Dr.	Laccone	Franco
Landes-Frauen- und Kinderklinik Linz Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde	OA Dr.	Schwarz	Rudolf
Medizinische Universität Innsbruck Department für Medizinische Genetik, Sektionen Humangenetik u. klin. Genetik	Univ.-Prof. DDr.	Zschocke	Johannes

## Bereich Gesundheitswesen

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Bundesministerium für Gesundheit	Dr.	Arrouas	Magdalena
Bundesministerium für Gesundheit	Mag.	Langer (Mitglied von Mai bis Dezember 2013)	Sophie
Bundesministerium für Gesundheit	Mag.	Plasser (Mitglied bis Mai 2013)	Renate
Bundesministerium für Gesundheit	Dr.	Zechmeister-Machhart (Mitglied ab Januar 2014)	Friederike

## Bereich Sozialwesen und Pflege

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Bundesministerium für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz	Dr.	Wehringer	Christina

## Bereich Forschung

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft (bis Februar 2014 Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung)	Dr.	Bauer	Hemma

## Bereich Sozialversicherungswesen

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger	Dr.	Näglein	Silke

## Bereich Krankenanstalten-Träger

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Salzburger Landeskliniken	Mag. MAS MSc.	Wechselberger	Erwin

## Bereich Bundesländer

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Land Vorarlberg, Sanitätsangelegenheiten	Dr.	Mischak	Andreas
Wiener Landesregierung, MA 24 - Gesundheits- und Sozialplanung	Dr. MPH	Rafetseder	Otto

## Bereich Arzneimittelzulassung / Arzneimittelsicherheit

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
AGES PharmMed	Univ.-Prof. Dr.	Blöchl-Daum	Brigitte

## Bereich Pharmazeutische Industrie

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Dachverband der Pharmazeutischen Industrie (Pharmig) Arbeitskreis seltene Erkrankungen	Dr.	Schmidt	Martina

## Bereich Medizinrecht und Medizinethik

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Universität Wien Rechtswissenschaftliche Fakultät		Luf	Gerhard

## Bereich Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) und Orphanet

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
NKSE / Orphanet	Mag.	Bachner (Mitglied bis Ende 2012)	Florian
NKSE	BA	Gombocz (Mitglied ab Mai 2013)	Margit
NKSE / Orphanet	Mag. MSc.	Ladurner	Joy
NKSE / Orphanet	Mag. Dr. MSc.	Leopold (Mitglied bis Ende 2013)	Christine
NKSE / Orphanet	Dr.	Unterberger	Ursula
NKSE / Orphanet	Ass.-Prof. Priv.-Doz. Dr.	Voigtländer	Till

## 4.5 Anhang 5: Zusammensetzung Strategische Plattform für seltene Erkrankungen

Institution/Unternehmen	Titel	Nachname	Vorname
Bundesministerium für Gesundheit	Dr.	Arrouas	Magd <sup>a</sup> lena
Bundesministerium für Gesundheit	BL Mag.	Embacher	Gerhard
Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger	AL Dr.	Bucsics (Mitglied bis Ende 2013)	Anna
Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger	MMag.	Piessnegger (Mitglied ab Anfang 2014)	Jutta
Land Steiermark	HR Dr.	Feenstra	Odo
Land Salzburg	Mag.	Gmeiner	Hansjörg
Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger / Wiener Gebietskrankenkasse	Prim.Univ.- Prof. Dr.	Klaushofer	Klaus
Gesundheit Österreich GmbH	Mag.	Habl	Claudia



