

# Beschluss

## des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gemäß § 92b Absatz 3 SGB V zum abgeschlossenen Projekt *TRANSLATE-NAMSE* (01NVF16024)

Vom 1. April 2022

Der Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss hat in seiner Sitzung am 1. April 2022 zum Projekt *TRANSLATE-NAMSE - Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen* (01NVF16024) folgenden Beschluss gefasst:

- I. Der Innovationsausschuss spricht auf Basis der Ergebnisse des Projektes *TRANSLATE-NAMSE* folgende Empfehlung zur Überführung in die Regelversorgung aus:
  - a) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an die Verbände der Kranken- und Pflegekassen auf Bundesebene sowie an die Deutsche Krankenhausgesellschaft, Verband der Universitätsklinika und Kassenärztliche Bundesvereinigung weitergeleitet. Die genannten Institutionen und deren Mitglieder werden gebeten, basierend auf den Erkenntnissen des Projektes zu prüfen, inwiefern Komponenten der neuen Versorgungsform sinnvoll bei der Weiterentwicklung bestehender und neuer Vertragsvereinbarungen zur koordinierten Feststellung und Behandlung seltener Erkrankungen umgesetzt werden können (z. B. bei Verträgen der besonderen Versorgung nach § 140a SGB V und bei den Vereinbarungen zur ambulanten ärztlichen Behandlung besonderer Personen durch Hochschulambulanzen gemäß § 117 SGB V und § 120 Absatz 2 Satz 2 SGB V). Dies betrifft unter anderem die Sicherstellung der Lotsen-/Koordinationsfunktion für Patientinnen und Patienten. Dabei sollen neben den auf die Diagnostik bezogenen Leistungskomplexen (LK 1 bis 3) auch die Projektergebnisse zur Transition (LK 4) berücksichtigt werden.
  - b) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) weitergeleitet. Die Steuerungsgruppe des NAMSE wird gebeten, zu prüfen, inwiefern die Ansätze der neuen Versorgungsform Eingang in Aktivitäten und Empfehlungen der 28 Bündnispartner und –partnerinnen finden können.
  - c) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an das Bundesministerium für Gesundheit weitergeleitet, mit der Bitte um Prüfung, inwieweit Ansätze von *TRANSLATE-NAMSE* gesetzlich aufgegriffen werden müssten, um die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen unter Beachtung der Grundsätze von Zweckmäßigkeit und Wirtschaftlichkeit weiterzuentwickeln.
  - d) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an den GKV-Spitzenverband weitergeleitet, mit der Bitte um Prüfung, inwiefern Ansätze der neuen Versorgungsform für die Umsetzung von und Beteiligung am Modellvorhaben nach § 64e SGB V zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung zielführend sind.

- e) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an den GKV-Spitzenverband, die Deutsche Krankenhausgesellschaft und das Institut für das Entgeltsystem im Krankenhaus (InEK) weitergeleitet. Diese werden gebeten zu prüfen, inwieweit inter- und multidisziplinäre Fallkonferenzen und eine Lotsen-/Koordinationsfunktion jeweils im Hinblick auf Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen, die im Zentrum selbst stationär behandelt werden, in den bestehenden Entgeltkatalogen adäquat berücksichtigt werden bzw. integriert werden können.
- f) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an den Unterausschuss Ambulante spezialfachärztliche Versorgung des Gemeinsamen Bundesausschusses weitergeleitet. Der Unterausschuss wird gebeten, die Erkenntnisse aus dem Projekt (z. B. zu Elementen wie interdisziplinäre Fallkonferenzen, Vernetzungen und strukturierte Kooperation, Koordinations-Funktionen, Nutzung innovativer Diagnostik, strukturierte Transition) im Rahmen seiner Zuständigkeit insbesondere mit Blick auf etwaige Ergänzungen zum Behandlungsumfang sowie bei der Weiterentwicklung der Richtlinie zu § 116b SGB V und deren Anlagen zu seltenen Erkrankungen zu prüfen.
- g) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an die Initiative genomDE bzw. den designierten Koordinator TMF - Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e. V. mit der Bitte um Weiterleitung an die beteiligten Partnerinnen und Partner weitergeleitet. Die an der Initiative genomDE Beteiligten werden um Prüfung zur Weiterverwendung der gewonnenen Erkenntnisse gebeten.
- h) Die im Projekt erzielten Erkenntnisse werden an die Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin e. V. und die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e. V. weitergeleitet, mit der Bitte um Prüfung, inwiefern in bestehenden Informationsangeboten besser über Netzwerkarbeit sowie Diagnose- und Versorgungsmöglichkeiten von seltenen Erkrankungen aufgeklärt werden kann.

## **Begründung**

Das Projekt *TRANSLATE-NAMSE* hat erfolgreich eine neue Versorgungsform (NVF) zur Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) durchgeführt und wissenschaftlich evaluiert. Ziel war es, die Diagnosestellung bei einer seltenen Erkrankung (SE) durch eine neuartig koordinierte Zusammenarbeit von Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE) zu beschleunigen und die Versorgungsqualität sektorenübergreifend zu verbessern. In diesem Zusammenhang sollte auch der Transitionsprozess von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin gestärkt werden, um eine gute Behandlungsqualität nachzuhalten.

Hierfür wurden neun universitäre ZSE und vier universitäre humangenetischen Institute miteinander vernetzt und strukturierte Patientenpfade zur Versorgung von Personen mit unklaren Diagnosen und/ oder Verdacht auf eine SE etabliert. In den beteiligten NAMSE Typ A und B Zentren beinhalten die innovativen Prozesse eine strukturierte Fallbearbeitung durch ärztliche und patientenlotsende Koordinierungsstellen; (standortübergreifende) interdisziplinäre Fallkonferenzen, gezielt eingesetzte Spezialdiagnostik; bedarfsbezogene, multiprofessionelle Versorgungs- und Beratungsangebote für Erwachsene und auch Jugendliche (in der Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin) sowie eine IT-gestützte sektorenübergreifende

Kommunikation mit anderen ZSE und den Primärversorgern (mittels Datenbank und einer sektorenübergreifenden, elektronischen Patientenakte).

Durch die Etablierung der im Nationalen Aktionsplan konsentierten Strukturen und Prozesse wurde im Rahmen des Projektes eine wohnortnahe Steuerung mit Zugang zur bestmöglichen Expertise in einem bundesweit ausgerichteten Netzwerk von ZSE für ca. 6.000 Patientinnen und Patienten angeboten. **Mit diesem Angebot konnte eine wesentlich verbesserte Versorgungseffizienz bei einer hohen Anzahl an Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine SE erzielt werden. So konnte bei einem Drittel der im Projekt Versorgten eine gesicherte Diagnose gestellt werden. Bei einem Viertel der Patientinnen und Patienten wurde eine seltene Erkrankung sicher diagnostiziert. Die Diagnosestellung erfolgte im Mittel innerhalb eines halben Jahres nach Einschluss ins Projekt. Damit endete im Mittel bei Kindern nach viereinhalb und bei Erwachsenen nach achteinhalb Jahren eine langjährige Phase der Unsicherheit über ihre Diagnose.** Die notwendige Voraussetzung hierfür waren in vielen Fällen der Diagnosestellung die steuernden Fallkonferenzen, bei denen in 30 % der Fälle der Bedarf einer innovativen Diagnostik (insb. Exom-Sequenzierung) festgestellt und die Ergebnisse im Nachgang beraten und ausgewertet wurden. Der strukturierte Transitionsprozess entsprechend der NVF führte zu einer deutlichen Verbesserung der Gesundheitskompetenz der jungen Erwachsenen mit SE. Auswirkungen der NVF auf die Adhärenz und gesundheitliche Entwicklung konnten innerhalb der Projektlaufzeit und aufgrund der Pandemiesituation nicht evaluiert werden. Die NVF erreichte bei den Patientinnen und Patienten eine hohe bis sehr hohe Zufriedenheit, unabhängig davon, ob eine gesicherte Diagnose gestellt werden konnte. Bei den beteiligten Primärversorgenden war ebenso eine gute Akzeptanz der NVF vernehmbar, auch wenn hinsichtlich der Zusammenarbeit und Kommunikation mit ZSE weiterhin Verbesserungsbedarfe bestehen. Zusätzlich zeigten sich aufgrund geringer Kenntnis über die Versorgungsangebote der ZSE bei Primärversorgenden, Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen weitere Informationsbedarfe. Die Umsetzung der Datenbanklösung war praktikabel, doch hinsichtlich der elektronischen Patientenakte stellen Schnittstellen zu anderen IT-Systemen weiterhin eine zu lösende Herausforderung dar. Die Kostenanalysen geben erste Hinweise auf die entstandenen Kosten durch die NVF. Allerdings sind aufgrund der durchgeführten Untersuchungen keine Aussagen über die Entwicklung der Versorgungskosten bei Einsatz der NVF möglich gewesen.

Bei der Bewertung der Projektergebnisse muss berücksichtigt werden, dass die Aussagekraft der Ergebnisse zum Teil eingeschränkt ist. Die Evaluation beinhaltete aufgrund ethischer Bedenken keine vergleichbare Kontrollgruppe. Die Ergebnisse zur Implementierung der NVF werden im Zuge dessen nur deskriptiv dargestellt. Die Stichproben unterlagen einem Selektionsbias (auf Ebene der Patientinnen und Patienten wie auch bei Primärversorgenden). Die Kostenentwicklung im Rahmen der NVF bleibt aufgrund von methodischen Einschränkungen (z. B. Fehlen einer belastbaren Vergleichsgruppe) bei den Analysen unklar.

Insgesamt weisen die Projektergebnisse zur aufgebauten Netzwerkstruktur darauf hin, dass Ansätze der NVF zur Sicherstellung der Diagnose von Menschen mit SE beitragen können. Der im Projekt festgelegte diagnostische Pfad führte zu einem besonderen Erfolg bei der Diagnosestellung. Dies ist insbesondere relevant für eine möglichst schnelle Einleitung einer bedarfsgerechten Therapie, die Vermeidung nicht zielführender weiterer Diagnostik und Therapieversuche bzw. weiterer Hilfsangebote, um langfristig Behandlungsmöglichkeiten und -erfolge bei SE zu verbessern.

Auf Basis der Projektergebnisse wurden bereits bundesweit über verschiedene Kassenarten hinweg Selektivverträge geschlossen. Eine Beitrittsoption für weitere

Krankenkassen ist hierbei vorgesehen und damit eine kassenartenübergreifende breite Versorgung angestrebt.

Die Projektergebnisse sollen an für die Versorgung von SE relevante Akteure im Gesundheitswesen weitergeleitet werden.

Die Adressaten werden um Prüfung gebeten, inwiefern Ansätze der NVF sinnvoll zur Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit SE genutzt werden können, bspw. bei der Weiterentwicklung bestehender (rechtlicher) Vertragsmöglichkeiten zur koordinierten Feststellung und Behandlung einer SE (z. B. unter Berücksichtigung von Verträgen nach § 140a SGB V, § 117 SGB V und § 120 Abs. 2 Satz 2 SGB V). Dabei sollen neben interdisziplinären Fallkonferenzen, innovativer Diagnostik, Vernetzungen und strukturierten Kooperationen insbesondere auch die Sicherstellung der Lotsen-/Koordinationsfunktion für ambulant sowie für stationär versorgte Patientinnen und Patienten sowie die Transition von der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenversorgung berücksichtigt werden. Außerdem sollen Sie bei der Planung von Modellvorhaben nach § 64e SGB V zur Genomsequenzierung genutzt werden.

Die Erkenntnisse werden des Weiteren an das Bundesministerium für Gesundheit weitergeleitet, mit der Bitte um Prüfung, inwieweit Ansätze von *TRANSLATE-NAMSE* gesetzlich aufgegriffen werden müssten, um die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen unter Beachtung der Grundsätze von Zweckmäßigkeit und Wirtschaftlichkeit weiterzuentwickeln.

Das Institut für das Entgeltsystem im Krankenhaus (InEK), der GKV-Spitzenverband sowie die Deutsche Krankenhausgesellschaft werden einbezogen, um zu prüfen, inwieweit Leistungen zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen, die im Zentrum selbst stationär behandelt werden, in den bestehenden Entgeltkatalogen adäquat berücksichtigt werden bzw. integriert werden können.

Vor dem Hintergrund des identifizierten Informationsbedarfs bei Primärversorgenden, Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörigen erhalten die Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin e. V. sowie die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e. V. die Projektergebnisse, mit der Bitte um Prüfung, inwiefern in bestehenden Informationsangeboten besser über die Netzwerkarbeit sowie Diagnose- und Versorgungsmöglichkeiten von SE aufgeklärt werden kann.

Darüber hinaus sollen die Projektergebnisse an Initiativen mit Ziel einer besseren Patientenversorgung (NAMSE und genomDE) sowie den Unterausschuss Ambulante spezialfachärztliche Versorgung des Gemeinsamen Bundesausschusses weitergeleitet werden. Letzterer wird gebeten die Projektergebnisse, z. B. zu Elementen wie interdisziplinären Fallkonferenzen, Vernetzungen und strukturierte Kooperation, Koordinationsfunktionen, Nutzung innovativer Diagnostik oder strukturierten Transition, mit Blick auf den Behandlungsumfang sowie die Festlegung von Anforderungen zur konkreten Ausgestaltung der ASV für die Behandlung von seltenen Erkrankungen zu prüfen (vgl. § 116b Absatz 4 und 5 SGB V).

Es wird angeregt, dass bei der Prüfung auch Konzepte und Erkenntnisse weiterer in Deutschland erprobter Ansätze zur Umsetzung von Empfehlungen des Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) einbezogen werden (z. B. ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen (01NVF17031).

- II. Dieser Beschluss sowie der Ergebnisbericht des Projekts *TRANSLATE-NAMSE* werden auf der Internetseite des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter [www.innovationsfonds.g-ba.de](http://www.innovationsfonds.g-ba.de) veröffentlicht.
- III. Der Innovationsausschuss beauftragt seine Geschäftsstelle mit der Weiterleitung der gewonnenen Erkenntnisse des Projekts *TRANSLATE-NAMSE* an die unter I. a) bis I. h) genannten Institutionen.

Berlin, den 1. April 2022

Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss  
gemäß § 92b SGB V  
Der Vorsitzende

Prof. Hecken