



NAP.se – Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen



Ass. Prof. Priv. Doz. Dr. Till Voigtländer ist medizinischer Leiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) sowie Leiter von Orphanet Österreich.



Mag. Joy Ladurner ist strategische Leiterin der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE).

Einleitung

Von seltenen Erkrankungen Betroffene sind mit vielfältigen Herausforderungen konfrontiert.¹ Die von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) erstellte Publikation „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) schildert die Situation und individuelle Sichtweise der Betroffenen sowie der beruflich mit der Thematik befassten Personen und Institutionen und macht Defizite in der Versorgung deutlich.

Auf Basis europäischer Erfordernisse und nationaler Arbeiten zum Thema erstellte die NKSE im Auftrag des BMG zusammen mit zwei beratenden Gremien einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se). Dieser verfolgt das übergeordnete Ziel, die Lebenssituation aller von seltenen Erkrankungen betroffenen Personen, unabhängig von Alter, Geschlecht und Grad einer Behinderung, unter Einbeziehung ihrer Familien und ihres erweiterten beruflichen und sozialen Umfelds nachhaltig zu verbessern.

Diese Publikation erläutert die Ausgangslage, den Entstehungsprozess sowie die zentralen Inhalte des NAP.se. Darüber hinaus geht sie schwerpunkt-

mäßig auf das österreichische Konzept zur Bündelung von Expertise zu seltenen Erkrankungen ein, das darauf abzielt, die Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen durch eine auf Bundesebene abgestimmte Strategie zu optimieren.

Definition von seltenen Erkrankungen – das Prinzip Seltenheit

Seltene Erkrankungen (SE) werden über die Häufigkeit ihres Auftretens in der Gesamtbevölkerung (**Prävalenz**) definiert. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn sie bei nicht mehr als fünf Personen pro 10.000 Einwohner auftritt.

Für die **österreichische Bevölkerungszahl** bedeutet dies, dass bis zu 4.200 Personen von einer bestimmten Erkrankung betroffen sein können, damit diese als „selten“ eingestuft wird. Typischerweise erkranken allerdings deutlich weniger Menschen, manchmal sogar nur einzelne, an einer seltenen Krankheit.

Der Seltenheit einzelner Krankheiten steht ein weites **Spektrum an unterschiedlichen Krankheitsbildern** gegenüber. In „Orphanet“, der weltweit anerkannten Referenzdatenbank für SE, waren mit Stichtag 4. Dezember 2014 5.833 ver-

¹ Dieser Artikel wurde auf Basis des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen erstellt.

schiedene seltene Krankheitsbilder erfasst. Schätzungen der Europäischen Kommission gehen davon aus, dass es in Europa bis zu 8.000 unterschiedliche seltene Krankheiten gibt.

Seltene Erkrankungen werden einerseits epidemiologisch über ihre geringe Prävalenz, andererseits klinisch als chronische, mit einem schweren Verlauf einhergehende, komplexe (d. h. mehrere Organsysteme betreffende), lebensbedrohende und/oder dauerhafte Invalidität nach sich ziehende Krankheitsbilder definiert. Das bedeutet, dass der Begriff „seltene Erkrankungen“ eine große Bandbreite an möglichen Ausprägungsgraden umfasst. Aber nicht nur individuelle Ausprägung und Komplexität der einzelnen Krankheitsbilder stellen Betroffene, Angehörige, Ärzte sowie Angehörige weiterer nichtärztlicher Gesundheitsberufe vor große Herausforderungen; es ist das Prinzip Seltenheit, das viele Probleme verursacht.

Problemlagen in Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen

Die im Prinzip der Seltenheit begründeten Problemlagen identifizierte eine **empirische Erhebung zur Situation von Betroffenen**, die das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) beauftragte (Voigtländer et al. 2012):

- Bewusstsein hinsichtlich bzw. Wissen über seltene Erkrankungen fehlen vielfach in der Medizin und in nichtärztlichen Gesundheitsberufen, im Gesundheitsversorgungssystem und in der Allgemeinbevölkerung.
- Expertise und spezialisierte Einrichtungen sind nicht bekannt und/oder nicht sichtbar.
- Es bestehen Mängel in der Koordination der medizinisch-klinischen Versorgung (erschwerter Zugang zu diagnostischen und betreuenden Einrichtungen), Defizite im Schnittstellenmanagement und in der Kooperation zwischen niedergelassenem und stationärem Bereich.
- Die derzeitigen Möglichkeiten der Dokumentation im Gesundheitssystem erlauben nur eine unzureichende Abbildung von seltenen Erkrankungen. Mangels zentraler Erfassungsmöglichkeit fehlen gesicherte epidemiologische Daten zur Häufigkeit von seltenen Erkrankungen in Österreich. Es gibt Defizite im Aufbau, in der Unterstützung sowie langfristigen Sicherung zentraler und zuverlässiger Informationsquellen zu seltenen Erkrankungen.
- Häufig fehlen Definition und Sicherung der Versorgungsqualität in den Bereichen Diagnostik, klinische Betreuung, Therapie, Rehabilitation und Pflege.
- Für die Behandlung einzelner seltener Erkrankungen stehen speziell entwickelte Therapeuti-

ka, sogenannte Orphan Medicinal Products (OMP) zur Verfügung, diese sind jedoch aufgrund der hohen Entwicklungskosten für ein sehr kleines Patientenkollektiv teilweise extrem teuer.

- In Hinblick auf Forschung und Entwicklung sowie in den Bereichen Diagnostik, Therapie und Screening von seltenen Erkrankungen bestehen Defizite (z. B. dauert es lange bis Patienten eine gesicherte Diagnose erhalten).
- Die Leistungen der Selbsthilfe sind nicht (ausreichend) bekannt, die Expertisen der Betroffenen und deren Angehöriger werden nicht hinreichend geschätzt und/oder genutzt.

Ziele des NAP.se und Entstehungsprozess

Der NAP.se in Österreich verfolgt das übergeordnete Ziel, die Lebenssituation aller von seltenen Erkrankungen betroffenen Patienten, unabhängig von Alter, Geschlecht, Grad einer Behinderung und sozioökonomischen Voraussetzungen, unter Einbeziehung ihrer Familien und ihres erweiterten beruflichen und sozialen Umfelds zu verbessern. Er wurde im Auftrag des BMG von der NKSE (Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen) in Zusammenarbeit mit zwei beratenden Gremien – Expertengruppe für seltene Erkrankungen (seit 2014 Beirat für seltene Erkrankungen) und Strategische Plattform für seltene Erkrankungen – erstellt.

Ausgangspunkte für die Erstellung bildeten: europäische Erfordernisse (z. B. Empfehlungen, Richtlinien), die nationale Bedarfserhebung „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012), der strukturierte Austausch mit nationalen Experten sowie aktuelle nationale Anknüpfungspunkte wie die Rahmen-Gesundheitsziele, die Gesundheitsreform oder die Kinder- und Jugendgesundheitsstrategie.

Aufbau, Inhalte und Schwerpunkte

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

- » HF 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem
- » HF 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen
- » HF 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen
- » HF 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene
- » HF 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen



Margit Gombocz, BA ist Mitarbeiterin der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE).



Dr. Ursula Unterberger ist Ärztin und Mitarbeiterin der Gesundheit Österreich G.m.b.H. sowie Mitarbeiterin der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) und ist auch für Orphanet Österreich tätig.

- » HF 6: Verbesserung des Wissens über seltene Erkrankungen und des Bewusstseins hinsichtlich dieser Erkrankungen
- » HF 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen
- » HF 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG
- » HF 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe

Der NAP.se kombiniert **Plan und Strategie**. Für jedes Handlungsfeld wurden auf Basis der identifizierten Ausgangslage und Problemanalyse Ziele und daraus abgeleitete Maßnahmen definiert. Nachfolgend werden einige der Ziele beispielhaft erläutert.

Seltene Erkrankungen sollen sichtbarer gemacht werden. Es muss in Erfahrung gebracht werden, um welche Patientengruppen und Krankheiten es geht. Um Patienten zu erfassen, sieht der NAP.se die Etablierung eines umfassenden epidemiologischen Erfassungssystems für Patienten mit seltenen Erkrankungen in Österreich vor. Diese Entwicklung soll mit aktuellen und europäischen Aktivitäten abgestimmt werden und eine Interoperabilität mit bestehenden Systemen berücksichtigen. Um die für Personen mit seltenen Erkrankungen erbrachten medizinischen Leistungen und damit verbundene Aufwendungen erfassen zu können, definiert der NAP.se die Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für seltene Erkrankungen als Ziel.

In Hinblick auf die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen liegt der Fokus des NAP.se auf der **besseren Abstimmung der medizinisch-klinischen Versorgung durch die Designation spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen (Expertisezentren) und deren nachfolgende Vernetzung** innerhalb Österreichs sowie deren Eingliederung in europäische Referenznetzwerke (European Reference Networks, ERN). Das Ziel des NAP.se ist es dabei nicht, neue Strukturen zu schaffen, sondern Expertise von bereits existierenden Einrichtungen – die aber bestimmten Qualitäts- und Leistungskriterien entsprechen müssen – mittels einer überregionalen Versorgungsplanung zu bündeln. Eine intensivierete Zusammenarbeit soll dazu beitragen, die vorhandene hochspezialisierte Expertise zu konzentrieren und Ressourcen gemeinsam so effizient wie möglich zu nutzen. Dies soll zu einer Verbesserung der Diagnostik, der Therapie und der medizinisch-klinischen Versorgung von seltenen Erkrankungen führen. Darüber hinaus sieht der NAP.se den Ausbau eines kontinuierlichen Zugangs zu einer adäquaten medikamentösen Versorgung vor.

Patienten sollen rascher zu einer gesicherten

Diagnose kommen. Der NAP.se fordert neben der medizinischen Versorgung die Einführung österreichweit einheitlicher Standards und das Bündeln der Expertise.

Um dem **mangelnden Bewusstsein hinsichtlich seltener Erkrankungen und/oder dem mangelnden Wissen über seltene Erkrankungen sowie dem Defizit an objektiven und zuverlässigen Informationen zu seltenen Erkrankungen** entgegenzuwirken, definiert der NAP.se spezielle Maßnahmen, u. a. im Bereich der Primärversorgung, da insbesondere hier den beteiligten Ärzten als „erster Kontakt im Gesundheitssystem“ eine besondere Rolle zukommt. Patientensicherheit und Gesundheitskompetenz sollen durch objektive, qualitätsgesicherte und zielgruppenspezifische Informationen gestärkt und dadurch indirekt auch der Zugang zum „Best Point of Service“ gefördert werden.

Die **Selbsthilfe** leistet einen sehr großen Beitrag zur Versorgung von Personen mit seltenen Erkrankungen. Der NAP.se zielt daher speziell darauf ab, die Leistungen der Selbsthilfe sichtbar zu machen und Expertise und Erfahrungswerte von Patienten und deren Angehörigen zu hören, wertzuschätzen und bei nationalen Aktivitäten und Entwicklungen zu nützen. Am Erstellungsprozess des NAP.se waren Vertreter der Selbsthilfe maßgeblich beteiligt.

Umsetzung und Monitoring

Der Umsetzungsprozess des NAP.se sowie dessen Erfolg werden durch ein entsprechendes Monitoring überprüft, wobei für die einzelnen Handlungsfelder noch spezifische Erfolgsindikatoren – unter anderem in Abstimmung mit europäischen Entwicklungen und Vorgehensweisen – festzulegen sind. Vielfalt und Komplexität der Maßnahmen erfordern die Definition von Indikatoren im aktiven Umsetzungsprozess zur jeweiligen Maßnahme. So ist sichergestellt, dass aktuellen Entwicklungen und eventuell notwendigen Anpassungen Rechnung getragen werden kann.

Schwerpunkt „Nationale Konzepte zur Bündelung der Expertise zu seltenen Erkrankungen“

Europäische und nationale Rahmenbedingungen

Die Einrichtung spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen in den einzelnen europäischen Mitgliedstaaten und deren nachfolgende Vernetzung auf europäischer Ebene stellt seit mehr als einem Jahrzehnt eines der zentralen Anliegen der Europäischen Union dar. Grundsatzdokumente zu diesem Thema sind: die Mitteilung der Kommission von 2008, die Empfehlung des Rates von 2009 und

Der Nationale Aktionsplan kombiniert Plan und Strategie. Er soll die Lebenssituation von Personen mit seltenen Erkrankungen verbessern.

die Richtlinie des Europäischen Parlaments und des Rates von 2011 sowie die Empfehlung des Sachverständigenausschusses der Europäischen Union für seltene Krankheiten (EUCERD) zu möglichen Qualitätskriterien für spezialisierte Zentren für SE (EUCERD 2011).

Auch auf nationaler Ebene erlangte in den vergangenen Jahren die Diskussion um eine Designation spezialisierter Zentren für in Gruppen zusammengefasste seltene Erkrankungen einen hohen Stellenwert. Die mögliche Bedeutung spezialisierter Zentren wurde im Bericht „Seltene Erkrankungen in Österreich“ (Voigtländer et al. 2012) erhoben. In Zusammenhang mit der Designation spezialisierter Zentren werden identifizierte Problemlagen im Bereich der Versorgung ausführlich beschrieben.

Designation spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen: Vorarbeiten im Rahmen der Erstellung des NAP.se

Als Vorbereitung auf die geplante Designation von spezialisierten Zentren für Gruppen von seltenen Erkrankungen in Österreich wurden erste grundlegende Arbeiten bereits im Zuge der Ausarbeitung des NAP.se in Angriff genommen. Hierzu zählen die Ausarbeitung (1) eines Stufenkonzepts für spezialisierte Zentren, (2) allgemeiner Leistungs- und Qualitätskriterien für die verschiedenen spezialisierten Zentren und (3) einer medizinisch sinnvollen Gruppierung von seltenen Erkrankungen.

Stufenkonzept für spezialisierte Zentren: Spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen sollen die Kompetenzen rund um eine definierte Gruppe von seltenen Erkrankungen bündeln und als zentrale Anlaufstelle für Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärzte fungieren. Darüber hinaus sollen die Zentren relevante Forschungsarbeiten im nationalen und internationalen Kontext durchführen. Aufgrund der österreichischen Bevölkerungsstruktur sieht das für den NAP.se entwickelte Konzept ein differenziertes Dreistufenmodell (drei Zentrumstypen) vor. Die einzelnen Zentrumstypen sowie deren Funktion und Einbindung in die österreichische Versorgungslandschaft werden in den folgenden Abschnitten beschrieben, detaillierte Ausführungen finden sich im NAP.se.

Leistungs- und Qualitätskriterien: Ausgehend von den Empfehlungen des EUCERD (EUCERD 2011) und dem im Kontext der Patientenmobilitätsrichtlinie entwickelten Konzepts zu Leistungskriterien für jene Gesundheitsdienstleister (d. h. spezialisierte Zentren), die an europäischen Referenznetzwerken (European Reference Networks, ERN) teilnehmen wollen, wurden spezifische, an die österreichische Situation angepasste Leistungs-



© Sebastian Tomus - Fotolia.com

und Qualitätskriterien für Expertisezentren (differenziert nach Zentrumstyp) ausgearbeitet, die eine wesentliche Basis für das in Österreich geplante Designationsverfahren für Zentren für seltene Erkrankungen bilden. Vollständige Kriterienlisten einschließlich begleitender Erläuterungen finden sich im Anhang zum NAP.se.

Gruppierung von seltenen Erkrankungen in Österreich: Um spezialisierte Zentren für Gruppen von seltenen Erkrankungen designieren zu können, bedarf es neben definierter Leistungs- und Qualitätskriterien auch einer Festlegung von Krankheitsgruppen, die im jeweiligen Zentrum behandelt werden sollen. Als Vorarbeiten wurden im Jahr 2013 seitens der NKSE aus Quellmaterialien der internationalen Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen Orphanet u. a. eine Gesamtliste aller in Orphanet erfassten seltenen Erkrankungen sowie spezifische Listen für die verschiedenen Organ- und/oder Querschnittsfächer erstellt. Diese Arbeiten wurden im Jahr 2014 in Kooperation mit den medizinischen Fachgesellschaften fortgesetzt.

Stufenkonzept für spezialisierte Zentren für (Gruppen von) seltene(n) Erkrankungen – Zielsetzungen

Das österreichische Stufenmodell für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen (Expertisezentren) baut wesentlich auf den europäischen Grundkonzepten für sogenannte „Expertisezentren“ (Centres of Expertise) auf. Dieses sieht vor, dass ein Expertisezentrum die Kompetenzen rund um eine definierte seltene Erkrankung oder eine Gruppe von seltenen Erkrankungen bündelt und als zentrale Anlaufstelle für Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärzte fungieren soll. Darüber hinaus soll es Forschungs-

Expertisezentren für seltene Erkrankungen sollen Expertise bündeln, vernetzen und sichtbar machen.



© Marco2811 - Fotolia.com

arbeiten im nationalen und internationalen Kontext durchführen.

Auf Basis dieser Konzepte wurden in Zusammenarbeit mit der damaligen Expertengruppe (EG) für seltene Erkrankungen und der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen Merkmale und Rahmenbedingungen für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen in Österreich definiert:

Medizinische Ebene

- Spezialisierte Zentren sind hochspezialisierte Anlaufstellen für die Primärdiagnostik, die Ersteinstellung potenzieller Therapien, regelmäßige (z. B. jährliche) Kontrolluntersuchungen und alle akuten Notfallsituationen (soweit dies für die jeweiligen Erkrankungen erforderlich ist).
- Spezialisierte Zentren sind kein Ersatz für die wohnortnahe Grundversorgung im niedergelassenen Bereich, d. h. die ambulante Versorgung durch Hausärzte, Fachärzte oder selbstständige Ambulatorien, und auch kein Ersatz für allgemeine Versorgungsleistungen im stationären Bereich in Standard-, Schwerpunkt- und Zentralversorgungskrankenanstalten, wenn diese keine spezialisierten Zentren vorhalten.
- Die Einrichtung spezialisierter Zentren dient der Konzentration und nachhaltigen Sicherung sowie dem weiteren Ausbau vorhandener Expertise zu seltenen Erkrankungen.

Standort- und Planungsebene

- Aufgrund der österreichischen Bevölkerungsgröße und der damit einhergehend zumeist begrenzten Zahl an Betroffenen, die an einer bestimmten seltenen Erkrankung leiden, sind spezialisierte Zentren als hochspezialisierte Einrichtungen zu definieren, die sich der Behandlung zumindest einer zusammengehörenden Gruppe von seltenen Erkrankungen widmen. Es

soll daher kein eigenes Zentrum für eine einzelne Erkrankung eingerichtet werden. Des Weiteren soll es auch kein eigenes spezialisiertes Zentrum für eine Gruppe von seltenen Erkrankungen geben, wenn die Gesamtzahl an Patienten, die an den in der jeweiligen Gruppe zusammengefassten Erkrankungen leiden, zu klein oder die notwendige Spezialexpertise in Österreich zum gegebenen Zeitpunkt nicht vorhanden ist.

- Aus den vorgenannten Überlegungen ist von einer überschaubaren Anzahl an designierten spezialisierten Zentren in Österreich auszugehen.
- Auf der anderen Seite besitzt Österreich eine große Zahl an anerkannten Experten im Bereich seltene Erkrankungen. Viele dieser Experten arbeiten als Einzelpersonen auf Basis eigener Initiative in ihrem Arbeitsumfeld, sind also die einzigen Spezialisten an ihrer Dienststelle für eine einzelne oder eine bestimmte Gruppe von seltenen Erkrankungen. Diese Expertise muss nachhaltig gesichert werden und soll daher in geeigneter Weise in einem mehrstufigen Zentrenkonzept abgebildet werden.
- Weiterhin soll ein Zentrenkonzept auch die Bedürfnisse von Patienten mit noch nicht diagnostizierten Erkrankungen bzw. von jenen Patienten berücksichtigen, für deren Erkrankungen aus den o. g. Gründen kein eigenes spezialisiertes Zentrum in Österreich existiert. Das Zentrenkonzept soll daher auch Lösungsstrategien bereitstellen, mit deren Hilfe möglichst alle Patienten mit einer seltenen Erkrankung eine Anlaufstelle in Österreich haben und – wenn erforderlich – Versorgungskontakte zu einer passenden spezialisierten Einrichtung im Ausland erhalten.
- Spezialisierte Zentren sollen auf Basis bestehender Strukturen eingerichtet werden. Der Aufbau zusätzlicher, völlig neuer Strukturen ist nicht vorgesehen.

Österreichisches Konzept zur Bündelung von Expertise zu (Gruppen von) SE

Auf Basis der vorgenannten Überlegungen wurde für Österreich im Zuge der Erstellung des NAP.se 2014–2018 ein differenziertes **Dreistufenmodell für spezialisierte Zentren** mit folgenden Zentrumstypen entwickelt:

- Expertisecluster (Typ-A-Zentrum)
- Expertisezentrum (Typ-B-Zentrum)
- Assoziiertes Zentrum (Typ-C-Zentrum)

Das **Expertisezentrum (Typ-B-Zentrum)** entspricht der ursprünglichen Vorstellung eines „Centre of Expertise“, entsprechend den vorgenannten europäischen Textdokumenten, und steht im Mittelpunkt des österreichischen Stufenmodells.

Der **Expertisecluster (Typ-A-Zentrum)** stellt ei-

Expertisezentren sind nicht zur Versorgung einer einzelnen seltenen Erkrankung gedacht, sondern als hochspezialisierte Einrichtung für eine medizinisch-differentialdiagnostisch zusammengehörende Gruppe von seltenen Erkrankungen.

ne Erweiterung des Einzelzentrum-Gedankens dar, wie er im klassischen Typ-B-Zentrum zur Anwendung kommt, und greift die Überlegung auf, dass auch jene Patienten eine Anlaufstelle in Österreich haben sollen, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind, für die kein eigenes auf diese Krankheit spezialisiertes Zentrum existiert.

Das **Assoziierte Zentrum (Typ-C-Zentrum)** bildet die zweite Ergänzungsstufe für das klassische Expertisezentrum (Typ-B-Zentrum) im österreichischen Stufenmodell spezialisierter Zentren und greift die Überlegung auf, dass Österreich über eine Reihe von einzelnen Experten verfügt, die sich im Rahmen ihrer ärztlichen Tätigkeit um Patienten mit ausgewählten SE kümmern und die diesen Erkrankungen oder der entsprechenden Gruppe von SE ihren medizinisch-wissenschaftlichen Interessenschwerpunkt widmen. Diese individuellen, hochspezialisierten Schwerpunktsetzungen sind zwar in bestehende klinische Einrichtungen und Strukturen integriert, hängen aber letztlich von der kontinuierlichen Initiative der betreffenden Einzelpersonen ab und können daher u. a. nicht jene Form von Nachhaltigkeit gewährleisten, die für die Einrichtung von Typ-B- und Typ-A-Zentren zwingend erforderlich ist.

Mit der Einrichtung von Typ-C-Zentren soll diese bestehende Individualexpertise abgebildet, erhalten, gestärkt und in geeigneter Form, zusammen mit den beiden anderen Zentrumstypen (Typ-B und Typ-A), in ein umfassendes Gesamtkonzept integriert werden, auch wenn die Assoziierten Zentren nur einen Teil jener Leistungs- und Qualitätskriterien erfüllen können, die für Typ-B- und Typ-A-Zentren verpflichtend sind. Auf diese Weise werden auch bereits jetzt bestehende und erprobte Anlaufstellen für jene Patienten mit einer seltenen Erkrankung erhalten, für deren Krankheitsbilder – zumindest vorerst – keine eigenen Typ-B-Zentren eingerichtet werden können.

Für jeden Zentrumstyp wurden im Zuge der Erstellung des NAP.se Kernmerkmale und ein Leistungsprofil ausgearbeitet; diese sind ausführlich im NAP.se dargestellt.

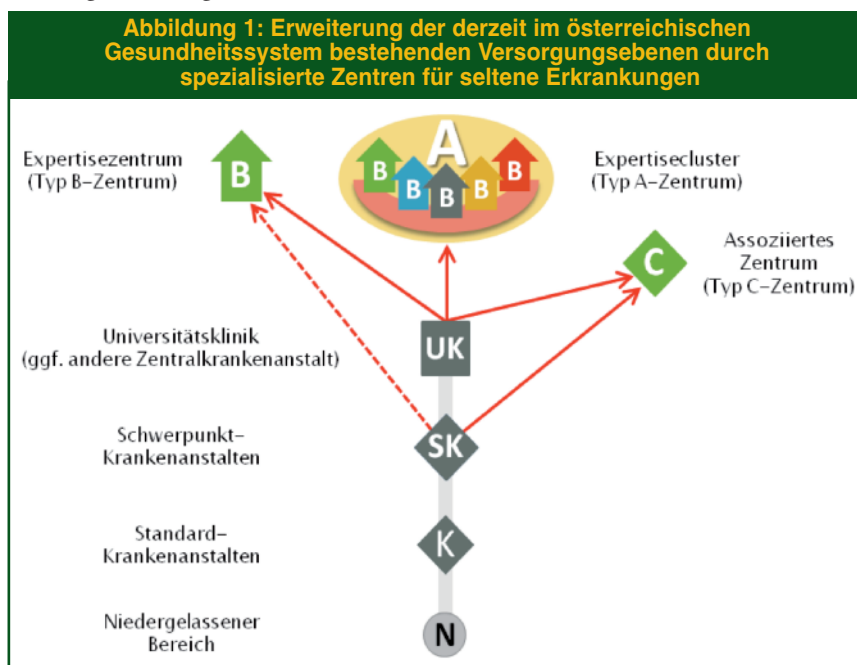
Einbindung der spezialisierten Zentren in die österreichische und europäische Versorgungslandschaft

Das Stufenmodell für spezialisierte Zentren für seltene Erkrankungen in Österreich kann nur dann sein volles Potenzial entfalten, wenn die verschiedenen Zentrumstypen (Typ A, Typ B und Typ C) nahtlos in die bestehende Versorgungslandschaft integriert werden können. Dieses Ziel soll durch zwei strategische Maßnahmen erreicht und langfristig sichergestellt werden:

- 1) Primäre Berücksichtigung bzw. Einbindung bereits bestehender Versorgungsstrukturen bei der Einrichtung spezialisierter Zentren für seltene Erkrankungen
- 2) Umsetzung einer umfassenden Vernetzung der spezialisierten Zentren auf nationaler wie europäischer Ebene

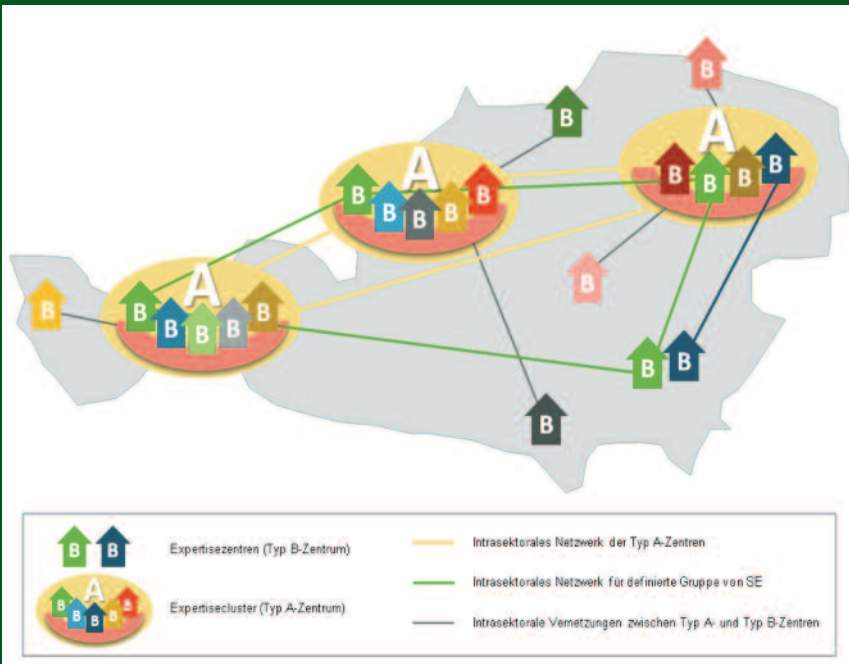
Einrichtung spezialisierter Zentren auf Basis bereits bestehender Versorgungsstrukturen:

Das österreichische Gesundheitssystem ist generell durch einen mehrstufigen Aufbau gekennzeichnet, der sicherstellen soll, dass alle Patienten zu einem gegebenen Zeitpunkt auf jener Versorgungsebene behandelt werden, die den jeweils aktuellen Anforderungen ihres Krankheitsbildes entspricht. Zu diesem Zweck bestehen zwischen den einzelnen, hierarchisch gestaffelten Versorgungsebenen entsprechende bidirektionale Verbindungen oder „Versorgungs-“ respektive „Patientenpfade“, über die Patienten zu der für sie erforderlichen Versorgungsebene gelangen. Dieses bewährte Stufenkonzept wird im NAP.se aufgegriffen und um ein speziell auf die Erfordernisse von seltenen Erkrankungen ausgerichtetes Stufenmodell mit Expertisezentren, Expertiseclustern und Assoziierten Zentren ergänzt, wobei diese spezialisierten Zentren aus bereits bestehenden Strukturen und Einrichtungen hervorgehen (siehe Abb.1).



Legende: Expertisezentren (Typ-B-Zentren) werden voraussichtlich in den meisten Fällen an Universitätskliniken (UK) angesiedelt sein (durchgehende Linie), in Einzelfällen auch an Schwerpunkt-Krankenanstalten (SK; gestrichelte Linie). Daraus ergibt sich auch die primäre Lokalisation von Expertiseclustern (Typ-A-Zentren) an den medizinischen Universitäten. Assoziierte Zentren (Typ-C-Zentren) werden vergleichsweise häufiger auch aus Schwerpunkt-Krankenanstalten hervorgehen. Insgesamt resultiert daraus eine Erweiterung der bestehenden Versorgungsebenen, bei der die bisherigen Patientenpfade bestehen bleiben, jedoch auf allen Ebenen um die Verbindung zu den Zentren ergänzt werden. Eine Überweisung eines Patienten an ein Zentrum ist sowohl vom niedergelassenen Bereich als auch von Standard-, Schwerpunkt- und Zentralkrankenanstalten (einschließlich Universitätskliniken) aus möglich.

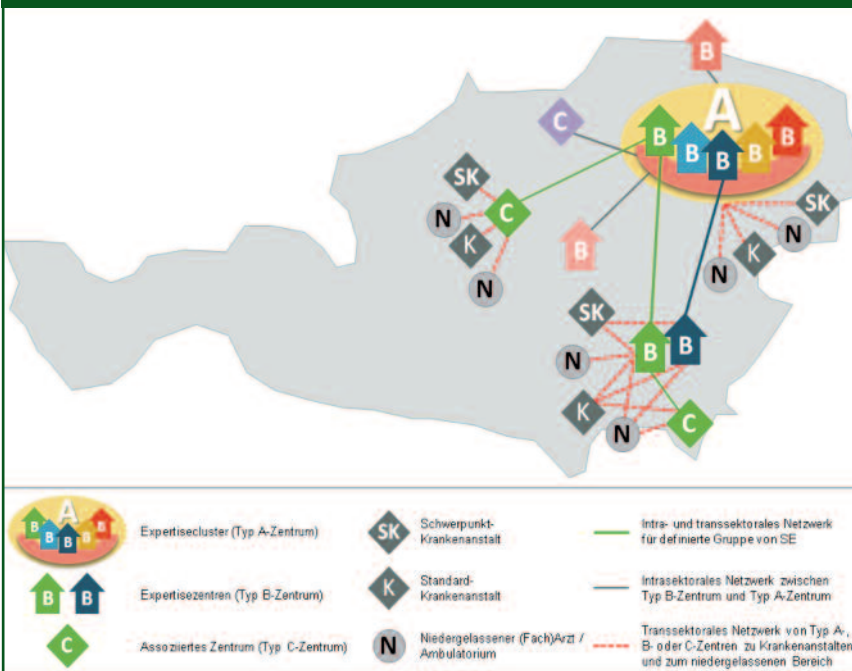
Abbildung 2: Schematische Darstellung der nationalen intrasektoralen Vernetzungsformen zwischen Typ-A- und Typ-B-Zentren



Quelle: NKSE

Legende: Verbindungen bestehen sowohl zwischen den Expertiseclustern (gelbe Linien) als auch zwischen allen Expertisezentren, die die gleiche SE oder Gruppe von SE versorgen (grüne Linien und blaue Linie). Einzelne Expertisezentren, die keinem Expertisecluster angehören, sind – falls für die jeweilige SE oder Gruppe von SE kein weiteres Zentrum vorhanden ist – zumindest mit einem Expertisecluster vernetzt (graue Linien).

Abbildung 3: Schematische Darstellung der nationalen transsektoralen Vernetzungsformen zwischen Typ-A- und Typ-B-Zentren auf der einen sowie Typ-C-Zentren, Universitätskliniken, anderen Krankenanstalten und dem niedergelassenen Bereich auf der anderen Seite



Quelle: NKSE

Legende: Transsektorale Verbindungen bestehen auf den folgenden drei Ebenen: erstens zwischen Assoziierten Zentren und einzeln gelegenen oder in einen Cluster integrierten Expertisezentren, die die gleiche oder gleichartige Gruppe von SE versorgen (grüne Linien). Zweitens zwischen assoziierten Zentren und Expertiseclustern, wenn es neben diesen Assoziierten Zentren in Österreich kein Expertisezentrum gibt, das die gleiche oder gleichartige Gruppe von SE versorgt (lila Typ-C-Zentrum, graue Linie). Und drittens zwischen Expertiseclustern, Expertisezentren und Assoziierten Zentren auf der einen und Zentral-, Schwerpunkt- und Standard-Krankenanstalten sowie dem niedergelassenen Bereich auf der anderen Seite (rot gestrichelte Linien). Je nachdem, ob eine Krankenanstalt oder ein niedergelassener Arzt oder ein Ambulatorium nur Patienten versorgt, die an Krankheiten aus einer einzigen Gruppe von SE leiden, oder ob sie Betroffene aus verschiedenen Gruppen von SE betreuen, können Krankenanstalten und Leistungserbringer aus dem niedergelassenen Bereich mit nur einem oder parallel mit mehreren Typ-A-, Typ-B- und/oder Typ-C-Zentren vernetzt sein (Cluster aus rot gestrichelten Linien).

Dadurch existieren auch bereits erste fundamentale Verbindungen und Versorgungspfade zwischen den bisherigen Leistungserbringern und den in einem aktuell definierten, aber noch nicht abgestimmten, speziellen Designationsverfahren für Zentren, sodass auf dieser Ebene quasi automatisch eine erste Einbindung der Zentren in die österreichische Versorgungslandschaft gewährleistet ist.

Umfassende intra- und transsektorale Vernetzung der spezialisierten Zentren auf nationaler wie europäischer Ebene:

Die zweite strategische Maßnahme zur vollständigen Integration der spezialisierten Zentren für seltene Erkrankungen in die Versorgungslandschaft besteht in einer aktiv zu betreibenden, umfassenden Vernetzung der Zentren mit allen relevanten medizinischen Leistungserbringern auf nationaler wie europäischer Ebene. „Umfassende Vernetzung“ bedeutet in diesem Zusammenhang ein System aus Vernetzungen auf folgenden Ebenen:

- » Nationale intrasektorale Ebene (siehe Abb.2):
- » aktive Vernetzung von Typ-A-Zentren untereinander, Bildung eines virtuellen „nationalen Expertiseclusters“;
- » aktive Vernetzung von Typ-B-Zentren mit zumindest einem Typ-A-Zentrum;
- » aktive Vernetzung von Typ-B-Zentren für gleiche oder gleichartige Gruppen von seltenen Erkrankungen untereinander, Bildung eines Krankheitsgruppen-spezifischen Expertenetzwerkes.
- » Nationale transsektorale Ebene (siehe Abb.3):
- » aktive Vernetzung von Typ-C-Zentren mit einem Typ-B-Zentrum, das die gleiche Gruppe von seltenen Erkrankungen behandelt (falls vorhanden) oder andernfalls mit einem Typ-A-Zentrum;
- » aktive Vernetzung aller drei Typen spezialisierter Zentren (Typ A, Typ B und Typ C) mit den nachgelagerten Krankenanstalten (stationärer sowie spitalsambulanter Bereich), die jeweils die gleiche Gruppe von seltenen Erkrankungen versorgen;
- » aktive Vernetzung aller drei Typen spezialisierter Zentren (Typ A, Typ B und Typ C) mit dem niedergelassenen Bereich.

- » Europäische intrasektorale Ebene (siehe Abb. 4):
- » aktive Vernetzung der Typ-B-Zentren (sei es als Einzelzentrum oder als Bestandteil eines Expertiseclusters) mit vergleichbaren, thematisch zusammengehörenden Expertisezentren in anderen europäischen Ländern im Rahmen der Bildung von europäischen Referenznetzwerken.

Fazit

Mit dem NAP.se erfüllt Österreich die europäischen Vorgaben und dokumentiert mit einem „Health-in-all-Policies-Ansatz“² seine Bestrebungen, die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen bestmöglich zu gestalten. Die im NAP.se definierten Ziele und Maßnahmen sollen die Lebenssituation aller von seltenen Erkrankungen betroffenen Personen und ihrer Familien nachhaltig verbessern. Die für Österreich im Rahmen des NAP.se vorgesehenen Vernetzungsbemühungen führen mittelfristig nicht nur zu einer Stärkung von Kommunikations- und Versorgungspfaden, sie sorgen auch für klar definierte und gut erkennbare Strukturen für das Diagnose- und Follow-up-Management von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Sie tragen auf diese Weise zur angestrebten Verkürzung von Diagnose- und Therapiewegen bei, erleichtern die Akzeptanz der spezialisierten Versorgungsstrukturen im bestehenden System und gewährleisten schließlich, dass es zu einer aktiv gelebten, funktionellen Integration der spezialisierten Zentren in die bestehende Versorgungslandschaft kommen kann.



Quelle: NKSE

Legende: Die aktive intra- und transsektorale Vernetzung der spezialisierten Zentren für SE untereinander und mit den anderen medizinischen Leistungserbringern im Gesundheitssystem ist eine verpflichtende Aufgabe der Zentren und obligatorischer Bestandteil der jeweiligen Leistungs- und Qualitätskriterien von Expertisezentren, Expertiseclustern und Assoziierten Zentren. Die Festschreibung der verpflichtenden, aktiven Vernetzung der spezialisierten Zentren (Typ A, Typ B und Typ C) in den Leistungs- und Qualitätskriterien betont die große Bedeutung, die diesem Instrument im NAP.se für eine erfolgreiche Einbindung der spezialisierten Zentren in die österreichische und europäische Versorgungslandschaft beigemessen wird.

2 Beim NAP.se handelt es sich um eine interministerielle Publikation (Bundesministeriums für Gesundheit, Bundesministerium für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz und Bundesministerium für Wissenschaft, Forschung und Wirtschaft).

LITERATUR

Bachner, Florian; Ladurner, Joy; Habimana, Katharina; Ostermann, Herwig; Habl, Claudia (2012): Das österreichische Gesundheitswesen im internationalen Vergleich. Ausgabe 2011. Gesundheit Österreich GmbH.

Bundes-Zielsteuerungsvertrag (2013): Bundes-Zielsteuerungsvertrag Zielsteuerung-Gesundheit, http://www.bmg.gv.at/cms/home/attachments/6/0/5/CH1443/CMS1371563907633/b-zv_urschrift.pdf

BMG (2011): Kindergesundheitsstrategie. Bundesministerium für Gesundheit, Wien

BMG (2012a): Kinder- und Jugendgesundheitsstrategie. Bundesministerium für Gesundheit, Wien.

BMG (2012b): Rahmen-Gesundheitsziele. Richtungsweisende Vorschläge für ein gesünderes Österreich. Langfassung. Bundesministerium für Gesundheit.

BMG (2015): Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen NAP.se / 2014–2018. Erstellt von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit. Februar 2015. Wien.

EUCERD (2011): EUCERD Recommendations – Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States. European Union Committee of Experts on Rare Diseases.

Europäische Kommission (1999): Beschluss Nr. 1295/1999/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 29. April 1999 zur Annahme eines Aktionsprogramms der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten innerhalb des Aktionsrahmens im Bereich der öffentlichen Gesundheit (1999 bis 2003). [Online]. http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_de.pdf [Zugriff am 15. Oktober 2013].

Europäische Kommission (2008): Mitteilung der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa (KOM (2008) 679 endgültig).

Europäische Kommission (2011): Directive 2011/24/EU of the European Parliament and of the Council of 9 March 2011 on the application of patients' rights in cross-border healthcare. Kommission der Europäischen Gemeinschaften, Straßburg.

Orphanet (2011): Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs [Online]. <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE> [Zugriff am 20. Oktober 2013].

Rat der Europäischen Union (2009): Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02).

Voigtländer, Till; Bachner, Florian; Unterberger, Ursula; Leopold, Christine; Ladurner, Joy; Habl, Claudia; Freiburger, Ingrid (2012): Seltene Erkrankungen in Österreich. Empirische Erhebung zur aktuellen Situation von Betroffenen. Ergebnisbericht. Gesundheit Österreich GmbH, Wien.