

Antwort

der Bundesregierung

**auf die Kleine Anfrage der Abgeordneten Dr. Andrew Ullmann, Michael Theurer, Grigorios Aggelidis, weiterer Abgeordneter und der Fraktion der FDP
– Drucksache 19/17378 –**

Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland

Vorbemerkung der Fragesteller

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10 000 Menschen von ihr betroffen sind. Die Organisation „Eurodis – Rare Diseases Europe“ schätzt, dass 6 bis 7 Prozent der EU-Bevölkerung an einer seltenen Erkrankung leiden (www.eurordis.org). Insgesamt sind das etwa 30 Millionen Menschen. Allein in Deutschland leiden mehr als 4 Millionen Menschen an einer der etwa 6 000 bis 8 000 seltenen Erkrankungen. Oft handelt es sich um sehr schwere, oft chronische Krankheiten, die eine aufwändige Behandlung und Betreuung erfordern. Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen stellt alle Betroffenen vor große Herausforderungen, denn sie erschwert sowohl die medizinische Versorgung der Betroffenen als auch die Forschung zur Verbesserung von Diagnose und Therapie. Doch gerade die personalisierte Medizin sowie die Digitalisierung im Gesundheitswesen kann große Chancen für die Bekämpfung seltener Erkrankungen bieten.

Um die Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zu verbessern, wurde 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Im August 2013 haben die 28 Bündnispartner den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen mit 52 Maßnahmenvorschlägen veröffentlicht. Dieser enthält Handlungsempfehlungen zum Informationsmanagement, zu möglichen Diagnosewegen, zu Versorgungsstrukturen und zur Erforschung der seltenen Erkrankungen. Doch eine vollständige Umsetzung der Maßnahmenvorschläge ist noch immer nicht erfolgt (NAMSE Statusbericht zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, November 2019).

Vorbemerkung der Bundesregierung

Die Bundesregierung hat die europäische Initiative aufgegriffen und mit der Initiierung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) eine Kooperations- und Kommunikationsplattform zur nationalen Umsetzung geschaffen. Das NAMSE setzt sich ausschließlich aus Spitzen- und Dachverbänden der wesentlichen Akteure im Gesundheitswesen

auf dem Gebiet seltener Erkrankungen zusammen – darunter auch die BAG Selbsthilfe und die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e. V. (ACHSE). Die Bundesregierung ist mit vier Ministerien im NAMSE vertreten und engagiert sich im Rahmen der ministeriellen Aufgaben vielfältig für die seltenen Erkrankungen.

Im NAMSE ist es gelungen, in einem Nationalen Aktionsplan 52 Maßnahmenvorschläge zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in den Handlungsfeldern Versorgung/Zentren/Netzwerke, Forschung, Diagnose, Register, Informationsmanagement und Patientenorientierung zu konsentieren. Alle Akteure des Bündnisses haben sich für die Umsetzung der jeweiligen Maßnahmenvorschläge verantwortlich erklärt.

Im Rahmen seiner Ressortforschung hat das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) seit dem Jahr 2010 – einschließlich der Planungen für die Jahre 2020 ff. – für eine Vielzahl von Projekten zu seltenen Erkrankungen insgesamt über 15 Mio. Euro zur Verfügung gestellt, darunter auch die Ausgaben für Personal- und Sachkosten der Geschäftsstelle des NAMSE bis zum Ende des Jahres 2022 mit insgesamt rd. 2,2 Mio Euro. Hauptaugenmerk des NAMSE soll auf der Bildung von Zentren im Sinne des im NAMSE entwickelten Zentrenmodells liegen. Hierbei sollen auch die Europäischen Referenznetzwerke (ERN) berücksichtigt und Qualitätskriterien entwickelt werden, die für ein Anerkennungsverfahren der Zentren geeignet sind. Weiterhin soll eine Operationalisierung und Überarbeitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erfolgen. Das BMG hat von 2015 bis 2017 ein Projekt gefördert, das den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wissenschaftlich begleitet hat (WB-NAPSE). Die Ergebnisse dieses Projekts werden im Rahmen der Weiterentwicklung und Operationalisierung berücksichtigt.

1. Wie viele Menschen wurden in Deutschland nach Kenntnis der Bundesregierung aufgrund einer seltenen Erkrankung im Jahr 2019 behandelt?

Hierzu liegen der Bundesregierung keine Erkenntnisse vor.

2. Wie viele Menschen leben nach Kenntnis der Bundesregierung derzeit in Deutschland, die noch auf eine richtige Diagnose warten?

Hierzu liegen der Bundesregierung keine Erkenntnisse vor.

3. Wie lange dauert es nach Kenntnis der Bundesregierung im Durchschnitt, bis eine Diagnose einer seltenen Erkrankung gestellt wird (vom ersten Arztbesuch bis zur gesicherten Diagnose)?

Zum Zeitraum vom ersten Arztbesuch bis zur Diagnosestellung bei Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland liegen der Bundesregierung keine Erkenntnisse vor. Die Spannweite ist groß und reicht von der Diagnosestellung bei Neugeborenen, z. B. auf Grundlage des erweiterten Neugeborenen-Screenings, bis zu langwierigen Diagnoseverläufen, bei denen trotz des Einsatzes modernster Sequenzierverfahren keine Diagnose gestellt werden kann. In der medizinischen Fachliteratur sind auch Zeiträume von mehreren Jahren zwischen dem Auftreten erster Symptome und der Diagnosestellung beschrieben.

4. Wie schätzt die Bundesregierung die Versorgungslage von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland ein?

Deutschland verfügt über eine hohe Dichte an gut ausgebildeten Fachärztinnen und -ärzten sowie Pflegekräften und medizinischem Personal, hohen stationären Kapazitäten und eine gute apparative, medizinisch-technische Ausstattung. Insofern ist grundsätzlich von einer günstigen Versorgungslage für alle Bürgerinnen und Bürger und damit auch für Menschen mit seltenen Erkrankungen auszugehen.

Die Sicherstellung der vertragsärztlichen Versorgung obliegt den Kassenärztlichen Vereinigungen und Kassenärztlichen Bundesvereinigungen. Für die Krankenhausplanung und damit die Sicherstellung einer bedarfsgerechten Versorgung der Bevölkerung mit Krankenhäusern sind die Länder zuständig. Dies umfasst auch die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Um die Versorgung insbesondere auch von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern, wurde im Rahmen des GKV-Versorgungsstrukturgesetzes mit der Neufassung des § 116b des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) der Versorgungsbereich der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) eingeführt. Die ASV umfasst die Diagnostik und Behandlung komplexer, schwer therapierbarer Krankheiten, die je nach Krankheit eine spezielle Qualifikation, eine interdisziplinäre Zusammenarbeit und besondere Ausstattungen erfordern. Zur ASV gehören gemäß § 116b Absatz 1 Satz 2 Nummer 2 Buchstabe a bis n SGB V auch eine Reihe von seltenen Erkrankungen und Erkrankungszuständen mit entsprechend geringen Fallzahlen. Ziel der ASV als einem sektorenverbindenden Versorgungsbereich war und ist insoweit, für diese Patientinnen und Patienten eine bessere Verzahnung des ambulanten und stationären Bereichs zu erreichen. Es ist Aufgabe des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA), das Nähere zur Ausgestaltung der ASV in seiner ASV-Richtlinie zu regeln.

Derzeit gibt es in der ASV-Richtlinie Regelungen zu sieben seltenen Erkrankungen: Tuberkulose und atypische Mykobakteriose, pulmonale Hypertonie, Marfan-Syndrom, Morbus Wilson, Mukoviszidose, seltene Lebererkrankungen und Hämophilie. Die im Dezember 2019 erarbeiteten krankheitsspezifischen Richtlinienregelungen für die seltene Erkrankung Sarkoidose sind noch nicht in Kraft getreten. In diesem Jahr werden voraussichtlich die neuromuskulären Erkrankungen bearbeitet. Der G-BA hat mit den krankheitsspezifischen Regelungen in seiner ASV-Richtlinie die Voraussetzungen für die praktische Umsetzung der ASV geschaffen. Interessierte Leistungserbringer können beim erweiterten Landesausschuss eine Anzeige zur Teilnahme an der ASV einreichen und die Erfüllung der in der Richtlinie festgelegten Anforderungen und Voraussetzungen nachweisen. Nach aktuellem Stand (Dezember 2019) haben sich nach Angaben des GKV-Spitzenverbandes bundesweit insgesamt 83 (von insgesamt 328) Teams für seltene Erkrankungen gebildet: 38 Teams für Tuberkulose und atypische Mykobakteriose, 29 Teams für pulmonale Hypertonie, acht Teams für Mukoviszidose, sechs Teams für Marfan-Syndrom und zwei Teams für seltene Lebererkrankungen. Es sind noch keine Teams für Morbus Wilson und Hämophilie verzeichnet. Im Vergleich zu Oktober 2019 (81 von 297 Teams) ist ein kontinuierlicher Anstieg zu beobachten.

Im Hinblick auf die ambulante ärztliche Versorgung der gesetzlich Versicherten durch Hochschulkliniken wurden im Fünften Buch Sozialgesetzbuch (SGB V) in den letzten Jahren die Teilnahme- und Behandlungsmöglichkeiten ausgeweitet sowie die Finanzierungs- und Vergütungsregelungen deutlich verbessert. Über die Ermächtigung zur ambulanten ärztlichen Behandlung in dem für Forschung und Lehre erforderlichen Umfang hinaus wurden die Hochschulkliniken auch zur ambulanten ärztlichen Behandlung für solche Personen ermäch-

tigt, die wegen Art, Schwere und Komplexität ihrer Erkrankung einer Untersuchung oder Behandlung durch die Hochschulambulanz bedürfen. Hierzu gehören auch Patientinnen und Patienten, die an einer seltenen Erkrankung leiden.

Ergänzend wurde bereits mit dem Krankenhausstrukturgesetz im Jahr 2015 die Möglichkeit zur Vereinbarung von Zuschlägen für besondere Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten geschaffen, die auch auf seltene Erkrankungen anwendbar sind. Zur Konkretisierung bundeseinheitlicher Vorgaben für diese besonderen Aufgaben hat der G-BA am 5. Dezember 2019 einen Beschluss gefasst, auf dessen Grundlage vor Ort Zuschläge vereinbart werden können, sofern die Länder entsprechende Zentren ausgewiesen haben und diese die Vorgaben des Beschlusses erfüllen. Die Zuschläge werden zusätzlich zu den Behandlungskosten für einzelne Patientinnen und Patienten bereit gestellt, um insbesondere auch patientenübergreifende Maßnahmen, die nicht bereits anderweitig finanziert werden, finanziell unterstützen zu können.

5. Für wie viele der seltenen Erkrankungen gibt es nach Kenntnis der Bundesregierung bereits ursächliche Therapien, und für wie viele symptomatische Therapien?

Derzeit sind 132 Arzneimittel als „Arzneimittel für seltene Leiden“ in der Europäischen Union zugelassen. Darüber hinaus gibt es Arzneimittel für seltene Erkrankungen, die vor Inkrafttreten der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 zugelassen wurden. Die Bundesregierung hat keine Kenntnisse über die Zahl der symptomatischen Therapien seltener Erkrankungen.

6. Durch welche Maßnahmen hält die Bundesregierung es für möglich, die Kodierung im Bereich der seltenen Erkrankungen zu verbessern und zu erleichtern und somit die Erhebung statistisch verwertbarer Daten im Bereich seltener Erkrankungen zu verbessern?

Eine eindeutige Kodierung von seltenen Erkrankungen wird sowohl in der EU Ratsempfehlung vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich Seltener Krankheiten als auch im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Krankheiten ausdrücklich als Ziel benannt. Die Bundesregierung hat in zwei vom BMG geförderten Projekten des Deutschen Instituts für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) die Verknüpfung von Orpha-Kennnummern mit der ICD-10-GM mittels Alpha-ID-SE etabliert. Mit dem im Oktober 2019 vom DIMDI veröffentlichten Musterdatensatz 2020 können Kliniken nun 4.629 seltene Erkrankungen deutschlandweit einheitlich und international vergleichbar kodieren. Im Mai 2019 wurde im Rahmen des NAMSE konsentiert, dass die Kodierung mit Hilfe von Alpha-ID-SE und Orpha-Kennnummer ein Kernkriterium für Zentren für seltene Erkrankungen darstellt, was auch im Beschluss des G-BA zur Festlegung besonderer Aufgaben von Zentren für seltene Erkrankungen berücksichtigt wurde. Die vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderte Medizininformatik-Initiative hat die Alpha-ID-SE in den Kerndatensatz aufgenommen. Die Pflege der Verknüpfung von internationalen Klassifikationen zu seltenen Erkrankungen mit den gesetzlichen Diagnoseklassifikationen am Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte (BfArM) – und damit die Verstärkung der vom BMG geförderten Projekte – ist im Entwurf des Patientendaten-Schutzgesetzes (PDSG) vorgesehen. Eine eindeutige Kodierung von seltenen Erkrankungen ist nicht nur für die Betroffenen sondern auch für Epidemiologie und Forschung von großer Bedeutung, und eine Voraussetzung für die erfolgreiche Digitalisierung in diesem Bereich.

7. Welche Maßnahmen hat die Bundesregierung in den letzten fünf Jahren ergriffen, um mehr Aufmerksamkeit für Betroffene mit seltenen Erkrankungen zu erreichen?

Das BMG finanziert seit Oktober 2010 bis Ende 2022 die Personal- und Sachkosten der Geschäftsstelle des NAMSE mit insgesamt rd. 2,2 Mio Euro. Eine wesentliche Aufgabe des Bündnisses und insbesondere der Geschäftsstelle ist auch die Öffentlichkeitsarbeit. Dazu gehört auch die Präsentation des NAMSE auf verschiedenen öffentlichkeitswirksamen Veranstaltungen, in der Presse sowie durch den Betrieb der Internetseite www.namse.de. Darüber hinaus hat das BMG den Aufbau eines Zentralen Informationsportals über seltene Erkrankungen (ZIPSE) und des Versorgungsatlasses Seltene Erkrankungen (se-atlas) gefördert. Das ZIPSE stellt qualitätsgesicherte Informationen zu seltenen Erkrankungen zur Verfügung, indem es auf bestehende Informationsanbieter verweist. Der se-atlas gibt einen innovativen Überblick über Versorgungseinrichtungen und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland in Landkarten- und Listenform. Die Seiten sind über die Links www.portal-se.de und www.se-atlas.de zu erreichen.

- a) Fand eine systematische Evaluierung der Maßnahmen statt, und wenn ja, mit welchem Ergebnis?

Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen wurde in den Jahren 2015 bis 2017 durch das Projekt „Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (WB-NAPSE)“ evaluiert. Dabei wurden der Umsetzungsstand der verschiedenen Maßnahmenvorschläge und Projekte sowie deren bisherige Einzelwirkungen erhoben und zudem gesamtheitliche Wirkungen des Zusammenspiels der Aktivitäten und Akteure untersucht. Daraus wurden Handlungsoptionen für die weitere Umsetzung und Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans und des Bündnisses sowie Themen für künftige Projekte und Maßnahmen abgeleitet. Der Abschlussbericht steht auf den Internetseiten des BMG sowie unter http://publica.fraunhofer.de/eprints/urn_nbn_de_0011-n-5436188.pdf zum Download zur Verfügung.

- b) Welche Maßnahmen plant die Bundesregierung, um die Aufmerksamkeit für das Thema seltene Erkrankungen zu erhöhen?

Eine der Kernaufgaben des NAMSE ist das Handlungsfeld „Informationsmanagement“, u. a. mit dem Schwerpunkt der Öffentlichkeitsarbeit. Die Erhöhung der Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen wird auch weiterhin vom NAMSE verfolgt.

8. Mit welchen Maßnahmen setzt sich die Bundesregierung für eine stärkere Teilhabe von Menschen mit einer seltenen Erkrankung in Deutschland ein?

Menschen mit Behinderungen oder von Behinderung bedrohte Menschen erhalten Leistungen nach dem Neunten Buch Sozialgesetzbuch und den für die Rehabilitationsträger geltenden Leistungsgesetzen, um ihre Selbstbestimmung und ihre volle, wirksame und gleichberechtigte Teilhabe am Leben in der Gesellschaft zu fördern, Benachteiligungen zu vermeiden oder ihnen entgegenzuwirken. Alle Rehabilitationsmaßnahmen, die die Sozialgesetzbücher vorsehen, kommen beim Vorliegen der Voraussetzungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen genauso zur Anwendung, wie für Menschen mit nicht seltenen Erkrankungen.

Die uneingeschränkte Teilhabe am gesellschaftlichen Leben für alle ist das erklärte Ziel der Bundesregierung, um für Menschen mit Behinderungen den Weg in ein teilhabeorientiertes Leben zu ebnen. Zur Stärkung der Teilhabe wurde in der letzten Legislaturperiode das Bundesteilhabegesetz verabschiedet.

9. Wie bewertet die Bundesregierung das derzeitige Angebot an verlässlichen Informationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen?

Welche Maßnahmen ergreift die Bundesregierung, um das Patienten- und Betroffeneninformationsangebot in Deutschland zu verbessern?

Im Statusbericht zum Nationalen Aktionsplan der NAMSE-Geschäftsstelle vom November 2019 wird in einem eigenen Kapitel das Handlungsfeld „Informationsmanagement“ beschrieben. Die Bundesregierung begleitet den Prozess im Rahmen seiner Beteiligung im NAMSE weiterhin. Im Übrigen wird auf die Antwort zu Frage 7 verwiesen.

10. Wie beurteilt die Bundesregierung die Einführung eines nationalen Registers für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen, das durch eine unabhängige Institution organisiert und verwaltet wird?

Welche Institution käme nach Auffassung der Bundesregierung für diese Aufgabe infrage?

Medizinische Register sind ein wichtiges Instrument der Qualitätssicherung, der epidemiologischen Forschung und der Versorgungsforschung. Die von medizinischen Registern erhobenen Daten bieten vor dem Hintergrund der Digitalisierung großes Potenzial für die Versorgung und die Forschung. Das BMG hat daher Ende 2019 ein Gutachten zur „Weiterentwicklung medizinischer Register zur Verbesserung der Dateneinspeisung und -anschlussfähigkeit“ in Auftrag gegeben. Gegenstand des Gutachtauftrags ist u. a. die Erarbeitung von Empfehlungen für eine Weiterentwicklung der deutschen Registerlandschaft, die zunächst abgewartet werden sollte.

11. Plant die Bundesregierung eine Fortsetzung der Förderung translationsorientierter Verbundvorhaben im Bereich der seltenen Erkrankungen nach 2022?

Welche weiteren Maßnahmen werden zur Unterstützung der Forschungsaktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen ergriffen?

Das BMBF fördert in der vierten Förderrunde von 2019 bis 2022 elf nationale translationsorientierte Forschungsverbände für seltene Erkrankungen mit insgesamt 33,7 Mio. Euro. Weiterführende Forschungsförderungen sind derzeit nicht in Planung.

Über diese nationale Förderung hinaus beteiligt sich das BMBF an der Förderung von internationalen Forschungsvorhaben im Rahmen des ERA-Nets E-Rare und des 2019 angelaufenen European Joint Programmes on Rare Diseases (EJP RD). Deutschland hat vier Förderrunden im Rahmen von EJP RD zugesagt, der Beginn der Projektförderung für die vierte und letzte Runde der bestehenden internationalen Vereinbarung ist für 2023 geplant.

Zusätzlich können Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen auch im Rahmen fortlaufender themenoffener Förderlinien (z. B. klinische Studien) gefördert werden.

12. Welche Chancen bietet nach Auffassung der Bundesregierung künstliche Intelligenz bzw. maschinelles Lernen für die Diagnose von seltenen Erkrankungen?
 - a) Werden Projekte in diesem Bereich von der Bundesregierung unterstützt?
 - b) Wenn ja, welche, und in welcher Höhe?

Das BMBF sieht künstliche Intelligenz bzw. maschinelles Lernen als große Chance, viele Bereiche der medizinischen Versorgung zu verbessern, so auch die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Für einen strukturierten und validierten Ansatz bedarf es allerdings eines ausreichend großen Patientendatensatzes. Deshalb fördert das BMBF die Medizininformatik-Initiative mit rund 160 Mio. Euro, um Daten sowohl aus Krankenversorgung als auch Forschung besser nutzbar zu machen. Im Rahmen dieser Initiative wird als Anwendungsbeispiel zum Thema Seltene Erkrankungen das Verbundvorhaben „Collaboration on Rare Diseases“ (CORD-MI) seit Februar 2020 mit 6 Mio. Euro gefördert.

Auch das BMG sieht große Potentiale von Künstlicher Intelligenz im Bereich der Seltene Erkrankungen. Deswegen fördert BMG von März 2019 bis Mai 2020 das Vorhaben „Einsatzmöglichkeiten und klinischer Nutzen von Big Data Anwendungen im Kontext seltener Erkrankungen“ (BIDA-SE) mit bis zu 108.000 Euro. Das Projekt geht der Frage nach, wie ein fachübergreifendes, praxisnahes Szenario unter Verwendung von Big-Data-Anwendungen für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen aussehen kann, welchen klinischen Nutzen Ärztinnen und Ärzte sehen und welche Maßnahmen zur Umsetzung des Szenarios empfohlen werden.

13. Wie kann die elektronische Patientenakte nach Auffassung der Bundesregierung die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen verbessern?
14. Wie plant die Bundesregierung die elektronische Patientenakte für Forschung und Vernetzung zum Vorteil der Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen voranzubringen, und bis wann?

Die Fragen 13 und 14 werden wegen des Sachzusammenhangs gemeinsam beantwortet.

Die elektronische Patientenakte ist die wesentliche Kernanwendung der Telematikinfrastruktur zur Verbesserung des einrichtungs- und sektorenübergreifenden Informationsaustauschs im Gesundheitswesen. Mit ihr soll für Versicherte die Möglichkeit geschaffen werden, umfassende medizinische Informationen im Rahmen ihrer persönlichen medizinischen Behandlung bereitzustellen und durch eine bessere Verfügbarkeit dieser Daten die Therapieentscheidung der sie mit- und weiterbehandelnden Ärztinnen und Ärzte zu unterstützen. Die Nutzung einer elektronischen Patientenakte ist für die Versicherten freiwillig; sowohl die Bereitstellung als auch die Nutzung der medizinischen Daten der elektronischen Patientenakte durch die sie behandelnden Leistungserbringer bedarf ihrer Einwilligung.

Die Möglichkeiten der elektronischen Patientenakte und der Digitalisierung im Gesundheitswesen sollen auch stärker zur Verbesserung der Vernetzung von Versorgung und Forschung genutzt werden können.

Der Entwurf eines Patientendaten-Schutzgesetzes (PDSG), der unter anderem eine entsprechende Weiterentwicklung der elektronischen Patientenakte beabsichtigt, befindet sich derzeit in der Ressortabstimmung.

15. Wie viele Menschen sind nach Kenntnis der Bundesregierung in Deutschland ehrenamtlich in einer Selbsthilfeorganisation im Bereich der seltenen Erkrankungen aktiv?

Erkenntnisse zur Anzahl der im Rahmen der seltenen Erkrankungen in der Selbsthilfe ehrenamtlich Tätigen liegen der Bundesregierung nicht vor.

16. In welcher Form, und wie häufig finden nach Kenntnis der Bundesregierung derzeit Kooperationen zwischen Patientenorganisationen und den Zentren für seltene Erkrankungen statt?
- a) Fördert die Bundesregierung die Zusammenarbeit zwischen den Zentren für seltene Erkrankungen und Selbsthilfegruppen?
- b) Wenn ja, mit welchen konkreten Maßnahmen?
- c) In welchem Umfang, und mit welchen Mitteln werden die Maßnahmen gefördert?

Hierzu liegen der Bundesregierung keine Erkenntnisse vor.

17. Wie viele Zentren für seltene Krankheiten gibt es zurzeit in Deutschland (bitte in Anzahl und Bundesland aufschlüsseln)?
- Wird diese Zahl von anerkannten Zentren für seltene Krankheiten von der Bundesregierung als ausreichend erachtet?
- Wenn nein, wo fehlen sie?

Der Bundesregierung sind 31 Zentren für seltene Erkrankungen bekannt, die übergreifende Funktionen im Sinne eines NAMSE-A-Zentrums wahrnehmen. Diese verteilen sich wie folgt auf die verschiedenen Bundesländer: Baden-Württemberg (fünf), Bayern (fünf), Berlin (eins), Brandenburg (null), Bremen (null), Hamburg (eins), Hessen (drei), Mecklenburg-Vorpommern (eins), Niedersachsen (zwei), Nordrhein-Westfalen (sieben), Rheinland-Pfalz (null), Saarland (eins), Sachsen (zwei), Sachsen-Anhalt (eins), Schleswig-Holstein (eins), Thüringen (eins). Es liegen der Bundesregierung keine Hinweise darauf vor, dass diese Anzahl nicht ausreichend sei.

18. Wie bewertet die Bundesregierung die Effizienz und Effektivität der Zusammenarbeit von A- und B-Zentren für seltene Erkrankungen?

Nach dem NAMSE Zentren-Modell bildet ein A-Zentrum das Dach über mehreren B-Zentren und ist daher mit diesen organisatorisch fest verbunden. Wie die Zusammenarbeit in den einzelnen Zentren organisiert ist, kann von Seiten der Bundesregierung nicht beurteilt werden. Wenn die vom NAMSE konsentierten Kriterien für A- und B-Zentren eingehalten werden, sollte eine eng abgestimmte interdisziplinäre und multiprofessionelle Versorgung der Betroffenen gewährleistet sein.

- a) Sind Patienten und Betroffene damit hinreichend versorgt?

Es liegen der Bundesregierung keine Hinweise darauf vor, dass die Versorgung nicht ausreichend sei.

- b) Wie wird die Bundesregierung die sektorenübergreifende Versorgung optimieren?
- c) Welche Änderungen in der Finanzierung der Zentren plant die Bundesregierung, damit die Finanzierung der von der NAMSE-Zentrenstruktur vorgesehenen Verzahnung von stationärer und ambulanter Versorgung gerecht wird?

Die Fragen 18b und 18c werden gemeinsam beantwortet.

Der Verzahnung von Schnittstellen und der Förderung von Kooperation und Koordination im Gesundheitswesen misst die Bundesregierung eine hohe Bedeutung bei. Deshalb hat die im Koalitionsvertrag vorgesehene Bund-Länder-Arbeitsgruppe unter Einbeziehung der Regierungsfraktionen im Deutschen Bundestag die Aufgabe, Vorschläge zur Weiterentwicklung der sektorenübergreifenden Versorgung des stationären und ambulanten Systems vorzulegen. Darüber hinaus werden zur Zeit im Rahmen eines vom BMG geförderten Projektes Schnittstellen sowohl innerhalb von Zentren für seltene Erkrankungen als auch zwischen Zentren für Seltenen Erkrankungen und Primärversorgern untersucht. Unabhängig davon wird das BMG auch in Zukunft auf eine kontinuierliche und bedarfsorientierte Weiterentwicklung der ambulanten und der stationären Versorgung und deren Verzahnung hinwirken und eine Weiterentwicklung der in der Antwort zu Frage 23 dargestellten Maßnahmen prüfen, sofern sich die künftige Finanzierung der Zentren für seltene Erkrankungen belegbar als unzureichend darstellt.

- 19. Wie viele Zentren für seltene Erkrankungen mussten nach Kenntnis der Bundesregierung in den vergangenen fünf Jahren wegen fehlender Finanzierung oder anderer Gründe schließen (bitte nach Jahr, Bundesland und Grund der Schließung aufschlüsseln)?

Für die Ausweisung von Zentren sind die Länder zuständig. Systematische bundesweite Informationen über die Schließung von Zentren für seltene Erkrankungen und deren Ursachen liegen der Bundesregierung nicht vor.

- 20. Wie viele Zentren für seltene Erkrankungen haben nach Kenntnis der Bundesregierung eine gesicherte Finanzierung über 2020 hinaus?
Wie viele werden durch Drittmittel (z. B. Spenden oder institutionelle Zuwendungen) aufrechterhalten (bitte nach Anzahl und Bundesland aufschlüsseln)?

Die Finanzierung ambulanter und stationärer Einrichtungen ist in Deutschland überwiegend privatwirtschaftlich organisiert oder liegt in den Händen regionaler öffentlicher Träger, die eigenverantwortlich wirtschaften. Systematische bundesweite Übersichten über die Einzelheiten der Finanzierung und die Generierung der Mittel dieser Einrichtungen liegen der Bundesregierung nicht vor.

21. Plant die Bundesregierung die Fördermaßnahmen mittels Innovationsfond über 2020 hinaus?
- a) Wenn nein, wie plant die Bundesregierung die Finanzierung aufrechtzuerhalten?

Die Förderung von neuen Versorgungsformen und Vorhaben der Versorgungsforschung über den Innovationsfonds war zunächst für die Jahre 2016 bis 2019 mit 300 Mio. Euro jährlich vorgesehen. Mit dem Digitale-Versorgung-Gesetz (DVG) wurde eine Fortführung der Förderung aus dem Innovationsfonds mit jährlich 200 Mio. Euro bis zum Jahr 2024 beschlossen. Das Förderinstrument wird im Hinblick auf dessen Eignung zur Weiterentwicklung der Versorgung wissenschaftlich evaluiert. Den entsprechenden Ergebnisbericht wird das BMG dem Deutschen Bundestag zum 31. März 2022 vorlegen (§ 92a Absatz 5 SGB V). Auf dieser Basis kann dann über eine weitere Fortführung entschieden werden.

- b) Wie bereitet die Bundesregierung die zeitnahe Umsetzung der laufenden Innovationsfondsprojekte (TRANSLATE-NAMSE und ZSE-DUO) in der Regelversorgung vor, damit die bestehende Versorgung nahtlos weitergeführt werden kann?

Vom Innovationsfonds werden u. a. neue Versorgungsformen gefördert und im Rahmen von Projektvorhaben erprobt und evaluiert. Gefördert werden insbesondere Vorhaben, die eine Verbesserung der sektorenübergreifenden Versorgung zum Ziel haben und hinreichendes Potential aufweisen, dauerhaft in die Versorgung aufgenommen zu werden. Durch die für jede geförderte neue Versorgungsform zwingend vorgesehene Evaluation sollen Erkenntnisse zu den Effekten auf die Versorgung gewonnen werden. Nachweislich wirkungsvolle Ansätze sollen in die Regelversorgung überführt und damit allen Versicherten der gesetzlichen Krankenversicherung zugänglich gemacht werden. Eine dauerhafte Weiterführung von Projektstrukturen mit Mitteln des Innovationsfonds ist hingegen nicht vorgesehen. Die maximale Förderdauer eines Vorhabens beträgt gemäß § 92a Absatz 3 SGB V vier Jahre.

Mit dem DVG wurde ein Verfahren zur Überführung von nachweislich erfolgreichen Versorgungsansätzen in die Regelversorgung gesetzlich verankert (§ 92b Absatz 3 SGB V). Demnach beschließt der Innovationsausschuss spätestens drei Monate nach Eingang der jeweiligen Evaluations- und Abschlussberichte Empfehlungen zur Überführung einer neuen Versorgungsform oder wirksamer Teile daraus in die Regelversorgung. In den Beschlüssen muss konkretisiert sein, wie die Überführung in die Regelversorgung erfolgen soll, und festgestellt werden, welche Organisation der Selbstverwaltung oder welche andere Einrichtung für die Überführung zuständig ist. Stellt der Innovationsausschuss die Zuständigkeit des Gemeinsamen Bundesausschusses fest, hat dieser innerhalb von zwölf Monaten nach dem jeweiligen Beschluss der Empfehlung die Regelungen zur Aufnahme in die Versorgung zu beschließen. Wird empfohlen, eine neue Versorgungsform nicht in die Regelversorgung zu überführen, ist dies vom Innovationsausschuss zu begründen.

22. Wie viele Zentren für seltene Erkrankungen sind nach Kenntnis der Bundesregierung in die Landeskrankenhauspläne aufgenommen (bitte nach Bundesländern aufschlüsseln)?

Nach Kenntnis der Bundesregierung weist die Mehrheit der Länder Zentren für seltene Erkrankungen nicht im jeweiligen Krankenhausplan aus, oder es sind keine Informationen darüber verfügbar. Lediglich folgende Länder weisen entsprechende Zentren in ihren Krankenhausplänen aus:

| | |
|---------------------------|--|
| Baden-Württemberg (sechs) | <ul style="list-style-type: none"> • Heidelberg, Thoraxklinik-Heidelberg • Heidelberg, Universitätsklinikum • Mannheim, Universitätsklinikum • Freiburg, Universitätsklinikum • Tübingen, Universitätsklinikum • Ulm, Universitätsklinikum |
| Saarland (eins) | Universitätsklinikum des Saarlandes |
| Sachsen (zwei) | <ul style="list-style-type: none"> • Universitätsklinikum Dresden • Universitätsklinikum Leipzig |

23. Stellt nach Auffassung der Bundesregierung die bundeseinheitliche Regelung zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben und Qualitätsanforderungen für Zentren für seltene Erkrankungen, die der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) im Dezember 2019 definiert hat, die Finanzierung der Zentren ausreichend sicher?

Wie kann nach Auffassung der Bundesregierung die Finanzierung der ambulanten Versorgung der Betroffenen sichergestellt werden?

Der Beschluss des G-BA vom 5. Dezember 2019, Anlage 1, ermöglicht den Vertragsparteien, d. h. den Krankenhaus- und den Sozialleistungsträgern, Zuschläge für besondere Aufgaben von Zentren für seltene Erkrankungen zu vereinbaren. Diese Zuschläge ergänzen die über Fallpauschalen und Zusatzentgelte erfolgende Finanzierung der Behandlungskosten und dienen der Finanzierung von Leistungen, die über die Behandlung einzelner Patientinnen und Patienten hinausgehen. Hierdurch wird sich die Finanzierung der Zentren insgesamt verbessern. Die Höhe der Zuschläge ist krankenhausesindividuell vor Ort zu vereinbaren. Der Beschluss des G-BA sieht außerdem vor, dass dieser fünf Jahre nach Inkrafttreten der Regelung eine Evaluation durchführt und die Auswirkungen seiner Regelungen zu den besonderen Aufgaben u. a. der Zentren für seltene Erkrankungen überprüft.

Zur verbesserten Finanzierung der ambulanten Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen sind in den letzten Jahren eine Reihe von gesetzlichen Maßnahmen getroffen worden. Die Leistungen der mit dem GKV-Versorgungsstrukturgesetz eingeführten ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) – vgl. Antwort zu Frage 4 – werden unmittelbar von den Krankenkassen und damit außerhalb der budgetierten Gesamtvergütung vergütet. Mit dem GKV-Versorgungsstärkungsgesetz, dem Krankenhausstrukturgesetz sowie dem Heil- und Hilfsmittelversorgungsgesetz wurden darüber hinaus die Finanzierungs- und Vergütungsregelungen der Hochschulambulanzen in Verbindung einhergehend mit den weiterentwickelten Teilnahme- und Behandlungsmöglichkeiten verbessert (vgl. Antwort zu Frage 4). Die Hochschulambulanzen haben Anspruch auf eine Vergütung, die die Leistungsfähigkeit der Hochschulambulanzen bei wirtschaftlicher Betriebsführung gewährleistet. Die verbesserte Vergütung von Hochschulambulanzen hat sich auch nach den Ergebnissen der Finanzentwicklung der GKV im Jahr 2019 weiter fortgesetzt.

24. Plant die Bundesregierung im Rahmen der EU-Ratspräsidentschaft 2020 Initiativen oder Kooperationen auf europäischer Ebene zum Thema seltene Erkrankungen?

Das Schwerpunktthema der deutschen EU-Ratspräsidentschaft im Bereich Gesundheit wird „Digitalisierung/Big Data/Künstliche Intelligenz“ sein. Die unterschiedlichen Aspekte dieses Schwerpunktes werden unter anderem im Rahmen einer hochrangigen Digitalkonferenz im November 2020 in Berlin aufgegriffen. Hierbei wird auch das Thema „Seltene Erkrankungen“ in den Blick genommen. Denn aufgrund der niedrigen Prävalenz in den einzelnen Mitgliedstaaten stellt der europaweite Datenzugang und der Austausch von Gesundheitsdaten gerade im Bereich der seltenen Erkrankungen einen echten europäischen Mehrwert und einen besonderen Nutzen für die Patientinnen und Patienten dar.

25. Wie unterstützt die Bundesregierung die Einbindung der Zentren für seltene Erkrankungen in die Europäischen Referenznetzwerke (ERN)?
Gibt es Pläne für die Finanzierung entsprechender Aktivitäten?

Die deutschen Teilnehmer an Europäischen Referenznetzwerken (ERN) sind Teil des deutschen Gesundheitssystems. Im Sinne des NAMSE-Zentrenmodells stellen sie B-Zentren dar, so dass deutsche ERN-Teilnehmer unter dem Dach eines A-Zentrums integraler Bestandteil der Zentren für seltene Erkrankungen sein können und oftmals bereits sind. In den Arbeitsgruppen des NAMSE sind ERN-Teilnehmer bzw. deutsche ERN-Koordinatoren vertreten, so dass hier ein intensiver Austausch stattfindet.

Die Finanzierung der Beteiligung von Zentren für seltene Erkrankungen an einem ERN wird sich auf der Grundlage des Beschlusses des G-BA vom 5. Dezember 2019 verbessern. Insofern wird auf die Antwort zu Frage 23 verwiesen.

26. Wie werden die Aktivitäten der europäischen „One Million Genome Initiative“ mit den nationalen Aktivitäten zu seltenen Erkrankungen und den European Reference Networks verbunden?

Im Rahmen des NAMSE, in dem unter anderem BMG, BMBF, Medizinischer Fakultätentag und der Verband der Universitätsklinika Deutschland vertreten sind, findet hierzu ein intensiver Austausch statt. Das NAMSE hat zu diesem Thema die Unterarbeitsgruppe Diagnose eingerichtet, wo auch die ERN durch einen ERN-Koordinator vertreten sind.

27. Welche Faktoren hemmen nach Auffassung der Bundesregierung die Umsetzung der im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen vorgeschlagenen Maßnahmen, die noch nicht implementiert sind?

Wie kann die Umsetzung nach Auffassung der Bundesregierung vorangetrieben werden?

Mit dem Projekt „Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen“ hat das BMG eine Evaluierung des Nationalen Aktionsplans initiiert, in der die Einzelwirkungen und das Zusammenwirken der Maßnahmenvorschläge untersucht wurden. Die Ergebnisse waren maßgeblich für die erneute Förderung der NAMSE-Geschäftsstelle durch das BMG und sollen dazu beitragen, den Nationalen Aktionsplan zu operationalisieren und weiter zu entwickeln. Im Rahmen des NAMSE wurde dazu die

Arbeitsgruppe Operationalisierung und Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans (AG OASE) eingerichtet. Als Analyse der Umsetzung des Aktionsplans ist ein Statusbericht entstanden, der den aktuellen Umsetzungsstand aller Maßnahmen und die weitere Bearbeitung der noch nicht umgesetzten Maßnahmen beschreibt (siehe www.namse.de).

28. Inwieweit ist die im Nationalen Aktionsplan vorgesehene Realisierung des Zertifizierungsverfahrens für die Zentren für seltene Erkrankungen umgesetzt worden?

Ein Zertifizierungsverfahren für Zentren für seltene Erkrankungen wurde noch nicht umgesetzt, wird aber zurzeit unter Berücksichtigung des vor kurzem gefassten G-BA-Beschlusses zur Festlegung besonderer Aufgaben von Zentren für seltene Erkrankungen in der Arbeitsgruppe Zentren des NAMSE diskutiert. In den Förderzielen der NAMSE-Geschäftsstelle ist die Weiterentwicklung der Qualitätskriterien für die Etablierung eines Anerkennungsverfahrens für Zentren vorgesehen.

29. Plant die Bundesregierung, den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu erneuern?

Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist aus dem NAMSE heraus entstanden, das aus 28 Bündnispartnern besteht und in dem die Bundesregierung mit vier Ministerien vertreten ist. Das BMG fördert die NAMSE-Geschäftsstelle. Ein Förderziel der NAMSE-Geschäftsstelle ist die Operationalisierung und Überarbeitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

