

Newsletter: Dezember 2021

## Aktuelles aus dem NAMSE und relevanten Projekten im Bereich Seltener Erkrankungen

### Start des Zertifizierungsverfahrens für Typ A Zentren

Am 1.11.2021 ist das Zertifizierungsverfahren für Zentren für Seltene Erkrankungen an den Start gegangen. Typ A Zentren können sich nach den fachlichen Vorgaben des NAMSE und des G-BA zertifizieren lassen. Die ClarCert GmbH fungiert hierbei als Zertifizierungsstelle, welche den Ablauf der Zertifizierung koordiniert und für mögliche Rückfragen zur Verfügung steht. Weitere Informationen sowie Antragsunterlagen sind der Website von ClarCert zu entnehmen: [www.clarcert.com](http://www.clarcert.com)

Die Zertifizierung für Typ B Zentren ist in Vorbereitung.

### Nationale Initiativen zur Genomsequenzierung

Das Projekt genomDE unter Förderung des BMG ist am 1.10.2021 gestartet. Es findet derzeit bereits ein enger Austausch mit den Expertinnen und Experten der Steuerungsgruppe statt. Die Initiative ist unterteilt in verschiedene Module und Themenbereiche, in denen sich die jeweiligen Expertinnen und Experten (u.a. Klinische Medizin, Bioinformatik, Patientenvertretung) in Arbeitsgruppen austauschen. Gesamtziel von genomDE ist die Weiterentwicklung einer nationalen Strategie für die genomische Medizin.

#### [Informationsseite des BMG zu genomDE](#)

Über einen Änderungsantrag zum Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz (GVWG) ist außerdem ein Modellvorhaben nach § 64e SGB V<sup>1</sup> in Vorbereitung (Start 1.1.2023), das als übergeordnetes Ziel eine Überführung der Genomsequenzierung bei Seltene Erkrankungen in die Regelversorgung und damit auch Erstattung durch die GKV verfolgt. Im Rahmen des Modellvorhabens sollen die Leistungserbringer außerdem Diagnose- und Verlaufsdaten der Patientinnen und Patienten an das BfArM als Träger der Dateninfrastruktur übermitteln, um diese Daten zum Ziel der Therapieverbesserung bei SE nutzen zu können.

Der GKV-Spitzenverband hat die Konkretisierungen für die Feststellung der Berechtigung zur Teilnahme von Leistungserbringern am Modellvorhaben Genomsequenzierung gemäß § 64e Absatz 3 SGB V auf seiner Internetseite veröffentlicht. Sie finden diese Informationen unter folgendem Link: [www.gkv-genomsq.de](http://www.gkv-genomsq.de)

---

<sup>1</sup> § 64e Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen, Verordnungsermächtigung, [https://www.gesetze-im-internet.de/sgb\\_5/\\_64e.html](https://www.gesetze-im-internet.de/sgb_5/_64e.html)

## **Kodierung nach Alpha-ID-SE**

Die Kodierung nach Alpha-ID-SE und damit auch Orphacode wird ab dem 1.1.2023 in der stationären Versorgung für die Leistungserbringer verpflichtend sein. Das BfArM plant verschiedene Maßnahmen, u.a. Schulungen, um die Leistungserbringer bei der Etablierung der verpflichtenden Kodierung zu unterstützen.

## **Europäische Referenznetzwerke**

Es ist eine Erweiterung der Europäischen Referenznetzwerke um weitere Leistungserbringer erfolgt. Die Anzahl der an ERN teilnehmenden Einrichtungen hat sich in etwa verdoppelt, so dass ca. 200 deutsche Leistungserbringer an den insgesamt 24 ERN beteiligt sind.

In den Arbeitsgruppen des NAMSE werden derzeit verschiedene Themen und Projekte zu IT-Infrastrukturen und Datensätzen diskutiert, die die deutsche und europäische Ebene miteinander verknüpfen und möglichst aufeinander abgestimmt fortgesetzt werden sollten.

So nutzen auf europäischer Ebene alle 24 Europäischen Referenznetzwerke und alle beteiligten Zentren als Plattform für interdisziplinäre Falldiskussionen das Clinical Patient Management System (CPMS). Über das CPMS wird zum einen eine modulare Fallakte zur Verfügung gestellt, deren Datensatz bestehende Standards (Alpha-ID-SE, HPO, OMIM) berücksichtigt. Zum anderen bietet CPMS eine Konsultationsplattform für multidisziplinäre Falldiskussionen. Das CPMS wird 2022 durch die EU neu ausgeschrieben und soll dann frei verfügbar als Open-Source-Software zur Verfügung gestellt werden. Betreiber derzeit ist das Unternehmen open app.

Auch im Bereich Register gibt es Entwicklungen auf europäischer Ebene. So werden an allen ERN derzeit europaweite ERN-Register aufgebaut, an denen auch alle 200 deutschen ERN-Mitglieder beteiligt sind. Ziel der Register ist in erster Linie die Verbesserung des Monitorings der Versorgungsqualität, aber auch die Formierung von Patienten-Kohorten für klinische Studien. Basis für den Datensatz der nach den FAIR-Prinzipien agierenden Register ist das durch ERDRI definierte Minimal-Data-Set, das um krankheitsspezifische Datensätze ergänzt werden kann.

## **Gutachten zur Weiterentwicklung medizinischer Register zur Verbesserung der Dateneinspeisung und -anschlussfähigkeit**

Das Bundesministerium für Gesundheit hat ein Gutachten zur Weiterentwicklung medizinischer Register zur Verbesserung der Dateneinspeisung und -anschlussfähigkeit veröffentlicht, das eine erstmalige Übersicht über die medizinische Registerlandschaft in Deutschland umfasst. Mit dem Ziel, einen Abbau von Barrieren für den Registerbetrieb zu erreichen, die Qualität der Register und die transparente Darstellung der Registerlandschaft zu fördern, sowie die Einbeziehung der Register in die weitere Digitalisierungsstrategie im Gesundheitswesen zu bewirken, werden im Gutachten zehn Handlungsempfehlungen für die Weiterentwicklung der Registerlandschaft erläutert.

[Gutachten zur Weiterentwicklung medizinischer Register zur Verbesserung der Dateneinspeisung und -anschlussfähigkeit](#)

## **Förderung von Leitlinien über den Innovationsfonds**

Der Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) wird im Rahmen der Förderbekanntmachungen Versorgungsforschung und medizinische Leitlinien vom 12. Oktober 2020 insgesamt elf Leitlinienprojekte zu Seltenen Erkrankungen fördern.

[Liste der geförderten Projekte](#)

## **Weitere Kurzinformationen für Patienten zu Seltenen Erkrankungen veröffentlicht**

Mit zwei neuen Kurzinformationen für Patienten (KiP) informiert das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) über das Nephrotische Syndrom bei Kindern und das Turner Syndrom. 2013 beschlossen die Träger des ÄZQ, die Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) und die Bundesärztekammer (BÄK), einen neuen Schwerpunkt in der Reihe der KiP zu Seltenen Erkrankungen. ACHSE erarbeitet zusammen mit dem ÄZQ seither KiP zu ausgewählten Seltenen Erkrankungen.

[Kurzinformationen Seltene Erkrankungen](#)

## **Projekt ESE-Best**

Das durch das BMG geförderte Projekt ESE-Best (Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen) befindet sich in der zweiten Projektphase, der Entwicklung von Implementierungsempfehlungen zu einem Best-Practice-Modell. Im Zuge dessen ist ein Expertenworkshop für den 10.12.2021 geplant.

## **Projekt SelEe**

SelEe, kurz für „Seltene Erkrankungen bürgerwissenschaftlich erforschen!“, möchte gemeinsam mit interessierten Bürgerinnen und Bürgern, Betroffenen, Betreuenden und Wissenschaftlerinnen bis März 2024 Seltene Erkrankungen mithilfe einer digitalen Plattform erforschen. Die Ergebnisse – in Form von neuen Erkenntnissen über Seltene Erkrankungen – sowie die entstandene digitale Plattform (und weiteren angebotenen Apps) sollen einen langfristigen Mehrwert für die Betroffenen schaffen. Im Rahmen von Online-Workshops werden die Forschungsziele gemeinsam mit von Seltenen Erkrankungen Betroffenen und die Methodik (z.B. Erfassung von Daten per App) sowie der Aufbau der genannten Plattform gemeinsam mit allen interessierten Bürgerinnen definiert.

[SelEe](#)

## **Projekt PAFORSE**

Gefördert durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) wird derzeit das Projekt PAFORSE umgesetzt. PAFORSE ist ein patientenorientiertes Projekt zur Forschung für Seltene Erkrankungen. In dem Projekt soll die Patientenbeteiligung in der Planung und bei der Durchführung von möglichen direkten und indirekten Anschlussprojekten zum laufenden Vorhaben „Collaboration on Rare Diseases (CORD-MI)“ gestärkt werden. Dies soll durch die Formulierung von ergänzenden Projektzielen durch Patientenvertreter im ACHSE e.V. unterstützt werden. Das Projekt wird federführend vom Berlin Institute of Health (BIH) durchgeführt.

[PAFORSE](#)

## Newsletter zum European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD)

Wir möchten Sie auf den aktuellen Newsletter zum European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) aufmerksam machen. Wenn Sie den Newsletter regelmäßig erhalten möchten, können Sie sich unter folgendem Link registrieren: <https://www.ejprarediseases.org/ejp-rd-newsletter-2/>

## Weitere Themen des NAMSE für 2022

Im NAMSE wurde das Thema **Public Private Partnership** anhand einer beispielhaften Kooperation diskutiert. Die AG Zentren des NAMSE wird sich mit möglichen Rahmenbedingungen für solche Kooperationen auf der Grundlage rechtlicher Bestimmungen und bestehender code of conducts auseinandersetzen, mit dem Ziel Akzeptanz und Transparenz für derartige Modelle der Zusammenarbeit herzustellen.

Außerdem wurde das Thema **Heimtherapie** beraten. Es wurde das Ziel formuliert, Lösungen zu erarbeiten, um kurzfristig die größten Hürden für alle Beteiligten an Homecare-Konzepten abzubauen und damit die Versorgung der betroffenen Patientinnen und Patienten sicherzustellen. Vor dieser Zielsetzung stehe jedoch die Diskussion, in welchen Fällen Heimtherapie eine medizinisch notwendige Form der Versorgung ist. Hierzu ist ein Austausch mit den Beteiligten (u.a. BPI, KBV, GKV-SV, PKV, Hausärzteverband) geplant.

Das Thema **Einbeziehung psychotherapeutische/psychologische Fachrichtungen** soll in 2022 in der NAMSE-Steuerungsgruppe beraten werden. Die UAG Wissensmanagement wird sich schwerpunktmäßig mit dem Thema **Expertise zu SE unter Fachgutachtern des Medizinischen Dienstes** auseinandersetzen. Die Entwicklungen zum Thema **orphan drugs regulation** und **unmet medical needs** werden weiterhin gemeinsam von der AG Zentren und UAG Arzneimitteltherapie beobachtet.

Die AG Zentren wird sich vorrangig der Vorbereitung der Zertifizierung von Typ B Zentren widmen. Das Thema Leitlinien, hier konkret die **Einführung eines Prüfpunkts bei Leitlinien** zu häufigen Erkrankungen sowie die Frage der Anerkennung europäischer und internationaler Leitlinien im Deutschen Leitlinien-System wird ebenfalls in der AG Zentren und/oder UAG Wissensmanagement bearbeitet.

Weitere Themen sind dem [Strategiepapier](#) des NAMSE zu entnehmen.