



Dokumentation der Rückmeldungen

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

Bei geförderten Vorhaben zu neuen Versorgungsformen berät der Innovationsausschuss den jeweiligen Evaluationsbericht und berücksichtigt dabei den jeweiligen Schluss- und Ergebnisbericht. Er beschließt jeweils spätestens drei Monate nach Eingang der jeweiligen bewertbaren Berichte eine Empfehlung zur Überführung der neuen Versorgungsform oder Teile aus einer neuen Versorgungsform in die Regelversorgung. Der Innovationsausschuss konkretisiert in den jeweiligen Beschlüssen, wie die Überführung in die Regelversorgung erfolgen soll. Zudem stellt er fest, welche Organisation der Selbstverwaltung oder welche andere Einrichtung für die Überführung zuständig ist. Empfiehlt der Innovationsausschuss, eine neue Versorgungsform nicht in die Regelversorgung zu überführen, begründet er dies.



A. Beschluss mit Begründung

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 Patientenzweige 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 langfristige 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 Seltene 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)).

B. Dokumentation der Rückmeldungen

Nachfolgend aufgeführt die zur Veröffentlichung freigegeben Rückmeldungen der einzelnen Adressaten:

Adressat	Datum	Inhalt
<p>Verband der Universitätsklinika Deutschlands e.V.</p>	<p>12.04.2022</p>	<p><i>„- Zwischenmeldung – Wie telefonisch bereits angedeutet, würden wir eine Stellungnahme zu einem späteren Zeitpunkt einreichen. Hintergrund ist unsere Erfahrung, dass neue ambulante Leistungen, die bislang nicht als Regelleistung in den Hochschulambulanzen (HSA) der Universitätsklinika erbracht wurden und somit noch in den Budgets enthalten sind, oftmals erst zeitversetzt mit den Krankenkassen verhandelt werden können. Die Rückmeldungen unserer Mitglieder, ob und wie es gelingt, die Leistungen aus TRANSLATE-NAMSE in die Regelversorgung der HSA und in die zugehörigen Budgets zu überführen, wollen wir gerne in unsere Stellungnahme einfließen lassen. „</i></p>
<p>TMF – Technologie- und Methodenplattform</p>	<p>21.04.2022</p>	<p><i>„Der in Ihrem Beschluss genannten Bitte um Weiterleitung an die beteiligten Partnerinnen und Partner der von uns koordinierten Initiative genomDE sind wir nachgekommen; alle Projektpartner sind über den Beschluss informiert. Der Bitte um Prüfung zur Weiterverwendung der gewonnenen Erkenntnisse werden wir im Rahmen der Arbeiten von genomDE sicherlich entsprechen. Ein enges und fachkundiges Aufgreifen der Ergebnisse von TRANSLATE-NAMSE in der Initiative genomDE wird zudem dadurch gesichert, das maßgebliche Akteure und Experten aus dem TRANSLATE-NAMSE-Projekt bei genomDE beteiligt und in dessen Steuerungsgremium vertreten sind.</i></p>

Adressat	Datum	Inhalt
		<i>[...] (Auf Umsetzungsergebnisse in genomDE werden wir zeitnah in einer Stellungnahme noch nicht eingehen können; das Projekt ist erst vor kurzem – Okt. 2021 – gestartet, und akut steht das Alignment mit dem Modellvorhaben nach § 64e SGB V stark im Vordergrund.)“</i>

<p>Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V.</p>	<p>22.06.2022</p>	<p><i>„Mit großer Freude hat die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ) den Ergebnisbericht und den Beschluss des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gelesen. Wir stimmen mit Ihren Schlussfolgerungen und Empfehlungen zur Überführung in die Regelversorgung vollumfänglich überein. Die vier Bausteine des Projekts TRANSLATE-NAMSE</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <i>- Diagnosestellung bei unklarer Diagnose durch Fallkonferenzen in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen,</i> <i>- Diagnosestellung bei unklarer Diagnose durch Exom-Sequenzierung,</i> <i>- die Verbesserung der Versorgungsqualität durch Bereitstellung von überregionaler Kompetenz und multiprofessionellem Fall-Management und</i> <i>- Etablierung einer Transition von Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen in die Regelversorgung</i> <p><i>haben sich im Projekt sehr bewährt und jeweils positive Evaluationen erfahren. Aufgrund der besonderen Bedeutung der Ergebnisse des Projekts für die Kinder- und Jugendmedizin möchten wir Sie mit diesem Schreiben besonders bitten, die Umsetzung der Empfehlungen weiter zu begleiten und zu fördern.</i></p> <p><i>Wesentlich für eine gute flächendeckende Umsetzung dieser neuen Versorgungsformen ist eine verlässliche Finanzierung. Hier sehen wir noch Nachholbedarf, da sich die geltende Definition der Aufgaben von Zentren für Seltene Erkrankungen in den Zentrumsregelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses von 2019 fast ausschließlich auf stationäre Leistungen bezieht. Pädiatrische Patienten mit Seltenen Erkrankungen werden aber häufig in ambulanten Strukturen, vor allem in</i></p>
---	-------------------	---

Adressat	Datum	Inhalt
		<p><i>Hochschulambulanzen, behandelt. Hier bedarf es dringend ergänzender Lösungen durch den Gesetzgeber.</i></p> <p><i>Im Beschluss zum Projekt TRANSLATE-NAMSE wurde die DGKJ gebeten zu prüfen, inwiefern bestehende Informationsangebote über Netzwerkarbeit sowie Diagnose- und Versorgungsmöglichkeiten von Seltenen Erkrankungen verbessert und intensiviert werden können. Dieser Bitte wird die DGKJ gerne nachkommen. Schon im Vorfeld des Beschlusses gab es verschiedene Aktivitäten der DGKJ wie z.B. eine Darstellung des Projekts und seiner Ergebnisse im Rahmen eines Symposiums bei der Jahrestagung der Gesellschaft 2021 in Berlin und der Publikation mehrerer Beiträge zu TRANSLATE-NAMSE in einem Schwerpunktheft „Seltene Erkrankungen“ der Monatsschrift Kinderheilkunde 01/2022. Um über die Netzwerkarbeit sowie Diagnose- und Versorgungsmöglichkeiten noch besser zu informieren, ist im nächsten Schritt ein Mailing an alle Mitglieder der DGKJ geplant, in dem auch die Ergebnisse von TRANSLATE-NAMSE dargestellt werden sollen. Entsprechende Texte werden auch auf der Webseite der DGKJ gepostet und über soziale Medien beworben werden.</i></p> <p><i>Ergänzend möchten wir eine Aktion der BZgA zur Information über Seltene Erkrankungen anregen, da hier die gesamte Bevölkerung erreicht werden kann.“</i></p>
<p>Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen</p>	<p>23.06.2022</p>	<p><i>„Im Namen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) möchte ich mich für Ihr Schreiben vom 1. April 2022 zum Beschluss des Innovationsausschusses zu TRANSLATE-NAMSE bedanken.</i></p>

Adressat	Datum	Inhalt
		<p><i>Das Projekt TRANSLATE-NAMSE hat erfolgreich eine neue Versorgungsform zur Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit seltenen Erkrankungen durchgeführt und wissenschaftlich evaluiert. Im Projekt TRANSLATE-NAMSE konnte auf überzeugende Weise gezeigt werden, dass verschiedene im Nationalen Aktionsplan beschriebene und konsentrierte Strukturen und Prozesse in Zentren für Seltene Erkrankungen die Versorgung von Betroffenen nachweislich verbessern. Beispielhaft seien hier die strukturierten Behandlungspfade, Koordination, interdisziplinäre Fallkonferenzen und eine strukturierte Transition genannt.</i></p> <p><i>Das NAMSE begrüßt es ausdrücklich, dass der Innovationsausschuss eine Überführung der erfolgreich erprobten Leistungen in die Regelversorgung empfiehlt. Im Beschluss ist bereits skizziert, dass verschiedene Vergütungsinstrumente ambulant und stationär grundsätzlich für eine Abbildung dieser neuen Versorgungsform in Frage kommen. Ziel muss es sein, die Leistungen nachhaltig im Versorgungs- und Vergütungssystem zu implementieren, damit diese bundesweit in den Zentren für Seltene Erkrankungen für die Patientinnen und Patienten zur Verfügung stehen.</i></p> <p><i>Das NAMSE wird der im Beschluss formulierten Prüfbitten des Innovationsausschusses gerne nachkommen und die Ergebnisse der intensiven Befassung der Bündnispartner mit den Empfehlungen des Beschlusses und der aktuellen Versorgungssituation in den Zentren für Seltene Erkrankungen zu einem späteren Zeitpunkt an den Innovationsausschuss beim G-BA übermitteln.“</i></p>
Gemeinsamer Bundesausschuss	20.09.2022	„vielen Dank für o.g. Schreiben vom 1. April 2022 nebst Weiterleitung der Ergebnisse zum abgeschlossenen Projekt „TRANSLATE-NAMSE - Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentrierten

Adressat	Datum	Inhalt
<p>Unterausschuss spezialfachärztliche Versorgung</p>		<p><i>Maßnahmen" an den Unterausschuss Ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV). Gemäß Beschluss des Innovationsausschusses wurde der Unterausschuss ASV gebeten zu prüfen, ob die im Projekt erzielten Erkenntnisse ggf. für eine Anpassung der ASV-RL Berücksichtigung finden könnten. Der Unterausschuss ASV hat in seiner Sitzung am 8. Juni 2022 die zuständige AG beauftragt, sich mit dem Projekt „TRANSLATE-NAMSE" zu befassen und ihm eine Stellungnahme hierzu mit Blick auf etwaige Ergänzungen zum Behandlungsumfang sowie bei der Weiterentwicklung der Richtlinie zu § 116b SGB V und deren Anlagen zu seltenen Erkrankungen vorzulegen. Der Unterausschuss ASV hat sich in seiner Sitzung am 14. September 2022 unter Berücksichtigung der Beratungsergebnisse der AG mit den Projektergebnissen befasst und keinen Anpassungsbedarf für die ASV-RL festgestellt.</i></p> <p><i>Ziel des Projektes „TRANSLATE-NAMSE" war es, u. a. Erkenntnisse aus dem NAMSE-Prozess in geeignete Maßnahmen umzusetzen und zu evaluieren. Besonderen Schwerpunkt bildeten dabei die sogenannten Typ A Zentren und eine dort umfassend koordinierte Diagnosestellung bei Pati-entinnen und Patienten mit bisher unklarer Diagnose und Verdacht auf eine seltene Erkrankung. Unter anderem sollte durch den Einsatz von Lotsen, ärztlichen Koordinatoren und der Implementierung von Fallkonferenzen die Diagnosestellung beschleunigt werden.</i></p> <p><i>Im Rahmen der Evaluation konnte gezeigt werden, dass die Zeit bis zur Diagnosestellung im Projekt gegenüber der bisherigen Versorgung deutlich verkürzt werden konnte. Auch wurde im Projektverlauf für eine Vielzahl der Patientinnen und Patienten eine sichere Diagnose oder zumindest eine konkretere Verdachtsdiagnose gestellt. Bei bestätigter Diagnose erfolgte die Versorgung in einem spezialisierten Kompetenzbereich (z. B. Typ B Zentren). In der Gesamtschau sprechen die Ergebnisse dafür, dass die Ansätze des Projektes zur Sicherstellung der Diagnose von</i></p>

Adressat	Datum	Inhalt
		<p><i>Menschen mit seltenen Erkrankungen maßgeblich beitragen können, wobei der im Projekt festgelegte und evaluierte diagnostische Pfad zu einem besonderen Erfolg des Projektes beiträgt.</i></p> <p><i>Die Überweisung zur Behandlung in der ASV wird diagnosespezifisch ausgestellt und setzt für seltene Erkrankungen das Vorliegen einer konkreten Verdachtsdiagnose oder einer gesicherten Diagnose voraus. Im Projekt „TRANSLATE-NAMSE“ lag der Fokus primär auf Patientinnen und Pa-tienten mit keiner konkreten Verdachtsdiagnose, bei denen ganz besondere Anforderungen an die Diagnosestellung, insbesondere unter Einbeziehung von Genomsequenzierung und zentrenübergreifenden Fallkonferenzen bestanden.</i></p> <p><i>Einige der im Projekt untersuchten begleitenden Elemente finden in der ASV-RL und ihren Anlagen Berücksichtigung. Sie beziehen sich jedoch immer auf spezifische Krankheiten bzw. Erkrankungsgruppen. Die Erkenntnisse über die konkreten Krankheiten fließen in die Ausgestaltung von Teamstruktur und Behandlungsumfang mit ein. Die spezialisierte Abklärung und Diagnosestellung insbesondere bei fehlender konkreter Verdachtsdiagnose sollte weiterhin in den erfolgreich erprobten Strukturen der Typ A Zentren unter weiterer Einbindung der B-Zentren erfolgen.</i></p> <p><i>Daher kommt der Unterausschuss ASV zu dem Schluss, dass der Kontext hier nicht vergleichbar erscheint und daher zwar ein linearer Transfer der Ergebnisse aus dem Projekt „TRANSLATE-NAMSE“ auf die ASV nicht zielführend wäre, gleichwohl die Projektergebnisse zu den Elementen der interdisziplinären Fallkonferenzen und einer strukturierten Transition in den zukünftigen Beratungen zu seltenen Erkrankungen in der ASV aber verstärkt berücksichtigt werden.</i></p> <p><i>Darüber hinaus bleibt festzuhalten, dass der Gesetzgeber zahlreiche weitere Projekte für seltene und onkologische Erkrankungen initiiert hat. An dieser Stelle sei insbesondere auf das</i></p>

Adressat	Datum	Inhalt
		<p><i>Modellvorhaben nach § 64e SGB V zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung hingewiesen, die in diesem Kontext gleichermaßen von Bedeutung sind. Zudem wird die ASV derzeit auch im Rahmen der ebenfalls vom Innovationsausschuss geförderten Projekte GOAL-ASV und ASV-WE evaluiert. Die Ergebnisse dieser Projekte werden weitere Erkenntnisse generieren, die bei der zukünftigen Weiterentwicklung der ASV-RL geprüft werden.</i></p> <p><i>Gerne steht der Unterausschuss Ambulante spezialfachärztliche Versorgung für den weiteren Austausch zur Verfügung.“</i></p>
Kassenärztliche Bundesvereinigung	20.10.222	<p><i>„vielen Dank für Ihr Schreiben vom 01.04.2022, in dem Sie die Ergebnisse des Innovationsfonds-Projektes TRANSLATE NAMSE an die Kassenärztliche Bundesvereinigung mit der Bitte um Prüfung hinsichtlich der Verwendungsmöglichkeiten im Rahmen der Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen übermitteln.</i></p> <p><i>Die KBV hatte sich seit dem Beginn im Jahr 2010 am Entwicklungsprozess des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) beteiligt und ist bis heute in verschiedenen weiterhin aktiven Arbeitsgruppen involviert.</i></p> <p><i>Weiterhin ist die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch den gesetzlichen Auftrag ein wesentlicher Bestandteil der Beratungen im Unterausschuss Ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV), dessen zuständige AG die Ergebnisse des Projektes TRANSLATE NAMSE beraten hatte. Der UA ASV hatte zuletzt in seiner Sitzung am 14.09.2022 über das Thema beraten, war allerdings zu dem Schluss gekommen, dass aus der Sicht der ASV derzeit kein Handlungsbedarf besteht, vor allem, weil die für die ASV relevanten Versorgungsbestandteile</i></p>

Adressat	Datum	Inhalt
		<p><i>grundsätzlich erkrankungsbezogen beraten und beschlossen werden müssen. Daher gibt es zwar eine Reihe von Maßnahmen, die sowohl im Projekt und auch in der ASV zur Anwendung kommen, eine komplette Übertragung des krankheitsübergreifenden Ansatzes aus dem Projekt TRANSLATE NAMSE in die Regelungen der ASV ist aus der Sicht der Träger des G-BA allerdings nicht möglich.</i></p> <p><i>Die durch den Innovationsfonds geförderten Projekte TRANSLATE NAMSE und auch ZSE-DUO haben eine verbesserte Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zum Ziel und können helfen, eine Vereinheitlichung der Strukturen zur Diagnostik und Behandlungsplanung bei seltenen Erkrankungen zu erreichen und Pfade zu etablieren, damit eine zielgerichtete Diagnostik schneller zu einer Abklärung der bestehenden Behandlungsmöglichkeiten führt.</i></p> <p><i>Aus dem erfolgreich abgeschlossenen Projekt TRANSLATE NAMSE sind nach meinem Kenntnisstand im Anschluss einige Selektivverträge hervorgegangen, die von einer größeren Zahl von Einzelkassen abgeschlossen wurden. Bestehende Selektivverträge sind sicher eine Möglichkeit, die Ergebnisse des Projektes möglichst zeitnah in die Regelversorgung zu überführen, sie sollten allerdings zukünftig allen Versicherten mit dem Verdacht oder der Diagnose einer seltenen Erkrankung offenstehen.</i></p> <p><i>Die KBV wird sich in den bereits angesprochenen Gremien auch zukünftig für die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen einsetzen.“</i></p>
GKV-Spitzenverband	16.01.2023	<p><i>„Projekte mit dem Ziel der Verbesserung der sektorenübergreifenden Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) sind für Akteure der Selbstverwaltung von besonderem Interesse. Der GKV-Spitzenverband begrüßt den zugrundeliegenden Ansatz des Projektes TRANSLATENAMSE,</i></p>

Adressat	Datum	Inhalt
		<p><i>in welchem die Diagnosestellung bei einer SE durch eine neuartig koordinierte Zusammenarbeit von Zentren für SE (ZSE) beschleunigt werden sollte.</i></p> <p><i>Innerhalb des Projektes erhielt eine relevante Zahl an betroffenen Kindern und Erwachsenen eine gesicherte präzise Diagnose, nach der zuvor meist jahrelang vergeblich gesucht wurde. Vielen Betroffenen konnte darüber hinaus eine gesicherte Therapieempfehlung ausgesprochen und falsche Therapien konnten vermieden werden. Das Projekt war jedoch aufgrund des Studiendesigns ohne Kontrollen nicht in der Lage, seine Effekte zweifelsfrei nachweisen zu können. Es fand weder eine a priori Definition von Erfolg statt (i. S. v. Wie viele Diagnosen sind durch die neue Versorgungsform erwartbar?) noch eine Nachverfolgung oder Validierung der Diagnostik. Ungeachtet dieser offenen Fragen ist es aus unserer Sicht sinnvoll, dass die wesentlichen Interventionsinhalte des Projektes bereits parallel anknüpfend an den Nationalen Aktionsplan NAMSE in den Zentrumsregelungen gemäß § 136c Absatz 5 SGB V adressiert wurden. Die Projektergebnisse bestätigen insofern die Bedeutung dieser 2019 durch den Gemeinsamen Bundesausschuss beschlossenen bundeseinheitlichen Regelungen für den Bereich SE.</i></p> <p><i>Zu den gemäß § 136c Absatz 5 SGB V definierten besonderen Aufgaben von ZSE gehören auch die im Beschluss des Innovationsausschusses benannten Fallkonferenzen sowie das Lotsen bzw. Koordinieren. Vorausgesetzt ein Zentrum wurde gemäß § 2 Absatz 2 Satz 4 KHEntgG durch das Land ausgewiesen, kann die Höhe des Zuschlags für diese besonderen Aufgaben jeweils zwischen Zentrum und den Krankenkassen auf Ortsebene vereinbart werden.</i></p> <p><i>Im Rahmen der von TRANSLATE-NAMSE entwickelten Versorgungsstrukturen und -prozesse erhalten Patientinnen und Patienten mit SE eine Diagnostik, die auch eine Sequenzierung des Exoms beinhalten kann. Einem Teil dieser Patientinnen und Patienten, denen auch nach</i></p>

Adressat	Datum	Inhalt
		<p><i>Exomsequenzierung keine Diagnose gestellt werden kann, könnte mittels Ganzgenomsequenzierung weitergeholfen werden. Jene Personen mit weiterem Diagnostikbedarf könnten in das im Aufbau befindliche Modellvorhaben nach § 64e SGB V zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung eingeschlossen werden. TRANSLATE-NAMSE würde demzufolge eine beispielhafte Vorstufe für dieses Modellvorhaben nach § 64e SGB V darstellen.</i></p> <p><i>Der GKV-Spitzenverband beobachtet das Versorgungsgeschehen für die betroffenen Menschen mit SE mit großer Aufmerksamkeit. Weiterentwicklungsbedarfe sowohl im ambulanten und stationären Sektor als auch bei der sektorenübergreifenden Versorgung werden fortlaufend analysiert und bearbeitet.“</i></p>