

# Evaluierung des NAP für seltene Erkrankungen

Ergebnisbericht

---

Im Auftrag des Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz



# Evaluierung des NAP für seltene Erkrankungen

Ergebnisbericht

Autorinnen:

Barbara Fröschl  
Sylvia Gaiswinkler

Fachliche Begleitung:

Christina Dietscher

Projektassistenz:

Romana Landauer

Die Inhalte dieser Publikation geben den Standpunkt der Autorinnen und nicht unbedingt jenen des Auftraggebers wieder.

Wien, im August 2020

Im Auftrag des Bundesministeriums für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz

Zitiervorschlag: Fröschl, Barbara; Gaiswinkler, Sylvia: (2020): Evaluierung des NAP für seltene Erkrankungen. Gesundheit Österreich, Wien

Zl. P4/20/5195

Eigentümerin, Herausgeberin und Verlegerin: Gesundheit Österreich GmbH,  
Stubenring 6, 1010 Wien, Tel. +43 1 515 61, Website: [www.goeg.at](http://www.goeg.at)

Der Umwelt zuliebe:

Dieser Bericht ist auf chlorfrei gebleichtem Papier ohne optische Aufheller hergestellt.

# Kurzfassung

## Hintergrund/Aufgabenstellung/Fragestellung

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen 2014–2018 (Kurztitel: NAP.se) wurde im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Zusammenarbeit mit zwei beratenden Gremien, der Expertengruppe für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen, erstellt.

Der NAP.se setzt neun zentrale Themenschwerpunkte (= Handlungsfelder), die sowohl die europäischen Empfehlungen als auch die nationalen Erfordernisse im Bereich seltene Erkrankungen berücksichtigen. Der NAP.se sieht ein Monitoring sowie eine Evaluierung seiner Umsetzung vor. Vor diesem Hintergrund beauftragte das Sozialministerium die Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) mit der Evaluierung des NAP.se.

## Methode

Um den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen zu evaluieren, wurden im Zeitraum von 18. Dezember 2019 bis 3. März 2020 14 leitfadengestützte Experteninterviews (zum Teil einzeln und zum Teil in Gruppen) mit insgesamt 19 Vertreterinnen und Vertretern der Expertengruppe und der Strategischen Plattform des NAP.se geführt. Zusätzlich wurde bei derselben Personengruppe eine ergänzende Erhebung zur Evaluierung des Umsetzungsgrads der Maßnahmen des NAP.se mittels Onlinefragebogens mit dem Programm Questback durchgeführt.

## Ergebnisse

Die Interviews zeigten, dass bei einem großen Teil der involvierten Stakeholder und Expertinnen/Experten eine gewisse Unklarheit darüber herrscht, wer im Umsetzungsprozess des NAP.se welche Rolle wahrnimmt und welche Aufgaben sich daraus ergeben. Dies bezieht sich insbesondere auf die Rolle der Gremien im Umsetzungsprozess. Diese Unklarheit scheint mindestens zum Teil auf eine wenig strukturierte Kommunikation zwischen den einzelnen Gremien (NKSE, Beirat für seltene Erkrankungen, Strategische Plattform) zurückzuführen zu sein. In diesem Zusammenhang wurde auch darauf hingewiesen, dass sich daraus eine generell mangelnde Transparenz ergebe. All dies führte bei einem Teil der involvierten Stakeholder und Expertinnen/Experten zu einer gewissen Unzufriedenheit.

Die Ergebnisse der Onlinebefragung zeigten, dass ein sehr unterschiedliches Verständnis oder Wissen dahingehend besteht, welche Maßnahmen bis zu welchem Grad umgesetzt sind. Dies scheint auch mit der schon angesprochenen Kommunikationssituation zu tun zu haben. So wurde zwar in der ersten Zeit des Umsetzungsprozesses in den Sitzungen regelmäßig der aktuelle Stand der Maßnahmenumsetzung aus Sicht der Stakeholder und Expertinnen/Experten erhoben, in den letzten Jahren dürfte dies aber nicht mehr systematisch der Fall gewesen sein.

Auch die Erwartungshaltung in Bezug darauf, was der NAP.se bewirken kann und was nicht, scheint bei den verschiedenen involvierten Personen unterschiedlich gewesen zu sein.

### Schlussfolgerungen/Empfehlungen

Für die weitere Umsetzung des NAP.se können auf Grundlage der Evaluation bzw. der Beantwortung der Forschungsfragen folgende Handlungsempfehlungen abgeleitet werden:

1. Wesentlich für mehr Klarheit in Bezug auf die weitere Umsetzung des NAP.se ist eine **transparente Darstellung der Aufgaben der Gremien** des NAP.se: der NKSE, des Nationalen Büros (NB-NAP.se), des Beirats für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform.
2. In diesem Zusammenhang sollte auch geklärt werden, wer für **das Projekt- und Prozessmanagement** der weiteren Umsetzung des NAP.se zuständig ist. Im Rahmen des Projekt- und Prozessmanagements sollte dann festgelegt werden, wie der Informationsfluss zwischen den Gremien sichergestellt werden kann.
3. Um die weitere Umsetzung des NAP.se voranzutreiben, erscheint ein möglichst **breit getragener Umsetzungsplan** ein empfehlenswerter nächster Schritt zu sein. Ziel dieses Plans sollte es sein, dass allen involvierten Stakeholdern sowie Expertinnen und Experten klar ist, was möglich/realistisch ist und was nicht (inkl. Priorisierung, Terminisierung und Finanzierung).
4. In weiterer Folge sollte das **Monitoring der Maßnahmenumsetzung** – wie im Umsetzungsplan festgelegt – laufend durchgeführt werden.

# Inhalt

Kurzfassung .....	III
Tabellen .....	VI
Abkürzungen.....	VII
1 Einleitung .....	1
1.1 Hintergrund .....	1
1.2 Ziel der Evaluierung .....	1
2 Forschungsfragen .....	2
3 Methodik .....	3
3.1 Leitfadeninterviews .....	3
3.2 Onlineerhebung .....	4
4 Ergebnisse .....	5
4.1 Ergebnisse der Leitfadeninterviews.....	5
4.1.1 Interview Selbsthilfegruppen .....	5
4.1.2 Interviews Medizinische Expertinnen und Experten .....	9
4.1.3 Interview Gesundheitswesen.....	12
4.1.4 Interview Forschung .....	15
4.1.5 Interview Sozialversicherungsträger.....	18
4.1.6 Interview Krankenanstaltenträger .....	21
4.1.7 Interview Bundesländer .....	22
4.1.8 Interview Pharmazeutische Industrie.....	24
4.1.9 Interview Sozialwesen und Pflege .....	26
4.1.10 Interview Medizinrecht und Medizinethik.....	27
4.1.11 Interview Strategische Plattform .....	29
4.2 Ergebnisse Onlineerhebung.....	41
5 Beantwortung der Evaluationsfragen .....	52
5.1 Führen die Maßnahmen im NAP.se nach Einschätzung der involvierten Stakeholder zu einer verbesserten Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich? .....	52
5.2 Wie hoch ist der Grad der Maßnahmenumsetzung? Was sind die Gründe dafür, dass manche Maßnahmen umgesetzt wurden und andere nicht?.....	53
5.3 Wie sind die Einschätzungen zum Erstellungsprozess? Wurden bei der Erstellung und Durchführung des NAP.se die verschiedenen relevanten Stakeholder ausreichend einbezogen? .....	54
5.4 Wurden die wichtigsten Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Form geeigneter Maßnahmen bewältigt?.....	54
5.5 Wie sollte die weitere Umsetzung der Maßnahmen vorangetrieben werden? Wurde die Finanzierung der Maßnahmen gesichert?.....	55
5.6 Welche Lernerfahrungen können für die weitere Umsetzung der Maßnahmen abgeleitet werden? .....	55
6 Zusammenfassung/Handlungsempfehlungen .....	57
7 Anhang .....	59
7.1 Interviewleitfaden .....	59
7.2 Onlinefragebogen .....	64

# Tabellen

Tabelle 4.1:	Handlungsfeld 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem (n = 9).....	42
Tabelle 4.2:	Handlungsfeld 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen (n = 9).....	43
Tabelle 4.3:	Handlungsfeld 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen (n = 7).....	45
Tabelle 4.4:	Handlungsfeld 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene (n = 10).....	46
Tabelle 4.5:	Handlungsfeld 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen (n = 7).....	47
Tabelle 4.6:	Handlungsfeld 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltener Erkrankungen (n = 12) .....	48
Tabelle 4.7:	Handlungsfeld 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen (n = 8).....	49
Tabelle 4.8:	Handlungsfeld 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG (n = 13).....	50
Tabelle 4.9:	Handlungsfeld 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe (n = 10) .....	51



# Abkürzungen

AKH	Allgemeines Krankenhaus
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BMSGPK	Bundesministerium für Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz
bzw.	beziehungsweise
CPMS	Clinical Patient Management System / Klinisches Patientenmanagementsystem
d. h.	das heißt
DVB	Dachverband der Sozialversicherungsträger (vormals Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger – HVB)
EKO	Erstattungskodex
ERN	European Reference Network / Europäisches Referenznetzwerk
EU	Europäische Union
FFG	Forschungsförderungsgesellschaft mbH
FWF	Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung
GÖG	Gesundheit Österreich GmbH
HEK	Heilmittel-Evaluierungs-Kommission
HF	Handlungsfelder
HiAP	Health in All Policies / Gesundheit in allen Politikbereichen
HVB	Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger (nunmehr Dachverband der Sozialversicherungsträger – DVB)
ICD	International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems / Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme
Mio.	Millionen
NAP	Nationaler Aktionsplan
NAP.se	Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen
NF	Neurofibromatose
NKSE	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen
ÖGK	Österreichische Gesundheitskasse
ÖSG	Österreichischer Strukturplan Gesundheit
s. a.	siehe auch
SE	seltene Erkrankungen
SV	Sozialversicherung
u. a.	unter anderem
u. U.	unter Umständen



# 1 Einleitung

## 1.1 Hintergrund

### Ausgangslage der Evaluierung

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen 2014–2018 (Kurztitel: NAP.se) wurde im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) in Zusammenarbeit mit zwei beratenden Gremien, der Expertengruppe für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen, erstellt.

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

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

Der NAP.se sieht auch ein Monitoring sowie eine Evaluierung seiner Umsetzung vor.

## 1.2 Ziel der Evaluierung

Ziel der Evaluierung des NAP.se ist, zu untersuchen, inwiefern und in welchem Ausmaß dieser geeignet war und ist, durch eine verstärkte Vernetzung involvierter Stakeholder im Bereich seltener Erkrankungen die Prozessabläufe und Informationen für davon Betroffene zu verbessern. Primäre Nutzerinnen und Nutzer der Evaluation sind ihr Auftraggeber, sowie Akteurinnen und Akteure in Zusammenhang mit dem NAP.se, Vertreterinnen und Vertreter von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Vor diesem Hintergrund beauftragte das Sozialministerium die Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) mit der Evaluierung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen 2014–2018.

## 2 Forschungsfragen

Im Rahmen der Evaluierung sollen folgende Fragen behandelt werden:

- » Führen die Maßnahmen im NAP.se nach Einschätzung der involvierten Stakeholder zu einer verbesserten Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich?
- » Wie hoch ist der Grad der Maßnahmenumsetzung? Was sind die Gründe dafür, dass manche Maßnahmen umgesetzt wurden und andere nicht?
- » Wie sind die Einschätzungen bezüglich des Erstellungsprozesses? Wurden bei der Erstellung und Durchführung des NAP.se die verschiedenen relevanten Stakeholder ausreichend einbezogen?
- » Wurden die wichtigsten Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Form geeigneter Maßnahmen bewältigt?
- » Wie sollte die weitere Umsetzung der Maßnahmen vorangetrieben werden?
- » Wie wurde die Finanzierung der Maßnahmen gesichert?
- » Welche Lernerfahrungen können für die weitere Umsetzung der Maßnahmen abgeleitet werden?

# 3 Methodik

## 3.1 Leitfadeninterviews

Um den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen zu evaluieren, wurden im Zeitraum von 18. Dezember 2019 bis 3. März 2020 14 leitfadengestützte Experteninterviews (zum Teil einzeln und zum Teil in Gruppen) mit insgesamt 19 Vertreterinnen und Vertretern der Expertengruppe und der Strategischen Plattform des NAP.se geführt. Die Entwicklung des Interviewleitfadens (siehe Anhang) erfolgte in einem partizipativen Prozess gemeinsam mit dem Auftraggeber. Der Leitfaden beinhaltet Fragestellungen zu folgenden Bereichen:

- » Auswirkungen des NAP.se und seiner Ziel-/Maßnahmenformulierungen auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen
- » Prozess der Erstellung des NAP.se
- » Bewältigung der wichtigsten Herausforderungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Form geeigneter Maßnahmen
- » Partizipation in der Erstellung und Umsetzung des NAP.se
- » Eignung des NAP.se zur Erreichung des Ziels der Bewältigung der wesentlichen Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen mittels geeigneter Maßnahmen
- » Grundlagen der Erfolgsmessung des NAP.se
- » Finanzierung der Maßnahmenumsetzung

Anschließend wurde der Leitfaden einem Pretest unterzogen. Alle Expertinnen und Experten wurden vor dem Interview über dessen Ziel und Dauer sowie den Datenschutz aufgeklärt. Zusätzlich wurden die Expertinnen und Experten über die weitere Vorgehensweise informiert. Diese beinhaltete Informationen zur Übermittlung des Interviewprotokolls zwecks Kontrolle und Freigabe sowie die Information über eine ergänzende Onlinebefragung, die an die Expertinnen und Experten versandt wurde (s. Kapitel 3.2). Die freigegebenen Protokolle bilden eine der Grundlagen für die Analysen des Berichts.

### **Auswertung**

Die Interviewprotokolle wurden (auszugsweise) kodiert und mittels Themenanalyse (nach Froschauer/Lueger 2003) analysiert, einer Methode, die darauf abzielt, relevante Themen in den transkribierten Texten mittels schrittweiser Datenaggregation zu identifizieren, zusammenzufassen und zu strukturieren.

## 3.2 Onlineerhebung

Eine ergänzende Erhebung zur Evaluierung des Umsetzungsgrads der Maßnahmen des NAP.se erfolgte elektronisch mittels eines Onlinefragebogens mit dem Programm Questback. Hierzu wurde ein Fragebogen entsprechend programmiert und den Vertreterinnen und Vertretern der Expertengruppe und der Strategischen Plattform des NAP.se in personalisierter Form übermittelt. Die Erstellung der Links und die Zusendung der E-Mails unter Beachtung des Datenschutzes führte die Gesundheit Österreich GmbH durch. Der Versand erfolgte am 16. März 2020 an insgesamt 22 Expertinnen und Experten. Am 7. Mai und noch einmal am 20. Juni wurde ein Reminder an jene Expertinnen und Experten und Stakeholder ausgesandt, die den Fragebogen bis zu diesem Zeitpunkt noch nicht ausgefüllt hatten. Insgesamt füllten 15 Expertinnen und Experten bzw. Stakeholder den Fragebogen aus.

### **Auswertung**

Die Ergebnisse der Onlineerhebung wurden in Excel ausgewertet und tabellarisch dargestellt, wobei pro Maßnahme jeweils der Minimal-, der Durchschnitts- und der Maximalwert angeführt werden.

## 4 Ergebnisse

Die Evaluierungsergebnisse basieren auf folgenden Datengrundlagen:

1. Leitfadeninterviews (Darstellung der Ergebnisse unter Kapitel 4.1) mit Expertinnen und Experten der Strategischen Plattform und des Beirats des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen
2. Onlinebefragung der Expertinnen und Experten der Strategischen Plattform und des Beirats für seltene Erkrankungen (Darstellung der Ergebnisse unter Kapitel 4.2)

Dargestellt sind in Kapitel 4 die Meinungen der interviewten Expertinnen und Experten. Eine Zusammenführung und Analyse der Ergebnisse erfolgt in Kapitel 5, eine Ableitung von Handlungsempfehlungen in Kapitel 6.

### 4.1 Ergebnisse der Leitfadeninterviews

Die Interviews mit den Angehörigen des Beirats für seltene Erkrankungen wurden, untergliedert nach den Bereichen gemäß NAP.se (siehe Kapitel 4.1), in Gruppen oder einzeln (je nachdem, wie viele Personen im jeweiligen Bereich vertreten sind bzw. sich bereiterklärten, am Interview teilzunehmen) geführt und sind hier auch nach dieser Untergliederung dargestellt. Zusätzlich wurden insgesamt vier Interviews mit Vertreterinnen und Vertretern der Strategischen Plattform geführt, die nach den Stakeholdergruppen Bund, Länder und Sozialversicherung eingeteilt wiedergegeben werden.

#### 4.1.1 Interview Selbsthilfegruppen

An diesem Interview nahmen zwei Vertreterinnen und ein Vertreter von Selbsthilfegruppen teil, es fand am 8. Jänner 2020 statt. Zwei der Selbsthilfevertretungen waren von Beginn an in den Erstellungsprozess des NAP.se involviert, eine weitere Vertreterin war ab dem Jahr 2012 dabei. In Österreich gibt es laut Angaben der Selbsthilfevertretung rund 400.000 von seltenen Erkrankungen Betroffene, die mithin rund fünf Prozent der Bevölkerung bilden. Das bedeutet einen Bevölkerungsanteil, der grob jenem des Bundeslands Vorarlberg entspricht.

##### 4.1.1.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Die Selbsthilfegruppenvertretungen halten den NAP.se mittelbar für ein sehr bedeutsames Dokument mit einer Vielzahl wichtiger Maßnahmen. Unmittelbar zeige sich durch den NAP.se laut ihnen derzeit allerdings noch sehr wenig Wirkung. Die Implementierung sei sehr schwierig, da der

NAP.se zwar auf einer sehr guten Konzeption beruhe, jedoch kein Implementierungsplan sei. Finanz- und Budgetverantwortungen seien dort nicht ausreichend berücksichtigt.

Trotz der an sich guten Kommunikation würden laut Selbsthilfevertretung teilweise Informationen an den Beirat für seltene Erkrankungen nicht ausreichend übermittelt. Es gebe beispielsweise keinen Bericht darüber, welche Maßnahmen wie weit umgesetzt seien. Dies führe unweigerlich zu unterschiedlichem Wissen bezüglich des Umsetzungsstands des NAP.se, das bei der Selbsthilfe durch nichtkommunizierte Veränderungen zum Teil auch veraltet sei.

Vereinzelt hätten **Zielgruppen** laut Selbsthilfevertretung durch die Einrichtung von Spezialambulanzen profitiert. Ein Beispiel dafür seien z. B. Kinder mit Neurofibromatose (NF). Am wenigsten profitiert habe die Gruppe, für deren Erkrankungen es keine Expertinnen/Experten und keine Expertisezentren gibt. Die meisten Aktivitäten für Zielgruppen würden über Initiativen der Selbsthilfegruppen gesteuert – inklusive der Finanzierung von Aktivitäten über Fundraising. Es sei daher schwierig einzuschätzen, ob das Profitieren von Zielgruppen mit dem NAP.se zu tun habe.

### 4.1.1.2 Umsetzung von Maßnahmen

Der Designationsprozess (Handlungsfeld 2) ist laut Selbsthilfevertretung von vermutlich allen Punkten der bestungesetzte im NAP.se. In Hinblick auf die Alltagstauglichkeit sei der Prozess dennoch nicht gut gelaufen. In Zusammenhang mit dem österreichischen Designationsprozess könne auch von „gold plating“ (Übererfüllung von EU-Standards) gesprochen werden. Spezialistinnen und Spezialisten würden bezüglich des Prozesses zum Großteil starken Unmut hegen. Es sei zu viel Zeit dafür verwendet worden, für ein Zentrum zu kämpfen. Es zeige sich in anderen Ländern inzwischen dennoch, dass eine strenge Prüfung durchaus auch einen Sinn ergäbe. Selbsternannte Zentren, die keinen geprüften Kriterien entsprächen, würden nicht funktionieren. Langfristig sei der Prozess sicher richtig, aber vorerst habe er dem Land Österreich und damit den Patientinnen und Patienten keine Vorteile gebracht.

Im Fall der Diagnostik gebe es zwar eine adäquate Abgeltung für erweiterte Diagnosegespräche, die aber nicht in direktem Zusammenhang mit Rare Diseases stünden. Somit habe der NAP.se aus der Perspektive der Selbsthilfe bisher keine Auswirkungen auf die Diagnostik gezeigt.

### 4.1.1.3 Erstellungsprozess

Laut den Selbsthilfevertretungen sei die Einbindung der Stakeholder generell gut gemacht worden. Für die meisten Beteiligten sei der Erstellungsprozess mit einem Lernprozess verbunden gewesen. Es sei relativ zu Beginn bereits klar gewesen, dass es kein eigenes Budget geben würde. Eine Kostenschätzung wäre jedoch hilfreich gewesen. Exemplarisch und anhand eines Beispiels würden rund zehn Mio. Euro in Frankreich (dort wurde eine Kostenschätzung vorgenommen) in Österreich rund eine Mio. Euro bedeuten. Für eine Kostenschätzung seien in Österreich bisher keine Fürsprecher gefunden worden. Der Grund für den NAP.se bleibe damit ausschließlich die EU-Vorgabe. Es



habe kein Interesse gegeben, gemeinsam auf die Politik zuzugehen. Es sei auch nicht erwünscht gewesen, transparent vorzugehen. Auch die Dachorganisation habe nicht zu offen kommunizieren sollen. Die Kommunikation nach außen sei relativ intransparent gelaufen.

#### 4.1.1.4 Nichtintendierte Wirkungen

In Verbindung mit dem Designationsprozess sei laut Selbsthilfevertretung eine Sorge, dass für klinische Studien von Pharmakonzernen vermutlich nach designierten Zentren gesucht werde, wodurch die exzellente österreichische Medizin (u. a. AKH) womöglich an klinischen Studien nicht teilnehmen könne. Dies lasse sich an einem Beispiel beschreiben. Für eine klinische Studie zu Augenerkrankungen befinde sich das nächste designierte Zentrum in Bologna. Die klinische Studie finde dann nicht in Österreich am AKH statt, sondern in Bologna.

Eine besondere Herausforderung für die bestmögliche Versorgung von Patientinnen/Patienten, die an seltenen Erkrankungen leiden, sei zudem der Föderalismus. Denn selbst wenn der Bund sein Commitment bekunden würde, lägen die Entscheidungskompetenzen bei den Ländern. Dies führe laufend zu Widersprüchen.

#### 4.1.1.5 Verbesserungsvorschläge

Die größten Herausforderungen bei der Umsetzung des NAP.se lägen laut Selbsthilfevertretung in der Unklarheit, wie weit das Codierungssystem gediehen sei. Die Selbsthilfe kenne auch den Status quo hinsichtlich der Finanzierungsfrage nicht. Der Grund dafür sei, dass es keinen Implementierungsplan inkl. Budgetierung und Finanzierung gebe. Das gelte eigentlich für alle Handlungsfelder. Eine Implementierung brauche Ressourcen und ein Team (der Beirat für seltene Erkrankungen sei eben ein Beirat, deshalb gebe es dort auch keine Umsetzer/-innen). Allein ein Codierungssystem zu erstellen, sei einzelnen Personen mit nur ein paar Stunden nicht möglich. Die Implementierung sei im gesamten NAP.se nicht vorgesehen. Das sei das Grundproblem. Bisher sei die Konzentration zudem stark auf dem Thema der Designationen gelegen.

##### **NAP.se Neu**

Ein neuer NAP.se könnte eventuell durchaus auch entschlackt und entrümpelt werden, so dass Priorisierungen möglich würden. Eine komprimierte, realisierbare Version sollte dann aber auch umgesetzt werden. Wichtig wäre dabei die Erstellung eines Umsetzungsplans unter Einbeziehung der relevanten Stakeholder (der potenziellen Zahler). Der Plan müsste in die Implementierung gehen.

## **Maßnahmen**

Die Maßnahmen müssten sortiert oder gruppiert werden, in solche, die Einzelne umsetzen können, und solche, die von internationalen Prozessen abhängig sind. Der Wunsch wäre, dass die Projektleitung dazu noch mehr die Selbsthilfe einbinde. Maßnahmen müssten zudem den jeweils zeitlich angemessenen Rahmen zur Umsetzung erhalten.

Eventuell könnten mehr Anleihen beim NAP Behinderung genommen werden. Eine Vision wäre durchaus ein NAP.se mit der Relevanz des NAP Behinderung.

## **Einbindung von Stakeholdern**

In der intersektoralen Zusammenarbeit mit großen Playern liege ein hohes Potenzial für Verbesserungen in der Zukunft.

Mit dem Wissen von heute hätte man bereits damals prominent die Politik einbinden müssen. Das sei auch der Verbesserungsvorschlag. Es müssten auch proaktiv die Länder eingebunden werden. Und es müssten alle Länder mitmachen.

## **Diagnosephase- bzw. Diagnoseprozess**

Als Maßnahme fehle eine spezielle Zielsetzung betreffend eine zeitlich reduzierte Diagnose. Eines der häufigsten Themen sei die Diagnosefindung. Das Problem sei auch, dass die Betroffenen, wenn keine Diagnose vorhanden sei, auch keine geeignete Therapie erhielten.

## **Finanzierungen**

Die designierten Zentren würden eine Basisfinanzierung benötigen.

Gute Beispiele zur Finanzierung der Selbsthilfe fänden sich in anderen Ländern wie Deutschland und Frankreich. Zum Teil sei die Selbsthilfe in Deutschland über die Krankenkassen finanziert, die einen Teil ihrer Einnahmen für die Selbsthilfe zur Verfügung stellen müssten. In Frankreich laufe es zentralisierter ab, aber auch da gebe es öffentliche Finanzierung. In Österreich sei die Selbsthilfe vom Sponsoring von Pharmakonzernen abhängig – was dann wiederum zum Vorwurf gemacht werde. Dabei gehe es zwar ganz generell um die Finanzierung von Selbsthilfe, aber konkret auch um die Rare Diseases.

Da relativ zu Beginn klar gewesen sei, dass für die Umsetzung des NAP.se kein Budget vergeben werde, wäre eine Idee, das französische Modell der Kostenschätzung für Österreich zu adaptieren. Damit Ministerinnen und Minister einen Eindruck erhalten könnten, was eine Umsetzung überhaupt kosten würde, wäre eine Kostenschätzung zielführend.

## 4.1.2 Interviews Medizinische Expertinnen und Experten

An diesen Interviews nahmen insgesamt drei medizinische Expertinnen/Experten teil. Sie fanden am 18. Dezember 2019 und am 29. Jänner 2020 statt. Zwei der medizinischen Expertinnen/Experten waren von Beginn an in den Erstellungsprozess des NAP.se involviert, eine Expertin ist 2013/2014 zur Erstellung dazugestoßen. Die Besetzung war laut ihren Aussagen generell gut. Es hätten daran jedoch mehr Gesundheitsberufsgruppen teilnehmen können (z. B. Pfleger/-innen, Physiotherapeutinnen/-therapeuten, Psychologinnen/Psychologen).

### 4.1.2.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Nach Einschätzung der medizinischen Expertinnen/Experten habe der NAP.se zwar dazu beigetragen, dass die Öffentlichkeit mehr über seltene Erkrankungen erfahre, eine signifikante Verbesserung sei – auch trotz Kampagnen in den Medien oder des Tages für seltene Erkrankungen – dennoch nicht feststellbar. Würden die Maßnahmen des NAP.se wie Verbesserung der Therapien und des Zugangs dazu, rasche Diagnostik, Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfegruppen und Verbesserung der medizinischen Versorgung tatsächlich umgesetzt, wäre das ein Benefit für die Betroffenen. D. h. die Möglichkeit rascherer Diagnosen, rascherer Behandlungen und der verbesserten Vernetzung von Expertinnen und Experten berge viele Vorteile.

In Bezug auf die Zielgruppen hätten laut Aussagen der Interviewten besonders Patientinnen und Patienten der Kinderonkologie profitiert, da diese eines der ersten einschlägigen Zentren gewesen sei. Dennoch müsse festgehalten werden, dass die Vernetzung und das Engagement bereits vor dem NAP.se vorhanden gewesen seien und vor allem durch die Selbsthilfe forciert und gestützt würden.

Im Gesundheitssystem seien die Awareness und die Bewilligung von Therapien hingegen eindeutig gestiegen.

### 4.1.2.2 Umsetzung von Maßnahmen

Nach Einschätzung der medizinischen Expertinnen/Experten sei in allen neun Handlungsfeldern keine einzige Maßnahme zu 100 Prozent umgesetzt, am ehesten aber die Einrichtung eines ständigen Beratungsgremiums beim BMG.

Zur Umsetzung von **Handlungsfeld 1** bedürfte es für eine ordentliche Abbildung seltener Erkrankungen im Gesundheitssystem erst einmal eines Codierungssystems mit differenzierten Diagnose-Codes. Diese Codierung müsste den Gesundheitsdienstleisterinnen und -dienstleistern auch zur Verfügung gestellt werden. Die in Österreich nach wie vor bestehende ICD-10-Klassifizierung erlaube keine Darstellung seltener Erkrankungen.

Der Designationsprozess (**Handlungsfeld 2**) sei zwar vollzogen, unterstütze aber eine Entwicklung in Richtung Spezialisierung und nicht die Entwicklung einer gesamten Versorgungsstruktur. Die medizinisch-klinische Lösung lasse sich nur über eine gut vernetzte Struktur erreichen.

Für die Diagnostik und Therapie (**Handlungsfelder 3 und 4**) seien klare und allen bekannte Strukturen vonnöten, es solle keine Insellösungen geben. Hierfür seien Exzellenzzentren ein sehr wichtiges Tool. Die Etablierung solcher Exzellenzzentren verlaufe aber sehr schleppend. Beim Zugang zu Therapien handle es sich einerseits um medikamentöse Therapien, darüber hinaus würden dazu auch spezielle Diäten, Pflegeprodukte, Heilbehelfe (z. B. Rollstuhl), Psychotherapie etc. zählen. Diese würden auch unter den Bereich der Behandlung fallen und seien somit auch so zu deklarieren. Der angedachte österreichweite Leistungskatalog werde eventuell mit der ÖGK möglich. Eine positive Entwicklung zeige sich mittlerweile in der Landschaft der Kinder-Rehas, der Zugang habe sich dort eindeutig verbessert.

Die Forschung zu den seltenen Erkrankungen (**Handlungsfeld 5**) der jeweiligen Spezialbereiche habe es vor dem NAP.se schon gegeben. Forschungsgelder würden in Österreich jedoch zurückgehen. Österreich habe zudem zu wenige Patientinnen/Patienten für das Ausbilden von Kohorten, zu denen geforscht werden könne. Für die internationale Teilnahme an Projekten bedürfte es bereits des designierten Zentrums, um die Exzellenz zur Teilnahme an Calls zu haben. Hier fehle die Vernetzung. Die Beteiligung an internationaler Forschung sei ein Muss, und die Einbindung gerade eines kleinen Landes wie Österreich sei unumgänglich. Dennoch gebe es kein nationales Programm oder keinen finanziellen Topf mit Fördermitteln für seltene Erkrankungen. Somit seien die Zentren auf sich gestellt und würden sich selbst um Kooperationen und die Einreichung für mögliche Drittmittelgelder bemühen. Positiv in Zusammenhang mit dem NAP.se sei, dass dieser als Referenz verwendet werden könne, um die Exzellenz zu betonen.

Die Verbesserung des Bewusstseins in Bezug auf seltene Erkrankungen (**Handlungsfeld 6**) sei ein Punkt, der gelungen sei. Das liege aber nicht am NAP.se, sondern an den Möglichkeiten, häufiger und bessere Diagnosen zu stellen – dadurch steigere sich Awareness automatisch. Der NAP.se habe das zwar vorgesehen, es sei aber nicht ausreichend umgesetzt worden. Es sei ein wichtiges Handlungsfeld, worin noch einiges zu tun sei.

Die epidemiologischen Kenntnisse hinsichtlich seltener Erkrankungen (**Handlungsfeld 7**) würden noch in den Kinderschuhen stecken. Aufgabe des NAP.se wäre die umfassende qualitätsgesicherte und epidemiologische Erfassung der seltenen Erkrankungen und ihres Verlaufs. Die Epidemiologie fehle in Österreich. Zur Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse sei die Codierung das wichtigste Thema. Die wichtigen Kenntnisse wären: der Zeitpunkt der Diagnosestellung, die genaue Diagnose, der Behandlungsablauf und das Outcome.

Der Beirat für seltene Erkrankungen (**Handlungsfeld 8**) sei eingerichtet und tage regelmäßig. Seine Aufgabe sei es, den Stand der Umsetzung des NAP.se und die möglichen nächsten Schritte bzw. deren Reihenfolge auf Basis ihrer Wichtigkeit zu klären. Das Informations- und Kommunikationsthema sei optimierbar und könnte transparenter gestaltet werden. Für die Ärztinnen und Ärzte sei nicht zu erkennen gewesen, wer mit wem mit welchem Ergebnis spreche. Wie führt die Beratung

zur Umsetzung? Was der Nutzen in den letzten fünf Jahren gewesen sei, sei laut den medizinischen Expertinnen/Experten nicht klar.

Ideell sei die Anerkennung für die Selbsthilfe (**Handlungsfeld 9**) vorhanden, aber eine finanzielle Struktur für eine funktionierende Selbsthilfe sei nicht vorhanden. Selbsthilfegruppen seien ein Sprachrohr für Erkrankungen, Unterstützerinnen und Kooperationspartnerinnen für Expertenteams und seien wesentlich für die Bewusstseinsbildung hinsichtlich seltener Erkrankungen. Im Gesundheitssektor seien sie zunehmend anerkannt, dennoch hätten sie keine Stimme bei den Gesundheitskassen, in Gesundheitseinrichtungen und würden ihre Aufgaben vielfach ehrenamtlich ausüben. Ein wichtiger Hinweis sei, dass die viele Arbeitsenergie, die in den NAP.se investiert werde, irgendwann verpuffen werde, wenn sich keine Erfolge einstellen. Da sei Vorsicht geboten, das sei eine Gefahr.

### 4.1.2.3 Erstellungsprozess

Die intersektoral eingebundenen Akteurinnen und Akteure hätten laut den medizinischen Expertinnen und Experten die Sichtweisen für die Handlungsfelder zum Teil nur begrenzt eingebracht. Am meisten davon hätten die Betroffenen eingebracht. Der HVB habe sich von der Rolle als Financier eher immer wieder distanziert, was jedoch schwierig sei, da diese Rolle natürlich in der Natur der Sache liege. Die Rollen seien eher passiv gewesen und weniger aktiv. Der Finanzierungstopf für seltene Erkrankungen sei immer wieder Thema gewesen – mit Ansätzen dahingehend, dass zum Beispiel jedes Bundesland einen Topf erstellen müsse, damit jedes Bundesland auch seltene Erkrankungen im Fokus habe, auch mit einer finanziellen Berücksichtigung. Es sei regelmäßig diskutiert worden, dass die Politik und Financiers an Bord geholt werden müssten. Deshalb habe es auch keine konkreten Timelines und konkrete Maßnahmen gegeben. Letztlich sei es ein Aktionsplan, der keine **finanzielle Berücksichtigung** und keinen vorgegebenen Zeitplan habe. So sei es eher ein Leitfaden beziehungsweise eine Willenserklärung.

### 4.1.2.4 Nichtintendierte Wirkungen

Eine nichtintendierte Wirkung sei, dass Kliniken so finanziert seien, dass sie sich die Versorgung von seltener Erkrankungen Betroffener nicht leisten könnten, d. h. sie würden die Patientinnen/Patienten gar nicht wollen, weil sie sich deren Versorgung nicht leisten könnten. Obwohl die Versorgung intendiert gewesen sei, gehe diese Intention in die falsche Richtung.

### 4.1.2.5 Verbesserungsvorschläge

Nach Aussagen der medizinischen Expertinnen und Experten habe der NAP.se den Versorgungsauftrag für die Bevölkerung nicht ausreichend berücksichtigt, sondern zu sehr die Interessenlagen der Spezialistinnen/Spezialisten für besondere Krankheiten. Das habe dazu geführt, dass es nun

so etwas wie Leuchttürme mit speziellen Krankheiten gebe, aber keine Anlaufstelle für komplexe, schwierige Fragestellungen für alle Menschen. Das Ziel wäre, für alle Menschen, die egal welche unklaren Symptome oder Fragen haben, Anlaufstellen einzurichten. Es fehle eine entsprechende Versorgungsstruktur.

Der NAP.se sei generell ein sehr gutes Strategiepapier. Seine Inhalte seien nach wie vor gültig. Anhand des Strategiepapiers müsste ein Umsetzungsplan erstellt werden. Während des Erstellungsprozesses sei gewünscht gewesen, über Finanzierung nicht zu sprechen. Das sei im Erstellungsprozess immer wieder so ausgedrückt worden.

### 4.1.3 Interview Gesundheitswesen

Die Vertreterin des BMSGPK ist seit 2014 im Bereich der seltenen Erkrankungen tätig und ist im Beirat für seltene Erkrankungen sowie in der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen vertreten. In den zeitlich davor liegenden Prozess und die Erstellung des NAP.se war sie nicht involviert, hat jedoch aufgrund der Dokumentation des Entstehungsprozesses Kenntnis darüber.

#### 4.1.3.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Die Vertreterin des Bundes ist davon überzeugt, dass die Inhalte und Maßnahmen des NAP.se grundsätzlich geeignet seien, die Situation für die Patientinnen und Patienten direkt oder indirekt zu verbessern. Von diesen kämen jedoch Rückmeldungen, dass die Umsetzung des NAP.se zu langsam fortschreite und noch keine Auswirkungen spürbar seien.

In der breiten Öffentlichkeit seien Schmetterlingskinder (Kinder, die an Epidermolysis bullosa erkrankt sind) aufgrund der intensiven Bemühungen von Debra Austria bekannt. Epidermolysis bullosa sei daher *das* Beispiel für eine seltene Erkrankung. Im Gesundheitswesen und bei allen relevanten Stakeholdern sei durch die Aktivitäten im Rahmen des NAP.se das notwendige Bewusstsein dafür geschaffen worden, dass im Bereich der seltenen Erkrankungen Maßnahmen gesetzt werden müssen.

#### 4.1.3.2 Umsetzung von Maßnahmen

Der NAP.se sei als Strategie und Plan in einem konzipiert worden. Er umfasse neun Handlungsfelder mit insgesamt über 40 Zielen und 82 Maßnahmen. Pro Maßnahme seien dort die für die Umsetzung jeweils zuständigen Akteurinnen/Akteure und ein Zeitplan für die Umsetzung angeführt.

Die Umsetzung des NAP.se obliege nicht nur dem Gesundheitsministerium und der vom Ministerium an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) eingerichteten Nationalen Koordinationsstelle für

seltene Erkrankungen (NKSE) und ab 2019 dem Nationalen Büro für die Umsetzung des NAP.se (NB-NAP.se), sondern allen im NAP.se im Rahmen der Maßnahmen angeführten Institutionen.

Zu Beginn der Umsetzung habe der Beirat für seltene Erkrankungen prioritäre Maßnahmen inklusive federführend zuständiger Akteurinnen/Akteure definiert, um das Bekenntnis zur Umsetzung des Aktionsplans zu stärken und alle Akteurinnen/Akteure zu proaktiver Planung und Aktivität anzuregen. Besondere Priorität sei dem **Handlungsfeld 2 (medizinisch-klinische Versorgung)** und dabei insbesondere der **Designation von Expertisezentren** für seltene Erkrankungen zuerkannt worden, da aktuelle Entwicklungen (die Etablierung der European Reference Networks [ERN] auf EU-Ebene) bei der Umsetzung der Maßnahmen berücksichtigt worden seien, was nach wie vor der Fall sei.

Der Prozess der Designationen sei noch nicht abgeschlossen. Bisher seien neun Expertisezentren designiert worden. Die beiden ersten designierten Zentren seien auch als Vollmitglieder in den europäischen Referenznetzwerken (ERN) vertreten, beim Call der EU im November 2019 hätten sich sieben österreichische Expertisezentren um eine Vollmitgliedschaft in den ERN beworben (der Abschluss des EU-Verfahrens hat sich coronabedingt auf das Jahr 2021 verschoben). Um eine Anbindung an alle 24 ERN zu erreichen, habe das Gesundheitsministerium der europäischen Kommission weitere 41 Einrichtungen als **assoziierte nationale Zentren** gemeldet. Assoziierte Zentren hätten Zugriff auf das Clinical Patient Management System (CPMS) der ERN, d. h. sie könnten Fallbesprechungen einbringen. Somit könne Patientinnen und Patienten der Zugang zu allen 24 ERN gewährleistet werden.

Patientinnen und Patienten hätten auch bisher Zugang zu den Zentren gehabt. Mit den Designationen seien Qualitätskriterien eingeführt und sei Expertise sichtbar gemacht worden. Ein nächster wichtiger Schritt für die Versorgung sei die Vernetzung in Österreich bis in den niedergelassenen Bereich.

Für die im **Handlungsfeld 1** geforderte **Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem** sei die Einführung eines Codierungssystems (Orpha Codes) wesentlich. Vorarbeiten dazu seien geleistet worden, als Erstes solle mit der Implementierung eines Codierungssystems in den designierten Expertisezentren begonnen werden.

Das **Handlungsfeld 3** habe die Verbesserung der **Diagnostik** seltener Erkrankungen zum Ziel, dementsprechend sei dem Beirat für seltene Erkrankungen ein Konzept über Leistungs- und Qualitätskriterien für spezialisierte diagnostische Einrichtungen für SE vorgelegt worden. Es habe aber bisher keine einheitliche Zustimmung für die Akkreditierung nach ISO 15189, die Voraussetzung für Expertiselabore, erreicht werden können.

Ein wissenschaftliches Gremium für das österreichische Neugeborenen-Screening wurde eingerichtet. Das Ziel 8 des HF 3, die „Entwicklung eines österreichischen ‚Undiagnosed Diseases Program‘“ habe der Beirat für seltene Erkrankungen ursprünglich nicht priorisiert, es müsste vor einer Bearbeitung neu bewertet werden.

Aus den **Handlungsfeldern 4 (Therapie), 5 (Forschung), 6 (Wissen und Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen) und 7 (epidemiologische Kenntnisse)** seien nur einzelne Maßnahmen umgesetzt worden, da derzeit der Fokus auf dem Abschluss der Designationen liege.

Alle Maßnahmen des **Handlungsfeldes 8 (Beratungsgremien)** seien umgesetzt. Die Beratungsgremien für seltene Erkrankungen im Gesundheitsministerium seien eingerichtet, sie würden zumindest zweimal pro Jahr tagen.

Auch wenn formal die Ziele des Handlungsfeldes 8 erreicht seien, würden die Mitglieder der Gremien eine intensivere Gremienarbeit wünschen, um die Umsetzung des NAP.se voranzutreiben. Dies sei allerdings aufgrund der knappen Ressourcen schwer möglich – vor allem seit die Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) in Gestalt der NKSE nicht mehr die koordinierende Funktion übernehme und sich aus dem Bereich der seltenen Erkrankungen weitgehend zurückgezogen habe. Till Voigtländer habe mit dem Nationalen Büro für die Umsetzung des NAP.se (NB-NAP.se) diese koordinierenden Aufgaben zusätzlich zu seiner Expertentätigkeit übernommen. Aufgrund von Zeitknappheit und da das NB-NAP.se nicht über die Strukturen der GÖG verfüge, komme es zu Engpässen.

Im NAP.se würden Bereiche aufgezeigt, in denen Verbesserungen erforderlich seien, um Kranke optimal zu versorgen. Dabei handle es sich aber auch immer wieder um Bereiche, die für alle Kranken und nicht nur für jene mit seltenen Erkrankungen wichtig seien. Dies treffe auch auf das **Handlungsfeld 9 (Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe)** zu. Obwohl die Betroffenen gerade aufgrund der Seltenheit ihrer Erkrankung eine wichtige Rolle als Expertinnen/Experten dafür übernehmen, sollte die Stärkung der Selbsthilfe durch generelle Maßnahmen zur Stärkung der Selbsthilfeorganisationen/Betroffenenvertretungen erfolgen und nicht gesondert für den Bereich der seltenen Erkrankungen. Es gebe Bemühungen, Selbsthilfeorganisationen/Betroffenenvertretungen in gesundheitspolitische Entscheidungsprozesse einzubinden. Es seien hier erste Schritte gemacht, der Prozess sei jedoch noch nicht abgeschlossen.

### 4.1.3.3 Erstellungsprozess

Aus Sicht der Vertreterin des Bundes seien in den Erstellungsprozess alle relevanten Stakeholder involviert gewesen. Um zu einem Commitment aller Beteiligten für den NAP.se als Strategie und Plan für seltene Erkrankungen zu kommen, habe man sich auf eine pragmatische Lösung geeinigt und die Finanzierung ausgeklammert. Diese Vorgangsweise habe u. a. damit begründet werden können, dass z. B. bei den Designationen der Expertisezentren immer vorgesehen gewesen und auch kommuniziert worden sei, dass keine neuen Strukturen geschaffen, sondern bestehende Expertisen sichtbar gemacht werden sollten.

Das Gesundheitsministerium sei bemüht gewesen, die Entwicklung des NAP.se auf EU-weite Strategien zum Thema seltene Erkrankungen wie z. B. den Aufbau der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) definitorisch und inhaltlich abzustimmen. Durch die Übernahme von Kriterien, welche die EU für die Aufnahme von Vollmitgliedern in die ERN definiert habe, als Kriterien auch für den



Designationsprozess von Expertisezentren in Österreich sei es zu dem „strengen“ Designationsprozess gekommen, der die Sichtbarmachung herausragender Expertise zum Ziel habe. In der EU würden diese strengen Kriterien allerdings nicht mehr in diesem Maß angewandt.

#### 4.1.3.4 Nichtintendierte Wirkungen

Nicht intendiert sei gewesen, dass Österreich im Gegensatz zu anderen EU-Mitgliedstaaten, die mit einer Vielzahl von Vollmitgliedern in den ERN vertreten seien, bisher nur mit zwei Vollmitgliedern und sieben Bewerbungen am zweiten EU-Call teilhabe. Dies könne zwar einerseits als Folge der zu langsamen Umsetzung des NAP.se und insbesondere des Designationsprozesses gesehen werden, aber andererseits seien die Entwicklungen auf EU-Ebene so nicht vorhersehbar gewesen. Die Kriterien für den österreichischen Designationsprozess seien auf die ursprünglichen Kriterien der EU für die Aufnahme von Vollmitgliedern in die ERN abgestimmt. In Österreich habe man sich auf diese Kriterien und einen entsprechenden Prozess geeinigt und halte im laufenden Prozess an diesen Kriterien fest. Einige Mitgliedstaaten der europäischen Union hätten keinen Designationsprozess und seien von den ursprünglichen Kriterien – wonach ein Zentrum nur dann die Unterstützung der Gesundheitsbehörde für die Bewerbung als Vollmitglied in einem ERN erhalte, wenn es über herausragende Expertise verfüge – abgegangen. Dadurch sei es zu einem Ungleichgewicht der Anzahl der Zentren pro Mitgliedstaat gekommen, und für die Patientinnen und Patienten sei nicht sichergestellt, dass alle Zentren in einem ERN über eine herausragende Expertise verfügen.

#### 4.1.3.5 Verbesserungsvorschläge

Das Ergebnis der Evaluation solle die Basis für die weitere Vorgehensweise hinsichtlich des NAP.se sein. Insbesondere sei es erforderlich, zu den verbleibenden Maßnahmen, auch in Abstimmung mit den anderen Beteiligten, weitere Schritte auf Basis einer Priorisierung voranzutreiben.

#### 4.1.4 Interview Forschung

An diesem am 9. Jänner 2020 geführten Interview nahm ein Vertreter der Forschung teil, der von Beginn an am Erstellungsprozess des NAP.se beteiligt war. Im Beirat für seltene Erkrankungen war das Wissenschaftsministerium ebenfalls von Anfang an dabei, es gab dazu einen Nominierungsprozess. Ziel war es, Beiträge aus der Forschung zu den Handlungsfeldern zu leisten.

#### 4.1.4.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Eine sehr allgemeine Einschätzung sei laut dem Forschungsvertreter, dass der NAP.se zu einer Verbesserung führe. Allerdings sei aus Sicht der Forschung nicht klar, ob einzelne Maßnahmen wirken würden, oder Wirkungen generell dadurch entstünden, dass es den NAP.se als Aktionsplan gebe. Der Hintergrund sei, dass der NAP.se das Bewusstsein für seltene Erkrankungen erhöhe. Durch die etablierten Expertengruppen habe auch der Informationsfluss erhöht werden können.

#### 4.1.4.2 Umsetzung von Maßnahmen

Das Thema seltene Erkrankungen sei nach Einschätzung des Forschungsvertreters sichtbarer geworden (**Handlungsfeld 1**), in der Bevölkerung z. B. durch Kampagnen, indem es zu bestimmten seltenen Erkrankungen auch Werbekampagnen gebe. Damit gehe auch eine gewisse Sensibilisierung einher.

In Zusammenhang mit dem Designationsprozess (**Handlungsfeld 2**) würden die medizinischen Universitäten großes Interesse an der Einrichtung von Expertisezentren bekunden. Es habe häufig Kritik gegeben, dass der Designationsprozess sehr langwierig sei und im Vergleich mit anderen Ländern die Frage hervorrufe, ob dieser Prozess in Österreich tatsächlich zielführend sei. Die Kritik liege darin, dass potenzielle österreichische Expertisezentren den Anschluss an die europäische Vernetzung verlören, insbesondere betreffend Forschung würden sie sich ausgeschlossen fühlen. Auch in Hinblick auf eine verbesserte Versorgung sei zu fragen, ob so ein restriktiver Prozess im Sinne der Patientinnen/Patienten sei.

Von den Maßnahmen und Zielen her sei die Förderung der Forschung (**Handlungsfeld 5**) eher darauf ausgerichtet gewesen, die Informationslage außerhalb der Forschungscommunity zu verbessern. Die Informationslage der einschlägigen Community selbst sei gut, da die Forschung durch FWF und FFG (regelmäßige Newsletter, Webpages etc.) gut über die unterschiedlichen Ausschreibungen informiert werde. Es sei eher darum gegangen, dass andere Bereiche über Forschung informiert werden, und das sei über den Beirat für seltene Erkrankungen auch passiert.

Für die Praxis der Verwaltung sei positiv, dass Verwaltungseinrichtungen an einem Tisch säßen und versuchen würden, Maßnahmen umzusetzen und sich zu einigen. Der NAP.se sei ein Treiber, weil dadurch der Anstoß da sei, Entwicklungen weiterzubringen. Dadurch, dass viele Themen über die Zielsteuerung-Gesundheit gehen müssten, werde es komplex. Entscheidungen würden vorsichtig getroffen, wenn es insbesondere um Finanzierungen gehe.

### 4.1.4.3 Erstellungsprozess

Die intersektorale Zusammenarbeit sei komplex gewesen. Eine maßgebliche Herausforderung sei immer durch die Kostenfrage gegeben. Die Nationale Kontaktstelle habe in der Koordination der Umsetzung eine wichtige Rolle übernommen. Die einzelnen Themen würden durch die nationale Kontaktstelle aufbereitet und im Beirat für seltene Erkrankungen diskutiert. Die Orientierung für die Zielsetzungen sei hinsichtlich Struktur und Maßnahmen sehr stark nach den europäischen Richtlinien ausgerichtet worden. Die Zielsetzungen seien vorsichtig formuliert und stark der Realität angepasst.

Wie die Umsetzung der Maßnahmen des NAP.se messbar wäre, sei aufgrund der fehlenden Umsetzungspläne nicht formuliert. Es sei vermutlich eine bewusste, pragmatische Entscheidung gewesen, die Kostenfragen draußen zu lassen. Die Erstellung zumindest einer groben Kostenschätzung wäre aber durchaus sinnvoll.

### 4.1.4.4 Nichtintendierte Wirkungen

Der lange Designationsprozess sei sicher eine nichtintendierte Wirkung.

### 4.1.4.5 Verbesserungsvorschläge

Verbesserungsbedarf wäre darin zu sehen, sich die Frage zu stellen, ob so ein langer, restriktiver Designationsprozess tatsächlich notwendig sei. Es gehe nicht darum, dass jedes Zentrum, das behauptet, ein Expertisezentrum zu sein, auch designiert werde, aber ein pragmatischer Mittelweg wäre überlegenswert. Sinnvoll wäre eventuell auch, sich andere Länder anzusehen und die Weise, wie dort der Prozess gelöst worden sei, pragmatisch und dennoch qualitätsgesichert. Deutschland wäre so ein Land, das man sich ansehen könnte. Pragmatische Lösungen hätten auch die skandinavischen Länder.

Seltene Erkrankungen seien nach wie vor ein wichtiges Thema im Gesundheitswesen. Es wäre sinnvoll, diesen NAP.se zu aktualisieren. Aus Patientensicht wäre ein stärker forcierter Umsetzungsplan sicherlich hilfreich, allerdings sei dies in der aktuellen Gemengelage wahrscheinlich nicht sehr realistisch. Stünden ausreichend Mittel zur Verfügung, wären wahrscheinlich auch die Maßnahmen anders formuliert. Die derzeitigen Maßnahmen seien eher nach den realen Rahmenbedingungen formuliert. Verbesserungspotenzial läge auch darin, noch mehr (Überblicks-)Informationen über die aktuellen Umsetzungsstände zu erhalten, z. B. durch eine Ampelsystemdarstellung. In einem neuen NAP.se wären z. B. Zwischenberichte hilfreich.

## 4.1.5 Interview Sozialversicherungsträger

An diesem Interview nahmen zwei Vertreterinnen der Sozialversicherung teil, es fand am 12. Februar 2020 statt. Eine Vertreterin der Sozialversicherung war von Beginn an in den Erstellungsprozess des NAP.se involviert, die andere Vertreterin war ab dem Jahr 2015 dabei. Sie sehen sich als Bindeglied zwischen den Expertinnen/Experten und den Vertreterinnen/Vertretern der Selbsthilfegruppen. Eine der beiden SV-Vertreterinnen gab an, durch den NAP.se seit Jahren in Kontakt mit den Selbsthilfegruppen in diesem Bereich zu stehen und deren Ansprechpartnerin zu sein.

### 4.1.5.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Eine allgemeine Einschätzung der Wirkung der Maßnahmen des NAP.se für die Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen sei aus SV-Sicht schwierig zu beurteilen, lediglich das eine oder andere Feedback vonseiten der Expertisezentren erreiche sie.

Bezüglich der „Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der medizinischen Leistungen für SE“ sei die Situation so, dass bereits derzeit einige medikamentöse Therapien zur Behandlung seltener Erkrankungen in den Erstattungskodex aufgenommen worden seien.

Bezüglich anderer Leistungen/Therapien gölten die gleichen Kriterien für alle Versicherten, egal, ob sie an einer seltenen Erkrankung leiden würden oder nicht.

Die SV-Vertreterinnen betonen zudem, dass durch die Designation der Expertisezentren zu erwarten ist, dass bestimmte Zielgruppen profitieren könnten.

### 4.1.5.2 Umsetzung von Maßnahmen

Bezüglich **Handlungsfeld 1 (Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem)** berichten die SV-Vertreterinnen, dass derzeit im niedergelassenen Bereich keine standardisierte Diagnosekodierung erfolge (intramural ja, extramural nein). Maßnahmen in dem Bereich würden sie daher so lange für nicht sinnvoll halten, bis eine standardisierte Diagnosekodierung im niedergelassenen Bereich etabliert sei. Weiters sei die ICD-10 wohl nicht ausreichend granular, um seltene Erkrankungen adäquat abzubilden. Die ICD-11, die eine differenziertere Verschlüsselung erlauben solle, werde erst in ein paar Jahren in Kraft treten. Wichtig wäre, wenn einer Patientin / einem Patienten von einem Zentrum eine SE diagnostiziert wurde, dass deren/dessen behandelnde niedergelassene Ärztin / behandelnder niedergelassener Arzt die Diagnose des Zentrums übernehme.

Bezüglich **Handlungsfeld 2 (medizinisch-klinische Versorgung)** sei festzuhalten, dass sich die medizinische Versorgung durch die Expertisezentren teilweise zum Positiven entwickelt habe. Doch

in vielen Bereichen, z. B. in der Behandlung Betroffener in Kliniken gäbe es noch Verbesserungsbedarf. Außerdem würden sich die beiden SV-Vertreterinnen generell mehr Transparenz in der Umsetzung der Maßnahmen wünschen. Selbst als Mitglied des Beratungsgremiums / der Expertengruppe SE fehle es an relevanten Informationen.

In **Handlungsfeld 3 (Diagnostik)** habe sich einiges getan, wenn gleich immer noch „viel Luft nach oben“ bestehe. Hier sei man aber auf einem guten Weg.

Hinsichtlich **Handlungsfeld 4 (Therapie)** geben die SV-Vertreterinnen an, dass es bezüglich der Kosten von Arzneimitteln zur Behandlung von Personen mit SE sektorenübergreifenden Handlungsbedarf gebe. Konzepte für eine verbesserte Finanzierungsstrategie bei ausgewählten teuren Medikamenten müssten sowohl für den stationären als auch ambulanten Bereich entwickelt werden. Bund, Länder und SV müssten sich dazu an einen Tisch setzen.

Bezüglich des Ziels „Erstellung eines bundesweit einheitlichen Leistungskataloges für ausgewählte Heilbehelfe“ sei es so, dass dort, wo es die Möglichkeit gebe, diese in die Erstattungsliste aufgenommen würden.

Zur Umsetzung der Maßnahmen zu **Handlungsfeld 5 (Forschung)** könnten sie wenig sagen. Bei **Handlungsfeld 6 (Wissen und Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen)** sei die Selbsthilfe stark involviert und sehr aktiv. **Handlungsfeld 7 (epidemiologische Kenntnisse)** sei ein Thema der Expertisezentren. Sie – von der SV – könnten hierzu leider nichts sagen.

Wesentlich bei den **Beratungsgremien (Handlungsfeld 8)** sei aus der Sicht der SV-Vertreterinnen, dass mehr Transparenz, Kommunikation und Information in den Gremien gelebt werde. Außerdem regen sie eine Koordination der Prozesse an, diese fehle momentan komplett.

Zu **Handlungsfeld 9 (Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe)** lasse sich sagen, dass die Gründung einer österreichweiten Dachorganisation der Selbsthilfegruppen von Personen mit SE bereits umgesetzt worden sei. Wichtig sei, Rahmenbedingungen zu schaffen, die eine langfristige Finanzierung der Selbsthilfegruppen sicherstellen würden.

Die beiden SV-Vertreterinnen halten zudem fest, dass notwendige Strukturen nicht da seien. Viele Maßnahmen könnten daher nicht umgesetzt werden.

### 4.1.5.3 Erstellungsprozess

Aus Sicht der Sozialversicherungsvertreterinnen sei der Prozess eher schleppend gewesen. Die Gremien, die Zuständigkeiten und die Standorte der Gremiumstreffen hätten gewechselt. Außerdem habe es keinen durchgehenden Prozess gegeben. In diesem Zusammenhang regen die Vertreterinnen der Sozialversicherung an, Untergruppen in Erwägung zu ziehen, die sich themenbezogen mit einzelnen Maßnahmen beschäftigen. Zusätzlich bedürfe es eines klaren Prozessmana-

gements, jemandes, der koordiniere. Sie betrachten die fehlende Nachvollziehbarkeit und die fehlende Struktur als problematisch. Auch die wechselnden Ressorts für den Gesundheitsbereich seien hierbei nicht hilfreich gewesen. Wünschenswert wäre ein „durchgehender roter Faden“ seitens des Ministeriums gewesen.

Aus Sicht der Sozialversicherung waren alle relevanten Stakeholder in den Prozess der Erstellung des NAP.se eingebunden. Allerdings wäre eine verstärkte intersektorale Zusammenarbeit und Abstimmung zwischen Bund/Ländern und Sozialversicherung für die weitere Umsetzung notwendig.

#### 4.1.5.4 Nichtintendierte Wirkungen

Ob es durch den NAP.se zu nichtintendierten Wirkungen gekommen sei, können die Vertreterinnen der SV nicht einschätzen.

#### 4.1.5.5 Verbesserungsvorschläge

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

Die beiden SV-Vertreterinnen würden es begrüßen, wenn die Ziele in mittel- und langfristige Ziele unterteilt würden. Außerdem wäre es aus ihrer Sicht gut, wenn eine Priorisierung der Ziele vorgenommen würde. Sie hinterfragen, ob es wirklich sinnvoll sei, z. B. eine Diagnosekodierung für SE als Ziel im NAP.se zu verankern, wenn das momentan überhaupt nicht möglich sei, da es insgesamt im niedergelassenen Bereich keine einheitliche, durchgängige Leistungsdokumentation gebe.

##### **Umsetzungsplan**

Die beiden SV-Vertreterinnen betonen, dass es an einem konkreten Umsetzungsplan fehle. Was würden die Maßnahmen nützen, wenn es die Strukturen dafür nicht gebe bzw. diese nicht geschaffen würden. „Wohin soll die Reise gehen?“ Wenn diese Frage geklärt sei, sollten in einem nächsten Schritt die Prozesse geklärt und die Strukturen geschaffen werden. Derzeit sei es so, dass Maßnahmen „aus dem Boden gestampft werden“, aber die Finanzierung und die Strategie zur konkreten Umsetzung fehle. Eine Anregung sei deshalb, zunächst auf bestehenden Strukturen aufzubauen. Die Priorisierung der Handlungsfelder und Ziele stelle ihrer Meinung nach ein wesentliches Kriterium für einen konkreten Umsetzungsplan (Ziele, Budget, Strukturen, Verantwortlichkeiten) dar, den es derzeit nicht gebe.

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

Aus Sicht der Interviewten fehle es an Transparenz und einer klaren Kommunikation.

Zudem seien die Gremiumssitzungen (von Beginn an) unstrukturiert gewesen, und nicht alle relevanten Informationen seien kommuniziert worden. Es sei zwar oft darüber berichtet worden, welche Maßnahmen von Brüssel geplant werden, wie dies jedoch dann konkret in Österreich erfolgen solle, sei nicht ausgeführt worden. „Zweimal im Jahr wurde informiert, welche Expertisezentren zur Designation anstehen.“ Häufigere und konkretere Informationen wären wünschenswert.

Auch die Kommunikation zwischen dem Beirat für seltene Erkrankungen und der Plattform für SE werde von der SV ebenso als wenig strukturiert wahrgenommen. Die wichtigsten Botschaften würden nicht transportiert. Relevant wäre: Was geschieht wie, wo und warum?

### **Finanzierung der Maßnahmenumsetzung**

Die Finanzierung der Maßnahmen sei nie ein (großes) Thema in den Sitzungen gewesen. Zwar hätten einige Expertinnen und Experten des Beirats für seltene Erkrankungen die fehlende Finanzierung wiederholt als problematisch in den Sitzungen eingebracht, doch vonseiten des Ministeriums sei dieses Thema eher ausgeklammert worden. Ein Budget- oder Finanzplan sei bis dato nicht erstellt worden, wäre aus Sicht der SV-Vertreterinnen aber notwendig.

## **4.1.6 Interview Krankenanstaltenträger**

An diesem Interview, das am 3. März 2020 stattfand, nahm eine Vertreterin der Krankenanstaltenträger teil, die nach der Erstellung des NAP.se in den Beirat für seltene Erkrankungen eingestiegen war. Die Intensität des Designationsprozesses beschäftige sie sehr, da dieser Prozess sehr komplex und ressourcenbindend sei. Die Frage sei, ob eine Optimierung hin zu einem schlankeren Prozess möglich sei.

### **4.1.6.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen**

Die Wirkung des NAP.se sei laut der Vertreterin der Krankenanstaltenträger gut, es sei der richtige Weg. Durch die Bildung der Kompetenzbereiche sei es ein Weg zu einer Erfolgsgeschichte. Die Transparenzmachung sei der große Gewinn des NAP.se. Aus wirtschaftlicher Sicht hätten die Expertisezentren den großen Vorteil, dass dadurch die Diagnostik zielgerichteter werde und ein strukturierteres Vorgehen entstehe. Durch die Vermeidung vieler diagnostischer Irrwege würden unnötige Kosten vermieden. Die Annahme sei, dass der Irrlauf für viele Betroffene aufhöre. Inzwischen wisse man: In Salzburg, Linz und Innsbruck wird folgende Thematik behandelt, und da muss ich hin als Betroffene(r). Positiv ist sicherlich, dass der Designationsprozess auch als Motor für die Einrichtung von Zentren wirke und damit neben einem positiven Wettbewerb auch die Entwicklung von Qualitätsstandards einhergehe.

## 4.1.6.2 Erstellungsprozess

Die Idee sei die wohnortnahe Versorgung gewesen, damit sei die Finanzierung in den Hintergrund gerückt. Eventuell hätte man es auch umdrehen können: zuerst die Finanzierung klären und dann den NAP.se aufstellen. Diese Frage habe sich aber nicht gestellt. Das Thema sei grundsätzlich die Problematik des Gesundheitssystems in Österreich. Warum in unterschiedlichen Bundesländern unterschiedliche Leistungen refundiert würden, sei nicht nachvollziehbar. Es brauche eine österreichweite Lösung.

## 4.1.6.3 Verbesserungsvorschläge

Der nächste Schritt wäre auf jeden Fall, das Thema der **Finanzierung** anzugehen. Vom Pilotprojekt in einen dauerhaften Zustand überzugehen werfe die ungelöste Finanzierungsfrage auf. Ein Implementierungsplan wäre der nächste Schritt.

Folgende drei Punkte wären für die nächsten Schritte wichtig:

- » Die Finanzierung müsste geklärt und gesichert werden.
- » Der extramurale Bereich sollte stärker eingebunden werden.
- » Der Designationsprozess müsste vereinfacht und verschlankt werden.

## 4.1.7 Interview Bundesländer

An diesem am 8. Jänner 2020 geführten Interview nahm eine Vertreterin der Bundesländer teil, die von Beginn an in den Erstellungsprozess des NAP.se involviert war und deren Einbindung in den NAP.se vorwiegend über die Abgabe schriftlicher Stellungnahmen stattfand, die als Antwort auf Fragen verfasst wurden.

### 4.1.7.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Menschen mit seltenen Erkrankungen seien an sich aus Sicht der Vertreterin der Bundesländer gut versorgt. Dieser Umstand stehe jedoch nicht unbedingt mit dem NAP.se in Verbindung, sondern damit, dass technologische Innovationen in Österreich schnell abgebildet würden. Das – und nicht der NAP.se – habe Auswirkungen auf die Versorgung der Patientinnen und Patienten.



### 4.1.7.2 Umsetzung von Maßnahmen

Aus Sicht der Bundesländervertretung ist eine Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem (**Handlungsfeld 1**) nicht umgesetzt. Eine einheitliche Dokumentation sei momentan nicht möglich, und davon sei Österreich noch Jahre entfernt. Die Sichtbarmachung sei zum Teil durch das Orphan-Drugs-Netzwerk gelungen, nicht durch den NAP.se. Die medizinisch-klinische Versorgung von Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden (**Handlungsfeld 2**), sei Teil der generellen kurativen Versorgung. Generell habe sich die Situation bezüglich Rehabilitation bei Kindern verbessert, ob das auf den NAP.se zurückzuführen sei, lasse sich kaum einschätzen. Die Designationen seien die einzige sichtbare Maßnahme. Die Designationen der Expertisezentren seien ausreichend umgesetzt bzw. in Fahrt gekommen. Im Bereich der Epidemiologie (**Handlungsfeld 7**) gebe es in Österreich kaum Investitionen, dies treffe allerdings auf alle Erkrankungen zu und nicht nur auf seltene Erkrankungen. Die geschaffenen Strukturen (der Beirat für seltene Erkrankungen und die Strategische Plattform, **Handlungsfeld 8**) seien in einem hohen Maß umgesetzt. In den letzten Jahren sei es im Bereich der Selbsthilfe zu Verbesserungen (**Handlungsfeld 9**) gekommen, sie sei zudem generell wertvoll und unterstützenswert, ein erkennbarer Zusammenhang mit dem NAP.se sei allerdings nicht zu sehen.

### 4.1.7.3 Erstellungsprozess

Die Einbindung aller potenziellen Zahler hätte frühzeitig erfolgen müssen. Der NAP.se orientiere sich stark an der Versorgung im Krankenhaus, die Einbindung von Sozialhilfeträgern fehle noch immer komplett. Auch sei es wichtig, keine Parallelwelten zu schaffen: Eine „Anknüpfung an die Zielsteuerung wäre in diesem Zusammenhang sinnvoll.

Für den NAP.se fehle die Operationalisierbarkeit komplett. Es bedürfte eines Umsetzungsplans mit klaren Zielen, Zeiten und einer Finanzierung. Ein Problem sei auch, dass es keinen Prozess-Owner gebe. Die Finanzierung der Maßnahmen sei offen. Die Erstellung eines Finanzierungsplans hätte durch den Bund erfolgen (bis 2018) sollen.

### 4.1.7.4 Nichtintendierte Wirkungen

Der NAP.se und die Umsetzung der Expertisezentren können aus Sicht der Bundesländervertretung finanzielle Begehrlichkeiten seitens „selbsternannter Expertisezentren“ wecken. Dies sollte als nichtintendierte Wirkung berücksichtigt werden.

#### 4.1.7.5 Verbesserungsvorschläge

Der NAP.se sollte unter dem Licht neuer teurer Therapien, die häufig seltene Erkrankungen betreffen, neu erstellt werden. Es sei ein **Umsetzungsplan** mit klaren Zielen, Zeiten und einer **Finanzierung** sowie ein Prozess-Owner vonnöten. Eine Anknüpfung an die Zielsteuerung wäre in diesem Zusammenhang sinnvoll.

#### 4.1.8 Interview Pharmazeutische Industrie

An diesem Interview nahm ein Vertreter der pharmazeutischen Industrie teil, es fand am 9. Jänner 2020 statt. Auch wenn er nicht von Beginn an in den Erstellungsprozess des NAP.se involviert gewesen war, wurden ihm alle diesbezüglich relevanten Informationen in einer Übergabe zur Kenntnis gebracht.

##### 4.1.8.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Aus Sicht des Vertreters der pharmazeutischen Industrie sei noch zu wenig umgesetzt. Generell sei das Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen in den letzten Jahren gestiegen, davon hätten auch die Patientinnen und Patienten profitiert; dies liege aber stark an den einzelnen engagierten Personen, z. B. sei im St. Anna Kinderspital viel Eigeninitiative zu verzeichnen.

##### 4.1.8.2 Umsetzung von Maßnahmen

Österreich sei aus Sicht des Vertreters der pharmazeutischen Industrie von bundesweit einheitlichen Richtlinien (intra- und extramuraler Bereich, Länder) bezüglich der angebotenen Therapien und ihrer Erstattung von einem optimalen Zustand noch weit entfernt (**Handlungsfeld 2**).

Bei den Expertisezentren stelle sich die Frage, ob es sich um eine nachhaltige Struktur handle oder ob die Expertise an einer einzelnen Ärztin / einem einzelnen Arzt hänge. Nachhaltige Strukturen mit einer interdisziplinären Zusammenarbeit eines Ärzteteams wären in diesem Zusammenhang essenziell.

Im Bereich der Diagnostik (**Handlungsfeld 3**) wären mehr Schulungen zu seltenen Erkrankungen – auch im niedergelassenen Bereich – notwendig, insbesondere in Bezug darauf, wie die Weitervermittlung im Gesundheitssystem („Wo sollen unklare Fälle hingeschickt werden?“) zu handhaben sei. Wichtig sei, dass die ersten Anlaufstellen geschult und vernetzt würden. Auch auf standardisierte Diagnostikinstrumente sollte in diesem Zusammenhang zurückgegriffen werden. Auch eine

internationale (digitale) Vernetzung sei in diesem Zusammenhang aufgrund der niedrigen Fallzahlen sehr wichtig.

Für die Durchführung und Erstattung von Therapien (**Handlungsfeld 4**) seien keine klaren bundesweiten (bundeslandübergreifenden) Kriterien vorhanden, auch fehle es in diesem Zusammenhang an Transparenz. Wichtig wären klare Kriterien zum einen dafür, wann eine Therapie im intramuralen Bereich gezahlt werde und zum anderen dahingehend, unter welchen Voraussetzungen eine Patientin / ein Patient Anspruch darauf habe. Man könnte sich in puncto Vorgehen an Deutschland orientieren.

Innovation im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen (**Handlungsfeld 5**) werde vonseiten des Staates nicht gefördert. Es gebe natürlich schon Kooperationen, aber sie würden nicht staatlich unterstützt. Hier wäre auch eine positivere Besetzung (ein besseres Image) bereits bestehender Kooperationen wichtig.

Die Förderungen für die Selbsthilfe (**Handlungsfeld 9**) seien nicht ausreichend, andererseits gebe es Regelungen, die besagen würden, dass von der Pharmaindustrie gesponserte Selbsthilfegruppen keine staatlichen Förderungen erhalten würden. Das sei widersprüchlich. Es sollte beides möglich sein. Durch den NAP.se habe sich hier wenig geändert.

#### 4.1.8.3 Erstellungsprozess

Die Einbindung relevanter Stakeholder sei laut dem Vertreter der pharmazeutischen Industrie nicht ausreichend gewesen. Es habe zwar die Möglichkeit bestanden, Stellungnahmen abzugeben, diese seien aber nicht berücksichtigt worden. Es habe auch wenig Diskussion stattgefunden. Der Prozess sei insgesamt nicht transparent genug gewesen.

Die Maxime sei zudem von Beginn an gewesen, dass die Umsetzung ohne Budget erfolgen solle und kein zusätzliches Budget zur Verfügung stehen würde.

#### 4.1.8.4 Nichtintendierte Wirkungen

Aufgrund der geringen Wirkung des NAP.se seien auch keine nichtintendierten Wirkungen entstanden.

#### 4.1.8.5 Verbesserungsvorschläge

Die Evaluierung des NAP.se sei – auch im Sinne positiver Kommunikation – wichtig. Die Inhalte des NAP.se würden gut passen, allerdings sei er mit zu wenig Personalressourcen und zu geringen **finanziellen Ressourcen** hinterlegt. Außerdem sei der NAP.se zu wenig im Fokus der Politik und

sei von den Finanziers tendenziell gebremst worden. Detaillierte Ziele und Milestones sowie **klare Zuständigkeiten** für die **Umsetzung** und ein Zeitplan wären sinnvoll gewesen und sollten zukünftig berücksichtigt werden.

## 4.1.9 Interview Sozialwesen und Pflege

An diesem Interview nahm ein Vertreter aus der Sektion IV (Pflegevorsorge, Behinderten-, Versorgungs- und Sozialhilfeangelegenheiten) des BMSGPK teil, es Interview fand telefonisch am 15. Jänner 2020 statt. Der Vertreter wurde erst kurz vor dem Interview aufgrund des Übertritts in den Ruhestand seiner Vorgängerin in den Beirat für seltene Erkrankungen nominiert und war zum Zeitpunkt des Interviews in erst einer Beiratssitzung. Deshalb könne er einen Großteil der Fragen nicht einschätzen.

### 4.1.9.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Welche Auswirkungen der NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen hat, könne der Vertreter momentan noch nicht einschätzen.

### 4.1.9.2 Umsetzung von Maßnahmen

Er könne (noch) nicht beurteilen, inwiefern die Maßnahmen des NAP.se umgesetzt wurden.

Grundsätzlich finde er die Handlungsfelder, Ziele und Maßnahmen gut und vom Inhalt her ausreichend. Er sei auch der Meinung, dass seltene Erkrankungen mehr in den Fokus der Öffentlichkeit gerückt seien, wofür zum Teil auch der NAP.se verantwortlich sei bzw. einen Beitrag zum Meinungsbildungsprozess geleistet habe.

### 4.1.9.3 Erstellungsprozess

Auch in den Prozess der Erstellung des NAP.se sei er, wie oben beschrieben, nicht involviert, deshalb könne er das zum momentanen Zeitpunkt nicht beurteilen.

### 4.1.9.4 Nichtintendierte Wirkungen

Ob es durch den NAP.se zu nichtintendierten Wirkungen gekommen sei, könne der Vertreter von Sozialwesen und Pflege momentan noch nicht einschätzen.

#### 4.1.9.5 Verbesserungsvorschläge

Momentan enthalte der NAP.se kein Finanzierungskonzept und sei auch kein Durchführungsplan in dem Sinn, dass definiert sei, wer bis zu welchem Zeitraum für die Umsetzung der einzelnen Maßnahmen zuständig sei, auch eine klare Definition bzw. einen Zielerreichungsgrad würden die Maßnahmen zum Teil nicht aufweisen. Für eine weitere Implementierung der Maßnahmen des NAP.se wäre in einem weiteren Schritt ein solcher **Umsetzungsplan (inkl. Finanzierung)** aus Sicht des Vertreters von Sozialwesen und Pflege sinnvoll.

#### 4.1.10 Interview Medizinrecht und Medizinethik

An diesem Interview, das am 24. Februar 2020 stattfand, nahm eine Vertreterin von Medizinrecht und Medizinethik teil, die von Beginn an in den Erstellungsprozess des NAP.se eingebunden war, insbesondere bei den Zielsetzungen. Ihre beratende Tätigkeit liegt vor allem in der Medizinethik, beispielsweise in Hinblick auf Verteilungsgerechtigkeit.

##### 4.1.10.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

Aus Sicht der Vertretung von Medizinrecht und Medizinethik sei bezüglich seltener Erkrankungen ein Fortschritt in den letzten Jahren schon sichtbar. Insbesondere in Bezug auf den Informationsgrad und das Bewusstsein betreffend seltene Erkrankungen habe sich schon etwas verbessert. Die Einbeziehung der Selbsthilfegruppen sei dabei besonders wichtig und positiv.

##### 4.1.10.2 Umsetzung von Maßnahmen

Für die Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung (**Handlungsfeld 2**) seien durch die strukturellen Maßnahmen (Expertisezentren) die Voraussetzungen für die Umsetzung dieses Handlungsfeldes gegeben. Hinsichtlich spezifischer Krankheitsbilder gebe es jetzt klare Ansprechpartner (Expertisezentren), somit seien auch hier die strukturellen Voraussetzungen geschaffen worden.

Auch die Diagnostik (**Handlungsfeld 3**) habe sich durch die Expertisezentren verbessert, da es jetzt klarere Anlaufstellen gebe. Allein dadurch, dass der Zugang zur Diagnostik verbessert sei, werde auch ein Lernprozess in Bezug auf seltene Erkrankungen ausgelöst.

Viele Probleme gebe es bei nichterstattungsfähigen Leistungen wie etwa Nahrungsergänzungsmitteln, die für die Therapie (**Handlungsfeld 4**) oft notwendig seien, bei denen die Kostenübernahme jedoch ungeklärt sei.

Generell sei der Bereich der seltenen Erkrankungen in den Blickpunkt gerückt. Auch die Arzneimittelforschung (**Handlungsfeld 5**) sei vorangetrieben worden, vermutlich auch weil es sich um einen profitablen Bereich handle.

Insgesamt würden die Umsetzungen von Maßnahmen einer prozesshaften Dynamik folgen, die nicht nur auf den NAP.se zurückzuführen sei.

### 4.1.10.3 Erstellungsprozess

Im Prinzip seien aus Sicht der Vertretung von Medizinrecht und Medizinethik alle Stakeholder eingebunden gewesen, die ärztliche Seite sei allerdings sehr stark vertreten gewesen. Ein Einbeziehen Angehöriger der Gesundheits- und Sozialberufe wäre gut gewesen. Ab dem Zeitpunkt, als die NKSE eingerichtet worden sei, habe der Prozess strukturierter funktioniert. Das Ministerium habe dabei eine ausgleichende Rolle gespielt.

In der Frage der Finanzierung sei die Diskussion der Erstattung von Heil- und Hilfsmitteln, die für die Betroffenen oft sehr kostspielig seien, von den SV-Vertreterinnen und -Vertretern eher auf Distanz gehalten worden. In diesem Punkt sei die Position der Sozialversicherungsvertreter/-innen sehr starr gewesen.

Aus ethischer Sicht müsste die Finanzierung in den NAP.se aufgenommen werden. Kostenfragen außen vor zu lassen eröffne zu große Erwartungen und Spielräume in Bezug darauf, was realistisch geleistet werden könne.

### 4.1.10.4 Nichtintendierte Wirkungen

Konkrete nichtintendierte Wirkungen seien nicht aufgefallen, aber natürlich könne es passieren, dass durch Maßnahmen ein Anspruchsdenken geschaffen werde, ohne dass dies im Vorhinein beabsichtigt gewesen sei.

### 4.1.10.5 Verbesserungsvorschläge

Die Evaluierung sei ein positiver Schritt, der sichtbar mache, wie weit wir sind (bzw. nicht sind) und wo wir stehen. Daraus ergäben sich dann nächste Schritte. Interessant wäre auch, zu erfahren, wie gut die Regionalisierung funktioniere, dafür wäre es wichtig, eine Datenbasis zu schaffen. Es wäre gut, gäbe es empirische Daten über die Anlaufstellen sowie über die Verläufe. Problematisch könnte werden, wenn einzelne Zentren auf „alles“ spezialisiert sind.

## 4.1.11 Interview Strategische Plattform

### **Bund**

Der Vertreter des BMSGPK (Geschäftsführung der Bundesgesundheitsagentur) ist nicht nur Mitglied der Strategischen Plattform seltene Erkrankungen, sondern auch in den Auftraggebersitzungen präsent. In den zeitlich davor liegenden Prozess der Erstellung des NAP.se war er nicht involviert.

### **Länder**

Einer der beiden Ländervertreter wurde nach der Erstellung des NAP.se, der andere 2019 in die Strategische Plattform nominiert, weswegen beide nicht am Erstellungsprozess beteiligt waren. Eine genauere Einschätzung des Entstehungsprozesses entzieht sich daher ihrer Kenntnis.

### **Sozialversicherung**

Am Interview nahmen eine Vertreterin und ein Vertreter der SV teil. Letzterer betonte, dass er zwei Sichtweisen einbringe: Er sei in seiner Funktion als Primar auch an der Designation eines Zentrums beteiligt gewesen und sei zusätzlich beratender Arzt des Dachverbands der Sozialversicherungsträger, vormals Hauptverband. Die SV-Vertreterin, seit Mai 2017 Mitglied der Strategischen Plattform, ist überrascht, wie wenig Informationen sie seit ihrer Nominierung über die Umsetzung bekommen habe.

### 4.1.11.1 Auswirkungen des NAP.se auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen

#### **Bund**

Der Vertreter des Bundes sei davon überzeugt, dass die Inhalte und Maßnahmen des NAP.se grundsätzlich geeignet seien, die Situation für die Patientinnen und Patienten direkt oder indirekt zu verbessern. Ob die Umsetzung des NAP.se für die Patientinnen und Patienten bereits spürbar geworden sei, könne er jedoch nicht beurteilen. Dafür stehe er zu wenig in Kontakt mit den direkt Betroffenen.

Einige Zielsetzungen und Maßnahmen aus dem NAP.se würden primär die Forschungsaktivitäten fördern und seien nur indirekt für die Betroffenen von Vorteil, beispielsweise durch eine nachfolgende Anwendung verbesserter Therapie und Diagnostik. Auf diesem Wege kämen optimale Forschungsbedingungen und ein verbesserter Wissensaustausch indirekt der/dem Einzelnen zugute.

Die Aktivitäten zum NAP.se hätten darüber hinaus auch wesentlich dazu beigetragen, das notwendige Bewusstsein dafür zu schaffen, dass im Bereich der seltenen Erkrankungen Maßnahmen gesetzt werden müssen.

Er gehe davon aus, dass die Zielgruppen von den Maßnahmen im NAP.se profitieren würden. Er sei sich aber auch bewusst, dass der Prozess der Umsetzung noch lange nicht abgeschlossen sei. Zum jetzigen Zeitpunkt seien die gesetzten Maßnahmen erst teilweise bei den leistungserbringenden Institutionen angekommen, indem eine Vernetzung der österreichischen Expertisezentren als Vollmitglieder oder als assoziierte Zentren in allen 24 europäischen Netzwerken habe erreicht werden können. Dadurch sei für die Zentren in Österreich der Zugang zu Expertise auf europäischer Ebene geschaffen und ein Austausch innerhalb dieser Netzwerke ermöglicht worden. Man könne also auch diese Zentren als Zielgruppe des NAP.se sehen, die nun diese zusätzlichen Möglichkeiten hätten und davon zum Wohle der Patientinnen und Patienten profitieren würden. Inwieweit diese Aktivitäten auf europäischer Ebene tatsächlich schon zu merkbaren und flächendeckenden Verbesserungen in der Versorgungssituation für die Patientinnen und Patienten geführt hätten, könne er nicht beurteilen.

Es sei aus seiner Sicht zu berücksichtigen, dass die Patientinnen und Patienten in einem ersten Schritt (vor einer abschließenden Feststellung der Diagnose) mit unspezifischen Symptomen in lokalen Gesundheitseinrichtungen, z. B. bei den Hausärztinnen und -ärzten, vorstellig würden. Er bezweifle, dass bei diesen ersten Anlaufstellen, die zu einer raschen Diagnosestellung beitragen könnten (indem sie beispielsweise an die richtigen Diagnose- und Expertisezentren weiterverweisen würden), schon ausreichend Bewusstsein in Bezug auf seltene Erkrankungen gegeben sei. Dieser Aspekt gehöre stärker fokussiert, sodass nicht nur zwei bis drei Zentren diese Expertise hätten. Vielmehr müsse flächendeckend und auch auf dem Land bei Ärztinnen und Ärzten das notwendige Wissen vorhanden sein, dass es sich um eine seltene Erkrankung handeln könnte und durch welche Zentren und Fachexpertinnen/-experten entsprechende Abklärungen vorgenommen werden könnten.

## **Länder**

Die Wirkungen der Maßnahmen seien aus Sicht der Ländervertreter (noch) nicht wirklich messbar. Die schon etablierten Zentren würden sich jedoch gut um ihre Aufgabe kümmern, und die Auswirkungen der Maßnahmen würden daher auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen erkennbar werden. Mit dem Designationsprozess für Expertisezentren sei nun erst einmal ein Schwerpunkt gesetzt worden, der für alle nützlich sei, auch für die Betroffenen.

Vermutlich würden von den Zielgruppen diejenigen profitieren, für die es die Zentren oder Netzwerkpartner gebe. Selbsthilfegruppen und mehr Öffentlichkeitsarbeit hätten seit dem NAP.se vielleicht etwas zu mehr Bewusstsein in Bezug auf seltene Erkrankungen beigetragen, aber es lasse sich nicht beurteilen, ob dieser Effekt durch den NAP.se entstanden sei. Eventuell würden durch den NAP.se die Schmetterlingskinder stärker profitieren als Patientinnen/Patienten mit anderen seltenen Erkrankungen. Das habe aber nicht unmittelbar mit dem NAP.se zu tun. Bei anderen Erkrankungen fehle die Möglichkeit einer Einschätzung.



## Sozialversicherung

Die Wirkung des NAP.se schätzen die Vertreterin und der Vertreter der SV generell als gering ein. Die Kommunikation zwischen den Zentren habe sich aber verbessert, sie führe u. U. zu einem verbesserten Zuweisungsverhalten.

Wirkungen würden sich nur im Zusammenhang mit den Designationen zeigen, diese würden zwar zu einem höheren Aufwand für die Verantwortlichen eines Expertisezentrums führen, aber vermutlich auch zu einer besseren Kommunikation und einer strukturierten Patientenbetreuung.

Ein großer Kritikpunkt der beiden Interviewten ist, dass der Prozess der Designationen viel zu lange dauere.

Durch die Einführung von Qualitätskriterien verbessere sich unter Umständen die Betreuung der Patientinnen und Patienten.

Im niedergelassenen Bereich würden die Kosten für Orphan-Drugs steigen, es könnten – nach Einschätzung der beiden Interviewten – aber keine Rückschlüsse auf bestimmte Gruppen gezogen werden. Eine bessere Einschätzung, ob bestimmte Therapien sinnvoll sind oder nicht wäre in diesem Zusammenhang wichtig (momentan gebe es insbesondere im intramuralen Bereich keine einheitliche Vorgehensweise).

Theoretisch hätte der NAP.se das Potenzial, zu Verbesserungen beizutragen – wenn er umgesetzt würde. Auch in Bezug auf die Diagnostik könnte einiges verbessert werden (strukturiertes Vorgehen). Für die Sozialversicherung wären kompetente und dem öffentlichen Gesundheitssystem gegenüber loyale Zentren als Ansprechpartner für schwierige Entscheidungen wichtig.

## 4.1.11.2 Umsetzung von Maßnahmen

### Bund

Aus Sicht des Bundesvertreters sollte bei **Handlungsfeld 1** der Schwerpunkt nicht zu sehr darauf gelegt werden, die seltenen Erkrankungen in der Diagnoseklassifikation ICD-10 abzubilden, da dieser Klassifikationsschlüssel primär von der WHO vorgegeben werde und in den nächsten fünf Jahren durch den ICD-11 abgelöst werden solle. Er bezweifle, dass die ICD-11-Klassifikation so differenziert sein werde, dass sie alle seltenen Erkrankungen abbilde, und dass sie dies überhaupt jemals leisten könne. Es müsse aus seiner Sicht daran gearbeitet werden, die Expertisezentren mit geeigneten Dokumentationssystemen auszustatten, die einen internationalen Informationsaustausch mit anderen Zentren und mit Gesundheitsdiensteanbietern innerhalb Österreichs und im Ausland ermöglichen würden. Wenig sinnvoll sei es, komplexe Klassifikationssysteme für seltene Erkrankungen bei Hausärztinnen und -ärzten bzw. bei Gesundheitseinrichtungen unterer Ebenen zu etablieren. Dies brächte nur einen hohen administrativen Aufwand mit sich, und die Qualität der

Dokumentation wäre mit Sicherheit nicht sehr hoch. Es sei ja gerade primär Aufgabe der spezialisierten Expertisezentren, die Diagnosen korrekt zu stellen und mit geeigneten Klassifikationssystemen zu dokumentieren.

Die Kommunikation zwischen den Gesundheitseinrichtungen funktioniere über ELGA, wo die medizinischen Daten richtig erfasst werden sollten, soweit diese Daten für die weitere Behandlung bzw. auch für andere Behandlungen von Bedeutung seien.

In ELGA sollten Befunde, Nebenerkrankungen und Therapien also exakt abgebildet sein, damit Patientinnen und Patienten, wenn sie in anderen Gesundheitseinrichtungen behandelt würden, von den dort tätigen Ärztinnen und Ärzten korrekt behandelt werden könnten.

Der Bundesvertreter hat deshalb nicht die Erwartung, dass eine eigene Detaildokumentation seltener Erkrankungen aufgebaut werde, sondern dass die Fälle in ELGA gut abgebildet würden, damit Patientinnen und Patienten eine korrekt geführte, vollständige Gesundheitsakte hätten, die auch im Ausland als Behandlungsgrundlage herangezogen werden könne.

Die „Spielregeln“ für die Designationen von Expertisezentren (**Handlungsfeld 2**) sollten aus Sicht des Bundesvertreters EU-weit gleich angewandt werden. Leider sei die Situation aber sehr heterogen, denn manche Länder brächten nur – wie ursprünglich vorgesehen – die „Leuchtturmszentren“ ein, andere Länder hingegen würden alle interessierten Einrichtungen als Expertisezentren im europäischen Netzwerk zulassen. Die EU sollte dringend an einer Vereinheitlichung arbeiten, damit sich die Idee von Expertisezentren nicht ad absurdum führe. Es gebe in Österreich Kritik an der Weise, wie der Prozess hierzulande nun aufgesetzt worden sei. Dieser Prozess sei jedoch so gestaltet, wie es ursprünglich von der EU beabsichtigt gewesen sei. Die Expertisezentren müssten personell entsprechend den Kriterien ausgestattet sein und ausreichend hohe Fallzahlen aufweisen.

Mit dem derzeit laufenden Prozess der Designationen und insbesondere mit dessen zeitlicher Abwicklung sei der Vertreter des Bundes nur teilweise zufrieden. Es sei jedenfalls gut gewesen, dass der Prozess in Kooperation mit Vertreterinnen und Vertretern der Länder und der Sozialversicherung festgelegt worden sei. Damit sei das entsprechende Commitment mit den Finanziers sichergestellt. Der Prozess laufe aus seiner Sicht aber zu langsam. Derzeit gebe es erst zwei Vollmitglieder, das sei kein zufriedenstellender Status. Bis zum nächsten Call in zwei Jahren müsse der innerösterreichische Expertisezentren-Designationsprozess vollständig abgeschlossen sein. Dieses und nächstes Jahr müssten die noch offenen Designationsprozesse abgearbeitet sein. Die Zielgröße betrage aus seiner Sicht für Österreich in etwa 30 bis 40 Zentren als Vollmitglieder in den europäischen Netzwerken.

Aus Sicht des Vertreters des Bundes stelle sich die Situation zu **Handlungsfeld 3** folgendermaßen dar: Derzeit sei man gerade erst dabei, den Designationsprozess auf der obersten Ebene abzuschließen. Im nächsten Schritt müsse dringend daran gearbeitet werden, alle Gesundheitseinrichtungen in Österreich untereinander mit diesen Expertisezentren möglichst rasch zu vernetzen. Erst wenn das gelinge, könne es auch zu Verbesserungen in der Diagnostik seltener Erkrankungen kommen.

Die Situation hinsichtlich **Handlungsfeld 4** hänge derzeit teilweise stark von der jeweiligen Erkrankung, von der bereits bestehenden Vernetzung der Gesundheitsdiensteanbieter und vom vorhandenen Wissen ab. Die Frage könne man daher generell nicht beantworten. Österreich habe sicher ein hohes Versorgungsniveau und viel Expertise. Es sei daher wichtig, zu gewährleisten, dass man unabhängig vom Wohnort zu dieser optimalen Versorgung komme. Das beginne bei der Diagnostik und gehe bei der Therapie weiter. Es müsse also eine entsprechende Zugänglichkeit sichergestellt werden, damit rasch die korrekte Diagnose erkannt werde und mit der Therapie gestartet werden könne. Die Wahl einer optimalen Therapie für den jeweiligen Einzelfall könne in den meisten Fällen nur in Zusammenarbeit mit einem Expertisenzentrum bewerkstelligt werden.

Die innerösterreichische Vernetzung sei in diesem Zusammenhang ein ganz zentrales Thema, aber auch die Erfahrung aus dem Ausland sei notwendig, weil es bei seltenen Erkrankungen in Österreich meist nicht ausreichend Fälle gebe und dann ein gewisses Maß an Evidenz nur schwer erreicht werden könne. Gerade in diesem Bereich, in dem es meist auch um den Einsatz teurer Medikamente gehe, müsse man über den optimalen Einsatz dieser Medikamente gut Bescheid wissen: Wie werden diese Medikamente erfolgversprechend eingesetzt, z. B. in welchem Stadium, in welcher Intensität und bei welchen Patientinnen und Patienten?

Die Versorgung der Patientinnen und Patienten und die Finanzierung der damit verbundenen Kosten müsse – unabhängig vom Wohnort der Patientinnen und Patienten – in jedem Fall sichergestellt sein.

Am Beispiel Enzymersatztherapie sei die Belastung für Angehörige sowie Patientinnen und Patienten gut zu erkennen gewesen. Wenn dabei immer lange Wege für die Therapien zurückgelegt werden müssten, so sei das sehr aufwändig und belastend für die Betroffenen. Sei nach bestätigter Diagnose die Therapie durch ein Expertisenzentrum festgelegt und mit dieser begonnen worden, könnte auch eine Spezialistin / ein Spezialist vor Ort, auf regionaler Ebene, diese Therapie weiter fortsetzen. Natürlich müsse zuerst im Zentrum überprüft werden, wie die Therapie anschlage, und auch Nachuntersuchungen im Expertisenzentrum müssten regelmäßig gemacht werden, um die Wirkung bzw. eintretende Nebenwirkungen feststellen zu können.

Zur Umsetzung der Maßnahmen zu **Handlungsfeld 5** könne er wenig sagen.

Bei den Netzwerken und auch in der Distribution innerhalb von Österreich sei aus Sicht des Vertreters des Bundes sicher noch viel zu tun, um das Bewusstsein und das Wissen in Bezug auf seltene Erkrankungen (**Handlungsfeld 6**) breiter zu verteilen.

Zur Umsetzung der Maßnahmen zu **Handlungsfeld 7** könne er wenig sagen.

Die Umsetzung der Maßnahmen zu **Handlungsfeld 8** sei erfolgt. Die Strategische Plattform und ein Beirat zum Thema seltene Erkrankungen seien eingerichtet. Wichtig sei für den Vertreter des Bundes, dass das Ministerium näher am Geschehen sei und sich schneller informieren und austauschen könne. Der Austausch innerhalb der Gruppe solle seiner Ansicht nach intensiviert werden, um die Sichtweisen der jeweils anderen besser zu verstehen. Gute Lösungen könnten nur gefunden

werden, wenn Verständnis für andere Ansichten gegeben sei. Bei den Treffen sollten also alle ihre Positionen und Hintergründe besser und umfassender einbringen können.

Auf die Nachfrage hin, ob die Kommunikation zwischen den Gremien aus seiner Sicht gut funktioniert, antwortet er, dass er über den Beirat für seltene Erkrankungen nicht urteilen könne. Die Strategische Plattform bekomme schon hin und wieder Informationen darüber, was im Beirat für seltene Erkrankungen diskutiert werde, aber das könnte durchaus intensiver passieren, denn die Institutionen sollten gesamthaft über den Prozess Bescheid wissen. Kommt zum Beispiel die Nachricht „Der Designationsprozess hält uns nur auf“, sollte man sich extra Zeit nehmen, um die Prozesse zu kommunizieren und verständlich zu machen. Der Designationsprozess sei ja im Interesse der gemeinsamen Sache und sollte daher auch von allen Beteiligten unterstützt werden.

Die Organisationsstruktur der Gremien sei vermutlich in Ordnung, aber die Kommunikation zwischen und innerhalb der Gremien sei sicher noch ausbaufähig.

Bei den Selbsthilfegruppen (**Handlungsfeld 9**) war der Vertreter des Bundes nicht involviert, aber es gebe seines Wissens definierte Maßnahmen, um diese Gruppen zu stärken.

## Länder

Mit der Ausnahme einzelner Punkte sei noch sehr viel Arbeit zu erledigen, sei es in der Bewusstseinsbildung, der Forschung oder der Epidemiologie. Der NAP.se sei in den ÖSG aufgenommen worden. Jene Expertisezentren (**Handlungsfeld 1**), deren Designation abgeschlossen sei, seien im ÖSG abgebildet (mit Stand September 2019 insgesamt sieben). Eine weiterführende Verbesserung in der Abbildung seltener Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem dürfte jedoch noch nicht stattgefunden haben.

Die Expertise bezüglich der medizinisch-klinischen Versorgung (**Handlungsfeld 2**) sei grundsätzlich bereits vorhanden gewesen. Zusätzliche Informationen würden zu einer weiteren Verbesserung führen. Dort, wo es die Zentren gebe und sich das Personal bemühe, würden die Betroffenen profitieren. Aber ob Verbesserungen auf den NAP.se zurückzuführen sind, sei infrage zu stellen.

In Verbindung mit der Diagnostik (**Handlungsfeld 3**) habe eventuell eine Schärfung der Aufmerksamkeit durch Bewusstseinsprozesse stattgefunden. Die Diagnostik werde allgemein besser, das habe aber nicht mit dem NAP.se zu tun, sondern folge generellen Entwicklungstrends. Aufgrund des NAP.se würden sich keine Auswirkungen in der Diagnostik feststellen lassen.

Der Auftrag zur Verbesserung von Therapien und des Zugangs zu Therapien (**Handlungsfeld 4**) sei klar und vorgeschrieben. Es gebe dadurch einen klaren Auftrag. Der Zugang zu den Therapien sei eventuell insofern verbessert, als Betroffene durch die Expertisezentren klarere und mehrere Anlaufstellen hätten. Sie könnten sich an diese auch für adäquate Therapien wenden. Diese Entwicklung sei aber nicht durch den nationalen Aktionsplan bewirkt worden. Der Zugang zu Therapien sei in Österreich generell sehr gut, es gehe zukünftig eher darum, durch Forschung noch mehr Therapien zu ermöglichen.

Je mehr Ressourcen für Forschung vorhanden seien (**Handlungsfeld 5**), desto mehr werde auch geforscht. Diese Tendenz sei generell festzustellen, vor allem in der Pharmaindustrie. Die durch Forschung oft neu entstehenden Präparate seien allerdings oft sehr teuer. Diese Entwicklung sei aber ebenfalls nicht durch den NAP.se ausgelöst worden.

Das Bewusstsein in Betreff seltener Erkrankungen (**Handlungsfeld 6**) dürfte sich tendenziell verbessert haben. Mittlerweile werde über seltene Erkrankungen diskutiert, auch innerhalb der Bevölkerung. Das Bewusstsein sei gestiegen, auch die Recherchemöglichkeiten durch das Internet hätten dazu beigetragen. Auch wenn man hier noch eher am Anfang stehe, werde es doch besser. Durch den NAP.se komme das Thema der seltenen Erkrankungen stärker in der Öffentlichkeit vor, auch wenn sich nicht unterscheiden lasse, ob die erhöhte Awareness durch den NAP.se oder durch das öffentliche Interesse entstanden sei.

Die Beratungsgremien (**Handlungsfeld 8**) seien eingerichtet – aus Sicht der strategischen Plattform auf passende Art. Knappe Ressourcen würden sich jedoch als Problem erweisen, da es bei notwendigen Tätigkeiten häufig zu Engpässen komme.

Die Anerkennung der Selbsthilfe könnte gesteigert werden (**Handlungsfeld 9**). Es gebe einzelne Selbsthilfegruppen (z. B. DEBRA), die gut aufgestellt und in der Öffentlichkeit präsent seien, andere Selbsthilfegruppen seien wiederum nicht präsent und/oder nicht mit Ressourcen ausgestattet. Die Situation der Selbsthilfe hänge immer von einzelnen aktiven Personen ab. Eine Anerkennung der Selbsthilfegruppenarbeit durch den NAP.se sei nicht erkennbar.

## Sozialversicherung

Zum **Handlungsfeld 1** sei zu sagen, dass es generell keine Diagnosekodierung im niedergelassenen Bereich gebe, eine solche wäre als mittelfristiges Ziel sehr wichtig. Der DVB setze sich dafür ein. Bis jetzt sei eine solche Kodierung aber nicht umgesetzt worden.

Momentan sei den beiden Interviewten keine strategische Zielsetzung zu **Handlungsfeld 2**, z. B. wie viele Expertisezentren zu welchen Erkrankungen es geben solle, bekannt, dies wäre aber wesentlich für eine zielgerichtete Versorgung. Aus Sicht der Sozialversicherung könnten Expertisezentren sowohl unter wissenschaftlichen als auch wirtschaftlichen Gesichtspunkten die beste Versorgung zur Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen bieten. Aus diesem Grund wären dafür klare Zielsetzungen und Indikatoren wesentlich.

In den Expertisezentren selbst gebe es noch Verbesserungspotenzial in Bezug auf die Kommunikation und eine Einbindung anderer Disziplinen. Wesentlich wäre eine ganzheitliche Betreuung (Physiotherapie, Heil- und Hilfsmittel, Ernährungsberatung), die Expertisezentren könnten hier Vorreiter sein, und das Gesundheits- und Sozialsystem müsste diesbezügliche Maßnahmen umsetzen.

Problematisch sei zum Teil auch, dass sich manche Spitäler bewusst zu Beginn nicht als Expertisezentren beworben hätten (z. B. AKH) und andere in dieser Hinsicht aktiv würden, deren Qualifikation jedenfalls noch überprüft werden müsse.

Gemäß der SV-Vertreterin und dem SV-Vertreter seien die Ziele und Maßnahmen zu **Handlungsfeld 3** nicht umgesetzt, es habe zwar eine positive Entwicklung in diesem Bereich gegeben, die aber nichts mit dem NAP.se zu tun habe.

Aus Sicht der beiden Interviewten seien auch die Ziele und Maßnahmen zu **Handlungsfeld 4** nicht umgesetzt. Im intramuralen Bereich seien die Vorgangsweisen in Hinblick auf die wissenschaftliche Bewertung und die Erstattung von Therapien nicht gut (nicht einheitlich und intransparent) geregelt, im extramuralen Bereich sei die Bewertung und Erstattung von Medikamenten österreichweit einheitlich durch das EKO-(Erstattungskodex-)Verfahren und die HEK-(Heilmittel-Evaluierungs-Kommission-)Empfehlung geregelt. Wichtig wäre ein ähnlicher Prozess für den intramuralen Bereich (unabhängig von den Expertisezentren). Da es bisher nur wenige designierte Zentren gebe, seien für die optimale Versorgung von Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden, sicher mehr Zentren und ein beschleunigter Designationsprozess erforderlich.

Zu **Handlungsfeld 5** geben die SV-Vertreterin und der SV-Vertreter an, dass die Koordinationsstelle (NKSE) immer gegen Forschung argumentiert habe. Der HVB habe (im Rahmen der Strategischen Plattform) Forschung als ein Priorisierungskriterium in den Designationsprozess hineinmoniert. Es würden aber nach wie vor detaillierte Informationen zur Priorisierung der Zentren fehlen. Eigene Aktivitäten in klinischer Forschung (Übersicht über die eigenen Prozesse und Kenntnisse der Ergebnisse) seien ein wichtiger Beitrag zur Qualitätssicherung. Ohne Kenntnis und kritische Bewertung der neuesten Literatur sei eine Berücksichtigung des Fortschritts nicht möglich und es bestehe eine zu große Abhängigkeit von der anbietenden Industrie und aktuellem Lobbying.

Aus Sicht der beiden Interviewten seien die Ziele und Maßnahmen zu **Handlungsfeld 6** nicht umgesetzt. Die Wahrnehmung sei zwar durch Orphan-Drugs und auch durch das Lobbying der Pharmaindustrie gestiegen, aber nicht durch den NAP.se.

Zur Umsetzung der Maßnahmen zu **Handlungsfeld 7** könnten sie wenig sagen.

Zu **Handlungsfeld 8** haben sie folgende Anmerkungen: Die Kommunikation innerhalb und zwischen den beiden Gremien sei alles andere als ideal. Die Rolle der NKSE sei nach wie vor unklar. Auch dazu, was die Aufgaben der Strategischen Plattform und jene des Beirats für seltene Erkrankungen und die Erwartungen an deren Mitglieder seien, gebe es keine Informationen.

Bezüglich **Handlungsfeld 9** äußerten sich die SV-Vertreterin und der SV-Vertreter folgendermaßen: Die Pro-Rare-Vertreter/-innen hätten einen regelmäßigen Austausch mit dem Dachverband und seien mittlerweile auch in einigen Gremien vertreten (z. B. Patientenanwaltschaft in der HEK). Das sei ein laufender Prozess. Ein Problem sei, dass Selbsthilfegruppen oft von der Pharmaindustrie unterstützt würden. Deshalb wäre eine öffentliche Finanzierung anzudenken. Dies sei grundsätzlich eine politische Frage: Wolle man Patientinnen und Patienten beteiligen, müsse auch die Finanzierung sichergestellt werden.

Hier wäre die Betrachtung internationaler Beispiele, wie in anderen Ländern mit Patientenvertretungen (Compliance) umgegangen werde, wichtig. Interessant erscheine beispielsweise der Umgang damit in Schweden.

### 4.1.11.3 Erstellungsprozess

#### **Bund**

Der Vertreter des Bundes war in die Erstellung des NAP.se nicht involviert und ist erst dazugekommen, als es um die Umsetzung ging. Er habe aber nicht das Gefühl, dass hinsichtlich der Ziele und Maßnahmen etwas zu viel sei oder abgehe. Er habe keine Kenntnis darüber, ob die Finanzierung der Maßnahmen beim Erstellungsprozess des NAP.se in irgendeiner Weise berücksichtigt worden sei.

#### **Länder**

Die Zusammensetzung des Beirats für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform mit den verschiedenen Sichtweisen sei laut den Ländervertretern gut gelungen. Dass alle Aspekte berücksichtigt sind, sei gewährleistet. Es falle allerdings auf, dass manchen Stakeholdern nicht klar sei, dass die zwei Ländervertreter nicht nur das jeweilige, sondern alle Bundesländer vertreten.

Die Finanzierung sei ein eigenes Thema, das bereits bei der Erstellung hätte berücksichtigt werden müssen.

#### **Sozialversicherung**

Aus Sicht der SV-Vertreterin und des SV-Vertreters seien in den Erstellungsprozess alle relevanten Stakeholder involviert gewesen. Allerdings sähen sie in puncto Umsetzungsprozess ein generelles Problem: Es fehle der politische Wille, bzw. sei er fraglich. Das erkläre auch, weshalb die Finanzierung von Maßnahmen immer ausgeklammert werde. Die politischen Entscheidungsträger/-innen hätten sich im Vorhinein überlegen müssen, ob man den NAP.se und seine Umsetzung wirklich wolle oder nicht.

### 4.1.11.4 Nichtintendierte Wirkungen

#### **Bund**

Ob es durch den NAP.se zu nichtintendierten Wirkungen gekommen sei, könne der Vertreter des Bundes nicht einschätzen.

#### **Länder**

Laut den Ländervertretern sei eventuell ein nichtintendierter Wettbewerb innerhalb der (potenziellen) Zentren entstanden – auch auf europäischer Ebene. Das Entstehen von Expertisezentren in der Peripherie, in denen Expertinnen und Experten mit sehr engen Interessengebieten angesiedelt

sein, sei nicht sinnvoll. Die Designation für ein Expertisezentrum werde eher jene Einrichtungen anziehen, die sich dadurch Budgetmittel erhoffen würden (z. B. Neugründungen von Privatinis). Bereits etablierte medizinische Einrichtungen, die grundsätzlich ohnehin ein Expertisezentrum seien, würden sich kaum bemühen, auch noch ein zusätzliches Label als Expertisezentrum zu erhalten. Einerseits seien sie bereits ein Expertisezentrum und andererseits könnten mit dem offiziellen Label auch Geldforderungen einhergehen.

Nichtintendiert könnte auch sein, dass eventuell Fallzahlen zu seltenen Erkrankungen in unangemessener Weise erhöht würden. Zentren könnten geneigt sein, mehr Patientinnen/Patienten eine seltene Erkrankung zu diagnostizieren, um auf notwendige Fallzahlen zu kommen. Die Definition einer seltenen Erkrankung sehe bis zu fünf Betroffene unter 10.000 Menschen vor. Beispiel: Im Fall der Lateralsklerose (ALS) seien aber bereits 5,2 Menschen von 10.000 betroffen, die Lateralsklerose werde dennoch als seltene Erkrankung gelistet. Für eine bessere Regelung müsste ein Korridor eingezogen werden.

### **Sozialversicherung**

Viele Zentren glauben der SV-Vertreterin und dem SV-Vertreter zufolge, dass sie durch die Designationen mehr Ressourcen bekämen und seien, da dies nicht vorgesehen sei, enttäuscht. Es bestehe – nach Einschätzung der beiden Interviewten – auch die Gefahr, dass assoziierte Zentren und Expertisezentren gegeneinander „ausgespielt“ würden. Wünschenswert wäre eine Zusammenarbeit – und nicht eine Konkurrenzsituation.

## **4.1.11.5 Verbesserungsvorschläge**

### **Bund**

**Weitere Umsetzung der Maßnahmen:** Es erschiene dem Vertreter des Bundes wesentlich, für die noch nicht abgeschlossenen bzw. für die noch ausstehenden Maßnahmen entsprechende Priorisierungen mit Zeitplänen und Meilensteinen über mehrere Jahre festzulegen.

**Kommunikation und Transparenz:** Der Vertreter des Bundes betont, dass an der Kommunikation gearbeitet werden müsse, um die derzeit bestehende Unzufriedenheit mit der Umsetzung des NAP.se zu reduzieren. Wenn man klare Vorstellungen habe, wie man das angehen möchte, müsse man auch das Ziel definieren und entsprechend kommunizieren. Und es müsse auch im Voraus kommuniziert werden, welche Maßnahmen beispielsweise in den nächsten drei Jahren nicht umgesetzt werden könnten. Damit könne vermieden werden, dass unausgesprochene Erwartungen bestünden, die letztlich nicht erfüllt würden.

Verbesserungspotenzial läge also darin, mehr Transparenz bei bereits durchgeführten und noch geplanten Aktivitäten zu schaffen und klare Prioritäten zu setzen. Auch die Kriterien für die Prioritätensetzung – zum Beispiel dass eine Maßnahme technisch schneller realisierbar sei oder man



international ein Vorbild habe, an dem man sich orientieren könne – müssten klar kommuniziert werden.

**Finanzierung der Maßnahmenumsetzung:** Es gehe in diesem Zusammenhang auch um personelle und zeitliche Ressourcen, welche mit den Maßnahmen verbunden werden müssten. So benötige auch die Bereitstellung personeller Unterstützung eine gewisse Zeit (z. B. um entsprechendes Wissen zu generieren). Es müsse daher gut überlegt werden, mit welchen Ressourcen welche Maßnahmen in welchem Zeitrahmen tatsächlich umgesetzt werden könnten. Dabei dürfe es auch zu keiner Überforderung der Beteiligten kommen. Natürlich bedürfe eine Umsetzung auch einer gewissen finanziellen Ressource und dabei entstehe zwischen den Themen eine gewisse Konkurrenz. Man müsse am Beginn von Maßnahmen auch sicherstellen, dass eine längerfristige kontinuierliche Ressource und die erforderlichen Partner für die Umsetzung vorhanden seien. Andernfalls seien die Umsetzungen von Maßnahmen nicht nachhaltig.

Finanzielle Mittel seien dabei nicht das einzig Maßgebliche, man brauche auch Akzeptanz der Betroffenen, und die Zielgruppen müssten die intendierte Zielsetzung geplanter Maßnahmen verstehen können. Des Weiteren müsse auch auf politischer Ebene das erforderliche Verständnis da sein, damit Maßnahmen auch von der Politik vertreten und unterstützt würden. Dafür sei ausreichend Zeit einzuplanen.

Aus anderen Projekten im Zielsteuerungsbereich wisse er, dass es wichtig sei, dass der Umsetzungsprozess nachhaltig gestaltet sei, und „keine Einmalaktion, bei der irgendwelche Maßnahmen umgesetzt würden, die dann fünf Jahre später schon wieder vergessen seien.“

**Designationsprozess:** Der Vertreter des Bundes sieht es kritisch, dass der Designationsprozess für die Expertisezentren nun schon viele Jahre dauere. Aus seiner Sicht müsste dieser Prozess nun so rasch als möglich abgeschlossen werden, um in weiterer Folge die innerösterreichische Vernetzung und den innerösterreichischen Wissensaustausch flächendeckend zu forcieren. Aus seiner Sicht sollten die Designationen innerhalb der nächsten zwei Jahre abgeschlossen sein, wobei er als Zielwert circa 30 Expertisezentren in Österreich nennt.

## Länder

Der NAP.se sei in Ordnung. Es wäre aber wichtig, seinen Zweck bzw. sein strategisches Ziel und seine konkrete Umsetzung zu unterscheiden. Hinter dem NAP.se stehe viel Engagement einzelner Akteurinnen und Akteure. Laut Ländervertretung würden im NAP.se jedoch klare Kriterien fehlen, an denen Erfolge gemessen werden könnten. Ziele müssten „SMART“ sein. Eine Umsetzung bedürfte klarer messbarer Indikatoren. Dabei sei zu berücksichtigen, dass die Anzahl von Maßnahmen und Indikatoren in ihrem Umfang auch bewältigbar sein müsse.

Im Fall der Finanzierung komme es auch darauf an, dass teure Therapien die richtigen Personen erhalten würden. Es würden 8000 Erkrankungen oder noch mehr existieren, diese müssten zusammengefasst und geclustert werden. Es gehe dabei um die Haltung gegenüber seltenen Erkrankungen allgemein, und nicht um eine stichwortartige Aufzählung, die zu allen Erkrankungen pas-

sen würde. Expertisezentren rund um einzelne interessierte Personen aufzubauen und nicht nachhaltig zu implementieren sei im Fall Österreichs nicht sinnvoll, es würden eher zwei Zentren genügen anstatt fünf. Leider werde allgemein meistens ein Einzelfall herausgenommen, beispielsweise ein Sportler, der eine Querschnittslähmung erleide, man wecke damit das öffentliche Interesse. Plötzlich sei die Krankheit in aller Munde, weil es engagierte Eltern gebe. Das habe aber nichts mit einer nationalen gesundheitspolitischen strategischen Steuerung zu tun. Andere Erkrankungen seien genauso förderungswürdig. Es müsse kommuniziert werden, dass für seltene Erkrankungen der Aufwand höher sein könne und die Finanzierung entsprechend angepasst werden müsse.

Im Fall der Selbsthilfe wäre zudem eine geregelte unabhängige Finanzierung eine Lösung, damit sich Selbsthilfegruppen bzw. -organisationen nicht länger ausschließlich durch Spendengelder finanzieren müssten.

## Sozialversicherung

**Finanzierung der Maßnahmenumsetzung:** In den Diskussionen in der Strategischen Plattform sei immer wieder festgehalten worden, dass durch den NAP.se keine zusätzlichen Kosten entstehen dürften. Kosten sind an sich ein großes Thema im Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen. Die Sozialversicherung hätte schon Interesse an einer Auseinandersetzung mit der Kostenthematik, da durch innovative Medikamente hohe Kosten entstünden, es aber wichtig sei, dass nur Therapien mit hoher Evidenz bezüglich der Wirksamkeit und der Sicherheit erstattet würden.

**Rolle der NKSE im Umsetzungsprozess:** Aus Sicht der SV-Vertreterin und des SV-Vertreters sei der Prozess der Umsetzung von Beginn an mangelhaft aufgesetzt gewesen. Es sei nicht klar, wer für die Koordination der Umsetzung zuständig sei. Grundsätzlich sollte das laut den beiden Interviewten die NKSE machen. Die Kommunikation innerhalb und zwischen den beiden Gremien sei aber alles andere als ideal. Die Rolle der NKSE sei nach wie vor unklar. Der absolute Schwerpunkt liege auf den Designationen. Ziel der NKSE sollte es sein, möglichst viele betroffene Menschen zu unterstützen und nicht den Prozess zu hemmen. Die internationale Vernetzung, für die zum Teil die NKSE sorgt, sollte an deren Stelle den Expertisezentren obliegen. Der Schwerpunkt der NKSE sollte stattdessen auf nationalen Aktivitäten (Koordination der Umsetzung der Maßnahmen) liegen.

**Rollen der Strategischen Plattform und des Beirats für seltene Erkrankungen:** Wesentlich wäre eine klare Festlegung der Rollen und Aufgaben der beiden Gremien sowie der Erwartungen an ihre Mitglieder.

**Ganzheitliche Betreuung:** Wesentlich wäre eine ganzheitliche Betreuung (Physiotherapie, Heil- und Hilfsmittel, Ernährungsberatung) von Menschen mit seltenen Erkrankungen, die Expertisezentren könnten hier Vorreiter sein. Das Sozial- und das Bildungssystem seien momentan überhaupt nicht in den NAP.se integriert (im Sinne von „Health in all Policies“), dies wäre für die Lebensrealität der Betroffenen aber sehr wichtig. In diesem Zusammenhang sei eine Befragung der Selbsthilfegruppen eine zweckdienliche Anregung (Stichwort: kreativerer Zugang, z. B. in Hinblick auf die ganzheitliche Betreuung der Betroffenen und ihrer Familien bzw. Angehörigen).

**Designationen:** Aus Sicht der beiden Interviewten wäre ein weniger aufwändiges und dadurch schnelleres Designationsverfahren wichtig, ebenso klare Zielsetzungen bezüglich der Anzahl angestrebter Expertisezentren und der Frage, welchen Erkrankungen diese gewidmet sein sollten.

**Umsetzungsplan:** Momentan fehle es an klaren Zielsetzungen und Indikatoren, auch die Zielsetzung der Koordinationsstelle sei nicht klar. In Bezug auf die Umsetzung fehle ein klares Commitment. Wichtig wären für die Umsetzung, in einem nächsten Schritt eine Priorisierung der Maßnahmen und dann ein schrittweises Vorgehen mit klaren Zuständigkeiten und eine regelmäßige Evaluierung. Vonseiten der SV bestehe Interesse an einer Umsetzung des NAP.se, allerdings wäre dafür ein gemeinsamer politischer Wille aller für das Gesundheitssystem zuständigen Stellen (Bund, Länder, SV) erforderlich. In diesem Zusammenhang wäre auch ein zielgerichteter Umgang mit innovativen (teuren) Medikamenten wichtig.

## 4.2 Ergebnisse Onlineerhebung

Im Onlinefragebogen wurde der Umsetzungsgrad aller 82 Maßnahmen auf einer Skala von null bis zehn (0 % – 100 %) erfragt. Zu Beginn jedes Handlungsfeldes wurde immer abgefragt, ob die/der Befragte dazu eine Einschätzung treffen könne. Wenn sie/er dies mit Nein beantwortete, wurden die Maßnahmen zu diesem Handlungsfeld übersprungen. Deshalb fällt die Anzahl der Antworten pro Handlungsfeld jeweils unterschiedlich aus. Im Folgenden werden die Ergebnisse der Onlinebefragung für jedes Handlungsfeld dargestellt.

In Tabelle 4.1 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 1 (Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem) dargestellt. Wie aus der Tabelle ersichtlich, schätzen die befragten Expertinnen und Experten bzw. Stakeholder den Umsetzungsgrad dieses Handlungsfeldes eher niedrig ein. Bei keiner der Maßnahmen liegt der Durchschnittswert über 50 Prozent, und keine(r) der Befragten hat bei einer der Maßnahmen angegeben, dass diese vollkommen (100 %) umgesetzt sei.

Tabelle 4.1:

Handlungsfeld 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem (n = 9)

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1: Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in allen Expertisezentren (Typ A, Typ B und Typ C) sowie in weiterer Folge optionale Ausdehnung auf andere Versorgungsstufen</b>				
1	Mitarbeit bei der Entwicklung eines Kodierungssystems für SE			
	a) Veranstaltung eines Workshops zur Kodierung mit nationalen und deutschen Expertinnen/Experten	19 %	0 %	60 %
	b) Folgeschritte werden im Anschluss an den Workshop definiert.	17 %	0 %	50 %
2	Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in Expertisezentren (Typ A, Typ B, Typ C; vgl. HF 2, Punkt 2.2.1)	10 %	0 %	40 %
3	Prüfen der möglichen Ausweitung der Dokumentation (Kodierung) für SE auf Bereiche außerhalb der Expertisezentren (andere Spitäler, niedergelassener Bereich)	4 %	0 %	30 %
<b>Ziel 2: Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der medizinischen Leistungen für SE</b>				
4	Prüfen, ob die derzeitigen Abrechnungs- und Honorierungskataloge das Leistungsgeschehen in Zusammenhang mit SE in ausreichendem Maße abbilden	18 %	0 %	40 %
5	in Abhängigkeit vom Ergebnis der Maßnahme 4, Adaptieren der entsprechenden Abrechnungs- und Honorierungskataloge zur Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der Behandlung von SE in allen Versorgungsbereichen	15 %	0 %	40 %
<b>Ziel 3: Einführung einer persönlichen Informationskarte für Patientinnen/Patienten mit SE</b>				
6	Erstellen eines Konzepts zur Einführung einer Patienteninformationskarte	29 %	0 %	80 %
7	konsekutiv: Entwickeln einer Onlineplattform für Behandlungs- und Notfalleitlinien für definierte Gruppen von SE	7 %	0 %	30 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.2 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 2 (Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen) dargestellt. Auffällig ist hier die zum Teil sehr unterschiedliche Einschätzung hinsichtlich des Umsetzungsgrades (häufig 0 % bis 100 %). Bei Ziel 2 (Designation spezialisierter Zentren für definierte Gruppen von SE, die sich hinsichtlich ihres Anforderungsprofils und Leistungsspektrums in drei Versorgungsstufen untergliedern) ist ein Großteil der Befragten der Meinung, dass die Maßnahmen zu diesem Ziel umgesetzt bzw. zum Großteil umgesetzt sind (alle Durchschnittswerte liegen hier bei über 50 %). Dies deckt sich auch mit den Ergebnissen der Interviews, in denen häufig angeführt wurde, dass bei der bisherigen Umsetzung ein Schwerpunkt auf die Designationen gelegt worden sei. Bei den Maßnahmen zu den anderen Zielen (Ausnahme: Maßnahme 24) ist der Umsetzungsgrad nach Einschätzung der Befragten offensichtlich nicht so hoch (hier liegen alle Durchschnittswerte unter 50 %).

Tabelle 4.2:

Handlungsfeld 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen (n = 9)

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1: Zusammenfassung der einzelnen SE zu medizinisch sinnvollen Krankheitsgruppen auf Basis gemeinsamer klinischer, differenzialdiagnostischer, therapeutischer und/oder pathophysiologischer Merkmale sowie Definition der interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen in der (medizinischen und sozialen) Versorgung von Menschen, die an Erkrankungen in diesen Gruppen leiden</b>				
8	Fortsetzen und Abschließen der Arbeiten zur Gruppierung von SE (Zusammenfassen der einzelnen Erkrankungen zu medizinisch sinnvollen Gruppen)	43 %	0 %	100 %
9	Fortsetzen und Abschließen der Arbeiten zur Zuordnung der einzelnen SE zu (hauptverantwortlichen) Organ- bzw. Querschnittsfächern	38 %	0 %	90 %
10	Fortsetzen und Abschließen der Erfassung interdisziplinärer und multiprofessioneller Anforderungen bei einzelnen SE / Gruppen von SE	25 %	0 %	70 %
11	regelmäßige Überprüfung/Aktualisierung der Gruppierung von SE sowie der Definition interdisziplinärer und multiprofessioneller Anforderungen bei SE / Gruppen von SE	18 %	0 %	70 %
12	öffentliche Information zur Gruppierung von SE (z. B. Website; s. a. Maßnahme 19)	16 %	0 %	70 %
<b>Ziel 2: Designation spezialisierter Zentren für definierte Gruppen von SE, die sich hinsichtlich ihres Anforderungsprofils und Leistungsspektrums in drei Versorgungsstufen untergliedern</b>				
13	Verankerung der generellen Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ-A-, Typ-B- und Typ-C-Zentren in geeignetem Planungsinstrument (vgl. Anhang 4.3.2, 4.3.3 und 4.3.4)	62 %	0 %	100 %
14	Ausarbeiten der spezifischen Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ-B- sowie konsekutiv Typ-C-Zentren für vorgegebene Gruppen von SE; Verankerung der Kriterien in geeignetem Planungsinstrument	73 %	0%	100 %
15	Entwicklung eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für Typ-A-, Typ-B- und Typ-C-Zentren; Abstimmung mit korrespondierenden Verfahren auf EU-Ebene	74 %	0%	100 %
16	Definition einer Designationsstelle; Definition einer koordinierenden Stelle zur technischen Administration des Bewerbungsverfahrens (s. a. Maßnahme 17)	73 %	0%	100 %
17	Durchführung von (Top-down- und Bottom-up-)Bewerbungsrunden und Designation von Typ-B-, Typ-C- sowie konsekutiv Typ-A-Zentren	56 %	0 %	100 %
18	öffentliche Information zu den designierten spezialisierten Zentren (z. B. Website)	53 %	0 %	100 %
19	Workshop zur Entwicklung von Indikatoren für das Messen der Qualität der Patientenversorgung sowie zur Entwicklung von Verfahren für entsprechende Ergebnismessungen; Abstimmung mit vergleichbaren Prozessen auf EU-Ebene	24 %	0%	90 %

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
20	Entwicklung eines separaten Evaluations- und Auditverfahrens für die in Fünf-Jahres-Intervallen geplanten Überprüfungen der Leistungen bereits designierter Typ-A- und Typ-B-Zentren; Abstimmung mit korrespondierenden Verfahren auf EU-Ebene	18 %	0 %	80 %
<b>Ziel 3: Integration dieser spezialisierten Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft durch intensivierte Vernetzung aller beteiligten Versorgungsebenen</b>				
21	Unterstützung der horizontalen und transsektoralen Vernetzung der Typ-A-, Typ-B- und Typ-C-Zentren mit den anderen Versorgungsstufen	23 %	0 %	70 %
<b>Ziel 4: Bereitstellung von Rahmenbedingungen für die Integration österreichischer Expertise in ERN</b>				
22	Unterstützung bei der europäischen Vernetzung mit ERN	47 %	10 %	90 %
<b>Ziel 1: Erhebung von Defiziten hinsichtlich SE im Gesundheits- bzw. Versorgungssystem</b>				
23	Versorgungsbedarf der Patientinnen/Patienten mit SE in Österreich erheben (Publikation: Seltene Erkrankungen in Österreich [Voigtländer et al. 2012])	46 %	0 %	90 %
<b>Ziel 2: Erarbeitung einer Nationalen Strategie zur Behebung der identifizierten Defizite im Bereich SE (NAP.se)</b>				
24	Erstellen eines Nationalen Aktionsplans für SE (NAP.se)	92 %	80 %	100 %
<b>Ziel 3: Umsetzung der nationalen Strategie für SE (NAP.se) begleiten</b>				
<b>Ziel 4: Erhebung und Strukturierung des medizinischen Leistungsangebots im Bereich SE (vgl. Punkt 2.2.1)</b>				
<b>Ziel 5: Förderung eines österreichweit einheitlichen Zugangs zur medizinischen Versorgung von SE einschließlich Therapien am „Best Point of Service“ (vgl. Punkt 2.2.1 und Abschnitt 2.4)</b>				
25	Begleiten des Umsetzungsprozesses des NAP.se	42 %	10 %	80 %
<b>Ziel 6: Informationsdrehscheibe für SE</b>				
26	Bereitstellen von SE-relevanten Informationen für ausgewählte Zielgruppen (vgl. Abschnitt 2.6)	32 %	0 %	60 %
<b>Ziel 7: Vernetzung auf europäischer Ebene zur Gewährleistung eines kontinuierlichen Austausches im Bereich SE</b>				
27	Teilnehmen an Treffen von Gremien der Europäischen Kommission im Kontext von SE. Optional: Mitarbeit an europäischen Projekten in Zusammenhang mit SE	58 %	0 %	90 %
<b>Ziel 1: Ausbau der Inhalte der Datenbank sowie Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung von Orphanet Austria</b>				
28	Entwickeln eines Konzepts für eine langfristige Finanzierung für Orphanet Austria	21 %	0 %	50 %
29	Kompletieren und Fortführen der Orphanet-Datenbank unter Berücksichtigung des Orphanet-Qualitätsschemas	40 %	0 %	80 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.3 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 3 (Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen) dargestellt. Wie aus der Tabelle ersichtlich, schätzen die befragten Expertinnen und Experten bzw. Stakeholder den Umsetzungsgrad dieses Handlungsfeldes eher niedrig ein. Bei keiner der Maßnahmen liegt der Durchschnittswert über 50 Prozent, und keine(r) der Befragten hat bei einer der Maßnahmen angegeben, dass diese vollkommen (100 %) umgesetzt sei.

Tabelle 4.3:

Handlungsfeld 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen (n = 7)

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1: Ausarbeitung und Implementierung von Qualitäts- und Leistungskriterien für diagnostische Laboratorien für SE</b>				
30	Fortsetzen und Abschließen der Definition von Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien, die mit der Diagnostik von SE befasst sind	41 %	0 %	80 %
31	Definieren von Anforderungen an die Kompetenz der mit der Befundung von SE befassten Fachleute	40 %	0 %	80 %
<b>Ziel 2: Designation spezialisierter Laboratorien für SE / Gruppen von SE</b>				
32	Entwickeln eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für mit der Diagnostik von SE befasste medizinische Laboratorien (analog zur Vorgehensweise bei EZ, siehe Punkt 2.2.1)	40 %	0 %	80 %
33	Umsetzen der Designation (Einrichtung einer Designationsstelle)	36 %	0 %	80 %
34	Einrichten einer offiziellen Website zur Sichtbarmachung designierter Laboratorien	21 %	0 %	50 %
35	Entwickeln eines Evaluations- und Auditverfahrens für designierte Laboratorien	21 %	0 %	50 %
<b>Ziel 3: Integration dieser spezialisierten Laboratorien in die österreichische Versorgungslandschaft durch enge Vernetzungen aller beteiligten Versorgungsebenen</b>				
36	Unterstützen der bundesweiten Vernetzung designierter Laboratorien untereinander und mit anderen Versorgungsebenen; Unterstützung bei der Vernetzung mit Orphanet	14 %	0 %	50 %
<b>Ziel 4: Erarbeitung von Finanzierungsmodellen für labordiagnostische Leistungen für SE</b>				
37	Prüfung und allfällige Revision der relevanten Leistungskataloge	14 %	0 %	50 %
<b>Ziel 5: Ausarbeitung und Implementierung von österreichweit einheitlichen Standards für die apparative Diagnostik bei SE</b>				
<b>Ziel 6: Designation von spezialisierten diagnostischen Einrichtungen für SE / Gruppen von SE gemäß den vorge-nannten österreichweit einheitlichen Standards</b>				
38	Ausarbeiten von Kompetenzkriterien für Expertinnen/Experten, die mit der apparativen Diagnostik von SE befasst sind	17 %	0 %	50 %
<b>Ziel 7: Einrichtung eines auf ministerieller Ebene angesiedelten offiziellen wissenschaftlichen Beirats für das österreichische Neugeborenen-Screeningprogramm</b>				
39	Einrichten eines ständigen wissenschaftlichen Beirats für das österreichische Neugeborenen-screening	40 %	0 %	100 %
<b>Ziel 8: Entwicklung eines österreichischen „Undiagnosed Diseases Program“</b>				
40	Ausarbeiten eines Konzeptes für ein UDP in Österreich	14 %	0 %	50 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.4 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 4 (Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene) dargestellt. Auffällig ist hier die zum Teil sehr unterschiedliche Einschätzung hinsichtlich des Umsetzungsgrades (häufig 0 % bis 90 % oder 100 %). Mit Ausnahme von Maßnahme 49 (Ausarbeiten eines trägerübergreifenden einheitlichen Kriterienkatalogs) liegen die Durchschnittswerte zum Umsetzungsgrad bei allen Maßnahmen unter 50 Prozent.

Tabelle 4.4:

Handlungsfeld 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene (n = 10)

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1: Vernetzung auf europäischer Ebene, um die Finanzierung von Orphan-Drugs nachhaltig zu sichern</b>				
41	Teilnahme an europäischen Kooperationsprojekten zur Sicherung der nachhaltigen Finanzierung von Orphan Drugs wie z. B. Mechanisms of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products in Europe (MoCA-OMP)	48 %	10 %	90 %
<b>Ziel 2: Ermittlung der Kosten ausgewählter Arzneimittel ohne Indikationsüberschneidung zur Behandlung von Personen mit SE sowohl im niedergelassenen als auch im intramuralen Bereich</b>				
42	Preiserhebung von ausgewählten Orphan Drugs im intramuralen sowie niedergelassenen Bereich (inkl. Einkaufsmodalitäten wie gemeinsamer Einkauf und mögliche „managed entry agreements“)	36 %	0 %	80 %
43	Bereitstellen von SE-Expertise für die Medikamentenkommission (bei Bedarf)	32 %	0 %	90 %
44	Mitentwickeln von Konzeptvorschlägen für die Medikamentenkommission betreffend eine verbesserte Finanzierungsstrategie bei ausgewählten hochpreisigen Orphan-Drugs (bei Bedarf)	35 %	0 %	100 %
<b>Ziel 3: Gewährleistung eines einheitlichen Zugangs zu Therapien am „Best Point of Service“</b>				
45	Etablieren von optimierten Versorgungsabläufen am jeweiligen „Best Point of Service“ (vgl. Punkt 2.2.1)	31 %	0 %	80 %
46	Erarbeiten von Maßnahmen zur Minimierung von Problemlagen im Bereich Therapien für SE	22 %	0 %	50 %
<b>Ziel 4: Erstellung eines bundesweit einheitlichen Leistungskataloges für ausgewählte Heilbehelfe (Pilotprojekt für SE)</b>				
47	Etablieren einer Diskussionsgruppe zur Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges für Heilbehelfe (Pilotprojekt für SE)	32 %	0 %	70 %
<b>Ziel 5: Gewährleistung eines kontinuierlichen Zugangs zu adäquater medikamentöser Versorgung</b>				
48	Etablieren eines regelmäßigen Austausches zwischen Chefärztinnen/Chefärzten, der sozialen Krankenversicherung und Patientenvertreterinnen/ Patientenvertretern	43 %	0 %	100 %



	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
49	Ausarbeiten eines trägerübergreifenden einheitlichen Kriterienkatalogs (z. B. im Sinne einer Checkliste) für die Bewilligung von Orphan-Drugs und Heilbehelfen im Bereich SE als Unterstützungsinstrument für die Sozialversicherungsträger bei der Entscheidungsfindung im Kontext individuell zu bewertender medizinischer Einzelfallentscheidungen	57 %	0 %	100 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.5 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 5 (Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen“ dargestellt. Mit Ausnahme von Maßnahme 62 (Designation von Expertisezentren mit einem Schwerpunkt auf Forschung), die sich auch auf den Designationsprozess bezieht, wird auch für dieses Handlungsfeld der Umsetzungsgrad der Maßnahmen eher niedrig (unter 50 %) eingeschätzt.

Tabelle 4.5:

Handlungsfeld 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen (n = 7)

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1: Sichtbarmachen von und Bewusstsein schaffen für vorhandene nationale und internationale Fördermöglichkeiten für SE in der „wissenschaftlichen Community“</b>				
50	Bereitstellen spezifischer Informationen/Links für SE-relevante Ausschreibungen auf der NKSE-Website in Kooperation mit den relevanten Förderagenturen und -institutionen (BMWFV)	31 %	0 %	60 %
51	gezielte Hinweise auf von Förderinstitutionen angebotene Coaching-Workshops, um Antragsstellungen zu unterstützen	31 %	0 %	60 %
<b>Ziel 2: Schaffen von strukturellen Rahmenbedingungen, um qualitativ hochwertige Bewerbungen zu gewährleisten (hier ist die Querverbindung zu HF 2, Punkt 2.2.1 [Designation von spezialisierten Zentren für Gruppen von SE – insbesondere Expertisezentren bzw. Expertisecluster –] vorgesehen)</b>				
52	Designation von Expertisezentren mit einem Schwerpunkt auf Forschung (vgl. HF 2, Punkt 2.2.1 Qualitätskriterien)	62 %	30 %	80 %
<b>Ziel 3: Vernetzung heimischer mit anderen europäischen Expertisezentren, um gemeinsam an internationalen Förderprogrammen teilzunehmen</b>				
53	Teilnahme Österreichs an ERN bezüglich Forschungsaspekten	44 %	10 %	90 %
<b>Ziel 4: Koordination der Unterstützung von SE-spezifischen Forschungsinitiativen, um Österreich als Forschungsstandort im Bereich SE zu positionieren</b>				
54	Dialog mit den relevanten Stakeholdern, insbesondere mit Förderagenturen sowie SE-relevanten Forschungseinrichtungen	32 %	0 %	70 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.6 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 6 (Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltener Erkrankungen) dargestellt. Wie aus der Tabelle ersichtlich, schätzen die befragten Expertinnen und Experten bzw. Stakeholder den Umsetzungsgrad dieses Handlungsfeldes eher niedrig ein. Bei keiner der Maßnahmen liegt der Durchschnittswert über 50 Prozent.

Tabelle 4.6:

Handlungsfeld 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltener Erkrankungen (n = 12)

Maßnahmen		Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1: Ausbau des Wissensstandes bei den wichtigsten Informationsquellen (v. a. in der Primärversorgung: Ärztinnen und Ärzte sowie Angehörige anderer Gesundheitsberufe)</b>				
55	Vermitteln von SE-Basiswissen über und von damit verbundenen möglichen Behandlungsoptionen	38 %	0 %	70 %
56	spezifische qualitätsgesicherte Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Ärztinnen und Ärzte, u. a. Integration von SE-Themen in das Diplom-Fortbildungsprogramm der ÖÄK, Präsentationen zum Thema bei Fachkongressen, Entwicklung von E-Learning-Konzepten	28 %	0 %	50 %
57	spezifische qualitätsgesicherte Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Angehörige weiterer Gesundheitsberufe (vgl. Punkt 2.2.1)	20 %	0 %	40 %
58	Information für relevante Behörden im Gesundheits- und Sozialbereich (vgl. Punkt 2.2.2)	24 %	0 %	60 %
59	zentrale und übersichtliche Darstellung der Fort- und Weiterbildungen im Bereich SE (vgl. Punkt 2.2.2)	15 %	0 %	40 %
<b>Ziel 2: Stärkung der Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz durch objektive, qualitätsgesicherte und zielgruppenspezifische Informationen und dadurch Förderung des Zugangs zu Leistungen und Leistungserbringung am „Best Point of Service“ (besseres Leiten durch das System bzw. Wegweiser)</b>				
60	Ergänzen eines SE-Schwerpunktes im Gesundheitsportal <a href="http://www.gesundheit.gv.at">www.gesundheit.gv.at</a>	49 %	0 %	100 %
vgl. MN 29	Bereitstellen qualitätsgesicherter Information zu SE (vgl. Punkt 2.2.3)	46 %	0 %	100 %
<b>Ziel 3: Erhöhung des Bewusstseins für SE in allen Zielgruppen und Sensibilisierung für das Thema</b>				
61	Definition konkreter Ansprechpartner (Person/Abteilung) für Interessengruppen im Bereich SE (vgl. Abschnitt 2.8)	47 %	20 %	80 %
62	Fördern der Vernetzung und Dissemination von Wissen (vgl. Abschnitt 2.8)	43 %	20 %	50 %
63	Öffentlichkeitsarbeit	42 %	0 %	70 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.7 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 7 (Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen) dargestellt. Wie aus der Tabelle ersichtlich, schätzen die befragten Expertinnen und Experten bzw. Stakeholder den Umsetzungsgrad dieses Handlungsfeldes als sehr niedrig ein. Bei keiner der Maßnahmen liegt der Durchschnittswert über 15 Prozent, keine(r) der Befragten schätzte den Umsetzungsgrad einer der Maßnahmen mit mehr als 30 Prozent ein.

Tabelle 4.7:

Handlungsfeld 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen (n = 8)

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1:</b>	<b>Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE in Österreich</b>			
<b>Ziel 2:</b>	<b>Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene</b>			
64	Bestandsaufnahme bestehender Patientenregister für SE und ggf. weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich	15 %	0 %	30 %
65	Definition und Abstimmung (Datenschutz-)rechtlicher, struktureller und finanzieller Rahmenbedingungen sowie von Bestimmungen zur Qualitätssicherung	10 %	0 %	30 %
<b>Ziel 2:</b>	<b>Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene</b>			
66	Sicherstellen der Interoperabilität mit bestehenden relevanten nationalen und internationalen Patientenregistern und Datenerfassungssystemen	13 %	0 %	30 %
<b>Ziel 1:</b>	<b>Etablierung eines umfassenden, qualitätsgesicherten epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen/Patienten mit SE in Österreich</b>			
<b>Ziel 2:</b>	<b>Berücksichtigung der Interoperabilität mit bestehenden Systemen auf nationaler und europäischer Ebene</b>			
<b>Ziel 3:</b>	<b>Abstimmung mit aktuellen und zukünftigen Entwicklungen auf europäischer Ebene</b>			
67	Entwickeln eines minimalen Datensatzes unter Berücksichtigung internationaler Entwicklungen	10 %	0 %	20 %
68	Einrichten einer epidemiologischen Plattform zur Qualitätssicherung und Koordination (aufbauend auf den Ergebnissen der vorangegangenen Maßnahmen)	8 %	0 %	20 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.8 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 8 (Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG) dargestellt. Hier sehen die Befragten einen insgesamt relativ hohen Umsetzungsgrad (knapp 50 % bis 93 %). Auffällig ist aber bei Ziel 2 und 3 wieder die zum Teil sehr unterschiedliche Einschätzung hinsichtlich des Umsetzungsgrades (0 % bis 100 %).

Tabelle 4.8:

Handlungsfeld 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG (n = 13)

Maßnahmen		Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1: Dauerhafte Einrichtung beider Gremien</b>				
69	Konstituieren des die Expertengruppe für SE ersetzenden neuen „Beirats für seltene Erkrankungen“ als Beirat gemäß § 8 Bundesministeriengesetz	48 %	30 %	100 %
70	Beibehalten der Strategischen Plattform für SE	93 %	70 %	100 %
<b>Ziel 2: Nationaler Beirat für SE: kontinuierliche Bereitstellung von Expertenwissen bzw. Wissen aus Forschung und Praxis im Bereich SE</b>				
71	Teilnahme an Treffen des Beirates für SE und beratende Funktion bei der Umsetzung des NAP.se und bei anderen Fragestellungen im Kontext von SE	72 %	0 %	100 %
72	Dissemination von Informationen und Empfehlungen des Beirates für SE in den jeweiligen Institutionen und Interessenvertretungen	61 %	0 %	100 %
<b>Ziel 3: Strategische Plattform für SE: strategische Begleitung der NKSE-Arbeiten</b>				
73	Teilnahme an Treffen der Strategischen Plattform für SE	54 %	0 %	100 %
74	strategische Begleitung bei der Umsetzung des NAP.se und bei anderen Fragestellungen im Kontext von SE	46 %	0 %	100 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

In Tabelle 4.9 sind die Ergebnisse der Onlinebefragung für Handlungsfeld 9 (Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe) dargestellt. Wie aus der Tabelle ersichtlich, schätzen die befragten Expertinnen und Experten bzw. Stakeholder den Umsetzungsgrad dieses Handlungsfeldes – mit Ausnahme von Maßnahme 75 – eher niedrig ein. Bei keiner der Maßnahmen liegt der Durchschnittswert über 50 Prozent. Auffällig ist auch wieder die sehr unterschiedliche Einschätzung hinsichtlich des Umsetzungsgrades (0 % bis 100 % bzw. bei Maßnahme 82 80 %).

Tabelle 4.9:

Handlungsfeld 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe (n = 10)

	Maßnahmen	Durchschnitt	Minimum	Maximum
<b>Ziel 1:</b>	<b>Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit SE u. a. auch als Ansprechpartner für Personen mit Erkrankungen, für die es keine eigene Selbsthilfeorganisation und/oder Selbsthilfegruppe gibt</b>			
75	Gründung einer österreichweiten Dachorganisation der Selbsthilfegruppen von Personen mit SE	75 %	0 %	100 %
<b>Ziel 2:</b>	<b>Klärung der Rolle der Selbsthilfe, Förderung von Unabhängigkeit und Transparenz mit dem Ziel der Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung</b>			
76	Schaffen von Rahmenbedingungen für die Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung	31 %	0 %	100 %
77	Definition von Qualitätskriterien (Mindeststandards) für die Finanzierung von Selbsthilfeorganisationen	36 %	0 %	100 %
78	Klären der Legitimation zur kollektiven Vertretung von Patienteninteressen (in Abstimmung mit anderen relevanten Patientenorganisationen wie z. B. der Patientenanwaltschaft)	35 %	0 %	100 %
79	nichtmaterielle sowie strukturelle Förderung der Selbsthilfe (z. B. Räumlichkeiten, Fortbildungsangebote etc.)	39 %	0 %	70 %
<b>Ziel 3:</b>	<b>Anerkennung der Expertise und der Erfahrungen von Personen mit SE und jener von Angehörigen und Schaffung partizipativer Entscheidungsstrukturen (Einbindung in alle relevanten gesundheitspolitischen Entscheidungsprozesse)</b>			
80	Vertretung der Selbsthilfe für SE in Entscheidungsgremien und ihr Einbeziehen in Entscheidungsprozesse (vgl. Abschnitt 2.8)	43 %	0 %	100 %
<b>Ziel 4:</b>	<b>Erhebung gesundheitsökonomischer Effekte der Selbsthilfe</b>			
81	Initiieren von wissenschaftlichen Untersuchungen zum Nachweis gesundheitsökonomischer Effekte von Selbsthilfe	34 %	0 %	100 %
<b>Ziel 5:</b>	<b>Stärkung des Images der Selbsthilfe in der Öffentlichkeit</b>			
82	Öffentlichkeitsarbeit: z. B. Beiträge in Medien, Veranstaltungen, öffentliche Anerkennung	50 %	0 %	80 %

Quelle: Experten-/Stakeholderbefragung zum Umsetzungsgrad des NAP.se 2020, Darstellung GÖG 2020

## 5 Beantwortung der Evaluationsfragen

### 5.1 Führen die Maßnahmen im NAP.se nach Einschätzung der involvierten Stakeholder zu einer verbesserten Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich?

Die Ergebnisse der Interviews zeigen vor allem drei Trends:

#### 1. Erste Fortschritte und positive Wirkungen

Einige Vertreterinnen und Vertreter des Beirats für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform sehen zum Teil bereits einige Fortschritte in der Umsetzung der Maßnahmen des NAP.se. Dessen Inhalte und Maßnahmen seien grundsätzlich geeignet, die Situation für die Patientinnen und Patienten direkt oder indirekt zu verbessern. Die **Strukturen** (Beirat für seltene Erkrankungen und Strategische Plattform) wurden geschaffen und in einem hohen Maß umgesetzt. Die Designationen der **Expertisezentren** sind ausreichend umgesetzt bzw. in Fahrt gekommen. Der Designationsprozess hat zur Sensibilisierung in der Community beigetragen. Durch die etablierten Expertengruppen konnte auch der Informationsfluss erhöht werden. Der Informationsgrad und das **Bewusstsein** im Bereich der seltenen Erkrankungen haben sich auch in der Öffentlichkeit um einiges erhöht. Auch die **Diagnostik** hat sich durch die Expertisezentren verbessert, da es **klarere Anlaufstellen** für Betroffene gibt. Da sich auch die Kommunikation zwischen den Zentren verdichtet hat, führt dies u. U. zu einem zielgerichteteren Zuweisungsverhalten. Damit einhergehend konnten Qualitätssicherungen verbessert werden. Aus wirtschaftlicher Sicht haben die Expertisezentren den großen Vorteil, dass dadurch die Diagnostik zielgerichteter wird und ein strukturierteres Vorgehen entsteht. Durch die Vermeidung vieler diagnostischer Irrwege werden unnötige **Kosten** vermieden. Menschen mit seltenen Erkrankungen sind in Österreich an sich gut versorgt, auch wenn dies nicht unmittelbar mit dem NAP.se zu tun. Die Wirkung durch die Bildung der Kompetenzbereiche ist laut einzelnen Interviewpartnerinnen und -partnern jedoch auf dem richtigen Weg. Als großer Gewinn des NAP.se wird mehrmals die **Transparenzmachung** genannt.

#### 2. Schwer einschätzbare Wirkung des NAP.se

Ob die genannten **Effekte unmittelbar** mit dem NAP.se zu tun haben, ist laut den meisten Interviewpartnerinnen und -partnern allerdings schwer einzuschätzen. Eine sehr allgemeine Einschätzung ist, dass der NAP.se zu einer Verbesserung führt. Allerdings ist nicht klar, ob einzelne Maßnahmen wirken oder Wirkungen generell dadurch entstehen, dass es den NAP.se als Aktionsplan gibt. Die gute Versorgung von Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden, ist laut einzelnen Expertinnen und Experten beispielsweise eher darauf zurückzuführen, dass technologische Innovationen in Österreich schnell abgebildet werden. Diese rasche Abbildung hat generell positive Auswirkungen auf die Versorgung der Patientinnen und Patienten.

### 3. Eher wenig bis keine Wirkung

Einige Expertinnen/Experten und Stakeholdervertreter/-innen – vor allem aus dem medizinischen Bereich, der Selbsthilfe, der Sozialversicherung und der pharmazeutischen Industrie – orten bisher eher wenig bis keine Wirkung zur Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch den NAP.se. Von allen neun Handlungsfeldern sei **keine einzige Maßnahme zu 100 Prozent** umgesetzt – mit Ausnahme der Einrichtung eines ständigen Beratungsgremiums im Gesundheitsressort. Unmittelbar zeigt sich durch den NAP.se derzeit noch sehr wenig Wirkung. Ein gesteigertes Bewusstsein betreffend seltene Erkrankungen in der Bevölkerung sei durch den NAP.se noch nicht vorhanden.

## 5.2 Wie hoch ist der Grad der Maßnahmenumsetzung? Was sind die Gründe dafür, dass manche Maßnahmen umgesetzt wurden und andere nicht?

Generell wurde der Grad der Maßnahmenumsetzung von den befragten Expertinnen/Experten bzw. Stakeholdern sehr unterschiedlich eingeschätzt. Insgesamt erachteten die Befragten den Grad der Maßnahmenumsetzung als eher niedrig. Bei einem Großteil der Maßnahmen (69 von 82) liegt der eingeschätzte Umsetzungsgrad bei unter 50 Prozent. Dies deckt sich mit den Aussagen in den Interviews zur Wirkung des NAP.se (siehe dazu 5.1). Am niedrigsten wurde der Umsetzungsgrad der Maßnahmen von Handlungsfeld 7 (Epidemiologie von seltenen Erkrankungen) eingeschätzt, bei keiner der dortigen Maßnahmen wurde der Umsetzungsgrad mit mehr als 15 Prozent eingeschätzt. In den Interviews wurde als Erklärung dafür angeführt, dass es im Bereich der Epidemiologie in Österreich generell kaum Investitionen gebe, dies treffe auf alle und nicht nur auf seltene Erkrankungen zu.

Eine Ausnahme beim Trend des generell niedrigen Umsetzungsgrades zeigt sich bei Handlungsfeld 2, Ziel 2 (Designation spezialisierter Zentren für definierte Gruppen von SE, die sich hinsichtlich ihres Anforderungsprofils und Leistungsspektrums in drei Versorgungsstufen untergliedern). Hier ist ein Großteil der Befragten der Meinung, dass die Maßnahmen zu diesem Ziel umgesetzt bzw. zum Großteil umgesetzt sind (alle Durchschnittswerte liegen hier bei über 50 %). Dies deckt sich auch mit den Ergebnissen der Interviews, in denen häufig angeführt wurde, dass bei der bisherigen Umsetzung ein klarer Schwerpunkt auf die Designationen gelegt worden sei. Auch bei Handlungsfeld 8 (Gremien) liegen die Werte höher als bei den anderen Handlungsfeldern.

Als häufigster Grund dafür, warum Maßnahmen (noch) nicht bzw. nicht vollständig umgesetzt sind, wurde die Unklarheit bezüglich der Finanzierung der Umsetzung genannt, zum Teil auch ein fehlendes Monitoring der Umsetzung, aber auch die Prioritätensetzung zugunsten der Designationen.

### 5.3 Wie sind die Einschätzungen zum Erstellungsprozess? Wurden bei der Erstellung und Durchführung des NAP.se die verschiedenen relevanten Stakeholder ausreichend einbezogen?

Fast alle Expertinnen/Experten und Stakeholder gaben an, dass in den Erstellungsprozess des NAP.se im Prinzip alle relevanten Stakeholder eingebunden waren. Einige Interviewte stellten aber eine gewisse „Medizinlastigkeit“ fest, es erscheine ihnen sinnvoll, für die weitere Umsetzung im Sinne von „Health in all Policies“ weitere Disziplinen einzubeziehen wie Vertreter/-innen des Sozial- und Bildungssystems, aber auch die Disziplinen Ernährungsberatung, Ergo- und Physiotherapie, da dies für die Lebensrealität der Betroffenen sehr wichtig sei.

Einige merkten zudem an, dass für die weitere Umsetzung eine verstärkte intersektorale Zusammenarbeit und Abstimmung zwischen Bund/Ländern und Sozialversicherung notwendig sei.

Einige Interviewte erklärten, dass die Finanzierung ein Thema sei, das bereits bei der Erstellung hätte berücksichtigt werden müssen.

Zum Prozess selbst gibt es unterschiedliche Wahrnehmungen, einige Interviewte geben an, dass der Prozess wenig strukturiert gewesen sei, auch die Rolle der NKSE wird in diesem Zusammenhang zum Teil kritisch gesehen. Einige Expertinnen/Experten vermissten insbesondere eine transparente, strukturierte Information innerhalb und zwischen den beiden Gremien, die sie als Aufgabe der NKSE gesehen hätten. Ein Experte merkte an, dass zwar die Möglichkeit, Stellungnahmen abzugeben, bestanden hätte, diese aber – ohne Begründung oder Diskussion – nicht berücksichtigt worden seien. Der Prozess sei aus seiner Sicht insgesamt nicht transparent genug gewesen. Ein anderer Teil der Interviewten war mit dem Erstellungsprozess zufrieden.

### 5.4 Wurden die wichtigsten Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Form geeigneter Maßnahmen bewältigt?

Die meisten Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder hielten die im NAP.se abgebildeten Maßnahmen für grundsätzlich gut geeignet. Einzelne Interviewte sahen jedoch auch einige Herausforderungen. Demnach habe die Konzentration der Umsetzung bisher zu stark dem Thema der Designationen gegolten. Mit dem Designationsprozess für Expertisezentren sei zwar erst einmal ein nützlicher Schwerpunkt gesetzt worden, für viele andere existierende seltene Erkrankungen müssten jedoch andere Maßnahmen überlegt werden. Eine spezielle Zielsetzung wäre auch eine Maßnahme zu zeitlich reduzierten Diagnosen. Eines der häufigsten Themen Betroffener sei die Diagnosefindung. Das Problem sei dabei auch, dass Therapien erst nach Diagnosen beginnen könnten.

In den Maßnahmen sei auch zu wenig der Zusammenhang Betroffener mit dem Sozial- und Bildungssystem (im Sinne von HiAP) abgebildet, dies wäre für die Lebensrealität der Betroffenen aber



sehr wichtig. Ebenso fehle die Einbindung mehrerer Gesundheits- und Sozialberufsgruppen (z. B. Pfleger/-innen, Physiotherapeutinnen/-therapeuten, Psychologinnen/Psychologen).

## 5.5 Wie sollte die weitere Umsetzung der Maßnahmen vorangetrieben werden? Wurde die Finanzierung der Maßnahmen gesichert?

Alle Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder gaben an, dass die Frage der Finanzierung bewusst ausgeklammert worden sei. Einige berichten, dass in den Diskussionen in der Strategischen Plattform und im Beirat für seltene Erkrankungen immer wieder festgehalten worden sei, dass durch den NAP.se keine zusätzlichen Kosten entstehen dürften.

Ein Großteil der befragten Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder gab an, dass es sich beim NAP.se um einen Aktionsplan handle, der keine finanzielle Berücksichtigung und keinen vorgegebenen Zeitplan habe. Manche bezeichnen ihn als Willenserklärung. Momentan fehle es zudem an klaren Zielsetzungen und Indikatoren; auch die Zielsetzung der Koordinationsstelle sei nicht klar. In Bezug auf die Umsetzung fehle außerdem ein klares Commitment der beteiligten Financiers.

Ein Großteil der befragten Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder sprach sich bezüglich der Umsetzung der Maßnahmen dafür aus, für die noch nicht abgeschlossenen bzw. für die noch ausstehenden Maßnahmen entsprechende Priorisierungen mit Zeitplänen, klaren Zuständigkeiten und Meilensteinen über mehrere Jahre festzulegen. Auch ein entsprechendes Monitoring sollte dabei vorgesehen werden. Manche Interviewten regten die Erstellung einer abgespeckten neuen Version des NAP.se an, die dafür aber realisierbar und konkreter sei. Auch eine entsprechende Finanzierung der Maßnahmen sei dabei zu berücksichtigen. Dies könne in Form eines mit allen beteiligten Stakeholdern abgestimmten **Umsetzungs- oder Implementierungsplans** erfolgen.

## 5.6 Welche Lernerfahrungen können für die weitere Umsetzung der Maßnahmen abgeleitet werden?

### **Verbesserte Kommunikation und Information der Gremien**

Einige interviewte Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder gaben an, dass die Kommunikation und Information innerhalb der Gremien, aber auch zwischen den Gremien mangelhaft sei, es fehle zum Beispiel an Information darüber, wie der Umsetzungsstand der Maßnahmen sei. Es gebe auch keinen Bericht darüber, welche Maßnahmen wie weit umgesetzt seien. Dies führe unweigerlich zu unterschiedlichem Wissen bezüglich des Umsetzungsstandes des NAP.se. Die Verbesserung der Information und Kommunikation wird als eine Aufgabe der Koordinationsstelle gesehen.

## Transparenz

Mehrere Vertreterinnen und Vertreter des Beirats für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform sahen Verbesserungspotenzial beim Thema Transparenz. Bereits der Erstellungsprozess des NAP.se sei nicht transparent genug gewesen. Es sei demnach nicht erwünscht gewesen, zu diskutieren, offen zu kommunizieren und transparent vorzugehen. Als Folge davon verlief auch die Kommunikation nach innen und außen relativ intransparent. Informationen über bereits durchgeführte und noch geplante Aktivitäten sowie klare Prioritätensetzungen und strategische Ausrichtungen müssten klar kommuniziert werden.

## Rolle der NKSE

Von einigen Expertinnen/Experten bzw. Stakeholdern wurde die Rolle der NKSE als unklar beschrieben. Es sei nicht klar, wer für die Umsetzung des NAP.se zuständig sei und den Prozess koordiniere. Die meisten Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder gaben an, die nationale Koordinationsstelle in der **Rolle der Koordination** zu sehen. Laut mehreren Interviewten werde die Umsetzung jedoch nicht ausreichend koordiniert. So gebe es deutlichen Bedarf an mehr Information und Kommunikation. Einzelne Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder gaben zudem an, einen zu stark ausgeprägten Schwerpunkt bei der Umsetzung des NAP.se in den Designationen zu sehen, was die Umsetzung weiterer Maßnahmen in den Hintergrund rücke. Die internationale Vernetzung, für die zum Teil die NKSE sorgt, solle an deren Stelle den Expertisezentren obliegen. Der Schwerpunkt der NKSE sollte stattdessen auf nationalen Aktivitäten, der Koordination der Umsetzung der Maßnahmen, liegen.

## Dauer/Verfahren des Designationsprozesses

Die Dauer und das Verfahren des Designationsprozesses waren für ausnahmslos alle interviewten Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder ein Thema. Dass der Designationsprozess schleppend vor sich geht und bereits viele Jahre dauert, wurde von allen Interviewten kritisch betrachtet. In Zusammenhang mit dem österreichischen Designationsprozess wurde auch von „gold plating“ (der Übererfüllung von EU-Standards) gesprochen. Der Prozess beschäftige sowohl durch seine Dauer als auch durch seine Intensität und Komplexität, er sei auch besonders ressourcenbindend. Er habe bei daran Beteiligten mittlerweile zu einem hohen Frustrationsgrad geführt. Trotz der Kritikpunkte wiesen einige Expertinnen/Experten bzw. Stakeholder darauf hin, dass strenge Prüfungen durchaus sinnvoll seien, da selbsternannte und kaum geprüfte Zentren aufgrund fehlender Qualitätssicherung nicht funktionieren würden.

## 6 Zusammenfassung/Handlungsempfehlungen

Momentan besteht bei einem großen Teil der involvierten Stakeholder und Expertinnen/Experten eine gewisse Unklarheit darüber, wer im Umsetzungsprozess des NAP.se welche Rolle wahrnimmt und welche Aufgaben sich daraus ergeben. Dies bezieht sich insbesondere auf die Rolle der Gremien im Umsetzungsprozess (siehe dazu Kapitel 5.6). Diese Unklarheit scheint mindestens zum Teil auf eine wenig strukturierte Kommunikation zwischen den einzelnen Gremien zurückzuführen zu sein (NKSE, Beirat für seltene Erkrankungen, Strategische Plattform). So wurde beispielsweise nicht systematisch dem einen Gremium über die Beschlüsse des jeweils anderen Gremiums berichtet. In diesem Zusammenhang wurde auch darauf hingewiesen, dass sich daraus eine generell mangelnde Transparenz ergebe. Dies führte bei einem Teil der involvierten Stakeholder und Expertinnen/Experten zu einer gewissen Unzufriedenheit.

Generell ist auch festzuhalten, dass ein sehr unterschiedliches Verständnis oder Wissen dahingehend besteht, welche Maßnahmen bis zu welchem Grad umgesetzt sind. Dies scheint auch mit der schon angesprochenen Kommunikationssituation zu tun zu haben, so wurde zwar in der ersten Zeit des Umsetzungsprozesses regelmäßig in den Sitzungen erhoben, was der aktuelle Stand der Maßnahmenumsetzung aus Sicht der Stakeholder und Expertinnen/Experten ist, in den letzten Jahren dürfte dies aber nicht mehr systematisch der Fall gewesen sein

Auch die Erwartungshaltung in Bezug darauf, was der NAP.se bewirken kann und was nicht, scheint bei den verschiedenen involvierten Personen unterschiedlich gewesen zu sein.

Für die weitere Umsetzung des NAP.se können auf Grundlage der Evaluation bzw. der Beantwortung der Forschungsfragen (siehe Kapitel 5) folgende Handlungsempfehlungen abgeleitet werden:

1. Wesentlich für mehr Klarheit in Bezug auf die weitere Umsetzung des NAP.se ist eine **transparente Darstellung der Aufgaben der Gremien** des NAP.se: der NKSE, des nationalen Büros (NB-NAP.se), des Beirats für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform.
2. In diesem Zusammenhang sollte auch geklärt werden, wer für **das Projekt- und Prozessmanagement** der weiteren Umsetzung des NAP.se zuständig ist. Im Rahmen des Projekt- und Prozessmanagements sollte dann festgelegt werden, wie der Informationsfluss zwischen den Gremien sichergestellt werden soll.
3. Um die weitere Umsetzung des NAP.se voranzutreiben, erscheint ein möglichst **breit getragener Umsetzungsplan** ein empfehlenswerter nächster Schritt zu sein. Ziel dieses Plans sollte es sein, dass allen involvierten Stakeholdern sowie Expertinnen und Experten klar ist, was möglich/realistisch ist und was nicht. Der Umsetzungsplan sollte auf jeden Fall folgende Punkte enthalten:
  - » eine nach Einschätzung der relevanten Stakeholder realisierbare Priorisierung der Maßnahmen
  - » eine klare Terminisierung der Maßnahmen auf Grundlage der Priorisierung
  - » klare Zuständigkeiten für Umsetzung und Finanzierung
  - » eine Festlegung, in welcher Form und durch wen das Monitoring der weiteren Umsetzung erfolgen soll

- » Die Organisation und Koordination der Erstellung des Umsetzungsplans ist eine weitere Aufgabe im Rahmen des Projekt- und Prozessmanagements.
4. In weiterer Folge sollte das **Monitoring der Maßnahmenumsetzung** – wie im Umsetzungsplan festgelegt – laufend durchgeführt werden.

# 7 Anhang

## 7.1 Interviewleitfaden

<b>LEITFADEN</b>
Interviewleitfaden zum Projekt „Evaluierung NAP für seltene Erkrankungen“
Datum des Interviews:
Interviewerin/Interviewer:
befragte Expertin/befragter Experte:

### Interview

#### Einleitung Interview

Der NAP.se wurde in einem längerfristigen Prozess, der mit strukturierten Diskussionen im Mai 2009 gestartet hat, welche Fortsetzung und Entwicklung in der Expertinnen- und Expertengruppe (seit 2015 Beirat) für seltene Erkrankungen und in der strategischen Plattform gefunden haben entwickelt. Der NAP.se umfasst neun Handlungsfelder, diese wurden unter Berücksichtigung der Empfehlungen und Kriterien des European Union Committees of Experts on Rare Diseases (EUCERD), der NKSE Publikation zu Seltenen Erkrankungen in Österreich (empirische Erhebung der Bedarfe, Fehler und Defizite im Versorgungssystem sowie mögliche Lösungsszenarien) im strukturierten Austausch mit nationalen Expertinnen und Experten entwickelt. Dabei wurden die vom Beirat erarbeiteten Vorschläge, von der strategischen Plattform auf Umsetzbarkeit geprüft und nach dieser abgenommen; er wurde im Februar 2015 publiziert.

Der NAP.se kombiniert dabei Strategie und Plan: in den neun Handlungsfelder wurden insgesamt über 40 Ziele formuliert. Für jedes Ziel wurde mindestens eine Maßnahme zur Beförderung dieses formuliert, sowie die für die Umsetzung jeweils zuständigen Akteurinnen und Akteure und ein Zeitplan für die Umsetzung angeführt. Der NAP.se war zum Publikationszeitpunkt eine Momentaufnahme, mit Ausrichtung für den Geltungszeitraum 2014–2018.

Der NAP.se sieht auch eine Evaluation vor. Ziel dieser ist, zu untersuchen, inwiefern und in welchem Ausmaß der NAP.se geeignet war und ist, durch eine verstärkte Vernetzung und Integration die Lebenssituation von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

#### Auswirkungen des NAP.se und seiner Ziel-/Maßnahmenformulierungen auf die Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen (Ziel Maßnahmenumsetzung)

Zu Beginn des Interviews würden wir gerne von Ihnen erfahren, wie sie die Umsetzung des NAP.se einschätzen.

Der NAP.se enthält neun Handlungsfelder – für jedes Handlungsfeld sind Zielsetzungen und konkrete Maßnahmen zur Erreichung dieser Zielsetzungen genannt.

1. Wie schätzen Sie die Wirkung der Maßnahmen des NAP.se für die Verbesserung der Lebenssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen ein?
2. Welche Zielgruppen haben bisher von der Umsetzung von Maßnahmen des NAP.se besonders profitiert?
  - 2.1 Wie haben diese Zielgruppen profitiert – und warum?
  - 2.2 Welche Zielgruppen haben bisher wenig profitiert – und warum?
3. Wo sehen Sie die größten Herausforderungen bei der Umsetzung des NAP.se? Wo sehen Sie Risiken?
  - 3.1 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem (vollständig) umgesetzt?  
*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?
  - 3.2 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen (vollständig) umgesetzt?  
*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?
  - 3.3 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen (vollständig) umgesetzt?  
*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?
  - 3.4 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene (vollständig) umgesetzt?  
*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?
  - 3.5 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen (vollständig) umgesetzt?  
*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?
  - 3.6 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen (vollständig) umgesetzt?  
*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?
  - 3.7 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen (vollständig) umgesetzt?  
*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?

3.8 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG (vollständig) umgesetzt?

*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem noch nicht (vollständig) umgesetzt?

3.9 Sind aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu Handlungsfeld 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe (vollständig) umgesetzt?

*Wenn nein:* Warum wurde aus Ihrer Sicht die Maßnahmen und Ziele zu diesem Handlungsfeld noch nicht (vollständig) umgesetzt?

4. Welche Wirkungen zeigt der NAP.se – bzw. die Maßnahmen des NAP.se – in der Praxis der Verwaltung?
5. Gibt es Maßnahmen oder Ziele des NAP.se, die aus Ihrer Sicht mittlerweile obsolet sind? Wenn ja welche?
6. Gibt es aus Ihrer Sicht nicht-intendierte Wirkungen des NAP.se?

#### Prozess der Erstellung NAP.se

Im folgenden Teil des Interviews würden wir gerne von Ihnen erfahren, wie sie den Prozess der Erstellung des NAP.se beschreiben würden.

7. Können Sie zu Beginn beschreiben, wie sich aus Ihrer Sicht der Prozess der Erstellung des NAP.se dargestellt hat?
8. Welche konkreten Aufgaben und Tätigkeiten haben sie im Rahmen der Erstellung des NAP.se übernommen?
9. Waren aus Ihrer Sicht alle relevanten Stakeholder / Politikfelder in den Prozess der Erstellung des NAP.se eingebunden?
10. Waren die zeitlichen und organisatorischen Rahmenbedingungen für die Erstellung und Abstimmung des NAP.se aus Ihrer Sicht passend?
11. Wie schätzen Sie die intersektorale Zusammenarbeit und Abstimmung zwischen Bund/Ländern und Sozialversicherung in diesem Zusammenhang ein?

#### Bewältigung der wichtigsten Herausforderungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Form von geeigneten Maßnahmen

12. Der NAP.se enthält neun Handlungsfelder – für jedes Handlungsfeld sind Zielsetzungen und konkrete Maßnahmen zur Erreichung dieser Zielsetzungen genannt.

- 12.1 Wie wurden diese Zielsetzungen festgelegt?
- 12.2 Sind diese Zielsetzungen aus Ihrer Sicht passend (vollständig, klar, ausreichend)?
- 12.3 Sind die Bedarfe und Interessen von Menschen mit seltenen Erkrankungen ausreichend in den Zielsetzungen berücksichtigt?

- 13. Jedem Ziel des NAP.se sind ein oder mehrere konkrete Maßnahmen (inkl. Zuständigkeit und Zeitplan) zugeordnet, die die Erreichung der Zielsetzung befördern sollen. Wie wurden diese Maßnahmen festgelegt?

#### Partizipation in der Erstellung und Umsetzung des NAP.se (Ziel Partizipation)

Unter dem Punkt Prozess der Erstellung des NAP.se wurde bereits das Thema Partizipation bei der Erstellung des NAP.se bereits angesprochen – an dieser Stelle wird dieses Thema noch vertieft.

- 14. Welche Aufgaben und Funktionen wurden durch die involvierten Stakeholder im Rahmen der Erstellung des NAP.se wahrgenommen?
- 15. Welche Aufgaben und Funktionen wurden in weiterer Folge auch im Rahmen der Umsetzung des NAP.se von der Expertinnen- und Expertengruppe (bzw. ab 2015 dem Beirat) wahrgenommen?

#### Eignung des NAP.se zur Erreichung des Ziels der Bewältigung der wesentlichen Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen in geeigneten Maßnahmen (Aufbau NAP.se)

- 16. Sind aus Ihrer Sicht alle relevanten Inhalte im NAP.se abgebildet, die zur Bewältigung der wesentlichen Herausforderungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen notwendig sind?
- 17. Sind aus Ihrer Sicht Struktur, Aufbau und Gliederung in Unterkapitel (Ausgangslage, Zielsetzungen und Maßnahmen) des NAP.se passend?
- 18. Orten sie beim NAP.se Verbesserungsbedarf? Wenn ja, wo?

#### Grundlagen zur Erfolgsmessung des NAP.se

Der NAP.se stellt eine Kombination aus Plan und Strategie dar, der NAP.se sieht vor, dass Umsetzungsprozesse und deren Erfolg durch eine entsprechenden Monitoring überprüft werden sollen, wobei entsprechende Indikatoren – in Abstimmung mit europäischen Entwicklungen – festzulegen sind. Das Monitoring sollte durch die NKSE erfolgen, wobei seitens des Gesundheitsressorts zusätzliche Institutionen mit dem Monitoring der Umsetzung beauftragt werden können ...

- 19. Sind im Rahmen der Erstellung bzw. Umsetzung des NAP.se Schritte gesetzt worden um ...



19.1 ... Indikatoren bzw. einen Zielerreichungsgrad zu definieren?

19.2 ... die Sichtbarkeit des NAP.se und seiner Maßnahmen zu erhöhen?

#### Finanzierung der Maßnahmenumsetzung

Der NAP.se hält fest, dass bei der Umsetzung der Maßnahmen Kosten entstehen, welche von den involvierten Akteurinnen und Akteuren zu berücksichtigen sind. Diese werden jeweils bei der konkreten Planung und Definition des Umsetzungsprozesses unter Einbindung der jeweiligen an der Umsetzung beteiligten Institutionen – ermittelt, damit die potenziellen Financiers das benötigte Budget vorsehen können.

20. Inwiefern wurde die Finanzierung von Maßnahmen bereits im Prozess der Erstellung des NAP.se berücksichtigt?

21. Wie hat sich die Kostenschätzung und Budgetierung aus Ihrer Sicht im Prozess der Umsetzung dargestellt?

22. Wie beurteilen Sie die Finanzierung einzelner Maßnahmen des NAP.se?

#### Weitere Aspekte

23. Gibt es noch etwas, das Sie zum Thema NAP.se bzw. seltene Erkrankungen hinzufügen wollen, etwas, das Ihnen noch wichtig erscheint und über das wir noch nicht gesprochen haben?

## 7.2 Onlinefragebogen

### Fragebogen

#### 1 Begrüßung

---

Sehr geehrte Mitglieder des Expertenbeirats und der strategischen Plattform!

Wie bereits in den Interviews angekündigt, bitten wir Sie, die Online-Befragung zum Umsetzungsgrad der einzelnen Maßnahmen des NAP.se ausfüllen. Für jede Maßnahme wird auf einer Skala von 0 bis 10 Ihre Einschätzung des Umsetzungsgrades abgefragt, wobei 0 „gar nicht umgesetzt“ und 10 „vollständig umgesetzt“ bedeutet. Zu Beginn jedes Handlungsfeldes haben Sie die Möglichkeit, dieses zu überspringen, wenn Sie den Umsetzungsgrad hierzu nicht einschätzen können. Die Online-Befragung wird ca. 20 Minuten beanspruchen.

Wir bedanken uns herzlich für die Interviews und Ihre Beteiligung an dieser Befragung!

---

#### 2 Mitglied oder Expertenbeirats

---

Sind Sie Mitglied der strategischen Plattform oder des Expertenbeirats?

- Ja, Mitglied der strategischen Plattform
- Ja, Mitglied des Expertenbeirats
- weder noch
- 

#### 3 Handlungsfeld 1

---

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfeldes einschätzen.

- Ja
- Nein
- 

##### 4.1 HF1, Ziel 1

---

###### Handlungsfeld 1

**Ziel 1: Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in allen Expertisezentren (Typ A, Typ B und Typ C) sowie in weiterer Folge optionale Ausdehnung auf andere Versorgungsstufen**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

1a) Mitarbeit bei der Entwicklung eines Kodierungssystems für SE: Veranstaltung eines Workshops zur Kodierung mit nationalen und deutschen Expertinnen/Experten

1b) Mitarbeit bei der Entwicklung eines Kodierungssystems für SE: Folgeschritte werden im Anschluss an den Workshop definiert

2) Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE in Expertisezentren (Typ A, Typ B, Typ C; vgl. HF 2, Punkt 2.2.1)

3) Prüfen der möglichen Ausweitung der Dokumentation (Kodierung) für SE auf Bereiche außerhalb der Expertisezentren (andere Spitäler, niedergelassener Bereich)

##### 4.2 HF1, Ziel 2

---

###### Handlungsfeld 1

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

4) Prüfen, ob die derzeitigen Abrechnungs- und Honorierungskataloge das Leistungsgeschehen in Zusammenhang mit SE in ausreichendem Maße abbilden



5) In Abhängigkeit vom Ergebnis der Maßnahme 4, Adaptieren der entsprechenden Abrechnungs- und Honorierungskataloge zur Sicherstellung einer adäquaten Abgeltung der Behandlung von SE in allen Versorgungsbereichen



---

4.3 HF1, Ziel 3

**Handlungsfeld 1**

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

6) Erstellen eines Konzepts zur Einführung einer Patienteninformationskarte



7) Konsekutiv: Entwickeln einer Online-Plattform für Behandlungs- und Notfallleitlinien für definierte Gruppen von SE



---

5 Handlungsfeld 2

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

Ja

Nein

---

6.1 HF2, Ziel 1

**Handlungsfeld 2**

**Ziel 1a: Zusammenfassung der einzelnen SE zu medizinisch sinnvollen Krankheitsgruppen auf Basis gemeinsamer klinischer, differentialdiagnostischer, therapeutischer und/oder pathophysiologischer Merkmale sowie Definition der interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen in der (medizinischen und sozialen) Versorgung von Menschen mit Erkrankungen in diesen Gruppen**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

8) Fortsetzen und Abschließen der Arbeiten zur Gruppierung von SE (Zusammenfassen der einzelnen Erkrankungen zu medizinisch sinnvollen Gruppen)



9) Fortsetzen und Abschließen der Arbeiten zur Zuordnung der einzelnen SE zu (hauptverantwortlichen) Organ- bzw. Querschnittsfächern



10) Fortsetzen und Abschließen der Erfassung interdisziplinärer und multiprofessioneller Anforderungen bei einzelnen SE / Gruppen von SE



11) Regelmäßige Überprüfung / Aktualisierung der Gruppierung von SE sowie der Definition von interdisziplinären und multiprofessionellen Anforderungen bei SE / Gruppen von SE



12) Öffentliche Information zur Gruppierung von SE (z. B. Webseite; s. a. Maßnahme 19)



## 6.2 HF2, Ziel 2

### Handlungsfeld 2

**Ziel 2a: Designation spezialisierter Zentren für definierte Gruppen von SE, die sich hinsichtlich ihres Anforderungsprofils und Leistungsspektrums in drei Versorgungsstufen untergliedern**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

13) Verankerung der generellen Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ A-, Typ B- und Typ C-Zentren in geeignetem Planungsinstrument



14) Ausarbeiten der spezifischen Leistungs- und Qualitätskriterien für Typ B- sowie konsekutiv Typ C-Zentren für vorgegebene Gruppen von SE; Verankerung der Kriterien in geeignetem Planungsinstrument



15) Entwicklung eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für Typ A-, Typ B und Typ C-Zentren; Abstimmung mit korrespondierenden Verfahren auf EU-Ebene



16) Definition einer Designationsstelle; Definition einer koordinierenden Stelle zur technischen Administration des Bewerbungsverfahrens (s. a. Maßnahme 17)



17) Durchführung von (Top-down- und Bottom-up-)-Bewerbungsrunder und Designation von Typ B-, Typ C- sowie konsekutiv Typ A-Zentren



18) Öffentliche Information zu den designierten spezialisierten Zentren (z. B. Webseite)



19) Workshop zur Entwicklung von Indikatoren für das Messen der Qualität der Patientenversorgung sowie zur Entwicklung von Verfahren für entsprechende Ergebnismessungen; Abstimmung mit vergleichbaren Prozessen auf EU-Ebene



20) Entwicklung eines separaten Evaluations- und Auditverfahrens für die in 5-Jahres-Intervallen geplanten Überprüfungen der Leistungen bereits designierter Typ A- und Typ B-Zentren; Abstimmung mit korrespondierenden Verfahren auf EU-Ebene



## 6.3 HF2, Ziel 3

### Handlungsfeld 2

**Ziel 3a: Integration dieser spezialisierten Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft durch intensivierete Vernetzung aller beteiligten Versorgungsebenen**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahme

21) Unterstützung der horizontalen und transektoralen Vernetzung der Typ A-, Typ B- und Typ C-Zentren mit den anderen Versorgungsstufen



## 6.4 HF2, Ziel 4

### Handlungsfeld 2

**Ziel 4a: Bereitstellung von Rahmenbedingungen für die Integration österreichischer Expertise in ERN**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme		
22) Unterstützung bei der europäischen Vernetzung mit ERN	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### 6.5 HF2, Ziel 1b

##### Handlungsfeld 2

##### **Ziel 1b: Defizite hinsichtlich SE im Gesundheits- bzw. Versorgungssystem erheben**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme		
23) Versorgungsbedarf der PatientInnen/Patienten mit SE in Österreich erheben	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### 6.6 HF2, Ziel 2b

##### Handlungsfeld 2

##### **Ziel 2b: Nationale Strategie zur Behebung der identifizierten Defizite im Bereich SE (NAP.se) erarbeiten**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme		
24) Erstellen eines Nationalen Aktionsplans für SE (NAP.se)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### 6.7 HF2, Ziel 3b, 4b, 5b

##### Handlungsfeld 2

##### **Ziel 3b: Umsetzung der nationalen Strategie für SE (NAP.se) begleiten**

##### **Ziel 4b: Erhebung und Strukturierung des medizinischen Leistungsangebots im Bereich SE**

##### **Ziel 5: Förderung eines österreichweit einheitlichen Zugangs zur medizinischen Versorgung von SE einschließlich Therapien am „Best Point of Service“**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme		
25) Begleiten des Umsetzungsprozesses des NAP.se	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### 6.8 HF2, Ziel 6b

##### Handlungsfeld 2

##### **Ziel 6b: Informationsdrehscheibe für SE**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme		
26) Bereitstellen von SE-relevanten Informationen für ausgewählte Zielgruppen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### 6.9 HF2, Ziel 7b

##### Handlungsfeld 2

##### **Ziel 7b: Vernetzung auf europäischer Ebene zur Gewährleistung eines kontinuierlichen Austausches im Bereich SE**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme		
27) Teilnehmen an Treffen von Gremien der Europäischen Kommission im Kontext von SE. Optional: Mitarbeit an europäischen Projekten in Zusammenhang mit SE	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

#### 6.10 HF2, Ziel 1c

##### Handlungsfeld 2

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

28) Entwickeln eines Konzepts für eine langfristige Finanzierung für Orphanet Austria

29) Komplettieren und Fortführen der Orphanet-Datenbank unter Berücksichtigung des Orphanet-Qualitätsschemas

---

## 7 Handlungsfeld 3

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

Ja

Nein

---

### 8.1 HF3, Ziel 1

#### Handlungsfeld 3

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

30) Fortsetzen und Abschließen der Definition von Leistungs- und Qualitätskriterien für medizinische Laboratorien, die mit der Diagnostik von SE befasst sind

31) Definieren von Anforderungen an die Kompetenz der mit der Befundung von SE befassten Fachleute

---

### 8.2 HF3, Ziel 2

#### Handlungsfeld 3

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

32) Entwickeln eines Bewerbungs-, Begutachtungs- und Designationsverfahrens für mit der Diagnostik von SE befassten medizinischen Laboratorien

33) Umsetzen der Designation (Einrichtung einer Designationsstelle)

34) Einrichten einer offiziellen Webseite zur Sichtbarmachung designierter Laboratorien

35) Entwickeln eines Evaluations- und Auditverfahrens für designierte Laboratorien

---

### 8.3 HF3, Ziel 3

#### Handlungsfeld 3

##### Ziel 3: Integration dieser spezialisierten Labs in die österreichische Versorgungslandschaft durch enge Vernetzungen aller beteiligten Versorgungsebenen

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme

36) Unterstützen der bundesweiten Vernetzung designierter Laboratorien untereinander und mit anderen Versorgungsebenen; Unterstützung bei der Vernetzung mit Orphanet

---

#### 8.4 HF3, Ziel 4

---

##### Handlungsfeld 3

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

###### Maßnahme

37) Prüfung und allfällige Revision der relevanten Leistungskataloge

---

#### 8.5 HF3, Ziel 5 & 6

---

##### Handlungsfeld 3

##### **Ziel 5: Ausarbeitung und Implementierung von österreichweit einheitlichen Standards für die apparative Diagnostik bei SE Ziel 6: Designation von spezialisierten diagnostischen Einrichtungen für SE / Gruppen von SE gemäß den vorgenannten österreichweit einheitlichen Standards**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

###### Maßnahme

38) Ausarbeiten von Kompetenzkriterien für ExpertInnen/Experten, die mit der apparativen Diagnostik von SE befasst sind

---

#### 8.6 HF3, Ziel 7

---

##### Handlungsfeld 3

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

###### Maßnahme

39) Einrichten eines ständigen wissenschaftlichen Beirats für das österreichische Neugeborenen-Screening

---

#### 8.7 HF3, Ziel 8

---

##### Handlungsfeld 3

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

###### Maßnahme

40) Ausarbeiten eines Konzeptes für ein UDP in Österreich

---

#### 9 Handlungsfeld 4

---

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

Ja

Nein

---

#### 10.1 HF4, Ziel 1

---

##### Handlungsfeld 4

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

###### Maßnahme

41) Teilnahme an europäischen Kooperationsprojekten zur Sicherung der nachhaltigen Finanzierung von Orphan Drugs, wie z. B. Mechanisms of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products in Europe (MoCA-OMP)

## 10.2 HF4, Ziel 2

### Handlungsfeld 4

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

42) Preiserhebung von ausgewählten Orphan Drugs im intramuralen sowie niedergelassenen Bereich (inkl. Einkaufsmodalitäten wie gemeinsamer Einkauf und mögl. Managed Entry Agreements)



43) Bereitstellen von Expertise zu SE für die Medikamentenkommission (bei Bedarf)



44) Mitentwickeln von Konzeptvorschlägen für die Medikamentenkommission für eine verbesserte Finanzierungsstrategie bei ausgewählten hochpreisigen Orphan Drugs (bei Bedarf)



## 10.3 HF4, Ziel 3

### Handlungsfeld 4

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

45) Etablieren von optimierten Versorgungsabläufen am jeweiligen „Best Point of Service“



46) Erarbeiten von Maßnahmen zur Minimierung von Problemlagen im Bereich Therapien für SE



## 10.4 HF4, Ziel 4

### Handlungsfeld 4

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahme

47) Etablieren einer Diskussionsgruppe zur Einführung eines einheitlichen Leistungskataloges für Heilbehelfe (Pilotprojekt für SE)



## 10.5 HF4, Ziel 5

### Handlungsfeld 4

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

48) Etablieren eines regelmäßigen Austausches zwischen Chefärztinnen/Chefärzten, der sozialen Krankenversicherung und Patientenvertreterinnen/Patientenvertretern



49) Ausarbeiten eines trägerübergreifenden einheitlichen Kriterienkatalogs (z. B. im Sinne einer Checkliste) für die Bewilligung von Orphan Drugs und Heilbehelfen im Bereich SE als Unterstützungsinstrument für die Sozialversicherungsträger bei der





Entscheidungsfindung im Kontext individuell zu bewertender medizinischer Einzelfallentscheidungen

## 11 Handlungsfeld 5

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

- Ja
- Nein

### 12.1 HF5, Ziel 1

#### Handlungsfeld 5

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

50) Bereitstellen spezifischer Informationen/Links für SE-relevante Ausschreibungen auf der NKSE-Webseite in Kooperation mit den relevanten Förderagenturen und -institutionen (BMWFV)



51) Gezielte Hinweise auf von Förderinstitutionen angebotene Coaching-Workshops, um Antragstellungen zu unterstützen



### 12.2 HF5, Ziel 2

#### Handlungsfeld 5

**Ziel 2: Schaffen von strukturellen Rahmenbedingungen, um qualitativ hochwertige Bewerbungen zu gewährleisten (hier ist die Querverbindung zu HF 2, Punkt 2.2.1 Designation von spezialisierten Zentren für Gruppen von SE – insbesondere Expertisenzentren bzw. Expertisecluster – vorgesehen)**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme

52) Designation von Expertisenzentren mit einem Schwerpunkt auf Forschung (vgl. HF 2, Punkt 2.2.1 Qualitätskriterien)



### 12.3 HF5, Ziel 3

#### Handlungsfeld 5

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme

53) Teilnahme Österreichs an ERN bezüglich Forschungsaspekten



### 12.4 Kopie von HF5, Ziel 4

#### Handlungsfeld 5

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme

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



### 13 Handlungsfeld 6

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

- Ja  
 Nein

### 14.1 HF6, Ziel 1

#### Handlungsfeld 6

##### Ziel 1: Ausbau des Wissensstandes bei den wichtigsten Informationsquellen (v. a. in der Primärversorgung: Ärztinnen und Ärzte sowie andere Gesundheitsberufe)

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

55) Vermitteln von Basiswissen zu SE und von damit verbundenen möglichen Behandlungsoptionen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
56) Spezifische qualitätsgesicherte Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für Ärztinnen und Ärzte, u. a. Integration von Themen zu SE in das Diplom-Fortbildungsprogramm der ÖÄK, Präsentationen zum Thema bei Fachkongressen, Entwicklung von E-Learning-Konzepten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
57) Spezifische qualitätsgesicherte Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen für weitere Gesundheitsberufe (vgl. Punkt 2.2.1)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
58) Information für relevante Behörden im Gesundheits- und Sozialbereich (vgl. Punkt 2.2.2)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
59) Zentrale und übersichtliche Darstellung der Fort- und Weiterbildungen zu SE (vgl. Punkt 2.2.2)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

### 14.2 HF6, Ziel 2

#### Handlungsfeld 6

##### Ziel 2: Stärkung der Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz durch objektive, qualitätsgesicherte und zielgruppenspezifische Informationen und dadurch Förderung des Zugangs zu Leistungen und Leistungserbringung am „Best Point of Service“ (besseres Leiten durch das System bzw. Wegweiser)

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

60a) Ergänzen eines Schwerpunktes zu SE im Gesundheitsportal, <a href="http://www.gesundheit.gv.at">www.gesundheit.gv.at</a>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
60b) Bereitstellen qualitätsgesicherter Information zu SE	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

### 14.3 HF6, Ziel 3

#### Handlungsfeld 6

##### Ziel 3: Erhöhung des Bewusstseins für SE in allen Zielgruppen und Sensibilisierung für das Thema

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

61) Definition konkreter Ansprechpartner (Person/Abteilung) für Interessengruppen im Bereich SE	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
62) Vernetzung und Dissemination von Wissen fördern	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

63) Öffentlichkeitsarbeit

## 15 Handlungsfeld 7

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

Ja

Nein

### 16.1 HF7, Ziel 1 & 2

#### Handlungsfeld 7

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

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

64) Bestandsaufnahme bestehender Patientenregister für SE und ggf. weiterer relevanter Datenerfassungssysteme in Österreich

65) Definition und Abstimmung (Datenschutz-)rechtlicher, struktureller und finanzieller Rahmenbedingungen sowie von Bestimmungen zur Qualitätssicherung

### 16.2 HF7, Ziel 2

#### Handlungsfeld 7

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme

66) Sicherstellen der Interoperabilität mit bestehenden relevanten nationalen und internationalen Patientenregistern und Datenerfassungssystemen

### 16.3 HF7, Ziel 1, 2 & 3

#### Handlungsfeld 7

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

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

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

67) Entwickeln eines minimalen Datensatzes unter Berücksichtigung internationaler Entwicklungen

68) Einrichten einer epidemiologischen Plattform zur Qualitätssicherung und Koordination (aufbauend auf den Ergebnissen der vorangegangenen Maßnahmen)

## 17 Handlungsfeld 8

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

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

Ja

Nein

---

### 18.1 HF8, Ziel 1

#### Handlungsfeld 8

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

69) Konstituieren des neuen, die Expertengruppe für SE ersetzenden „Beirats für seltene Erkrankungen“ als Beirat gemäß § 8 Bundesministerienengesetz



70) Beibehalten der Strategischen Plattform für SE



---

### 18.2 HF8, Ziel 2

#### Handlungsfeld 8

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

71) Teilnahme an Treffen des Beirates für SE und beratende Funktion bei der Umsetzung des NAP.se und bei anderen Fragestellungen im Kontext von SE



72) Dissemination von Informationen und Empfehlungen des Beirates für SE in den jeweiligen Institutionen und Interessenvertretungen



---

### 18.3 HF8, Ziel 3

#### Handlungsfeld 8

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

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahmen

73) Teilnahme an Treffen der Strategischen Plattform für SE



74) Strategische Begleitung bei der Umsetzung des NAP.se und bei anderen Fragestellungen im Kontext von SE



---

## 19 Handlungsfeld 9

### **Handlungsfeld 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe**

Ich kann den Umsetzungsgrad der Maßnahmen dieses Handlungsfelds einschätzen.

Ja

Nein

---

### 20.1 HF9, Ziel 1

#### Handlungsfeld 9

##### **Ziel 1: Sicherstellung einer österreichweiten Vertretung für Personen mit SE u. a. auch als Ansprechpartner für Personen mit Erkrankungen, für die es keine eigene Selbsthilfeorganisation und/oder Selbsthilfegruppe gibt**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

Maßnahme

75) Gründung einer österreichweiten Dachorganisation der Selbsthilfegruppen von Personen mit SE



## 20.2 HF9, Ziel 2

### Handlungsfeld 9

**Ziel 2: Klärung der Rolle der Selbsthilfe, Förderung von Unabhängigkeit und Transparenz mit dem Ziel der Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahmen

76) Schaffen von Rahmenbedingungen für die Sicherstellung einer langfristigen Finanzierung

77) Definition von Qualitätskriterien (Mindeststandards) für die Finanzierung von Selbsthilfeorganisationen

78) Klären der Legitimation zur kollektiven Vertretung von Patienteninteressen (in Abstimmung mit anderen relevanten Patientenorganisationen wie z. B. der Patientenanwaltschaft)

79) Nicht-materielle sowie strukturelle Förderung der Selbsthilfe (z. B. Räumlichkeiten, Fortbildungsangebote etc.)

## 20.3 HF9, Ziel 3

### Handlungsfeld 9

**Ziel 3: Anerkennung der Expertise und der Erfahrungen von Personen mit SE und jener von Angehörigen und Schaffung partizipativer Entscheidungsstrukturen (Einbindung in alle relevanten gesundheitspolitischen Entscheidungsprozesse)**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahme

80) Vertretung der Selbsthilfe für SE in Entscheidungsgremien und Einbeziehen in Entscheidungsprozesse

## 20.4 HF9, Ziel 4

### Handlungsfeld 9

**Ziel 4: Erhebung gesundheitsökonomischer Effekte der Selbsthilfe**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahme

81) Initiieren von wissenschaftlichen Untersuchungen zum Nachweis gesundheitsökonomischer Effekte von Selbsthilfe

## 20.5 HF9, Ziel 5

### Handlungsfeld 9

**Ziel 5: Stärkung des Images der Selbsthilfe in der Öffentlichkeit**

Bitte geben Sie auf einer Skala von 0 (= gar nicht umgesetzt) bis 10 (= vollständig umgesetzt) an, inwieweit die folgenden Maßnahmen Ihrer Meinung nach umgesetzt sind.

#### Maßnahme

82) Öffentlichkeitsarbeit: z. B. Beiträge in Medien, Veranstaltungen, öffentliche Anerkennung

## 21 Warnung: letzte Seite

**Sie haben alle Fragen beantwortet. Bitte klicken Sie noch einmal auf "weiter", um den Fragebogen zu beenden.**

Änderungen an Ihren Angaben sind dann nicht mehr möglich.

## 22 Endseite

**Vielen Dank für Ihre Teilnahme!**