



EMRADI- ABSCHLUSSBERICHT

1



Verbreitungsgrad:
Öffentlich

Abgabedatum: März 2020

Status: Endgültige Version

Sprachen, in denen der
Bericht verfügbar ist:
EN – FR – DE – NL



INHALTSVERZEICHNIS

Umfang des Abschlussberichts.....	4
Liste der Autoren	4
Haftungsausschluss	5
Kofinanzierung	5
Einleitung	6
1/ Das EMRaDi-Projekt in Kürze	7
1.1/ Was ist eine Seltene Erkrankung?	7
1.2/ Warum ein Projekt über Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein?	8
1.3/ Was ist das EMRaDi-Projekt?	8
1.4/ Definition des EMRaDi-SE-Patientenpfads	9
1.5/ Schwerpunkt auf 8 Seltenen Erkrankungen	10
2/ Übersicht über EMRaDi-Erfolge	11
3/ Beobachtung und Herausforderungen je Zielgruppe.....	14
3.1/ Beobachtungen und Herausforderungen für Patienten und Angehörige	15
3.2/ Beobachtungen und Herausforderungen für Patientenverbände	21
3.3/ Beobachtungen und Herausforderungen für Gesundheitsfachkräfte und soziale Dienstleister	22
3.4/ Beobachtungen und Herausforderungen für Krankenhäuser und Kompetenzzentren	23
3.5/ Beobachtungen und Herausforderungen für Krankenkassen	24
3.6/ Beobachtungen der Wissenschaftlichen Forschung zur Anzahl von Patienten, den Informationssystemen und den Kosten Seltener Erkrankungen	26
4/ Erfolge bei der Verbesserung der Lebensqualität der Patienten.....	28
4.1/ Patientenbeteiligung	28
4.2/ Bereitstellung von Informationen und Bewusstseinsbildung	29
Für SE-Patienten und Angehörige	29
Für Primärversorgung und Allgemeinmediziner	29
Für europäische und nationale Entscheidungsträger	29
Für alle Zielgruppen und die allgemeine Öffentlichkeit	30
4.3/ Informationen für Patienten zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung	31
4.4/ Zusammenarbeit zwischen den Universitätskliniken und darüber hinaus	31
4.5/ Feldanalyse bestehender SE-Patientenpfade	35
4.6/ Entwicklung besserer Patientenpfade	35
5/ Empfehlungen und Pilotprojekte.....	37
5.1/ Empfehlungen für Patienten und Angehörige.....	37
5.2/ Empfehlungen für Patientenverbände.....	37
5.3/ Empfehlungen für Gesundheitsfachkräfte und Sozialdienstleister	38
5.4/ Empfehlungen für Krankenhäuser und Kompetenzzentren	39
5.5/ Empfehlungen für die Krankenkassen	41
5.6/ Empfehlungen für Entscheidungsträger (auf regionaler, nationaler, euregonaler und europäischer Ebene).....	43
5.7/ Allgemeine Empfehlungen für die zukünftige Zusammenarbeit und Pilotprojekte zur Entwicklung mit allen Interessenvertretern	46
Fazit	50
Kontakt Daten und Informationsquellen	51
Kontakt bei den EMRaDi-Partnern	51
Informationsquellen	52
Abkürzungsliste.....	55

Anhänge	56
Anhang 1: Absichtserklärung über die Zusammenarbeit zu Seltenen Erkrankungen	56
Anhang 2: EMRaDi-Factsheet	60
Anhang 3: Factsheet mit Informationen für Patienten und Angehörige	62
Anhang 4: Factsheet mit Informationen für Primärversorger	68
Anhang 5: AuswahlVERFAHREN für 8 SE.....	74
Anhang 6: EMR Tag der Seltenen Erkrankungen 2019: Zusammenfassung	80
Anhang 7: EMRaDi-Abschlussveranstaltung – 17.02.2020: Zusammenfassung.....	82

UMFANG DES ABSCHLUSSBERICHTS

Dieser Abschlussbericht kombiniert die Ergebnisse, Ratschläge und Empfehlungen aus dem EMRaDi-Projekt mit spezifischen Informationen für die EMRaDi-Zielgruppen:

- Patienten, Angehörige und Patientenverbände
- Ärzte (Primär-, Sekundär- und Tertiärversorgung)
- Krankenkassen
- Entscheidungsträger

Zusätzlich zu diesem Bericht sind die Tools und ausführlichen Berichte der Aktivitäten des Projektes auf der EMRaDi-Webseite zu finden. Klicken Sie dort auf „Projekt“ -> „Aktivitäten und Ergebnisse“ (<https://www.emradi.eu/de/project-activities>). Für weitere Informationen kann mit den EMRaDi-Partnern Kontakt aufgenommen werden (siehe „Kontakt Daten und Informationsquellen“).

LISTE DER AUTOREN

Vorname/Nachname	Bezeichnung der Einrichtung
Führende Autoren	
Timo Clemens	Universität Maastricht (UM)
Caroline Glaude	Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (CKKVE)
Rok Hrzic	Universität Maastricht (UM)
Kim Karsenberg	VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen
Joyce Loridan	Landesbund der Sozialistischen Krankenkassen (Solidaris)
Clara Noirhomme	Landesbund der Christlichen Krankenkassen (LBCK)
Christopher Schippers	Uniklinik RWTH Aachen (UKA)
Marèl Segers	VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen
Co-Authors	
Vincent Bours	CHU Lüttich (CHU)
Helmut Brand	Universität Maastricht (UM)
Agnès Chapelle	Landesbund der Christlichen Krankenkassen (LBCK)
Térence Lecoq	Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (CKKVE)
Cor Oosterwijk	VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen
Peter Schröder	Universität Maastricht (UM)
Connie Stumpel	Maastricht UMC+/AzM (MUMC+)
Sylvie Taziaux	CHU Lüttich (CHU)
Jolanda van Golde	Maastricht UMC+/AzM (MUMC+)

HAFTUNGSAUSSCHLUSS

Der Inhalt dieses Berichts basiert auf den Aktivitäten und Berichten des Projekts. Er wurde von den Mitgliedern des EMRaDi-Lenkungsausschusses überprüft. Dieser besteht aus Projektmanagern, Projektbeauftragten und Ärzten, die für die verschiedenen EMRaDi-Partner arbeiten. Die Fakten und Ansichten, die in dieser Veröffentlichung zum Ausdruck gebracht werden, unterliegen alleine ihrer Verantwortung und spiegeln nicht notwendigerweise die Position der EMRaDi-Partnerorganisationen wider.

Alle personenbezogenen Daten, die während des EMRaDi-Projekts gesammelt wurden, wurden gemäß der Verordnung 2016/679 (EU) zum Schutz personenbezogener Daten (DSGVO) verarbeitet. Insbesondere die Daten der befragten Patienten wurden nach strengeren Regeln verarbeitet, welche in einem von den Ethikkommissionen der drei am Projekt beteiligten Universitätskliniken genehmigten Protokoll beschrieben sind.

KOFINANZIERUNG

Das EMRaDi-Projekt wurde im Rahmen des Programms Interreg V-A Euregio Maas-Rhein zwischen Oktober 2016 und März 2020 umgesetzt und von der Europäischen Union und dem Europäischen Fonds für regionale Entwicklung mit einem Betrag von € 1.687.675 unterstützt. Das Projekt wurde zudem von den regionalen Behörden in den drei Ländern der Euregio Maas-Rhein mitfinanziert: der Wallonischen Region, der niederländischen Provinz Limburg und dem Bundesland Nordrhein-Westfalen. Alle EMRaDi-Partner leisteten außerdem mit eigenen Mitteln einen Beitrag.

Das Programm Interreg V-A Euregio Maas-Rhein (EMR) investierte bis 2020 fast 100 Millionen EUR in die Entwicklung der Interreg-Region. Dieses Gebiet erstreckt sich von Löwen im Westen bis an die Grenzen von Köln im Osten. Es verläuft von Eindhoven im Norden bis hinunter an die Grenze zu Luxemburg. Über 5,5 Millionen Menschen leben in diesem Grenzgebiet, in welchem das Beste dreier Länder zusammenkommt und so echte europäische Kultur entsteht.

Mit der Investition von EU-Mitteln in Interreg-Projekte investiert die Europäische Union direkt in die wirtschaftliche Entwicklung, Innovation, die territoriale Entwicklung sowie in die soziale Inklusion und Bildung dieser Region.

Mit Unterstützung von



Wallonie

Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



EINLEITUNG

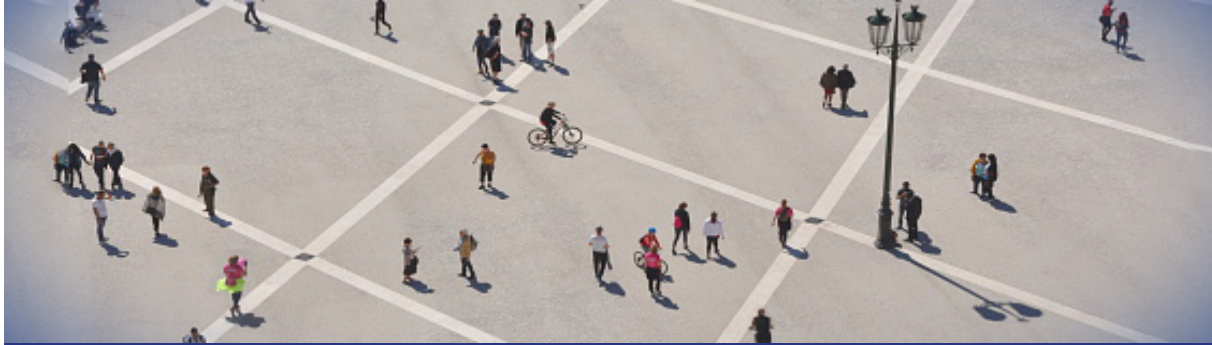
Der erste Teil dieses Berichts stellt EMRaDi (Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein) kurz vor: den Kontext dieser grenzübergreifenden Kooperation zu Seltenen Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein sowie die wichtigsten Ziele und Aktivitäten des Projekts zwischen Oktober 2016 und März 2020.

Um die Patienten mit einer Seltenen Erkrankung besser zu unterstützen und um ihren Patientenpfad zu verbessern, wurden während des EMRaDi-Projekts verschiedene Zielgruppen angesprochen:

1. Patienten, Angehörige und Patientenverbände
2. Ärzte (Primär-, Sekundär- und Tertiärversorgung)
3. Krankenkassen
4. Entscheidungsträger

In Verbindung mit diesen Zielgruppen und auf Grundlage der Projektergebnisse präsentieren die folgenden Teile des Berichts die Beobachtungen, Herausforderungen, Haupterfolge und die Empfehlungen und Pilotprojekte, die vorgeschlagen werden, um die Lebensqualität von Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung leben, zu verbessern.

Das EMRaDi-Projekt entwickelte auch spezifische Instrumente und Informationsmaterial für Patienten und Angehörige einerseits sowie für Angehörige der Gesundheitsfachberufe (Allgemeinärzte und Kinderärzte) andererseits. Diese sind in den Erfolgen angeführt und in [den Anhängen zu diesem Bericht verfügbar](#). Ihr Ziel ist es, praktische Informationen, Ratschläge und Empfehlungen für diese spezifischen Zielgruppen zu verbreiten.



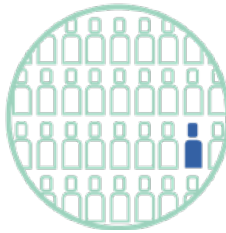
1/ DAS EMRADI-PROJEKT IN KÜRZE



30 Millionen
Bürger in der
EU betroffen



6000-8000
verschiedene
Seltene
Erkrankungen



Von jeder SE sind
weniger als 1 von
2000 Menschen
betroffen



Wichtige
Bedürfnisse
und komplizierte
Versorgung der
Patienten



Geografisch
verstreute
Expertise

1.1/ Was ist eine Seltene Erkrankung?

7

„Seltene Erkrankungen sind selten, aber es gibt zahlreiche Patienten mit Seltenen Erkrankungen.“¹

In der Europäischen Union gilt jede Erkrankung, die weniger als fünf von **10.000** Menschen betrifft, als selten. Etwa **5.000** bis **8.000** unterschiedliche Seltene Erkrankungen (SE) betreffen zwischen **6 %** und **8 %** der Bevölkerung der EU. Das entspricht zwischen 27 und 36 Millionen Menschen.²
80 % der SE sind genetisch bedingt.³

Etwa **50 %** der von SE betroffenen Personen sind Kinder.

SE sind im Allgemeinen komplex, chronisch, einhergehend mit Behinderungen und degenerativ. Häufig beeinflussen sie die Lebenserwartung. Die meisten können nicht geheilt werden, und es stehen nur wenige Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung. Es gibt nur wenige Experten, und diese sind geografisch verstreut. Der Zugang zu Expertise, Wissen und Informationen ist ebenfalls schwierig – trotz der technologischen Fortschritte. Aufgrund der Spezifität der Symptome und der Schwierigkeit der Diagnose, die mit SE einhergehen, bringen die meisten Patienten eine Odyssee hinter sich, bevor sie überhaupt erfahren, dass sie an einer SE leiden.

„Heute bleiben die 30 Millionen Europäer mit einer Seltenen Erkrankung und ihre Familienangehörigen (oft die Hauptbetreuungspersonen) eine Randgruppe und größtenteils nicht wahrgenommene Population, mit wenig Informationen über ihre Erkrankungen und ihre Rechte, wenig Behandlungen und einem hohen Grad an psychologischer, sozialer und wirtschaftlicher Vulnerabilität.“⁴

Ansätze auf rein nationaler Ebene sind ineffizient und ineffektiv: EU-Regional-Koordination sowie Koordination auf europäischer Ebene bringen hier eindeutig einen Mehrwert.

Die europäische Kooperation kann dabei helfen, sicherzustellen, dass rares Wissen ausgetauscht wird und dass Ressourcen so effizient wie möglich kombiniert werden können, um SE in der ganzen EU anzugehen.

1.2/ Warum ein Projekt über Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein?



In der Euregio Maas-Rhein⁵ (EMR) haben bis zu 300.000 Menschen – häufig Kinder – SE. Nicht mitgezählt sind hier Angehörige, Freunde und andere, die die Erkrankung auch betrifft. Nicht nur Patienten, sondern auch Gesundheitsorganisationen, Wissensinstitute und Krankenkassen sind häufig mit Schwierigkeiten beim Erteilen oder Erhalten der korrekten Diagnose, Behandlung und Versorgung sowie bei der administrativen und finanziellen Unterstützung konfrontiert. SE-Patienten wünschen sich normalerweise medizinische Behandlung und Unterstützung möglichst nahe an ihrem Wohnort. In der Euregio Maas-Rhein (EMR) können SE-Patienten gezwungen sein, jenseits der Grenze nach Versorgung zu suchen, also innerhalb „ausländischer“ Gesundheitssysteme. Die Klärung der verfügbaren Ressourcen (insbesondere geeignete Behandlung und finanzielle Entschädigung) ist entscheidend. Eine Bündelung der Kräfte in der EMR ist daher trotz der Herausforderungen verschiedener Gesundheitssysteme und Sprachen wichtig.

8

1.3/ Was ist das EMRaDi-Projekt?

„EMRaDi“ steht für **E**uregio **M**euse-Rhine **R**are **D**iseases, zu Deutsch: Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein. Das Projekt startete am 1. Oktober 2016 und endete am 31. März 2020 mit einem Gesamtbudget von EUR 3.372.669.

Es handelte sich um das **erste grenzüberschreitende INTERREG-Projekt zu Seltenen Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein**. Dieses Projekt umfasst eine grenzüberschreitende Zusammenarbeit zwischen Krankenkassen, Universitätskliniken, Patientenverbänden und einer Universität in der Euregio Maas-Rhein mit den folgenden Partnern:



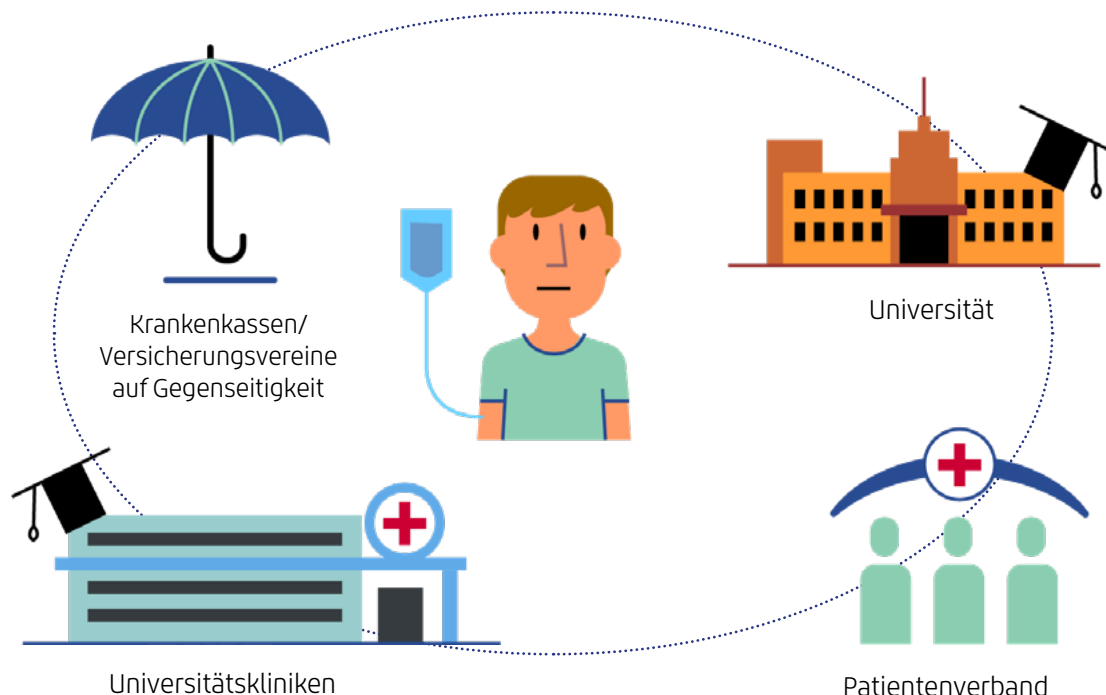
Mutualité chrétienne de Verviers-Eupen (lead partner)



Alliance nationale des Mutualités chrétiennes



Das Projekt war patientenorientiert und sektorübergreifend, da der Zusammenschluss der Partner die wichtigsten Akteure im Gesundheitsbereich umfasste, welche SE-Patienten und ihre Angehörigen auf ihrem alltäglichen SE-Patientenpfad unterstützen.



9

Einige assoziierte Partner trugen auch zur Entwicklung der Ziele und Aktivitäten des Projekts bei, darunter die Dachverbände für SE-Patienten RaDiOrg in Belgien und Achse in Deutschland sowie andere Krankenkassen in der EMR, nämlich die AOK in Deutschland, CZ in den Niederlanden und MLOZ in Belgien.

Ziel des EMRaDi-Projekts war es, wesentliche Verbesserungen bei der integrierten Versorgung für SE-Patienten durch **drei Ziele** umzusetzen:

1. Erhöhung der Transparenz von Bedürfnissen und Verfügbarkeit von Leistungen im Bereich der SE in der Euregio Maas-Rhein (EMR)
2. Entwicklung von EMR-Modellen für Patientenpfade für SE, um im Zusammenwirken mit nationalen und europäischen Entwicklungen patientenorientierte Empfehlungen zu erstellen
3. Verbesserung des Netzwerks von Gesundheitsversorgern, Krankenversicherern und Patientenverbänden sowie Schaffen von (öffentlichem) Bewusstsein für SE

Das allgemeine langfristige Ziel bestand darin, **die Lebensqualität dieser Patienten zu verbessern**.

1.4/ Definition des EMRaDi-SE-Patientenpfads

Die EMRaDi-Projektpartner haben den Pfad für eine Person, die mit SE lebt, folgendermaßen definiert: „Ein Patientenpfad für Seltene Erkrankungen, der alle Schritte von den ersten Symptomen, die der Patient erlebt, über seinen Weg durch das Gesundheitssystem bis hin zu einer (hoffentlich) schnellen, erfolgreichen Diagnose umfasst – einschließlich aller Aspekte der Behandlung, seien sie organisatorisch, medizinisch, sozial, psychologisch, rechtlich und/oder berufsbezogen – um schließlich die bestmögliche Lebensqualität für den Patienten sicherzustellen.“

1.5/ Schwerpunkt auf 8 Seltenen Erkrankungen

Während seiner Umsetzung lag der Schwerpunkt der Aufmerksamkeit des EMRaDi-Projekts auf acht SE aus den SE-Gruppen neurologische, hämatologische, syndromale und Stoffwechselerkrankungen.

Ziel dabei war es, die für diese SE erhaltenen Ergebnisse zu verwenden, um Gruppen von Patienten mit anderen SE zu helfen, um allgemeine Empfehlungen abzugeben und um Entwicklungen für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung von SE-Patienten in der Euregio Maas-Rhein zu bringen.

Die Auswahl der acht SE war ein langer Prozess basierend auf verschiedenen Kriterien, vor allem auf den Kooperationsmöglichkeiten und der Expertise der verschiedenen Projektpartner. Die Auswahl bestimmter SE war schwierig, aber notwendig, da es so ermöglicht wurde, möglichst konkrete Ergebnisse für diese Erkrankungen zu erhalten. Weitere Informationen zum Auswahlprozess und zu den 8 SE sind in [Anhang 5](#) zu finden.

Die acht SE, die im Juni 2017 ausgewählt wurden, sind:

SE-Gruppe	8 SE	Expertise von Universitätskliniken
Neurologisch	1. Huntington-Krankheit	UKA, CHU, MUMC+
	2. Duchenne-Muskeldystrophie	(UKA), MUMC+
Hämatologisch	3. Chronische myeloische Leukämie (CML)	UKA, CHU, MUMC+
	4. Polycythaemia vera (PV)	UKA, CHU, MUMC+
Syndromal	5. Silver-Russell-Syndrom	UKA, CHU
	6. Rett-Syndrom	MUMC+
Stoffwechsel-Erkrankungen	7. Galaktosämie Typ 1	CHU, MUMC+
	8. Phenylketonurie (PKU)	CHU, MUMC+

Zudem sammelte das Projekt quantitative Daten zu einer längeren Liste von 60 SE in den drei Ländern der Euregio Maas-Rhein. Ziel dabei war es, ein besseres Bild von der Situation von SE-Patienten in den EMR-Grenzregionen zu zeichnen. Die längere Liste ist im EMRaDi-Bericht zur Evaluierung der Anzahl von Patienten mit SE ([Arbeitspaket 1](#)) enthalten.

[1] <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>

[2] http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm

[3] <https://www.eurordis.org/about-rare-diseases>

[4] Auszug aus „Erreichen personenbezogener Versorgung, damit keiner zurückgelassen wird. Ein Beitrag zur Verbesserung des täglichen Lebens von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und ihren Familien“ – EURORDIS – Mai 2019

[5] Das Prinzip der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit in der Euregio Maas-Rhein (EMR) wurde 1976 gesetzlich festgelegt. Die EMR ist ein seit 1991 bestehendes Bündnis aus fünf Unterregionen in Belgien, Deutschland und den Niederlanden: der flämischen Provinz Limburg, der wallonischen Provinz Lüttich, der Deutschsprachigen Gemeinschaft, der Region Aachen (Zweckverband) und dem niederländischen südlichen Teil der Provinz Limburg. Interreg Euregio Maas-Rhein und die Euregio Maas-Rhein sind zwei unterschiedliche Einheiten. Während es sich bei ersterem um ein Finanzierungsprogramm der Europäischen Kommission handelt, ist letzteres eine Partnerschaft zwischen Regionen. Interreg Euregio Maas-Rhein ist eine Zusammenarbeit zwischen 13 Regionen. Siehe <https://www.interregemr.eu/about-interreg> für weitere Informationen.



2/ ÜBERSICHT ÜBER EMRADI-ERFOLGE

Zwischen Oktober 2016 und März 2020 arbeiteten die acht EMRaDi-Partner im Rahmen von sieben Arbeitspaketen (AP) zusammen, um Aktivitäten und Berichte zu entwickeln, welche zur Optimierung der SE-Patientenpfade sowie zur effektiveren Bereitstellung relevanter Informationen und zur Verbesserung von Netzwerkarbeit und Schulungen im Zusammenhang mit SE beitragen sollten.

Das vorhandene Wissen über die Anforderungen und Bedürfnisse von SE-Patienten wurde über eine Literaturanalyse ermittelt. Außerdem wurden Schätzungen zur Prävalenz der Erkrankungen, zum Einsatz der Gesundheitsversorgung und zu den Kosten für 60 SE in der EMR aus Daten aus Versicherungsfällen und Krankenhaus-Aufzeichnungen angefordert. Es wurden der gesetzliche und finanzielle Rahmen sowie die Relevanz der EU- und nationalen Strategien für SE analysiert. Weitere nationale Bestimmungen wurden bewertet, einschließlich des Mappings der Mechanismen für die Erstattung von Orphan-Medizinprodukten und sozialen Leistungen, der Verfahren und Bedingungen für die Gewährung eines Behindertenstatus und der Relevanz von Telemedizin-Diensten (**AP1 – Universität Maastricht (UM)**).

Zwischen 2017 und 2019 wurden Patientenpfade „aus dem echten Leben“ durch die große EMRaDi-Feldstudie analysiert. In deren Rahmen wurden Interviews mit 104 Teilnehmern durchgeführt (62 Patienten/ Angehörige, die von den acht ausgewählten SE betroffen waren sowie 42 Fachleute), um die alltägliche Realität von SE-Patienten und ihren Angehörigen zu zeigen (**AP2 - Landesbund der Sozialistischen Krankenkassen (Solidaris) und Landesbund der Christlichen Krankenkassen (LBCK)** und zwar vom Zeitraum vor der Diagnose bis zum Zeitraum nach der Diagnose mit einer ausführlichen Analyse von

- Aspekten zur Koordination der Versorgung und des Zugangs zur Versorgung
- Informationsaspekten
- praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekten
- psychologischen Aspekten und Aspekten im Bereich sozialer Unterstützung
- grenzüberschreitenden Aspekten

In enger Zusammenarbeit mit SE-Patienten, Patientenverbänden, Ärzten und Krankenkassen identifizierte die Universität Maastricht Hindernisse und schlug effizientere organisatorische Modelle vor. Um Engpässe aufzudecken wurden mittels einer Modellierung Patientenpfade simuliert. Es wurden Verbesserungen wie etwa schnellere Diagnosen durch Bewusstseinsbildung bei Allgemeinärzten sowie Fallmanagement zur Verbesserung der Koordination der Behandlung vorgeschlagen (**AP3 – UM**).

Da ein enges Netzwerk zwischen allen Interessenvertretern ein entscheidender Faktor ist, um die Situation von Menschen, die mit einer SE leben, zu verbessern, wurden auch die Netzwerkarbeit, die Verbreitung von Informationen, die Bewusstseinsbildung und Schulungen besonders beachtet. (**AP4 – Universitätsklinikum RWTH Aachen (UKA), Medizinisches Zentrum Universität Maastricht (MUMC+) und Centre Hospitalier Universitaire (Universitätsklinikum) Lüttich (CHU) und AP5 - Patientenbündnis für Seltene und genetische Erkrankungen - VSOP**)

Insbesondere die drei Universitätskliniken verbesserten ihre SE-Strukturen und -Prozesse und verstärkten ihre Zusammenarbeit und ihren Austausch von Wissen unter anderem mit interdisziplinären Fallkonferenzen für Diagnose und Behandlung, Humangenetik und Bioinformatik und Informations- und Schulungseinheiten für die Allgemeinärzte und andere Ärzte für SE. Dies umfasste auch die Entwicklung spezifischer Instrumente für diese (Frageliste „Wann sollte man an eine SE denken?“) und – wo notwendig – Patientenmobilität. Studiengänge waren ebenfalls ein Diskussionspunkt, da diese als ein effektiver Weg zur Steigerung des Bewusstseins für SE bei Ärzten wahrgenommen wurden. **(AP4 – UKA, MUMC+ und CHU)**

Während des gesamten Projekts stand die Perspektive der Patienten im Mittelpunkt, da das Patienten-„Resonanz Board“ (PSB) den Projektpartnern Empfehlungen gab. **(AP5 – VSOP)** Das PSB war ein Beratungsgremium, das aus (Patienten-)Vertretern der ausgewählten SE bestand. Sie gaben Rückmeldung und diskutierten die folgenden Themen: die Organisation des EMR RDD 2019; die drei nationalen Pläne für Seltene Erkrankungen; die Qualitätsdokumente; die Informationen zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung; die Patientenbeteiligung an medizinischer Forschung und die Konzeptversionen von Modellen und Produkten, die in anderen EMRaDi-Arbeitspaketen entwickelt wurden.

Alle Projektaktivitäten wurden von der **Christlichen Krankenkasse Verviers-Eupen (CKKVE)** koordiniert, welche der leitende Partner des Konsortiums war **(AP Management)**. Die CKKVE koordinierte auch alle Kommunikationsaktivitäten und übergreifende EMRaDi-Veranstaltungen **(AP Kommunikation)** wie unter anderem: die EMRaDi-Webseite (www.emradi.eu), mit Hilfe des LBCK; mehrere Veröffentlichungen und Pressemitteilungen für die Suche nach SE-Patienten und um sie über den Projektfortschritt zu informieren sowie die Organisation mehrerer Veranstaltungen und Treffen mit der Unterstützung aller Projektpartner.

Die wichtigsten Veranstaltungen, die während des EMRaDi-Projekts organisiert wurden, waren:

- der EMR Tag der Seltenen Erkrankungen (28.02.2019), ein Tag der Beteiligung, geleitet von VSOP zu drei wesentlichen Themen: Bewusstsein, Patienten ohne Diagnose und grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung und grenzüberschreitende Zusammenarbeit (Diagnose, Versorgung und Forschung);
- die europäische Politikveranstaltung (5.12.2019) mit der Vorstellung der wichtigsten EMRaDi-Empfehlungen und der Synergien, die zwischen europäischen, grenzüberschreitenden und lokalen Entwicklungen erreicht werden sollen ([siehe Anhang 2](#) - EMRaDi-Factsheet 1.0)
- die Abschlussveranstaltung (17.02.2020), ein Tag der Beteiligung für die Besprechung der Ergebnisse und Empfehlungen mit dem Publikum sowie für die Absichtserklärung zwischen den EMRaDi-Partnern und den assoziierten Partnern ([siehe Anhang 1](#)) über die zukünftige Zusammenarbeit, die in der Euregio Maas-Rhein und darüber hinaus erreicht werden soll.

Sämtliche Materialien und Ergebnisse dieser Veranstaltungen sind verfügbar unter http://www.emradi.eu/en/news/cat1_events.

Während des Projekts trafen die Partner regelmäßig die verschiedenen Stakeholder im Bereich SE, um Bewusstsein zu schaffen, Informationen zum Fortschritt des Projekts auszutauschen und um Empfehlungen und Ratschläge für die Umsetzung des Projekts sowie die zukünftige Zusammenarbeit bezüglich SE in der Euregio Maas-Rhein zu diskutieren. Weitere Entwicklungen und bestehende Strukturen wurden berücksichtigt, darunter etwa das Internet-Portal Orphanet, die drei nationalen Pläne für Seltene Erkrankungen und europäische Entwicklungen, einschließlich der Entwicklung der Europäischen Referenznetzwerke (im Zusammenhang mit der Richtlinie 2011/24/EU⁶/ERN).

Für weitere Informationen sind die jeweiligen Berichte, die je Arbeitspaket verfügbar sind, Folgende:

[6] Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung

ARBEITSPAKETE UND LEITENDE PARTNER	BERICHTE VERFÜGBAR UNTER http://www.emradi.eu/de/project-activities
Ziel 1: Erhöhung der Transparenz von Bedürfnissen und Verfügbarkeit von Leistungen im Bereich Seltener Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein	
AP1 Evaluierung von Bedarf und Angebot im Bereich der Seltene Erkrankungen in der EMR (Leiter: UM)	►Evaluierung der Anzahl von Patienten mit Seltene Erkrankungen ■ Bericht zu den Ansprüchen und Bedürfnissen von Patienten (Literaturanalyse) ■ Analyse von gesetzlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen Seltene Erkrankungen für Behandlungskosten von Patienten mit Seltene Erkrankungen in der EMR
AP2 Feldanalyse bestehender SE-Patientenpfade (Leiter: LBCK & Solidaris)	►Feldanalyse-Bericht bestehender SE Patientenpfade in der EMR ■ Basierend auf den Erfahrungen von 104 befragten Teilnehmern, um die tägliche Realität von SE-Patienten und ihren Angehörigen zu zeigen
Ziel 2: Entwicklung von EMR-Modellen für Patientenpfade für Seltene Erkrankungen, um im Zusammenwirken mit nationalen und europäischen Entwicklungen patientenorientierte Empfehlungen zu erstellen	
AP3 Entwicklung von organisatorischen Modellen für das Management von SE in der EMR (Leiter: UM)	►Patientenorientierte Modelle für gute Praktiken für das ■ allgemeinen und spezifischen organisatorischen Modellen in Grenzregionen ■ Empfehlungen für nationale und europäische Entwicklungen
Ziel 3: Verbesserung des Netzwerks von Gesundheitsversorgern, Krankenversicherern und Patientenverbänden sowie Schaffung von (öffentlichem) Bewusstsein für Seltene Erkrankungen	
AP4 Netzwerkarbeit, Schulung und Austausch von Expertise unter Gesundheitsfachkräften (Leiter: UKA)	►Bericht, der die Aktivitäten von AP4 zusammenfasst, unter anderem mit ■ Verbesserung des Wissens über EMR-CoE (Kompetenzzentrum) ■ Bewusstseinsbildung und Schulung von Allgemeinärzten und niedergelassenen Fachärzten ■ Steigerung der Zusammenarbeit zwischen den EMR-Partnern ■ translationale Aspekte (klinische Studien) ■ Kabuki als Modellprojekt für die Verbreitung von Wissen über eine neue Therapie sowie Austausch und Schulung von Gesundheitsfachkräften von den CoE
AP5 Patientenbeteiligung und öffentliches Bewusstsein (Leiter: VSOP)	►Bericht mit den PSB-Empfehlungen für ■ die drei nationalen Pläne für Seltene Erkrankungen ■ Qualitätsdokumente ■ grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung ■ Patientenbeteiligung an medizinischer Forschung



3/ BEOBACHTUNG UND HERAUSFORDERUNGEN JE ZIELGRUPPE

Auf den nächsten Seiten werden die Beobachtungen und Herausforderungen je Zielgruppe auf Grundlage [der verschiedenen AP-Aktivitäten und -Berichte präsentiert](#).

Durch die verschiedenen Aktivitäten der Arbeitspakete wurden die Beobachtungen und Herausforderungen während der gesamten Laufzeit des Projekts ausfindig gemacht. Die Feldstudie über bestehende SE-Patientenpfade in der EMR, welche zwischen 2017 und 2019 durch Solidaris und LBCK durchgeführt wurde, war hier entscheidend, da sie eine enorme Quelle für neue Einblicke – insbesondere im Kontext der EMR – darstellte. Insgesamt wurden 104 Teilnehmer befragt: 62 Patienten und Angehörige für die acht ausgewählten Seltenen Erkrankungen sowie 42 Gesundheitsfachkräften.

Die Tabelle unten illustriert die Anzahl an Patienten und Angehörigen (P&A) sowie der Mediziner (M), die für jede der acht ausgewählten SE in jeder der 5 EMR-Regionen befragt wurden.

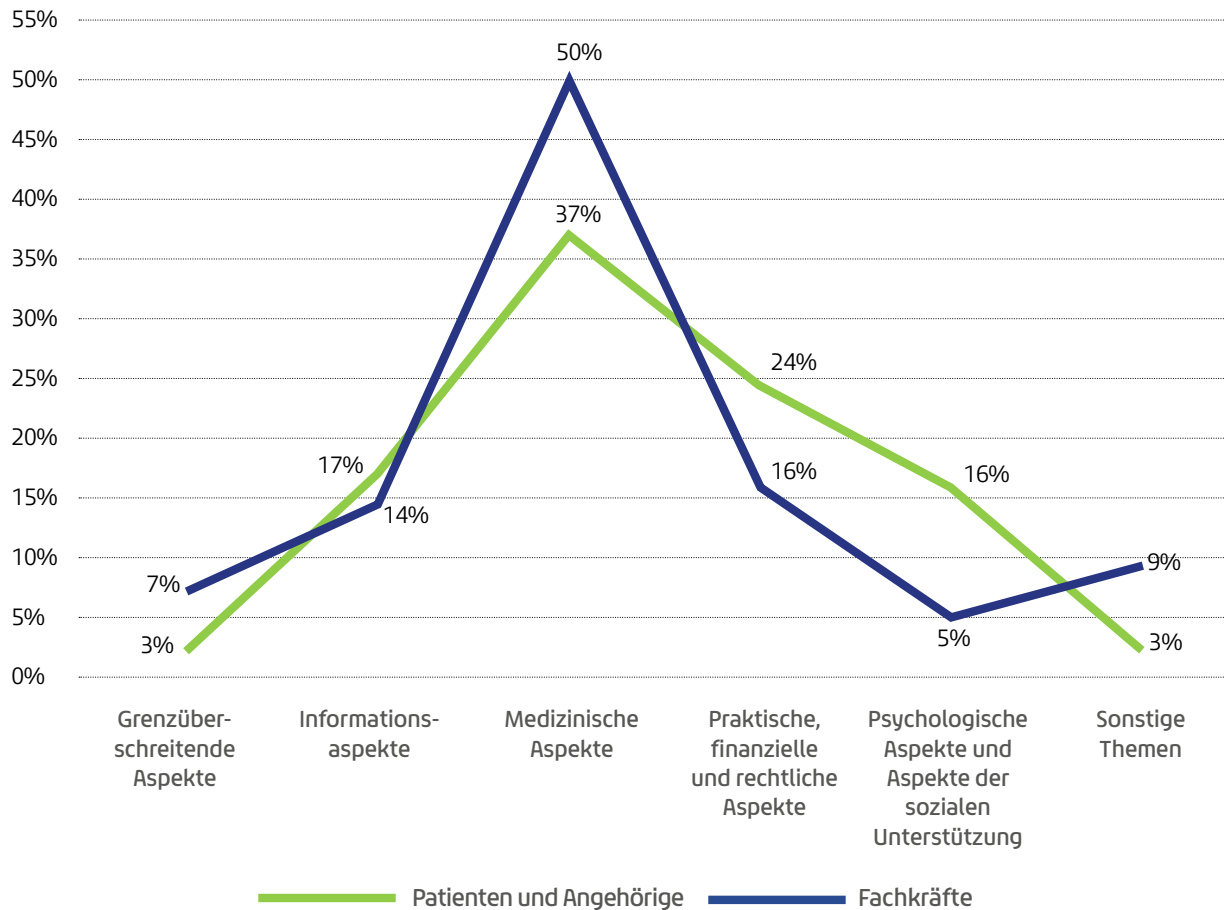
14

	Provinz Lüttich, außer DG		DG		Limburg BE		Limburg NL		Region Aachen		Gesamt per SE	Gesamt erreicht	Differenz
	P&A	M	P&A	M	P&A	M	P&A	M	P&A	M			
Huntington	4	3			6	4		3			2	10	+1
Duchenne		2	3		4	2	3	1		1	16	10	+6
CML	2	0,5	1		2		1	0,5	3	0,5	0,5	10	+0,5
PV/Vaquez	3	0,5			1		2	0,5	2	0,5	9,5	10	-0,5
Rett	3	1			4	1	4	1,5			14,5	10	+4,5
Silver Russel	1						2	1,5			4,5	10	-5,5
PKU	5	1			2	1,5	1	1,5		1	13	10	+3
Galaktosämie	1	1			1	1,5	1	1,5		1	8	10	-2
Sonstige		4		1		2				1	8		+8
Gesamt je Region	19	13	4	1	20	12	14	11	5	5	104		
Gesamt erreicht	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8		80	
Differenz	+11	+5	-4	-7	+12	+4	+6	+3	-3	-3			+24

Tabelle 1 zeigt die Anzahl Interviews je EMR-Region für jede der acht ausgewählten Seltenen Erkrankungen (P&A = Patienten und Angehörige) (M = Mediziner)

In den Beobachtungen und Herausforderungen, die im nächsten Abschnitt präsentiert werden, ist interessant festzustellen, dass die Patienten und Angehörigen den einzelnen Aspekten nicht ebenso viel Bedeutung zumessen wie die Mediziner. Die nächste Grafik illustriert die Bedeutung der verschiedenen Aspekte auf Grundlage der Verteilung der kodierten Referenzen in der EMRaDi-Feldstudie.

VERTEILUNG DER REFERENZEN FÜR JEDEN ASPEKT



3.1/ Beobachtungen und Herausforderungen für Patienten und Angehörige

Die Anforderungen und Bedürfnisse von Patienten können nach einer Literaturanalyse unter den folgenden drei Aspekten zusammengefasst werden: **1) Diagnose, 2) Informationen und Verständnis sowie 3) medizinische Versorgung und psychosoziale Unterstützung.**

Dimensionen	Patientenerfahrungen	Patientenbedürfnisse
Diagnose	Verzögerte Diagnose und häufige Fehldiagnosen	Rascher, zugänglicher und respektvoller Diagnoseprozess
Informationen und Verständnis	Patienten werden ohne ein klares Verständnis dafür, was die Diagnose für sie bedeutet, zurückgelassen	Rasche, verständliche, umfassende und personalisierte Bereitstellung von Informationen
Versorgung und Unterstützung	Patienten leiden durch die Symptome ihrer Erkrankung (z.B. Schmerzen) Patienten und ihre Familien leiden an den psychologischen Konsequenzen der Diagnose (z.B. Unsicherheit, Verlust) Patienten und ihre Familien leiden an den sozialen Konsequenzen der Diagnose (z.B. Einkommensverlust)	Rasche, zugängliche, individualisierte und koordinierte medizinische Versorgung und psychosoziale Unterstützung Finden einer unterstützenden Gemeinschaft und/oder von ebenfalls Betroffenen

Abbildung 1: Aspekte der Bedürfnisse von SE-Patienten als Prozess

Patienten, die sich am EMRaDi-PSB beteiligen, hoben **Bewusstsein, Wissen und Aufklärung, Organisation von Versorgung und Versorgungsnetzwerken, Verfügbarkeit von Therapie, CoE und Versorgungsstandards** als ihre wichtigsten Anliegen hervor.

Auf der Grundlage der Interviews von SE-Patienten und -Angehörigen in der Feldstudie beobachteten wir die folgenden Aspekte und Bedürfnisse in der Euregio Maas-Rhein.

Zugang zu Versorgung⁷ und Koordination der Versorgung

- Während der Erhalt der korrekten Diagnose sich für einige SE-Patientengruppen als echte Odyssee erweisen kann (einige Jahre/Jahrzehnte), ist der Zugang zu Behandlung und krankheitsspezifischer Versorgung nach dem Erhalt einer Diagnose oft noch schwieriger. Wie Tabelle 2 zeigt, erfordern viele SE eine hohe Anzahl an verschiedenen Typen von Gesundheitsberufen, um die besonderen Bedürfnisse angesichts der Komplexität der Versorgung zu erfüllen (bis zu 25 Ärzte für das Rett-Syndrom). Nach der Diagnose erfordert die Einrichtung eines multidisziplinären Behandlungsteams, um die verschiedenen medizinischen Bedürfnisse anzugehen, häufig mehrere. Patienten und ihre Angehörigen benötigen eine Koordination der Behandlung ungeachtet der Anzahl an mehr Ärzten beteiligt sind, desto höher ist jedoch das Risiko, dass die Koordination der Behandlung zu schwierig wird.
- Patienten, die von bestimmten SE betroffen sind, haben die hohe Belastung der Selbstkoordination für alle Besuche bei medizinischen und anderen Fachkräften der Versorgung (Weiterbetreuung in CoE, aber auch Koordination ihrer alltäglichen Versorgung auf lokaler Ebene).
- Pflegende Angehörige, oft Verwandte, sind entscheidend und spielen eine zentrale Rolle, nicht nur in der Organisation der Behandlung, sondern bei allen Aspekten der Versorgung und des Alltagslebens.

	Huntington	Duchenne	CML	PV	Rett	Silver Russell	PKU	Galaktosämie
Hausarzt	X	X	X	X	X	X	X	X
Medizinischer Sekretär					X			
Kinderarzt		X			X	X	X	X
Akupunkteur					X			
Babysitter oder Pfleger(in), der/die mit im Haus wohnt		X			X			X
Diät- und Ernährungsberater	X	X			X	X	X	X
Augenarzt		X			X	X		X
Krankenpfleger(in)	X	X		X	X		X	X
Ergotherapeut	X	X	X		X			
Orthetiker		X			X			
Osteopath					X			
Kinderkrankenschwester		X			X	X	X	
Physiotherapeut	X	X	X		X	X		
Prothetiker		X			X			
Psychologe	X	X	X	X	X	X	X	X
Psychomotoriktherapeut					X			
Logopäde	X	X			X	X		X
Sozialarbeiter	X	X			X		X	
Kardiologe	X	X	X		X			
Endokrinologe			X			X		
Pädiatrischer Gastroenterologe		X			X	X		
Genetiker	X	X			X	X	X	
Hämatologe			X	X				
Lungenspezialist		X						
Stoffwechselspezialist							X	X
Neurologe	X	X			X			
Neuropsychiater	X							
Orthopädischer Chirurg		X			X			
Psychiater	X	X			X			
Spezialist für Rehabilitation	X	X			X			
Spezialist (nicht genauer angegeben)	X	X	X	X	X	X	X	X
Aantal ZV	15	23	8	6	25	13	10	10

Table 2: Typen und Anzahl der verschiedenen konsultierten Ärzte (vor und nach der Diagnosephase) für jede Erkrankung nach den im Rahmen der EMRaDi-Feldstudie befragten Patienten (nicht jeder Patient suchte alle auf)

Für jede der acht ausgewählten SE wurden von den Befragten der Hausarzt/in und Psychologen erwähnt.

Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung:

- Das grenzüberschreitende Reisen für Gesundheitsversorgung hängt stark von der Erkrankung ab. Wenn in der Region keine Expertise verfügbar ist, würden Patienten von grenzüberschreitender Versorgung profitieren, um den richtigen Experten für ihre Erkrankung konsultieren zu können. Jedoch berichten nur sehr wenige Patienten und Angehörige von einer Bewegung über die Grenze, um Versorgung zu erhalten oder Konsultationen wahrzunehmen.
- Patienten und Angehörige sind der Meinung, dass die Versorgung in ihrem Land gut organisiert ist und dass es für sie einfacher ist, eine Behandlung ganz in der Nähe ihres Wohnorts und über ihr eigenes Sozialversicherungssystem zu erhalten.
- Es herrscht ein Mangel an Information über Rechte und Rückerstattung für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung.

- Wenn sie dann doch die Grenze überschreiten, geht es meistens um die Teilnahme an einem Informationstag oder -wochenende eines Patientenverbands statt direkt um Versorgung.
- Sprachliche Fähigkeiten sowohl von Gesundheitsfachkräften als auch von Patienten und Angehörigen beeinflussen, um auf Expertise jenseits der Grenze zu zugreifen.

Informationsaspekte:

- **Fälle, in denen Gesundheitsfachkräfte kein Bewusstsein für SE haben**, verkomplizieren und verzögern Diagnosen, da die Fachleute häufig nicht an SE denken. Dies führt zu Schwierigkeiten bei der Suche nach der richtigen Behandlung sowie bei der Koordination und beim Zugang zu Behandlung und Expertise sowie auch bei der Erstattung der Leistungen.
- **Fälle, in denen Gesundheitsfachkräfte keine Expertise in SE haben**, führen dazu, dass Patienten und Angehörige darunter leiden, wenn die Gesundheitsfachkräfte sie falsch informieren oder aufgrund dieses fehlenden Wissens falsche Entscheidungen getroffen werden.
- **Bedürfnisse bezüglich Patienteninformationen sind für jede Einzelperson sehr spezifisch.** Gesundheitsfachkräfte müssen aufmerksam für die Bedürfnisse und Wünsche der Patienten sein. Einige Patienten möchten nach und nach informiert werden, während andere so viel wie möglich auf einmal erfahren wollen und es nicht mögen, wenn Information bruchstückhaft ist und von verschiedenen Spezialisten oder anderen Fachleuten von Gesundheits- und Sozialdiensten „tröpfchenweise“ kommt.
- **Alternative Informationsquellen:** Patientenverbände gelten als glaubwürdige Informationsquelle. Doch Patienten und Angehörige nutzen das Internet als Instrument zur Selbstinformation. Dazu kommen Online-Communitys, Mitpatienten und die Krankenkassen.
- **Erforderliche Informationen:** den Patienten und Angehörigen fehlt es nicht in erster Linie an medizinischen Informationen. Bestehende Informationen zu Symptomen und die Beschreibung einer SE sind häufig einfach zugänglich. Der wichtigste nicht erfüllte Informationsbedarf ist jener nach genau angepasster persönlicher Information über Zugang zu und Koordination von Versorgung, Anspruch auf Erstattung, Abdeckung durch die Krankenversicherung sowie Auslagen.
- **Verständnis der Patienten für die Krankheit und Selbstinformation:** Patienten informieren sich selbst, um ihre Behandlung zu koordinieren und in der Lage zu sein, mit allen administrativen Themen umzugehen (etwa, auf welche Erstattung sie einen Anspruch haben).

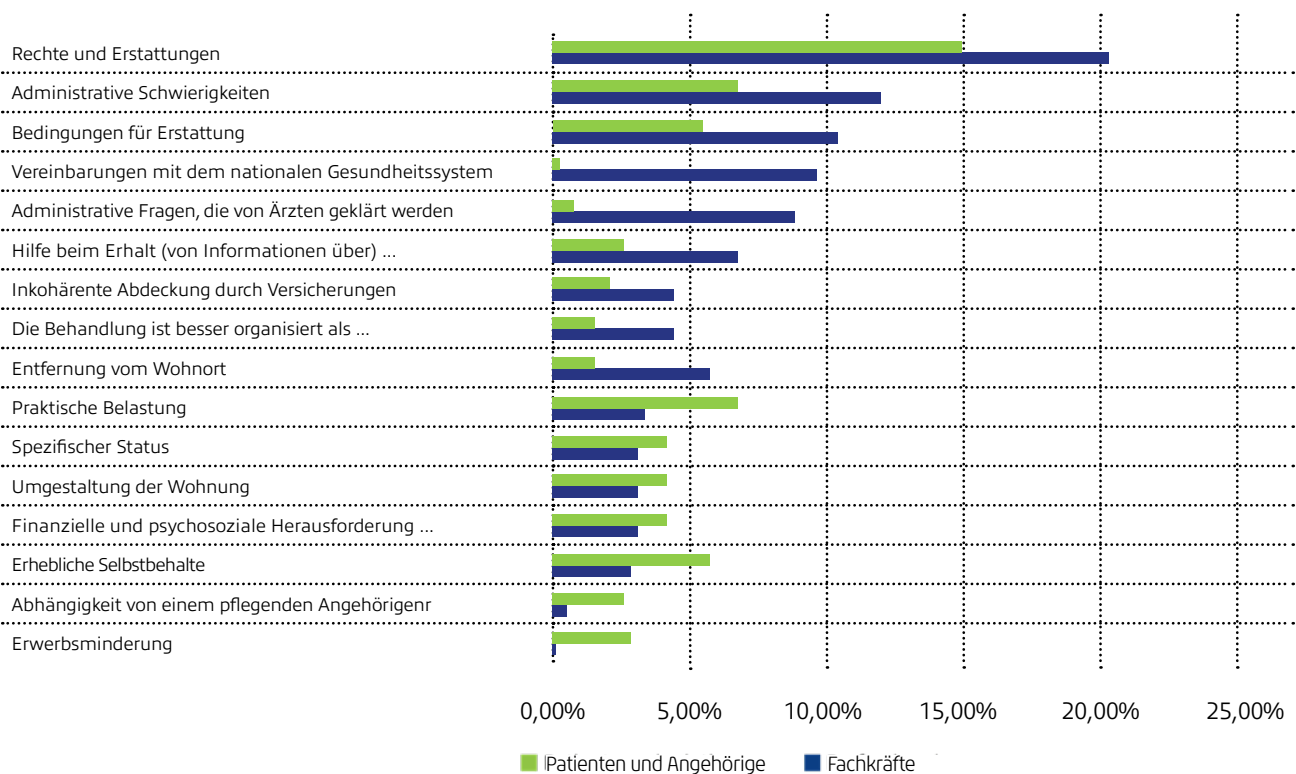
Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte

- **Kosten, Erstattung und Versicherungen**
 - Teure Medizin: Bei Interviews erklärten Teilnehmer, wie kostenintensiv SE für die Gesellschaft sind. Medikamente – auch wenn sie den Patienten erstattet werden – kosten die Sozialversicherungen viel Geld (häufig Zigttausende Euros oder sogar mehr pro Jahr und pro Patient). In einigen Fällen ist der Erhalt der erforderlichen Genehmigung für Patienten sehr schwierig und sie müssen einige Zeit ohne Behandlung bleiben oder die Behandlung selbst bezahlen.
 - Erstattung von Behandlungsleistungen: In vielen Situationen wird nicht die gesamte Behandlung im Rahmen des gesetzlichen Leistungskatalogs der Krankenkassen erstattet und hohe Auslagen werden durch die Patienten getragen – insbesondere für nichtärztliche Versorgung und psychologische Weiterbetreuung. Wenn es ein CoE für die SE mit einem multidisziplinären Ansatz gibt, können diese Arten von Behandlung für Patienten verfügbar sein und erstattet werden. Wenn dies nicht der Fall ist, führt dies zur Selbstkoordinierung der Versorgung, was eine Belastung für Patienten und Angehörige darstellt. Zudem muss zusätzlich Geld ausgegeben werden. Wenn die Behandlung nicht erstattet wird, kann dies dazu führen, dass die Patienten die Behandlung nicht akzeptieren. Dies wiederum kann sich auf ihr weiteres Leben auswirken und damit höhere Kosten für die Gesellschaft verursachen.

- Für besondere Fälle existieren zusätzliche Erstattungsmechanismen für SE-Patienten, diese sind jedoch nicht immer bekannt (etwa der Besondere Solidaritätsfonds in Belgien).
- Es gibt keinen spezifischen „SE“-Status, der einen Anspruch auf Leistungen garantiert. SE-Patienten verlassen sich auf den Status einer Behinderung und/oder chronischen Erkrankung für zusätzliche Leistungen.
 - Für Patienten mit einem schwächeren sozioökonomischen Hintergrund sind diese administrativen Schwierigkeiten sogar noch schwerer zu bewältigen.
 - Die Krankenkassen (zu einem unterschiedlichen Grad in den verschiedenen Ländern) und Gesundheitsfachkräfte spielen eine wichtige Rolle bei der Unterstützung und Begleitung der Patienten bezüglich Kosten, Erstattung und Versicherungen.
- **Arbeit und Einkommen:** Je nach Behinderungen, die durch ihre Erkrankung verursacht werden, sind Patienten eventuell nicht in der Lage, zu arbeiten. Wenn die Behinderungen sehr schwerwiegend sind, kann dies auch die Eltern (zumeist die Mutter) daran hindern, zu arbeiten oder sie dazu zwingen, ihre Arbeitsstunden zu reduzieren.
 - **Wohnung, Mobilität und praktische Fragen**
 - Die Vorkehrungen, um das Haus behindertengerecht anzupassen, sind belastend.
 - Ausrüstung wie etwa Rollstühle, welche für Patienten mit eingeschränkter Mobilität notwendig sind, können sehr teuer sein und die entsprechenden Verfahren sind für die Patienten schwierig.
 - Wenn die Behinderung schwerwiegend ist, stellt sie eine praktische Belastung für Angehörige dar, da sie den Patienten fahren müssen, eine Tagesstätte, das an die Bedürfnisse des Patienten angepasst ist und auch Strukturen finden müssen, um die nötige Aufmerksamkeit zu erhalten. Außerdem müssen sie die tägliche Versorgung organisieren, Babysitting-Dienste oder Dienste für eine Haushaltshilfe finden und vieles mehr.
 - **Zugang zu Bildung**
 - Ärzte empfehlen manchmal spezifische Förderschulen.
 - Unabhängig von den Schwierigkeiten der Patienten (körperlich und/oder geistig) ist es für ihre Eltern sehr wichtig, dass sie nicht einfach eine „Tagesstätte“ besuchen, sondern auch angemessene Bildung erhalten, die intellektuell stimulierend ist.
 - Eltern von Kindern, die aufgrund der SE geistig oder körperlich beeinträchtigt sind, erwarten einen ganzheitlichen Ansatz für ihre Entwicklung, bei dem bildungsbezogene Herausforderungen im Vordergrund stehen, um ihnen eine positive Lebensperspektive zu geben.

Die folgende Grafik vergleicht die Antworten von Patienten und Fachleuten in den Interviews der Feldstudie zu praktischen, finanziellen und rechtlichen Fragen.

Verteilung der meisten kodierten Referenzen für praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte bei Interviews zwischen Patienten/Angehörigen und Fachleuten



Psychologische Aspekte:

- **Psychologische Aspekte in der Zeit vor der Diagnose:** Vor der Diagnose erhalten die meisten SE-Patienten trotz vorhandener Bedürfnisse keine psychologische Unterstützung. Da sie mit Fehldiagnosen oder einem Herunterspielen der gesundheitlichen Beschwerden (durch Angehörige, andere oder sogar durch sich selbst) konfrontiert sein können, sind die beschriebenen Gefühle bezüglich dieses Zeitraums häufig negativ, wie etwa ein Gefühl, die Situation schwer bewältigen zu können oder auch Unsicherheit.
- **Psychologische Aspekte bezüglich der Erfahrung der Diagnose:** Während der Zeit der Diagnose zeigen sowohl Patienten als auch Angehörige psychologische Bedürfnisse. Patienten, bei denen eine SE diagnostiziert wird, die häufig chronisch ist und sich stetig verschlimmert, und deren Angehörige berichten zu diesem Zeitpunkt von negativen Gefühlen wie etwa Wut, Unsicherheit und Traurigkeit und heben die zentrale Rolle des Arztes, der die Diagnose vermittelt, dabei hervor, sie anzuleiten und ihnen in Richtung Akzeptanz zu helfen. Häufig wird psychologische Unterstützung angeboten. Die psychologischen Bedürfnisse von SE-Patienten entstehen aus ihrem Kampf damit, die SE und die durch sie verursachten möglichen täglichen Einschränkungen (oder die Abweichung von der „Normalität“) sowie die Auswirkungen auf das soziale Funktionieren zu akzeptieren. Dazu kommt Folgendes: Erblichkeit, Fruchtbarkeit, Durchlaufen von Lebensphasen, Perspektive und Entwicklung der Erkrankung.
- **Das mangelnde Bewusstsein in der Gesellschaft** führt zu einer erhöhten psychologischen Belastung für Patienten und Angehörige. Aufgrund mangelnden Bewusstseins und Anerkennung fühlen sie sich nicht unterstützt sowie isoliert und missverstanden (umso mehr, wenn die Erkrankung der Öffentlichkeit unbekannt ist und Ähnlichkeiten mit sehr allgemeinen gesundheitlichen Beschwerden aufweist, die mit „Faulheit“ assoziiert sind, wie etwa Aktivitätsverlust). Dieser Mangel an Bewusstsein für SE in der Bevölkerung kann Patienten und Angehörige also in ihrem sozialen und Berufsleben behindern.

- **Die Angst vor Verurteilung und Stigmatisierung** kann Patienten und Angehörige dazu bringen, die Diagnose im Berufsleben geheim zu halten. Manchmal wird dies sogar durch Gesundheitsfachkräfte empfohlen.
- **Bedarf an Unterstützung**
 - Im Allgemeinen wünschen sich Patienten und Angehörige durchaus, psychologische oder soziale Unterstützung zu erhalten.
 - Pflegende Angehörige sind wichtige alltägliche Quellen für psychologische, emotionale und soziale Unterstützung für SE-Patienten. Nicht nur ihre Pflegeverpflichtungen, sondern auch ihre eigenen psychologischen, emotionalen, beruflichen und sozialen Bedürfnisse führen häufig zu Burnout oder dem Bedarf an (professioneller) Unterstützung.
- **Empowerment:** Verschiedene Patienten und Angehörige können eine unterschiedliche Einschätzung oder Wahrnehmung von Patienten-Empowerment haben: Während einige sich eifrig mit Selbstinformation befassen, können andere dies als einsame oder belastende Suche empfinden. Viele Patienten und Angehörige stellen eine Rollenumkehr fest und haben keine andere Wahl als sich als Patienten-Experten zu betrachten.

3.2/ Beobachtungen und Herausforderungen für Patientenverbände

Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung

- Patientenverbände haben tendenziell gute Kontakte auf europäischer und internationaler Ebene, aber nicht speziell in Grenzregionen, obwohl es manchmal Kontakte gibt, wenn die Sprachen identisch sind.
- Sie beteiligen sich an Initiativen wie etwa ERN, internationalen Kongressen und Foren.
- Es existiert eine große Online-Community zur Unterstützung, welche Ländergrenzen überwindet (Selbsthilfegruppen, Bedeutung von Webseiten und Facebook-Gruppen, z.B. Facebook-Gruppen von Duchenne-Müttern in Flandern oder CML-Frauen Nordamerikas)

Informationsaspekte

- Neben Gesundheitsberufen gehören Patientenverbände über verschiedene Kommunikationswege zu den wichtigsten Informationsquellen für Patienten –Online-Informationen, Konferenzen, Wochenenden etc.

Zugang zu Behandlung und Koordination der Versorgung

- Patientenverbände werden sowohl von Ärzten als auch von Patienten sehr geschätzt, wenn es darum geht, praktische und psychosoziale Hilfe zu bieten. Häufig haben SE-Experten eine Zusammenarbeit mit Patientenverbänden in ihrem Feld der Expertise aufgebaut – mit gegenseitigen Vorteilen für beide Seiten.

Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte

- Neben allgemeiner Information und der Organisation von Aktivitäten bieten wenige Patientenverbände individuelle Beratung für ihre Mitglieder an (darunter die „Huntington Liga“ und „La Ligue Huntington“ in Belgien).

Psychologische Aspekte

- Patientenverbände sind eine Quelle der Unterstützung für Patienten und Angehörige, da sie Familien in ähnlichen Situationen miteinander in Kontakt bringen. Die Informationsaktivitäten ermöglichen es ihnen, mehr zu erfahren, während sie durch die sozialen Aktivitäten ein Sozialleben mit Menschen in derselben Situation aufbauen können.
- Für einige Patienten und Angehörige kann der direkte Kontakt mit ebenfalls betroffenen Patienten jedoch schwierig und eine Herausforderung sein, da er einen Ausblick auf ihre eigene Zukunft darstellt. Einige bevorzugen es, nur Online-Communitys zu nutzen (oder keine der beiden Optionen).

3.3/ Beobachtungen und Herausforderungen für Gesundheitsfachkräfte und soziale Dienstleister

Zugang zu Behandlung und Koordination der Versorgung

- Wenn sie den SE-Patientenpfad diskutieren, messen Ärzte dem Zugang zu Behandlung besonders viel Bedeutung bei. Besonders erwähnt wird hierbei die Zusammenarbeit wie etwa Überweisungen, die Aufgabenteilung zwischen Ärzten und Krankenhäusern, die Zusammenarbeit mit Patientenverbänden und der Informationsaustausch sowie neue Formen der Versorgung wie etwa Telemedizin. Über den Koordinator der Versorgung wird nur wenig gesprochen.
- Allgemeinärzte sind eine sehr wichtige Station für Patienten mit einer unklaren Diagnose und dem Verdacht auf eine SE, da sie üblicherweise der erste medizinische Kontakt für Patienten sind, die an nicht diagnostizierten gesundheitlichen Beschwerden leiden. Sie haben eine sehr gute Übersicht über die Gesamtsituation (medizinisch, Verlauf der Beschwerden und Lebensumstände, Ausbildung, Beruf, etc.) und stehen am Beginn des diagnostischen Prozesses. Die Herausforderung besteht für den Allgemeinarzt darin, zu erkennen, dass ein Patient an einer SE leiden könnte und danach zu wissen, was zu tun ist.
- Eine wichtige Form der Zusammenarbeit zwischen Ärzten ist die Überweisung. Überweisungen erfolgen zumeist von Allgemeinarzt zu Facharzt oder von Facharzt zu einem anderen Facharzt. Eine Überweisung kann erfolgen, um eine Diagnose, Unterstützung bei den schädlichen Auswirkungen einer Erkrankung oder Zugang zu unterstützenden Behandlungsleistungen (Leistungen im Bereich Entwicklung und Bildung, soziale Dienste, Heimpflegedienste) zu erhalten.
- Sozialarbeiter befinden sich häufig in einer guten Position, um verschiedene Arten von Information zu erhalten, doch im Überweisungsprozess werden sie nicht identifiziert, es sei denn, der Arzt überweist an Sozialarbeiter von spezialisierten Einrichtungen.

Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (GÜGV)

- Im Allgemeinen haben Ärzte nicht genügend Kenntnisse über grenzübergreifende SE-Einrichtungen oder Nationale Kontaktstellen (NKS) für GÜGV und sie haben häufig begrenzte Kenntnisse darüber, wie Behandlung im Ausland organisiert ist.
- Ärzte finden es ärgerlich, dass Behandlungen oder Medikamente in angrenzenden Regionen verfügbar oder zugelassen sind, wenn dies in ihrem eigenen Land nicht der Fall ist.

Informationsaspekte

- Ärzte erkennen nicht immer den enormen Informationsbedarf der Patienten und können keine umfassende Zusammenfassung aller Aspekte rund um die Krankheit geben (praktische, psychosoziale und administrative Fragen).
- Ärzte stellten den Bedarf für eine feste Kontaktperson zur Begleitung des Patienten und der Familie fest.
- Fachleute erwähnen, dass sie sich nicht darauf verlassen können, was sie während ihrer Ausbildung in Erfahrung gebracht haben, da über SE nicht viel gelehrt wird. Um ihr Wissen auf dem neuesten Stand zu halten, müssen sie sich bei der Arbeit selbst weiterbilden, indem sie an Kongressen teilnehmen und die bestehende Literatur berücksichtigen.

Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte

- Ärztesagen, dass es Verbesserungspotenzial bei den Beziehungen und dem Dialog mit Krankenkassen bezüglich Erstattungsregelungen im Allgemeinen und neueren Therapien und Medikamenten im Besonderen gibt.

Psychologische Aspekte

- Bei den Interviews erwähnten Fachleute die psychologischen, emotionalen und sozialen Funktionsaspekte seltener als Patienten und Angehörige. Wie jedoch die Interviews mit Patienten und Angehörigen zeigen, sind diese psychologischen Bedürfnisse sehr breit gefächert.
- Psychologen wurden von Patienten und Angehörigen von jeder der SE bei den Interviews erwähnt. Sie drückten dabei ihren starken psychologischen Bedarf aus. Zumeist greifen sie auf dem Patientenpfad nach der Diagnose ein, was den möglichen Mangel an geeigneter psychologischer Unterstützung auf der Suche nach einer Diagnose zeigt.
- In einigen Kompetenzzentren, wie dies in der EMR der Fall ist, gehört ein Arzt für Psychosomatik (UKA ZSEA) oder ein Psychologe (CHU Lüttich und MUMC) zum Büro des SE-Zentrums oder zum multidisziplinären Team.

3.4/ Beobachtungen und Herausforderungen für Krankenhäuser und Kompetenzzentren

Zugang zu Behandlung und Koordination der Versorgung

- Nicht alle SE haben ein eigenes CoE (siehe [Tabelle zur Expertise der drei Universitätskliniken in der Euregio Maas-Rhein](#), in "Achievements")
- Überweisungen für SE erfolgen üblicherweise von lokalen und Sekundärkrankenhäusern an Universitätskliniken. Einige SE (wie die hämatologischen SE) können auch in lokalen Krankenhäusern nachbetreut werden.
- Patienten in CoE/Referenz (in Universitätskliniken) tendieren zur Inanspruchnahme von multidisziplinärer Behandlung.
- Trotz eines positiven Systems aus multidisziplinärer Weiterbetreuung in Kompetenzzentren gibt es in Universitätskliniken Bedarf an zusätzlichem Personal: Pfleger, Sozialarbeiter, Sanitäter (Mittel und Finanzierung)

- Die Organisation von multidisziplinärer Behandlung und die Nachverfolgung der Aktivitäten der verschiedenen Gesundheitsberufe ist eine erhebliche Belastung nicht nur für SE-Patienten, sondern auch für ihre zentralen Versorgenden, bei denen es sich häufig um SE-Spezialisten handelt.
- Empfohlene jährliche Check-up-Untersuchungen für SE-Patienten an Universitätskliniken hängen mehr von der Planung der Patienten als von der Nachverfolgung durch die Kliniken ab. Ein Tracking-System fehlt meistens, wäre aber notwendig, um die Belastung des Patienten und seiner Angehörigen zu verringern.

Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung

- Lokale Krankenhäuser in Grenznähe können beteiligt sein oder Expertise jenseits der Grenze kennen, um Patienten aufgrund sprachlicher Präferenzen zu überweisen. Sprachliche Unterschiede können jedoch auch der Grund sein, aus dem einige lokale Krankenhäuser dazu tendieren können, Patienten an Universitätskliniken oder CoE innerhalb ihres eigenen Gesundheitssystems zu überweisen.
- Ärzte, die auf eine Gruppe von Erkrankungen spezialisiert sind, stehen häufig bereits mit ihren entsprechenden Kollegen jenseits der Grenze in Kontakt. Dabei kommt es zum Austausch von Expertise sowie Überweisungen oder Zusammenarbeit. Sie beteiligen sich auch an ERN, internationalem Austausch von Expertise und internationalen Kongressen. Einige davon behandeln im Rahmen von internationalen Richtlinien für SE, sofern diese vorhanden sind.
- Bei der Zusammenarbeit in der Patientenversorgung und Forschung gibt es noch Verbesserungspotenzial. Da etwa 80 % der SE genetisch bedingt sind, gilt die Humangenetik als eine der wichtigsten Disziplinen der Medizin bei der Beschleunigung von SE-Diagnosen.
- Konkrete Herausforderungen existieren in der alltäglichen Arbeit, wenn Informationen ausgetauscht werden sollen oder verschiedene Experten für eine interdisziplinäre Fallkonferenz zusammenkommen müssen.

Epidemiologische Analytik⁸

- Die epidemiologische Analytik zu SE in Krankenhäusern ist noch nicht sehr gut entwickelt. Dies stellt ein Hindernis bei der Optimierung der Versorgung für diese Patienten, wenn sie ins Krankenhaus kommen, dar.
- Verschiedene SE stellen sehr unterschiedliche Belastungen bei Besuchen im Krankenhaus und Kosten für Krankenhausaufenthalte dar. Dies macht einen für alle passenden Ansatz für die SE-Versorgung weniger relevant. Die Größenordnung der Belastung in der EMR rangiert jedoch zwischen Dutzenden und Hunderten Patienten je SE. Dies stützt unser Dringlichkeitsgefühl für die Schaffung von systematischen Ansätzen und mehr Patientenpfaden für SE-Patienten. Die Last der SE ist zu groß, als dass sich die Organisation der SE-Versorgung nur auf motivierte einzelne Spezialisten verlassen könnte.

3.5/ Beobachtungen und Herausforderungen für Krankenkassen

Informationsaspekte

- Patienten und Angehörige berichteten sowohl über positive als auch über negative Erfahrungen in ihrer Beziehung mit den Krankenkassen. SE-Patienten und Angehörige müssen häufig erst herausfinden, welche Rechte und Erstattungsansprüche sie selbst haben. Dabei könnten sie besser darüber informiert werden, was ihnen zusteht.

- Patienten und Angehörige haben eine geringe Kompetenz in Fragen der Erstattung und erleben eine psychologische Belastung dadurch, dass sie keine Informationen finden und sich selbst organisieren müssen.
- In Belgien bieten alle Krankenkassen über ihre Sozialdienste Beratung und Hilfe für Patienten an, um sie bei all ihren administrativen Angelegenheiten zu unterstützen. Obwohl Patienten, die eine solche Hilfe in Anspruch genommen haben, diese positiv bewerten, wissen viele nicht, dass solche Dienste existieren.

Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (GÜGV)

- Patienten und Angehörige kennen ihre Rechte bezüglich der Erstattung von GÜGV nicht.
- Bei der Grenzüberschreitung entstehen manchmal erhebliche Auslagen, und manche bewerten diesen Prozess als mühsam.
- An den drei EMRaDi-Universitätskliniken gibt es Informationen für Patienten zu den Erstattungsmöglichkeiten für GÜGV, wobei diese Erstattung häufig ein langer Prozess ist, der viel Arbeit erfordert. Es wäre mehr Zusammenarbeit mit der Krankenkasse erforderlich.
- Patienten – vor allem jene aus dem flämischen Teil Belgiens – die das MUMC+ CoE aufsuchen, hoffen auf neue Lösungen für ihre GÜGV-Erstattung. Ein Beispiel hierfür ist das IZOM-Projekt, das die Versorgung für Gesundheitsfachkräfte entlang der Grenzen in der EMR vereinfacht. Es wurde im Juni 2017 eingestellt. Das neu eingerichtete System, die „Ostbelgien-Regelung“ (OBR), ist keine Lösung für alle Fälle und ist auf Patienten aus den Gemeinden des deutschsprachigen Teils Belgiens und der angrenzenden Gemeinden für ihre Versorgung in der Region Aachen beschränkt.

Zugang zu Versorgung und Koordination von Versorgung

- Ärzte bemängeln die Verfahren zur Anerkennung neuer Behandlungsoptionen. Dies führt zu komplizierten Beziehungen zwischen Krankenkassen und Gesundheitsfachkräften (wie im folgenden Punkt genauer beschrieben).

Administrative Aspekte und Erstattung

- Es wird beobachtet, dass Patienten und Angehörige ein geringes Verständnis zu Erstattungsfragen haben und wenig Einblick haben, wo man Hilfe bekommen kann, um Probleme zu lösen.
- In den meisten Situationen drücken die Teilnehmer ihre Zufriedenheit mit dem Niveau der Erstattung aus. Bei komplexen Erkrankungen und erheblichem Versorgungsbedarf ist es wahrscheinlicher, dass die Erstattung nicht ausreicht und erhebliche Zuzahlungen für die Patienten entstehen – insbesondere für nichtärztliche Versorgung und die psychologische Betreuung. Diese mangelnde Erstattung kann auch dazu führen, dass die Behandlung nicht in Anspruch genommen wird, was wiederum zu größeren Auswirkungen auf das spätere Leben und schließlich zu höheren Kosten für die Gesellschaft führt. Während Personen ohne finanzielle Schwierigkeiten üblicherweise mit dem Niveau an Unterstützung oder Erstattung und der erhaltenen finanziellen Unterstützung zufrieden sind, beklagten Familien von Alleinerziehenden sowie Menschen mit finanziellen Problemen ihre Schwierigkeiten, alle Kosten im Zusammenhang mit der Krankheit zu decken, ganz zu schweigen von ihrer eingeschränkten Arbeitsfähigkeit. Patienten und Angehörige heben im Allgemeinen den bürokratischen Aufwand bei der Erstattung hervor.

- Ärzte sagen, dass es Verbesserungspotenzial bei den Beziehungen und dem Dialog mit den Krankenkassen bezüglich der Erstattung im Allgemeinen und neuer Therapien und Medikamente im Besonderen gibt.
 - Ärzte beschwerten sich über die Verwaltungsabläufe der Krankenkassen, etwa die Genehmigung der Erstattung von kostenintensiven Medikamenten. Wenn die Genehmigung durch die Krankenkassen nicht erfolgt, müssen die Patienten häufig sehr lange warten, bevor sie Medikamente in Anspruch nehmen können, die ihre Situation stark verbessern würden.
 - Kostenintensive Medikamente: Da sie teuer sind, ist es schwieriger, diese Medikamente erstattet zu bekommen, als jene, die für verbreitete Erkrankungen eingesetzt werden. Fachleute betonen die schwierigen Verfahren, die sie manchmal durchlaufen müssen. Einige der befragten Ärzte bedauern es, wenig Ermessensspielraum zu haben, wenn sie Lösungen kennen, die keinen Anspruch auf Erstattung beinhalten, da sie nicht als Behandlungsverfahren für eine bestimmte Erkrankung anerkannt sind.
- Es gibt keinen spezifischen SE-Status, der einen Anspruch auf Leistungen garantiert.

Nichtärztliche Versorgung und psychologische Aspekte

- In vielen Fällen reicht die Kostenerstattung nicht aus, und es entstehen erhebliche Zuzahlungen für die Patienten, insbesondere für nichtärztliche Versorgung und psychologische Betreuung.
- Belgische Fachleute, die an der Feldstudie teilnahmen, fordern die Vereinheitlichung der Erstattung psychologischer Versorgung.

3.6/ Beobachtungen der wissenschaftlichen Forschung zur Anzahl von Patienten, den Informationssystemen und den Kosten Seltener Erkrankungen

Auf der Grundlage der Evaluierung der Anzahl von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ([Bericht API](#)) kann eine Reihe von Ergebnissen abgeleitet werden.

Zunächst führt der Erhalt einer SE-Diagnose zu möglicherweise Dutzenden oder Hunderten Krankenhausaufenthalten im Jahr in der EMR. Ein „für alle passender“ Ansatz zur Optimierung der SE-Versorgung ist jedoch **ungeeignet**, da SE bezüglich ihrer Anforderungen für Diagnose, Behandlung und Versorgung so unterschiedlich sind. Unsystematische Ad-hoc-Ansätze zur Organisation der Patientenversorgung, die auf den administrativen und Management-Fähigkeiten einzelner medizinischer Experten basieren, sind häufig unzureichend. Die Gesamtzahl der SE-Fälle würde eine systematische und geplante Herangehensweise für die Bedürfnisse dieser Patientengruppen erfordern.

Zweitens sind die abgerufenen Informationssysteme zurzeit für weitere Forschung von Gesundheitsdiensten im Bereich der SE nicht förderlich. Die Gründe liegen in der mangelnden Interoperabilität von Krankenhaus-Informationssystemen diesseits und jenseits der Grenzen, den mangelnden klaren Pfaden zum Zugang zu relevanten Daten für den Zweck der Forschung zu Gesundheitsdiensten sowie teilweise in den mangelnden geeigneten Personalressourcen für Dateninhaber, um Anfragen zu verarbeiten.

Drittens liefert der Evaluierungsbericht zur Anzahl der Patienten mit SE auch Informationen über die Behandlungskosten ausgewählter SE im belgischen Teil der EMR, doch zwischen Daten auf der Grundlage von Krankenhaus-Informationssystemen und Daten auf der Grundlage von Versicherungsfällen können erhebliche Abweichungen festgestellt werden (aus verschiedenen Gründen, darunter aufgrund von

inkorrektem Transfer von Daten zwischen Krankenhaus und Informationssystemen von Versicherungen oder aufgrund eines Unterschieds in der Diagnose-Kodierung für klinische Zwecke oder Erstattungen). Die Tabelle unten gibt Einblicke in die durchschnittlichen Jahreskosten für die Behandlung ausgewählter SE im belgischen Teil der EMR.

Erkrankung	Durchschnittliche Jahreskosten für die Behandlung pro Patient (Krankenhausdaten)	Durchschnittliche Jahreskosten für die Behandlung pro Patient (Daten aus Versicherungsfällen)
Chronische myeloische Leukämie (CML)	12,826 EUR	22,762 EUR
Duchenne-Muskeldystrophie	5,111 EUR	13,795 EUR
Galaktosämie Typ 1	/	/
Huntington-Krankheit	4,477 EUR	17,495 EUR
Phenylketonurie (PKU)	4,251 EUR	6,322 EUR
Polycythaemia vera (PV)	10,396 EUR	60,305 EUR
Rett-Syndrom	/	12,020 EUR
Silver-Russell-Syndrom	11,729 EUR	/
Hinweis: Bei allen Werten handelt es sich um Durchschnittswerte im Zeitverlauf, auf die nächstgelegene Ganzzahl aufgerundet. Es sind sowohl erstattungsfähige als auch selbst zu tragende Ausgaben inbegriffen.		

Tabelle 3. Durchschnittliche Jahreskosten für die Behandlung ausgewählter SE im belgischen Teil der EMR

Wie erwartet sind die Krankenhauskosten geringer, da hier tendenziell die mit der ambulanten Versorgung verbundenen Kosten nicht inbegriffen sind.

Die Forscher beobachteten, dass hämatologische Erkrankungen tendenziell die teuersten sind. Dies liegt wahrscheinlich an der Verfügbarkeit von spezialisierter medikamentöser Behandlung. Gemäß den verfügbaren Daten aus Versicherungsfällen (nicht berichtet) machen Pharmazeutika mehr als 50 % der mit der Gesundheitsversorgung verbundenen Kosten für CML und PV aus. Dasselbe gilt für PKU. Was neurologische und Entwicklungsstörungen betrifft, legen die Daten aus Versicherungsfällen nahe, dass die Pflege und andere Kosten erheblich sind und mehr als die Hälfte der gesamten Behandlungskosten ausmachen können.

[7] Der Patientenzugang zur Versorgung umfasst den Erhalt von Informationen zur Behandlung, Unterstützungsleistungen und Wahlmöglichkeiten bei der Behandlung.

[8] Für weitere Informationen zum Konzept siehe „Epidemiological intelligence as a model of organization in health“ Rodrigues-Júnior AL, Cien Saude Colet. 2012 März; 17(3):797-805.



4/ ERFOLGE BEI DER VERBESSERUNG DER LEBENSQUALITÄT DER PATIENTEN

Zusätzlich zu den Projektaktivitäten und den sieben Berichten, die zu Beginn dieses Berichts kurz beschrieben wurden, folgen weiter unten die spezifischen Erfolge für unsere Zielgruppen, die eine weitere Verbesserung der Lebensqualität von Personen, die an einer SE leiden, auf lange Sicht ermöglichen werden. Für weitere Informationen zu diesen Erfolgen beachte der Leser die verschiedenen Aktivitätsberichte.



Literaturanalyse



Qualitative Forschung
-> Feldstudie



Quantitative Forschung
-> Datensammlung

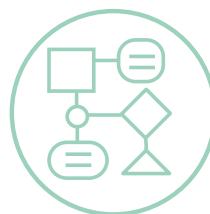
7 AKTIVITÄTSBERICHTE



Rechtliche und
finanzielle Analyse mit
Erstattungsmechanismen



Netzwerkarbeit,
Schulung und Austausch
von Expertise unter
Ausübenden von
Gesundheitsberufen



Organisatorische
Modelle für das
Management der SE



Patientenbeteiligung
und öffentliches
Bewusstsein

4.1/ Patientenbeteiligung

Im Rahmen des EMRaDi-Projekts waren Patienten und Patientenverbände in allen Stadien des Projekts beteiligt. Man arbeitete dabei mit VSOP als EMRaDi-Partner zusammen und Achse und RaDiOrg waren assoziierte Partner. Zudem wurde das PSB eingerichtet, das die Projektpartner in verschiedenen Bereichen im Zusammenhang mit der Qualität und Organisation der Versorgung beriet.

Patienten waren auch an der **Entwicklung der Kompetenzzentren (CoE) beteiligt.**

Die durch den LBCK und Solidaris über in der EMR bestehende SE-Patientenpfade durchgeführte Feldstudie auf Grundlage von 80 ausführlichen Interviews mit 104 Teilnehmern ermöglichte es vor allem Patienten und Angehörigen (und auch Fachleuten), bezüglich ihrer Erfahrungen und Bedürfnisse gehört zu werden. Diese Studie zeigte klare Bedürfnisse in Sachen Zugang zu und Koordination von Versorgung, Information, praktische **und finanzielle Hilfe sowie psychologische Unterstützung**. Insgesamt ist festzustellen, dass SE-Patienten und deren Familienmitglieder in erster Linie Unterstützung wünschen.

4.2/ Bereitstellung von Informationen und Bewusstseinsbildung

Für SE-Patienten und Angehörige

Ein [spezifischer Factsheet mit Informationen](#) wurde für SE-Patienten und ihre Angehörigen entwickelt, um ihnen praktische Informationen und Empfehlungen zu bieten. Dieser Factsheet ist in den Anhängen zu diesem Bericht enthalten.

Für Primärversorgung und Allgemeinärzte

Aufgrund der entscheidenden Rolle, die sie auf dem SE-Patientenpfad einnehmen, wurden verschiedene Aktivitäten für die Allgemeinärzte durchgeführt, um

- ihr **Bewusstsein für SE** und
- **ihre Kenntnis der SE-CoE** sowie ihrer Partner bei der Diagnosestellung und bei der Durchführung medizinischer Behandlung für Menschen, die mit einer SE leben, zu erhöhen.

Dazu wurden 2019 und 2020 **verschiedene Informationsveranstaltungen und postgraduale Weiterbildungs-Programme** von den drei Universitätskliniken der Euregio Maas-Rhein (UK Aachen, Maastricht UMC+, CHU Lüttich) organisiert. Allgemeinärzte und klinische Spezialisten wurden dahingehend geschult, wann sie eine SE in Betracht ziehen sollten. Zudem wurde das neueste Know-how bei der SE-Diagnostik und (integrierten) Versorgungsprogrammen geteilt. Insgesamt nahmen über 320 Allgemeinärzte und andere Ärzte an den Informationseinheiten teil.

Um das Bewusstsein bei Primärversorgern (Allgemeinärzte und Kinderärzte) für SE zu erhöhen, entwickelte das EMRaDi-Projekt ein **Dokument mit einer Liste von Fragen gemeinsam mit einem [spezifischen Factsheet](#)** mit Informationen (als Anhang 4 diesem Bericht beigelegt) um ihnen dabei zu helfen, zu erwägen, ob ein Patient von einer SE betroffen sein könnte und um ihnen Kontaktinformationen für weitere Unterstützung zu bieten. Dieses Dokument und der dazugehörige Factsheet wurden an Allgemeinärzte in der Euregio Maas-Rhein verteilt.

Für europäische und nationale Entscheidungsträger

Die wichtigsten Empfehlungen von EMRaDi und die Synergien, die zwischen europäischen, grenzüberschreitenden und lokalen Entwicklungen zu erreichen sind, wurden bei einem Treffen am 5. Dezember 2019 im Europäischen Parlament in Brüssel präsentiert. Moderiert wurde dabei von zwei MdEP – Pascal Arimont und Frédérique Ries. Der EMRaDi-Factsheet, der die Grundlage für unsere weitere Zusammenarbeit darstellt, wurde bei dieser Veranstaltung erstmals vorgestellt (in der Anlage als [Anhang 2 dieses Berichts](#)).

Die Forschungsabteilungen der drei großen Krankenkassen in Belgien² haben Personen mit Seltenen Erkrankungen unter ihren Mitgliedern erkannt und eine Reihe von Profil-/Einsatzkennzeichen erstellt, die sehr ausführliche Informationen nicht nur über Einsatz und Ausgaben durch Patienten, sondern auch über Sozialversicherungsausgaben enthalten. Diese Daten sind nicht nur eine wichtige Informationsquelle für die akademische Forschung unter der Leitung der Universität Maastricht sowie für die Evaluierung der Anzahl von Patienten mit Seltenen Erkrankungen, sondern auch ein wertvolles Werkzeug für Entscheidungsträger der Sozialversicherungen der einzelnen Staaten.

Für alle Zielgruppen und die allgemeine Öffentlichkeit

Tag der Seltenen Erkrankungen in der EMR:

- Am 28. Februar 2019 versammelte das EMRaDi-Konsortium mehr als 20 Sprecher und 120 Teilnehmer zum ersten Euregio Maas Rhein-Tag der Seltenen Erkrankungen (EMR RDD). Auch Patienten und Patientenverbände nahmen teil. An diesem Tag wurde folgende Frage behandelt: „Wie können wir die Gesundheitsversorgung und die Lebensqualität von Patienten mit SE in der Euregio Maas-Rhein, in Grenzgebieten und auf europäischer Ebene verbessern?“ Diese umfassende Frage wurde anhand dreier zentraler Themen untersucht – Bewusstsein, Nicht diagnostizierte Patienten/ Patienten ohne Diagnose, Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung und Zusammenarbeit – dies erfolgte durch gemeinsame Präsentationen. Die Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Tages sind im [Anhang 6 enthalten](#).
- Das CHU Lüttich veranstaltete drei SE-Tage (2018, 2019 und 2020). SE-Patientenverbände und andere Vereine, die an der SE-Forschung, Behandlung oder -Patientenunterstützung beteiligt sind, waren eingeladen, Informationen über eine bestimmte Krankheit zu geben. Für Gesundheitsfachkräfte und die allgemeine Öffentlichkeit wurden Konferenzen veranstaltet („Belgische Maßnahmen für Seltene Erkrankungen). Fachleute der Abteilung für Genetik waren anwesend, um Informationen über SE, genetische Erkrankungen, Diagnosen und die Behandlung von Patienten und Besuchern zu geben. Um das Wissen über SE im Allgemeinen zu verbessern, wurden Spiele organisiert.
- Das UK Aachen organisierte gemeinsam mit den anderen sechs Zentren für SE in Nordrhein-Westfalen und dem Ärztekammer Nordrhein auch einen SE-Tag in Düsseldorf.

EMRaDi closing event:

Sie fand am 17.02.2020 statt und war ein partizipativer und patientenzentrierter Tag, der dazu diente, es allen Interessenvertretern, einschließlich Patienten und Patientenverbänden, zu ermöglichen, sich zu beteiligen und Vorschläge für die zukünftige Kooperation in der Euregio Maas-Rhein einzubringen ([siehe Ergebnisse in Anhang 7](#))

Während des Projekts wurden Dutzende Treffen mit den verschiedenen Interessenvertretern im Bereich der SE abgehalten, um Bewusstsein zu schaffen, Informationen zum Fortschritt des Projekts auszutauschen und um Empfehlungen und Ratschläge für die Umsetzung des Projekts sowie die zukünftige Zusammenarbeit bezüglich SE in der Euregio Maas-Rhein zu diskutieren.

4.3/ Informationen für Patienten zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung

VSOP entwickelte [Informationen](#) für Patienten zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung (GÜGV), die sich an Patienten richten und durch CoE, NKS, Krankenkassen, Patientenverbände und Patienten-Dachverbände verbreitet werden können.

4.4/ Zusammenarbeit zwischen den Universitätskliniken und darüber hinaus

Die drei Universitätskliniken (UK) der EMR sind an zahlreichen SE-Initiativen beteiligt – sie sind beispielsweise alle Partner in verschiedenen ERN. Für die Partner war es offenkundig, dass die Aktivität in einem Interreg-Projekt in der EMR mit Schwerpunkt auf SE nützlich für die Kooperation zwischen den Krankenhäusern und anderen Interessenvertretern sowie schließlich für die Patienten mit einer SE sein würde.

Vor dem EMRaDi-Projekt hatten sich die Ärzte und Experten für SE bereits täglich und persönlich mit ihren Kollegen von den anderen Universitätskliniken getroffen. Doch da sich die Bemühungen für den Aufbau von SE-Strukturen in ihren Anfangsstadien befinden, gab es vor dem Start des Projekts keinen Austausch auf einer allgemeineren oder strukturellen Ebene. Dies stellte sich als perfekter Ausgangspunkt heraus, um die Zusammenarbeit zwischen den Krankenhäusern und darüber hinaus zu stärken.

Verbesserung des Wissensstandes an den EMR-Universitätskliniken und Stärkung der Zusammenarbeit zwischen den EMR-Partnern

Alle drei UK verfügen über große Expertise für bestimmte SE-Gruppen. Da 8000 SE existieren, kann kein Kompetenzzentrum alle abdecken. Die folgende Tabelle gibt einen Überblick über die verschiedenen Schwerpunkte an den drei UK und zeigt, dass es nicht nur eine Überschneidung gibt, sondern auch, dass verschiedene Felder existieren.

UKA (Aachen)	MUMC+ (Maastricht)	CHU de Liège
Neurologie ^[1]	Neurologie	Neurologie
Hämatologie	Hämatologie	Hämatologie
Leber- und gastrointestinale Erkrankungen		
Skelett	Skelett	Skelett
Nephrologie		Nephrologie
Entzündliche Erkrankungen (Kinder)	Entzündliche Erkrankungen (Erwachsene)	Entzündliche Erkrankungen (Kinder und Erwachsene)
Retinopathien		Seltene Augenerkrankungen
Syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen	Syndromale Erkrankungen	Syndromale Erkrankungen
Seltene Allergien und Hauterkrankungen		
Kardiomyopathien und Keratopathien (nur Forschung)	Kardiomyopathien und Keratopathien	
Krebs	Krebs	Krebs
	Genodermatosen	Genodermatosen
Stoffwechselerkrankungen sind teilweise bei den anderen Themen abgedeckt.	Stoffwechselerkrankungen, insbesondere Galaktosämie	Stoffwechselerkrankungen
		Endokrine Erkrankungen (Erwachsene und Kinder) ^[2]

Tabelle 4: Übersicht über Gruppen Seltener Erkrankungen mit besonderer Expertise an den drei UK (Überschneidung an allen UK in Dunkelgrün und an zwei UK in Hellgrün, Stand März 2020).

[1] Da es 8000 Seltene Erkrankungen gibt, geben die angeführten Gruppen Schwerpunkte an. Das bedeutet nicht etwa, dass alle neurologischen Seltene Erkrankungen in dem jeweiligen Krankenhaus behandelt werden.

[2] Dieses Feld wird teilweise auch durch die anderen Universitätskliniken abgedeckt.

Parallel zur Laufzeit des Projekts wurden die Strukturen der SE-Zentren an allen Universitäten gestärkt. Alle haben eine zentrale Kontaktstelle und verfügen über eigenes Personal, Verfahren und Materialien für Patienten mit und ohne Diagnose. Weitere Informationen sind unter folgenden Adressen zu finden:

Aachen: www.zsea.ukaachen.de

Maastricht: www.klinischegenetica.mumc.nl

Lüttich www.chuliege.be

Für das Projekt wurden zwischen den CoE Exkursionen und Treffen organisiert.

- Man tauschte sich darüber aus, wie das Management von SE in jedem Krankenhaus funktioniert. Im Februar 2018 wurde am CHU Lüttich eine Kontaktstelle eingerichtet. Das Management erfolgt auch durch einen **SE-Koordinator**, der mit allen anderen medizinischen Abteilungen des Krankenhauses in Kontakt steht. Mit seinem Zentrum für Seltene Erkrankungen unterstützte UKA das CHU Lüttich beim Aufbau der Struktur.
- CoE und Patientennetzwerke veranstalteten Symposien, um die neueste Entwicklung bei der verbesserten Diagnostik und Behandlung zu diskutieren. Grenzüberschreitende Patientennetzwerke und grenzüberschreitende Experten übertrugen diese Informationen in ihren Pfad für die Gesundheitsversorgung in ihrem eigenen Mitgliedsstaat (z.B. wurde die vor Kurzem zugelassene Therapie mit Wachstumshormonen für Patienten mit Kabuki-Syndrom in der Belgischen Gesellschaft für pädiatrische Endokrinologie und Diabetologie besprochen).
- Ärzte nahmen häufiger an SE-Veranstaltungen an den anderen Standorten teil als zuvor (z.B. an Informationseinheiten oder Tagen der Seltenen Erkrankungen)

Verbesserter Austausch von Informationen:

Zusätzlich zu ihren regelmäßigen Treffen fand dank verschiedener Technologien – Telekonferenzen, E-Mail, Skype for Business etc. – mehr Kommunikation und Informationsaustausch statt.

Patienten ohne Diagnose und unbekannte Fälle:

- Das CHU adaptierte das UKA-Verfahren für das Management von Patienten ohne Diagnose (mit einem spezifischen Fragebogen) für die Situation in Belgien.
- Kliniker der drei Universitätskliniken tauschten einige Fälle mit unbekannter Diagnose aus und besprachen sie z.B. in interdisziplinären Fallkonferenzen. Die Patienten suchten die CoE auf, wenn eine umfassende klinische Untersuchung erforderlich war, um Empfehlungen zu den weiteren Schritten der Diagnostik zu geben.

Kooperation der Abteilungen für Humangenetik und Bioinformatik:

Einige Treffen, die für das Projekt organisiert wurden, ergaben eine Kombination aus einzigartiger Expertise. Durch den Zugang zum neuesten Know-how in der Genomforschung in multidisziplinären Teams werden die aktuellsten High-End-Analysetechnologien und Bioinformatik-Analysen zu einer schnelleren Diagnose und einer korrekten Weiterbetreuung führen.

Kodierung von SE:

Orphanet ist eine sehr wichtige Plattform, die von jedem Krankenhaus genutzt wird. Orpha-Codes werden verwendet, um eine bestimmte Erkrankung zuzuordnen und zu bezeichnen. Daher fügte das CHU Lüttich die Orpha-Codes in die Krankenakten der SE-Patienten ein und schuf eine interdisziplinäre Seite mit den SE. Dieses Verfahren erleichtert die Erstellung von Statistiken zu SE im Krankenhaus (z.B. nach Abteilung oder nach Arzt). Zudem wird Ärzten so ermöglicht, direkt zu sehen, ob ihre Patienten eine SE haben. Außerdem plant die UKA, 2020 Alpha-ID und die Orphanet-Kodierung in ihr Krankenhaus-Informationssystem aufzunehmen.

Bewusstseinsbildung und Verbesserung der Schulung von Allgemeinärzten und niedergelassenen Fachärzten

Wie bereits erwähnt, sind Allgemeinärzte und niedergelassene Fachärzte die ersten Ansprechpartner für Patienten mit gesundheitlichen Beschwerden, bei denen der Verdacht auf eine SE vorliegt. Daher war es wichtig, bei EMRaDi speziell auf diesen Punkt zu achten.

- Das **Bewusstsein** für verfügbare SE-CoE in der Euregio Maas-Rhein führte zu umfassendem und interkollegialem Austausch von Wissen.
- Ein weiteres Vorgehen bestand darin, aktive niedergelassene Ärzte oder Ärzte, die in Krankenhäusern tätig sind, die keine Universitätskliniken sind, zu kontaktieren. Hier wurde eine dreifache Strategie verfolgt: a) Verbesserung der Webseite des SE-Zentrums b) Informationseinheiten und c) Instrumente für den täglichen Einsatz.
 - a) Die **Webseiten der Universitätskliniken** wurden auf Grundlage der Empfehlungen des EMRaDi-PSB verbessert, um den Zugang zu Informationen für Patienten, Angehörige und ihre Allgemeinärzte zu erleichtern.
 - b) Informationseinheiten wurden organisiert, um das Bewusstsein für SE bei Allgemeinärzten und niedergelassenen Fachärzten zu erhöhen. Im Januar 2020 wurde eine Einheit für etwa 100 Teilnehmer von ZSEA/EMRaDi und der Ärztekammer Nordrhein in Vaals, NL, organisiert.
 - c) Für Primärversorger (Allgemeinärzte und Kinderärzte) wurden ein Factsheet und ein Fragebogen entwickelt.
- Zudem entwickelten VSOP, Erfocentrum und andere Partner eine E-Learning-Plattform mit besonderem Schwerpunkt auf SE. Dies ist ein sehr gutes Beispiel und in Kürze wird ein Modul auch auf Deutsch verfügbar sein (s. www.emradi.eu für weitere Informationen).

34

Translationale Aspekte/Forschung

Es wurde eine Übersicht über die klinischen Studien über die acht Erkrankungen im Fokus erstellt (weil es wichtig ist, Patienten an diesem Punkt so früh wie möglich zu informieren).

VSOP erstellte ein(e) kurze(s) Handbuch/Checkliste speziell für Kompetenzzentren darüber, wie Patient/inn/en als Partner an ihrer Forschung und Forschungsagenda beteiligt werden können

Schulung für Studenten an drei Universitätskliniken

Um das Bewusstsein für SE zu erhöhen, wurde medizinische Aus-, Fort- und Weiterbildung als eines der vielversprechenden Themen erkannt, da alle drei EMRaDi-Universitätskliniken über erfolgreiche Studienprogramme in diesem Feld verfügen. Während des EMRaDi-Projekts wurden vier neue SE-Fälle in den **Bereich Problemorientiertes Lernen (POL)** in Aachen aufgenommen. POL ist ein hervorragendes Tool, um die Fähigkeiten zur Problemlösung sowie interdisziplinäres Denken bei Medizinstudent/inn/en zu verbessern. CHU und MUMC+ haben bereits eine lange Erfolgsgeschichte in Sachen POL. Vor drei Jahren führte MUMC+ das Konzept des „Menschen hinter dem Patienten“ ein. Student/inn/en und Expert/inn/en von verschiedenen SE-Kompetenzzentren sowie Patienten gestalten gemeinsam Fälle aus dem echten Leben. So lernen die Student/inn/en, eine SE aus verschiedenen Blickwinkeln zu betrachten.

4.5/ Feldanalyse bestehender SE-Patientenpfade

Die Feldanalyse bestehender SE-Patientenpfade in der EMR unter der Leitung des LBCK und Solidaris war die erste qualitative Studie dieser Art und dieses Ausmaßes in Europa. Sie wird als Inspiration für weitere Forschung zu den Bedürfnissen von SE-Patienten auf nationaler und europäischer Ebene dienen.

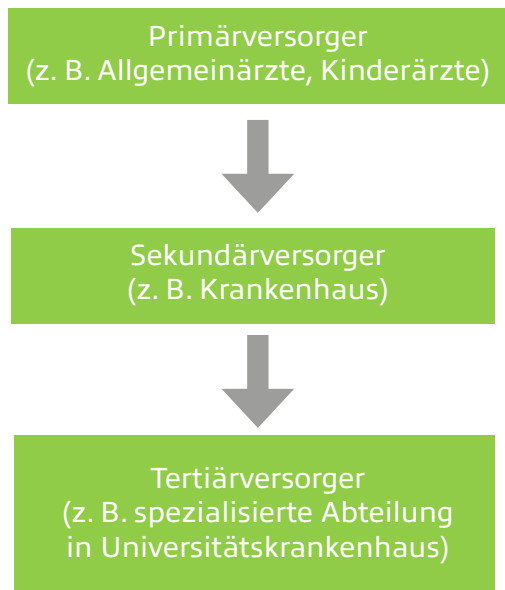
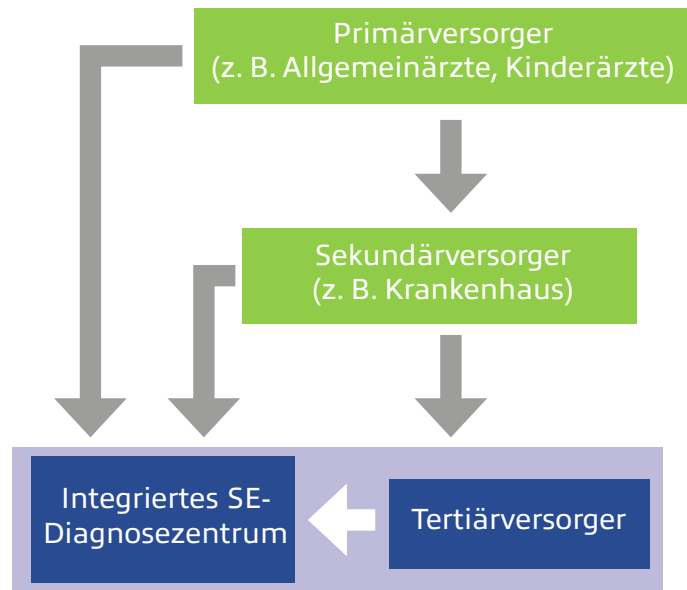
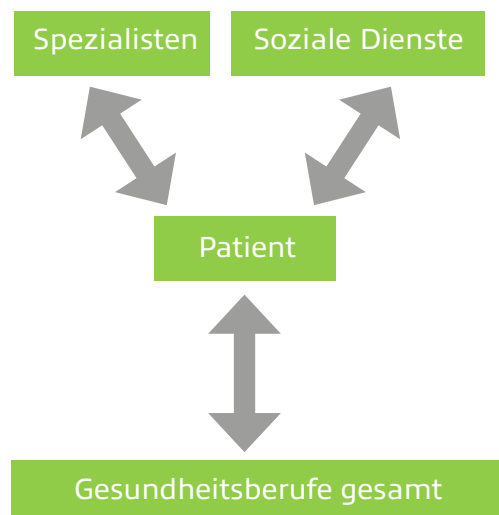
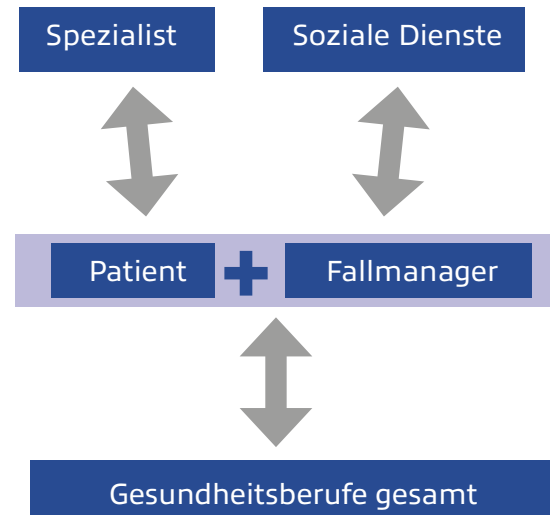
Die Forscher führten 80 ausführliche Interviews mit 104 Teilnehmern durch. Es ist jedoch wichtig, anzumerken, dass sich viel mehr Teilnehmer für die Studie gemeldet hatten, die aber aus diversen Gründen nicht zum Anforderungsprofil passten. **Dies zeigt das starke Bedürfnis von Patienten und Familien, ihre Geschichte zu erzählen und aus der Isolation auszubrechen. Diese Aussagen waren entscheidend dafür, den Patientenpfad zu verstehen und auch, wie er verbessert werden kann.** Ziel war es dann, Informationen zu sammeln und gemeinsame Tendenzen zu suchen, die über individuelle Erfahrungen hinausgehen.

Im Zusammenhang mit dem Bericht zur rechtlichen und finanziellen Analyse und den Empfehlungen des Patienten-Resonanz-Boards werden die verschiedenen Beobachtungen von den Patienten und den Gesundheitsfachkräften, die in der EMRaDi-Feldstudie gesammelt sind, es den teilnehmenden Krankenkassen ermöglichen, ihre (sozialen) Dienste auf regionaler, nationaler und grenzüberschreitender Ebene zu verbessern. Ebenso können dadurch potenzielle Lösungen sowie Pilotprojekte mit den verschiedenen Interessensvertretern zu den Herausforderungen für SE-Patienten und Gesundheitsbehörden beim Zugang zu Behandlung, bei der Erstattung und bei der Aufrechterhaltung eines stabilen und solidarischen Krankenversicherungssystems ins Auge gefasst werden.

4.6/ Entwicklung besserer Patientenpfade

Wie im Bericht zu patientenorientierten Modellen für bewährte Praktiken für das Management von SE beschrieben, war es das Ziel, verbesserte Patientenpfade für SE in der EMR zu entwickeln. Da für den Einsatz von Standardtechniken zur Prozessoptimierung nicht ausreichende Daten vorlagen, kam ein neuartiger Ansatz mit der Bezeichnung „partizipative dynamische simulationsbasierte Modellierung.“ zum Einsatz. Dieser konzentriert sich auf die Wahrnehmung der Situation von Patienten und Versorgern sowie auf deren Präferenzen anstatt auf quantitative Daten, um bessere Pfade zu erstellen.

Ein integriertes SE Diagnosezentrum verbessert die Diagnose erheblich, ohne die Kosten zu erhöhen. Die Simulation von EMRaDi zeigte, dass eine verstärkte Überweisungsrate von **Primärversorgern an ein zentralisiertes Diagnosezentrum, das auf SE spezialisiert ist**, die durchschnittliche Dauer bis zur Diagnose erheblich verringern könnte und dabei kostenneutral wäre (ausgehend von Modell-Annahmen). **Das Testen dieser Innovation für den Patientenpfad in einer Pilotstudie ist daher zu empfehlen.**

Wichtigste Ergebnisse für die Verbesserung des Diagnosedienstes**Standardmodell****Integriertes Modell**Wichtigste Ergebnisse bei einem stärker integrierten Dienst für das SE-Fallmanagement**Standardmodell****Integriertes Modell**

Da nur wenige Daten vorliegen, waren wir nicht in der Lage, eine quantitative Simulation der Innovation durch Fallmanager zu erstellen. Die SE-Patienten und Versorger, die Teil der Studie waren, begrüßten die Idee. Auch die wissenschaftlichen Erkenntnisse über andere komplexe chronische Erkrankungen und von anderen Regionen stützen die Idee von Fallmanagern. Das Testen dieser Innovation für den Patientenpfad in einer Pilotstudie ist daher ebenfalls zu empfehlen.

Das EMRaDi-Projekt empfiehlt, dass diese beiden Innovationen für den Patientenpfad als Pilotprojekte in der EMR im Kontext von gut geplanten, randomisierten Kontrollstudien getestet werden.

[9] LBCK, Solidaritis und MLOZ



5/ EMPFEHLUNGEN UND PILOTPROJEKTE

Basierend auf den Projektergebnissen und den ausführlicheren [Aktivitätsberichten](#) folgen unten die Empfehlungen für die spezifischen Zielgruppen, gefolgt von den allgemeinen Empfehlungen und Vorschlägen für Pilotprojekte für die zukünftige Kooperation zwischen allen Interessenvertretern in den drei Hauptachsen (Ganzheitlicher Ansatz; Telemedizin; Europäische Solidarität) – wie im [EMRaDi-Factsheet](#), angeführt, welcher als Basis für die [EMRaDi Absichtserklärung](#) für die zukünftige Zusammenarbeit in der EMR dient. Die Absichtserklärung wurde bei der EMRaDi-Abschlussveranstaltung am 17.02.2020 von den Partnern und assoziierten Partnern unterzeichnet.

5.1/ Empfehlungen für Patienten und Angehörige

Ein spezifisches Factsheet mit Informationen wurde für SE-Patienten und ihre Angehörigen entwickelt, um sie besser auf ihrem Pfad zu unterstützen. Es bietet ihnen praktische Informationen und Ratschläge (siehe [Anhang 3](#)).

5.2/ Empfehlungen für Patientenverbände

Da ihr Vorgehen und ihre Empfehlungen nicht nur für Patienten, sondern auch für Ärzte, Krankenkassen und weitere Entscheidungsträger sehr wertvoll sind, werden **SE-Patientenorgansiationen und ihre nationalen Dachverbände bestärkt**, sich auch weiterhin unter anderem über PSB sowie auf nationaler oder grenzüberschreitender Ebene für SE einzusetzen sowie weiter die Bewusstseinsbildung voranzubringen.

Ebenso wird vorgeschlagen, dass Patientenorgansiationen ihre **Kooperation mit allen Interessenvertretern rund um die Patienten** fortsetzen und in **spezifischen Projekten zusammenarbeiten**, um das Bewusstsein für SE zu erhöhen und die Qualität der Information sowie die Unterstützung für Patienten mit einer SE zu verbessern. Sie könnten etwa gemeinsam lokale und euregionale Veranstaltungen im Zusammenhang mit dem **Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen** (28./29. Februar) organisieren.

Eine **verstärkte Kooperation** der Patientenorgansiationen mit Krankenkassen und Angehörigen der Gesundheitsberufe würde dabei helfen, die bestehenden Lücken zu füllen und alle Aspekte bei Patientenpfaden zu verbessern – auf nationaler und auf grenzüberschreitender Ebene. So können etwa Krankenkassen (in Belgien durch ihre Sozialdienste) Patienten und Familien an nationale Dachverbände oder andere Unterstützungsgruppen für ebenfalls betroffene Patienten verweisen, damit diese krankheitsspezifische Unterstützung erhalten.

Das **PSB** spielte bei der Beratung der EMRaDi-Partner zu ihren Planungen eine wichtige Rolle. Es könnte um andere SE-Patientenvertreter erweitert werden und ihre Mitglieder sollten zum EMR Health Forum¹⁰ eingeladen werden, das jedes Jahr in der Euregio Maas-Rhein stattfindet und die Interessenvertreter des SE-Patientenpfades zusammenbringt.

Die **Webseite** der relevanten Patientenorganisationen (Dachorganisationen) sollte Informationen über die CoE mit einem Link zu Orphanet und Hinweise dazu, wie man die nationalen ausgewiesenen CoE für SE finden kann, bereitstellen. Für die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung wird ein Verweis an NKS empfohlen – zusätzlich zur Information für den Patienten, dass die Kontaktaufnahme mit seiner Krankenkasse vor der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung erfolgen sollte.

Nationale Patienten-Dachorganisationen sollten ein formales **nationales Verfahren** für die Zertifizierung von CoE, die sich bewerben, fordern – einschließlich der Bewertung aus der Perspektive der Patienten – falls dies so noch nicht existiert. In weiterer Folge sollten Patientenorganisationen die Krankenhäuser/Zentren, die für ihre Erkrankung relevant sind, motivieren, an diesem nationalen Bewertungsverfahren teilzunehmen¹¹. Zukünftig wird ein solches Vorgehen als einziger Weg für die Krankenhäuser und CoE empfohlen, um Teil eines ERN sein zu können.

Falls möglich, sollten europäische und Patienten-Dachverbände eine verstärkte Teilnahme **an national, grenzüberschreitend und europäisch finanzierten Projekten** in Betracht ziehen.

5.3/ Empfehlungen für Gesundheitsfachkräfte und Sozialdienstleister

Ein ganzheitlicher Ansatz zwischen allen Stakeholdern ist notwendig: Ganzheitliche Versorgung deckt das 360°-Spektrum der gesundheitlichen, sozialen und alltäglichen Bedürfnisse von Menschen, die mit einer SE leben, sowie ihrer Familien ab.¹² **Bei der Unterstützung durch die Ärzten sollte ein ganzheitlicheres Verständnis für den gesamten Patientenpfad berücksichtigt werden,** auch wenn der medizinische Pfad des Patienten (Behandlung, Lebensperspektive und -erwartung) unklar bleiben (jedenfalls für Kinder).

Der Einschluss von Möglichkeiten in der (pädagogischen) Entwicklung und Versorgung sowie Bemühungen zur Unterstützung von SE-Patienten und Angehörigen bei ihrem Streben nach so viel Unabhängigkeit und Normalität wie möglich würde die **psychologische und soziale Belastung** für sie **mildern**.

Das Angebot einer psychologischen Weiterbetreuung ist sehr wichtig – nicht nur vor, während und nach der Diagnosephase, sondern auch während der Übergangsphasen im Leben. Aufgrund der umfangreichen Bedürfnisse der Patienten und ihrer Angehörigen sollten Ärzte psychologische Beratung systematischer anbieten und den Prozess erleichtern.

Fallmanager werden benötigt, um die Lücke zu schließen – nicht nur zwischen den verschiedenen am Pfad beteiligten Fachleuten, sondern auch zwischen den verschiedenen Anforderungen des Pfades selber.

Das Bewusstsein und die Kenntnisse über „SE“ müssen innerhalb der Community der Ärzte gestärkt werden, um ihnen dabei zu helfen, sich selbst die richtigen Fragen zu stellen (bezüglich Diagnose und Behandlung) und um die multidimensionalen Aspekte der Versorgung nicht zu übersehen (einschließlich praktischer, finanzieller, psychologischer, sozialer etc. Aspekte). Mehr Bewusstsein für SE sollte auch die Begleitung von Patienten hinsichtlich **Information und Beratung auf diagnostischen und administrativen Pfaden verbessern:** Informationen über CoE in der Region, grenzüberschreitende Kooperation, Informationen über die Bedeutung der Intuition dafür, dass ein Patient eine ungewöhnliche Erkrankung hat, zeitnahe Diagnose und Überweisung. Eine zentrale Anlaufstelle für Patienten ohne Diagnose mit einer Verbindung zu allen CoE wäre ideal. Die Entwicklung eines allgemeinmedizinischen Standards auf der Grundlage der Symptomatologie, welcher einen Entscheidungsbaum beinhaltet, der den Weg der Versorgung für den Arzt

aufzeigt, wenn dieser einen Hinweis hat, dass etwas nicht stimmt, wird empfohlen. Um das Bewusstsein bei Primärversorgern (Allgemein- und Kinderärzte und anderen niedergelassenen Ärzte) für SE zu erhöhen, entwickelte das EMRaDi-Projekt **eine Liste von Fragen gemeinsam mit einem spezifischen Factsheet mit Informationen (Anhang 4)**. Dies soll den genannten Gruppen dabei helfen, zu erwägen, ob ein Patient von einer SE betroffen sein könnte und um ihnen Kontaktinformationen für weitere Unterstützung zu bieten.

In **Sachen Aufklärung von Fachleuten** muss sich die medizinische Aus-, Fort- und Weiterbildung, die SE behandelt, verändern. SE müssen als eigenes Thema behandelt und nicht nur in den Unterricht über Differentialdiagnostik von Erkrankungen eingeflochten werden. Außerdem sollten spezifische Unterrichtseinheiten in Studienprogramme für alle Ärzte integriert werden – mit allgemeinen Informationen zu SE (Strukturen, SE-Zentren, Patientenverbände, Instrumente für Hilfe wie etwa Orphanet etc.). Ziel ist es nicht, alle 8000 SE zu lehren, sondern das Bewusstsein für SE zu stärken.

Bezüglich der Netzwerkarbeit und des Austausches von Expertise sind die Zusammenarbeit und der Kontakt zwischen Gesundheitsfachleuten generell (und nicht nur zwischen verschiedenen Spezialisten) entscheidend, um den Informationsaustausch rund um SE-Patienten zu verbessern. Wenn direkt am Patienten tätige Gesundheitsfachleute wissen, an welche Experten sie ihre Patienten überweisen sollen, erleichtert dies den Kontakt und macht potenziell auch den Pfad für die Patienten einfacher.

Bezüglich der Verbreitung von Informationen durch Gesundheitsfachkräfte gibt es keine richtige Informationsstrategie, die sich für alle Patienten eignet. Es ist daher für Gesundheitsfachkräfte besonders wichtig, auf die Bedürfnisse ihrer Patienten zu achten. **Es ist von äußerster Wichtigkeit, dem Patienten zuzuhören und nicht nur Informationen zu „liefern“.**

5.4/ Empfehlungen für Krankenhäuser und Kompetenzzentren

39

Synergien verschiedener Expertise in der EMR: In der Euregio Maas-Rhein sollten Universitätskliniken weiterhin ein großes „Ökosystem“ rund um SE fördern, indem sie u.a. die Schulung und den Austausch von Labor-Experten, Bioinformatik-Experten sowie Experten für klinische Genetik weiter führen. Bei der Gründung zusätzlicher Kompetenzzentren (CoE) in der EMR sollten sich die Universitätskliniken nicht auf dieselben SE konzentrieren, sondern Talente für noch nicht vorhandene Expertise anwerben. Gemeinsam können Universitätskliniken weiter viel verändern und Lösungen für SE-Patienten in der Euroregion und darüber hinaus entwickeln.

Verbesserte Diagnosedienste: Die akademische Forschung von EMRaDi zeigt, dass eine verstärkte Überweisungsrate von Primärversorgern – einschließlich Allgemeinärzten – an ein Zentrum, das auf SE spezialisiert ist, die Dauer bis zur Diagnose erheblich verringern könnte und dabei kostenneutral wäre (ausgehend von Modell-Annahmen). Das Testen dieser Innovation für den Patientenpfad in einer Pilotstudie ist daher zu empfehlen. Die Umsetzungsoption in der EMR wäre es, einen EMR SE-gruppenspezifischen interdisziplinären Dienst für Patienten ohne Diagnose aufzubauen, welcher einen dreitägigen Krankenhausaufenthalt für die Diagnostik umfasst. Dabei würden EMR-Experten-Konsultationen für die Bestimmung des weiteren Diagnoseweges zum Einsatz kommen.

Organisation von Versorgung und Versorgungsnetzwerken: Es wird empfohlen, einen Einblick zu geben, wo spezialisierte Versorgung (CoE) in der EMR verfügbar ist. Dies betrifft den Namen und die Adresse des multidisziplinären Teams und nicht nur die Organisation der Gesundheitsversorger als Ganzes. Die Durchführung einer nationalen Zertifizierung der CoE – wie beim niederländischen Modell – mit einer Beteiligung durch Patientenorganisationen könnte als Ausgangspunkt verwendet werden. CoE sollten die Versorgung in multidisziplinären Konsultationen zu einem bestimmten Zeitpunkt und an einem bestimmten Ort zentralisieren. Angesichts der Tatsache, dass Patienten heutzutage viel zu oft zu verschiedenen Konsultationen an unterschiedlichen Orten und zu unterschiedlichen Zeiten gehen müssen, ist es Aufgabe

der Zentren, die besten Ärzte für eine bestimmte Erkrankung zu finden und dann die Behandlung rund um den Patienten zu organisieren.

CoE müssen ihr Netzwerk der Gesundheitsversorgung in der EMR sowie ihre Integration in den ERN, die gemeinsam mit Patienten und Behandlungsexperten gestaltet wird, weiter ausbauen. Um diese Netzwerke der Gesundheits- und sozialen Versorgung zu stärken, sollten sich Fachleute (klinische Fachleute sowie Labor- und Bioinformatik-Experten) regelmäßig treffen und Informationen austauschen.

Im Allgemeinen sollten die Krankenhäuser, Krankenkassen und Patientenverbände ihre Zusammenarbeit intensivieren, um Patienten umfassendere Informationen zu allen Aspekten des SE-Patientenpfades zu bieten (auch hinsichtlich der Möglichkeiten für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung).

SE-Fallmanager: In Übereinstimmung mit der Feldanalyse ([AP2-Bericht](#)), die eine permanente Kontaktstelle für die Familien befürwortet, empfiehlt die wissenschaftliche EMRaDi-Forschung ([AP3-Bericht](#)) die Einführung von SE-Fallmanager-Positionen an Universitätskliniken. Jedoch gibt es nicht ausreichend Forschung auf diesem Gebiet, um endgültige Empfehlungen auszusprechen, wie diese Rolle strukturiert sein sollte. Die gegenwärtig zur Verfügung stehende Erfahrung legt nahe, dass praktizierende Pfleger (die einen guten Einblick in die Bedürfnisse von Patienten mit bestimmten SE haben und effektiv Verbindungen zu verschiedenen Gesundheitsberufen herstellen könnten) ein guter Ausgangspunkt für die Entwicklung der Rolle von SE-Fallmanagern wären.

Es ist auch wichtig, Einblicke in die Organisation der Versorgung zu geben und wie dies damit zusammenhängt, den Patienten dazu anzuleiten, in verschiedenen Phasen des Versorgungsprozesses (einschließlich psychosozialer Aspekte) Entscheidungen zu treffen (gemeinsames Entscheiden).

Epidemiologische Intelligenz: Die akademische EMRaDi-Forschung (AP1-Berichte) konzentrierte sich auf die Verbesserung der Dienste für epidemiologische Intelligenz im Zusammenhang mit SE auf Ebene der Versorger. Die Unterstützung systematischer Sammlung, Speicherung und Analyse von Daten, die für SE-Patienten relevant sind, ist für eine systematische Berichterstattung über die Belastung individueller SE notwendig. Dies ist auch ein unvermeidlicher Schritt bei der Entwicklung optimierter Organisationsmodelle für die Versorgung von SE-Patienten.

Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (GÜGV): Die Zusammenarbeit in der Patientenversorgung und die Forschung müssen verbessert werden. Medizinischen Experten muss es von ihren Krankenhäusern mehr ermöglicht werden, in Kooperation, Netzwerkarbeit und Strategieentwicklung aktiv zu sein. Konkrete Herausforderungen liegen in der alltäglichen Arbeit, wenn Informationen ausgetauscht werden sollen oder verschiedene Experten für eine interdisziplinäre Fallkonferenz zusammenkommen müssen. Ärzte sollten darin bestärkt werden, an CoE in der EMR zu überweisen, falls das nächste Krankenhaus nicht über die Expertise zu einer SE verfügt, anstatt den Patienten an ein CoE anderswo im betreffenden Land – in größerer Entfernung – zu überweisen. Die CoE sollten sich systematischer an die Krankenkasse ihrer Patienten wenden, um gemeinsam zu koordinieren, wenn grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung gesucht wird oder erforderlich ist – und das schon vor der GÜGV. Krankenkassen und die NKS für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung sind die Hauptquellen, um relevante Informationen zu diesem Thema zu erhalten.

Die Kommunikation und Bereitstellung von Informationen zur Expertise und zu bestehenden Referenzzentren/Kompetenzzentren an jeder Universitätsklinik sollten gestärkt werden, um Überweisungen zu verbessern. Die Webseiten der Krankenhäuser sollten bezüglich Informationen zu SE und grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung auch an Orphanet und die NKS verweisen. Zudem sollten die Webseiten der Krankenhäuser/CoE nur Informationen enthalten, die für eben dieses Krankenhaus und/oder die betreffenden SE spezifisch sind (Ausnahmen bestätigen die Regel). Dies soll dazu dienen, zu verhindern, dass Informationen wiederholt werden oder nicht auf dem neuesten Stand sind.

Bereitstellung von Informationen und Qualitätsdokumenten: Laut dem PSB sollten Qualitätsdokumente folgende Kriterien erfüllen:

- sie werden von der/den entsprechenden Berufsgruppe(n) und Patientenorganisation(en) bestätigt/genehmigt;
- sie sind transparent (bezüglich Interessen/Bedeutung, Literatur und Interessengruppen);
- sie verfügen über eine Versionsverwaltung;
- sie verfügen über eine geeignete Verschlüsselung, um ein „Eigenleben“ zu verhindern;
- sie sind in einer „leserfreundlichen“ Sprache verfasst.

Sollten formale SE-Behandlungsrichtlinien entwickelt werden, empfiehlt das PSB, dass eine Version für Patienten mit Abbildungen entwickelt und finanziert wird. Die Entwicklung von Standards für die Qualität der Versorgung in Zusammenarbeit mit dem jeweiligen Patientenverband wird ebenfalls empfohlen – zusätzlich zur Erstellung der Patientenversionen dieser Qualitätsstandards.

Klinische Untersuchungen: Wenn eine neue Behandlung in einer klinischen Studie verifiziert wird, sollten die Krankenkassen und die Kompetenzzentren Seite an Seite arbeiten, um die beste Art für die Verbreitung dieser neuen Behandlung in ihrem eigenen Mitgliedsstaat zu prüfen. Dabei sollte die Nachhaltigkeit des Krankenversicherungssystems berücksichtigt werden.

Die Patientenbeteiligung an medizinischer Forschung sollte schon am Anfang des Prozesses beginnen, etwa, wenn die Forschungsagenda formuliert oder die Logistik, das Design oder Ergebnismessungen etc. bestimmt werden. Das PSB empfiehlt Förderern von SE-Forschung, die Patientenbeteiligung zu einem Teil ihres Aufrufs zur Einreichung von Projektvorschlägen zu machen und dies so spezifisch wie möglich zu gestalten: Wie und wann ist der Patient beteiligt und wie wird diese Teilnahme finanziert? Es empfiehlt zudem, dass ERN (Europäische Referenznetzwerke) sich hier einschalten sollten.

5.5/ Empfehlungen für die Krankenkassen

Informationsaspekte und Proaktivität: Krankenkassen sollten mehr proaktive Aktionen durchführen und klarere Informationen zu den Rechten und zur Erstattung, auf welche die Menschen, die mit einer SE leben, Anspruch haben, bereitstellen (auf nationaler und grenzüberschreitender Ebene). Patienten und Angehörige haben oft eine geringe Kompetenz bezüglich Fragen zur Erstattung und erleben eine psychologische Belastung dadurch, dass sie keine Informationen finden und sich selbst organisieren müssen.

Es wird empfohlen, dass Krankenkassen Informationen in mehreren Sprachen anbieten. Im Falle der belgischen Krankenkassen wird empfohlen, die Informationen in französischer, niederländischer, deutscher und englischer Sprache zur Verfügung zu stellen. Im Falle von niederländischen und deutschen Krankenkassen sollten die Informationen zusätzlich zu Niederländisch und/oder Deutsch auch in englischer Sprache zur Verfügung gestellt werden.

Auf ihren Webseiten sollten die Krankenkassen Informationen zu SE mit Verweisen zu den CoE, den Patientenverbänden und Orphanet als Informationsquelle für Behandlung und Pflege bieten. Bezüglich grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung sollten die Krankenkassen in Koordination mit den NKS mehr Information anbieten – wie in dem Absatz weiter unten zu GÜGV angeführt. Im Allgemeinen sollten die Krankenhäuser, Krankenkassen und Patientenverbände ihre Zusammenarbeit verstärken, um Patienten umfassendere Informationen zu allen Aspekten des SE-Patientenpfades zu bieten (auch hinsichtlich der Möglichkeiten für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung).

Administrative Aspekte und Erstattung: Weg zu einem ganzheitlicheren und koordinierterem Ansatz

Im Falle einer SE könnte **eine feste Dienststelle oder Kontaktperson** bei der Krankenkasse den **Patienten und Angehörigen sowie den Ärzten**, dabei helfen, mehr Informationen und Unterstützung zu den administrativen Aspekten und zur Erstattung zu erhalten. Diese Person könnte als „**Fallmanager**“ agieren, um einen **ganzheitlichen Ansatz** und eine 360°-Sicht rund um den Patienten und dessen gesundheitliche, soziale und alltägliche Bedürfnisse zu bieten. Sofern die Krankenkassen über, **Sozialdienste** verfügen, sollten diese stärker gefördert werden (innerhalb und außerhalb der Organisation), um Personen mit einer SE und ihre Angehörigen zu unterstützen. Krankenkassen sollten die Patienten und Angehörigen direkt an ihren Sozialdienst verweisen, der ihnen Beratung bieten und sie bei all ihren administrativen Angelegenheiten unterstützen kann. Die Untersuchung der Rechte ist eine wichtige Aufgabe für Sozialarbeiter/Fallmanager, um sicherzustellen, dass SE-Patienten und ihre Angehörigen Zugang zu der Versorgung erhalten, auf die Sie Anspruch haben (einschließlich psychologischer Unterstützung). Krankenkassen können für weitere psychosoziale Unterstützung, die an die Erkrankung angepasst ist, auch an spezifische Patientenorganisationen verweisen.

Krankenkassen haben auch **Verbesserungspotenzial bei ihren Beziehungen zu den Ärzten** und CoE bezüglich Erstattung und administrativer Verfahren im Allgemeinen sowie bezüglich neuer Therapien und Medizin im Besonderen. Krankenkassen und Ärzte sollten in Kontakt stehen, um die administrativen Verfahren gemeinsam zu überprüfen und sie, falls erforderlich und möglich, einfacher zu gestalten.

Wie oben erwähnt, gilt: Wenn eine neue Behandlung in einer klinischen Studie verifiziert wird, sollten die Krankenkassen und die Kompetenzzentren Seite an Seite arbeiten, um die beste Art für die Verbreitung dieser neuen Behandlung in ihrem eigenen Mitgliedsstaat zu prüfen. Dabei sollte die Nachhaltigkeit des Krankenversicherungssystems berücksichtigt werden.

Status von SE: Krankenkassen sollten sich auf nationaler und europäischer Ebene für einen spezifischen SE-Status einsetzen, der es ihnen ermöglicht, Personen, die an einer SE leiden, einfacher zu identifizieren. Dieser Status sollte automatisch und für unbegrenzte Zeit sowie auf der Grundlage von klaren und vorab festgelegten Kriterien vergeben werden. Er sollte Ansprüche auf spezifische Vorteile wie einen verbesserten Zugang zu und Erstattung von medizinischer, psychologischer, nichtärztlicher und sozialer Versorgung (auf nationaler Ebene und, falls erforderlich, auf grenzüberschreitender Ebene), eine klarere Identifizierung der spezifischen Bedürfnisse, einen ganzheitlicheren Ansatz sowie Versorgungskoordination, gewähren.

Nichtärztliche Versorgung und psychologische Aspekte: Krankenkassen sollten Patienten mit SE und ihren Angehörigen mehr Erstattung für nichtärztliche Versorgung und psychologische Weiterbetreuung gewähren. In vielen Fällen sind die Erstattungen unzureichend und der Patient muss erhebliche Zuzahlungen leisten. Belgische Fachleute, die an der Feldanalyse teilnahmen, fordern eine Harmonisierung der Erstattung von psychologischer Versorgung zwischen den Krankenkassen, um zu vermeiden, dass Menschen ihre Rechte nicht wahrnehmen.

Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (GÜGV): Nationale Gesundheitsbehörden und Krankenkassen könnten in Zusammenarbeit mit den NKS **ihre Bereitstellung von Informationen über grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung** für Patienten und Ärzte verbessern. Eine [Toolbox](#) für die NKS und die Krankenkassen wurde im Dezember 2019 von der Europäischen Kommission herausgegeben. Angesichts des höheren Bedarfs an grenzüberschreitender Mobilität aufgrund nicht verfügbarer Dienste oder Expertise sollten für die Webseiten der Nationalen Kontaktstellen Inhalte entwickelt werden, die speziell SE gewidmet sind. Zudem sollte sichergestellt werden, dass die Informationen zu GÜGV an verschiedene Patientengruppen gerichtet sind und dass sie für den Leser zugänglich und verständlich sind. Trotz eines bestehenden Rechtsrahmens für grenzüberschreitende Versorgung in Europa treten Probleme auf praktischer und administrativer Ebene dabei auf, wie bestimmte Verfahren gehandhabt und Bestimmungen interpretiert werden. Wenn im Heimatland keine Expertise verfügbar ist, werden Krankenkassen darin bestärkt, alle möglichen Wege innerhalb des bestehenden Rechtsrahmens zu verfolgen, um sicherzustellen, dass Patienten Zugang zu medizinischer Expertise jenseits der Grenze erhalten.

In ihrer [Absichtserklärung](#), welche auf den folgenden Seiten genauer behandelt wird, setzen sich die EMRaDi-Partner für die Erstellung klarer Regeln für die Erstattung von Telemedizin für SE in ERN und in anderen grenzüberschreitenden Kontexten sowie für einen einfachen Zugang zur besten verfügbaren Expertise für SE-Patienten ein – mit Priorität und Preissicherheit, in Koordination mit den Krankenkassen. Der ganzheitliche Ansatz und der oben angeführte Fallmanager können die grenzüberschreitende Versorgung ebenso erleichtern.

Auf europäischer Ebene setzen sich die EMRaDi-Partner für **mehr Solidarität ein – mit der Schaffung einer europäischen Agentur und eines speziellen Fonds für SE**, um mehr in Sachen Zugang zu Versorgung und Medizin, mehr Bewusstsein für SE und mehr medizinische und Forschungsfortschritte zu erreichen.

Krankenkassen der EMR sollten diese Empfehlung durch die Koordination ihrer Aktionen mit dem AIM (Internationaler Verband der Krankenkassenverbände und Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit) und dem Rare2030-Projekt unter Leitung von EURORDIS (der europäische Patientenverband für Seltene Erkrankungen) weiter unterstützen.

5.6/ Empfehlungen für Entscheidungsträger (auf regionaler, nationaler, euregioener und europäischer Ebene)

Um die Umsetzung der EMRaDi-Empfehlungen für die verschiedenen Interessenvertreter zu unterstützen, sollten Entscheidungsträger auch auf regionaler, nationaler, euroregionaler und europäischer Ebene Maßnahmen ergreifen, gemeinsam mit den Patienten und ihren Organisationen.

Die EMRaDi-Partner empfehlen zunächst, kontinuierlich auf die Umsetzung der **nationalen SE-Aktionspläne** zu achten und Ressourcen für diese bereitzustellen. Vieles von dem, was in den letzten Jahren auf politischer Ebene begonnen wurde, muss seine Relevanz in der Praxis noch beweisen, da die Umsetzung zwar läuft, aber noch nicht abgeschlossen ist. Die Umsetzung muss beobachtet und abgeschlossene Teilprojekte müssen evaluiert werden – mit Beteiligung von Patienten oder deren Vertretern. Laut EMRaDi-PSB sollten bestimmte Themen Priorität erhalten, darunter die Bewusstseinsbildung, die Verbreitung von Wissen und Aufklärung, die Organisation von Versorgung und Versorgungsnetzwerken, Investitionen für neue Therapien (für Patienten mit und ohne Diagnose), Akkreditierungsstrategien für CoE und die Entwicklung von Qualitätsstandards.

Im Allgemeinen sollte die **Patientenbeteiligung** Teil der Finanzierungsstrategie und des Förderbudgets sein, sodass Patientenverbände in Kooperation, Netzwerkarbeit und Strategieentwicklung investieren können.

Die **Zertifizierung nationaler CoE** muss fortgeführt und deren Prozess gefestigt werden. Falls im Land kein Zentrum existiert, wird ein formales nationales Verfahren¹³ für die Bewertung von Kompetenzzentren, die infrage kommen empfohlen. Damit sollte auch die Perspektive des Patienten berücksichtigt werden. Zukünftig wird ein solches Vorgehen als einziger Weg für die Krankenhäuser und CoE empfohlen, um Teil eines ERN sein zu können.

Grenzregionen, wie die EMR, benötigen innerhalb der ERN besondere Aufmerksamkeit.

Status von SE: Für SE-Patienten wird in allen Ländern und auf europäischer Ebene ein echter SE-Status empfohlen. Dieser Status sollte automatisch und für unbegrenzte Zeit sowie auf Grundlage von klaren und vorab festgelegten Kriterien vergeben werden. Er sollte Ansprüche auf spezifische Vorteile wie einen verbesserten Zugang zu und Erstattung von medizinischer, psychologischer, nichtärztlicher und sozialer Versorgung (auf nationaler Ebene und, falls erforderlich, auf grenzüberschreitender Ebene) gewähren.

Durch eine bessere Erstattung der Kosten für SE-Patienten kann verhindert werden, dass diese auf die Behandlung verzichten, was große Auswirkungen auf ihr weiteres Leben haben und damit zu höheren Kosten für die Gesellschaft führen kann. Diese Art von SE-Status sollte es auch den am Patientenpfad beteiligten Interessenvertretern ermöglichen, die SE-Patienten und ihre Angehörigen leichter zu identifizieren und ihnen einen ganzheitlicheren Ansatz sowie eine verbesserte Koordination der Versorgung zu bieten.

Ein entscheidendes Anliegen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen, das in der Literaturanalyse sowie im Rahmen der Feldanalyse ermittelt wurde, war der **schnelle Zugang zu SE-Experten und -Diensten und die Vermeidung unnötiger administrativer Hürden**. Eine übergreifende Empfehlung ist es daher, das Bewusstsein für die Herausforderungen, mit denen SE-Patienten konfrontiert sind, und das Potenzial von grenzüberschreitender Mobilität und Zusammenarbeit für die Bewältigung dieser Herausforderungen bei Ärzten und weiteren Interessenvertretern in den Gesundheitssystemen der EMR und auf europäischer Ebene zu **erhöhen**.

Die EMRaDi-Partner empfehlen die **Entwicklung von Pfaden für die Versorgung von SE-Patienten**, die eine Expertenberatung unabhängig vom Herkunftsstaat des Experten beinhalten. Die Pfade sollten gleichzeitig sicherstellen, dass möglichst viel von der ressourcenintensiven Versorgung im Heimatland des Patienten stattfindet.

Um bessere Pfade für die Patientenversorgung zu realisieren, werden mehr Informationen darüber, wie SE-Patienten mit dem Gesundheitssystem interagieren, benötigt. Daher **werden Maßnahmen zur Vereinheitlichung von Methoden zur Datensammlung und zur Gestaltung der Pfade und zum Zugang zu Gesundheitsdaten für die Forschung von Gesundheitsdiensten im Bereich SE empfohlen**.

- Es wird empfohlen, dass die Europäische Union, nationale und regionale Regierungen sowie individuelle Ärzte Maßnahmen umsetzen, um **den Zugang zu SE-Patientendaten für Forschungszwecke zu verbessern** – insbesondere bezüglich der Forschung zur Erbringung von Gesundheitsleistungen für SE. Dies erfordert die Entwicklung gemeinsamer (und grenzüberschreitender) Richtlinien für die Sammlung, Speicherung und den Zugang zu den relevanten medizinischen Informationen sowie zur Unterstützung der Umsetzung dieser Prozesse mit entsprechenden Personal- und anderen Ressourcen. Die EMR könnte in diesem Verfahren eine führende Rolle als Beispiel einer EU-Region übernehmen, vor allem, da EMRaDi bereits relevante Interessenvertreter in engen und dauerhaften Kontakt gebracht hat.
- Angesichts der gezeigten Heterogenität bei den Belastungen durch die Erkrankungen, die SE mit sich bringen und die durch die Studie bestätigt wurden, würden EMRaDi-Partner auch eine Studie der vorliegenden Belastungen empfehlen, die nicht nur die acht ausgewählten SE behandelt – sondern möglichst viele **SE mittels groß angelegter Umfragen**. Eine Sammlung von Daten über den Einsatz der Gesundheitsversorgung könnte wertvolle Parallelen zwischen unterschiedlichen Erkrankungen hinsichtlich der Patientenbedürfnisse und Belastungen für Versorger erbringen. Solche Einblicke könnten die Anzahl verschiedener SE-Patientenpfade, die gestaltet, gesteuert und umgesetzt werden müssen, verringern.
- In Übereinstimmung mit den vorherigen beiden Bereichen der Empfehlungen werden die Finanziers gebeten, eine **permanenter regionale (EMR-)Aktivität** zu erwägen, welche der systematischen und stabilen grenzüberschreitenden **SE-Datensammlung und -analyse** gewidmet ist, die sich auf Informationen zur Erbringung von Gesundheitsleistungen konzentrieren würde. Eine solche Bestrebung wäre eine effektive Ergänzung zu den bestehenden Registern mit Schwerpunkt auf genetischen, biomedizinischen und klinischen Informationen und könnte die Lebensqualität von SE-Patienten durch die Ermöglichung eines effizienteren Zugangs zu bereits bestehenden Therapien (auch, wenn diese keine Heilung bringen) verbessern.

Trotz eines bestehenden Rechtsrahmens für **grenzüberschreitende Versorgung in Europa** treten Probleme auf praktischer und administrativer Ebene dabei auf, wie bestimmte Verfahren realisiert und Bestimmungen interpretiert werden. **Die Nationalen Kontaktstellen sollten** darin investieren, mehr Informationen über GÜGV bereitzustellen, die sich direkt an SE-Patienten richtet und diese Informationen untereinander abstimmen – in Koordination mit den nationalen Gesundheitsbehörden

und den Krankenkassen. Um bessere Pfade der Patientenversorgung zu realisieren und um den Zugang zu medizinischer Expertise über die Grenzen hinweg sicherzustellen, wenn Expertise im Heimatland nicht zur Verfügung steht, sollten Entscheidungsträger den Aufbau eines bevorzugten Verfahrens in Betracht ziehen, um Patienten mit besonderen Bedürfnissen – wie etwa SE-Patienten – den Zugang zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung und zu Möglichkeiten der Erstattung zu ermöglichen. Das Verfahren sollte idealerweise auf dem Verwaltungsblatt S2 für SE-Patienten basieren, aber keine finanziellen Vorleistungen der Patienten fordern (s. auch Bestimmungen der Verordnung 883/2004¹⁴).

Der großangelegte Einsatz von interoperablen Telemedizin-Lösungen wurde in Belgien, den Niederlanden und Deutschland bislang nicht erreicht, auch wenn in den drei Ländern unterschiedliche Fortschritte beobachtet werden. Während des Abschlusses dieses Berichtes im März 2020 konnten – getriggert durch die Corona-Krise – einige ad-hoc Initiativen beobachtet werden, die die Einführung telemedizinischer Tools in allen drei Ländern beschleunigt haben. Ein uneinheitlicher EU-Rechtsrahmen und Fragen zu Finanzierung und Erstattung von Telemedizin-Leistungen stellen offenbar erhebliche Hürden dar. Die Suche nach Lösungen für die Hürden auf der entsprechenden Ebene wird empfohlen, da sie für SE-Patienten entscheidend sind, um einfacheren und breiteren Zugang zu spezialisierter Behandlung in der gesamten EU zu erhalten – unabhängig von Grenzen. Das Beispiel der Niederlande zeigt, dass die Erstattungssysteme angepasst werden können, um eine breitere Inanspruchnahme von Leistungen in der Telemedizin zu ermöglichen, wo dies angemessen ist.

Daher wird auch darum gebeten, dass Entscheidungsträger und Krankenkassen die Erstellung klarer Regeln für die Erstattung von Telemedizin in Betracht ziehen und die Möglichkeiten für Telemedizin, die durch Richtlinie 2011/24/EU geschaffen werden, untersuchen. Konsultationen durch virtuelle Beratergruppen sind ebenfalls eine entscheidende Komponente der Arbeit von ERN geworden. Daher glauben die EMRaDi-Partner, dass es an der Zeit ist, diese Form der Erbringung medizinischer Leistungen entsprechend zu regulieren.

Das Bewusstsein und die Kenntnisse über „Seltene Erkrankungen“ müssen innerhalb der Community der Ärzte gestärkt werden, um ihnen dabei zu helfen, sich selbst zum richtigen Zeitpunkt die richtigen Fragen zu stellen (bezüglich Diagnose und Behandlung) und um die multidimensionalen Aspekte der Behandlung nicht zu übersehen (einschließlich praktischer, finanzieller, psychologischer, sozialer etc. Aspekte). Mehr Bewusstsein sollte auch die Begleitung von Patienten hinsichtlich Information und Beratung auf diagnostischen und administrativen Pfaden verbessern.

In Sachen Aufklärung von Fachleuten muss sich die medizinische Aus-, Fort- und Weiterbildung bei SE verändern. SE müssen in Programmen von Medizinstudiengängen gezielter behandelt und besser in Unterrichtseinheiten über Erkrankungen im Allgemeinen eingebettet werden. Außerdem sollten spezifische Unterrichtseinheiten in die Studienprogramme für alle zukünftigen Ärzte integriert werden – mit allgemeinen Informationen zu SE (Strukturen, SE-Zentren, Patientenverbände, Instrumente für Hilfe wie etwa Orphanet etc.). Ziel ist es nicht, alle 8000 SE zu lehren, sondern das Bewusstsein für SE zu stärken.

Da die EMRaDi-Ergebnisse zeigen, dass die Beziehungen zwischen SE-Experten ein entscheidender Faktor für Mobilität sind, wird die Unterstützung von **Netzwerkarbeit zwischen SE-Ärzten sowie anderen SE-Experten (psychologische Unterstützung, soziale Dienste etc.) in der EMR und darüber hinaus empfohlen.**

Die EMRaDi-Partner trugen die oben erwähnten Elemente zusammen und präsentierten sie in drei Empfehlungen, die einen Fahrplan für ihre zukünftige Kooperation mit allen Interessenvertretern darstellen. Sie basieren auf allen EMRaDi-Ergebnissen und sind im nächsten Abschnitt ausführlicher beschrieben.

- 1) **Ganzheitliche Versorgung:** Organisation der Versorgung, um alle Bedürfnisse von Menschen, die mit einer Seltenen Erkrankung leben, zu berücksichtigen
- 2) **Telemedizin:** Entwicklung der Erstattung für Telemedizin für SE-Patienten in ERN und in einem grenzüberschreitenden Kontext
- 3) **EU-Solidarität:** Strukturierung der Koordination und Solidarität für SE auf EU-Ebene

5.7/ Allgemeine Empfehlungen für die zukünftige Zusammenarbeit und Pilotprojekte zur Entwicklung mit allen Interessenvertretern

Am 17.02.2020 unterzeichneten die EMRaDi-Partner und die assoziierten Partner während der Abschlussveranstaltung eine Absichtserklärung für die zukünftige Zusammenarbeit und für Pilotprojekte, die gemeinsam entwickelt werden sollen.

Die EMRaDi-Partner:



Die assoziierten Partner:



Die Partner und assoziierten Partner wollen die Entwicklung gemeinsamer Folgeaktionen, Strategien und Projekte auf lokaler, regionaler, nationaler, grenzüberschreitender und europäischer Ebene weiterführen, um so die Lebensqualität von Menschen, die mit Seltenen Erkrankungen leben, sowie ihrer Familien in der Euregio Maas-Rhein und darüber hinaus zu verbessern. Dies wird im Rahmen der drei wichtigsten Empfehlungen sein: (1) ganzheitliche Behandlung, (2) Telemedizin und (3) Europäische Solidarität. Diese Positionen wurden auch am 5.12.2019 in Brüssel europäischen Vertretern präsentiert ([siehe Factsheet EMRaDi im Anhang](#)). Partner und assoziierte Partner verpflichten sich dazu, sich zumindest einmal pro Jahr beim **EMR Health Forum**¹⁵ zu treffen, um ihre Kooperation zum Thema SE fortzusetzen, sie auf weitere relevante Stakeholder auszuweiten und gemeinsame Aktionen, Strategien und Projekte zu planen. Diese drei Empfehlungen wurden zwischen einigen wichtigen Interessenvertretern während der Abschlussveranstaltung diskutiert. Eine Zusammenfassung der Diskussion ist in [Anhang 7 verfügbar](#). EURORDIS, der europäische Patientenverband für Seltene Erkrankungen, wird auch zu diesen jährlichen Treffen eingeladen sein, um die Zusammenarbeit fortzuführen, die sich während des EMRaDi-Projekts entwickelt hat.

Empfehlung 1: Ganzheitlicher Ansatz

Die ganzheitliche Versorgung umfasst die Organisation der Versorgung, um alle Bedürfnisse von Menschen, die mit einer SE leben, zu berücksichtigen. Sie deckt das 360°-Spektrum der gesundheitlichen, sozialen und alltäglichen Bedürfnisse von Menschen, die mit einer SE leben, sowie ihrer Familien ab. Der ganzheitliche Ansatz ermächtigt und unterstützt Menschen mit einer SE und deren Versorger dabei, ihr Leben auf so erfüllende und unabhängige Weise wie möglich zu leben und ihre grundlegenden Menschenrechte vollständig in Anspruch zu nehmen.¹⁶

Die Entscheidungsträger sollten Ärzte und Krankenkassen dabei unterstützen, ganzheitliche Versorgung und Koordinationsdienste für die Behandlung von SE-Patienten zu entwickeln. Diese Interessenvertreter müssen als Dienstleistungen von allgemeinem Interesse auf EU-Ebene anerkannt werden und Entscheidungsträger sollten einen unterstützenden Rechtsrahmen für ihre Aktionen erstellen.

Auf grenzüberschreitender und lokaler Ebene: Mit Unterstützung des Europäischen Fonds für regionale Entwicklung planen die EMRaDi-Partner, Pilotprojekte weiterzuführen, die:

- **die Diagnosepfade** durch eine Pilotstudie über integrierte SE-Diagnosezentren in der EMR mittels Sammlung von Informationen zum Prozess (Zeit, Erfahrung) und zu den Ergebnissen (finanzielle, gesundheitliche Auswirkungen) verbessern
- zu einem **besseren integrierten SE-Fallmanagement** führen – mit der Umsetzung eines neuen „SE-Fallmanagers“ an einem Universitätsklinikum, einem Messprozess und Ergebnisindikatoren, um mehr Unterstützung für SE-Patienten zu bieten und die Behandlungscoordination zu verbessern.
SE-Fallmanager werden Patienten Folgendes bieten können:
 - Informationen zu den besten Versorgungsmöglichkeiten und/oder Richtlinien
 - Kontaktinformationen von Versorgern mit relevanter Erfahrung und
 - Unterstützung bei der Speicherung, der Integration und dem Austausch relevanter medizinischer Informationen mit dem Behandlungsteam
- Anbieten von zusätzlichen **Schulungen (einschließlich E-Learning-Instrumenten) und Tools für Allgemeinärzte und weitere Ärzte**, um deren Bewusstsein zu erhöhen und die Zeit bis zur Diagnose zu verringern. Dies umfasst auch die Möglichkeit der Umsetzung von Entscheidungshilfe-Tools, um potenzielle SE-Patienten zu finden;
- Verstärkung des **Teilens von Daten** zwischen interessierten Zentren in der Euregio Maas-Rhein (EMR), einschließlich Projekten über:
 - Harmonisierung der Kodierung von SE
 - Stärkung der Möglichkeiten für den Zugang zu SE-Patientendaten für Forschungszwecke und
 - Schaffung einer permanenteren regionalen (EMR-)Aktivität, die der systematischen und stabilen grenzüberschreitenden SE-Datensammlung und -analyse gewidmet ist.

Empfehlung 2: Telemedizin

Die Entwicklung der Erstattung für telemedizinische Leistungen für SE-Patienten in ERN und in weiteren grenzüberschreitenden Kontexten ist wichtig, um einen einfachen Zugang zu der bestmöglichen verfügbaren Expertise für SE-Patienten zu ermöglichen.

ERN und grenzüberschreitende Telemedizin sind komplementäre Lösungen zur Unterstützung der SE-Patienten und der Experten. Komplexe Patientenfälle profitieren von multidisziplinären Teams/einer Expertengruppe durch die ERN, während andere Patientenfälle die Konsultation eines einzigen Experten via Telemedizin jenseits der Grenze für eine Beratung zu einer bestimmten Behandlung erfordern können.

Entscheidungsträger sollten Folgendes unterstützen:

- Erstellung **klarer Regeln für die Erstattung von Telemedizin-Leistungen** für SE in ERN und in weiteren grenzüberschreitenden Kontexten sowie **einfacher Zugang zur besten verfügbaren Expertise** für SE-Patienten – mit Priorität und Preissicherheit, **in Koordination mit den Krankenkassen. Dies würde die Einbindung der Arbeit der ERN in nationale Gesundheitssysteme unterstützen.** Dazu ist zunächst Folgendes wichtig:
 - Schließung der Lücken im Rechtsrahmen für Telemedizin
 - Fortführung der Normierung von Hardware und Software für Telemedizin, Anstreben von besserer Interoperabilität verschiedener Systeme
 - stärkere Integration von Telemedizin-Leistungen in nationale Erstattungssysteme
 - Investition in die Infrastruktur für Telemedizin
- **Schulung von Nationalen Kontaktstellen (NKS) und Krankenkassen**, damit SE-Patienten besser informiert werden können, um ihren Zugang zur grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (GÜGV) zu erleichtern.

Auf grenzüberschreitender und lokaler Ebene: Die EMRaDi-Partner empfehlen

- die Entwicklung weiterer Pilotprojekte,
 - um die (Kosten-)Effektivität **(grenzüberschreitender) Telemedizin** für SE (Tele-Expertise und Tele-Konsultation) zu eruieren und potenzielle Erstattungssysteme zu erarbeiten
 - um zu untersuchen, wie man bestehende, hoch spezialisierte SE-Versorgung in nationale Gesundheitssysteme innerhalb und außerhalb des Kontexts von ERN besser integrieren kann. Modelle für Kooperation bzw. Erstattung müssen untersucht werden und verschiedene Möglichkeiten berücksichtigen: Wie können Patienten Expertise im Ausland nutzen, (1) wenn sie in Zentren behandelt werden, die nicht Teil eines ERN-Netzwerks sind, (2) wenn sie in einem Land leben, dass nicht Teil eines speziellen ERN ist oder (3) wenn sie die Beteiligung eines ERN als solches nicht benötigen (Konsultation eines einzelnen Experten im Ausland)?
- die **Realisierung von Pfaden für die Versorgung von Patienten**, die Beratung durch Experten unabhängig vom deren Heimatland beinhalten, während sie gleichzeitig sicherstellen, dass möglichst viel von der ressourcenintensiven Versorgung im Wohnstaat des Patienten stattfindet. Dabei müssen auch die individuellen Umstände der Patienten berücksichtigt werden;
- Schulung von **Nationalen Kontaktstellen (NKS), nationalen Gesundheitsbehörden und Krankenkassen**, damit SE-Patienten besser informiert werden können. Ihnen soll der Zugang zur grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (GÜGV) erleichtert sowie bessere Hilfe bei Erstattungsfragen gegeben werden.

Empfehlung 3: Europäische Solidarität

Parallel zu den lokalen und grenzüberschreitenden Aktionen ist die **Strukturierung der Koordination und Solidarität für SE auf EU-Ebene** entscheidend, um die Nachhaltigkeit der bestehenden Strategien und Initiativen zu SE zu garantieren und um die Umsetzung der Prinzipien der Europäischen Säule sozialer Rechte (ESSR) und des sozialen Schutzes für Menschen, die mit einer SE leben, sicherzustellen.

Die EU und die Entscheidungsträger sollten die Schaffung einer europäischen Behörde für SE **unterstützen**, die damit beauftragt würde, nachhaltige Systeme rund um SE zu errichten – mit dem Grundwert der europäischen Solidarität in einem dreifachen Ansatz:

- **Bewusstseinsbildung** in der breiten Öffentlichkeit und Dialog innerhalb der SE-Community
- **Stärkung des Zugangs** zu Gesundheits- und sozialen Diensten, Bezahlbarkeit/Nachhaltigkeit des Gesundheitssystems in der EU, um Folgendes zu erreichen:
 - Schaffung und Koordination eines EU-Solidaritätsfonds
 - Koordination der EU-weiten Verhandlung angemessener Preise für Orphan-Drugs (OMP) mit der pharmazeutischen Industrie
 - Ermöglichung der (gleichberechtigten) Erstattung von OMP
 - Einrichtung eines „gemeinsamen Portfolios der Behandlung für SE“ im verbindlichen System/ Basis-Paket in allen Mitgliedsstaaten
 - Unterstützung der Schaffung eines europäischen SE-Status
 - Vereinfachung der Erstattung für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung
- **Förderung akademischer und medizinischer Forschung** und Kooperation bei SE, um
 - bessere Überweisungen (grenzüberschreitend oder nicht) im Zusammenhang mit ERN, Nationalen Kontaktstellen und Orphanet zu erleichtern
 - die Sammlung von EU-Daten zu SE und ihre Interoperabilität besser zu strukturieren
 - Patientenregister als Grundlage für Forschung zu koordinieren

Die EMRaDi-Partner setzen sich für Folgendes ein:

- einen verstärkten und fortgesetzten Dialog mit Bürgern, Repräsentanten von Mitgliedsstaaten und Interessenvertretern
- eine Integration der in diesem Bericht gemachten Empfehlungen in die prospektive Studie Rare 2030 (die eine öffentliche EU-Anhörung zu SE im Europäischen Parlament schon bis Ende 2020 beinhaltet)

-
- [10] Das EMR Health Forum besteht seit 2013 und wurde auf Basis der vorherigen INTERREG-Kooperation gegründet: Bei diesem Forum versammeln sich regelmäßig Krankenhäuser, Krankenversicherer, Universitäten, Patientenverbände und weitere Dienstleister aus dem Gesundheitsbereich. Das „EMR Health Forum“ funktioniert dank eigener Mittel der Partner. Die Kontinuität wird durch den Willen seiner Mitglieder, ihre historische Kooperation in der EMR fortzuführen und ihre grenzüberschreitenden Aktionen laufend zu verbessern, sichergestellt.
- [11] Belgien verfügt (wie auch Deutschland) gegenwärtig nicht über ein föderales Bewertungsverfahren für die Zulassung von CoE. Es hat eine gesamtstaatliche und eine regionale Politik. Die regionale Regierung wird auch als föderierte Körperschaft bezeichnet.
- [12] <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>
- [13] Wie vor! Belgien verfügt gegenwärtig nicht über ein nationales Bewertungsverfahren für die Ernennung von CoE. Es hat eine föderale und eine regionale Politik und die regionale Regierung wird auch als föderierte Körperschaft bezeichnet.
- [14] Wenn die Behandlung nach den Bestimmungen der Verordnung 883/2004 durchgeführt wird, braucht der Patient nicht in Vorleistung zu treten, und er gilt als Patient des Behandlungsstaates. Der Patient benötigt eine Vorabgenehmigung seiner Krankenkasse. Wird er allerdings nach den Bestimmungen der Richtlinie 2011/24/EU behandelt, geht der Patient in Vorleistung und lässt sich die Kosten in seinem Versicherungsmitgliedstaat nach den dort geltenden Sätzen erstatten, sofern die entsprechenden Leistungen in seiner gesetzlichen Krankenversicherung vorgesehen sind. In diesem Fall ist keine vorherige Genehmigung erforderlich.
- [15] Das EMR Health Forum besteht seit 2013 und wurde basierend auf früherer INTERREG-Kooperation erstellt. Es bringt regelmäßig Krankenhäuser, Krankenkassen, Universitäten, Patientenverbände und Ärzte zusammen. Das „EMR Health Forum“ funktioniert dank eigener Mittel der Partner. Die Beständigkeit wird durch den Willen seiner Mitglieder, ihre historische Kooperation in der EMR fortzuführen und ihre grenzüberschreitenden Aktionen laufend zu verbessern, sichergestellt.
- [16] <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>



FAZIT

Patienten, Angehörige und Patientenverbände wollen und verdienen konkretere Verbesserungen in ihrem Alltag und beim Management ihrer SE, um ihre grundlegenden Rechte besser wahrzunehmen.

Da SE nicht an Grenzen Halt machen, sind die **europäische Kooperation** und Koordination zu SE entscheidend, um es SE-Patienten zu ermöglichen, Zugang zur besten verfügbaren Expertise zu erhalten – und zwar unabhängig von den Mitgliedsstaaten. Die Entwicklung von **lokalen und grenzüberschreitenden Lösungen** für Personen, die mit einer SE leben und ihre Angehörigen ist ebenfalls von äußerster Wichtigkeit, um ihre Lebensqualität wohnortnah zu verbessern. **Beide Ansätze ergänzen einander.**

Das EMRaDi-Projekt war das erste (und wahrscheinlich nicht das letzte) grenzüberschreitende Projekt zu SE in der Euregio Maas-Rhein mit einem sektorübergreifenden und patientenzentrierten Ansatz.

Grenzüberschreitende Kooperation zu SE und Projekte wie EMRaDi bieten die Möglichkeit, Folgendes zu erreichen:

- Zusammenbringen aller wichtigen Akteure auf dem Gebiet der SE und Steigerung der Expertise und Kooperation in der EMR;
- Analyse der Patientenpfade und der Bedürfnisse von Patienten, Angehörigen und Fachleuten;
- Sammlung von Daten und Analyse des gesetzlichen und finanziellen Rahmens;
- Angebot besserer Lösungen für Patienten und ihrer Angehörigen a) mit Blick auf deren Lebensqualität durch schnellere Diagnose und hochwertige, wohnortnahe, patientenzentrierte und integrierte Behandlung möglichst in der Sprache des Patienten sowie b) durch bessere organisatorische Modelle für das SE-Management;
- Bewusstsein für SE in der Öffentlichkeit schaffen;
- Förderung der Patientenbeteiligung in der Gesundheitsforschung sowie der -versorgung und Stärkung des Patienten-Empowerments;
- als Katalysator für die beteiligten Länder und die Entwicklung ihrer nationalen Pläne im Bereich SE dienen – in Übereinstimmung mit den europäischen Entwicklungen;
- Stärkung der Umsetzung von Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung, insbesondere des Rechts auf Information und Europäische Referenznetzwerke (für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung soll, wenn möglich, vorzugsweise die Verordnung (EG) Nr. 883/2004 zur Koordinierung der Systeme der sozialen Sicherheit genutzt werden);
- Entwicklung und Umsetzung von Patientenpfaden für SE in einem grenzüberschreitenden und europäischen Kontext und Erarbeitung von Empfehlungen für nationale und europäische Entwicklungen.

Nach dreieinhalb Jahren der Zusammenarbeit sind sich die EMRaDi-Partner und alle weiteren beteiligten Interessenvertreter bewusst, dass das EMRaDi-Projekt als Vorbereitung für die Durchführung konkreter Verbesserungen und von Pilotprojekten auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen dient. Wie in ihrer Absichtserklärung, die am 17.02.2020 unterzeichnet wurde, angegeben, haben sie drei Hauptempfehlungen für die zukünftige Zusammenarbeit gemacht: ganzheitlicher Ansatz, Telemedizin und europäische Solidarität. Die Euregio Maas-Rhein könnte daher als Pilotgebiet für weitere europäische Entwicklungen und Projekte zur Verbesserung der Lebensqualität aller Menschen, die mit einer SE leben, dienen.



KONTAKTDATEN UND INFORMATIONSQUELLEN

Kontakt bei den EMRaDi-Partnern

Christliche Krankenkasse Verviers- Eupen (Projektträger)

Abteilung für grenzüberschreitende
und europäische Projekte
(Caroline.Glaude@mc.be – 0032 87 30 51 95)
www.mc.be (FR) – www.cm.be (NL)
– www.ckk-mc.be (DE)

Landesbund der Christlichen Krankenkassen

Abteilung für Forschung und Entwicklung
Clara Noirhomme
(clara.noirhomme@mc.be – 0032 2 246 27 72)
www.mc.be (FR) – www.cm.be (NL)
– www.ckk-mc.be (DE)

Landesbund der Sozialistischen Krankenkassen (Solidaris)

Abteilung für internationale und
europäische Angelegenheiten
Joyce Loridan (joyce.loridan@socmut.be)
www.solidaris.be (FR) www.devoorzorg.be/ (NL)

VSOP - voor zeldzame en genetische aandoeningen

vsop@vsop.nl (+31 35 603 40 40)
<https://vsop.nl>
www.zeldzameaandoening.nl
<https://zichtopzeldzaam.nl>
www.kwaliteitvoorzeldzaam.nl
www.ziekteonbekend.nl

Uniklinik RWTH Aachen

Zentrum für Seltene Erkrankungen
Prof. Jörg B. Schulz (Speaker, jbschulz@ukaachen.de)
Dr. Christopher Schippers
(Koordinator, cschippers@ukaachen.de)
www.ukaachen.de
www.zsea.ukaachen.de

CHU Lüttich

Abteilung für Humangenetik
Sylvie Taziaux
(Sylvie.taziaux@chuliege.be – 0032 4 366 79 99)
www.chuliege.be

Maastricht UMC+/AzM

Connie T.R.M. Stumpel, MD, PhD
Professor für Klinische Genetik | Koordinator
CoE für Seltene Störungen MUMC+
c.stumpel@mumc.nl
<https://klinischegenetica.mumc.nl/>

Universität Maastricht

Abteilung für internationale Gesundheit
Timo Clemens
(Timo.clemens@maastrichtuniversity.nl) -
Rok Hrzic
(r.hrzic@maastrichtuniversity.nl)
www.maastrichtuniversity.nl
www.inthehealth.eu

Informationsquellen

Universitätskliniken und Kompetenzzentren für SE

Jedes Land in der EMR hat Kompetenz- und Referenzzentren für SE eingerichtet.

Nur die drei Universitätskliniken, die am EMRaDi-Projekt teilgenommen haben, sind hier angeführt. Weitere Informationen zu den Zentren in Ihrer Region finden Sie über Gesundheitsexperten, die europäische Datenbank www.orpha.net sowie über die Patientenverbände.

Zusätzlich kann für Deutschland im se-atlas – dem Versorgungsatlas für Menschen mit SE – nachgesehen werden (www.se-atlas.de). In den Niederlanden ist ein Überblick über die bestehenden Kompetenzzentren für SE auf www.nfu.nl zu finden (klicken Sie auf „Patiëntenzorg“ und dann auf „350“ im Abschnitt „Erkende expertisecentra“) sowie für einige bestimmte Erkrankungen auf www.erfelijkheid.nl.

IM DEUTSCHEN TEIL DER EUREGIO MAAS-RHEIN (EMR):

Uniklinik RWTH Aachen
Zentrum für Seltene
Erkrankungen Aachen (ZSEA)
Pauwelsstr. 30,
52074 Aachen
Tel.: 0049 (0)241 80-38265
Fax: 0049 (0)241 80-82044
E-mail: zsea@ukaachen.de
www.ZSEA.ukaachen.de

IM BELGISCHEN TEIL DER EMR:

CHU de Liège
Centre des Maladies Rares
Avenue de l'Hôpital 1,
4000 LIEGE
Tel.: 0032 (0)4 284 36 40
Fax: 0032 (0)4 242 54 46
E-mail: maladierare@chuliege.be
www.chuliege.be
klicken Sie dann auf > „Les soins
aux patients“ > „Consultations“
> „Centre des maladies rares“

IM NIEDERLÄNDISCHEN TEIL DER EMR:

Maastricht UMC+
Polikliniek Klinische Genetica
Postbus 5800,
6202 AZ Maastricht
P. Debyelaan 25,
6229 HX Maastricht
Tel.: 0031 (0)43 3875855
(08.30 - 17.00 uur)
E-mail: polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
klinischegenetica.mumc.nl/

Dachpatientenverbände für SE (national)

IN DEUTSCHLAND:

Achse
www.achse-online.de/
Tel.: +49-30-3300708-0
E-mail: info@achse-online.de

IN BELGIEN:

**RaDiOrg - Rare
Diseases Belgium**
<https://www.radiorg.be/fr/>

info@radiorg.be
+32 478 727 703
Nationale Hotline -
in Koordination mit
Orphanet Belgien - über
das Kontaktformular.
Zusätzliche Initiative für
französischsprachige
Patienten: die „Leitung für
Seltene Erkrankungen“ von
Rare Disorders Belgium
(secretariat@rd-b.be) >
0800 9 2802 (kostenlos)

IN DEN NIEDERLANDEN:

VSOP
▶ www.vso.nl/
Tel.: +31 35 6034040
E-mail: vsop@vsop.nl
▶ www.zichtopzeldzaam.nl
▶ www.zeldameaandoening.nl

EURORDIS-Rare Diseases Europe

www.eurordis.org

Europäisches Non-Profit-Bündnis aus ca. 900 SE-Patientenverbänden und -organisationen aus 72 Ländern, die zusammenarbeiten, um das Leben der 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer SE leben, zu verbessern.

RareConnect.org

Das Online-Netzwerk der SE-Communitys, das tausende Patienten, Familien und Gruppen zusammenbringt, die ansonsten unter Umständen isoliert wären.

Krankenkassen

Ihre Krankenkasse kann Sie bei allen Aspekten, die in diesem Factsheet erwähnt werden, unterstützen. Der Besuch von deren Webseiten kann Ihnen auch Informationen über die soziale Unterstützung liefern, die in Ihrer Region verfügbar ist.

Orphanet - das Portal für Seltene Erkrankungen und Orphanarzneimittel

www.orpha.net

Orphanet bietet Ihnen u.a. medizinische Beschreibungen Seltener Erkrankungen und Verzeichnisse für Fachleute und Institutionen, medizinische Labors, Kompetenzzentren und Patientenverbände.

Europäische Referenznetzwerke (für SE)

https://ec.europa.eu/health/ern_de

Um bei den Entscheidungsprozess mitzuwirken empfiehlt EURORDIS Patientenorganisationen, sich an Europäischen Referenznetzwerken zu beteiligen. Patientenverbände können ihre Interessen durch Europäische Patienteninteressengruppen (ePAGs) in ERN vertreten.

EMRaDi - Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein

www.emradi.eu

(INTERREG V-A EMR-Projekt)

Nationale Kontaktstellen für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung

Die wichtigste Informationsquelle zur grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung in Kooperation mit den Krankenkassen sind die [Nationalen Kontaktstellen](#)

[Toolbox](#) für die nationalen Kontaktstellen und Krankenkassen

[Handbuch](#), [Checkliste](#) und [Toolbox](#) für Patienten (herausgegeben von der Europäischen Kommission)

[EU-Webseite zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung](#)

IN DEUTSCHLAND:

www.eu-patienten.de

E-mail: info@eu-patienten.de

IN BELGIEN:

www.crossborderhealthcare.be

E-mail: information@crossborderhealthcare.be

IN DEN NIEDERLANDEN:

www.cbhc.nl

Abkürzungsliste

ANMC/LCM/LBCK	Christian Mutual Health Funds – Alliance Nationale des Mutualités chrétiennes - Landsbond der Christelijke Mutualiteiten - Landesbund der Christlichen Krankenkassen
AP	Arbeitspaket
CHU	Universitätsklinikum Lüttich
CML	Chronische myeloische Leukämie
CoE	Kompetenzzentrum
EMRaDi	Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein
EMR	Euregio Maas-Rhein
ERN	Europäisches Referenznetzwerk Europäische Referenznetzwerke (ERN) sind von der EU gegründete und finanzierte Netzwerke, die Krankenhäuser, CoE und Ärzte in ganz Europa verbinden. Ihr Ziel ist es, die Interaktion im Bereich der Diagnose, Behandlung und Forschung von und bei komplexen oder Seltenen Erkrankungen zu verbessern.
GÜGV	Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung
IZOM	Integratie Zorg op Maat
MCVE/CKKVE	Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen
MUMC+/AZM	Universitätsklinikum Maastricht/Academisch Ziekenhuis Maastricht
NKS	Nationale Kontaktstelle
OBR	Ostbelgien-Regelung
PSB	Patienten-„Resonanz Board“
PV	Polycythaemia vera
RDD	Tag der Seltenen Erkrankungen
SE	Seltene Erkrankung
UKA	Uniklinik RWTH Aachen
UK	Uniklinik / Universitätsklinikum
UM	Universität Maastricht
VSOP	Patientenbündnis für Seltene und genetische Erkrankungen – Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties - voor zeldzame en genetische aandoeningen
ZSEA	Zentrum für Seltene Erkrankungen am der Uniklinik RWTH Aachen

Anhänge

ANHANG 1: ABSICHTSERKLÄRUNG ÜBER DIE ZUSAMMENARBEIT ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN



DECLARATION OF INTENT ON COOPERATION ON RARE DISEASES IN THE EUREGIO MEUSE-RHINE

The Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases (EMRaDi) project is a cross-border cooperation in the Euregio Meuse-Rhine between health insurers, hospitals, patient associations and universities (www.emradi.eu/en/). The project was funded in its initial phase from October 2016 until March 2020 as part of the European Union INTERREG V-A EMR programme.

Based on the EMRaDi project outcomes and recommendations, the project partners and associated partners recognize the importance to continue their cooperation in the field of rare diseases in the Euregio Meuse-Rhine.

They sign this Declaration of Intent to pursue the development of follow-up joint actions, policies and projects on local, regional, national, cross-border and European levels to improve the quality of life of people living with a rare disease and their families in the Euregio Meuse-Rhine and beyond. This will be in the scope of (1) holistic care, (2) telemedicine and (3) European Solidarity, in line with the position presented on 5.12.2019 in Brussels to European representatives (see factsheet in annex).

Partners and associated partners undertake to meet, at least once a year, within the **EMR Health Forum**¹ to continue their cooperation on the topic of rare diseases, expand it to other relevant stakeholders and plan joint actions, policies and projects.

Annex: Factsheet EMRaDi

The EMRaDi partners



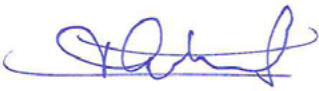
The associated partners



¹ The EMR Health Forum has existed since 2013 and was created on the basis of previous INTERREG cooperation: it gathers on a regular basis hospitals, health insurance providers, universities, patient associations and other healthcare providers. The "EMR Health Forum" works thanks to the partners' own funds. Durability is ensured by the will of its members to continue their historical cooperation in the EMR and to continuously improve their cross-border actions.

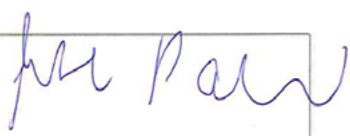
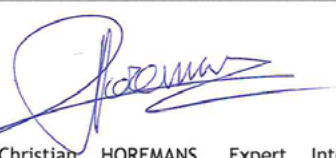


Date and place : 17.02.2020, Liège
The EMRaDi partners (in alphabetical order)

Alliance Nationale des Mutualités Chrétiennes / Landsbond der Christelijk mutualiteiten (BE)	 Jean-Pierre DESCAN, Director of International Affairs
Centre Hospitalier Universitaire de Liège	 Prof. Pierre GILLET, Medical Director and Prof. Vincent BOURS, Head of the Human Genetic Department
Mutualité chrétienne Verviers-Eupen / Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (BE)	 Christian MARECHAL, Deputy Regional Director
Solidaris / Nationaal verbond socialistische mutualiteiten (BE)	 Alain COEUR, Director of the department of European and International affairs
Universitätsklinikum Aachen (DE)	 Prof. T. H. ITTEL, Chief Executive Officer and Medical Director and Prof. J. B. SCHULZ, Director of the Department of Neurology and Speaker of the Center for Rare Diseases Aachen
Maastricht Universitair Medisch Centrum + / academisch ziekenhuis Maastricht (NL)	 Prof. M. VAN DIEIJEN-VISSER, Chairman of the Executive Board and Prof. H. BRUNNER, Head of Human Genetics, Co-Coordinator Rare Diseases
Universiteit Maastricht (NL)	 Prof. H. BRAND, Head of the Department of International Health
Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) betrokken bij erfelijkheidsvraagstukken (NL)	 Cor OOSTERWIJK, Director



The EMRaDi associated partners (in alphabetical order)

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) (DE)	 Ute PALM, Executive Board
Mutualités Libres / Onafhankelijke Ziekenfondsen (BE)	 Christian HOREMANS, Expert International Affairs
Rare Diseases Organization Belgium (RaDiOrg) (BE)	 Eva SCHOETERS, Coordinator

With the support of





ABSICHTSERKLÄRUNG FÜR DIE KOOPERATION ZU SELTENEN ERKRANKUNGEN IN DER EUREGIO MAAS-RHEIN

Das Projekt Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases (Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein, EMRaDi) ist eine grenzüberschreitende Kooperation in der Euregio Maas-Rhein zwischen Krankenversicherern, Patientenverbänden und Universitäten (www.emradi.eu/en/). Das Projekt wurde in seiner Anfangsphase von Oktober 2016 bis März 2020 als Teil des EU-Programms Interreg V-A EMR finanziert.

Basierend auf den Ergebnissen und Empfehlungen des EMRaDi-Projekts anerkennen die Projektpartner und die assoziierten Partner die Bedeutung der Fortsetzung der Kooperation im Bereich Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein.

Sie unterzeichnen diese Absichtserklärung, um die Entwicklung von gemeinsamen Folgeaktionen, Strategien und Projekten auf lokaler, regionaler, nationaler, grenzüberschreitender und europäischer Ebene weiterzuführen, um so die Lebensqualität von Menschen, die mit Seltene Erkrankungen leben, sowie ihrer Familien in der Euregio Maas-Rhein und darüber hinaus zu verbessern. Dies wird im Rahmen der (1) ganzheitlichen Pflege, (2) der Telemedizin und (3) der Europäischen Solidarität liegen - entsprechend der Position, die am 5.02.2019 in Brüssel europäischen Vertretern präsentiert wurde (siehe Factsheet im Anhang).

Partner und assoziierte Partner verpflichten sich dazu, sich zumindest einmal pro Jahr beim **EMR Health Forum**¹ zu versammeln, um ihre Kooperation zum Thema Seltene Erkrankungen fortzusetzen, sie auf weitere relevante Stakeholder auszuweiten und gemeinsame Aktionen, Strategien und Projekte zu planen.

Anhang: Factsheet EMRaDi

Die EMRaDi Partner



Die assoziierte Partner



Mit der Unterstützung von



¹ Das EMR Health Forum besteht seit 2013 und wurde auf Basis der vorherigen INTERREG-Kooperation gegründet: Bei diesem Forum versammeln sich regelmäßig Krankenhäuser, Anbieter von Krankenversicherungen, Universitäten, Patientenverbände und weitere Dienstleister aus dem Gesundheitsbereich. Das „EMR Health Forum“ funktioniert dank eigener Mittel der Partner. Die Beständigkeit wird durch den Willen seiner Mitglieder, ihre historische Kooperation in der EMR fortzuführen und ihre grenzüberschreitenden Aktionen laufend zu verbessern, sichergestellt.

ANHANG 2: EMRADI-FACTSHEET

Factsheet EMRaDi – 1.0.
Januar 2020



WIE KÖNNEN DIE EU-MAßNAHMEN IM BEREICH SELTENER ERKRANKUNGEN (SE) DEN PATIENT/INN/EN UND DEN ANGEHÖRIGEN NÄHER GEBRACHT WERDEN?

Von lokalen und grenzübergreifenden Entwicklungen bis hin zu europäischen Lösungen

SELTENE ERKRANKUNGEN STOPPEN NICHT AN GRENZEN. Die europäische Zusammenarbeit und Koordination im Bereich seltener Erkrankungen ist von entscheidender Bedeutung, damit Patient/inn/en unabhängig vom Wohnort den Zugang zur besten medizinischen Expertise erhalten können.

Die Entwicklung lokaler und grenzübergreifender Lösungen für die mit einer seltenen Erkrankung lebenden Personen und ihrer Angehörigen ist von entscheidender Bedeutung, wenn es darum geht, ihre Lebensqualität in der Nähe ihres Wohnortes zu verbessern. **Beide Ansätze sind komplementär.**



30 Millionen
EU-Bürger/inn/en
betroffen



6000 - 8000
verschiedene
seltene
Erkrankungen



EU-Definition einer SE:
Weniger als einer
von 2000 Menschen
betroffen



Wichtige
Bedürfnisse und
komplexe Versorgung
von Patient/inn/en



Geografisch
verstreutes
Fachwissen

DIE EMRADI-PROJEKTPARTNER MACHEN DREI EMPFEHLUNGEN, UM DIE GEGENWÄRTIGE SITUATION NACHHALTIG ZU VERBESSERN:

1

GANZHEITLICHE BETREUUNG: DIE ORGANISATION EINER PATIENTEN-VERSORGUNG, DIE ALLE BEDÜRFNISSE BERÜCKSICHTIGT

Die ganzheitliche Betreuung deckt das 360-Grad-Spektrum der gesundheitlichen, sozialen und alltäglichen Bedürfnisse von Menschen, die mit einer SE leben, und deren Familien ab.

2

ENTWICKLUNG VON MECHANISMEN ZUR KOSTENERSTATTUNG DER TELEMEDIZIN BEI BEHANDLUNGEN VON SE-PATIENT/INNE/N IN ERNS UND IM GRENZÜBERGREIFENDEN KONTEXT

Förderung eines einfachen Zugangs zur besten medizinischen Expertise für SE-Patient/inn/en.



3

STRUKTURIERUNG DER KOORDINATION UND DER SOLIDARITÄT FÜR MENSCHEN MIT SE AUF EU-EBENE

Gründung einer EU-Einrichtung, um die Nachhaltigkeit bestehender politischer Maßnahmen und Initiativen im SE-Bereich zu gewährleisten und die Implementierung des europäischen Pfeilers der Prinzipien sozialer Rechte und des Sozialschutzes für SE-Patient/inn/en sicherzustellen.

Verteilen Sie dieses Informationsblatt, damit lokale Lösungen sowie noch besser koordinierte Ansätze für Menschen mit einer SE auf EU-Ebene entwickelt werden können.

@EMRaDi_project
#RareDisease
www.EMRaDi.eu

Mit der Unterstützung von



EMPFEHLUNGEN

1 GANZZEITLICHE BETREUUNG

DIE ORGANISATION EINER BETREUUNG, DIE SÄMTLICHE BEDÜRFNISSE VON MENSCHEN, DIE AN EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEIDEN, ABDECKT

- Die ganzzeitliche Betreuung deckt das 360-Grad-Spektrum der gesundheitlichen, sozialen und alltäglichen Bedürfnisse von SE-Patient/inn/en und ihren Familien ab. Mit dem ganzzeitlichen Ansatz sollen Menschen mit einer seltenen Erkrankung sowie ihre Betreuer/inn/en befähigt und unterstützt werden, ein möglichst erfülltes und selbstbestimmtes Leben zu führen und ihre grundlegenden Menschenrechte in vollen Umfang in Anspruch nehmen zu können.¹
- Die EU sollte Gesundheitsdienstleister sowie Krankenkassen bei der Entwicklung ganzheitlicher Ansätze für die Pflege und die Koordinierung der Versorgung von SE-Patient/inn/en unterstützen. Die genannten Stakeholder müssen auf EU-Ebene besser anerkannt werden und die EU sollte einen fördernden rechtlichen Rahmen für deren Maßnahmen im SE-Bereich schaffen.
- Auf grenzübergreifender und lokaler Ebene: mit der Unterstützung des Europäischen Fonds für regionale Entwicklung planen die EMRaDi-Partner, Pilotprojekte fortzusetzen, um Folgendes zu erreichen:
 - Schaffung neuer Stellen für „SE-Fallmanager/innen“, die Patient/inn/en mit SE besser unterstützen und die Koordination der Versorgung verbessern.
 - Bereitstellung zusätzlicher Bildungsmöglichkeiten (einschließlich e-learning-Module) und Tools für Hausärzt/inn/e/n, um deren Bewusstsein zu schärfen und Diagnosezeiten zu verkürzen.
 - Ausbau und Förderung des Datenaustauschs zwischen interessierten Zentren in der Euregio Maas-Rhein (EMR), einschließlich Projekte zur Harmonisierung der SE-Kodierung.

2 TELEMEDIZIN

ENTWICKLUNG VON MECHANISMEN ZUR KOSTENRÜCKERSTATTUNG FÜR TELEMEDIZIN BEI SE

- Europäische Referenznetze (ERNs) und die grenzüberschreitende Nutzung der Telemedizin sind komplementäre Lösungen zur Unterstützung der Patient/inn/en und auch Expert/inn/en: Während Patient/inn/en mit komplizierten Fällen eher von interdisziplinären Teams/Expertengremien in den ERNs profitieren, reicht für andere Fälle möglicherweise die grenzüberschreitende Konsultation einer/s einzelnen Expertin/en.
- Die EU sollte Folgendes unterstützen:
 - die Etablierung klarer Regeln für die Kostenrückerstattung von telemedizinischen Leistungen für SE in den ERNs und im grenzüberschreitenden Kontext und die Gewährleistung eines einfachen Zugangs zur besten verfügbaren medizinischen Expertise mit Priorität und Preissicherheit in Abstimmung mit den Krankenkassen,
 - Schulungen von Mitarbeiter/innen nationaler Kontaktstellen sowie denen von Krankenkassen, um SE-Patient/inn/en besser informieren und ihnen den Zugang zu einer grenzübergreifenden Gesundheitsversorgung (CBHC) erleichtern zu können.
- Auf grenzübergreifender und lokaler Ebene: die EMRaDi-Partner empfehlen die Entwicklung von Pilotprojekten, die es ermöglichen, telemedizinische Leistungen für SE zu erstatten (Tele-Expertise und Tele-Konsultation).

¹ <https://innovcare.eu/social-services/rareresourcenet/>

3 EUROPÄISCHE SOLIDARITÄT

STRUKTURIERUNG DER KOORDINATION UND DER SOLIDARITÄT FÜR SE AUF EU-EBENE

- Die Strukturierung der Koordination sowie der Solidarität für Menschen mit SE auf EU-Ebene ist von entscheidender Bedeutung:
 - um die Nachhaltigkeit bestehender politischer Maßnahmen und Initiativen im Bereich seltener Erkrankungen zu gewährleisten und
 - um die Umsetzung der Grundsätze des europäischen Pfeilers sozialer Rechte (EPSR) und des Sozialschutzes für Menschen, die an seltenen Erkrankungen leiden, sicherzustellen.
- Die EU sollte die Gründung einer europäischen Einrichtung im SE-Bereich unterstützen, deren Ziel es sein muss, nachhaltige „Ökosysteme“ rund um das Themenspektrum SE vor dem Hintergrund der europäischen Solidarität in einem dreifachen A-Ansatz zu schaffen:
 - Awareness (Bewusstsein):** Sensibilisierung der Öffentlichkeit im Allgemeinen und Förderung des Dialogs innerhalb der SE-Community
 - Accessibility (Zugang):** Verbesserung des Zugangs zu Gesundheits- und Sozialleistungen, Finanzierbarkeit/ Nachhaltigkeit der Gesundheitssysteme in der gesamten EU
 - Advancing (Förderung):** Förderung der akademischen und medizinischen Forschung und Zusammenarbeit im Bereich SE
- Nächste Schritte: die EMRaDi-Partner setzen sich ein für die:
 - Fortsetzung des Dialogs zwischen den Bürger/inn/en, der EU, den einzelnen Mitgliedstaaten und den anderen Stakeholdern,
 - Zusammenarbeit mit dem Projekt Rare 2030 hinsichtlich künftiger politischer Maßnahmen im Bereich der SE, das Ende 2020 mit einer Vorstellung vor dem EU-Parlament seinen Abschluss findet.

ANHANG 3: FACTSHEET MIT INFORMATIONEN FÜR PATIENTEN UND ANGEHÖRIGE

Factsheet mit Informationen für
**Patienten, die mit einer Seltenen
Erkrankung leben und ihre
Angehörigen**



MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG ZU LEBEN IST NICHT SELTEN!

SELTENE ERKRANKUNGEN sind häufig chronisch, hochkomplex, progredient und verursachen schwere Behinderungen. Oft beeinträchtigen sie die Lebenserwartung und führen zu besonderen Bedürfnissen bei der Pflege. Aufgrund ihrer niedrigen Prävalenz ist über die meisten Seltenen Erkrankungen nur wenig bekannt. Daher sind sie schwierig zu diagnostizieren und ihre Symptome werden in Gesundheits- und Sozialsystemen zu wenig erkannt.

62



ZUGANG ZU PFLEGE

➤ **BEI VIELEN SELTENEN ERKRANKUNGEN IST DIE BELASTUNG DURCH DIE KOORDINATION** der vielen Aspekte des Versorgungsweges hoch – entweder vor der Diagnose auf der Suche nach dem/der richtigen Ärztin bzw. Arzt oder nach der Diagnose bei der Planung der Behandlung und der medizinischen und nichtmedizinischen Unterstützung, die für die Seltene Erkrankung (SE) erforderlich sind.

➤ **DIE HERAUSFORDERUNGEN DURCH DIE MULTIDISZIPLINÄRE NATUR DER SE-VERSORGUNG**, die zahlreichen damit verbundenen Besuche und vielen eingebundenen Ärzte sowie die Thematik der Transition könnten durch eine/n Pflegekoordinator/in besser gemeistert werden. Der empfohlene Koordinator könnte eine Zentralisierung anbieten und eine Brücke zwischen den verschiedenen Bedürfnissen von Patienten, Angehörigen und anderen Involvierten schlagen. Krankenhäuser und Zentren für SE könnten eine solche Unterstützung in Form eines koordinierenden medizinischen Spezialisten, eines Sozialarbeiters oder einer vermittelnden Schwester/eines Fallmanagers bieten. Auch andere Gesundheitsversorger könnten konsultiert oder beteiligt werden, um diese Aufgabe zu übernehmen.

Um mehr über die Expertise der verschiedenen Zentren und deren unterschiedliche Arten, wie sie die Pflege für SE-Patienten koordinieren, zu erfahren, wird auf die Kontaktdaten der SE-Zentren der Universitätskliniken am Ende dieses Factsheets verwiesen.

➤ **PRIMÄRVERSORGER** – Allgemein- und Kinderärzte – sind auch in allen Stadien des Patientenpfades sehr wichtig, da sie einen guten Überblick über Ihre gesamte persönliche und familiäre Situation haben.



ZUGANG ZU INFORMATIONEN ÜBER SELTENE ERKRANKUNGEN

DER ZUGANG ZU GENAUEN UND KORREKTEN INFORMATIONEN, DIE EINFACH VERSTÄNDLICH SIND, KANN SEHR SCHWIERIG SEIN.

➤ **Ärzte sollen Sie** zu jedem Aspekt Ihrer Erkrankung informieren und Sie sollten niemals zögern, ihnen Fragen zu stellen.

➤ Jedes Land hat einen **Dach-Patientenverband für SE** – in Partnerschaft mit EURORDIS, dem europäischen Dachverband für SE-Patientenorganisationen und -verbände. Dieser nationale Dachverband kann Ihnen dabei helfen, Kontakt mit einer bestimmten Patientenorganisation für Ihre SE aufzunehmen oder – falls eine solche nicht existiert – ebenfalls betroffene Patienten/Angehörige zu finden.

➤ Als Startpunkt befindet sich eine **Liste mit Kontakten und Quellen** am Ende dieses Factsheets.

➤ Zudem gibt es **Online-Communitys und soziale Medien**, welche sehr gute Quellen für Information und Unterstützung sein können. **Rareconnect.org** ist ein Online-Netzwerk von SE-Communitys in Partnerschaft mit EURORDIS.

WENN SIE INFORMATIONEN IM INTERNET ABRUFEN MÖCHTEN – sei es zum persönlichen Gebrauch oder um sie an andere weiterzugeben, um bei denen das Bewusstsein für SE zu erhöhen – ist die zuverlässigste europäische Quelle für medizinische Informationen zu Ihrer SE Orphanet – **das Portal für SE und Orphan Drugs (www.orpha.net)**.

Dort finden Sie auch Expertenzentren, Patientenorganisationen und viele weitere Informationen. In Deutschland, den Niederlanden und Belgien sind auch spezifische Informationen verfügbar – siehe die Informationsquellen unten.

UNTERSTÜTZUNG FÜR ADMINISTRATIVE VERFAHREN UND FINANZIELLE ASPEKTE

IN DEUTSCHLAND ist die Situation ziemlich diffus und schwierig zu überblicken. Patientenorganisationen sind eine gute Möglichkeit, Hilfe zu bekommen. Die Expertenzentren für SE bieten ihren Patienten auch Unterstützung in diesem Bereich. Viele klassische Einrichtungen sind jedoch nicht auf SE spezialisiert. Ein Teil der Unterstützung für administrative Verfahren und finanzielle Aspekte wird durch die Sozialämter oder vergleichbare Einrichtungen der lokalen Gemeinden geleistet. Dazu zählen etwa Status der Behinderung oder Umbauten am eigenen Hause. Andere Bereiche der Unterstützung, etwa der Zugang zu medizinischen Geräten, werden von Krankenkassen übernommen.

IN BELGIEN sind Krankenkassen eine gute Quelle für Informationen zu Fragen der Erstattung. Patienten mit SE sind für Krankenkassen außergewöhnlich, doch die Kassen sind dafür da, Patienten und Angehörige bei administrativen Verfahren und finanziellen Dingen - wie etwa dem Zugang zu Erstattung, Zuweisung, finanzielle Fragen bei Behandlungen und spezifischer Unterstützung für den Zugang zum „Speziellen Solidaritätsfonds“ - zu beraten und zu helfen. Letzterer kann in besonderen Fällen zusätzliche finanzielle Hilfe für SE-Patienten bieten.

IN DEN NIEDERLANDEN werden die meisten Gesundheitsleistungen für SE auf Grundlage des „Pakets für die nationale Gesundheitsversorgung“, welches für alle Bürger gilt, erstattet. Für weitere Informationen zu administrativen und finanziellen Verfahren können Sie mit Ihrer Krankenversicherung und/oder Ihrem Krankenhaus (Finanzabteilung) Kontakt aufnehmen.

SOZIALE DIENSTE (lokalisiert entweder innerhalb der Krankenhäuser, der Krankenkassen und/oder der Gemeinden) sind eine gute Quelle für Informationen und Unterstützung, um Ihnen beim Zugang zu Pflege, Erstattung und administrativen Verfahren - wie etwa Status der Behinderung, Umbauten am eigenen Haus, medizinische Geräte etc. - zu helfen.

➤ **Krankenkassen und soziale Dienste können Sie unterstützen und mit Ihnen untersuchen, ob Sie alle relevanten Rechte in Anspruch nehmen, die Sie haben** (spezifischer Status und Zugang zu Pflege und Erstattung, einschließlich häusliche Pflege, soziale und psychologische Dienste).



PSYCHOLOGISCHE UNTERSTÜTZUNG

DEN PSYCHOLOGISCHEN ASPEKTEN VON SE UND VON BETREUUNGSVERANTWORTUNG KANN MIT VERSCHIEDENEN FORMEN PSYCHOLOGISCHER UNTERSTÜTZUNG BEGEGNET WERDEN.

- > Es existieren unterschiedliche Erstattungsmodelle, die zur Anwendung kommen können. Dienste für psychologische Unterstützung werden häufig zu wenig in Anspruch genommen, da medizinische Fachkräfte sie nicht routinemäßig anbieten und Patienten und Angehörige sie nicht in größerem Ausmaß anfordern. Dies könnte aber auch an ihrem begrenzten Angebot und schwierigen Zugang liegen, was eine Belastung darstellen kann.

Ihr Arzt ist dafür da, Sie hinsichtlich Ihrer psychologischen Bedürfnisse zu unterstützen und mit Ihnen zu prüfen, ob Ihre Krankenversicherung eine Erstattung für Sie beinhaltet.

- > Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen für pflegende Angehörige in den verschiedenen Regionen bieten die Möglichkeit zum Austausch von Informationen und Erfahrungen.
- > Die generelle Erhöhung des Bewusstseins für die Existenz von SE und für die mögliche psychologische Belastung könnte mehr Verständnis und Unterstützung von der Gesellschaft insgesamt sowie eine bessere soziale Inklusion von SE-Familien im Speziellen bewirken. Jedes Jahr organisiert EURORDIS gemeinsam mit den nationalen Dach-Patientenverbänden und Mitgliedsorganisationen die internationale Kampagne für den Tag der Seltenen Erkrankungen (immer der letzte Tag im Februar).



ZUGANG ZU GRENZÜBERSCHREITENDER PFLEGE

AUFGRUND DER BESONDERHEITEN VON SE KANN ES NÜTZLICH SEIN, SPEZIFISCHE EXPERTISE IM AUSLAND ZU SUCHEN.

- > **Bevor Sie ins Ausland gehen, um Gesundheitsversorgung (GÜGV) zu erhalten**, wird ausdrücklich empfohlen, zuerst Ihre Krankenkasse zu konsultieren.
- > **Ihr medizinischer Experte** kann Sie dabei unterstützen, die verschiedenen Möglichkeiten, die erforderlichen Genehmigungen und die Bedingungen für eine Erstattung zu prüfen.
- > Weitere Informationen zu Behandlung/Pflege und Erstattung können bei den **Nationalen Kontaktstellen für GÜGV (NKS)** angefordert werden. Erste Informationen sind auf den NKS-Webseiten zu finden - diese geben eine breite Übersicht über Themen, die die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung betreffen. Spezifischere Informationen sowie Informationen zu bestimmten Verfahren oder Behandlungszentren können auch telefonisch oder durch Nutzung des Kontaktformulars von der Nationalen Kontaktstelle angefordert werden.

KONTAKTDATEN UND INFORMATIONQUELLEN

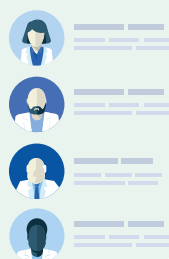
Als Patient mit oder ohne Diagnose sowie als (pflegender) Angehöriger ist es wichtig, Zugang zu den bestmöglichen Informationen und Expertise zu haben. Wichtige Einrichtungen und Informationsquellen in der Euregio Maas-Rhein und in Europa sind hier zusammengefasst.

UNIVERSITÄTSKLINIKEN UND KOMPETENZCENTREN FÜR SE

Jedes Land in der EMR hat Kompetenz- und Referenzzentren für SE eingerichtet.

Nur die drei Universitätskliniken, die am EMRaDi-Projekt teilgenommen haben, sind hier angeführt. Weitere Informationen zu den Zentren in Ihrer Region finden Sie über Gesundheitsexperten, die europäische Datenbank www.orpha.net sowie über die Patientenverbände.

Zusätzlich kann für Deutschland im se-atlas – dem Versorgungsatlas für Menschen mit SE – nachgesehen werden (www.se-atlas.de). In den Niederlanden ist ein Überblick über die bestehenden Kompetenzzentren für SE auf www.nfu.nl zu finden (klicken Sie auf „Patientenzorg“ und dann auf „350“ im Abschnitt „Erkende expertisecentra“) sowie für einige bestimmte Erkrankungen auf www.erfelijkheid.nl



IM BELGISCHEN TEIL DER EMR:

CHU de Liège [CHU Lüttich]
Centre des Maladies Rares [Zentrum für Seltene Erkrankungen]

Avenue de l'Hôpital 1,
4000 Lüttich
Tel.: 0032 (0)4 284 36 40
Fax: 0032 (0)4 242 54 46
E-mail: maladiesrares@chuliege.be

► www.chuliege.be
klicken Sie dann auf > „Les soins aux patients“ > „Consultations“ > „Centre des maladies rares“

IM DEUTSCHEN TEIL DER EUREGIO MAAS-RHEIN (EMR):

Uniklinik RWTH Aachen
Zentrum für Seltene Erkrankungen
Aachen (ZSEA)

Pauwelsstr. 30,
52074 Aachen
Tel.: 0049 (0)241 80-38265
Fax: 0049 (0)241 80-82044
E-mail: zsea@ukaachen.de

► www.ZSEA.ukaachen.de

IM NIEDERLÄNDISCHEN TEIL DER EMR:

Maastricht UMC+
Polikliniek Klinische Genetica

Postbus 5800,
6202 AZ Maastricht
P. Debyelaan 25,
6229 HX Maastricht
Tel.: 0031 (0)43 3875855 (8h30 - 17h00)
E-mail: polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl

► klinischegenetica.mumc.nl/

DACH- PATIENTENVERBÄNDE FÜR SE (NATIONAL)

IN DEUTSCHLAND:

Achse

► www.achse-online.de/
Tel.: +49-30-3300708-0
E-mail: info@achse-online.de

IN BELGIEN:

RaDiOrg - Rare Diseases Belgium

► www.radiorg.be/fr/
Tel.: +32 478 727 703
E-mail: info@radiorg.be
Nationale Hotline - in Koordination mit Orphanet Belgien - über das Kontaktformular.
Zusätzliche Initiative für französischsprachige Patienten: die „Leitung für Seltene Erkrankungen“ von Rare Disorders Belgium (secretariat@rd-b.be)
> 0800 9 2802 (kostenlos)

IN DEN NIEDERLANDEN:

VSOP

► www.vsop.nl/
Tel.: +31 35 6034040
E-mail: vsop@vsop.nl
► www.zichtopzeldzaam.nl
► www.zeldameaandoening.nl

Dieses Factsheet ist Teil des EMRaDi-Abschlussberichts und basiert auf dessen **Gesamtergebnissen**. EMRaDi (Abkürzung für „Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases“/„Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein“) ist ein INTERREG-finanziertes, grenzüberschreitendes Projekt zu SE. Seine Startphase fand zwischen Oktober 2016 und März 2020 in der Euregio Maas-Rhein statt. Für weitere Informationen finden Sie den vollständigen Bericht auf www.emradi.eu.

EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE

► www.eurordis.org

Europäisches Non-Profit-Bündnis aus ca. 900 SE-Patientenverbänden und -organisationen aus 72 Ländern, die zusammenarbeiten, um das Leben der 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer SE leben, zu verbessern.

► RareConnect.org

Das Online-Netzwerk der SE-Communities, das tausende Patienten, Familien und Gruppen zusammenbringt, die ansonsten unter Umständen isoliert wären.

KRANKENKASSEN

Ihre Krankenkasse kann Sie bei allen Aspekten, die in diesem Factsheet erwähnt werden, unterstützen. Der Besuch von deren Webseiten kann Ihnen auch Informationen über die soziale Unterstützung liefern, die in Ihrer Region verfügbar ist.

ORPHANET - DAS PORTAL FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN UND ORPHAN-ARZNEIMITTEL

► www.orpha.net

Orphanet bietet Ihnen u.a. medizinische Beschreibungen Seltener Erkrankungen und Verzeichnisse für Fachleute und Institutionen, medizinische Labors, Kompetenzzentren und Patientenverbände.

EUROPÄISCHE REFERENZNETZWERKE (FÜR SE)

► https://ec.europa.eu/health/ern_de

Um bei den Entscheidungsprozess mitzuwirken empfiehlt EURORDIS Patientenorganisationen, sich an Europäischen Referenznetzwerken zu beteiligen. Patientenverbände können ihre Interessen durch Europäische Patienteninteressengruppen (ePAGs) in ERN vertreten.

EMRADI - SELTENE ERKRANKUNGEN IN DER EUREGIO MAAS-RHEIN

► www.emradi.eu/de

(INTERREG V-A EMR-Projekt)

GRENZÜBERSCHREITENDE GESUNDHEITSVERSORGUNG: NATIONALE KONTAKTSTELLEN

Nationale Kontaktstellen sind eine Informationsquelle für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (GÜGV) in Kooperation mit Krankenkassen.

Handbuch, Checkliste und Toolbox für Patienten (herausgegeben von der Europäischen Kommission)

EU-Webseite zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung

IN DEUTSCHLAND:

► www.eu-patienten.de

E-mail: info@eu-patienten.de

IN BELGIEN:

► www.crossborderhealthcare.be

E-mail: information@crossborderhealthcare.be

IN DEN NIEDERLANDEN:

► www.cbhc.nl

Die EMRaDi-Partner können Sie bei Ihrer GÜGV auch mit ihrem spezifischen Informationsmaterial unterstützen.



Herausgeber: Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (MCVB) – Michel Hallin – Rue Lucien Defays 77 – 4800 Verviers – Belgien – März 2020.

Mit Unterstützung von

Interreg
Euregio Meuse-Rhine
European Regional Development Fund



provincie
limburg



Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



ANHANG 4: FACTSHEET MIT INFORMATIONEN FÜR PRIMÄRVERSORGER

Factsheet mit
Informationen zu Seltenen
Erkrankungen



**ZUR ERHÖHUNG DES BEWUSST-
SEINS VON PRIMÄRVERSORGERN** für ein
besseres Erkennen von Seltenen Erkrankungen bei ihren
Patienten und zur besseren Unterstützung ihrer Patienten
und der Angehörigen.

SELTENE ERKRANKUNGEN sind häufig chronisch, hochkomplex, progredient
und verursachen schwere Behinderungen. Oft beeinträchtigen sie die
Lebenserwartung und führen zu besonderen Bedürfnissen bei der Pflege.
Aufgrund ihrer niedrigen Prävalenz ist über die meisten Seltenen Erkrankungen
nur wenig bekannt. Daher sind sie schwierig zu diagnostizieren und ihre
Symptome werden in Gesundheits- und Sozialsystemen zu wenig erkannt.

68

**30 MILLIONEN BÜRGER
IN DER EU BETROFFEN**


6000 - 8000
verschiedene Seltene
Erkrankungen


Von jeder SE sind
weniger als 1 von 2000
Menschen betroffen



Wichtige Bedürfnisse
und komplexe
Versorgung der
Patienten



**Geografisch
verstreute Expertise**



PRIMÄRVERSORGER – ALLGEMEINÄRZTE UND KINDERÄRZTE

SIE SIND FÜR PATIENTINNEN UND PATIENTEN MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG IN UNTERSCHIEDLICHEN STADIEN DES GESAMTEN PATIENTENPFADS SEHR WICHTIG.

Sie sind üblicherweise der erste medizinische Kontakt für Patienten, die gesundheitliche Beschwerden, aber keine Diagnose haben. Sie haben eine gute Übersicht über die gesamte persönliche und Familiensituation und werden **zu Beginn des diagnostischen Prozesses und der Überweisungen** aufgesucht.

Nach der Diagnose begleiten sie die Patienten und deren Angehörige bei der **Nachbetreuung** für die Seltene Erkrankung sowie bei der alltäglicheren medizinischen und sozialen Versorgung.

Sie nehmen eine zentrale Rolle ein, da sie mit den Patienten und ihren Angehörigen in Kontakt sind und mit den Fachleuten und Ansprechpartnern in Verbindung stehen, die am gesamten Patientenpfad beteiligt sind – dazu zählen medizinische Spezialisten, andere Ärzte und Angehörige von Gesundheitsberufen, Krankenkassen, Patientenverbände etc.

Nur wenige SE können anhand eindeutiger Symptome diagnostiziert werden. Die meisten verursachen sehr unspezifische und allgemeine gesundheitliche Beschwerden wie Erschöpfung, systemische Schmerzen und/oder Schwindel.



ERKENNUNG EINER SELTENEN ERKRANKUNG UND ÜBERWEISUNG AN EIN ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Da die frühe Erkennung Seltener Erkrankungen und die Überweisung an Zentren für Seltene Erkrankungen für die Patienten entscheidend ist, wurden diese acht Fragen erarbeitet, damit Sie eine Hilfestellung haben, um die Möglichkeit des Vorliegens einer Erkrankung in Betracht zu ziehen:

- 1 Zeigt der Patient akute oder chronische unerklärliche, unzusammenhängende oder unspezifische **Symptome** (vor allem in jüngeren Jahren)?
- 2 Gibt es eine **Familienanamnese**?
- 3 Gab es mehrere **Krankheitsperioden** aufgrund unterschiedlicher oder gleicher Symptome?
- 4 Gibt es eine Anamnese von Konsultationen **verschiedener medizinischer Fachrichtungen** ohne ein zufriedenstellendes Ergebnis?
- 5 Gibt es **pathologische oder grenzwertige Ergebnisse**, die auf den ersten Blick nicht schlüssig sind?
- 6 Gab es jemals den **Verdacht auf psychosomatische Ätiologie**?
- 7 Gibt es **Krankheitsphasen**, die Jahre zurückliegen?
- 8 Sind bestimmte **Expositionsszenarien** bekannt (in Bezug auf Ernährung, Hobbys, Wohnsituation, Tiere, Reisen oder Arbeit)?

Falls Sie die meisten dieser Fragen mit „ja“ beantworten können und Ihnen Ihre Intuition dies bestätigt, kann es ratsam sein, die Möglichkeit einer Seltene Erkrankung in Betracht zu ziehen und Ihren Patienten an einen Experten – klinischen SE-Spezialisten oder Genetiker – zu überweisen, welcher vorzugsweise mit einem Zentrum für Seltene Erkrankungen in Verbindung stehen soll. Dieser ist oft in einer besseren Position, um zu einer Diagnose zu gelangen.

¹ Die acht Fragen wurden von SE-Experten verfasst, die am EMRaDi-Projekt* beteiligt waren.

UNTERSTÜTZUNG VON PATIENTEN, DIE MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN UND IHRER ANGEHÖRIGEN

Wenn Sie einen Patienten mit einer Seltenen Erkrankung sowie dessen Angehörige begleiten, sollten Sie besonders auf folgende Aspekte achten:

> **Ihre zentrale Position bei den medizinischen Aspekten des Pfades:** Ihr Netzwerk mit lokalen Fachleuten und Spezialisten in Expertenzentren/ Zentren für Seltene Erkrankungen erleichtert den Zugang zu Pflege einschließlich alltäglicher Behandlung (z. B. Zugang zu Logopäden und Physiotherapeuten). Die Begleitung von Patienten mit ihren üblichen (medizinischen) Beschwerden erfordert die Zusammenarbeit und Kommunikation zwischen allen Fachleuten, die am Pfad beteiligt sind – einschließlich eines etwaigen Pflegekoordinators.

> **Ganzheitliche Betrachtung:** Eine ganzheitlichere Betrachtung, um das 360°-Spektrum der medizinischen, praktischen, psychologischen und sozialen Bedürfnisse Ihrer Patienten und ihrer Angehörigen abzudecken, ist sehr wichtig.

> **Die Einrichtung einer psychologischen Nachbetreuung für die Patienten und ihre (pflegenden) Angehörigen** hat eine große Bedeutung, nicht nur vor, während und nach der Diagnosephase, sondern auch während des Durchlaufens der Lebensphasen. Aufgrund der umfangreichen Bedürfnisse der Patienten und ihrer Angehörigen könnten Sie systematisch psychologische Beratung anbieten und versuchen, den Prozess zu erleichtern.

> **Informationen für Ihre Patienten:** Mit Ihren Patienten zu sprechen ist entscheidend, um zu erfahren, wie und in welchem Tempo Ihre SE-Patienten informiert und unterstützt werden möchten, denn jeder Patient hat unterschiedliche Bedürfnisse und Erwartungen. Es gibt Unterstützung wie etwa das **EMRaDi-Projekt*** **Factsheet** für Patienten

und Angehörige mit praktischen Ratschlägen und interessanten Informationsquellen sowie auch wichtigen Stakeholdern, die kontaktiert werden können – einschließlich Patientenverbänden.

Falls Ihre Patienten und deren Angehörige Folgendes benötigen:

> **Informationen über die Erkrankung:** Orphanet ist eine europäische Datenbank und eine einzigartige Quelle, die Wissen zu Seltenen Erkrankungen und deren Diagnose, Pflege und Behandlung sammelt. Sie bietet Ihnen weitere Informationen zu medizinischen Beschreibungen Seltener Erkrankungen und Verzeichnisse für Fachleute und Institutionen, medizinische Labors, Expertenzentren und Patientenverbände: www.orpha.net.

> **Informationen zur Erstattung und zur Bewältigung des täglichen Lebens:** Krankenkassen, SE-Gesundheitsexperten und Sozialdienste sind eine gute Quelle für Informationen und Unterstützung, um ihren Patienten beim Zugang zu Pflege und Erstattung sowie bei der Bewältigung ihres Alltagslebens zu helfen. In Belgien können Krankenkassen und deren Sozialdienste auch häufig Koordination leisten oder mit Diensten für häusliche Pflege und anderen Sozial- und Gesundheitsdiensten zusammenarbeiten.

> **Informationen zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung (GÜGV):** Aufgrund der Besonderheiten Seltener Erkrankungen kann es für Patienten gewinnbringend sein, spezifische Expertise im Ausland zu suchen. Bevor sie ins Ausland gehen, um Gesundheitsversorgung zu erhalten (GÜGV), wird zunächst ausdrücklich empfohlen, ihre jeweilige Krankenkasse zu kontaktieren, da diese Sie und Ihre Patienten dabei unterstützen kann, die verschiedenen Möglichkeiten, die erforderliche Genehmigung und die Bedingungen für eine Erstattung zu prüfen. Weitere Informationen zu Behandlung/Pflege und Erstattung können bei den Nationalen Kontaktstellen für GÜGV angefordert werden. Jedes der drei Zentren für Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein verfügt über eine eigene Expertise – wie in Tabelle 1 gezeigt.

Weitere Informationen sind im EMRaDi-Factsheet für Patienten und Angehörige enthalten: <https://www.emradi.eu/de/patient-information>.



KONTAKTDATEN UND EXPERTISE DER EMRADI-ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

FÜR WEITERE INFORMATIONEN zu den Zentren für Seltene Erkrankungen, um Zugriff auf spezifische SE-Fort- und Weiterbildungsmöglichkeiten zu erhalten oder um Ihre Patienten zu überweisen, sind hier die drei Universitätskliniken angeführt, die am EMRaDi-Projekt* teilgenommen haben

- weitere Experten in Ihrer Region sind über die europäische Datenbank www.orpha.net durch Gesundheitsfachleute und Patientenverbände zu finden;
- in Deutschland auch über www.se-atlas.de;
- in den Niederlanden ist eine Übersicht über alle akkreditierten Kompetenzzentren auf www.nfu.nl verfügbar – klicken Sie auf „Patiëntenzorg“ und dann auf „350“ im Abschnitt „Erkende expertisecentra“.

UNIKLINIK RWTH AACHEN (UKA), ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN AACHEN (ZSEA):

0049 (0)241 80-85859
zsea@ukaachen.de
► www.ZSEA.ukaachen.de

MAASTRICHT UMC+ (MUMC+), POLIKLINIEK KLINISCHE GENETICA:

0031 (0)43 3875855
polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl
► www.klinischegenetica.mumc.nl

CHU DE LIÈGE, CENTRE DES MALADIES RARES:

0032 (0)4 284 36 40
maladierare@chuliege.be
► www.chuliege.be



* Dieses Factsheet ist Teil des EMRaDi-Abschlussberichts und basiert auf dessen **Gesamtergebnissen**. EMRaDi (Abkürzung für „Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases“/„Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein“) ist ein INTERREG-finanziertes, grenzüberschreitendes Projekt zu Seltenen Erkrankungen. Seine Anfangsphase fand zwischen Oktober 2016 und März 2020 in der Euregio Maas-Rhein statt. Für weitere Informationen finden Sie den vollständigen Bericht auf www.emradi.eu.

Tabelle 1: Übersicht über Gruppen Seltener Erkrankungen mit besonderer Expertise an den drei UK (Überschneidung an allen UK in dunkelgrün und an zwei UK in hellgrün, stand März 2020)

UKA (Aachen)	MUMC+ (Maastricht)	CHU (Lüttich)
Neurologie ^[1]	Neurologie	Neurologie
Hämatologie	Hämatologie	Hämatologie
Leber- und gastro-intestinale Erkrankungen		
Skelett	Skelett	Skelett
Nephrologie		Nephrologie
Entzündliche Erkrankungen (Kinder)	Entzündliche Erkrankungen (Erwachsene)	Entzündliche Erkrankungen (Kinder und Erwachsene)
Retinopathien		Seltene Augenerkrankungen
Syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen	Syndromale Erkrankungen	Syndromale Erkrankungen
Seltene Allergien und Hauterkrankungen		
Kardiomyopathien und Keratopathien (nur Forschung)	Kardiomyopathien und Keratopathien	
Krebs	Krebs	Krebs
	Genodermatosen	Genodermatosen
Stoffwechselerkrankungen sind teilweise bei den anderen Themen abgedeckt.	Stoffwechselerkrankungen, insbesondere Galaktosämie	Stoffwechselerkrankungen
		Endokrine Erkrankungen (Erwachsene und Kinder) ^[2]

^[1] Da es 8000 Seltene Erkrankungen gibt, geben die angeführten Gruppen Schwerpunkte an. Das bedeutet beispielsweise nicht, dass alle seltenen neurologischen Erkrankungen in dem jeweiligen Krankenhaus behandelt werden.

^[2] Dieses Gebiet wird teilweise auch durch die anderen Unikliniken abgedeckt.

Informationen auf Niederländisch zu den verschiedenen Seltene Erkrankungen für Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmediziner in den Niederlanden: www.zichtopzeldzaam.nl (klicken Sie auf „docs“, danach auf „filtreren“ und wählen Sie „huisartsenbrochures“).

E-Learning-Module: www.huisartsengenetica.nl (klicken Sie auf „Achtergrondinformatie / Scholing“ und danach auf „Nascholing Erfocentrum“).

Herausgeber: Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (MCV/E) - Michel Hallin - Rue Lucien Defays 77 - 4800 Verviers - Belgien - Ausgabe März 2020.

Mit Unterstützung von

Interreg
Euregio Meuse-Rhine
European Regional Development Fund



provincie
limburg



Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



ANHANG 5: AUSWAHLVERFAHREN FÜR 8 SE

EMRADI-PROJEKT ERKLÄRUNG DES AUSWAHLVERFAHRENS FÜR DIE acht Seltenen Erkrankungen im Fokus Endgültige Version – 30. Juni 2017

ALLGEMEINE BESCHREIBUNG DER ENTSCHEIDUNGSSTRATEGIE UND DES -PROZESSES

Das EMRaDi-Projekt wurde im Oktober 2016 für eine Laufzeit von drei Jahren gestartet. Das wichtigste Ziel war dabei die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR) und darüber hinaus. Ein großer Vorteil des Projekts liegt darin, dass zahlreiche Interessenvertreter aus verschiedenen Ländern und Einrichtungen zusammenkommen. Dazu zählen Vertreter von Patientenverbänden, Krankenhäusern und Krankenkassen.

Das Projektteam formulierte die folgenden Ziele beim Verfassen des Antrags im Bereich der Seltenen Erkrankungen:

- 1) Erhöhung der Transparenz von Bedürfnissen und Verfügbarkeit von Leistungen im Bereich Seltener Erkrankungen in der EMR
- 2) Entwicklung von EMR-Modellen für Patientenpfade für SE, um im Zusammenwirken mit nationalen und europäischen Entwicklungen patientenorientierte Empfehlungen zu erstellen
- 3) Verbesserung des Netzwerks von Ärzten, Krankenkassen und Patientenverbänden sowie Schaffen von (öffentlichem) Bewusstsein für Seltene Erkrankungen

Das langfristige allgemeine Ziel besteht darin, die Lebensqualität dieser Patienten zu verbessern.

Da das Feld der Seltenen Erkrankungen (SE) sehr groß und vielschichtig ist, bestand einer der wichtigsten Aspekte beim Start des Projekts darin, zu entscheiden, welche SE im Fokus stehen sollten. Dies war natürlich keine einfache Aufgabe, da nicht nur die SE, sondern auch die Partner unterschiedlich sind. Sie haben unterschiedliche Expertise, Hintergründe, Ansätze und Kulturen. Bei verschiedenen Treffen mit den Vertretern aller Partner vom Beginn des Projekts (Oktober 2016) bis Juni 2017 wurden die Auswahlkriterien und die Liste potenzieller SE, die im Fokus stehen könnten, besprochen, erörtert und verglichen. Der Zusammenschluss der Partner gelangte im Juni 2017 zu einem Konsens zur SE-Auswahl. Dieser basierte grundsätzlich auf den Möglichkeiten für die Kooperation und den Präferenzen, die die verschiedenen Partner zum Ausdruck gebracht hatten. Die Auswahl bestimmter SE war schwierig, aber notwendig, da es so ermöglicht wird, möglichst konkrete Ergebnisse für diese Erkrankungen zu erhalten.

Die Partner gehen auch davon aus, dass die Auswahl eine positive Auswirkung auf andere Seltene Erkrankungen hat (etwa dank besserer Information und Schulung der Krankenkassen und der Gesundheitsexperten) und hoffen, dass das EMRaDi-Projekt ein erster Schritt zu einer größeren und langfristigen Zusammenarbeit im SE-Feld in der EMR ist, um so möglichst vielen SE-Patienten zu helfen.

An dieser Stelle sollte auch betont werden, dass, obwohl in dieser Anfangsphase nur Ärzte der drei EMR-Universitätskliniken beteiligt waren, eine Ausweitung auf weitere Krankenhäuser und niedergelassene Ärzte in der EMR bereits innerhalb der Laufzeit des Projekts geplant und eine wichtige Bedingung ist, um die Ziele des Projekts zu erreichen.

Es ist anzumerken, dass alle drei teilnehmenden Länder über „Nationale Aktionspläne für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ verfügen und einen Zertifizierungsprozess für Zentren für Seltene Erkrankungen umgesetzt haben oder dessen Umsetzung planen. Während sich Belgien und Deutschland noch in der Vorbereitungsphase befinden, haben nur die Niederlande bereits formal CoE bestimmt, welche durch den Gesundheitsminister festgelegt wurden.

Beim Verfassen des Antrags wurde deutlich, dass ein Projekt dieses Umfangs und mit dieser Finanzierung den Schwerpunkt auf eine kleine Auswahl von Erkrankungen legen sollte. Ein erheblicher Teil des Verbesserungspotenzials für SE-Patienten in der EMR basiert auf medizinischer Expertise. Es wurde daher klar, dass diese Expertise zumindest bei einer der Partnereinrichtungen vorhanden sein sollte.

Bereits zum Zeitpunkt, als der Antrag verfasst wurde, gab es eine Diskussion darüber, auf welche Gruppen man sich konzentrieren sollte (dabei handelt es sich natürlich um eine künstliche Diskussion, da SE häufig nicht nur zu einer einzigen SE-Gruppe gehören, was deutlich wird, wenn man sich die Klassifizierung von Orphanet ansieht (www.orpha.net)). Seltene neurologische, seltene hämatologische und seltene syndromale Erkrankungen wurden – mit seltenen Stoffwechselerkrankungen als weiterer Kandidatengruppe – recht rasch von den teilnehmenden Universitätskliniken in Übereinstimmung mit den anderen Partnern bestimmt. Um eine gute Abbildung der Diversität der Seltenen Erkrankungen und einen guten Überblick über dieses Feld zu erhalten, wurde beschlossen, zwei Erkrankungen pro Gruppe auszuwählen. Dies ergab insgesamt acht Erkrankungen.

Dieses EMRaDi-Projekt hat einen enormen Umfang: Sein Ziel ist es, Modelle zu entwickeln, einen engen Kontakt mit Patientenverbänden zu organisieren, Patienten-Richtlinien¹⁷ zu verfassen oder zu überarbeiten, die an die EMR-Situation angepasst sind, Informationseinheiten für Fachleute zu organisieren, Netzwerkarbeit zu verbessern etc. Daher mussten sich die Projektpartner auf eine kleine Anzahl SE beschränken.

Nach Abschluss dieses Verfahrens und sobald das Projekt gestartet war, wurde eine weitere Strategie ausgearbeitet. Es ging – kurz gesagt – darum, a) Kriterien festzulegen, welche für die Entscheidung angewendet werden sollten und b) Daten für die Kandidaten-SE zu sammeln (etwa 70 Erkrankungen in einer größeren Auswahl), um c) einen Konsens und eine abschließende Lösung durch den Lenkungsausschuss des Projekts zu erreichen, in dessen Rahmen sich die Leiter der EMRaDi-Arbeitspakete, weitere Vertreter der verschiedenen Institutionen und sonstige Beteiligte des Projekts regelmäßig treffen. Die Arbeitsgruppe des Projekts aus medizinischen Experten der teilnehmenden Universitätskliniken wurde in die Datensammlung miteinbezogen.

Die Auswahlkriterien waren:

- mindestens eines der teilnehmenden Krankenhäuser sollte über Expertise verfügen, da viele Ergebnisse von den Antworten auf medizinische Fragen abhängen werden;
- es sollte für die Feldstudie und um möglichst vielen Patienten zu helfen eine ausreichend große Anzahl an in der EMR zu erwartenden Patienten geben – möglichst Kinder und Erwachsene.
- es sollte ein Gleichgewicht zwischen der Art der Symptome (geistige/körperliche Beeinträchtigungen) und einem großen Spektrum an Schwierigkeiten/Herausforderungen für die Patienten geben, was zu einem Bedarf an Koordination zwischen verschiedenen Typen der Gesundheitsversorgung/Gesundheitsberufe führt.
- Der Standpunkt bestehender Patientenverbände wurde berücksichtigt, da sie ein wichtiger Partner für die Patienten und Gesundheitsberufe sind.
- In Übereinstimmung mit den Zielen des Projekts war auch die Berücksichtigung des Verbesserungspotenzials der Situation eines SE-Patienten in der EMR sowie von grenzüberschreitenden Aspekten der Behandlung wichtig.
- Zudem sollte eine bekannte Modell-SE, bei der bereits viel erreicht wurde und die auf höherer Ebene als Vorbild für andere SE dienen könnte, ausgewählt werden.

[17] Bitte beachten Sie, dass das Wort „Richtlinie“ nicht direkt mit dem niederländischen Wort „richtlijn“ in Verbindung steht. Der Begriff „Richtlinie“ in diesem Text ist ein zusammenfassender Begriff für alle Arten von Informationspapieren für Patienten und Angehörige oder für Gesundheitsberufe.

Die gesammelten Informationen beinhalteten Basisdaten (Name, Code, Prävalenz etc.), Informationen zu den gesundheitlichen Beschwerden und zur medizinischen Behandlung, mögliches Verbesserungspotenzial in der EMR, Expertise innerhalb der EMR und/oder Projektgruppe, Vertretung in einem der Europäischen Referenznetzwerke und – zu guter Letzt – die Existenz von Patientenverbänden innerhalb und außerhalb der EMR.

Hervorzuheben ist, dass nicht jedes Kriterium zu 100 % von jedem Kandidaten erfüllt werden musste. Wie üblich mussten Kompromisse eingegangen werden. Der Diskussionsprozess, welcher mehrere Monate dauerte, ergab die Erkrankungen, die in Tabelle 1 aufgelistet sind.

ÜBERSICHT ÜBER DIE ACHT SELTENEN ERKRANKUNGEN

Gruppe der Seltenen Erkrankungen	Spezifische Seltene Erkrankungen
Neurologische Erkrankungen	Huntington-Krankheit
	Duchenne-Muskeldystrophie
Hämatologische Erkrankungen	Chronische myeloische Leukämie (CML)
	Polycythaemia vera (PV)
Syndromale Erkrankungen	Silver-Russell-Syndrom
	Rett-Syndrom
Stoffwechselerkrankungen	Galaktosämie Typ 1
	Phenylketonurie (PKU)

Tab. 1: Übersicht über ausgewählte Seltene Erkrankungen im EMRaDi-Projekt

WAS IST ZU ERWARTEN?

Die Situation von Patienten mit einer dieser acht Erkrankungen wird im Rahmen des EMRaDi-Projekts genauer untersucht – so werden beispielsweise Interviews organisiert. Auf dieser Grundlage werden Informationspapiere überprüft oder erstellt, Modellpfade entwickelt, Informationseinheiten organisiert und die Netzwerkarbeit zwischen den verschiedenen Interessenvertretern verstärkt.

Zudem können die Patientenpfade innerhalb der drei Gesundheitssysteme miteinander verglichen werden – nicht nur aus medizinischer Sicht, sondern auch aus der Sicht der Pflege, der Beratung, der Finanzierung und bezüglich anderer Punkte. Dieses Projekt stellt eine Chance dar, den idealen (grenzüberschreitenden) Prozess der Gesundheitsversorgung und dessen Organisation zu beschreiben.

Das Kernkonzept eines Patientenpfads für Seltene Erkrankungen umfasst alle Schritte von den ersten Symptomen, die der Patient erlebt, über seinen Weg durch das Gesundheitssystem bis hin zu einer (hoffentlich) schnellen, erfolgreichen Diagnose – einschließlich aller Aspekte der Behandlung, seien sie organisatorisch, medizinisch, sozial, psychologisch, rechtlich und/oder berufsbezogen – um schließlich die bestmögliche Lebensqualität für den Patienten sicherzustellen.

Eine enge Verzahnung mit anderen Projekten und Institutionen für Seltene Erkrankungen ist ebenfalls vorgesehen, z. B. ein Austausch mit den Europäischen Referenznetzwerken.

Dieses Projekt soll die Lebensqualität und die Qualität der Versorgung von SE-Patienten innerhalb der EMR und darüber hinaus verbessern.

ARGUMENTE FÜR JEDE DER ACHT SELTENEN ERKRANKUNGEN

HUNTINGTON-KRANKHEIT (HD) – NEUROLOGISCHE SE

HD ist eine bekannte erbliche Seltene Erkrankung und eine neurodegenerative Störung, die zu psychiatrischen, kognitiven und motorischen Beschwerden führt. Die Erkrankung bricht durchschnittlich im Alter zwischen 30 und 50 Jahren aus und die Patienten erleiden während der 15 bis 20 Jahre des Krankheitsverlaufs einen zunehmenden Verlust ihrer Eigenständigkeit und Lebensqualität. Diese Erkrankung führt zum Tod, wobei Lungenentzündung die häufigste und Suizid die zweithäufigste Ursache ist.

Daher sind interdisziplinäre Anstrengungen erforderlich, da diese Erkrankung nicht nur aus medizinischer Sicht, sondern auch aus psychosozialen, berufsbezogenen, pflegebezogenen und vielen anderen Blickwinkeln kompliziert ist.

Alle drei teilnehmenden Universitätskliniken verfügen über Expertise zu dieser Erkrankung – UKA Euregionales Huntington-Zentrum Aachen (EHZA) – MUMC+ ein (offizielles) spezielles niederländisches CoE – in Lüttich gibt es ein HD-CoE an der ISO SL „Le Péri“ (Intercommunale de Soins Spécialisés de Liège, Hôpital Péri), das eng mit dem CHU verbunden ist. Außerdem gibt es eine große Community durch eine Patientenorganisation, die den Weg für hervorragendes Networking in der EMR ebnet. Da in den verschiedenen Ländern bereits viel getan wurde, kann die Projektarbeit auf einer höheren Ebene starten als für andere Seltene Erkrankungen (bekannte Modell-SE).

DUCHENNE-MUSKELDYSTROPHIE (DMD) – NEUROLOGISCHE SE

DMD ist eine neuromuskuläre Erbkrankheit und steht damit für eine andere Gruppe neurologischer Seltener Erkrankungen. Die Erkrankung, die vor allem Jungen betrifft, bricht üblicherweise in der Kindheit aus. Normalerweise verschlechtert sich die Bewegungsfähigkeit schnell, was zum Tod im Jugendalter oder im jungen Erwachsenenalter führt.

Bislang ist keine medizinische Heilung möglich und die Versorgung ist multidisziplinär und sehr komplex – sie umfasst unter anderem Physiotherapie, Kardiologie, Chirurgie sowie eine Behandlung mit Kortikosteroiden und anderen Medikamenten. Ähnlich wie bei HD ist die Koordination verschiedener Typen von Gesundheitsberufen und anderen Bereichen wichtig.

In allen drei Ländern gibt es Patientenverbände. Die Universitätskliniken von Aachen und Maastricht zeigten Interesse mit MUMC+, das über ein Neuromuskuläres Zentrum als (offizielles) spezielles CoE verfügt.

CHRONISCHE MYELOISCHE LEUKÄMIE (CML) – HÄMATOLOGISCHE SE

CML ist eine seltene hämatologische Leukämie-Erkrankung und die häufigste myeloproliferative Störung. Die Patienten – üblicherweise Erwachsene – haben entweder keine gesundheitlichen Beschwerden oder leiden unter anderem an Erschöpfung, Gewichtsverlust und Schweißausbrüchen. Die Symptome der Erkrankung sind vor allem körperlicher Art. Bislang sind die Prädisposition und die Mechanismen für den Ausbruch der Erkrankung weitgehend unbekannt, doch eine permanent aktive Tyrosinkinase ist die Ursache der Erkrankung. Die allogene Knochenmarktransplantation ist die Therapieoption, doch das Medikament Imatinib-Mesylat – ein Inhibitor der jeweiligen Tyrosinkinase – verbessert die Prognose erheblich. Dennoch können die langfristige Behandlung und Pflege sehr herausfordernd sein. Alle drei teilnehmenden Krankenhäuser haben CML-Experten und es gibt auch Patientenverbände. So wie HD ist CML bekannt und hat ein höheres Potenzial für eine Bewusstseinsbildung bei verschiedenen Zielgruppen.

POLYCYTHAEMIA VERA (PV) – HÄMATOLOGISCHE SE

Mit 1-5 von 10 000 ist die Prävalenz recht hoch. Bei PV ist die Produktion der roten Blutkörperchen beeinträchtigt, was zu einer Hyperviskosität des Blutes führt. Dies kann zu zahlreichen Beschwerden führen, die zumeist körperlicher Natur sind. Es kann eine individuelle Bewertung für die Behandlung erforderlich sein, doch im Allgemeinen besteht das Ziel in der Verringerung der Blutviskosität. Die Lebenserwartung liegt nahe dem üblichen Wert und die Erkrankung kann in jedem Alter auftreten.

Bei den EMRaDi-Projektpartnern Universitätskliniken Aachen, Lüttich und Maastricht gibt es eine breite Expertise für diese Erkrankung, bei der es sich um eine erworbene myeloproliferative Störung handelt. Es gibt auch Patientenverbände.

SILVER-RUSSELL-SYNDROM (SRS) – SYNDROMALE SE

SRS ist eine seltene, angeborene, syndromale Störung, die vor allem durch eine intrauterine und postnatale Wachstumsretardierung, eine relative Makrozephalie, eine prominente Stirn, Asymmetrie und Fütterungsprobleme gekennzeichnet ist. SRS ist in erster Linie eine klinische Diagnose, doch bei ~60 % der Patienten kann sie molekular bestätigt werden. Die Behandlung erfolgt in Form einer Therapie mit Wachstumshormonen. Dabei ist die Prognose bei korrekter Behandlung gut. Zudem ist es eine Differenzialdiagnose für zahlreiche Erkrankungen mit Wachstumsretardierung.

Viele SRS-Patienten erhalten an den Universitätskliniken Aachen und Lüttich ihre Diagnose und/oder Behandlung, da diese über spezielle Expertise verfügen. Zudem gibt es eine enge Zusammenarbeit mit nationalen und internationalen Patientenverbänden, die internationale Konsens-Richtlinien hervorbrachte.

RETT-SYNDROM (RTT) – SYNDROMALE SE

Das Rett-Syndrom betrifft vor allem Mädchen – doch werden immer mehr Jungen mit einem Rett-artigen Phänotyp und Genotyp identifiziert. Üblicherweise bricht das Rett-Syndrom, eine schwere neurologische Entwicklungsstörung, zwischen zwölf und 18 Monaten aus. Dies kann jedoch stark abweichen. Die Patienten leiden an lebenslangen, komplexen medizinischen Problemen mit intellektueller Behinderung und vielen Komorbiditäten. Die Behandlung ist daher komplex, erfolgt nur symptomatisch und beinhaltet viel Koordination zwischen Gesundheitsversorgung, Sozialfürsorge und anderen (einschließlich Physiotherapeuten, Diät- und Ernährungsberatern, Ergotherapeuten, Logopäden und Musiktherapeuten). Die Diagnose kann entweder über den Phänotyp (bei klassischer Form) oder – in Fällen weniger typischer phänotypischer Züge und/oder in jungem Alter durch Sequenzierung der nächsten Generation gestellt werden. Üblicherweise ist die Lebenserwartung (geringfügig) eingeschränkt und die Prognose hängt von der Schwere der Komorbiditäten ab.

Maastricht ist als Teil des Kompetenzzentrums für Seltene Syndrome und Kognitive Störungen das niederländische Kompetenzzentrum für das Rett-Syndrom. Dies ist ein Beispiel für eine Erkrankung, die nur durch eines der teilnehmenden Krankenhäuser abgedeckt ist. Patientenverbände gibt es in allen drei Ländern.

GALAKTOSÄMIE TYP 1 – STOFFWECHSEL-SE

Die Erkrankung bricht schon früh aus. Sie stellt sich bei Neugeborenen als lebensbedrohliche Erkrankung dar, deren klinisches Bild sich durch eine galaktosefreie Ernährung behandeln lässt. Die Behandlung durch die Ernährung reicht jedoch nicht aus, um schwere langfristige Komplikationen wie etwa kognitive, soziale und reproduktive Beeinträchtigungen zu verhindern. Die Behandlung und Weiterbetreuung bei dieser erblichen Erkrankung ist komplex und multidisziplinär und erfordert ein Team aus Experten mit entsprechender Kenntnis der Erkrankung. Das Universitätsklinikum von Maastricht verfügt über ein (offizielles) spezielles CoE für die Erkrankung und das Universitätsklinikum von Lüttich hat Kompetenz für diese Erkrankung, die zur Gruppe der Seltenen Stoffwechselerkrankungen und genauer zu den Störungen des Zuckerstoffwechsels zählt. Es existieren Patientenverbände.

PHENYLKETONURIE (PKU) – STOFFWECHSEL-SE

Dies ist eine Erkrankung, die über ein Neugeborenen-Screening erkannt werden kann. Bei richtiger medizinischer und ernährungsbezogener Behandlung ist die Prognose positiv. Sie ist ein Modell für diese Art von Erkrankungen, welche zum Feld der erblichen Seltenen Stoffwechselerkrankungen gehören. Bei PKU ist die Verstoffwechselung einer Aminosäure, die ein wichtiger Bestandteil von Proteinen ist, schwer beeinträchtigt. Dies führt bei nicht behandelten Patienten zu einer schweren mentalen Retardierung und körperlichen Beschwerden. Patientenverbände, die diese Seltene Erkrankung abdecken, existieren in den drei Ländern.

Die Aufnahme der PKU in die engere Auswahl der acht SE geht vor allem auf das Universitätsklinikum Lüttich zurück, da dieses über eine große Expertise verfügt. Das Universitätsklinikum des Krankenhauses Maastricht hat ebenso umfangreiche Erfahrung mit dieser Erkrankung.

SCHLUSSBEMERKUNG

Quellen für erkrankungsrelevante Informationen: www.orpha.net und Gesundheitsexperten des EMRaDi-Projekts, insbesondere (in alphabetischer Reihenfolge):

Maastricht UMC+:

Estela Rubio Gonzales (Kinderärztin, Stoffwechselerkrankungen)
 Merel Klaassens (Kinderärztin)
 Sylvia Klinkenberg (Kinderneurologin)
 Mayke Oosterloo (Neurologin)
 Harry Schouten (Internist - Hämatologe)
 Connie Stumpel (Klinische Genetikerin, Neurologin)

CHU Lüttich:

Vincent Bours (Humangenetiker)
 Saskia Bulk (Klinische Genetikerin)
 Kaoutar Hafraoui (Hämatologe)
 Zayd Jedidi (Neurologe)

UK Aachen:

Thomas Eggermann (Humangenetiker)
 Steffen Koschmieder (Hämatologe)
 Kathrin Reetz (Neurologin)

und

Caroline Glaude, MC Verviers-Eupen; Kim Karsenberg, VSOP; Joyce Loridan, Solidaris; Clara Noirhomme, LBCK; Marèl Segers, VSOP; Sylvie Taziaux, CHU Lüttich und Christopher Schippers, UK Aachen

Dieses Dokument wurde in Zusammenarbeit mit allen EMRaDi-Partnern verfasst.

ANHANG 6: EMR TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN 2019: ZUSAMMENFASSUNG

FEEDBACK DER RUNDTISCHGESPRÄCHE AM PODIUM

GRENZÜBERSCHREITENDE GESUNDHEITSVERSORGUNG UND ZUSAMMENARBEIT

WELCHES SIND DIE ERFAHRUNGEN BEI DER GRENZÜBERSCHREITENDEN GESUNDHEITSVERSORGUNG UND ZUSAMMENARBEIT?

Engpässe

- Erstattungsverfahren für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung sind unklar (Höhe der Erstattung etc.)
- Unterschiede in der klinischen Praxis (Zugang zu Medikamenten, diagnostische Verfahren etc.)
- Kulturelle und sprachliche Barrieren
- Patienten nutzen z.B. Google statt des Fachwissens jenseits der Grenze
- Ende von IZOM (Integratie Zorg op Maat – ehemaliges System, das die GÜGV in der EMR bezüglich administrativer und finanzieller Aspekte erleichterte)

Erfolge

- Zusammenarbeit zwischen Krankenversicherungsträgern (AOK, CZ, MC)
- ERNs unterstützen das Teilen und Lernen

WAS SIND MÖGLICHE LÖSUNGEN FÜR ENGPÄSSE UND WELCHES SIND GUTE PRAKTIKEN BEI DER GRENZÜBERSCHREITENDEN GESUNDHEITSVERSORGUNG UND ZUSAMMENARBEIT?

- Integration von ERNs in nationale Systeme
- E-Health und multidisziplinäre Befragung des Patienten (ERN – Klinisches Patientenverwaltungssystem (CPMS))
- E-Health-Leistungen werden nach wie vor nicht erstattet! Es wird eine einheitliche Gebührenordnung für telemedizinische Leistungen benötigt
- Pilotprojekte – Patientenpfade in der EMR (EMRaDi), um Erfahrungen zu sammeln und auszuweiten
- Europäischer Fonds für Seltene Erkrankungen
- Internationale Richtlinien und ihre Befolgung

WIE KÖNNEN PATIENTEN, PATIENTENVERBÄNDE, ANGEHÖRIGE VON GESUNDHEITSBERUFEN, KRANKENKASSEN UND ENTSCHEIDUNGSTRÄGER EINEN BEITRAG ZUR LÖSUNGSFINDUNG LEISTEN?

- bessere Zusammenarbeit zwischen allen Interessenvertretern
- Bewusstseinsbildung

BEWUSSTSEIN

WELCHES SIND DIE ERFAHRUNGEN BEI DER BEWUSSTSEINSBILDUNG?

- Allgemeinärzte und weitere Ärzte sollten mehr über SE wissen
- die Verzögerungszeit bei der Diagnose muss verringert werden
- Patientenverbände und Versorger aus dem Gesundheitsbereich wissen nicht genug über SE-Zentren
- Patienten und Versorger aus dem Gesundheitsbereich wissen nicht, wo CoE zu finden sind, da diese öffentlich nicht genügend beworben werden
- Allgemein- und Fachärzte müssen wissen, dass es CoE und Patientenorganisationen gibt, sodass sie den Patienten weiter vermitteln können

WAS SIND MÖGLICHE LÖSUNGEN FÜR ENGPÄSSE UND WELCHES SIND GUTE MASSNAHMEN BEI DER BEWUSSTSEINSBILDUNG?

- CoE sollten mehr in medizinischen Zeitschriften, im Internet etc. präsent sein
- Mehr finanzielle Investitionen in CoE
- Red Flag Listen für SE (aber Achtung: das bloße Prüfen der Indikatoren ist nicht genug!)
- Patientenorganisationen sollten eine größere Rolle dabei spielen, diese CoE bekannt zu machen

WIE KÖNNEN PATIENTEN, PATIENTENVERBÄNDE, ANGEHÖRIGE VON GESUNDHEITSBERUFEN, KRANKENKASSEN UND ENTSCHEIDUNGSTRÄGER EINEN BEITRAG ZUR LÖSUNG LEISTEN?

- SE sollten auch international mehr in den Vordergrund gerückt werden (internationale Bewusstseinsbildung ist erforderlich)
- Datenaustausch zwischen verschiedenen SE-Zentren sollte verbessert werden
- Mehr Konferenzen, um Experten aus der ganzen Welt zusammenzubringen. Bei unspezifischen Symptomen sollten sich Versorger aus dem Gesundheitsbereich bewusst sein, dass möglicherweise eine Seltene Erkrankung vorliegen kann. SE sollte Priorität eingeräumt werden, vor allem, wenn übliche Ursachen ausgeschlossen sind.
- Wir müssen auch weiterhin über die Patientenerfahrungen sprechen, um das Verständnis der Öffentlichkeit von SE zu verbessern

NICHT DIAGNOSTIZIERT

WELCHES SIND DIE ERFAHRUNGEN (ENGPÄSSE UND ERFOLGE) BEI PATIENTEN OHNE DIAGNOSE?

- Verzögerungen bei der Diagnose treten sehr häufig auf; es müssen die richtigen Partner gefunden und es muss an den richtigen Experten verwiesen werden, ohne kostbare Zeit zu verlieren
- Komplexe Erkrankungen benötigen multidisziplinäre Versorgung
- Ein Koordinator, der für eingehende Daten verschiedener Experten zuständig ist, wird benötigt (damit die Übersicht behalten wird!)
- Bislang war man auf dem Weg zur Diagnose zu sehr vom Zufall abhängig

WAS SIND MÖGLICHE LÖSUNGEN FÜR ENGPÄSSE UND WELCHES SIND GUTE PRAKTIKEN BEI PATIENTEN OHNE DIAGNOSE?

- Koordinator
- Aufklärung auf allen Ebenen
- Ständige Bewusstseinsbildung über verschiedene Kanäle
- Nutzung der neuen Technologien
- Eine bessere Zusammenarbeit zwischen Fachleuten und Patienten sowie der Fachleute untereinander ist erforderlich

WIE KÖNNEN PATIENTEN, PATIENTENVERBÄNDE, ANGEHÖRIGE VON GESUNDHEITSBERUFEN, KRANKENKASSEN UND ENTSCHEIDUNGSTRÄGER ZUR LÖSUNGSFINDUNG BEITRAGEN?

- Bringen Sie Ihren „Unmut“ gemeinsam zum Ausdruck!
- Bessere Strategien für die Erstattung der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung
- Wir sollten auf politischer Ebene die Bewusstseinsbildung vorantreiben
- Start von Plattformen für Fachleute in Gesundheitseinrichtungen und Patienten ohne Diagnose

MATERIAL

Auf der EMRaDi-Webseite finden Sie das Material zu diesem Tag:

- [PowerPoint-Präsentation der Vortragenden](#)
- [Zeichnungen, die den Tag illustrieren](#)
- [Ein Video, in welchem Teilnehmer über den Tag reflektieren](#)

ANHANG 7: EMRADI-ABSCHLUSSVERANSTALTUNG – 17.02.2020: ZUSAMMENFASSUNG

EMRaDi-Abschlussveranstaltung: Optimierung der Pfade von Patienten mit Seltenen Erkrankungen durch grenzüberschreitende Zusammenarbeit in der Euregio Maas-Rhein

Am 17. Februar 2020 präsentierten die Partner des EMRaDi-Projekts (Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein) im Palais des Congrès in Lüttich die Ergebnisse von mehr als drei Jahren der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit für die Optimierung der Pfade von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR).

MdEP Pascal Arimont hielt die Eröffnungsansprache und betonte die Bedeutung von Projekten wie EMRaDi – ein Projekt, welches das Bewusstsein für Seltene Erkrankungen erheblich verbessert hat – sowie die Notwendigkeit, die Finanzierung für grenzüberschreitende Projekte im Gesundheitsbereich zu erhöhen. Danach brachte Axel Noël (regionale Interreg-Antenne aus Lüttich) Argumente für mehr Zusammenarbeit in der EMR und erteilte dann den Projektpartnern das Wort. Diese präsentierten ihre in dem Projekt gemachten Arbeiten und Ergebnisse.

Nachdem Caroline Glaude (Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen, Projektträger) einen [kurzen Überblick über das Projekt](#), gegeben hatte, präsentierten Joyce Loidan (Landesbund der Sozialistischen Krankenkassen, Belgien) und Clara Noirhomme (Landesbund der Christlichen Krankenkassen, Belgien) die qualitative Studie, die auf der Grundlage von [von 104 Aussagen von Patienten, Angehörigen und Fachleuten](#) erstellt wurde. Ihr Ziel war es, den Alltag von Patienten mit SE und ihrer Angehörigen zu zeigen. Anschließend gab Timo Clemens (Universität Maastricht) einen Überblick über die [in der EMR geltenden gesetzlichen und finanziellen Bestimmungen](#) sowie Empfehlungen für die Erleichterung des Datenaustauschs und die Entwicklung der Telemedizin. Rok Hrzic (Universität Maastricht) [präsentierte Modelle für integrierte Versorgung](#) (ab Folie 19). Diese Studien befürworteten unter anderem einen ganzheitlichen Ansatz [1] und mehr grenzüberschreitende Zusammenarbeit. Sie liefern stichhaltige Argumente für die Einsetzung von „Fallmanagern“, um mehr Unterstützung für SE-Patienten zu bieten und die Koordination der Versorgung zu verbessern.

Zu Beginn des Nachmittags zeigten Vincent Bours (CHU Lüttich), Christopher Schippers (UKRWTH Aachen) und Connie Stumpel (Maastricht UMC+) [wie die drei Universitätskliniken der EMR nicht nur die Zusammenarbeit untereinander, sondern auch darüber hinaus verbessert und gemeinsame Aktionen durchgeführt haben](#), u.a., um das Bewusstsein vor allem bei Gesundheitsfachkräften zu erhöhen. Anschließend präsentierte Cor Oosterwijk (VSOP) die [vom Patienten „Resonanz Board“ formulierten Empfehlungen](#) die im Rahmen des Projekts entstanden waren. Er rief zu verstärkter Zusammenarbeit zwischen den Interessenvertretern der drei Länder auf sowie allgemein, mehr die Perspektive der Patienten einzunehmen.

Der Tag endete mit einem inspirierenden Austausch von Ansichten zwischen den beiden Patientenvertretern Jan de Jong (Hematon, NL) und Eva Schoeters (RaDiOrg, BE) sowie Saskia Bulk (CHU Lüttich, BE) und Chantal Mathy (Belgisches Gesundheitsinstitut) und auch mit dem Publikum. Dabei wurden die EMRaDi-Ergebnisse diskutiert und die verbleibenden Herausforderungen, die bei zukünftigen Aktionen und Projekten angegangen werden müssen, benannt.

Das Interesse daran, gemeinsame **Pilotprojekte** in der EMR durchzuführen, wurde unterstrichen, um neue Ideen, die auf weitere Mitgliedsstaaten übertragen und auch auf EU-Ebene vorgeschlagen werden können, zu entwickeln. Die Bedeutung der aktiven Rolle von **Krankenkassen** beim Umgang mit Patienten mit einer Seltenen Erkrankung wurde hervorgehoben – auch in Verbindung mit dem SE-Status, der verbessert werden sollte, um als echter Faktor verwendet werden zu können. Der **Fallmanager** wurde auch als Pfadmanager

beworben, der auch bei einer Patientenorganisation verortet sein könnte. Es gab einen starken Konsens zur Förderung von **Telemedizin** auf nationaler und grenzüberschreitender Ebene, die in Koordination mit den **ERN** und mit besonderer Aufmerksamkeit für Datenschutz weiterentwickelt werden sollte. Bezüglich der EU und der Solidarität schlugen die Teilnehmer die Entwicklung von Lösungen für die **Preisgestaltung für Medikamente** (eine faire und gemeinsame europäische Verhandlung von Preisen und eine Evaluierung der Kosteneffizienz wurden vorgeschlagen) und eine **Erleichterung der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung** für SE-Patienten vor. **Der EbM-Ansatz** als Regelung für die Erstattung bestimmter Medikamente und von Alternativmedizin wurde diskutiert, da wissenschaftliche Nachweise im Falle von Seltenen Erkrankungen durch die begrenzte Anzahl an Patienten für jede Erkrankung schwierig zu erbringen sind. In Belgien gibt es den **Besonderen Solidaritätsfonds**, um spezifische Behandlungen und Medikamente für Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu erstatten, wenn die Kriterien erfüllt sind.

Caroline Glaude beschloss den Tag mit einer Zusammenfassung der **8 Erfolge** dieser grenzüberschreitenden Zusammenarbeit für Seltene Erkrankungen:

1. Zusammenbringen der wichtigsten Interessengruppen in der EMR, um das Fachwissen und die Kooperation zu steigern;
2. Analyse von Patientenbedürfnissen auf deren Pfaden sowie des gesetzlichen und finanziellen Rahmens;
3. Lösungsvorschläge zur Verbesserung der Lebensqualität von Patienten und ihrer Familien dank schnellerer Diagnose und auf die Patienten ausgerichteter, integrierter und hochqualitativer Versorgung in der Nähe des Wohnortes;
4. Bewusstseinsbildung;
5. Beteiligung der Patienten an Forschung zu Gesundheitsversorgung sowie Patienten-Empowerment;
6. Katalysator für die nationalen Pläne der drei Länder;
7. Beitrag zur Umsetzung der europäischen Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung, einschließlich der Europäischen Referenznetzwerke;
8. Entwicklung von Pfaden für Patienten mit Seltenen Erkrankungen in einem grenzüberschreitenden und europäischen Kontext und Erarbeitung von Empfehlungen.

KOORDINATION UND ERSTELLUNG DER ENDGÜLTIGEN FASSUNG:

Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen - (MCVE) Caroline Glaude

HERAUSGEBER:

Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen - Michel Halin
Rue Lucien Defays 77 – 4800 Verviers - Belgien

März 2020