



BUNDESMINISTERIUM  
FÜR GESUNDHEIT

# Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen

Kurzfassung

NAP.se / 2014-2018



# NAP.se, Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen

## Kurzfassung

### Ausgangslage

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/innen 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 (Orphanet 2011), waren mit Stichtag 4. Dezember 2014 5.833 verschiedene seltene Krankheitsbilder erfasst. Schätzungen der Europäischen Kommission gehen davon aus, dass es in Europa bis zu 8.000 unterschiedliche seltene Krankheiten gibt.

Seltene Erkrankungen (SE) 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 SE eine große Bandbreite an möglichen Ausprägungsgraden umfasst. Aber nicht nur individuelle Ausprägung und Komplexität der einzelnen Krankheitsbilder stellen Betroffene, Angehörige, Ärztinnen und 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 identifiziert eine empirische Erhebung zur Situation von Betroffenen, die das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) beauftragte (Voigtländer et al. 2012):

- Bewusstsein hinsichtlich bzw. Wissen über SE 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 SE, mangels zentraler Erfassungsmöglichkeit fehlen

gesicherte epidemiologische Daten zur Häufigkeit von SE in Österreich. Es gibt Defizite im Aufbau, in der Unterstützung sowie langfristigen Sicherung zentraler und zuverlässiger Informationsquellen zu SE.

- Häufig fehlt Definition und Sicherung der Versorgungsqualität in den Bereichen Diagnostik, klinische Betreuung, Therapie, Rehabilitation und Pflege.
- Für die Behandlung einzelner SE stehen speziell entwickelte Therapeutika, sogenannte Orphan drugs zur Verfügung, diese sind jedoch aufgrund der hohen Entwicklungskosten für ein sehr kleines Patientenkollektiv teilweise sehr teuer.
- In Hinblick auf Forschung und Entwicklung sowie in den Bereichen Diagnostik, Therapie und Screening von SE bestehen Defizite (z. B. lange Zeit bis Patientinnen/Patienten eine gesicherte Diagnose erhalten).
- Die Leistungen der Selbsthilfe sind nicht (ausreichend) bekannt, die Expertise der Betroffenen und deren Angehöriger wird 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 SE betroffenen Patientinnen und 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 Expertinnen und 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
- » HF 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r 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 Patientinnen und Patienten zu erfassen, sieht der NAP.se das Etablieren eines umfassenden, epidemiologischen Erfassungssystems für Patientinnen und Patienten mit SE 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 SE erbrachten medizinischen Leistungen und damit verbundene Aufwendungen erfassen zu können ist im NAP.se die Einführung einer geeigneten Dokumentation (Kodierung) für SE als Ziel definiert.

In Hinblick auf die Versorgung von Menschen mit SE liegt der Fokus des NAP.se auf der besseren Abstimmung der medizinisch-klinischen Versorgung durch die Designation spezialisierter Zentren für SE (Expertisezentren) und deren nachfolgende Vernetzung innerhalb Österreichs sowie deren Eingliederung in europäische Referenznetzwerke. 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 – in überregionalen Zentren 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 SE führen. Darüber hinaus sieht der NAP.se den Ausbau eines kontinuierlichen Zugangs zu einer adäquaten medikamentösen Versorgung vor.

Patientinnen und 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 SE und/oder dem mangelnden Wissen über SE sowie dem Defizit an objektiven und zuverlässigen Informationen zu SE entgegenzuwirken definiert der NAP.se spezielle Maßnahmen, u. a. im Bereich der Primärversorgung, da insbesondere hier den beteiligten Ärztinnen und 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 SE. Der NAP.se zielt daher speziell darauf ab, die Leistungen der Selbsthilfe sichtbarer zu machen und Expertise und Erfahrungswerte von Patientinnen/Patienten und deren Angehörigen zu hören, wertzuschätzen und bei nationalen Aktivitäten und Entwicklungen zu nützen. Am Erstellungsprozess des NAP.se waren Vertreterinnen und 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 HF spezifische Erfolgsindikatoren – unter anderem in Abstimmung mit europäischen Entwicklungen und Vorgehensweisen – noch 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.