

# ÖSTERREICH

## NATIONALE-EUROPLAN-KONFERENZ

### Konferenzbericht

22. Mai 2015, Wien



# VORWORT

Am 22. Mai 2015 hielt das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) in Kooperation mit dem nationalen Selbsthilfe-Dachverband Pro Rare Austria (Allianz für seltene Erkrankungen) und der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) die österreichische **EUROPLAN-Konferenz** für Stakeholder und Interessierte ab.

Zumeist werden EUROPLAN-Konferenzen von der europäischen Organisation für seltene Erkrankungen (EURORDIS, European Organisation for Rare Diseases) gemeinsam mit einer nationalen Betroffenen-Dachorganisation für seltene Erkrankungen in Vorbereitung oder im Verlauf der nationalen Strategieentwicklung veranstaltet, um ein Forum für den Patientenkreis und die Akteure und Akteurinnen zu schaffen und deren Austausch zu ermöglichen.

Der im BMG-Auftrag von der NKSE in Zusammenarbeit mit der Expertengruppe für seltene Erkrankungen (nunmehr Beirat für seltene Erkrankungen) sowie der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen erstellte **Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)** wurde am 26. Februar 2015 publiziert. Die **österreichische Konferenz** fand erst nach der NAP.se-Veröffentlichung statt und trug in ihrer Programmgestaltung den von üblichen EUROPLAN-Konferenzen abweichenden Rahmenbedingungen mit folgenden definierten Konferenz-Zielen Rechnung:

- Präsentation des NAP.se
- Information zu europäischen Rahmenbedingungen und Aktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen
- Gemeinsames Erarbeiten von Inputs für die optimale Umsetzung der im NAP.se definierten Maßnahmen im Rahmen von Workshops

EUROPLAN-Konferenzen orientieren sich zentral an Informationsbedürfnissen von Personen mit seltenen Erkrankungen (Einzelpersonen sowie Selbsthilfegruppen). Um die vielfältigen mit dem Thema verbundenen Perspektiven abzudecken, wurde zusätzlich zur Zielgruppe der Erkrankten ein multidisziplinär zusammengesetztes Publikum eingeladen: Mitglieder des Beirats für seltene Erkrankungen, der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen sowie Entsandte von Politik/Verwaltung (Ministerien, Sozialversicherung, Länder: Landesgesundheitsfonds, Landessanitätsdirektionen), Forschung (Universitäten, sonstige Forschungseinrichtungen, Forschungsförderungs-Einrichtungen), klinischen Einrichtungen (Krankenhäuser, Labors), medizinischen Fachgesellschaften, Berufsgruppen, Patientenvertretung, Krankenanstaltenapotheken, pharmazeutischer Industrie und Medien. Gezielt eingeladen wurden ebenfalls sämtliche Mitglieder von im Rahmen der Zielsteuerung-Gesundheit tätigen Fachgremien. Insgesamt nahmen etwa 80 Personen an der Konferenz teil.

# EXECUTIVE SUMMARY

Am 22. Mai 2015 veranstaltete das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) in Kooperation mit dem nationalen Selbsthilfe-Dachverband Pro Rare Austria (Allianz für seltene Erkrankungen) und der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) die österreichische **EUROPLAN-Konferenz**<sup>1</sup> für Stakeholder und weitere Interessierte mit folgenden **Zielen**:

- Präsentation des Nationalen Aktionsplans für seltene Krankheiten (NAP.se)<sup>2</sup>
- Information zu europäischen Rahmenbedingungen und Aktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen (SE)
- Gemeinsames Erarbeiten von Inputs für die optimale Umsetzung der im NAP.se definierten Maßnahmen im Rahmen von Workshops

**Zwei Impulsreferate** leiteten die Konferenz ein:

- *National Plans for Rare Diseases*. Yann Le Cam (EURORDIS)
- *Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se*. Till Voigtländer (NKSE)

Daran schlossen Workshops, die auf den im NAP.se definierten **neun Handlungsfeldern (HF)** aufsetzten:

- Workshop 1: Wissen bzw. Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe, Informationskarte (Bezug: HF 1, 6 und 9)
- Workshop 2: Expertisezentren für seltene Erkrankungen (HF 2)
- Workshop 3: Therapie (HF 4)
- Workshop 4: Kodierung seltener Erkrankungen, Epidemiologie (HF 1 und 7)
- Workshop 5: Diagnostik (HF 3)
- Workshop 6: Forschung (HF 5)

Jeder **Workshop** wurde mit einer Problemdarstellung eingeleitet. Die Teilnehmenden diskutierten die Umsetzung der jeweiligen Maßnahmen im Handlungsfeld.

**Informationskarte, Wissen bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE, Selbsthilfe (Workshop 1):** Die Teilnehmenden formulierten konkrete Fragen, die vor Entwicklung einer Informationskarte für Patientinnen/Patienten mit SE zu klären sind und schlugen mögliche Inhalte einer solchen Karte vor. (Basis-) Informationsbedürfnisse der SE-Community wurden artikuliert

---

<sup>1</sup>

Folgeprojekt 2012-2015, <http://www.eurordis.org/content/europlan-project> (letzter Zugriff 1. 11. 2016)

<sup>2</sup>

[http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Krankheiten/Seltene\\_Erkrankungen\\_in\\_Oesterreich](http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Krankheiten/Seltene_Erkrankungen_in_Oesterreich) (letzter Zugriff 1. 11. 2016)

und auf deren Spezifität je nach Zielgruppe (professionelle Helfer/innen, Betroffene) hingewiesen. Die Teilnehmenden konkretisierten die erwarteten Leistungen einer gestärkten und strukturierten Selbsthilfe, die insbesondere ein Motor für Verbesserungen sein soll. Die Diskutanten definierten nötige Voraussetzungen für die Mitsprache von Vertreterinnen/Vertretern der Selbsthilfe auf Augenhöhe mit dem politischen wie fachlichen Umfeld.

**Expertisezentren, EZ (Workshop 2):** Zur Abgrenzung von Gruppen seltener Krankheiten, die das jeweilige Behandlungsspektrum in zukünftigen EZ bestimmen werden, sollen auch medizinische Fachgesellschaften einbezogen werden. Die akademische Ausbildung bzw. Tätigkeit der Expertinnen/Experten in den EZ ist ein zentraler Qualitätsaspekt. Die Designation soll die Kommunikation der Zentren untereinander und zu nachgeschalteten Versorgungsebenen fördern. Angeregt diskutiert wurden der Häufigkeitsaspekt von SE (sehr selten vs. weniger selten), das mögliche Spektrum eines EZ (Krankheitsgruppe/n), die Rolle der Allgemeinmedizin für die Versorgung von Personen mit SE sowie Möglichkeiten, mit denen das Wahrnehmen von SE (Aus-, Fortbildung) verstärkt werden kann. Besondere Herausforderung sei nach wie vor der Umgang mit Personen mit (noch) nicht diagnostizierten SE. Die mögliche Rolle der geplanten Typ-A-Zentren (sog. Expertisecluster laut NAP.se) wurde angesprochen, Vernetzung und Kommunikation relevanter Disziplinen als zentraler Lösungsansatz gesehen.

**Therapie (Workshop 3):** Einschlägige Fort- und Weiterbildungen seien Schlüsselfaktoren für das Erkennen von SE sowie die rasche und adäquate Therapie. Kinder und Jugendliche sowie Rehabilitation sind Themen, denen zukünftig lt. Einschätzung der Diskutanden mehr Aufmerksamkeit zukommen sollte, nicht-medikamentöse Therapien würden aus ihrer Sicht vernachlässigt. Maßnahmen, die Gesundheitskompetenz fördern, sollten ausgebaut werden. Die unterschiedlichen Erstattungsregelungen der Krankenversicherungsträger seien für Patientinnen/Patienten teilweise nicht nachvollziehbar und frustrierend. Wohnortnahe Betreuung sei maßgeblich, wobei ein Spannungsfeld zwischen dem verständlichen Wunsch nach wohnortnaher Versorgung und der erforderlichen Spezialisierung bestehe. Zur potenziellen Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges für Heilbehelfe und Hilfsmittel (Medizinprodukte) wurden die einzubeziehenden Stakeholder benannt. Abschließend wurde die Rolle der Medikamentenkommission thematisiert.

**Kodierung seltener Erkrankungen, Epidemiologie (Workshop 4):** Die aktuelle ICD-10-Kodierung von SE erweise sich als äußerst unzureichend, das sinnvolle Erfassen von Daten von Patientinnen/Patienten mit SE für epidemiologische Zwecke sei nicht möglich. Validierte Kodierung wurde als essentiell beurteilt. Sie könne insbesondere durch einfach zu handhabende Systeme, das Beschränken auf Erfassung/Kodierung gesicherter Diagnosen (keine Verdachtsdiagnosen) und das Kodieren durch Personen mit weitreichender Expertise (nur in spezialisierten Zentren) gewährleistet werden. In Registern (Erfassung personenbezogener Daten) sei der Datenschutzaspekt zentral (Einverständniserklärung ist essentiell), der Daten-Nutzen für die Forschung sowie Qualitätssicherung in der Versorgung sollten dennoch über das individuelle Einverständnis gestellt werden. Bei potenzieller Nutzung von Open Source Software für medizinische Register sind die Kompatibilität mit bestehenden Systemen ebenso wie die Sicherheit vorab zu prüfen. Das zentrale Zusammenführen von Daten unter Wahrung des Datenschutzes sei jedenfalls

wünschenswert, selbst wenn man ggf. aus Kompatibilitätsgründen nur auf ein *Minimal Dataset* zurückgreifen kann. In weiteren nationalen Arbeiten zu Kodierung und Registern sind internationale Aktivitäten (z. B. RD-Action, ERN) zu berücksichtigen.

**Diagnostik (Workshop 5):** Gute Abstimmung und Kommunikation bestehen bereits im Kontext des Neugeborenen-Screenings, dennoch soll zukünftig ein Gremium mit Beratungsfunktion den offiziellen Austausch sichern (analog zu internationalen Standards). Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien, die mit SE-Diagnostik befasst sind, sollten sich an bestehenden internationalen Leitlinien (z. B. ISO 15189) orientieren. An der Definition von Leistungs- und Qualitätskriterien seien Expertinnen/Experten, Allgemeinmediziner/innen und Patientinnen/Patienten zu beteiligen, wobei für Letztere vorrangig der klinische Betrieb wichtig sei. Erste Vorschläge für Kriterien wurden gesammelt. Von diagnostischen Einrichtungen erwarteten sich die anwesenden Patientinnen/Patienten korrekte Ergebnisse; aus Expertensicht ist die enge Zusammenarbeit von Klinik und diagnostischen Fächern von eminenter Bedeutung. Ein *undiagnosed diseases program* (UDP) sei eine wichtige Struktur, die als Anlaufstelle mit Sammelpunktfunktion fungiere. Als größter Hemmschuh für den Aufbau eines *undiagnosed diseases program* wurde der Mangel an Ressourcen gesehen; die Einrichtung interdisziplinärer Boards an zukünftigen Zentren für SE sei ein gangbarer Weg für die Zukunft.

**Forschung (Workshop 6):** Der Wissensstand zu Rahmenbedingungen und konkreter Durchführbarkeit von Forschung und Entwicklung im SE-Bereich ist bei Akteuren und Betroffenen sehr unterschiedlich. Patientinnen/Patienten wüssten oft nicht, wo Informationen zu klinischen Studien zu finden sind, es herrsche Unsicherheit hinsichtlich der Verlässlichkeit von Genanalysen. Von Seiten der Selbsthilfe bestehe großes Interesse an Forschung teilzunehmen. Die NKSE wurde als mögliche Informationsdrehscheibe gesehen (Erarbeiten von: Best Practices zum Vermitteln von Informationen, Info-Packages für einzelne Krankheiten, Informationen zu Möglichkeiten der konkreten Förderung von Forschungsprojekten). Seitens Betroffener bestehe grundsätzliches Interesse an klinischen Studien teilzunehmen, allerdings orteten die Diskutanten auch Intransparenz und Ineffizienz in der Durchführung klinischer Studien und schätzten folgende Aspekte als wichtig ein: Es besteht starker Zusammenhang zwischen der Bereitschaft zur Studien-Teilnahme und individuellen Faktoren; Transparenz und Offenheit von Forschenden stärken das Vertrauen in Studien bzw. die Compliance der Mitwirkenden. Standard Operating Procedures (SOPs) sichern Qualität; Datenqualität und -erfassung sollen international vergleichbar, Register qualitätsgesichert und der Datenschutz effizient sein.

In der **Closing Session** der österreichischen EUROPLAN-Konferenz wurden die Workshop-Ergebnisse dem Plenum präsentiert. Die im Rahmen der Workshops erarbeiteten Inhalte fließen in die Bearbeitung der jeweiligen Maßnahmen im NAP.se ein.

www.vielgesundheit.at erstellte im Auftrag des BMG einen *Filmbeitrag*, der die Konferenz ergänzte und unter folgendem Link abrufbar ist:

<https://www.vielgesundheit.at/informiert/2015/europlan-konferenz>

The **national EUROPLAN-Conference**<sup>3</sup> was organized on 22nd May 2015 for stakeholders and other interested parties by the Federal Ministry of Health in cooperation with Pro Rare Austria (Alliance for Rare Diseases) and the National Coordination Centre for Rare Diseases (CCRD), pursuing the following **objectives**:

- Presentation of the National Action Plan for Rare Diseases, NAP.se<sup>4</sup>
- Information on European frameworks and activities in the field of rare diseases (RD)
- Joint elaboration of inputs on the implementation of measures defined in NAP.se in several workshops

The conference commenced with **two keynote speeches**:

- *National Plans for Rare Diseases*. Yann Le Cam (EURORDIS)
- *National Action Plan for Rare Diseases, NAP.se*. Till Voigtländer (CCRD),

followed by **workshops**, based on the nine fields of action (FoA), as defined in NAP.se:

- Workshop 1: Knowledge with respect to and awareness for RD, Acknowledgement of the merits of patient organizations for RD, information card (FoA 1, 6 and 9)
- Workshop 2: Centres of Expertise for RD (FoA 2)
- Workshop 3: Therapy (FoA 4)
- Workshop 4: Coding of RD, Epidemiology (FoA 1 and 7)
- Workshop 5: Diagnostics (FoA 3)
- Workshop 6: Research (FoA 5)

Each workshop was initiated with a short presentation of current challenges. Participants discussed the implementation of measures according to the respective FoA.

**Information card, RD-knowledge, awareness for RD, self-help (workshop 1):** Participants formulated specific questions requiring clarification before developing an information card for patients with RD and suggested potential contents of such a card. (Basic) information needs of the RD-community were articulated, whereby participants pointed out the need of specification of information according to target-group/recipient (professionals, patients). Workshop members specified the services expected of a strong and structured self-help movement/-organization, representing a vital motor for improvement. Participants in the discussion defined necessary preconditions for a contribution of self-help (representatives/organizations) on equal terms with the political and professional environment.

---

<sup>3</sup>

Follow-up-project 2012-2015, <http://www.eurordis.org/content/europlan-project> (last accessed 1 November 2016)

<sup>4</sup>

[http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Krankheiten/Seltene\\_Erkrankungen\\_in\\_Oesterreich](http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Krankheiten/Seltene_Erkrankungen_in_Oesterreich) (last accessed 1 November 2016)

**Centres of Expertise (CoE) for RD (Workshop 2):** workshop participants suggested involving medical associations in the grouping-process of RD, thereby determining the respective treatment spectrum of future CoE. Academic training and/or fields of work in the CoE are key quality aspects. The designation of centres should promote communication between centres as well as from centres to downstream health service providers. Lively discussions took place on: RD prevalence (very rare vs. less rare), the possible range of expertise (disease group/s) covered by a CoE, the role of general medicine with respect to the treatment of persons with RD as well as the means, by which the awareness for RD (training, further education) can be improved. Treating persons with undiagnosed RD still presents a considerable challenge. The role of planned type-A-centres (defined as clusters of expertise in NAP.se) was addressed, networking and communication of relevant medical disciplines identified as key approach and solution.

**Therapy (Workshop 3):** Further education and training are key factors for diagnosis and fast therapy of RD. Workshop participants urge that the group of children and adolescents as well as the field of rehabilitation ought to receive more attention in the future; non-pharmacological treatments are, from their point of view, currently neglected. Measures promoting health literacy should be extended. Patients partially have difficulties understanding the heterogeneous reimbursement regulations and procedures of the health insurance institutions and are frustrated. Care close to home is considered essential, however, conflicting demands between care close to home and (the level of) necessary specialization exist. Workshop participants defined stakeholders to be involved in the potential development of a uniform catalogue of medical devices and finally discussed the role of the medicines-commission.

**Coding of RD, Epidemiology (Workshop 4):** Current codification of RD by ICD-10 codes is insufficient, it is not possible to acquire adequate data for epidemiological purposes. Valid coding is considered crucial and could be ensured by: userfriendly systems, focussing of data collection and/or coding on assured (reliable) diagnosis (instead of suspected diagnosis) as well as by entrusting only persons with an extensive expertise (in specialized centres for RD) with the process of coding. For registries (documentation of person-related data) the aspect of data protection (written consent) is key, however, the benefit for research and quality assurance in the context of the treatment process should be rated over individual consent. When potentially using open source software for medical registries, compatability thereof with existing systems as well as safety issues have to be assessed in advance. Linking data centrally should definitely be in accordance with data protection, even if – e. g. for compatability reasons – only a minimal data set can be used/is available. Further national work on coding and registries needs to take into account relevant international efforts (e. g. RD-Action, ERN).

**Diagnostics (Workshop 5):** in the context of newborn-screening good communication and cooperation already exists, in the future, however, a committee with a consulting function could ensure an official exchange (analogous to international standards). Criteria measuring performance and quality of medical laboratories entrusted with the diagnosis of RD should be in line with international standards (e. g. ISO 15189). The process of defining the above mentioned criteria should involve experts, general practitioners and patients, whereby the interest of the patients is strongly related to the clinical setting. First

suggestions for criteria were collected by the workshop participants. Patients expect institutions diagnosing RD to provide reliable results; experts consider a close cooperation of clinical and diagnostic specialties/-specialists to be crucial. An undiagnosed diseases program (UDP) is an important structure, operating as a contact- and assembly-point. One of the greatest challenges with regard to establishing an UDP is the lack of resources; the installation of interdisciplinary boards at future CoE is considered a good way forward.

**Research (Workshop 6):** Knowledge regarding the underlying conditions and the effective operability of research and development in the field of RD is very heterogeneous among the involved stakeholders. Patients often do not know where to find information on clinical studies, uncertainty exists with respect to the reliability of gene analysis. Self help organizations and –groups are very interested in participating in research. CCRD was identified as potential information hub (development of best practices to convey information, information-packages for individual illnesses, on possibilities to obtain specific funding for research projects). RD-patients are generally interested in participating in clinical studies, workshop participants however also note a lack of transparency as well as inefficient implementation of clinical studies. A strong correlation exists between the willingness to participate in studies and individual factors; transparency and openness of researchers strengthens the trust in studies as well as enhancing the compliance of those involved. Standard Operating Procedures (SOPs) ensure quality; data quality and –recording should be internationally comparable, registries quality assured and data protection efficient.

In the **Closing Session** of the Austrian EUROPLAN-Conference workshop-results were presented to the plenary. The results will be referred to when working on each of the measures listed in NAP.se.

www.vielgesundheit.at was commissioned by the Federal Ministry of Health to create a **film**, which supplements the conference and is available on the following website:

<https://www.vielgesundheit.at/informiert/2015/europlan-konferenz>



## Inhaltsverzeichnis

I.	ECKPUNKTE ZUR KONFERENZ .....	1
II.	PLANUNG UND ORGANISATION DER KONFERENZ .....	3
III.	BEGRÜßUNG UND ERÖFFNUNG .....	4
IV.	PLENARVORTRÄGE.....	5
	National Plans for Rare Diseases .....	5
	Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se .....	8
V.	WORKSHOPS .....	10
	Workshop 1 <i>Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe, Informationskarte</i> .....	11
	Workshop 2 <i>Expertisezentren für seltene Erkrankungen</i> .....	13
	Workshop 3 <i>Therapie</i> .....	15
	Workshop 4 <i>Kodierung seltener Erkrankungen, Epidemiologie</i> .....	16
	Workshop 5 <i>Diagnostik</i> .....	18
	Workshop 6 <i>Forschung</i> .....	20
VI.	CLOSING SESSION: BERICHTE AUS DEN WORKSHOPS, AUSBLICK .....	22
VII.	ANHANG.....	23
	ANHANG 1: Programm.....	23
	ANHANG 2: Liste der Teilnehmer und Teilnehmerinnen.....	24
	ANHANG 3: Präsentation Yann Le Cam .....	28
	ANHANG 4: Präsentation Till Voigtländer.....	38
	ANHANG 5: Gesamtinput WS 1- WS 6 .....	52
	ANHANG 6: Gesamtergebnisse.....	72

## Abkürzungsverzeichnis

BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BMWF	Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft
BPoS	Best Point of Service
CAVOMP	Recommendation on the Clinical Added Value of Orphan Medicinal Products
CC-HBHI	Competence Center für Heilbehelfe und Hilfsmittel an der Versicherungsanstalt für Eisenbahnen und Bergbau
CCRD	National Coordination Centre for Rare Diseases / Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (siehe NKSE)
CEG-RD	Commission Expert Group on Rare Diseases / Expertengruppe der Europäischen Kommission zu seltenen Erkrankungen
CoE	Centre of Expertise
COMP	Committee on Orphan Medicinal Products / Komitee für Orphan Drugs der Europäischen Zulassungsbehörde
EDV	Elektronische Datenverarbeitung
EK	Europäische Kommission
ELGA	Elektronische Gesundheitsakte
EMA	European Medicines Agency / Europäische Zulassungsbehörde
ERN	European Reference Network / Europäisches Referenznetzwerk
EU	Europäische Union
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases / Sachverständigenausschuss der Europäischen Union für seltene Erkrankungen
EURORDIS	European Organisation for Rare Diseases
EZ	Expertisezentrum
FoA	Field/s of Action / Handlungsfeld (siehe HF)
GmbH	Gesellschaft mit beschränkter Haftung
GÖG	Gesundheit Österreich GmbH
HF	Handlungsfeld/er / Field/s of Action (siehe FoA)
HTA	Health Technology Assessment
ICD	International Classification of Diseases / Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme
INAMI	Institut national d'assurance maladie-invalidité
ISO	International Organization for Standardization / Internationale Organisation für Normung
MoCA-OMP	Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products, eine Initiative im Rahmen der EU-Plattform <i>Zugang zu Medikamenten in Europa</i>
MUW	Medizinische Universität Wien
NAP.se	Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen/National Action Plan for Rare Diseases
NGS	Neugeborenencreening(-Programm)
NIH	National Institutes of Health

NKSE	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen
OMP	Orphan Medicinal Products
RD	Rare Disease/s
RD-Action	Rare Disease Joint Action
RDTF	Rare Disease Task Force / EU-Taskforce für seltene Krankheiten
SE	Seltene Erkrankung/en
SH(G)	Selbsthilfe(gruppe)
SOPs	Standard Operating Procedures
STP	Strategische Plattform (für seltene Erkrankungen)
SV	Sozialversicherung
UDP	Undiagnosed Diseases Program / Programm nicht-diagnostizierter Erkrankungen
USA	United States of America / Vereinigte Staaten von Amerika

## I. ECKPUNKTE ZUR KONFERENZ

<b>Land</b>	Österreich
<b>Datum und Ort der nationalen Konferenz</b>	22. Mai 2015 1010 Wien, Bundesministerium für Gesundheit (BMG)
<b>Veranstalter</b>	Bundesministerium für Gesundheit in Kooperation mit der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) und Pro Rare Austria
<b>Ziele</b>	Präsentation des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen, NAP.se Information zu europäischen Rahmenbedingungen und Aktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen Gemeinsames Erarbeiten von Inputs für die optimale Umsetzung der im NAP.se definierten Maßnahmen im Rahmen von Workshops
<b>Programm</b>	Siehe Anhang 1
<b>Website</b>	<a href="http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html">http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html</a>
<b>Mitglieder des Organisationskomitees (in alphabetischer Reihenfolge)</b>	Magdalena Arrouas, BMG Margit Gombocz, NKSE Ulrike Holzer, Pro Rare Joy Ladurner, NKSE Rainer Riedl, Pro Rare Johanna Sadil, Pro Rare Peter Schintlmeister, BMWFW Ursula Unterberger, NKSE Till Voigtländer, NKSE Friederike Zechmeister-Machhart, BMG
<b>EURORDIS Kontaktpersonen</b>	Valentina Bottarelli, Public Affairs Director, Head of European & International Advocacy Ariane Weinman, European Public Affairs Manager
<b>Plenarvorträge</b>	National Plans for Rare Diseases: Yann Le Cam (EURORDIS) Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se: Till Voigtländer (NKSE)
<b>Liste der Workshops, Moderatorinnen/Moderatoren sowie Protokollantinnen/Protokollanten</b>	
<b>Workshop 1</b>	<b>Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich seltene/r Erkrankungen sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe, Informationskarte</b> Moderation: Rainer Riedl, Pro Rare Protokoll: Joy Ladurner, NKSE

<b>Workshop 2</b>	<b>Expertisezentren für seltene Erkrankungen</b> Moderation: Till Voigtländer, NKSE Protokoll: Ulrike Holzer, Pro Rare
<b>Workshop 3</b>	<b>Therapie</b> Moderation: Claudia Habl, NKSE Protokoll: Margit Gombocz, NKSE
<b>Workshop 4</b>	<b>Kodierung seltener Erkrankungen, Epidemiologie</b> Moderation: Till Voigtländer, NKSE Protokoll: Florian Bachner, NKSE
<b>Workshop 5</b>	<b>Diagnostik</b> Moderation: Ursula Unterberger, NKSE Protokoll: Johanna Sadil, Pro Rare
<b>Workshop 6</b>	<b>Forschung</b> Moderation: Peter Schintlmeister, BMWFW Protokoll: Rainer Riedl, Pro Rare
<b>Anhänge</b>	1 Programm 2 Liste der Teilnehmer/innen 3 Präsentationsfolien Yann Le Cam 4 Präsentationsfolien Till Voigtländer 5 Präsentationsfolien Workshopinputs (1-6) 6 Präsentationsfolien Workshopergebnisse

## II. PLANUNG UND ORGANISATION DER KONFERENZ

Zur Gestaltung der EUROPLAN-Konferenz für relevante Stakeholder und Interessierte formierten Vertreterinnen und Vertreter des Bundesministeriums für Gesundheit, von Pro Rare Austria und NKSE ein **Organisationskomitee**:

- BMG: Magdalena Arrouas und Friederike Zechmeister
- Pro Rare: Ulrike Holzer, Rainer Riedl und Johanna Sadil
- NKSE: Margit Gombocz, Joy Ladurner, Till Voigtländer und Ursula Unterberger
- BMWFW: Peter Schintlmeister

Um EUROPLAN-Vorgaben einzuhalten wurde die Organisation laufend **mit EURORDIS** abgestimmt und EURORDIS CEO, Yann Le Cam, als Vortragender gewonnen.

Die maximale **Gesamtteilnehmerzahl** von rund 100 Personen sollte die Diskussion in den Workshops ermöglichen. Absicht war, neben betroffenen Personen auch Vertreter/innen möglichst aller relevanten Akteursgruppen einzubinden. Insgesamt meldeten sich 94 Personen an, von denen etwa 80 Personen tatsächlich teilnahmen (siehe Anhang 2).

Die im NAP.se definierten **neun Handlungsfelder (HF)** bildeten den Ausgangspunkt zu den **Workshop-Inhalten**, die teilweise thematisch gebündelt wurden:

- Workshop 1: Wissen bzw. Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe, Informationskarte (Bezug: HF 1, 6+9)
- Workshop 2: Expertisezentren für seltene Erkrankungen (HF 2)
- Workshop 3: Therapie (HF 4)
- Workshop 4: Kodierung seltener Erkrankungen, Epidemiologie (HF 1+7)
- Workshop 5: Diagnostik (HF 3)
- Workshop 6: Forschung (HF 5)

Die Teilnehmer/innen wurden ersucht, im Zuge ihrer Anmeldung ihre Präferenz für zwei Workshops abzugeben. Die angemeldeten Personen wurden den Workshops unter Berücksichtigung folgender Kriterien zugeordnet:

- Maximale Teilnehmerzahl wird nicht überschritten (35 Personen pro Workshop)
- Personen sind vertreten, die zu diskutierende Fragestellungen beantworten können
- Diversität und ausgewogene Verteilung sind gegeben
- Die jedem Workshop zugeteilten Protokollantinnen/Protokollanten sicherten die **Workshop-Ergebnisse** und schufen gemeinsam mit den Moderatorinnen/Moderatoren eine Präsentationsunterlage mit zentralen Ergebnissen für das Plenum.

Neben dieser Publikation des Konferenzberichts steht auch ein Filmbeitrag zur Veranstaltung unter folgendem Link bereit:

<https://www.vielgesundheit.at/informiert/2015/europlan-konferenz>

### III. BEGRÜßUNG UND ERÖFFNUNG

Die nationale EUROPLAN-Konferenz wurde von Frau Dr. Magdalena Arrouas (stv. Sektionsleiterin BMG), Dr. Rainer Riedl (Obmann Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen) und Mag. Georg Ziniel MSc. (Geschäftsführer GÖG, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) eröffnet.

Allen Expertinnen und Experten, die am Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen mitgearbeitet hatten, wurde Wertschätzung und Dank für ihre Arbeit ausgesprochen. Es sei gelungen Bewusstsein für seltene Erkrankung zu schaffen und nun gelte es rasch an die Umsetzung der definierten Maßnahmen zu gehen, um den NAP.se-Vorgaben entsprechend die Lebenssituation aller von seltenen Erkrankungen betroffenen Personen zu verbessern.

Wesentlicher Aspekt in allen Belangen seltener Erkrankungen ist das konsequente Einbinden von Personen mit seltenen Erkrankungen. Sie waren gemeinsam mit Vertreterinnen/ Vertretern der Dachorganisation Pro Rare am Erstellungsprozess des NAP.se maßgeblich beteiligt, wirkten als Co-Organisatoren der EUROPLAN-Konferenz mit und spielen bei der Umsetzung des NAP.se eine zentrale Rolle.

Die Konferenz will mit Informationen zum aktuellen Stand der Aktivitäten auf europäischer und nationaler Ebene und mit den Inputs, die im Rahmen von Workshops und mit allen Stakeholdern erzielt wurden, einen nachhaltigen Beitrag zur Realisierung des NAP.se leisten.



Arrouas (BMG), Le Cam (EURORDIS), Voigtländer (NKSE), Ladurner (NKSE), Riedl (Pro Rare)

Foto: BMG

## IV. PLENARVORTRÄGE

Zwei Experten leiteten mit **Impulsreferaten** die Konferenz ein:

- Yann Le Cam (EURORDIS): *National Plans for Rare Diseases* und
- Till Voigtländer (NKSE): *Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se*

**Yann Le Cam** informierte über europäische Rahmenbedingungen und Aktivitäten im Bereich seltene Erkrankungen und stellte das Konzept der EUROPLAN-Konferenzen vor. Er präsentierte aktuelle Informationen zu nationalen Strategien bzw. Plänen für seltene Erkrankungen und ging detailliert auf Herausforderungen ein, die mit dem Erstellen sowie auch Umsetzen in Zusammenhang stehen. Darüber hinaus thematisierte er das Einrichten von Europäischen Referenznetzwerken für seltene Erkrankungen sowie die Versorgung mit Arzneimitteln.

**Till Voigtländer** präsentierte den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen. Zunächst beschrieb er detailliert Hintergrund und Ausarbeitungsprozess, anschließend Aufbau und Inhalte des NAP.se. Der Schwerpunkt seines Vortrages lag auf dem geplanten österreichischen Modell spezialisierter Zentren zur Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen sowie auf der Einbettung dieses Modells in die europäische Versorgungslandschaft und der damit verbundenen Vernetzung in Europäischen Referenznetzwerken, ERN.

### National Plans for Rare Diseases

**Yann Le Cam, Chief Executive Officer von EURORDIS**

Vortrag in englischer Sprache, siehe Präsentationsfolien im Anhang 3

### Definition seltener Erkrankungen

In der Europäischen Union (EU) wird eine Erkrankung als selten definiert, wenn sie bei nicht mehr als fünf Personen pro 10.000 Einwohner/innen auftritt. Schätzungen der Europäischen Kommission gehen davon aus, dass in der EU insgesamt rund 30 Millionen Menschen von etwa 5.000 bis 8.000 unterschiedlichen seltenen Erkrankungen betroffen sind. Seltene Erkrankungen sind klinisch als chronische, mit einem schweren Verlauf einhergehende, komplexe (d. h. mehrere Organsysteme betreffende), lebensbedrohende und/oder dauerhafte Invalidität nach sich ziehende Krankheitsbilder definiert. Aufgrund dieser Charakteristika besteht für seltene Erkrankungen Bedarf an globalen Anstrengungen und Zusammenarbeit.

### Zentrale Dokumente auf EU-Ebene zu seltenen Erkrankungen

Für die Entwicklung nationaler Strategien zu seltenen Erkrankungen bilden europäische Dokumente eine wesentliche Grundlage. Patientenvertreter/innen waren an der Erstellung dieser Dokumente maßgeblich beteiligt:

- Verordnung (EG) 141/2000 über Arzneimittel für seltene Leiden („orphan drugs“)
- Verordnung (EG) 1901/2006 über Kinderarzneimittel
- Verordnung (EG) 1394/2007 über Arzneimittel für neurartige Therapien



- Mitteilung der Kommission an den Rat, das europäische Parlament, den europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa (KOM(2008) 679 endgültig). 11. November 2008
- Empfehlung des Rates der Europäischen Union vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02)

**Die Empfehlung des Europäischen Rates fußt auf sieben Säulen:**

- I. Pläne und Strategien auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten
- II. Angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten
- III. Erforschung seltener Krankheiten
- IV. Fachzentren und europäische Referenznetzwerke für seltene Krankheiten
- V. Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene
- VI. Mitbestimmung von Patientenverbänden
- VII. Langfristige Funktionsfähigkeit

Die **Entwicklung nationaler Pläne für seltene Erkrankungen in Europa** berücksichtigt sowohl europäische als auch nationale Grundlagen und beruht auf einem Austausch zwischen diesen Ebenen. EURORDIS, nationale Allianzen und Patientenvertreter/innen sind auf allen Ebenen aktiv vertreten.

**EUROPLAN-Konferenzen** zielen darauf ab, Länder in der Ausarbeitung ihrer nationalen Strategien bzw. Pläne zu unterstützen. Nationale Strategien sollen auf europäischen Grundlagen aufbauen und die Umsetzung dieser auf nationaler Ebene fördern. Sie sollen sich an allen zentralen Themen der Empfehlung des Europäischen Rats orientieren, nationale Grundlagen berücksichtigen, den Aufbau von Strukturen und Netzwerken für seltene Erkrankungen vorantreiben und möglichst alle relevanten Akteure einbeziehen. Zwischen den Jahren 2012 und 2015 wurden 25 nationale EUROPLAN-Konferenzen abgehalten.

Bislang publizierten 19 von 28 EU-Mitgliedstaaten eine **nationale Strategie / einen nationalen Plan**. Ersichtlich wird darin, dass nicht immer alle zentralen Themen behandelt wurden und/oder viele Aktivitäten mit keinen definierten finanziellen Ressourcen hinterlegt wurden, zahlreiche Maßnahmen schwer umzusetzen sind und einige Krankheitsgruppen nicht behandelt wurden. Gemeinsame Anstrengungen hinsichtlich der Implementierung nationaler Pläne sind erforderlich.

Die von der Europäischen Kommission (EK) eingerichtete Expertengruppe für seltene Erkrankungen (**CEG-RD**: European Commission Expert Group on Rare Diseases, vormals **EUCERD** European Union Committee of Experts on Rare Diseases) besteht aus zentralen europäischen Entscheidungsträgern/-trägerinnen im Bereich der seltenen Erkrankungen. Die Expertengruppe unterstützt die EK in der Ausarbeitung rechtlicher Grundlagen und strategischer Dokumente inkl. Leitlinien und Empfehlungen. Vertreten sind 28 EU-Mitgliedstaaten sowie Island, Norwegen, die Schweiz, die Europäische Kommission, die Europäische Arzneimittelbehörde, pharmazeutische Industrie, Forschung, Patientenvertreter/innen sowie weitere ausgewählte Expertinnen/Experten. Arbeiten von EUCERD bzw. CEG-RD behandeln u. a. folgende Themen: spezialisierte Einrichtungen, Arzneimittel, Europäische Referenznetzwerke (ERN), Register, Indikatoren und Kodierung.

Die Einrichtung von Europäischen Referenznetzwerken (ERN) beruht auf folgenden Dokumenten:

- Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung
- Deligierter Beschluss der Kommission vom 10. März 2014 (2014/287/EU)
- Durchführungsbeschluss der Kommission vom 10. März 2014 (2014/287/EU)

Betreffend ERN gibt es 2 Ausschreibungen:

- Tender Assessment Manual
- Tender Framework Assessment Bodies.

Entscheidungsgremium für die Einrichtung von ERN ist das Board of EU-Member States on ERN.

Die erste Ausschreibung für ERN-Bewerbungen war ursprünglich für Dezember 2015 geplant, tatsächlich starteten Bewerbungen erst im März 2016. Voraussetzung für eine Bewerbung ist die Bestätigung dieser Bewerbung auf nationaler Ebene durch die entsprechende National Health Authority, für Österreich das BMG.

Basis für die **Versorgung mit Arzneimitteln im Bereich der seltenen Erkrankungen** bilden folgende Dokumente und Aktivitäten:

- Verordnung (EG) 141/2000 über Arzneimittel für seltene Leiden (*orphan drugs*) (1999)
- EU Pharmaceutical Forum on Improving Access to Orphan Medicines for all EU citizens, 2009
- EUCERD Recommendation on the Clinical Added Value of Orphan Medicinal Products (CAVOMP), 2012
- Working Group on Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products (MoCa-OMP), Process on Corporate Social Responsibility in the Field of Pharmaceuticals Platform on Access to Medicines in Europe, 2013

EURORDIS startete im Mai 2015 eine **Ausschreibung für National Competent Authorities zum Thema Preisbildung und Erstattung**, Ergebnisse wurden für Herbst 2015 erwartet<sup>5</sup>. Federführende Rollen nehmen in diesem Prozess Belgien (INAMI) gemeinsam mit den Niederlanden ein. Weitere Kooperationspartner waren zur Zeit der Konferenz noch in Diskussion. Erwartet wird mehr Kostentransparenz.

Die Initiative **MoCA** (Mechanisms of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products) wurde für einen *Early Dialogue* zwischen Industrie und Zahlern gestartet, um bereits vor einer neuen Produktentwicklung über mögliche *unmet medical needs* zu diskutieren. EU Pharma Forum und EU Corporate Responsibility Platform erarbeiteten Prinzipien für einen

---

<sup>5</sup> Nähere Informationen siehe: <http://www.eurordis.org/sites/default/files/eurordis-pricing-release-final.pdf>

abgestimmten Zugang zu Arzneimitteln für seltene Erkrankungen. Seit dem Jahr 2014 laufen Pilotversuche mit Beteiligung von Patientenvertretungen und Industrie.

In Zusammenhang mit der **Preisbildung und Erstattung** von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen sind Prozesse zur Abstimmung von Aktivitäten auf EU- bzw. nationaler Ebene dringend erforderlich, um für Patientinnen/Patienten Zugang und Leistbarkeit zu gewährleisten und bestmögliche gesundheitliche Outcomes zu unterstützen. Eine abgestimmte Entscheidungsfindung von Vertreterinnen/Vertretern der Behörden (z. B. European Medicines Agency, EMA), Expertinnen/Experten für Health Technology Assessment (HTA) sowie Zahlern bedingt die Einbindung zu kritischen Zeitpunkten sowie umfassende Information. Europäische Referenznetzwerke werden im Jahr 2016 eingerichtet. Wichtige Themen in diesem Zusammenhang sind: Evidenzgenerierung, klinische Studien, Register, Datenanalysen, elektronische Patientenakten, elektronische Verschreibungen sowie klinische Leitlinien (Diagnostik, Behandlung).

### **Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se**

#### ***Till Voigtländer, Medizinischer Leiter der NKSE***

Siehe Präsentationsfolien im Anhang 4

Zentrale nationale Dokumente sowie Prozesse im Zusammenhang mit der Ausarbeitung des NAP.se:

- NKSE-Publikation *Seltene Erkrankungen in Österreich* (Voigtländer et al. 2012)
- Strukturierter Austausch mit nationalen Expertinnen und Experten (2012 / 2013)
- Weitere rechtliche nationale Anknüpfungspunkte (Rahmen-Gesundheitsziele, Gesundheitsreform, Kindergesundheitsstrategie)

#### **Ausarbeitungsprozess des NAP.se**

Dem Prozess zur Ausarbeitung des NAP.se sind folgende Aktivitäten vorausgegangen:

- Einrichtung einer Unterkommission für seltene Erkrankungen beim Obersten Sanitätsrat
- Gründung der NKSE an der Gesundheit Österreich GmbH Anfang 2011
- Einrichtung von zwei begleitenden Gremien: Expertengruppe für seltene Erkrankungen und Strategische Plattform für seltene Erkrankungen

Arbeiten zum NAP.se wurden schwerpunktmäßig in den Jahren 2012 und 2013 geleistet. Zur Ausarbeitung des NAP.se wurden Mitglieder der Expertengruppe eingeladen ihre Standpunkte zu den einzelnen Handlungsfeldern mit der Gruppe zu teilen. Die Eckpunkte aller Handlungsfelder wurden mit der Expertengruppe abgestimmt. Ergebnisse der Expertengruppe wurden der Strategischen Plattform präsentiert und auf Umsetzbarkeit geprüft. Der finale Entwurf des NAP.se wurde im Jahr 2014 einem umfassenden Begutachtungsverfahren unterzogen (Expertengruppe für seltene Erkrankungen, Strategische Plattform für seltene Erkrankungen, Fachgruppe Planung, Fachabteilungen im BMG, Ministerbüro, BMWFW, Sozialministerium) und anschließend vom BMG Ende Februar 2015 publiziert.

### **Aufbau und Inhalte des NAP.se**

Der NAP.se soll "Die Versorgung von Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden, in definierten Handlungsfeldern mit konkreten Maßnahmen in den Jahren 2014 bis 2018 nachhaltig verbessern." Der NAP.se umfasst ein Hauptdokument und Anhänge. Das Hauptdokument gliedert sich in insgesamt neun Handlungsfelder und umfasst 46 Ziele und 82 Maßnahmen. Anhänge enthalten detaillierte Erweiterungen zu ausgewählten Handlungsfeldern sowie Informationen zu den begleitenden Gremien. Weitere Anhänge können zu einem späteren Zeitpunkt (auch nach der Publikation) ergänzt werden. Der NAP.se behandelt die folgenden neun Handlungsfelder, HF:

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

### **Spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen (Expertisezentren, EZ)**

Durch die Designation von EZ soll Expertise gebündelt, sichtbar gemacht und vernetzt werden. Ziel ist es durch eine koordinierte und systematische Nutzung bereits bestehender Strukturen und Abläufe, bei Wahrung definierter Qualität, auf den dringenden Versorgungsbedarf der betroffenen Bevölkerung zu reagieren.

Das österreichische Modell sieht ein Drei-Stufen-Modell vor (siehe NAP.se, Anhang 2):

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

Das *Expertisezentrum (Typ-B-Zentrum)* ist ein spezialisiertes Einzelzentrum mit entsprechender Expertise und Erfahrung für eine vorgegebene Gruppe von SE. Es entspricht dem auf europäischer Ebene konzipierten *Centre of Expertise* und steht im Mittelpunkt des österreichischen Stufen-Modells, weshalb es als erstes genannt wird. Darüber hinaus stellt dieser Zentrumstyp jene Form einer spezialisierten Einrichtung dar, die das Rückgrat der ab 2016 auf europäischer Ebene gebildeten Europäischen Referenznetzwerke bilden sollen/werden.

Der *Expertisecluster (Typ-A-Zentrum)* ist ein krankheitenübergreifender, integrativer Zusammenschluss von mindestens drei Typ-B-Zentren (obligatorisch) und fakultativ zusätzlichen Typ-C-Zentren aus unterschiedlichen medizinischen Fachbereichen. Neben der Versorgung der von der jeweils definierten SE-Gruppe betroffenen Personen, sind von Typ-B-Zentren weitere definierte Aufgaben wahrzunehmen.

Das *Assoziierte Zentrum (Typ-C-Zentrum)* ist ein spezialisiertes Einzelzentrum mit entsprechender Expertise und Erfahrung für eine vorgegebene Gruppe von SE basierend auf

Individualexpertise, nachgewiesen durch spezielle Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten der Spezialistin / des Spezialisten. Im Vergleich zum Typ-B-Zentrum und zum Typ-A-Zentrum ist der Grad an Nachhaltigkeit/Kontinuität (durch die Individualexpertise) geringer.

Im Zuge der NAP.se-Erstellung (siehe Anhang 3) wurden für alle Zentrumstypen Leistungs- und Qualitätskriterien ausgearbeitet, die für alle von diesen zu versorgenden Krankheitsgruppen gleichermaßen zu erfüllen sind. Ergänzt werden diese durch spezifische – für konkrete Krankheitsgruppen – zu erfüllende Kriterien, die anlassbezogen im Rahmen des jeweiligen Designationsverfahrens definiert werden.

Alle Zentrentypen sollen sich sowohl untereinander (intrasektoral) als auch mit den anderen Versorgungsstufen – z. B. weitere Krankenanstalten, niedergelassener Bereich (transsektoral) – vernetzen.

### **Vernetzung auf europäischer Ebene – Europäische Referenznetzwerke (European Reference Networks of Centres of Expertise)**

Auf europäischer Ebene werden zahlreiche Aktivitäten zum Aufbau von European Reference Networks (ERN) gesetzt. In Österreich wird aktuell der Designationsprozess für Expertisezentren wie auch zur Integration österreichischer Expertise in ERN ausgearbeitet. Klar ist, dass das österreichische Typ-B-Zentrum das Rückgrat der ab 2016 auf europäischer Ebene gebildeten Europäischen Referenznetzwerke bilden soll.

Die Gruppierung von seltenen Erkrankungen in Zusammenhang mit ERN orientiert sich an europäischen Empfehlungen; die Mitgliedstaaten können diese Gruppen entsprechend ihren nationalen Bedürfnissen anpassen.

Folgende Szenarien sind hinsichtlich einer Mitwirkung an ERN für Österreich vorstellbar:

- Mitwirken in leitender Funktion in einem Netzwerk
- Mitwirken als reguläres Mitglied in einem Netzwerk
- Kein aktives Mitwirken (Vertretung) in einem Netzwerk

## **V. WORKSHOPS**

Der NAP.se setzt neun Themenschwerpunkte (Handlungsfelder, HF), die europäische und nationale Erfordernisse berücksichtigen. Die neun HF bildeten die Grundlage zur Definition von Workshop-Themen. Um die Zahl der Workshops überschaubar zu halten, wurden Themen teilweise zusammengefasst.

Jeder Workshop wurde von der Moderatorin / vom Moderator mit einer Problemdarstellung (definierte Ziele und Maßnahmen im NAP.se) eingeleitet (siehe Anhang 5). Darauf diskutierten Teilnehmer/innen anhand bereits formulierter Fragen die Umsetzung der zuvor benannten Maßnahmen. Die Diskussionsfragen waren vom Programmkomitee gemeinsam mit den Moderatorinnen/Moderatoren vor der Konferenz formuliert und aufeinander abgestimmt worden. Die Teilnehmenden hatten die Möglichkeit weitere Fragen zu ergänzen.

Moderatoren und Moderatorinnen fassten die Ergebnisse im Plenum zusammen, die zuvor von definierten Protokollantinnen/Protokollanten für alle sichtbar festgehalten wurden.

## **Workshop 1 Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe, Informationskarte**

**Moderation: Rainer Riedl; Protokoll: Joy Ladurner**

### **Ausgangslage / Input:**

Siehe NAP.se (HF 1, 6 und 9) und Präsentationsfolien im Anhang 5

### **Diskussionsfragen:**

- 1) Wie könnte eine Informationskarte für Personen mit SE gestaltet sein (Format, Inhalte, relevante Aspekte in Hinblick auf Datenschutz)? (Konnex HF 1)
- 2) Welche Information wird gebraucht und soll qualitätsgesichert zur Verfügung gestellt werden (Gesundheitsportal). Was ist *Basiswissen zu SE* bzw. was sind *Frequently Asked Questions*? (Konnex HF 6)
- 3) Welche Erwartungen richten sich an eine gestärkte Selbsthilfe? Was soll diese leisten? (Konnex HF 9)
- 4) Welche Hilfestellungen benötigen SH-Vertreter/innen für die (politische und fachliche) Mitsprache auf Augenhöhe<sup>6</sup>? (Konnex HF 9)

Weitere Themen, die eingebracht wurden, waren Best Point of Service (BPoS) und die Finanzierung von Orphanet. Zu BPoS wurde auf den Workshop 3 verwiesen, zur Finanzierung von Orphanet wurde auf die aktuelle Joint Action zu seltenen Erkrankungen (RD Action), an der Österreich teilnimmt, hingewiesen.

### **Diskussionsergebnisse:**

Zur Entwicklung einer Informationskarte formulierten die Teilnehmer/innen vorab zu klärende Fragen:

- Was ist das Ziel?
  - Notfallinformationen
  - „Legitimation“ für z. B. Sozialversicherung
  - Erklärung für Umfeld (z. B. Arbeit)?
- Wer ist die Zielgruppe?
  - Welche Modelle gibt es bereits? Was funktioniert gut?
  - Welchen Status hat die Karte? Ist sie als offiziell anerkanntes Dokument gedacht?
  - Welchen Konnex zur Elektronischen Gesundheitsakte (ELGA) hätte eine solche Karte?

Bedenken hinsichtlich der Größe, der Kosten und der technischen Komplexität eines derartigen Projekts wurden geäußert, ebenso wie betreffend Datenschutz. Angeregt wurde das Zusammenfassen von zentralen Informationen unabhängig von der Erkrankung (den Fokus nicht nur auf seltene Erkrankungen zu legen) z. B. in Form eines Gesundheitspasses

---

<sup>6</sup>

mit anderen Akteuren im Gesundheitssystem

oder eben einer Karte, da diese einen besseren gesamthaften Überblick geben würde und den Wiedererkennungswert sowie die Anerkennung der (Inhalte der) Karte fördern könnte.

Konkrete Vorschläge für mögliche Inhalte einer Informationskarte:

- Name der Erkrankung
- Information zu den schlimmsten möglichen Auswirkungen
- Handlungsanweisungen für den Notfall (was muss man (sofort) tun? Was sollte man nicht tun?)
- Informationen, wohin sich z. B. die Rettung wenden soll/kann
- Basisinformationen in englischer Sprache

Patientinnen und Patienten sollen entscheiden, was auf der Karte steht und wer welche Information sehen darf.

Nach (Basis)Informationsbedürfnissen der SE-Community gefragt, wird betont, dass Zielgruppen (Ärztinnen/Ärzte, Betroffene, Umfeld) unterschiedliche Informationsbedürfnisse und ein unterschiedliches Verständnis des Themas (inklusive Sprache) haben. Die Zuständigkeit für das Stellen einer Diagnose liegt bei der Ärztin / dem Arzt. Informationen können zentral (z. B. auf dem Gesundheitsportal) oder dezentral (z. B. von Selbsthilfegruppen) zur Verfügung gestellt werden, Fachinformationen sollten jedoch bei der jeweiligen Stelle abgerufen werden (z. B. Sozialversicherung, Selbsthilfe). Folgende Vorschläge für konkrete Inhalte bzw. Informationen wurden eingebracht:

- Ansprechpartnerinnen/Ansprechpartner: Wohin / an wen kann ich mich wenden? (z. B. um sich bei Krankenversicherungsträgern –„nicht immer neu erklären zu müssen“, Liste von Zentren, etc.)
- Mögliche Patientenwege für Diagnose und Behandlung (BPOS)
- Information zu Krankheiten (z. B. erbliche Komponente)
- Verhaltensempfehlungen (z. B. Kindergarten, Schule) – sehr unterschiedlich, je nach Erkrankung
- Erfahrungsberichte, Patientengeschichten
- Empfehlungen bei unklarer Diagnose
- Finanzielle und soziale Unterstützungsmöglichkeiten
- Best-Practice-Beispiele (auch international)
- Hilfe zur Selbsthilfe

Die Erwartungen an eine gestärkte Selbsthilfe unterscheiden sich je nach Art der Organisation (Selbsthilfegruppe vs. Verein: z. B. hinsichtlich Grad an Organisation sowie rechtlicher und administrativer Verpflichtungen; ob es sich um lose Treffen oder aktiv agierende Patientenvertreter/innen handelt). Es wird erwartet, dass strukturierte Selbsthilfe *etwas bewegt*. Konkret werden u. a. folgende Leistungen erwartet: Information (u. a. zu Erkrankung, nationalen und internationalen Aktivitäten); aktive Interessenvertretung als *Sprachrohr für die Erkrankten* und Hilfe zur Selbsthilfe; betont werden die Notwendigkeit einer sichergestellten Basisfinanzierung ebenso wie das Schaffen von Rahmenbedingungen, die sowohl das Mitwirken in als auch das Engagement für die Selbsthilfe ermöglichen (z. B. durch die Unterstützung von Seiten der Arbeitgeber, die im Gegenzug Anerkennung für ihre Unterstützung erhalten). Eine Stärkung von Pro Rare wird als Stärkung der einzelnen Selbsthilfe-Organisationen gesehen.

Politische sowie fachliche Mitsprache von Vertretern/Vertreterinnen der Selbsthilfe auf Augenhöhe (mit anderen Akteuren des Gesundheitssystems) erfordert aus Sicht der Diskussionsteilnehmer/innen:

- Anerkennen des wirtschaftlichen und sozialen Nutzens von Selbsthilfe
- Zeitliche und finanzielle Ressourcen (gesetzliche definierte Förderung)
- Soziale Unterstützung (für Betroffene und Angehörige)
- Wissen, Fort- und Weiterbildung
- Motivation (ich helfe mir / ich will anderen helfen)
- Bereitschaft, die eigene Geschichte zu erzählen / Erfahrungen zu vermitteln, jemanden, der zuhört
- Flexibilität (Abstimmung mit Arbeit, Betreuungspflichten, etc.)
- Vernetzung (Kennen nationaler und internationaler Kooperationspartner)

### **Workshop 2 Expertisezentren für seltene Erkrankungen**

**Moderation: Till Voigtländer; Protokoll: Ulrike Holzer**

#### **Ausgangslage / Input:**

Siehe NAP.se (HF 2, Punkt 2.2.1, Anhang 1-3) und Präsentationsfolien im Anhang 5

#### **Diskussionsfragen:**

- 1) Welche Faktoren und Indikatoren sollten Ihrer Ansicht nach in die Ausarbeitung von spezifischen Leistungs- und Qualitätskriterien zu definierten Gruppen von seltenen Erkrankungen einfließen?
- 2) Wie lassen sich Ihrer Ansicht nach die im NAP.se definierten Leistungs- und Qualitätskriterien von Zentren für seltene Erkrankungen messen?
- 3) Welche Elemente und Akteure sollten Ihrer Ansicht nach in den Bewerbungs- und Designationsprozess von Zentren für seltene Erkrankungen eingebunden sein und an welchen Stellen könnte das geschehen?
- 4) Wie kann man die Vernetzung (zwischen Zentrum und niedergelassenem Bereich) erfolgreich umsetzen und mit Leben erfüllen?
- 5) Wie soll die europäische Vernetzung funktionieren und welche Erwartungen an diese Vernetzung haben Sie?
- 6) Wie versorgt Österreich Personen mit seltenen Erkrankungen, für die es in Österreich kein Expertisezentrum geben wird?
- 7) Welche Rückmeldungen gab es von den medizinischen Fachgesellschaften zur Gruppierung der seltenen Erkrankungen?

#### **Diskussionsergebnisse:**

Die medizinischen Fachgesellschaften sollen in den Prozess der Gruppierung der seltenen Krankheiten (d. h. in die Festlegung der Schwerpunkte für Expertisezentren für seltene Krankheiten) einbezogen werden, da selbst innerhalb der Fachgesellschaften die seltenen Erkrankungen „Orphans“ sind. Zu diesem Zweck sollen spezifische Ansprechpartner/innen identifiziert werden.



Hinsichtlich der Qualitäts- und Leistungskriterien für Expertisezentren werden die akademische Ausbildung bzw. Tätigkeit als zentraler Punkt gesehen. De facto leben viele bestehende, hochspezialisierte klinische Einrichtungen bereits den Prozess, der jetzt Inhalt der Designation sein wird. Ziel der anstehenden Gestaltung der Zentrumslandschaft soll es vor allem sein, die Kommunikation der Zentren untereinander und zu den nachgeschalteten Versorgungsebenen zu gewährleisten. Eine besondere Herausforderung besteht in diesem Zusammenhang noch im Bereich der transitionellen Versorgung. Problematisch wird das Erfüllen der Kriterien vor allem für Einrichtungen die für kleine Gruppen von seltenen Erkrankungen bzw. sehr seltene Erkrankungen zuständig sind gesehen. Für relativ häufige seltene Erkrankungen (z. B. die cystische Fibrose) könnten dagegen auch Zentren für nur eine einzelne seltene Erkrankung eingerichtet werden; dies wird jedoch von den Teilnehmern/Teilnehmerinnen des Workshops kontroversiell diskutiert. Jedenfalls muss der relative Anteil, den eine Einrichtung hinsichtlich der Betreuung der respektiven Patientinnen/Patienten in Österreich übernimmt – so dieser Anteil als Qualitäts- und Leistungskriterium herangezogen wird – krankheitsspezifisch gesehen werden, da es für häufigere seltene Erkrankungen oft mehrere spezialisierte Einrichtungen gibt.

Grundsätzlich werden Defizite auf Allgemeinmedizin-Ebene beklagt, für die die Lokalisation der hochspezialisierten Expertise besser sichtbar sein sollte, und wo bereits bei primärer Diagnosesuche die Möglichkeit einer seltenen Erkrankung in Erwägung gezogen werden sollte. Hier könnte bereits bei der Ausbildung im Medizinstudium angesetzt werden, sodass Jungmediziner/innen bereits frühzeitig eine breitere Streuung von Wissen mitbringen, mit dem eine strukturierte Zuordnung eines seltenen Krankheitsbildes zu einer Gruppe von seltenen Erkrankungen möglich gemacht wird. Eine Schulung sollte frühzeitig dahingehend erfolgen, dass bei erwachsenen Patientinnen/Patienten die gleichen Maßstäbe wie bei Kindern angesetzt werden (ganzheitliche Betreuung).

Eine weitere Möglichkeit wäre die Einbindung von seltenen Erkrankungen in das Diplomfortbildungsprogramm der Ärztekammer, um Anreize für eine verbesserte Wahrnehmung von seltenen Erkrankungen zu schaffen. Die jeweiligen Fachgesellschaften könnten Fortbildungskonzepte innerhalb der medizinischen Disziplinen (einschließlich Allgemeinmedizin) erarbeiten. Punktuelle Fortbildungen für Allgemeinmediziner/innen werden hingegen eher skeptisch beurteilt.

Als besondere Problematik wird der Umgang mit noch nicht diagnostizierten Erkrankungen von Patientinnen/Patienten gesehen; hier gibt es große Unterschiede in der Versorgung. Die geplanten Typ-A-Zentren (Expertisecluster) sollten nicht als offene Anlaufstellen für alle nicht diagnostizierten Erkrankungen von Patientinnen/Patienten dienen, da dies einerseits die Kapazitäten übersteigen und die Arbeitsfähigkeit der Zentren in anderen Bereichen massiv einschränken würde. Andererseits könnten sehr seltene Erkrankungen durch den Cluster auch von der Expertise her gar nicht abgedeckt werden, wenn a priori die spezielle Expertise fehlt, da selbst ein Expertisecluster nicht alle Gebiete auf dem Feld der seltenen Erkrankungen beinhalten kann. Als Um und Auf bei der Lösung dieses Problems wird die Vernetzung und Kommunikation innerhalb der relevanten Disziplinen gesehen. Dafür bräuchten die Expertisecluster Geldmittel, um die dazu notwendigen Verwaltungsstrukturen aufbauen bzw. vorhalten zu können. Grundbedingung ist auch eine Filter- und Steuerungsfunktion durch den niedergelassenen oder nachgeordneten Spitalsbereich, damit Erkrankte gezielt an die Zentren überwiesen werden können.

## Workshop 3 Therapie

**Moderation: Claudia Habl; Protokoll: Margit Gombocz**

### **Ausgangslage / Input:**

Siehe NAP.se (HF 4) und Präsentationsfolien im Anhang 5

### **Diskussionsfragen:**

- 1) Welche Schritte wurden bei den fünf Maßnahmen, die dem NAP.se entsprechend in den Jahren 2014/2015 vorgesehen waren, bereits gesetzt?
- 2) Welche besonderen Herausforderungen bringen diese Maßnahmen ihrer Ansicht nach mit sich?
- 3) Konkret zu Maßnahme 47 des NAP.se: Wer soll an der geplanten Arbeitsgruppe zur Diskussion einer möglichen Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges teilnehmen und welche Produkte/Heilbehelfe (Prioritäten) sollen zuerst thematisiert werden?
- 4) Gibt es Therapien, die zentral für eine Vielzahl von seltenen Erkrankungen, sind oder gibt es keinen gemeinsamen Nenner?
- 5) Diskussion zu wohnortnaher Versorgung

### **Diskussionsergebnisse:**

Die Anwesenden wurden über den Umsetzungsstatus von einzelnen Maßnahmen (41-49) des Handlungsfelds 4 informiert:

- Die laut NAP.se geplanten Maßnahmen 41 (Vernetzung auf europäische Ebene), 43 und 44 (Support Medikamentenkommission), 46 (Minimierung von Problemlagen bei seltenen Erkrankungen) und 48 (Austausch mit Chefärztinnen und Chefärzten) sind bereits in Umsetzung.
- Die Maßnahmen 42 (Erhebung Orphan-Arzneimittel), 47 (Diskussionsgruppe einheitlicher Leistungskatalog-Heilbehelfe unter Federführung SV) und 49 (Unterstützungsinstrument für SV-Bewilligungen: Kriterienkatalog) sind in Bearbeitung.
- Maßnahme 45 (Optimierung von Versorgungsabläufen) wird laut NAP.se ab 2016 in Angriff genommen.

Im Diskurs wurden *Erkennen bzw. Anerkennen einer seltenen Erkrankung* als Ausgangsgröße beschrieben, da ein *verzögertes Erkennen* in der Regel zu einer Verzögerung bei möglicher Therapie führe. Nicht-ärztliche Berufe könnten beim Erkennen von seltenen Erkrankungen unterstützen. Die Teilnehmer/innen sprachen sich für ein Mehrangebot an einschlägiger Fort- und Weiterbildung aus.

Da sich seltene Erkrankungen zu einem großen Teil bereits im Kindes- und Jugendalter manifestieren, wurde der *Fokus auf Kinder- und Jugendliche* nahe gelegt. Darüber hinaus sollte der *Themenbereich Rehabilitation* ebenfalls stärker in den Fokus rücken, hier gäbe es derzeit in einigen Bereichen nicht abgedeckten Bedarf.

Zu den *definierten Maßnahmen und ihrem Umsetzungsstatus* wurden *Herausforderungen in Planung und Umsetzung* angesprochen. Nicht-medikamentöse Therapie würde vernachlässigt. Betroffene von seltenen Erkrankungen benötigten neben der essentiellen medikamentösen Behandlung ebenso dringend Versorgung aus den Bereichen Psychotherapie, Physiotherapie, Logopädie und Ergotherapie, aber auch allgemeine Schulungen zur Gesundheit, um die Gesundheitskompetenz zu stärken. Die Kostenübernahme oder Erstattung solcher Leistungen ist landesweit unterschiedlich, was teilweise – auch aus Unkenntnis bestehender Regelungen – zu Frustrationen der betroffenen Patientinnen/Patienten, wie auch der Betreuer/innen und Therapeutinnen/Therapeuten führe. Dazu sei derzeit ein Sozialversicherungs-Projekt in Planung, um den Verordnungskatalog zu überarbeiten.

Übereinstimmend hielten die Teilnehmer/innen *wohntnahe Betreuung* für maßgeblich und sprachen sich für *Homecare* aus, da die Organisation einer Fahrt in eine nächstgelegene Versorgungseinheit mit zusätzlichem Aufwand verbunden sei, nicht zu reden von der teilweisen psychischen Belastung. Es wurde festgehalten, dass Rahmenbedingungen, die Homecare – wo angezeigt – flächendeckend ermöglichen, noch verbessert werden müssten. Es wurde aber auch klargestellt, dass es – speziell bei seltenen Erkrankungen – ein natürliches Spannungsfeld zwischen dem verständlichen Wunsch nach wohnortnaher Versorgung und der erforderlich Spezialisierung gäbe. In diesem Zusammenhang wird das Prinzip der zentralen Steuerung und der dezentralen Versorgung präferiert.

An der Diskussionsgruppe zur *Einführung eines einheitlichen Leistungskatalogs für Heilbehelfe und Hilfsmittel* sollen jedenfalls das Bundesministerium für Gesundheit, die Sozialversicherung, vertreten durch den Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger, das Kompetenzzentrum der Versicherungsanstalt für Eisenbahn und Bergbau (CC-HBHI) sowie bei Bedarf einzelne Träger, das Sozialministerium, die Länder (Sozialhilfeträger, Krankenanstalten) und Patientenvertreter/innen teilnehmen. Die NKSE solle hier unterstützend tätig sein. Weiteres Thema sollen Physio-, Logo und Ergotherapie (Querbezüge zur Maßnahme 47) sein.

Abschließend wurde noch die Rolle der mit der Gesundheitsreform *Zielsteuerung-Gesundheit* eingeführten *Medikamentenkommission* thematisiert und festgestellt, dass ihre Aufgaben öffentlich zu wenig bekannt seien. Besonderes Interesse galt naturgemäß den Orphan-Arzneimitteln, also jenen Produkten, die speziell zur Behandlung seltener Leiden zugelassen sind.

#### **Workshop 4 Kodierung seltener Erkrankungen, Epidemiologie**

**Moderation: Till Voigtländer; Protokoll: Florian Bachner**

##### **Ausgangslage / Input:**

Siehe NAP.se (HF 1 und 7) und Präsentationsfolien im Anhang 5

##### **Diskussionsfragen:**

- 1) Wie werden seltene Erkrankungen derzeit in Ihrer Einrichtung kodiert? – Konnex HF 1
- 2) Wie kann nach Einrichtung eines entsprechenden Systems die vollständige und valide Kodierung von allen seltenen Erkrankungen sichergestellt werden? Welche Hilfsmittel

(z. B. EDV-Unterstützung) können Sie sich für die mit der Kodierung befassten Personen vorstellen? – Konnex HF 1

- 3) Wie kann man sicherstellen, dass die Kodierung von seltenen Erkrankungen mittel- bis langfristig umfassend praktiziert wird, d. h. möglichst alle Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen erfasst werden? – Konnex HF 1
- 4) Wie sehen Sie aus Ihrem Kontext betrachtend den Wert von Registern und welche Daten/Dateninhalte sollten in Registern erfasst werden? – Konnex HF 7
- 5) Das epidemiologische Erfassen von Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen beinhaltet sowohl gesundheits- als auch forschungstechnische Aspekte, die in unterschiedliche Verantwortungsbereiche fallen. Welche Möglichkeiten gibt es, beide Ebenen aufeinander abzustimmen oder miteinander zu verbinden? – Konnex HF 7
- 6) Wie bewerten Sie das Angebot einer einheitlichen, modular aufgebauten, kostenfreien Registersoftware? Würden Sie eine solche Software implementieren? – Konnex HF 7
- 7) Wo sollen die Daten gespeichert werden? Nur lokal, lokal und zusätzlich in einer zentralen Stelle, nur zentral? – Konnex HF 7
- 8) Wie ist die erforderliche Datensicherheit zu gewährleisten? – Konnex HF 7

#### **Diskussionsergebnisse:**

Die aktuelle Situation der Kodierung in den verwendeten Krankenhausinformationssystemen mit ICD-10 wird als äußerst unzureichend für seltene Erkrankungen angesehen. Seltene Erkrankungen können in den meisten Fällen nur über Freitext erfasst werden. Die Kodierung mit ICD-10 wird daher nur zu Abrechnungszwecken durchgeführt, eine sinnvolle epidemiologische Erfassung von Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen ist damit nicht möglich.

Wichtig für zukünftig zu implementierende Systeme ist vor allem eine leichte Auffindbarkeit der Codes; eine valide Kodierung kann insgesamt nur sichergestellt werden, wenn die Handhabung vereinfacht wird, z. B. sind vereinzelt bereits innovative Systeme mit automatischer Erkennung von Schlagworten/Texten auf dem Markt. Dies weiter zu verfolgen wäre evtl. sinnvoll.

Als wichtiger Punkt zur Validität der Kodierung wird angeführt, dass nur gesicherte Diagnosen kodiert und erfasst werden sollten (im Gegensatz dazu werden derzeit häufig Verdachtsdiagnosen inkludiert, die sich retrospektiv als falsch erweisen und das Bild verfälschen). Darüber hinaus ist die korrekte Kodierung vermutlich nur in spezialisierten Zentren gegeben, da die Kodierung seltener Erkrankungen einen hohen Grad an Expertise voraussetzt (eine mögliche Kodierung von seltenen Erkrankungen z. B. im niedergelassenen Bereich wird als problematisch angesehen).

Zum Thema Register und – damit verbunden – Datenschutz wird angemerkt, dass bei Einholung der Einverständniserklärung von Patienten/Patientinnen a priori klargestellt werden muss, wofür die Daten verwendet werden. Eine missbräuchliche Verwendung ist selbstverständlich abzulehnen. Ansonsten sind individuelle Daten zwar schützenswert, doch sollte der Nutzen für die Forschung darüber gestellt werden. Eine zuverlässige Diagnosenerfassung dient zudem auch der Qualitätssicherung, sodass auch hier ein Nutzen

für die Patienten/Patientinnen entsteht. Insbesondere würde es auch als begrüßenswert angesehen, wenn gespeicherte Daten dazu verwendet werden könnten, Hürden für Erkrankte abzubauen (z. B. durch leichteres Erkennen bei wiederholter Vorstellung).

Das Angebot einer frei zugänglichen („Open Source“) Software für medizinische Register, wie sie von einer Mainzer Arbeitsgruppe speziell für seltene Erkrankungen entwickelt wurde, müsste hinsichtlich der Kompatibilität mit bestehenden Systemen geprüft werden. Ebenso müsste die Sicherheit eines derartigen Systems vorab getestet werden. Grundsätzlich entspricht der modulare Aufbau dem derzeitigen State of the Art. International abgestimmte Lösungen sind gegenüber regionalen Einzellösungen zu bevorzugen. Um den Erfolg eines Systems zu gewährleisten, muss vor allem auch die Compliance der eintragenden Personen gegeben sein. Zusammenfassend wird festgestellt, dass eine Datenzusammenführung an zentraler Stelle unter Wahrung des Datenschutzes auf alle Fälle wünschenswert wäre, auch wenn man gegebenenfalls aus Kompatibilitätsgründen nur auf ein „Minimal Dataset“ zurückgreifen kann.

Derzeit gibt es jedoch für die Umsetzung sowohl hinsichtlich der Kodierung als auch der Register für seltene Erkrankungen noch keinen konkreten Zeitplan, da man hier von parallel laufenden Prozessen wie zum Beispiel der Implementierung der europäischen Referenznetzwerke (ERN) abhängig ist bzw. diese bei den Planungen berücksichtigen muss.

### **Workshop 5 Diagnostik**

**Moderation: Ursula Unterberger; Protokoll: Johanna Sadil**

#### **Ausgangslage / Input:**

Siehe NAP.se (HF 3) und Präsentationsfolien im Anhang 5

#### **Diskussionsfragen:**

- 1) Was soll im Festlegen von Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien, die mit der Diagnostik von seltenen Erkrankungen befasst sind, berücksichtigt werden?
- 2) Welche Kompetenzen sollen die in diesen Labors mit der Befundung befassten Fachleute vorweisen?
- 3) Welche Rolle sollen die Patientinnen/Patienten in der Begutachtung der Labors im Rahmen des Designationsprozesses spielen?
- 4) Welche Kompetenzen der mit der apparativen Diagnostik (Radiologie, etc.) von seltenen Erkrankungen befassten Fachleute sind vonnöten?
- 5) Wie stellen Sie sich ein österreichisches *undiagnosed diseases program* (d. h. eine Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten mit noch nicht diagnostizierten Erkrankungen) vor?

Ein weiteres Thema, das die Teilnehmer/innen während der einführenden Präsentation spontan aufwarfen, ist die Einrichtung eines offiziellen wissenschaftlichen Beirats für das österreichische Neugeborenenenscreening-Programm.

### **Diskussionsergebnisse:**

Die derzeitige Leiterin des österreichischen *Neugeborenen-Screening-Programms (NGS)* betonte, dass bereits sehr gute Kommunikation und Abstimmung, insbesondere in der Arbeitsgruppe Stoffwechsel der Österreichischen Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde, bestehe (bei einem Großteil der vom Screening umfassten Erkrankungen handele es sich um Stoffwechselerkrankungen). Dennoch würde es als absolut notwendig erachtet, diesen Austausch in Zukunft auf offizielle Basis zu stellen und ein Gremium mit Beratungsfunktion – analog zu internationalen Standards – einzurichten. Hauptargument ist hier die Kontinuität. Wichtig sei auch das Einbeziehen der Erwachsenenmedizin.

Zu den Fragen 1, 2 und 4 wurde unter anderem auf bestehende internationale Leitlinien (z. B. ISO 15189) verwiesen. Um hier auf die besonderen Anforderungen der Einrichtungen für seltene Erkrankungen einzugehen, sei es wichtig, die in den Zentren tätigen klinischen Expertinnen und Experten in einen allfälligen Evaluationsprozess bzw. entsprechende Gremien einzubeziehen, da die Diagnostik im Idealfall in enger Kooperation verschiedener Ebenen (Klinik – apparative Diagnostik – Labor, Pathologie, etc.) erfolge. Auch Allgemeinmedizin-Praxen als Erstanlaufstelle übernehmen eine wichtige Rolle. So kann die vorhandene Kompetenz im diagnostischen Bereich identifiziert, überprüft und sichtbar gemacht werden; Einzelkriterien könnten z. B. die Anzahl an durchgeführten Analysen, die Teilnahme an externen Ringversuchen oder die Anzahl an Publikationen sein. Die Verpflichtung zur Zusammenarbeit mit hochqualifizierten diagnostischen Einrichtungen sollte zugleich auch in den Qualitätskriterien für klinische Expertisezentren festgehalten werden.

Die Rolle der Patientinnen/Patienten in einem allfälligen Begutachtungs-/Designationsprozess für Labors wird als eher weniger wichtig angesehen; vorrangig sei für die Patientinnen/Patienten der klinische Betrieb. Von diagnostischen Einrichtungen erwarte man sich das Abliefern korrekter Ergebnisse. Auch hier sei die enge Zusammenarbeit von Klinik und diagnostischen Fächern von eminenter Bedeutung.

Der *Aufbau eines undiagnosed diseases program (UDP) in Österreich* sei grundsätzlich für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sehr wichtig, da dies eine Anlaufstelle mit Filter- und Sammelpunktfunktion für besonders schwierige Fälle darstelle. In Salzburg gäbe es bereits Ansätze zu einer derartigen Einrichtung, wobei Patientinnen und Patienten von einem Board, deren Mitglieder aus verschiedenen Bereichen kommen, betreut werden. Derzeit seien allerdings nur wenige Patientinnen/Patienten inkludiert, da keine entsprechenden Ressourcen zur Verfügung stehen. Dies wird als größter Hemmschuh beim Aufbau eines UDP analog dem des National Institutes of Health (NIH) in den USA angesehen, da ein solches Programm auf jeden Fall eine gesonderte Mittelzuteilung erfordere. Für Österreich gangbar wird die Einrichtung von interdisziplinären Boards an zukünftigen Zentren für seltene Erkrankungen betrachtet; UDP-Strukturen könnten dann langsam wachsen. Auch die Rolle der Allgemeinmediziner/innen, die idealerweise Erstanlaufstelle sein sollten und damit eine Filter- und Verteilfunktion übernehmen, wird nochmals betont.

## Workshop 6 *Forschung*

**Moderation: Peter Schintlmeister; Protokoll: Rainer Riedl**

### **Ausgangslage / Input:**

Siehe NAP.se (HF 5) und Präsentationsfolien im Anhang 5

### **Diskussionsfragen:**

- 1) Forschung, Forschungsförderung, Forschungszusammenarbeit – welche Informationen fehlen in den unterschiedlichen Stakeholdergruppen?
- 2) Welche Aufgaben kann eine Nationale Koordinationsstelle als Servicestelle und Informationsdrehscheibe übernehmen?
- 3) Wie können die geplanten Expertisezentren am besten an Forschungsprojekte angebunden werden?
- 4) Klinische Studien geben Patientinnen/Patienten Hoffnung, bergen aber auch gewisse Risiken in sich. Wie interessant ist es für Patientinnen/Patienten an klinischen Studien teilzunehmen? Wenn ja, wie bringt man Erkrankte am effizientesten (im kürzesten Weg) zum Experten / zur Expertin?
- 5) Wie kann die Information über / die mögliche Teilnahme an klinischen Studien möglichst effizient gestaltet werden?

### **Diskussionsergebnisse:**

Im Workshop *Forschung* trafen Vertreter/innen aus dem Forschungsumfeld (Universität/Forschungsinstitute, Pharma-Unternehmen und Interessenvertretungen, ...), die mit Rahmenbedingungen für Forschung und Entwicklung vertraut sind, auf Vertreter/innen von Selbsthilfegruppen, die ihren großen Informationsbedarf zu Rahmenbedingungen und konkreter Durchführbarkeit von Forschung offen äußerten.

- Selbsthilfegruppen wissen oft nicht, wo Informationen über klinische Studien zu einem bestimmten Krankheitsbild zu finden sind.
- Insbesondere im Bereich von Genanalysen herrscht Unsicherheit (speziell im familiären Umfeld von Erkrankten) hinsichtlich verlässlicher Informationen.
- Seitens der Selbsthilfe-Vertreter/innen besteht großes Interesse - im Sinne eines *Patient Empowerment* bzw. *Patient Involvement* an Forschung teilzunehmen (bis hin zur Finanzierung von Studien). Die Rahmenbedingungen für ein konkretes Umsetzen sind jedoch meist nicht bekannt.

Die *NKSE* kann als Informationsdrehscheibe genau hier ansetzen:

- Auf einer Meta-Ebene sollten Best Practices zur Vermittlung von Informationen erarbeitet werden, die dann an die Bedürfnisse von Selbsthilfegruppen und hinsichtlich einzelner Krankheiten angepasst werden können.
- Gemeinsam mit Selbsthilfegruppen sollten *Info-Packages* für einzelne Krankheiten erarbeitet werden.

- Für Selbsthilfegruppen, die sich an der Förderung einzelner Forschungsprojekte aktiv beteiligen möchten, sollte ebenfalls Information zur Möglichkeit der konkreten Umsetzung erstellt werden.

Grundsätzlich besteht seitens Betroffener Interesse an der *Teilnahme an klinischen Studien*. Allerdings registrieren insbesondere Selbsthilfegruppen auch eine gewisse Intransparenz und Ineffizienz in der Durchführung klinischer Studien.

- Das Interesse an der Teilnahme an klinischen Studien steht stark im Zusammenhang mit individuellen Faktoren, wie z. B. dem persönlichen Leidensdruck Betroffener wie auch mit krankheitsabhängigen Faktoren, wie z. B. der allfälligen Verfügbarkeit bereits existierender Therapien. Erkrankte wägen individuell Nutzen und Risiko für eine allfällige Teilnahme an klinischen Studien ab und entscheiden danach über eine Teilnahme.
- Verstärkte Transparenz und Offenheit von Forschenden gegenüber Erkrankten würde die Compliance im Zusammenhang mit Studien verbessern.
- Die dezentrale Konzeption klinischer Studien (*Satellitenzentren*) ist in Österreich regulatorisch weniger günstig gestaltet als in anderen europäischen Staaten, was speziell bei seltenen Erkrankungen stark zum Tragen kommt. Hier wurde die Notwendigkeit der Qualitätssicherung durch *Standard Operating Procedures (SOP)* thematisiert, da mangelnde Qualität in – auch nur marginalen – Teilbereichen einer multizentrischen Studie den regulatorischen Zulassungsprozess gänzlich verunmöglichen.
- Die internationale Vergleichbarkeit von Datenqualität und -erfassung wurde einhellig als Desiderat gesehen.
- Ebenso wurde das Sichern der Qualität von Registern gewünscht. Dem stehe allerdings die Finanzierungsproblematik entgegen.
- Insbesondere bei klinischen Studien – nicht nur im Bereich der seltenen Erkrankungen, aber dort durch die geringen Fallzahlen vordringlich – wurde effizienter Datenschutz eingefordert. Hier wurde generell dem Datenschutz Priorität vor einem allfälligen erhöhten Erkenntnisgewinn im Rahmen einer klinischen Studie zugemessen.



## **VI. CLOSING SESSION: BERICHTE AUS DEN WORKSHOPS, AUSBLICK**

Die Leiter/innen der Workshops präsentierten dem Plenum die Ergebnisse (siehe Anhang 6).

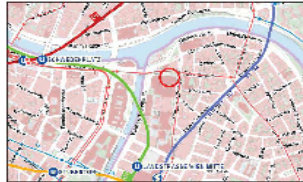
Die Ergebnisse der Konferenz und dabei insbesondere die im Rahmen der Workshops erarbeiteten Inputs fließen zukünftig in die Bearbeitung der jeweiligen Maßnahmen im NAP.se ein.

## VII. ANHANG

### ANHANG 1: Programm

#### Tagungsort

Bundesministerium für Gesundheit  
Radetzkystraße 2  
1030 Wien  
Festsaal



#### Anmeldung

Ingrid Freiberger  
T: +43 1 515 61-353  
Fax: +43 1 513 84 72  
E-Mail: [ingrid.freiberger@goeg.at](mailto:ingrid.freiberger@goeg.at)

Die Anmeldung zur Konferenz sowie zu den einzelnen Workshops erfolgt mittels beiliegendem Anmeldeformular. Übermitteln Sie dieses Formular ausgefüllt an Frau Freiberger (via E-Mail oder Fax).  
**Restplätze sind noch frei und eine Anmeldung ist bis 18. Mai 2015 möglich. Die Teilnahme an der Konferenz ist kostenlos.**

Gesundheit Österreich GmbH  
Stubenring 6  
1010 Wien

T: +43 1 515 61-0  
F: +43 1 513 84 72  
[www.goeg.at](http://www.goeg.at)



### Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se Österreichische EUROPLAN-Konferenz

Freitag, 22. Mai 2015



### Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen, NAP.se

Österreichische EUROPLAN-Konferenz

Freitag, 22. Mai 2015

09:00 bis 17:00 Uhr

Bundesministerium für Gesundheit

**Moderation**  
Mag. Gabriele Sax, GÖG

**Organisation**  
Bundesministerium für Gesundheit  
Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen  
Pro Rare Austria

#### Programm

- 09:00 – 09:10 Begrüßung**  
BM Dr. Sabine Oberhauser, BMG (Videobotschaft)  
Mag. Georg Ziniel MSc, GÖG  
Dr. Rainer Riedl, Obmann Pro Rare Austria
- 09:10 – 09:30 Impulsreferat**  
Yann Le Cam, CEO EURORDIS
- 09:30 – 10:15 Plenum 1 - Präsentation des NAP.se**  
Ass.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtlander, NKSE
- 10:15 – 10:45 Kaffeepause**
- 10:45 – 12:15 Parallele Workshops - 1. Runde**
- WS 1: Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe (HF 6+9)  
WS 2: Expertisezentren für seltene Erkrankungen (HF 2)  
WS 3: Therapie (HF 4)
- 12:15 – 13:15 Mittagspause**
- 13:15 – 14:45 Parallele Workshops - 2. Runde**
- WS 4: SE im Gesundheitssystem / Epidemiologie (HF 1+7)  
WS 5: Diagnostik (HF 3)  
WS 6: Forschung (HF 5)
- 14:45 – 15:15 Kaffeepause**
- 15:15 – 16:45 Plenum 2 - Ergebnisse und Ausblick**
- Präsentation der WS-Ergebnisse  
Zusammenfassung der Ergebnisse  
Ausblick
- 17:00 Ende der Veranstaltung**

**ANHANG 2: Liste der Teilnehmer und Teilnehmerinnen**

<b>Name</b>	<b>Firma</b>	<b>Kategorie</b>
Arrouas Magdalena	Bundesministerium für Gesundheit	Bund
Ashton Sharon	EURORDIS	Selbsthilfe
Bachner Florian	Gesundheit Österreich GmbH (GÖG)	Nationale Forschung und Planung
Bauer Johann	Univ.Klinik f. Dermatologie der PMU/SALK	Ärzeschaft
Beck Monika	Celgene	Pharma
Berger Christa	Alpha1-Österreich	Selbsthilfe
Bilic Ivan	CeRUD	Ärzeschaft
Blöchl-Daum Brigitte	Medizinische Universität Wien	Pharma Behörde
Böck Martina	Cushing Österreich	Selbsthilfe
Dangl Doris	Wiener Gebietskrankenkasse	Sozialversicherung
Deutsch Johann	Politische Kindermedizin	Ärzeschaft
Draxler Sonja	Burgenländischer Gesundheitsfonds	Land
Egger Heidemarie	Marfan Initiative Österreich	Selbsthilfe
Endel Gottfried	Hauptverband der österr. Sozialversicherungsträger	Sozialversicherung
Embacher Gerhard	Bundesministerium für Gesundheit	Bund
Ettl Nicole	Healthcare at Home	mobile Pflege
Feldhofer Karin	Pro Rar Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Selbsthilfe
Fischer Gerald	SHG Lungenhochdruck	Selbsthilfe
Fischer Timo	Hauptverband der österr. Sozialversicherungsträger	Sozialversicherung
Födinger Manuela	SMZ-Süd KFJ Spital, Institut für Labordiagnostik	Ärzeschaft
Forstenlehner Manfred	Kedrion International	Pharma
Freiberger Ingrid	GÖG/NKSE	Nationale Forschung und Planung
Freynschlag Elisabeth	Niederösterreichischer Gesundheits- und Sozialfonds (NÖGUS)	Land
Fried Andrea	Plattform Patientensicherheit	Selbsthilfe

ÖSTERREICH – Nationale EUROPLAN-Konferenz – Konferenzbericht

<b>Name</b>	<b>Firma</b>	<b>Kategorie</b>
Frohner Ursula	ÖGKV - Krankenpflegeverband	Pflege
Gadner Helmut	St. Anna Kinderspital	Ärzeschaft
Geiblinger Ella	Alpha1-Österreich	Selbsthilfe
Gombocz Margit	GÖG/NKSE	Nationale Forschung und Planung
Greber-Platzer Susanne	Medizinische Universität Wien, AKH: Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	Ärzeschaft
Habl Claudia	GÖG/NKSE	Nationale Forschung und Planung
Häusler Gabriele	Medizinische Universität Wien, AKH: Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	Ärzeschaft
Hinger Susanne	MedMedia Verlag	Presse
Hochreiter Johann	SHG Sarkoidose	Selbsthilfe
Hoess Victoria	Roche	Pharma
Holzer Ulrike	Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Selbsthilfe
Holzhauser Christa	Pharmig	Pharma
Huber Evelyn	MPS Austria	Selbsthilfe
Jankowitsch Astrid	Baxter	Pharma
Kerbl Reinhold	LKH Leoben	Ärzeschaft
Konstantopoulou Vassiliki	Medizinische Universität Wien, AKH: Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde	Ärzeschaft
Ladenstein Ruth	St. Anna Kinderspital – St. Anna Kinderkrebsforschung	Ärzeschaft
Ladurner Joy	GÖG/NKSE	Nationale Forschung und Planung
Lagler Florian	Zentrum für Seltene Krankheiten und UK für Kinder- und Jugendheilkunde der PMU Salzburg	Ärzeschaft
Laimer Martin	LKH Salzburg, Dermatologie	Ärzeschaft
Le Cam Yann	EURORDIS	Selbsthilfe
Mair Angela	Seltene Bauchgefäßerkrankungen	Selbsthilfe
Mannas Friedrich	Marfan Initiative Österreich	Selbsthilfe

ÖSTERREICH – Nationale EUROPLAN-Konferenz – Konferenzbericht

<b>Name</b>	<b>Firma</b>	<b>Kategorie</b>
Mannhalter Christine	FWF – Der Wissenschaftsfonds	Forschung
Matousek Melitta	Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Selbsthilfe
Meixner Arabella	IMBA Wien	Forschung
Miksch-Aicheneegg Christoph	Novartis	Pharma
Modl Karin	Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen, ÖSPID	Selbsthilfe
Moik Michaela	SHG d. Contergan- und Dysmeliegeschädigten Österreichs	Selbsthilfe
Näglein Silke	Wiener Gebietskrankenkasse	Sozialversicherung
Nanz Sylvia	Pfizer	Pharma
Novak Ursula	Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Selbsthilfe
Österreicher Christoph	Hauptverband der österr. Sozialversicherungsträger	Sozialversicherung
Otzelberger Jürgen	Verein Angelman	Selbsthilfe
Piessnegger Jutta	Hauptverband der österr. Sozialversicherungsträger	Sozialversicherung
Plaickner Astrid	Roche	Pharma
Prunbauer Michael	NÖ Patientenanwalt	Selbsthilfe
Racamier Isabelle	Arlys Consulting	Consulting
Reitsamer Herbert	Ö.Ges.f.Ophthalmologie	Ärzteschaft
Riedl Rainer	Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Selbsthilfe
Riedl Stefan	St.Anna Kinderspital + Med.Univ.Wien	Ärzteschaft
Roehl Claas	NF Kinder Austria Wien	Selbsthilfe
Sadil Johanna	Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Selbsthilfe
Saueremann Robert	Hauptverband der österr. Sozialversicherungsträger	Sozialversicherung
Sax Gabriele	GÖG	Moderation
Schierl Richard	Österreichische Gesellschaft für Dystonie	Selbsthilfe

ÖSTERREICH – Nationale EUROPLAN-Konferenz – Konferenzbericht

<b>Name</b>	<b>Firma</b>	<b>Kategorie</b>
Schintlmeister Peter	BMWFW	Bund
Schmidt Martina	Actelion	Pharma
Schneck Karin	Mediaplanet GmbH	Presse
Schober Anton	cf Austria	Selbsthilfe
Scholler Bernd	MARATHON	Selbsthilfe
Schramm Thomas	Verein Angelman	Selbsthilfe
Schroller Christa	Apotheke KH Hietzing	Apotheker
Schuhmann-Hingel Susanne	Stmk. KAGES	KH-Träger
Sperl Wolfgang	Kinderklinik Sbg.	Ärzeschaft
Stickler Markus	Peri Consulting	Consulting
Szefalusi Zsolt	Univ.Kinderklinik Wien	Ärzeschaft
Tesch Christine	Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen	Selbsthilfe
Tieben Helga	Pharmig	Pharma
Unterberger Ursula	GÖG/NKSE	Nationale Forschung und Planung
Voigtländer Till	GÖG/NKSE, MUW	Nationale Forschung und Planung
Waldhauser Franz	Politische Kindermedizin	Ärzeschaft
Wanke Günter	Lungenfibrose Forum Austria	Selbsthilfe
Weiss Harald	ICA-Austria, SH-Schmerz	Selbsthilfe
Wenzel Gilbert	Healthcare at Home	mobile Pflege
Wilken Corinna	Österreichische Forschungsförderungsgesellschaft – FFG	Forschung
Worel Thomas	Bundesministerium für Gesundheit	Bund
Zechmeister-Machhart Friederike	Bundesministerium für Gesundheit	Bund
Zieger Constantin	Bundesministerium für Gesundheit	Bund
Zschocke Johannes	Universitätsklinik Innsbruck	Ärzeschaft

**ANHANG 3: Präsentation Yann Le Cam**



**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe

**National Plans for Rare Diseases**

Yann Le Cam, EURORDIS Chief Executive Officer

Vienna, Austria, 22 May 2015

eurordis.org

**THE EUROPEAN RARE DISEASE**

**POLICY FRAMEWORK**

eurordis.org

**RARE DISEASES, EUROPE'S CHALLENGE**

- The European Union considers diseases to be rare when they affect **not more than 5 per 10 000 persons**; (EU Regulation on orphan medicinal products (EC) No 141/2000 )
- Between 5 000 and 8 000 different RDs affect around 30 million people in the European Union
- RDs are **life-threatening** or **chronically debilitating diseases** with a **low prevalence** and a **high level of complexity**. Therefore they call for a global approach based on special and combined efforts

eurordis.org

**EUROPEAN REGULATORY FRAMEWORK**

**EU Regulation on Orphan Medicinal Products, 1999**

- Creation of the **COMP - Committee for Orphan Medicinal Products** at the **EMA** including 3 patients' representatives for the first time
- To date, over **1469** Orphan Drugs Designated
- **103** Orphan Drugs received a **MA** since 2000; **78** with still market exclusivity for 10-12 years, benefiting approximately 3 million EU patients

**EU Regulation on Medicinal Products for Paediatric Use, 2006**

- Creation of the **PDCO - Committee Paediatric Drugs** at the EMA including 3 patients' representatives and their alternates

**EU Regulation on Advanced Therapy Medicinal Products, 2007**

- Creation of the **CAT - Committee for Advanced Therapies** at the EMA including 2 patients' representatives and their alternates

eurordis.org



## SHAPING EU RARE DISEASE POLICY

- **Communication from the European Commission** to the European Parliament, the Council, the European Economic and Social Committee and the Committee of the Regions : « **Rare Diseases: Europe's Challenge** » 11 November 2008
  - First comprehensive policy text addressing issues faced by RD patients, from research on RDs, to diagnosis, access to care and adapted services and development of training, education, awareness on RDs
- **Council Recommendation on an Action in the field of Rare Diseases**, 8 June 2009
  - Adopted by EU Ministers of Health
  - **Promote the adoption of RD National Plan/Strategy in EU MS**
  - Creation of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD) in November 2009
  - Replaced by the European Commission Expert Group on Rare Diseases in July 2013

## THE 7 PILLARS OF THE EU COUNCIL RECOMMENDATION

- I. National Plans and Strategies
- II. Adequate definition, codification and inventorying of rare diseases
- III. Research on Rare Diseases
- IV. Centres of Expertise & European Reference Networks for Rare Diseases
- V. Gathering the expertise on rare diseases at European level (ex: guidelines on diagnosis and care, clinical added value of orphan drugs...)
- VI. Empowerment of patient organisations
- VII. Sustainability

The development of national plans for rare diseases in Europe is the result of a two-way communication between the European level and the national level

EURORDIS, National Alliances and RD patient organisations are active at all levels



## EUROPEAN NATIONAL CONFERENCES 1 COMMON OBJECTIVE & 1 COMMON STRATEGY

Support the necessary steps towards outlining high quality Rare Diseases National Plans with concrete objectives in each field

### STRATEGY

**Integrated EU/National** - Promote EU reference documents on RD policy, EUCERD Recommendations, and assess their transferability at national level

**Comprehensive** – Across main themes (7 pillars) of the Council Recommendation

**Long-term** - Sustain grassroots movement in favour of national plans or strategies for RDs

**Multi-stakeholders** - Involve all stakeholders, broadest possible outreach



### WHERE ARE WE ?

- The **EU framework** is established and in place
- 19 out of 28 EU MS have a NP/NS adopted and a significant number of remaining MS are close to adopt one ... [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/national\\_plans](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/national_plans)
- However:
  - not all areas covered and/or
  - most actions without funding allocations and/or
  - many policy measures difficult to implement and/or
  - some disease areas left uncovered

**We need to work together on the IMPLEMENTATION PHASE of National Plans**

EURORDIS [eurordis.org](http://eurordis.org)

### Commission Expert Group on Rare Diseases (former EUCERD)

- Brings together European main decision-makers in the field of Rare Diseases
- Objective: Assist the Commission in the drawing up of legal instruments and policy documents, including guidelines and recommendations, in the field of rare diseases
- Representation: 28 EU Member States + Iceland, Norway, Switzerland + EC, EMA COMP + industry + academia + individual experts + patients' representatives

8 patients' representatives → members of EURORDIS. They cover main rare disease patient support groups and different European regions. They coordinate advocacy work through regular contact.

EURORDIS [eurordis.org](http://eurordis.org)

### Recommendations of the EU Committee of Experts on Rare Diseases (Nov 2009 - June 2013) & the Commission Expert Group on Rare Diseases (July 2013 - 2016)

**Turning the policy and regulatory framework into reality through technical guidance & support in priority areas**

[www.eucerd.eu](http://www.eucerd.eu)

EURORDIS [eurordis.org](http://eurordis.org)

## RECOMMENDATIONS

### Integration of technical guidance & support in priority areas

- **EU Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)**
  - Quality Criteria of Centres of Expertise, 2011
  - Information flow on Clinical Added Value of Orphan Medicinal Products (CAVOMP), 2012
  - European Reference Networks for Rare Diseases, 2013
  - Rare Disease Patient Registries and Data Collection, 2013
  - Core indicators for National Plans, 2013
- **Commission Expert Group on Rare Diseases (CEG-RD)**
  - Ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems, 2014
  - Next: Addendum to Recommendation on European Reference Networks

## FOCUS ON IMPROVING ACCESS TO DIAGNOSIS, CARE, ORPHAN DRUGS AND TREATMENT

### EUROPEAN REFERENCE NETWORKS

#### PREPAREDNESS OF AUSTRIA

## EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (ERNS)

### THE REGULATORY FRAMEWORK

- **EU Directive on Patients' Rights in Cross-border Healthcare, 9 March 2011**
  - Provides the legal framework for the mobility of patients across EU
  - Provides the legal framework for **European Reference Networks**
    - **Article 13 specifically on Rare Diseases**
- **Commission Delegated Decision (Acts), 10 March 2014**
- **Commission Implementing Decision (Acts), 10 March 2014**

## EUROPEAN REFERENCE NETWORKS (ERNS)

### 2 Calls for Tenders:

1. **Process design, manual and toolbox for the assessment of European Reference Networks**
    - The Consortium PACE –ERN « Partnership for the Assessment of Clinical Excellence in European Reference Network » (EURORDIS – HOPE - Accreditation Europe/ Accreditation Canada International)
  2. Functions of ERNs and members, economic model (ongoing)
- **Accreditation Agencies for ERNs' applications to be selected based on Call for Tender 2015 (Assessment)**
  - **Decision Body for ERN's application by Board of EU MEMBER STATES on ERNs (Appraisal)**

## EU MEMBER STATES' PREPAREDNESS TO ERNS

- **1<sup>st</sup> Call for ERN applications : DECEMBER 2015**
- **Healthcare Providers / Rare Disease Centres of Expertise will be included in future ERNs only if they are nationally recognised (nominated)**
- **EU Member States need to anticipate the support to ERN leaders in their own country**

## FOCUS ON IMPROVING ACCESS TO DIAGNOSIS, CARE, ORPHAN DRUGS AND TREATMENT

### IMPROVING ACCESS TO ORPHAN DRUGS

#### LEADERSHIP OF AUSTRIA

## REGULATION AND EU INITIATIVES FOR DEVELOPING ORPHAN DRUGS AND INNOVATIVE MEDICINES

- **EU Regulation on Orphan Medicinal Products, 1999**  
A successful regulation to incentivize R&D of medicines but:
  - No optimal development of innovative medicines in particular for diseases for which there is no medicine yet approved
  - Poor patient access
  - No EU Market, no structured market access and post launch
  - Challenge of sustainability
- EU Pharma Forum on Improving Access to ODs, 2009
- EUCERD Recommendation on the Clinical Added Value of Orphan Medicinal Products (CAVOMP), 2012
- **Working Group on Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products (MoCA-OMP)**, Process on Corporate Social Responsibility in the Field of Pharmaceuticals Platform on Access to Medicines in Europe, 2013

## EURORDIS Call to National Competent Authorities on Pricing & Reimbursement

Released: May 2015  
Expected Impact: Fall 2015

## Call to scale-up specific early dialogue between payers and industry (MOCA)

- The **Principle of Mechanism of Coordinated Access to Orphan Drugs** has been elaborated by the **EU Pharma Forum** and by the **EU Corporate Responsibility Platform**
- **MOCA** pilots have been implemented since 2014 by MEDEV, involving patient representatives (EURORDIS) and industry (EFPIA-EuropaBio Task Force on OMPs & RDs)
- **EURORDIS Call to NCAPR to support MOCA as the specific early dialogue with payers on Orphan Drugs**
- **Exemples of early dialogue**

## Bridging the Gap Between EU centralised regulatory decision and National decisions on Pricing & Reimbursement

- One way or another, **EMA and HTA and Payers need to be involved in their respective process at key points of time** to be well informed about the reality of medical needs, the potential and reality of the product, the uncertainties and **the pathway to generate additional evidence for well targeted patients and good medical practices**
- **Time points:**
  - **Scientific Advice / Protocol Assistance at EMA**
  - **Scientific Advice Parallel EMA & HTA (or EUnetHTA) at EMA**
  - **SEED : Scientific Early European Dialogue at EUnetHTA**
  - **Risk-benefit assessment at CHMP EMA – as Observer only**

## Call to establish a new “Table for Price Negotiations” with a core group of volunteer EU MS

- EURORDIS Call to NCPAR most important message
- **Championed by Belgium (INAMI) together with the Netherlands. Possibly with Austria, Italy and Portugal?**
- **Value-based pricing discussion linked to the volume of patients and to post-marketing evidence generation**
- **Certain level of transparency on cost is expected**
- **Price:** a) Price will have to fluctuate over time based on additional generated evidence, b) conditional pricing, managed entry agreements, payment on outcomes, and other innovative pricing schemes, c) a reference for basket of price

## FOCUS ON IMPROVING ACCESS TO DIAGNOSIS, CARE, ORPHAN DRUGS AND TREATMENT

**KEEPING SIGHT OF THE OBJECTIVES AND SYSTEMS**

**BUILDING IT UP IN NATIONAL PLAN AUSTRIA**

## MEDICINES – A CONTINUUM OF EVIDENCE GENERATION

- The journey to outcomes is recognised - and promoted - as a continuum of evidence generation
- The challenge to outcomes has to be addressed with a new mind-set to risk trade-off and to innovation appetite

## DECISION MAKING PROCESS

### GOAL SHOULD BE: PATIENTS ACCESS + AFFORDABILITY

**The opinion & decision making processes should be streamlined between regulators, HTA and payers.** No more vertical silos. A series of disconnected rational decisions doesn't make a rational outcome. **No more gaps between EU centralised and national levels.**

A dialogue all along the medicines development pathway, with the same aim to patients' health outcomes, with streamlined evidence generation requirements

**We cannot separate these decision making process from market access.** Focusing on outcomes means focusing on real life world, on real patients life (actual holistic care, treatment options, real access), on capturing real world evidence.

We cannot separate the R&D model from the business model and from market access, **they are conditioning patient access & affordability.**

## HEALTHCARE SYSTEMS: TOWARD A EUROPEAN SYSTEM FOCUSED ON OUTCOMES

Hospital specialised services / Centres of Expertise — no fit for all EU MSs

**European Reference Networks:** New from 2016 and will focus on patients' health outcomes. This is where the "evidence" are being generated by the interface patients-doctors, where clinical trials take place, and where real life treatments is prescribed (the real use of a medicine not always being the defined good use of this medicine) and experimented in real medical practice.

Large scale EU Data Collection and registries: inter-operability, e-prescriptions, patient summaries, electronic patients' health records, EU pooling and analysis

Multi-centric European Clinical trials

Good Practices Guidelines on Diagnosis & Care

## **ANHANG 4: Präsentation Till Voigtländer**

## Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se)

Till Voigtländer, NKSE

Österreichische EUROPLAN-Konferenz / 5. Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen, BMG, 22. Mai 2015

### Inhaltsverzeichnis

- » Zentrale europäische und nationale Dokumente und Prozesse im Zusammenhang mit der Ausarbeitung des NAP.se

### Europäische Dokumente (1)

- » **Mitteilung** der **Kommission** über seltene Erkrankungen – eine Herausforderung für Europa (2008)
- » **Empfehlung** des **Rates der Europäischen Union** für eine Maßnahme im Bereich SE (2009):
  - » ... empfiehlt, dass die Mitgliedstaaten „auf der geeigneten Ebene Pläne und Strategien für SE ausarbeiten“ ...
  - » insbesondere sollten die Mitgliedstaaten: „möglichst bald, vorzugsweise vor Ende 2013, einen Plan oder eine Strategie ausarbeiten und annehmen, der/die die im Rahmen ihrer Gesundheits- und Sozialsysteme auf dem Gebiet seltener Krankheiten getroffenen Maßnahmen steuert und strukturiert“
- » **Patientenmobilitätsrichtlinie** des Europäischen Parlaments und des Rates (2011)
  - » Artikel 12 („Europäische Referenznetzwerke“) und Artikel 13 („Seltene Erkrankungen“)

### Europäische Dokumente (2)

- » **Berichte** der **Task Force for Rare Diseases (RTDF)** zu den Themen Expertisezentren für SE und Europäische Referenznetzwerke (2005, 2006, 2008)
- » **Empfehlungen** zu Qualitätskriterien für Expertisezentren für SE des **European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)**; 2011)
- » **Empfehlungen** des **EUROPLAN<sup>1)</sup> Projektes** für die Ausarbeitung nationaler Aktionspläne für seltene Erkrankungen (2011)

<sup>1)</sup> EUROPLAN: European Project for Rare Diseases National Plans Development (2008-2011)



Gesundheit Österreich  
Sanität  
Nationales Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen

### Nationale Dokumente und Prozesse

- » **NKSE-Publikation** „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012)
- » **Strukturierter Austausch** mit nationalen Expertinnen und Experten (2012/2013)
  - » Expertengruppe für SE
  - » Strategische Plattform für SE
- » Weitere **rechtliche nationale Anknüpfungspunkte**:
  - » **Rahmen-Gesundheitsziele**
  - » **Gesundheitsreform**
  - » **Kindergesundheitsstrategie**

Gesundheit Österreich  
Sanität  
Nationales Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen

### Inhaltsverzeichnis

- » Der Ausarbeitungsprozess des NAP.se

Gesundheit Österreich  
Sanität  
Nationales Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen

### Ausarbeitungsprozess des NAP.se (1)

- » Einrichtung einer Unterkommission für SE beim Obersten Sanitätsrat
  - » Ausarbeitung des Grundgerüsts und erste Definition der Prioritäten / Handlungsfelder
  - » Funktionsperiode 2008–2010
- » Gründung der **Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen** (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH
  - » **Weiterentwicklung** und **finale Detailausarbeitung** des NAP.se und seiner Annexe
  - » **Unterstützung** durch **zwei Gremien**
    - » Expertengruppe für SE
    - » Strategische Plattform für SE
  - » Funktionsperiode ab 2011

Gesundheit Österreich  
Sanität  
Nationales Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen


### Ausarbeitungsprozess des NAP.se (2)

<ul style="list-style-type: none"> <li>» <b>Expertengruppe für SE</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Selbsthilfegruppen</li> <li>» Österreichische Ärztekammer</li> <li>» Medizinische Expertinnen und Experten (inkl. NGS)</li> <li>» Gesundheitswesen</li> <li>» Sozialwesen und Pflege</li> <li>» Forschung</li> <li>» Sozialversicherung</li> <li>» Krankenanstaltenträger</li> <li>» Bundesländer (W, Vbg)</li> <li>» Arzneimittelzulassung/Arzneimittelsicherheit</li> <li>» Pharmazeutische Industrie</li> <li>» Medizinrecht und Medizinethik</li> <li>» NKSE und Orphanet</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» <b>Strategische Plattform für SE</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>» BMG</li> <li>» HVB, WGKK</li> <li>» Länder (Stmk, S)</li> <li>» GÖG</li> </ul> </li> </ul> <div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; padding: 10px; margin-top: 10px;"> <ul style="list-style-type: none"> <li>→ Die Mitglieder der EG wurden eingeladen, ihren Standpunkte zu den einzelnen HF mit der Gruppe zu teilen.</li> <li>→ Die Eckpunkte aller HF wurden mit ihnen abgestimmt</li> <li>→ Information zum Status Quo des Bearbeitungsstandes des NAP.se</li> </ul> </div>
---	---

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährstoffversorgung für seltene Erkrankungen

### Ausarbeitungsprozess des NAP.se (3)

- » Durchführung eines abschließenden, mehrstufigen Begutachtungsprozesses
  - » Begutachtung Expertengruppe für SE
  - » Begutachtung Strategische Plattform für SE
  - » Parallele Begutachtung Fachgruppe Planung und Fachabteilungen der Ministerin BMG, BMWFW und BMASK
  - » Begutachtung Ministerbüro BMG
  - » Freigabe Ministerbüro BMG
- » Publikation des NAP.se zum RDD 2015



Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährstoffversorgung für seltene Erkrankungen

### Inhaltsverzeichnis

- » Aufbau und Inhalte des NAP.se

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährstoffversorgung für seltene Erkrankungen

### NAP.se: Mission Statement

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

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährstoffversorgung für seltene Erkrankungen

### Aufbau und Inhalte des NAP.se (1)

- » **Hauptdokument**
  - » Einleitung
  - » Handlungsfelder
    - » Grundstruktur: – Ausgangslage und Problemanalyse  
– Zielsetzungen  
– Maßnahmen
    - » 9 Handlungsfelder, 46 Ziele, 82 Maßnahmen
  - » Literaturverzeichnis
- » **Anhänge**
  - » Detaillierte Erweiterung zu ausgewählten Handlungsfeldern <sup>1)</sup>
  - » Zusammensetzung der begleitenden Gremien

<sup>1)</sup> Derzeit drei Anhänge zu einem Handlungsfeld (HF 2.1)

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährlich, gesund, aktiv, glücklich & erfolgreich

## Aufbau und Inhalte des NAP.se (2)

Hauptdokument:

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

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährlich, gesund, aktiv, glücklich & erfolgreich

## Aufbau und Inhalte des NAP.se (3)

Anhang:

- » Anhang 1: Entwicklung spezialisierter Zentren für SE und nachfolgende Vernetzung zu Europäischen Referenznetzwerken: Entwicklungen in der EU von 2004-2014
- » Anhang 2: Das österreichische Stufen-Modell für spezialisierte Zentren für SE: Darstellung der Zentrumstypen und der Einbindung in die österreichische Versorgungslandschaft
- » Anhang 3: Tabellarische Darstellung der Leistungs- und Qualitätskriterien für die verschiedenen Typen spezialisierter Zentren für SE in Österreich

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährlich, gesund, aktiv, glücklich & erfolgreich

## Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung

2. Das Konzept von spezialisierten Zentren für SE („Expertisezentren“)

3. Europäische Referenznetzwerke – die europäischen Zentren – die österreichischen Zentren

4. Die österreichischen Zentren – die Zentren – die Zentren

5. Zusammenfassung

- » Das Konzept von spezialisierten Zentren für SE („Expertisezentren“)

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nährlich, gesund, aktiv, glücklich & erfolgreich

## Spezialisierte Zentren für SE („Expertisezentren“)

- » Vorstellung eines Modells für spezialisierte Zentren für SE mit drei Differenzierungsstufen:
- » Bezeichnungen:
  - Expertisecluster Typ A (Typ A-Zentrum)
  - Expertisezentrum Typ B (Typ B-Zentrum)
  - Assoziiertes Zentrum Typ C (Typ C-Zentrum)
- » Einbettung dieser Zentren in die österreichische und die europäische Versorgungslandschaft
- » Nutzung vorhandener und Aufbau neuer Informations- / Kommunikationswege
- » Ziele:
  - Ausbildung schnellerer Versorgungswege
  - Schaffung klarer Wege, Strukturen und Prozesse für das langfristige Management von Betroffenen
  - Möglichst weitgehende Integration in bestehende Strukturen und Abläufe in der Praxis

Gesundheit Österreich  
GmbH

## Expertisezentrum Typ B

- » Typ B ist das „klassische“ Expertisezentrum
- » **Kennzeichen:** **Spezialisiertes Zentrum** für eine **definierte Gruppe seltener Erkrankungen** (Ausrichtung an Krankheitsgruppen)
- » **Leistungsprofil:**
  - » Klinische Versorgung: Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisezentren
  - » Forschung: Register (fakultativ weitere Forschungsleistungen)
  - » Ausbildung: Facharztausbildung mit einem Schwerpunkt im eigenen Expertisebereich
- » Grundbaustein des CoE- und des ERN<sup>1</sup>-Konzeptes
- » **Qualitätskriterien:** Verankerung in den Annexen des NAP.se

<sup>1</sup> European Reference Networks

Gesundheit Österreich  
GmbH

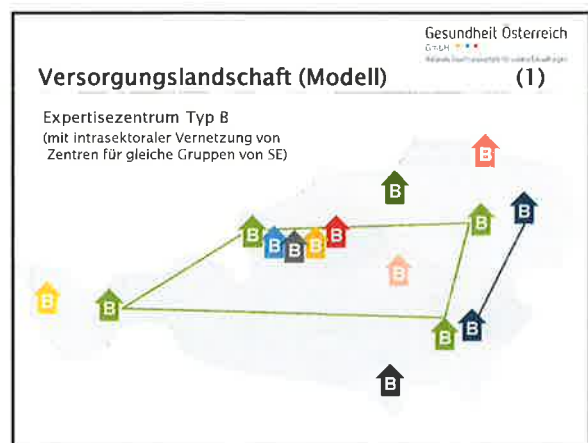
## Expertisecluster Typ A

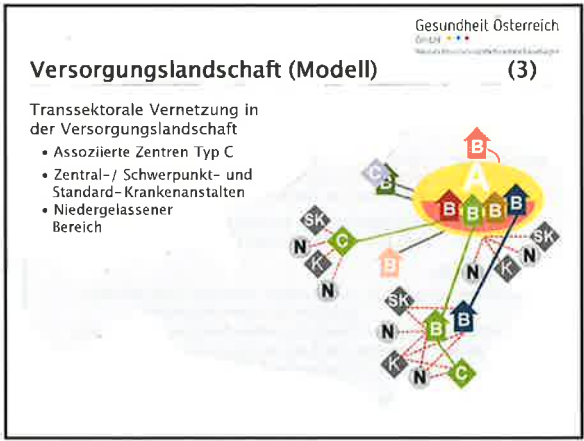
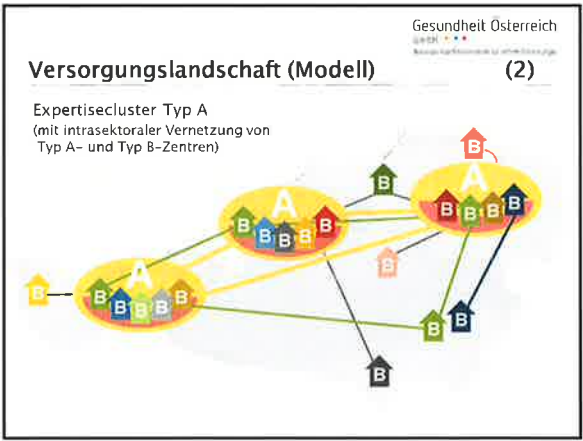
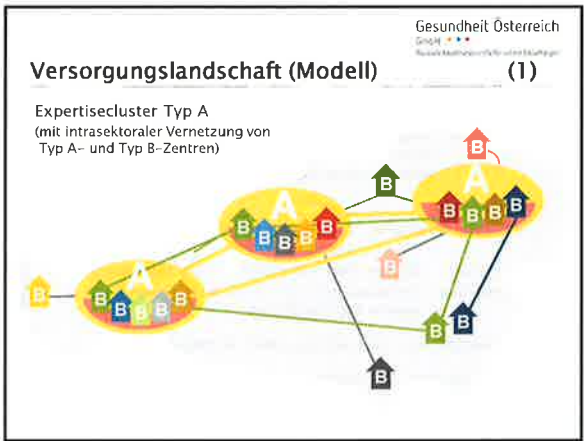
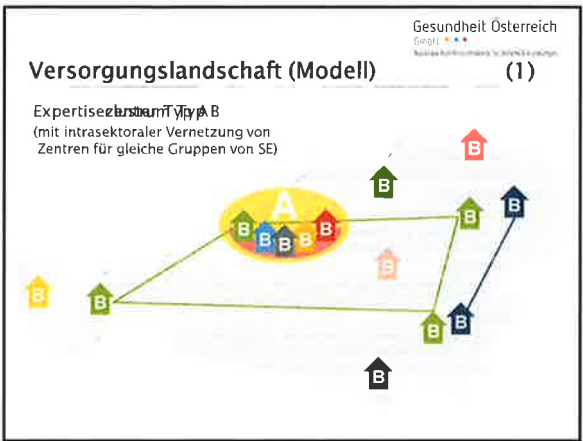
- » Typ A ist synergistischer Zusammenschluss aus  $\geq 3$  Typ B-Zentren
- » **Kennzeichen:**
  - » **Krankheitsübergreifender Zusammenschluss spezialisierter Einzelzentren für definierte Gruppen seltener Erkrankungen**
- » **Leistungsprofil:**
  - » Klinische Versorgung:
    - Versorgung auf Ebene des Typ B, übergreifende Struktur für Versorgung von Patienten/ Patientinnen mit unklarer Diagnose
  - » Forschung:
    - Grundlagenforschung, angewandte (translationale) Forschung, klinische Forschung (klinische Studien, Register)
  - » Ausbildung:
    - Facharztausbildung: Schwerpunkt im eigenen Expertisebereich, Aus-/Fort-/Weiterbildung für Angehörige medizinischer Heilberufe
    - Beteiligung an der Erstellung von „Good practice guidelines“ (optional)
- » **Qualitätskriterien:** Verankerung in den Annexen des NAP.se

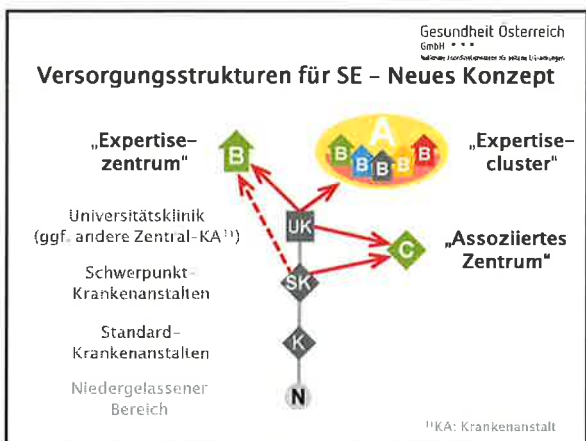
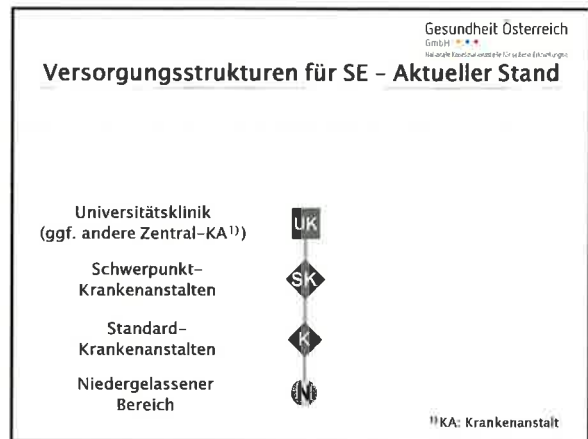
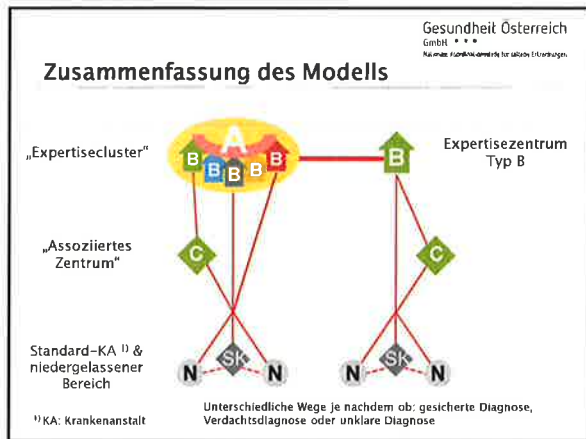
Gesundheit Österreich  
GmbH

## Assoziiertes Zentrum Typ C

- » Typ C steht personell / ressourcentechnisch eine Stufe „unter“ dem Expertisezentrum Typ B
- » **Kennzeichen:** **Spezialisiertes Zentrum** für eine **definierte Gruppe seltener Erkrankungen** (Ausrichtung an Krankheitsgruppen)  
Zwischenstellung zwischen Zentrum Typ B und „reiner“ Universitätsklinik
- » **Leistungsprofil:**
  - » Klinische Versorgung: Ausgewählte Leistungs- und Qualitätskriterien für Expertisezentren
  - » Forschung: Register (fakultativ weitere Forschungsleistungen)
  - » Ausbildung: Facharztausbildung mit einem Schwerpunkt im eigenen Expertisebereich (soweit möglich)
- » **Qualitätskriterien:** Verankerung in den Annexen des NAP.se







- Gesundheit Österreich  
GmbH
- ### „Plus“-Kennzeichen von Expertisezentren (1)
- Was ist unter dem Konzept „Expertisezentren“ zu verstehen?
- Organisatorisch-strukturelle Ebene:
- + Hochspezialisierte Einrichtungen für zusammengehörende Gruppen seltener Erkrankungen
  - + Limitierte Anzahl von Zentren
  - + Zentren auf Basis bestehender Strukturen
- Medizinische Ebene:
- + Spezialisierte Anlaufstellen für Primärdiagnostik, Therapieeinstellung, ggf. notwendige Kontrolluntersuchungen und Notfallsituationen
  - + Konzentration, Optimierung, Ausbau und nachhaltige Sicherung vorhandener Expertise

## „Plus“-Kennzeichen von Expertisezentren (2)

Was ist unter dem Konzept „Expertisezentren“ zu verstehen?

Medizinische Leistungskriterien:

- + Hohes Maß an (dokumentierter) Fachexpertise
- + Optimierte Diagnostik, Pflege, Therapie und Betreuung von Patienten/innen
- + Weit überdurchschnittliche Patientenzahlen
- + Multidisziplinärer Behandlungsansatz
- + Bereitstellung des Fachwissens bei externen Anfragen (bis hin zu gemeinsamen Fallvisiten vor Ort)
- + (Mit-)Entwicklung und Befolgung von Behandlungsleitlinien
- + Vernetzung mit anderen nationalen/internationalen Zentren
- + Forschungsleistungen nach Maßgabe der Möglichkeiten (Register, Beteiligung an klinischen Studien, etc.)

## „Minus“-Kennzeichen von Expertisezentren

Was ist unter dem Konzept „Expertisezentren“ NICHT zu verstehen?

Organisatorisch-strukturelle Ebene:

- Kein eigenes Zentrum für jede seltene Erkrankung
- Kein hochspezialisiertes Zentrum für eine Gruppe seltener Erkrankungen, wenn deren kumulative Patientenzahl zu klein oder die notwendige Spezialexpertise nicht gegeben ist
- Kein Aufbau von zusätzlichen (d.h. völlig neuen) Strukturen

Medizinische Ebene:

- Kein Ersatz für die wohnortnahe Grundversorgung

## Zusammenfassung des EZ-Modells

- » Gleichwertigkeit in der klinischen Versorgung zwischen den verschiedenen Typen von Expertisezentren (keine Hierarchie)
- » Klare Zuordnung eines definierten Zentrums zu einer definierten Gruppe seltener Erkrankungen (Typ B)
- » Nutzung des additiven Potentials krankheitsübergreifender Strukturen (Typ A; der „Cluster“)
- » Entwicklung einer neuen Versorgungsmöglichkeit für nicht diagnostizierte Patienten (integratives Expertise-Netzwerk des Typ A)
- » Stärkung bestehender und Etablierung neuer Versorgungspfade:
  - Potentielle Beschleunigung von Diagnosewegen
  - Klare Strukturen und Wege für das Follow-up Management
  - Realisierbarkeit des Modells
- » Schaffung der Rahmenbedingungen für die Integration österreichischer Expertise in europäische Referenznetzwerke


## Inhaltsverzeichnis



- » Europäische Referenznetzwerke – die europäische Dimension in der (nationalen) Versorgung von SE

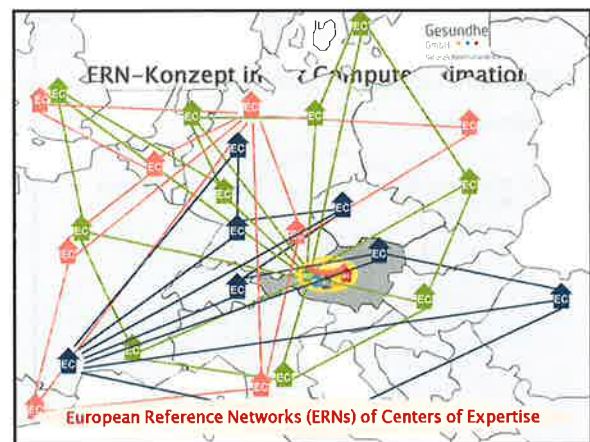
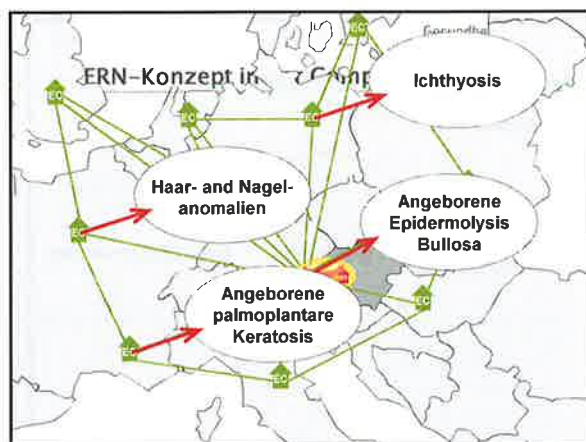
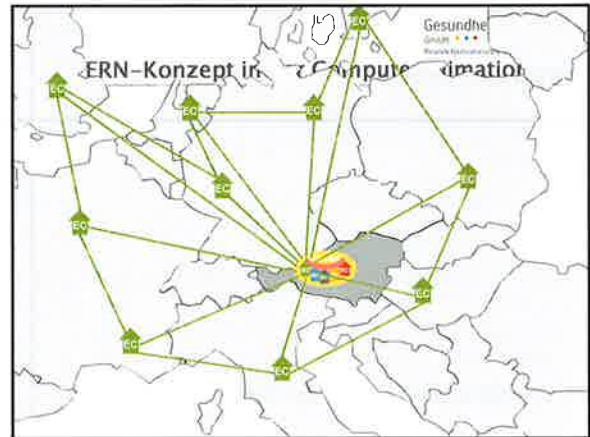
Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

### Das Konzept von Expertisezentren und ERN

- » Expertisezentren
 


- » Europäische Referenznetzwerke
 





Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinierungsstelle für Selbsthilfe

## Inhaltsverzeichnis

- 1. Einleitung: Bedeutung und nationale Dimensionen des Projekts des Selbsthilfenetzes als Basis des NAP.se
- 2. Der Ausarbeitungsprozess des NAP.se
- 3. Aufbau und Inhalte des NAP.se
- 4. Das Konzept von spezialisierten Zentren für SE („Selbsthilfenzentren“)
- 5. Europäische Referenznetzwerke – die europäische Dimension der nationalischen Zusammenarbeit mit SE

» Die Themenaufteilung in den Parallel-Workshops

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinierungsstelle für Selbsthilfe

## Aufbau und Inhalte des NAP.se

Hauptdokument:

- » HF 1: Abbildung der SE im Arbeits- und Sozialsystem
- » HF 6: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinierungsstelle für Selbsthilfe

## Aufbau und Inhalte des NAP.se

Hauptdokument:

- » HF 2: Verbesserung der von SE Brachten psychischen Versorgung
- » HF 3: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 4: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 5: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 6: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 7: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 8: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 9: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinierungsstelle für Selbsthilfe

## Aufbau und Inhalte des NAP.se

Hauptdokument:

- » HF 4: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 5: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 6: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 7: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 8: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE
- » HF 9: Verbesserung der Selbsthilfemöglichkeiten und des Bewusstseins zu SE

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinationsstelle für sichere Ernährung

## Aufbau und Inhalte des NAP.se

Hauptdokument:

- » HF 1: Abbildung der SE im Gesundheits- und Sozialsystem
- » HF 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext von SE

**WS 4**

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinationsstelle für sichere Ernährung

## Aufbau und Inhalte des NAP.se

Hauptdokument:

- » HF 3: Verbesserung

**WS 5**

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinationsstelle für sichere Ernährung

## Aufbau und Inhalte des NAP.se

Hauptdokument:

- » HF 5: Förderung der

**WS 6**

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationale Koordinationsstelle für sichere Ernährung

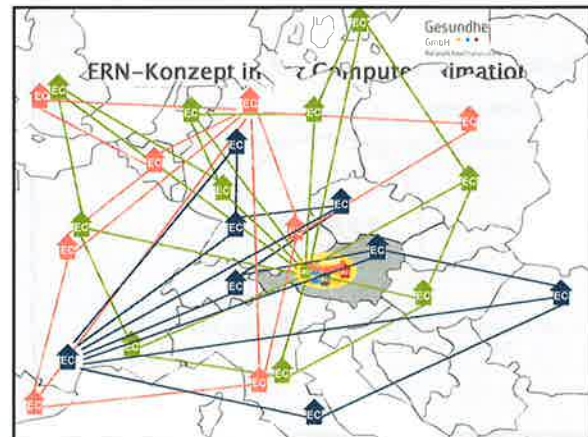
## Aufbau und Inhalte des NAP.se

Hauptdokument:

- » HF 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für SE beim BMG

## Zusammenfassung

- » Zentrale europäische und nationale Dokumente und Prozesse im Zusammenhang mit der Ausarbeitung des NAP.se
- » Der Ausarbeitungsprozess des NAP.se
- » Aufbau und Inhalte des NAP.se
- » Das Konzept von spezialisierten Zentren für SE („Expertisezentren“)
- » Europäische Referenznetzwerke - die europäische Dimension in der (nationalen) Versorgung von SE
- » Die Themenaufteilung in den Parallel-Workshops



## **ANHANG 5: Gesamtinput WS 1- WS 6**

## Nationale EUROPLAN-Konferenz 22. 5. 2015 in Wien

### Workshops 1–6: Inputs und Diskussionsfragen

#### Workshops

- » WS 1: Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe (HF 6 + 9)
- » WS 2: Expertisezentren für SE (HF 2,1)
- » WS 3: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene (HF 4)
- » WS 4: Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem / Epidemiologie (HF 1+7)
- » WS 5: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen (HF 3)
- » WS 6: Forschung (HF 5) „Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen“

#### Ziele und Ablauf der Workshops

##### » Ziele

- » Vorstellung des Themas
  - » Bezug = NAP.se: Ausgangslage und Problemanalyse international und national sowie Ziele und Maßnahmen zum entsprechenden Handlungsfeld (HF) / zu entsprechenden HF
- » Einholen von Inputs zur Umsetzung

##### » Ablauf (Dauer 90 min)

- » Inputs/Präsentation: ca. 10 min
- » Diskussion: verbleibende Zeit (vordefinierte Fragen, ergänzt um Frage/n der Workshopteilnehmer/innen)

#### Workshop 1: Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich SE sowie Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe (HF 6 + 9)

Rainer Riedl und Joy Ladurner

## Problemstellung – Übersicht

- » **HF 6:** Fehlendes Wissen über und mangelndes Bewusstsein hinsichtlich SE
- » **HF 1:** Unzureichende Abbildung der SE im Gesundheits- und Sozialsystem – hier: Informationskarte
- » **HF 9:** Mangelnde Anerkennung der Leistung der Selbsthilfe

## Problemstellung HF 6 – 1/3

Der NKSE-Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“, 2012 zeigt:

- » **Ausgeprägtes Informationsdefizit in allen Zielgruppen**
  - » Informationsquellen für Betroffene und Stakeholder: Ärztinnen/Ärzte, Selbsthilfegruppen, Internet
  - » Aufklärung der Öffentlichkeit und des medizinischen Personals ist mangelhaft
  - » Mangelhafte spezifische Informationen für Betroffene über ihre Erkrankung

## Problemstellung HF 6 – 2/3

- » **Mangel an übersichtlichen, objektiven und zuverlässigen Informationen zu SE**
  - » Informationen zu SE im Internet sind überschaubar
  - » Informationsqualität nicht immer nachvollziehbar
  - » Orphanet leistet wichtigen Beitrag, gebündelte zielgruppenspezifische Information fehlt aber
  - » Zugang zu Leistungen zu wenig transparent

## Problemstellung HF 6 – 3/3

- » **SE finden in Österreich zu wenig Beachtung**
  - » Thema SE stößt grundsätzlich auf positives Interesse
  - » trotzdem, allgemeine Rückmeldung: Verbesserung der Aufmerksamkeit der Öffentlichkeit dringend notwendig
- » **erhöhte Sensibilität bei allen Betroffenen, bei einigen Zielgruppen ist Spezialisierung erforderlich**

### Ziele und Maßnahmen HF 6 – 1/4

- » **Ziel 1:** Ausbau des Wissenstandes bei den wichtigsten Informationsquellen (v.a. Primärversorgung: Ärzte/Ärztinnen und Gesundheitsberufe)
- » **Ziel 2:** Stärkung der Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz durch zielgruppenspezifische Informationen, dadurch Förderung des Zugangs zu Leistungen und Leistungserbringung am „Best Point of Service“
- » **Ziel 3:** Erhöhung des Bewusstseins für SE in allen Zielgruppen und Sensibilisierung für das Thema

### Ziele und Maßnahmen HF 6 – 2/4

- » **Ziel 1:** Ausbau des Wissenstandes bei den wichtigsten Informationsquellen
  - » **55:** Vermitteln von Basiswissen zu SE und den möglichen Behandlungsoptionen
  - » **56:** Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Ärztinnen und Ärzte
  - » **57:** Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für weitere Gesundheitsberufe
  - » **58:** Information für relevante Behörden im Gesundheits- und Sozialbereich
  - » **59:** Darstellung der Fort- und Weiterbildungen zu SE

### Ziele und Maßnahmen HF 6 – 3/4

- » **Ziel 2:** Stärkung der Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz durch zielgruppenspezifische Informationen, dadurch Förderung des Zugangs zu Leistungen und Leistungserbringung am „Best Point of Service“
  - » **60:** Ergänzen eines Schwerpunktes SE im Gesundheitsportal [www.gesundheit.gv.at](http://www.gesundheit.gv.at)
  - » **29:** Komplettieren und Fortführen von Orphanet

### Ziele und Maßnahmen HF 6 – 4/4

- » **Ziel 3:** Erhöhung des Bewusstseins für SE in allen Zielgruppen und Sensibilisierung für das Thema
  - » **61:** Definition konkreter Ansprechpartner für Interessengruppen im Bereich SE
  - » **62:** Vernetzung und Dissemination von Wissen fördern
  - » **63:** Öffentlichkeitsarbeit

## Problemstellung HF 1

- » Im Kontakt mit Ärzten/Ärztinnen, insbesondere auch in Notfällen zeigt sich, dass
  - » Erkrankungen bei den „Spezialisten“ oft unbekannt sind
  - » relevante Zusatzinformationen (lebensrettende Maßnahmen!) nicht zur Verfügung stehen

## Ziele und Maßnahmen HF 1

- » **Ziel 3:** Einführung einer persönlichen Informationskarte für Patienten/Patientinnen mit SE
- » **6:** Erstellen eines Konzepts zur Einführung einer Patienteninformationskarte
- » **7:** Entwickeln einer Online-Plattform für Behandlungs- und Notfallleitlinien für definierte Gruppen von SE

## Problemstellung HF 9

Folgende Herausforderungen wurden identifiziert:

- » häufige fehlt kritische Masse, um eine Patientenorganisation zu betreiben
- » fehlende Versorgung, wenig Wissen und/oder Bewusstsein
- » unklare Rolle der Selbsthilfe in der Versorgung, ökonomischer Nutzen nicht ausreichend evaluiert
- » Herausforderung Finanzierung
- » kaum Mitsprache bei relevanten Entwicklungen und Entscheidungen

## Ziele und Maßnahmen HF 9 – 1/3

- » **Ziel 1:** Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit SE (v. a. auch dort, wo keine SHG vorhanden)
- » **Ziel 2:** Klärung der Selbsthilfe, Förderung von Unabhängigkeit und Transparenz, Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung
- » **Ziel 3:** Anerkennung der Expertise und Schaffung partizipativer Entscheidungsstrukturen
- » **Ziel 4:** Erhebung gesundheitsökonomischer Effekte der Selbsthilfe
- » **Ziel 5:** Stärkung des Images der Selbsthilfe in der Öffentlichkeit



### Ziele und Maßnahmen HF 9 – 2/3

- » **Ziel 1: Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit SE (v. a. auch dort, wo keine SHG vorhanden)**
  - » 75: Gründung einer österreichweiten Dachorganisation
- » **Ziel 2: Klärung der Selbsthilfe, Förderung von Unabhängigkeit und Transparenz, Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung**
  - » 76: sicherstellen einer langfristigen Finanzierung
  - » 77: Qualitätskriterien für die Finanzierung
  - » 78: klären der Legitimation zur kollektiven Vertretung
  - » 79: nicht-materielle und strukturelle Förderung

### Ziele und Maßnahmen HF 9 – 3/3

- » **Ziel 3: Anerkennung der Expertise und Schaffung partizipativer Entscheidungsstrukturen**
  - » 80: Vertretung der Selbsthilfe für SE in Entscheidungsgremien, Einbeziehen in Entscheidungsprozesse
- » **Ziel 4: Erhebung gesundheitsökonomischer Effekte der Selbsthilfe**
  - » 81: wissenschaftliche Untersuchungen zum Nachweis gesundheitsökonomischer Effekte der Selbsthilfe
- » **Ziel 5: Stärkung des Images der Selbsthilfe in der Öffentlichkeit**
  - » 82: Öffentlichkeitsarbeit

### Diskussionsfragen 1/2

- » **HF 6: Fehlendes Wissen über und mangelndes Bewusstsein hinsichtlich SE**
  - » welche Information wird gebraucht und soll qualitätsgesichert zur Verfügung gestellt werden (Gesundheitsportal)?
  - » was ist „Basiswissen zu SE“ bzw. was sind „Frequently Asked Questions“? → den Maßnahmen 55 und 60

### Diskussionsfragen 2/2

- » **HF 1: Unzureichende Abbildung der SE im Gesundheits- und Sozialsystem – hier: Informationskarte**
  - » wie stellen Sie sich eine solche Informationskarte vor? (Format, Inhalte, Datenschutzbedenken?)
- » **HF 9: Mangelnde Anerkennung der Leistung der Selbsthilfe**
  - » welche Erwartungen gibt es an eine gestärkte Selbsthilfe? → Ziel 2 – Leistungen
  - » welche Hilfestellungen benötigen SH-Vertreter /innn für eine Mitsprache auf Augenhöhe? → Maßnahme 80

## Workshop 2: Expertisezentren für SE (Handlungsfeld 2.1)

Till Voigtländer und Ulrike Holzer

### Problemstellung

- » Defizite in der **Sichtbarkeit** von spezialisierten Einrichtungen
- » Defizite in der **Koordination** der medizinisch-klinischen Versorgung
- » Defizite im **Schnittstellenmanagement** und in der Kooperation zwischen niedergelassenem und stationärem Bereich

### Ziele und Maßnahmen (1)

#### Ziel 1:

- » **Zusammenfassung der einzelnen SE zu medizinisch sinnvollen Krankheitsgruppen sowie Definition der interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen in der Versorgung**
  - » Abschluss der Arbeiten zur Gruppierung von SE
  - » Abschluss der Erfassung interdisziplinärer und multiprofessioneller Anforderungen
  - » Regelmäßige Überprüfung/Aktualisierung der Gruppierung von SE und der interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen
  - » öffentliche Information zur Gruppierung von SE

### Ziele und Maßnahmen (2)

#### Ziel 2:

- » **Designation spezialisierter Zentren für definierte Gruppen von SE**
  - » Verankerung der allgemeinen Leistungs- und Qualitätskriterien für Zentren für SE in geeignetem Planungsinstrument
  - » Ausarbeiten der spezifischen Leistungs- und Qualitätskriterien für Zentren für SE
  - » Entwicklung eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für Zentren für SE
  - » Definition einer Designationsstelle; Definition einer koordinierenden Stelle
  - » Durchführung von Designationen; öffentliche Information zu den designierten Zentren
  - » Workshop zur Entwicklung von Indikatoren für das Messen der Qualität der Patientenversorgung
  - » Entwicklung eines separaten Evaluations- und Auditverfahrens

### Ziele und Maßnahmen (3)

#### Ziel 3:

- » **Integration dieser spezialisierten Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft**
  - » Unterstützung der horizontalen und transsektoralen Vernetzung der Zentren mit den anderen Versorgungsstufen

#### Ziel 4:

- » **Bereitstellung von Rahmenbedingungen für die Integration österreichischer Expertise in ERN**
  - » Unterstützung in der europäischen Vernetzung mit ERN

### Diskussionsfragen

- » Welche Faktoren und Indikatoren sollten Ihrer Ansicht nach in die Ausarbeitung der spezifischen Leistungs- und Qualitätskriterien für definierte Gruppen von SE einfließen?
- » Wie lassen sich Ihrer Ansicht nach die im NAP.se definierten Leistungs- und Qualitätskriterien für Zentren für SE messen?
- » Welche Elemente und Akteure sollten Ihrer Ansicht nach in den Bewerbungs- und Designationsprozess von Zentren für SE eingebunden sein und an welchen Stellen könnte das geschehen?

Kategorie	Kurzbeschreibung - <b>Expertisezentren Typ B 1/2</b>	Priorität
Expertise	Hoher Grad an Expertise und Erfahrung (Frequenzen)	Kernkriterium
	Nachweis des multidisziplinären Behandlungsansatzes	Kernkriterium
Multidisz. Struktur/Ansatz:	Kooperationen in der transziplinären Versorgung (Übergang Jugend- Erwachsenenmedizin u. der alle Krankheitsstadien überbrückenden Patientenversorgung)	Zusatzkriterium, z. B. Übergangsfrist 6 M.
	Vernetzung und Koordination mit anderen Expertisezentren und relevanten Organisationen (NKSE, Orphanet)	Kernkriterium
Vernetzung:	Vernetzung und Koordination mit Patientenselfhilforganisationen	Kernkriterium
	Vernetzung mit vor- (Expertisecluster) und nachgelagerten Versorgungsstufen (insbesondere niedergelassener Bereich)	Zusatzkriterium, z. B. Übergangsfrist 6 M.
	Angemessene Maßnahmen zur Verbesserung des Zugangs zur Betreuung und insbesondere zur Verkürzung der Dauer bis zur Diagnosefindung	System-Kriterium
	Angemessene Maßnahmen innerhalb der Mitgliedsstaaten für die Überweisung von Patienten/PatientInnen in andere EU-Staaten	System-Kriterium
	Berücksichtigung von „E-Health“-Lösungen	System-Kriterium

Kategorie	Kurzbeschreibung - <b>Expertisezentren Typ B 2/2</b>	Priorität
Forschung (nachweisbare Aktivität):	Kapazitäten für das Führen von Registern (u. a. zur Datensammlung für die klinische Forschung). Fakultativ andere Forschungsaktivitäten (z. B. Beteiligung an klinischen Studien, einschlägige Publikationen)	Kernkriterium
	Ärztliche Aus- und Weiterbildung (Facharztausbildung im Sonderfach mit Schwerpunkt im Expertisebereich sowie anteilige Facharztausbildung für den Arzt / die-Ärztin für Allgemeinmedizin / praktische/n Ärztin/Arzt)	Kernkriterium
Aus- und Weiterbildung; Lehre:	Fortbildung für Angehörige relevanter nichtärztlicher Gesundheitsberufe	Zusatzkriterium
	Entsprechende personelle sowie zeitliche Kapazitäten für ein umfassendes Patientenmanagement (Sicherung der Nachhaltigkeit durch Vorhaltung von mind. zwei Fachärztinnen oder Fachärzten inkl. Nachbesetzungsregelung z. B. 6-9 M.)	Kernkriterium
Ressourcen und Kapazitäten:	Kapazitäten, „Good-practice“-Richtlinien für Diagnostik und Betreuung zu befolgen	Kernkriterium
	Nachweis eines etablierten Qualitätsmanagements	Kernkriterium
	Kapazitäten, Indikatoren für die Qualität der Patientenversorgung zu entwickeln und Ergebnismessungen durchzuführen	Zusatzkriterium
Qualitätsmanagement:	Kapazitäten, sogenannte „Good-practice“-Richtlinien für Diagnostik und Betreuung zu erstellen	Kernkriterium

Gesundheit Österreich  
Gesundheit Österreich  
 Österreichs Gesundheitsministerium

**Expertisenzentrum (CoE) Typ B**

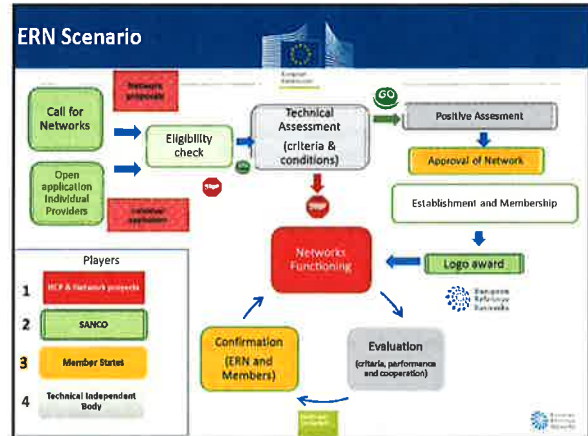
**Kennzeichen:**

» **Aufgaben:**

- » Durchführung der **Erst- oder Bestätigungsdiagnostik**
- » Durchführung des **initialen Stagings**
- » **Einleitung / initiale Einstellung allfälliger Therapien**
- » Durchführung **regelmäßiger Kontrolluntersuchungen**
- » Betreuung von **Notfallsituationen**
- » **Beratung** bei externen **medizinischen Anfragen**

» **Dezierte Nicht-Aufgaben:**

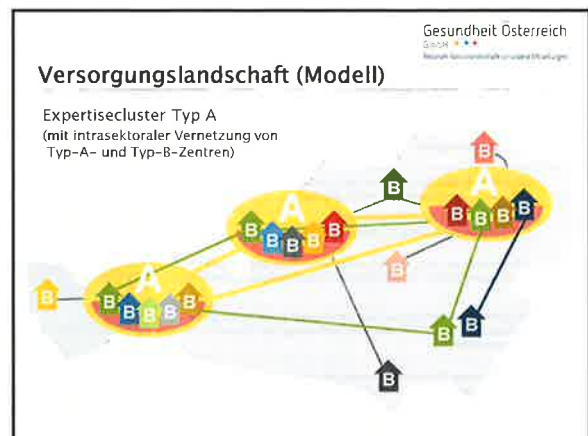
- » **keine monopolistische Dauerbetreuung** von Patientinnen/Patienten
- » **kein Ersatz** der **wohnortnahen Grundversorgung**

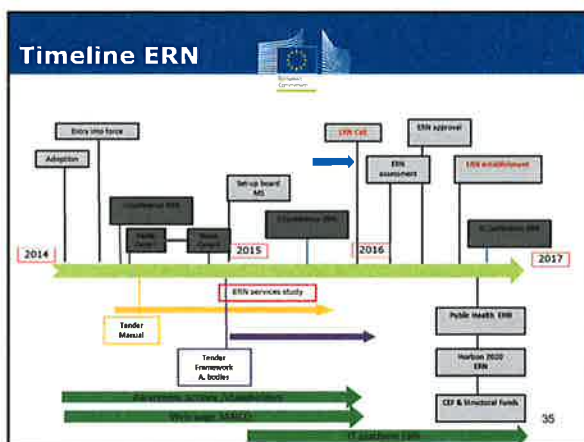
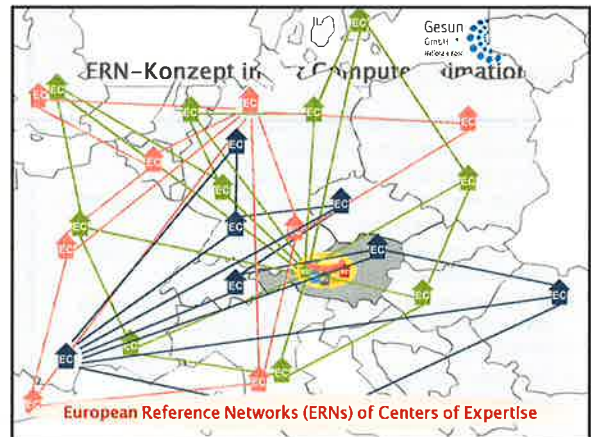
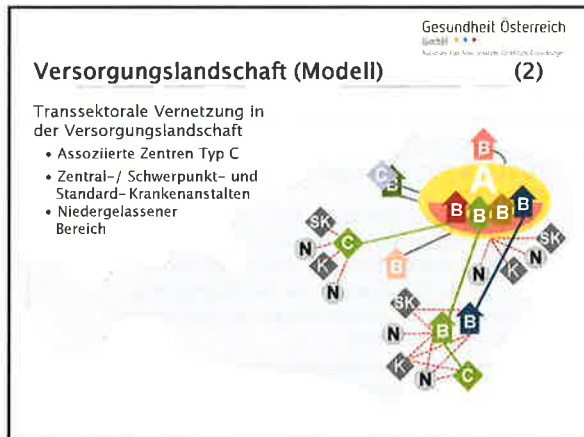


Gesundheit Österreich  
Gesundheit Österreich  
 Österreichs Gesundheitsministerium

**Diskussionsfragen**

- » Wie kann man den nationalen Vernetzungsgedanken (vom Zentrum zum niedergelassenen Bereich und zurück) erfolgreich umsetzen und mit Leben erfüllen?
- » Wie soll die europäische Vernetzung funktionieren und welche Erwartungen an diese Vernetzung haben Sie?
- » Wie gehen wir mit seltenen Erkrankungen / Gruppen seltener Erkrankungen um, für die es in Österreich kein Expertisenzentrum geben wird?





Gesundheit Österreich  
Nationaler Kooperationsrat für Gesundheitsförderung

### Workshop 3: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene (HF 4)

Claudia Habl und Margit Gombocz

### Problemstellung 1

- » Für eine Vielzahl von Erkrankungen ist keine adäquate Therapie verfügbar.
- » Trotz EU Verordnung Nr. 141/2000 gibt es zu wenige Anreize für Forschung und Entwicklung im Bereich Medikamente.
- » Für nicht-medikamentöse Therapien gibt es nicht einmal diese Anreize.
- » Medikamente für seltene Erkrankungen werden als „OD – Orphan Drugs“ bezeichnet, derzeit 82 in EU verfügbar.
- » Fehlende bundesweit einheitliche Kostenerstattung bei Heilbehelfen.

### Problemstellung 2

- » hohe Kosten der Therapien, z. B. betragen 2012 die Durchschnittskosten einer Verordnung eines OD EUR 2.700,- (im Vergleich ~ EUR 22,- für andere Medikamente)
- » nicht adäquate Abbildung bzw. Abdeckung der Behandlungskosten für SE einschließlich der Kosten für OD im stationären Verrechnungssystem
- » Höhe der Aufwendungen für medikamentöse Therapien (inkl. Orphan Drugs) im stationären Bereich nicht bekannt
- » finanzielle sowie strukturelle Herausforderungen aufgrund der bundesländerübergreifenden bzw. grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung

### Problemstellung 3

- » unklare Finanzierungsstruktur an der Schnittstelle zwischen spitalsambulatem und stationärem Bereich bzw. zwischen spitalsambulatem/ stationärem und niedergelassenem Bereich
- » Hürden bei den Bewilligungen von Therapien → Zugang für Patientinnen/Patienten gefährdet
- » häufig hohe private finanzielle Aufwendungen von Patientinnen/Patienten mit einer SE

### Ziele

- » **Ziel 1:** Sichtbarmachen der Kosten für ausgewählte Arzneimittel zur Behandlung von SE sowohl im niedergelassenen als auch im intramuralen Bereich
- » **Ziel 2:** Gewährleistung eines einheitlichen Zugangs zu Therapien am „Best Point of Service“
- » **Ziel 3:** Erstellung eines bundesweiten, einheitlichen Leistungskataloges für ausgewählte Heilbehelfe (Fokus SE)
- » **Ziel 4:** Gewährleistung eines kontinuierlichen Zugangs zu einer adäquaten medikamentösen Versorgung
- » **Ziel 5:** Vernetzung auf europäischer Ebene zur Sicherung der nachhaltigen Finanzierung von Orphans

Gesundheit Österreich  
GmbH \* \* \*  
Nationaler Koordinationsstellen für seltene Erkrankungen

### Maßnahmen/1

Nr.	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
41	Teilnahme an europäischen Kooperationsprojekten zur Sicherung der nachhaltigen Finanzierung von Orphan Drugs, wie z. B. MCCA-GMP	- HVB - BMG - Industrie - Support NKSE	2014 ff.
42	Präferenzierung von ausgewählten Orphan Drugs im öffentlichen sowie niedergelassenen Bereich durch Einkaufsmodalitäten wie gemeinsamer Einkauf und/oder Managed Entry Agreements	- NKSE/GÖG - HVB - Anstaltsapotheken - Rechtsträger-Verbindungen von EKA - Industrie	2014-15
43	Bereitstellen von Expertise zu SE für die Medikamentenkommission (bei Bedarf)	- GÖG	Bei Bedarf
44	Mitentwickeln von Konzeptvorschlägen für die Medikamentenkommission für eine verbesserte Finanzierungsstrategie bei ausgewählten hochpreisigen Orphan Drugs (bei Bedarf)	- NKSE/GÖG	Bei Bedarf
45	Etablieren von optimierten Versorgungsabläufen am jeweiligen „Best Point of Service“ (vgl. Punkt 2.2.1)	- BMG unterstützt durch NKSE - Bundesländer - HVB	2016 ff.

Gesundheit Österreich  
GmbH \* \* \*  
Nationale Koordinationsstellen für seltene Erkrankungen

### Maßnahmen 2

Nr.	Inhalt	Zuständigkeit	Zeitplan
46	Erarbeiten von Maßnahmen zur Minimierung von Problemlagen im Bereich Therapien für SE	- Pro Rare Austria - BMG/NKSE	2014 ff.
47	Etablieren einer Diskussionsgruppe zur Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges für Heilbehelfe (Pilotprojekt für SE)	- HVB - BMG - Bundesländer - Unterstützung durch die NKSE	2015
48	Etablieren eines regelmäßigen Austausches zwischen Chefärztinnen/Chefärzten, der sozialen Krankenversicherung und Patientenvertreterinnen/Patientenvertretern	- Pro Rare Austria - HVB	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 Unterstützungsmaßnahmen für die Sozialversicherungsträger bei der Entscheidungsfindung im Kontext individueller bzw. bewertender medizinischer Einzelfallentscheidungen	- HVB - Unterstützung durch die NKSE	2015 ff.

Gesundheit Österreich  
GmbH \* \* \*  
Nationale Koordinationsstellen für seltene Erkrankungen

### Diskussionsfragen

- » Welche Schritte wurden zu den fünf Maßnahmen, die nach dem NAP.se in den Jahren 2014/2015 fällig sind, bereits gesetzt?
- » Welche besonderen Herausforderungen sehen Sie bei diesen Maßnahmen?
- » Konkret zu Maßnahme 47: Wer soll an der geplanten Diskussionsgruppe zur Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges teilnehmen und mit welchen Produkten/Heilbehelfen (Prioritäten) soll angefangen werden?
- » Gibt es Therapien, die zentral für eine Vielzahl für SE sind oder gibt es keinen gemeinsamen Nenner?
- » Publikumsfragen?

Gesundheit Österreich  
GmbH \* \* \*  
Nationale Koordinationsstellen für seltene Erkrankungen

### Workshop 4: Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem / Epidemiologie (HF 1+7)

Till Voigtländer und Florian Bachner

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationaler Koordinierungsausschuss für seltene Erkrankungen

## Ziele und Maßnahmen HF 1

**Ziel 1: Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in allen Expertisezentren**

- » Mitarbeit in der Entwicklung eines Kodierungssystems für SE
- » Veranstaltung eines Workshops zur Kodierung mit nationalen und deutschen Expertinnen/Experten
- » Folgeschritte werden im Anschluss an den Workshop definiert
- » Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in Expertisezentren (Typ A, Typ B, Typ C; vgl. HF 2, Punkt 2.2.1)
- » Prüfen der möglichen Ausweitung der Dokumentation (Kodierung) für SE auf Bereiche außerhalb der Expertisezentren (andere Spitäler, niedergelassener Bereich)

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationaler Koordinierungsausschuss für seltene Erkrankungen

## Seltene Erkrankungen in ICD-10

Mehr als 7.000 seltene Erkrankungen sind derzeit in der Datenbank Orphanet erfasst.


Rund 14.400 Diagnosen sind derzeit in ICD-10 kodierbar

- » davon sind nur rund **355 eindeutig seltenen Erkrankungen** zugeordnet (z.B. Q87.4 Marfan Syndrom)
- » weitere **366 Codes betreffen seltene Krankheitsgruppen** (z. B. Duchenne Muskeldystrophie wird als G71.0 kodiert, worunter alle Muskeldystrophien fallen)
- » **Weitere seltene Erkrankungen kommen in ICD-10 nicht vor** und müssen nach Gutdünken des Arztes / der Ärztin zugeordnet werden
  - » meist existieren mehrere Möglichkeiten
  - » Folge sind Ungenauigkeiten, die sichere Aussagen und Schlussfolgerungen unmöglich machen

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationaler Koordinierungsausschuss für seltene Erkrankungen

## ICD-10-GERMAN MODIFICATION

ICD-10 WHO



Systematisches Verzeichnis      Alphabetisches Verzeichnis

**ICD-10 GM**  
✓ Erfordernisse des Deutschen Gesundheitswesens

**Systematisches Verzeichnis**

**Alphabetisches Verzeichnis**


**Alphabetisches Verzeichnis**

**ICD-10 GM**

Kodierung von seltenen Erkrankungen in Deutschland | DIMDI | Workshop zur Kodierung von seltenen Erkrankungen | 30.08.2014 | Seite 47 von 26

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nationaler Koordinierungsausschuss für seltene Erkrankungen

## ICD-10-GERMAN MODIFICATION



**ALPHA-ID**

Kodierung von seltenen Erkrankungen in Deutschland | DIMDI | Workshop zur Kodierung von seltenen Erkrankungen | 30.08.2014 | Seite 48 von 26



Gesundheit Österreich  
GmbH \* \* \*  
Nationale Koordinierungsstelle für seltene Erkrankungen

**orphadata**

Rare Diseases And Cross-referencing

**orphanet**  
Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs

**insorm**

OrphanNumber	Name	Synonym	Source	Reference
744	Proctus-Syndrom			
744	Proctus-Syndrom	Gigantismus - partielle hemihypertrophe Makrocephalie		
744	Proctus-Syndrom		OMIM	176920
744	Proctus-Syndrom		MESH	D0016715
744	Proctus-Syndrom		ICD10	E04.0
744	Proctus-Syndrom		SNOMEDCT	23150001
744	Proctus-Syndrom		UMLS	C0085261

Kodierung von seltenen Erkrankungen in Österreich / ICD10 / Workshop zur Kodierung von seltenen Erkrankungen in Österreich, Seite 49 von 26

Gesundheit Österreich  
GmbH \* \* \*  
Nationale Koordinierungsstelle für seltene Erkrankungen

**Ziele und Maßnahmen HF 7**

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

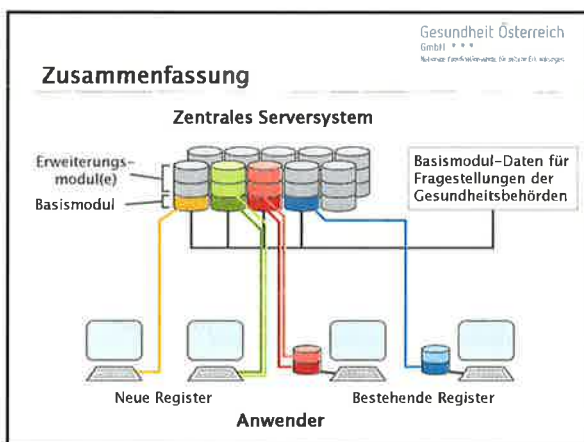
- » Bestandsaufnahme bestehender Patientenregister für SE und ggf. weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich
- » Definition und Abstimmung (Datenschutz-)rechtlicher, struktureller und finanzieller Rahmenbedingungen sowie von Bestimmungen zur Qualitätssicherung

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

- » Bestandsaufnahme bestehender Patientenregister für SE und ggf. weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich
- » Definition und Abstimmung (Datenschutz-)rechtlicher, struktureller und finanzieller Rahmenbedingungen sowie von Bestimmungen zur Qualitätssicherung

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

- » (Ziel 1,2,3) Sicherstellen der Interoperabilität mit bestehenden relevanten nationalen und internationalen Patientenregistern und Datenerfassungssystemen



Gesundheit Österreich  
GmbH \* \* \*  
Nationale Koordinierungsstelle für seltene Erkrankungen

**Diskussionsfragen – Kodierung HF 1:**

- » Wie erfolgt derzeit die Kodierung von SE ?
- » Wie kann man sicherstellen, dass die Kodierung von SE korrekt erfolgt, sobald ein entsprechendes System für alle SE etabliert ist? Welche Hilfsmittel können sich die mit der Kodierung befassten Personen (z. B. Ärzte/Ärztinnen) vorstellen ?
- » Wie kann man sicherstellen, dass die Kodierung von SE mittel- bis langfristig umfassend erfolgt, d. h. möglichst alle Patienten/Patientinnen mit SE erfasst werden?
- » Macht eine Erweiterung der Kodierung für SE außerhalb der zukünftigen Zentren, z. B. nachgeschalteter Spitals- und ambulanter Sektor, Sinn ?

### Diskussionsfragen – Register HF 7:

- » Wie sehen Sie aus Ihrer Warte den Wert von Registern ?
- » Welche Aspekte sollten unbedingt erfasst werden ?
- » Die epidemiologische Erfassung von Patienten/Patientinnen mit SE beinhaltet sowohl gesundheitstechnische als auch forschungstechnische Aspekte, die in unterschiedliche Verantwortungsbereiche fallen. Welche Möglichkeiten gibt es, beide Ebenen aufeinander abzustimmen oder miteinander zu verbinden?
- » Wie werden Register derzeit geführt? Wie wird die Datenqualität gesichert?
- » Macht das Angebot einer einheitlichen, modular aufgebauten, auf Open-Source-Basis entwickelten, kostenfreien Registersoftware Sinn und würden Sie es anwenden ?
- » Wo sollen die Daten gespeichert werden? Nur lokal, lokal und zusätzlich in einer zentralen Stelle, nur zentral?
- » Wie gewährleistet man die erforderliche Datensicherheit?

### Workshop 5: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen (HF 3)

Ursula Unterberger und Johanna Sadil

### Ziele und Maßnahmen

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

- » Maßnahme 30: Fortsetzen und Abschließen der Definition von Leistungs- und Qualitätskriterien für med. Laboratorien, die mit der Diagnostik von SE befasst sind.
- » Maßnahme 31: Definieren von Anforderungen an die Kompetenz der mit der Befundung von SE befassten Fachleute.

### Ziele und Maßnahmen

#### Ziel 2: Designation spezialisierter Labors für SE / Gruppen von SE

- » Maßnahme 32: Entwickeln eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für mit der Diagnostik von SE befassten medizinischen Laboratorien (analog zur Vorgehensweise bei EZ, siehe Punkt 2.2.1)
- » Maßnahme 33: Umsetzen der Designation (Einrichtung einer Designationsstelle)
- » Maßnahme 34: Einrichten einer offiziellen Webseite zur Sichtbarmachung designierter Laboratorien
- » Maßnahme 35: Entwicklung eines Evaluations- und Auditverfahrens für designierte Laboratorien

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Ministerium für Soziales, Gesundheit, Konsumentenschutz und Energie

### Ziele und Maßnahmen

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

- » Maßnahme 36: Unterstützen der bundesweiten Vernetzung designierter Laboratorien untereinander und mit anderen Versorgungsebenen; Unterstützung bei der Vernetzung mit Orphanet

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

- » Maßnahme 37: Prüfung und allfällige Revision der relevanten Leistungskataloge

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Ministerium für Soziales, Gesundheit, Konsumentenschutz und Energie

### Ziele und Maßnahmen

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

- » Maßnahme 38: Ausarbeiten von Kompetenzkriterien für Expertinnen/Experten, die mit der apparativen Diagnostik von SE befasst sind.

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

- » Maßnahme 38: Ausarbeiten von Kompetenzkriterien für Expertinnen/Experten, die mit der apparativen Diagnostik von SE befasst sind.

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Ministerium für Soziales, Gesundheit, Konsumentenschutz und Energie

### Ziele und Maßnahmen

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

- » Maßnahme 39: Einrichten eines ständigen wissenschaftlichen Beirates für das österreichische Neugeborenen-Screening

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

- » Maßnahme 40: Ausarbeiten eines Konzeptes für ein UDP in Österreich

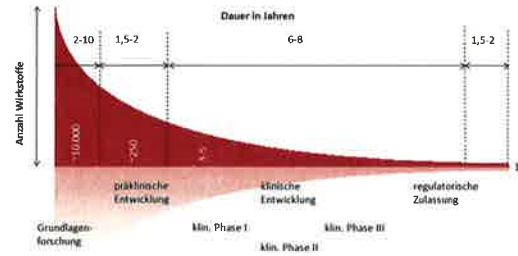
Gesundheit Österreich  
GmbH  
Ministerium für Soziales, Gesundheit, Konsumentenschutz und Energie

### Diskussionsfragen

- » Frage 1: Was soll bei der Festlegung von Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien, die mit der Diagnostik von SE befasst sind, berücksichtigt werden?
- » Frage 2: Was sollen die Kompetenzen der in diesen Labors mit der Befundung befassten Fachleute umfassen?
- » Frage 3: Welche Rolle sollen die Patientinnen/Patienten bei der Begutachtung der Labors im Rahmen des Designationsprozesses spielen?
- » Frage 4: Was sollen die Kompetenzen der mit der apparativen Diagnostik (Radiologie etc.) von seltenen Erkrankungen befassten Fachleute umfassen?
- » Frage 5: Wie stellen Sie sich ein österreichisches undiagnosed diseases program (d. h. eine Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten mit noch nicht diagnostizierten Erkrankungen) vor?

**Workshop 6 :**  
Forschung (HF 5) „Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen“

Peter Schintlmeister und Rainer Riedl



**Forschungsträger**

» Fokus auf Seltene Erkrankungen:

» Universitäten

- » MedUni Wien, MedUni Graz, MedUni Innsbruck, PMU Salzburg



» ÖAW

- » IMBA, CeMM



» Ludwig Boltzmann Gesellschaft



» Unternehmen

**Forschungsförderung 1**

» Schwerpunkte Seltene Erkrankungen:

» FWF

» Einzelprojekte

- » Grundlagenforschung
- » Einreichungen laufend



» ERA-NET E-Rare 3

- » Grundlagenforschung
- » transnationale Projekte (Konsortium aus 17 Staaten)
- » Einreichungen nach Call-Prinzip
- » bewilligte Fördersumme AT: 1,8 Mio. Euro seit 2006



Gesundheit Österreich  
Österreich  
National Kooperations- und Innovationsprogramm

## Forschungsförderung 2

» **Schwerpunkte Seltene Erkrankungen:**

» FFG


» integrale Bestandteile der Basisprogramme:  
 (Unternehmen, Einzelforscher/innen, Intermediäre)

» Programmlinie „Seltene Erkrankungen“

- » Fokus Präklinische Entwicklung
- » Einreichungen laufend
- » Budget 10 Mio. Euro von 2013-2016

» Programmlinie „KLIPHA“

- » Fokus Klinische Phase I/II
- » Einreichungen laufend (nur KMU)



Gesundheit Österreich  
Österreich  
National Kooperations- und Innovationsprogramm

## Forschungsförderung 3

» **Schwerpunkte Seltene Erkrankungen:**

» Jubiläumsfonds der OeNB

» **ONB**

- » Schwerpunktthema 2015: „Orphan/Rare Diseases“
- » klinische kranken- bzw. patientenorientierte Projekte bis zu 200.000 Euro
- » 2 Entscheidungssitzungen/Jahr

» AWS - LISA (Life Science Austria)

» **aws**  
austrische  
 Wirtschafts-  
 service

- » (Vor-)Gründungsunterstützung bis zu 1 Mio. Euro pro Unternehmen

» CDG - Christian Doppler Gesellschaft

» **CDG**  
Christian Doppler  
 Gesellschaft

- » Labors mit einer Laufzeit von 7 Jahren an den Universitäten
- » Finanzierung zu je 50 % Bund (BMWF) und Industrie

Gesundheit Österreich  
Österreich  
National Kooperations- und Innovationsprogramm

## Ziele und Maßnahmen

» **Ziel 1: Sichtbarmachen von und Bewusstsein schaffen für vorhandene nationale und internationale Fördermöglichkeiten für SE in der wissenschaftlichen Community**

- » Bereitstellen spezifischer Informationen/Links für SE-relevante Ausschreibungen auf der NKSE-Webseite in Kooperation mit den relevanten Förderagenturen und -institutionen (BMWF)
- » Gezielte Hinweise auf von Förderinstitutionen angebotene Coaching-Workshops, um Antragstellungen zu unterstützen

» **Ziel 2: Schaffen von strukturellen Rahmenbedingungen, um qualitativ hochwertige Bewerbungen zu gewährleisten**

- » Designation von Expertisezentren mit einem Schwerpunkt auf Forschung (vgl. HF 2)

Gesundheit Österreich  
Österreich  
National Kooperations- und Innovationsprogramm

## Ziele und Maßnahmen

» **Ziel 3: Vernetzung heimischer mit anderen europäischen Expertisezentren, um gemeinsam an internationalen Förderprogrammen teilzunehmen**

- » Teilnahme Österreichs an ERN bezüglich Forschungsaspekten

» **Ziel 4: Koordination der Unterstützung von SE-spezifischen Forschungsinitiativen, um Österreich als Forschungsstandort im Bereich SE zu positionieren**

- » Dialog mit den relevanten Stakeholdern, insbesondere mit Förderagenturen sowie SE-relevanten Forschungseinrichtungen

## Diskussionsfragen

- » Forschung, Forschungsförderung, Forschungszusammenarbeit – wo fehlt es an Information in den unterschiedlichen Stakeholdergruppen?
- » Welche Rolle kann eine Nationale Koordinationsstelle als Servicestelle und Informationsdrehscheibe übernehmen?
- » Wie können die geplanten Expertisezentren am besten an Forschungsprojekte angebunden werden?
- » Klinische Studien geben Patientinnen/Patienten Hoffnung, bergen aber auch gewisse Risiken in sich. Wie interessant ist es für Patientinnen/Patienten an klinischen Studien teilzunehmen?
- » Wie kann die Information über / die mögliche Teilnahme an klinischen Studien möglichst effizient gestaltet werden?

## **ANHANG 6: Gesamtergebnisse**

## Nationale EUROPLAN-Konferenz 22.05.2015 in Wien

### Präsentation Workshop-Ergebnisse

### Workshop 1: Wissen über bzw. Bewusstsein hinsichtlich seltene Erkrankungen, Informationskarte (HF 1, 6 und 9)

Rainer Riedl und Joy Ladurner

#### „Basiswissen zu SE“ – Allgemeines

- » Information für unterschiedliche Zielgruppen wird benötigt (Ärzte, Betroffene, Umfeld)
- » Informationen sollen in einer zielgruppenspezifischen Sprache (verständlich) sein
- » Information kann zentral (Gesundheitsportal) oder dezentral (z.B. bei den SHG) zur Verfügung gestellt werden  
→ Idee: zentral aber mit Verlinkungen

#### „Basiswissen zu SE“ – Vorschläge für konkrete Inhalte

- » Anlaufstellen/Ansprechpartner: wo/an wen kann ich mich hinwenden (Zentren, SHG)? Wo bekomme ich welche Information?
- » Mögliche Patientenwege (Diagnose, Behandlung), BPOs
- » Krankheitsinformation, Verhaltensempfehlungen
- » Erfahrungsberichte, Patientengeschichten
- » Was tun bei unklarer Diagnose?
- » Finanzielle und soziale Unterstützung
- » Best-Practice Beispiele
- » Hilfe zur Selbsthilfe



Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

### Informationskarte – Allgemeines

- » Wer ist die Zielgruppe?
- » Was ist das Ziel?
  - » Notfall, „Legitimation“ geg. z.B. SV, Erklärung für Umfeld (z.B. Arbeit)
- » Welche Modelle gibt es schon? Was funktioniert gut?
- » „Megaprojekt“: teuer, langwierig, techn. komplex, Datenschutz
- » Konnex zu/ Einbettung in: e-Card, ELGA?
- » Offiziell anerkanntes Dokument?

→ Vorschlag: Zusammenfassung zentraler Information

- » unabhängig von der Erkrankung, nicht nur Fokus auf SE wünschenswert (für gesamthaften Überblick)
- » Format: z.B. Karte, Gesundheitspass
- » Ziel: höherer Wiedererkennungswert, Anerkennung der Karte

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

### Informationskarte – konkrete Vorschläge zu Inhalten

- » Name der Erkrankung
- » Information zu schlimmsten möglichen Auswirkungen
- » Was muss man (sofort) im Notfall tun?
- » Was sollte man nicht tun?
- » Wo soll/kann z.B. die Rettung sich hinwenden?

→ Eventuell auch englische Basisinformation

→ Patient soll entscheiden, was auf der Karte ist, wer sie sehen darf und was er/sie zeigen möchte

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

### Erwartungen an eine **gestärkte Selbsthilfe?**

- » abhängig von der Art der Organisation der SH:
  - » lockere SHG vs. Verein
- » Image: Patientenvertreter statt „Sesselkreis“
- » Erwartungen in Hinblick auf Leistungsspektrum der Selbsthilfe:
  - » Information, Sprecher für Erkrankung sein, hören/wissen was läuft (auch international), Etwas bewegen, Hilfe zur Selbsthilfe geben

→ Finanzielle Ressourcen: Basisfinanzierung sichern

→ Rahmenbedingungen schaffen: z.B. Organisationen, die ihre Arbeitnehmer unterstützen (z.B. wie bei Feuerwehr) und dafür Anerkennung bekommen

→ Pro Rare stärken stärkt die einzelnen SH-Organisationen

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

### Welche **Hilfestellungen** benötigen **SH-Vertreter für eine Mitsprache auf Augenhöhe?**

- » zeitliche Ressourcen
- » finanzielle Ressourcen
- » Soziale Unterstützung
- » Wissen, Fort- und Weiterbildung
- » Motivation
- » Gehört werden/Jemand der zuhört: Möglichkeit eigene Wirklichkeit zu erzählen
- » Flexibilität: Vereinbarkeit mit z.B. Arbeit, Betreuung
- » Vernetzung: Wissen wer die Kooperationspartner sind (national und international)

## Workshop 2: Expertisezentren für seltene Erkrankungen (HF 2.1)

Till Voigtländer und Ulrike Holzer

## Gruppierung von seltenen Erkrankungen

- » Einbeziehung der Fachgesellschaften
- » Problematik seltene Erkrankungen sind „orphan“ in den Fachgruppen
- » Identifikation geeigneter Ansprechpartner erwünscht

## Qualitäts- und Leistungskriterien

- » erforderliche Qualitätskriterien: akad. Ausbildung / Tätigkeit
- » derzeit bestehende Zentren leben schon den Prozess
- » Kommunikation untereinander und zu den unteren Versorgungsebenen muss gewährleistet sein
- » Herausforderung: Transition
- » für „große“ seltene Erkrankungen (CF) sollte es Einzelzentren geben (kontroverielle Diskussion)
- » Qualifizierung für kleine seltene Erkrankungen schwierig
- » relativer Prozentsatz an Patientinnen/Patienten muss krankheitsspezifisch gesehen werden

## Bessere Wahrnehmung von SE wichtige Voraussetzung für Funktionieren des Zentrenmodells

- » Anreize sollten geschaffen werden, damit seltene Erkrankungen von den Ärzten eher wahrgenommen werden
- » Integration von seltenen Erkrankungen in das Diplomfortbildungsprogramm der Ärztekammer
- » Schulungen von Studenten in Richtung seltene Erkrankungen erforderlich - früher Anreiz - breitere Streuung von Wissen - strukturierte Zuordnung muss möglich sein
- » Ärzte sollten die gleichen Maßstäbe bei Erwachsenen wie bei Kindern anlegen

### Transsektorale Vernetzung

- » Allgemeinmediziner – primary care – müssen wissen, wo Expertise sitzt
- » Ausbildungsdefizite bei den Generalisten
- » klare Definition der Versorgungskriterien und Konzepte der Informationsweitergabe wird gefordert
- » Fortbildungen für Generalisten haben nur begrenzten Nutzen (kontroversee Diskussion)
- » Ausarbeitung geeigneter Fortbildungskonzepte durch spezifische Fachgesellschaft der jeweiligen medizinischen Disziplin und der Gesellschaft für Allgemeinmedizin

### Herausforderungen im **niedergelassenen Bereich**

- » der Arzt muss die Idee bei Diagnosesuche haben, dass es sich um eine SE handelt
- » Angebot einer Symptom-Datenbank von Seite der Pharmaindustrie

### Verknüpfung von **Zentren und humangenetische / Labordiagnostik**

- » Wichtiger (zu ergänzender) Aspekt ist die Betreuung des Patienten / der Patientin und der Angehörigen (genetische Aspekte)
- » Initiative der Fachgruppe Labordiagnostik – Katalog, um zu wissen, wo die Experten zu finden sind
- » Orphanet bietet ein Portal hierfür an

### Problematik **noch nicht diagnostizierter Patienten/Patientinnen**

- » große Unterschiede in der Versorgung zwischen Patienten mit und ohne Diagnose
- » Typ A-Zentren als offene Anlaufstelle für alle unklaren Fälle: Verneinung, der niedergelassener Bereich und niederschwellige KH müssen eine Filter-/Steuerungsfunktion erfüllen: Vorabklärung, zu welchem Zentrum ein Patient geschickt werden soll
- » Zentren können diese Aufgabe nicht übernehmen, ansonsten würde ihre Arbeitsfähigkeit torpediert
- » Vernetzung als wichtiger Faktor !!

### Kritische Fragen / Anmerkungen

- » wie sollen „sehr“ seltene Erkrankungen durch den Expertisecluster abgedeckt werden, wenn konkrete Expertise fehlt; alle seltenen Erkrankungen kann man in A letztlich nicht abdecken
- » Typ A Zentren brauchen Verwaltungsstrukturen (mit einer Finanzierung) zusätzlich zur gebündelten Expertise
- » Kommunikation aller relevanter Disziplinen innerhalb eines Zentrums, aber auch im gesamten Versorgungssystem ist ein absolutes Muss

### Workshop 3: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene (HF 4)

Claudia Habl und Margit Gombocz

### Stand der Dinge ad Maßnahmen laut NAP.se

#### In Umsetzung

- ✓ Nr. 41 (Vernetzung auf europäischer Ebene)
- ✓ Nr. 43 + 44 (Support Medikamentenkommission)
- ✓ Nr. 46 (Minimierung von Problemlagen bei seltenen Erkrankungen)
- ✓ Nr. 48 (Austausch mit Chefärztinnen/Chefärzten)

#### Arbeiten in Beginn

- Nr. 42 (Erhebung OMP)
- Nr. 47 (Diskussionsgruppe einheitlicher Leistungskatalog Heilbehelfe)
- Nr. 49 (Unterstützungsinstrument für SV-Bewilligungen: Kriterienkatalog)

### Herausforderungen bei geplanten Maßnahmen

- » Therapien finden nicht in den geplanten Expertisezentren statt → wichtig Kontinuität zu gewährleisten
- » Fokus sollte auf Kinder- u. Jugendliche gelegt werden
- » Grundlage ist das Erkennen bzw. Anerkennen einer seltenen Erkrankung  
→ nicht nur durch ÄrztInnen, sondern auch durch weitere Gesundheitsberufe → Bewusstsein schaffen  
→ Spezifische Fort- und Weiterbildung auch für nicht-ärztliche Gesundheitsberufe

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

## Diskussionsgruppe zur Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges

- » Für Heilbehelfe und Hilfsmittel
- » Teilnehmen sollten jedenfalls ...
  - » Sozialversicherung (HVB, Vertreter der KV-Träger, CC an VAEB)
  - » BMG
  - » Sozialministerium
  - » Länder (Sozialhilfeträger, Krankenanstalten)
  - » PatientInnenvertreter
  - » Unterstützung NKSE
- » Fokus: Ergo, Physio, Logo und Querbezüge zu Maßnahme 47 mitdenken

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

## Gemeinsamer Nenner der Therapien für SE

1. Nicht-medikamentöse Therapien, insbesondere Physiotherapie, Logopädie, Ergotherapie, Psychotherapie aber auch Angebote wie Lernschulungen → Geplantes neues Projekt VO-Katalog Ergo, Logo, Physio im Kinder- und Jugendbereich
2. Flexibler Behandlungsort aber Kontinuität in der Therapie → bei BPOs beachten
3. Zentrale Steuerung und dezentrale Versorgung → Idee einer Best-Practice Erhebung zu Homecare
4. Notwendiges soll das „System“ bereitstellen

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

## Workshop 4: Seltene Erkrankungen im Gesundheitssystem / Epidemiologie (HF 1+7)

Till Voigtländer und Florian Bachner

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Niederösterreichische Landesregierung

## Fragen zu Kodierung/Epidemiologie

### Aktuelle Situation

- » in aktuellen KIS-Systeme (Akim, Palliodoc, OpenMedox, etc.) ICD-10 unzureichend für SE, dzt. Erfassung von SE nur über Freitext (nicht suchbar)
  - » derzeit Kodierung nur für Abrechnungszwecke (Limitierungen)
- ### Kriterien für Systeme:
- » leichte Auffindbarkeit der Codes, nur operabel wenn Vereinfachung im operativen Betrieb
  - » RDA: tw. Diagnosecodes aus weiteren internationalen Systemen (für einzelne Teillächer) vorhanden
  - » KRAGES: Graz, OpenMedox führt HLListen → ggf. kompatibel
  - » BURGEF: Nur operabel wenn umfassend codiert wird (meist Konnex zur Finanzierung), bisherige Erfahrungen aus der ambulanten Diagnosedokumentation sind ermutigend
- » Frage innovativerer Konzepte bereits am Markt (automatische Erkennung von Schlüsselwörtern in PCFs), „IBM Watson“, bietet semantische Erkennung von Texten (ggf. weitere Verfolgung sinnvoll)

### Datensicherheit:

- » es sollte um gesicherte Diagnosen gehen, tw. werden Verdachtsdiagnosen codiert, die sich retrospektiv als falsch erweisen
  - » derzeit neue Datenschutzverordnung auf EU-Ebene diskutiert („Recht, vergessen zu werden“), reicht einmaliger Konsens des Patienten? Spannungsfeld Forschung/öffentliches Interesse/Individuum
  - » Selbsthilfe: grundsätzlich sind individuelle Daten schützenswert aber Forschungsinteresse sollte darüber stehen; missbräuchliche Verwendung muss jedenfalls vermieden werden; Diagnosenfassung dient auch der Qualitätssicherung
  - » Patientenanzwärtlichkeit: Es muss a priori klar sein wofür die Daten verwendet werden
  - » Niedergelassener Bereich: Kodierung von SE im niedergelassenen Bereich birgt hohe Gefahren, gesicherte Diagnose setzt hohe Expertise voraus (nur in Zentren)
- Grundsätzlich ist aber eine Kodierung im niederg. Bereich angedacht (AK bisher dagegen)

Gesundheit Österreich  
GmbH

## Fragen zu **Kodierung/Epidemiologie** (2)

**Datennutzung:**

- Diagnosen sind auch für planerische Zwecke sehr relevant, grundsätzlich ist Patientenbundelung bei SE sinnvoll (Zentren)
- Schnittstellenbereich kritisch hinsichtlich Datenweitergabe und Finanzierung zu sehen
- Wenn Daten dazu dienen, Hürden für Patienten (z.B. durch leichtere Erkennung) abzubauen, dann begrüßenswert

**Zentren:**

- Nicht als monopolistische Dauerversorger zu sehen (Diagnostik, Codierung, Monitoring etc.), primäre Betreuung sollte aber wohnortnahe erfolgen (z.B. regelmäßige Medikation)

**Open Source Lösungen (Mainzer Gruppe):**

- Problem: Kompatibilität mit bestehenden Systemen
- Ärztlicher Wille der Eingabe muss vorliegen. Krankenanstalten müssen ebenfalls zustimmen
- Wirden als stand-alone Applikationen angeboten werden, internationale Vernetzung möglich
- Sicherheit muss vorab geprüft werden
- Grundsätzlich sind a priori abgestimmte internationale Lösungen zu bevorzugen (keine Inselösungen)
- Modularer Aufbau entspricht State of the Art

**Zeitplan:**

- Derzeit kein konkreter Zeitplan für Umsetzung (Abhängigkeiten von anderen Prozessen, z.B. deutscher DIMDI-Prozess, ERNS)

**FAZIT:** Datenzusammenführung an zentraler Stelle unter Wahrung des Datenschutzes wünschenswert (ggf. nur Minimum Basic Dataset des gesamten Datensatzes geeignet für Zusammenführung)

Gesundheit Österreich  
GmbH

## Workshop 5: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen

Ursula Unterberger und Johanna Sadil

Gesundheit Österreich  
GmbH

## Soll es einen offiziellen Beirat für das österreichische **Neugeborenen Screening** geben?

- Zusammenarbeit der beteiligten Experten funktioniert in Österreich sehr gut, dieser eine offizielle Basis (offizielles Gremium) zu geben wäre aber wünschenswert.

Gesundheit Österreich  
GmbH

## Was soll bei der Festlegung von **Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien**, die mit der Diagnostik von SE befasst sind, berücksichtigt werden? Welche **Kompetenzen** sollen **Befunder** aufweisen?

- Als besonders wichtig wird die Kooperation aller Beteiligten Experten im Rahmen der Expertisezentren gesehen
- Kliniker stellen in Zusammenarbeit mit Labor, Radiologie, ... die Diagnose, Diagnostiker müssen auch fachlich-klinischen Hintergrund haben und beratend tätig sein
- Diese Kriterien sollen schon bei der Designation der Zentren berücksichtigt werden, die Diagnostik darf nicht isoliert dastehen; daher soll es eine gemeinsame Festlegung geben, wer als kompetent gilt

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nominale Kapitalgesellschaft für soziale Einrichtungen

Was soll bei der Festlegung von **Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien, die mit der Diagnostik von SE befasst sind, berücksichtigt werden?**  
Welche **Kompetenzen** sollen **Befunder** aufweisen? (2)

- » Keinesfalls sollen Labors de novo als „SE-Labors“ designiert werden
- » In allfälligen weiteren Expertenrunden zu dem Thema sollen auch unbedingt wieder alle (Kliniker, Laborexperthen, ...) vertreten sein, sodass die Diskussion nicht allein aus dem Blickwinkel der Diagnostik stattfindet

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nominale Kapitalgesellschaft für soziale Einrichtungen

Wie stellen Sie sich ein **österreichisches undiagnosed diseases program, UDP** (d.h. eine Anlaufstelle für PatientInnen mit noch nicht diagnostizierten Erkrankungen) vor?

- » Ein UDP nach dem Vorbild des NIH ist derzeit (auch aufgrund (noch?) nicht vorhandener Ressourcen eher nicht realistisch
- » Vorschlag: SE-Boards im Rahmen der Expertisezentren (wenn möglich mehrere in Ö), diese sollen für die Zentren verpflichtend sein, es müssen dafür auch Ressourcen vorhanden sein; diese Strukturen können dann ggf. in Zukunft weiter wachsen

## Workshop 6: Forschung

Peter Schintlmelster und Rainer Riedl

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nominale Kapitalgesellschaft für soziale Einrichtungen

## Wo fehlt es an Information?

- » Unterschiedliche Kulturen: SHG wissen oft nicht, wo sie Informationen über (klin.) Studien finden
- » Information an Betroffene für Genanalysen im Familienbereich
- » „Patientenempowerment“/„Patient Involvement“ um Forschung zu „steuern“

Gesundheit Österreich  
GmbH  
Nominale Kapitalgesellschaft für soziale Einrichtungen

### Rolle der Nationalen Koordinationsstelle

- » Informationsdrehscheibe:
  - » Erstellung von Best Practices für Infovermittlung
  - » Erarbeitung von „Info-Packages“ gemeinsam mit SHG
  - » Info auch für SHG, die Forschung fördern wollen (speziell internationale Zusammenarbeit)

### Patienteninteresse an klinischen Studien?

- » Interesse sehr von individuellem Leidensdruck und Verfügbarkeit ev. existierender Therapien abhängig
- » Transparenz von Forschenden vs. Patientenorganisation/en würde compliance verbessern

### Effiziente Gestaltung klinische Studien

- » In Österreich „Satellitenzentren“ für klinische Studien ungünstiger geregelt als in anderen Staaten -> Qualitätssicherung unerlässlich!
- » Datenerfassung/Datenqualität vergleichbar machen – auch International
- » Qualität von Registern sichern! (Finanzierungsproblem)
- » Achtung! Datenschutz!!!