

Selten – und dennoch im Blick

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat sich zum Ziel gesetzt, die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Dazu entwickelt er Konzepte für die ambulante Betreuung, liefert Qualitätsvorgaben für Kliniken und bewertet den Nutzen von neuen Arzneimitteln. *Von Josef Hecken*

Die Gesellschaft wird immer wieder neu gefordert, wenn es darum geht, nützliche neue Therapien durch die Solidargemeinschaft der gesetzlichen Krankenversicherung zu finanzieren und qualitätsgesichert anzubieten. Das ist nicht nur bei kleinen Patientengruppen der Fall – aber hier in besonderer Weise. An dieser Stelle kommt dem Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA), als oberstem Beschlussgremium der gemeinsamen Selbstverwaltung, eine besondere Rolle zu, um eine gute Versorgung auch für jene Betroffene sicherzustellen, die sich selbst im politischen Diskurs oft kein Gehör verschaffen können. Berührungspunkte mit seltenen Erkrankungen gibt es für den G-BA viele – unter anderem bei der Konzeptentwicklung für die ambulante Betreuung von komplexen, schwer therapierbaren Erkrankungen durch spezialisierte Fachärzte. Daneben sind Qualitätsvorgaben für spezialisierte Krankenhäuser sowie die Nutzenbewertung von neuen Arzneimitteln wichtige Eckpfeiler.

Regeldefinition für eine ambulante spezialfachärztliche Versorgung

Seltene Erkrankungen sind prädestiniert für die ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV). Erstens sind sie oft komplex und nur schwer zu therapieren. Zweitens können bestimmte Leistungen notwendig sein, die bislang nur für die stationäre Versorgung etabliert sind. Und drittens fordern sie den Sachverstand von spezialisierten Ärzten verschiedener Fachrichtungen und deren Bereitschaft, im Team koordiniert über die Grenzen der Versorgungssektoren Krankenhaus und Vertragsarztpraxis hinaus zusammenzuarbeiten. Genau das organisiert der G-BA seit 2012 mit seiner ASV-Richtlinie. Diese legt neben generellen Anforderungen auch Details zur Qualifikation des ASV-Teams oder zum diagnostischen und therapeutischen Leistungsumfang fest. In den vergangenen Jahren hat der G-BA zum Beispiel für



Seltene Krankheiten unterschieden sich in vielerlei Hinsicht von den Volkskrankheiten, auch bei der Finanzierung der Versorgung.

FOTOREBECCA/ADOBESTOCK

Sarkoidose, Hämophilie, seltene Lebererkrankungen, Morbus Wilson und Mukoviszidose ASV-Anforderungen definiert. Dieses Versorgungsangebot wird kontinuierlich erweitert.

Krankenhäuser der Spitzenmedizin bekommen finanzielle Hilfen

Patienten mit seltenen Erkrankungen kennen das Phänomen nur zu gut: Trotz zahlreicher Untersuchungen durch Ärzte gelingt eine diagnostische Einordnung nicht. Die physischen – oft verbunden mit psychischen – Leiden der Menschen bleiben und verschlimmern sich gegebenenfalls. Hilfe versprechen hochspezialisierte stationäre Zentren. Gemeint sind damit Krankenhäuser der Spitzenmedizin, die besondere und über die Patientenversorgung hinausgehende Aufgaben wahrnehmen. Das reicht von der Koordinierung von Fallbesprechungen über Fachexpertise bis hin zu einer außergewöhnlichen technischen Ausstattung. In den sogenannten Zentrums-Regelungen

führt der G-BA fachbereichsbezogen die besonderen Aufgaben und die damit verbundenen Qualitätsanforderungen auf – zum Beispiel Art und Anzahl von Fachabteilungen, Mindestfallzahlen, regelmäßige Qualitätszirkel oder die Mitarbeit an der Weiterentwicklung medizinischer Leitlinien. Bei seinen besonderen Aufgaben und Qualitätsanforderungen für Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) orientierte sich der G-BA an Vorgaben des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE). Weil bei seltenen Leiden die Diagnose oft unklar ist, muss ein ZSE ein breites Spektrum dieser Erkrankungen behandeln können. Eine vernetzte Struktur sowie ein interdisziplinäres und multiprofessionelles Team stellen sicher, dass für Patienten mit initial unklaren Befunden eine umfassende Diagnostik- und Therapieinfrastruktur vorgehalten wird. Weiterhin stehen Lotsen zur Verfügung, die Betroffene dabei unterstützen, geeignete Anlaufstellen im ZSE oder einem Krankenhaus

des Netzwerks zu finden. Um die Sichtbarkeit der ZSE zu verbessern, sind diese zudem verpflichtet, sich im Versorgungsatlas für Seltene Erkrankungen zu registrieren. Unter welchen Bedingungen solche Kliniken seit 2020 finanzielle Zuschläge zusätzlich zur Vergütung über die Fallpauschalen erhalten können, legt der G-BA fest. Die Höhe des Zuschlags selbst wird zwischen dem Krankenhaus und den Krankenkassen in den Regionen vereinbart. **Daten aus der Versorgung ergänzen Wissen bei neuen Arzneimitteln** Bei der Bewertung des Zusatznutzens von neuen Arzneimitteln, einer Kernaufgabe des G-BA, sind Medikamente gegen seltene Leiden eine große Herausforderung. Bei diesen Orphan Drugs gibt es naturgemäß nur kleine Gruppen von Patienten, an denen untersucht werden kann, wie sicher und zuverlässig neue Arzneimittel sind. Da oft Alternativen

fehlen und der Nutzen entsprechend groß sein kann, werden Orphan Drugs zunehmend über einen verkürzten Sonderweg zugelassen. Abgesichertes Wissen über den genauen Nutzen und mögliche Nebenwirkungen sind bei Markteintritt dann relativ gering. Hier kommt künftig die anwendungsbegleitende Datenerhebung ins Spiel. Zeigen die Zulassungsstudien für neue Arzneimittel zu große Erkenntnislücken auf, kann der G-BA vom Hersteller verlangen, diese Leerstellen mit Daten aus der laufenden Anwendung zu schließen. Zugleich kann der G-BA die Anwendung der Therapie mit neuen Medikamenten an Behandlungseinrichtungen und Leistungserbringer binden, die an der Datenerhebung mitwirken. Dass es eine anwendungsbegleitende Datenerhebung geben soll, hat der G-BA für Zolgensma®, einer kürzlich zugelassenen Gentherapie gegen spinale Muskelatrophie bei Kindern, erstmals beschlossen. Für diese Orphan Drug lagen zum Zeitpunkt der Zulassung noch

keine vollständigen klinischen Daten vor, um den langfristigen Zusatznutzen zu beurteilen. Laut Hersteller soll das Arzneimittel bei bestimmten Formen der Erkrankung eine Kopie des fehlenden Gens liefern und das Fortschreiten der Muskelschwäche aufhalten. Auch die Verknüpfung der Anwendung von Zolgensma® mit hohen Qualitätsstandards hat der G-BA hier vollzogen. Das stellt sicher, dass die jungen Patienten optimal behandelt werden. Gleichzeitig werden weitere Erkenntnisse aus Versorgungsdaten gewonnen, um den therapeutischen Stand des Medikaments im Vergleich zu Alternativen besser beurteilen zu können. Gerade bei einem solchen Arzneimittel kann die anwendungsbegleitende Datenerhebung wichtige Erkenntnisse liefern.

Entscheidungen unabhängig von Interessengruppen treffen

Nicht zuletzt durch die Coronapandemie steigen die Ausgaben des Gesundheitswesens wieder deutlich an. Ein beachtlicher Teil davon wird für die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen eingesetzt. Denn die sozialen Absicherungssysteme dienen genau diesem Zweck – Menschen im Krankheitsfall versorgen zu können. Der G-BA trägt seinen Teil dazu bei: Zum einen, indem er Versorgungsangebote wie die ASV und ZSE konzipiert, zum anderen, indem er Arzneimittel und Behandlungsmethoden bewertet und damit den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung gestaltet. Seine Maßstäbe sind dabei das Qualitäts- und Wirtschaftlichkeitsgebot im Sozialgesetzbuch V sowie die Standards der evidenzbasierten Medizin. Auf dieser Grundlage trifft er seine Entscheidungen – unabhängig von der Größe und Lautstärke von Interessengruppen. So werden auch die Bedürfnisse der Patienten mit seltenen Erkrankungen, die eben keine große Lobby haben, berücksichtigt.

Professor Dr. Josef Hecken ist unparteiischer Vorsitzender des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) in Berlin.



Die Vorteile digitaler Anwendungen sind heute von der Forschung bis zur Patientenversorgung spürbar.

FOTO PAULISTA/ADOBESTOCK

Digitalisierung hilft Patienten unmittelbar

Bei einer seltenen Krankheit ist der Weg zum Experten oft weit – außer man überbrückt ihn via Computer. Nicht erst seit Corona sind Lösungen in Zentren für Seltene Erkrankungen darum stärker etabliert als in anderen Bereichen der Medizin. 2020 hat die Digitalisierung beschleunigt – und offenbart die Chancen.

VON HELGE HEBESTREIT

Seit Ausbruch der Covid-19-Pandemie haben Videokonferenzen erstmals einen festen Platz im Leben vieler. Für manche Menschen mit seltenen Erkrankungen sind sie schon recht lange ein gängiger Weg zur Kommunikation. Die Entfernungen zwischen den Betroffenen, den Hausärzten, die solche Patienten betreuen, und den Expertenzentren sind oft groß. Darum bieten viele Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) schon seit einer Weile

telemedizinische Sprechstunden an. Um so weit zu kommen, mussten nicht nur die technischen Voraussetzungen geschaffen werden. Auch alle Datenschutzfragen waren zu klären. Mit Beginn der Corona-Pandemie erwies sich diese Vorarbeit als Vorteil: Das bestehende Angebot ließ sich rasch ausweiten und ermöglicht im Lockdown eine individualisierte Betreuung mit Terminen im ZSE oder einer telemedizinischen Vorstellung – je nach Bedarf. Die Versorgung gelingt dabei nicht nur dank der Möglichkeiten des Austauschs mit Videoübertragung. Auch der Einsatz von kleinen, aber präzisen Messsystemen wichtiger Körperfunktionen für zu Hause ist ein Faktor. Beispielsweise ermöglichen Lungenfunktionsmessgeräte, eine seltene Lungenerkrankung zu überwachen. Die Vorteile sind offensichtlich, darum wird die digital gestützte Form der heimatnahen Betreuung auch nach der Pandemie eine große Bedeutung behalten und fortbestehen.

Gesundheitskompetenz der Patienten fördern

Ein weiterer positiver Effekt der Digitalisierung ist die Etablierung virtueller Fortbildungen und Kongresse für Menschen mit einer seltenen Erkrankung, aber auch für Ärzte, Wissenschaftler und andere Berufsgruppen im Gesundheitswesen. Menschen, die aus ganz unterschiedlichen Gründen eine Präsenzveranstaltung nicht besuchen

könnten, haben nun die Chance, teilzunehmen. Gerade für Patienten mit seltenen Krankheiten ist das wichtig, etwa weil sie besonders anfällig für Infektionen sind oder abhängig von einer Therapie – wie einer Dialyse oder einer Sauerstoffversorgung – die sich nur mit hohem Aufwand fern des Wohnorts fortsetzen lässt. Zwar kommt bei virtuellen Treffen der direkte Austausch oft etwas zu kurz, dennoch wird niemand mehr auf diesen Zugang zu neuesten Informationen verzichten wollen. Sie fördern die Gesundheitskompetenz, die Health Literacy, die Menschen umso mehr brauchen, je weniger alltäglich ein medizinisches Problem ist.

Digitale Plattformen beschleunigen Versorgung

Die Komplexität seltener Erkrankungen erfordert oft eine Zusammenarbeit von Experten verschiedener Fachdisziplinen, sei es, um eine sichere Diagnose zu stellen oder um die Behandlung festzulegen, die am meisten Erfolg verspricht. Diese Experten arbeiten selten alle am selben Ort. Mit Hilfe digitaler Lösungen können die Spezialisten zu virtuellen Fallkonferenzen zusammenkommen und haben dabei alle verfügbaren Informationen zu einem Betroffenen parat, etwa Bild- und Filmdokumentation. Das ermöglicht einen abgestimmten und fundierten Rat. Für die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) steht bereits eine Software zur Verfügung – CPMS genannt –, die eine

konsiliarische Beratung anhand von pseudonymisierten Unterlagen ermöglicht. Ein entsprechendes System ist auch für die deutschen Referenznetzwerke in Vorbereitung und wird den Austausch relevanter Informationen voranbringen. Die Herausforderungen beginnen bei seltenen Krankheiten häufig schon ganz vorne

Für die Europäischen Referenznetzwerke steht schon eine Software zur Verfügung

in den Versorgungsabläufen: Haben Menschen ein komplexes Krankheitsbild, aber keine klare Diagnose und zunächst nur den Verdacht auf eine seltene Erkrankung, kann die Abklärung holprig sein: Große Entfernung zwischen dem Wohnort eines Betroffenen und einem ZSE bremst die Diagnostik. Auch sind in Zentren nicht immer alle nötigen medizinischen Unterlagen vollständig beieinander, und selbst ein interdisziplinäres

Team stößt an die Grenzen seiner Expertise, wenn es um hochspezielle Fragen geht. Der „Bayerische Arbeitskreis für Seltene Erkrankungen“ (BASE) richtet daher momentan eine IT-Plattform ein, das BASE-Netz. Es soll die Kommunikation zwischen Betroffenen, betreuenden Ärzten vor Ort und den ZSE strukturieren und beschleunigen. Experten sollen darüber rasch und einfach auf medizinische Unterlagen zugreifen können, und klinische Studien zu seltenen Erkrankungen sollen koordiniert unterstützt werden. Nicht zuletzt bietet das System die Möglichkeit, die Expertise der bayerischen ZSE in Form von Konsilanfragen und Fallkonferenzen für die Diagnosestellung zu bündeln oder auch – mit Einverständnis eines Betroffenen – die Unterlagen komplett an ein anderes beteiligtes Zentrum zur Weiterbetreuung zu übergeben. Finanziell unterstützt wird das Projekt aus dem Masterplan BAYERN DIGITAL II durch das Bayerische Staatsministerium für Wissenschaft und Kunst: Da die Plattform für die Patientenversorgung und für Forschungszwecke entwickelt wird, ist der Datenschutz eine besonders wichtige Anforderung.

Ziel: eine übergreifende Vernetzung bei Diagnose und Therapie

Ein noch weit größeres digitales Netzwerk – die Collaboration on Rare Diseases (CORD_MI) mit Förderung des Bundesministeriums

für Bildung und Forschung – verbindet deutschlandweit Uniklinika und IT-Experten in der Medizininformatik-Initiative. Ziel ist es, Daten aus den Krankenhausinformationssystemen zugänglich zu machen, die Versorgung und Forschung bei den seltenen Krankheiten voranzutreiben. Konkret entwickelt die Gruppe, an der alle vier Konsortien der Medizininformatik-Initiative beteiligt sind, Konzepte in drei Bereichen: Menschen mit speziellen seltenen Erkrankungen sollen sicher erkannt werden, der Betreuungsbedarf soll erfasst werden, und es soll sich zeigen, wie medikamentöse Behandlungen den Krankheitsverlauf verändern. Die dargestellten Beispiele belegen, wie Menschen mit seltenen Erkrankungen inzwischen von der Digitalisierung profitieren. Der Sektor leistet dabei auch Pionierarbeit für die Versorgungsqualität im Gesundheitswesen insgesamt: Weil die Anforderungen an Technik und Datenschutz bei seltenen Erkrankungen besonders komplex sind, lassen sich die Lösungen umso leichter auf andere Bereiche der Medizin übertragen. *Professor Dr. Helge Hebestreit ist Direktor des Zentrums für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern in Würzburg, Leiter des vom Innovationsfonds geförderten Projekts ZSE-DUO und Sprecher der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen (AG-ZSE).*