

Nationales Konzept Seltene Krankheiten

## **Vorschlag zur Umsetzung von Massnahme 1 «Ein Prozess zur Errichtung von Referenzzentren wird definiert»**

Bericht der SAMW zuhanden des Bundesamtes für Gesundheit

Bern, 30. Juni 2016

Arbeitsgruppe: Peter Meier-Abt, Christian Kind,  
Hermann Amstad (SAMW);  
Rita Ziegler, Andreas Tobler, Henri  
Bounameaux, Agnes Nienhaus  
(Universitäre Medizin Schweiz)

## 1. Ausgangslage und Auftrag

2010 hat das Parlament ein Postulat von NR Ruth Humbel überwiesen, mit dem der Bundesrat beauftragt wurde, in Zusammenarbeit mit den betroffenen Organisationen und Fachpersonen sowie mit den Kantonen eine nationale Strategie für seltene Krankheiten zu erarbeiten.

Das BAG unterbreitete 2012 einen ersten Entwurf einer solchen Strategie der SAMW zur Stellungnahme; diese fiel eher kritisch aus. 2013 fand deshalb ein Treffen zwischen SAMW und Vertretern der IG Seltene Krankheiten statt; der Vorschlag der SAMW, Empfehlungen auszuarbeiten zum «Geltungsbereich eines nationalen Konzepts sowie zu den Rahmenbedingungen für die Schaffung und den Betrieb von Referenzzentren», wurde begrüsst. Diese Empfehlungen erschienen im Frühjahr 2014. Im Herbst 2014 genehmigte der Bundesrat das Nationale Konzept Seltene Krankheiten; darin wurde auf die SAMW-Empfehlungen Bezug genommen.

Das Konzept formuliert 7 Ziele und sieht 19 Massnahmen vor, um diese Ziele zu erreichen. Zwei dieser Massnahmen (M1 und M2) betreffen direkt die Referenzzentren, in fünf weiteren (M8, M10, M16, M17, M18) sind die Referenzzentren direkt oder indirekt angesprochen, namentlich betreffend

- das Angebot von Weiterbildungen (M8),
- die Einführung von Spitalkoordinatoren (M10),
- den Aufbau und das Führen von Registern (M17),
- die Einbindung der Patientenorganisationen in der Entwicklung von Registern und Forschungsprogrammen (M18),
- und die aktive Beteiligung an der Forschung im Bereich seltener Krankheiten (M16).

Im Februar 2015 bat das BAG die SAMW mit Verweis auf die Empfehlungen um Realisierung von Massnahme 1 («Ein Prozess zur Errichtung von Referenzzentren wird definiert»). Da dafür keine gesetzliche Grundlage bestehe, solle ein «Gentlemen's Agreement» angestrebt werden.

## 2. Vorgehen

Die von der SAMW eingesetzte Arbeitsgruppe erarbeitete in zwei Sitzungen im März und im Mai 2015 den Entwurf eines solchen Verfahrens und liess diesen dann in einem Hearing im Juni 2015 von ExpertInnen sowie VertreterInnen von Patientenorganisationen kommentieren. Auf der Basis dieses Hearings wurde das vorgesehene Verfahren umfassend überarbeitet und dieses im August/September einer breiten Vernehmlassung bei den Stakeholdern (Spitäler, Fachgesellschaften, Patientenorganisationen, GDK, H+) unterzogen.

Im Vergleich zum Hearing waren die Stellungnahmen bei dieser Vernehmlassung allerdings wesentlich kritischer; namentlich Chefärzte wandten sich vehement gegen jede Form von «Zentralisierung». Auch H+ äusserte sich skeptisch bis ablehnend und verlangte einen Netzwerksansatz. Praktisch in allen Stellungnahmen wurde das vorgesehene Bewerbungsverfahren als zu aufwändig bzw. bürokratisch kritisiert; zudem wurden auch der Sinn und der Mehrwert von Referenzzentren für *Krankheitsgruppen* in Frage gestellt.

Im Januar und Februar 2016 fanden deshalb zwei Treffen statt zwischen Delegationen von SAMW und Verband Universitäre Medizin Schweiz als zweitem Schlüsselpartner bei der Umsetzung von Referenzzentren. An diesen Treffen wurden die Rahmenbedingungen für das weitere Vorgehen diskutiert und festgelegt. Dabei wurden in einem ersten Schritt und auf der Basis des Nationalen Konzepts Seltene Krankheiten noch einmal ausführlich die Problemstellung und der Bedarf analysiert; anschliessend wurde, soweit als möglich, der aktuelle Stand festgehalten. Und in einem dritten Schritt wurden Grundsätze festgehalten, an denen sich der Umsetzungsvorschlag orientieren soll. Auf dieser Basis entstand die vorliegende, zweite Fassung des Berichts; diese wurde am 17. März 2016 mit einer Delegation von Pro Raris und am 21. April 2016 mit VertreterInnen des BAG diskutiert und anschliessend überarbeitet. Der SAMW-Vorstand hat den vorliegenden Bericht an seiner Sitzung vom 30. Juni 2016 verabschiedet.

### 3. Grundlagen

#### 3.1. Problemstellung und Bedarf

Mit dem Nationalen Konzept Seltene Krankheiten sollen die zahlreichen Probleme bei der Behandlung und Betreuung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten gelöst werden. Namentlich an die Errichtung von Referenzzentren werden grosse Erwartungen geknüpft. Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten hält dazu Folgendes fest: «Um die Diagnose innert nützlicher Frist zu stellen, die Qualität der Versorgung zu verbessern, die Weiterbildung und Forschung zu unterstützen, werden Referenzzentren errichtet. Das Ziel dieser Zentren ist es, die Patienten, deren Angehörige und Gesundheitsfachleute fachlich kompetent zu unterstützen und die Kenntnisse zu bündeln. Notwendig ist eine entsprechende Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Stellen, um insbesondere die Koordination der Behandlung zu verbessern. Die Qualifikation als Referenzzentrum bedingt die Erfüllung der Kriterien unter M2. Dazu soll ein entsprechender Prozess definiert werden.»

Das Nationale Konzept schlägt Referenzzentren mit einem breiten Aufgabenspektrum als Lösungsansatz für die Erfüllung sämtlicher bestehender Bedürfnisse vor. Schwieriger zu beantworten ist die Frage nach dem Bedarf; entsprechende Untersuchungen zu den effektiven Lücken in der Versorgung, Koordination, Forschung etc. fehlen für die Schweiz. Ebenso ist unklar, ob für alle der oben formulierten Anliegen Referenzzentren, wie sie in den SAMW-Empfehlungen von 2014 beschrieben wurden, tatsächlich die besten Lösungen darstellen bzw. ob es für diese auch andere Lösungen gibt.

Internationale Vergleiche zeigen, dass ganz unterschiedliche Konzeptionen von Referenzzentren vorhanden sind und umgesetzt werden. Die Art der Umsetzung hängt massgeblich vom jeweiligen Gesundheitssystem des Landes sowie von der vorhandenen Finanzierung ab.

In Europa wird die Netzwerkbildung für Seltene Krankheiten vorangetrieben und so das vorhandene Fachwissen zu seltenen Krankheiten miteinander verbunden, für Patientinnen und Patienten einfacher zugänglich gemacht (im Hinblick auf die Versorgung), und für die Forschung nutzbar gemacht. Der Anschluss an diese internationalen Entwicklungen ist auch für die Schweiz wichtig.

#### 3.2. Stand

In der Schweiz ist bereits heute viel Fachkompetenz zu seltenen Krankheiten vorhanden. Eine systematische Erfassung der Versorgungsangebote und Kompetenzen, der abgedeckten Krankheiten besteht jedoch nicht und auch bestehende Lücken in der Versorgung können so nicht explizit benannt werden. Für betroffene Patientinnen und Patienten ist der Zugang zu einer kompetenten Ansprechstelle nicht immer einfach, etwa bei unklarer Diagnose mit Verdacht auf eine seltene Krankheit.

Eine Vernetzung der Angebote ist in einzelnen Fachgebieten vorhanden, aber noch nicht in allen Bereichen ausreichend. Eine systematische Übersicht zum Stand der Vernetzung fehlt heute. Derzeit ist jedoch eine generelle Zunahme an Kooperationen, interdisziplinären Zentren und Netzwerken festzustellen, die auch den Bereich der seltenen Krankheiten umfasst. Besonders zu erwähnen ist dabei die Romandie: Die beiden Universitätsspitäler CHUV und HUG haben unter dem Titel «Centre universitaire romand des maladies rares» eine gemeinsame Initiative zur Versorgung von seltenen Krankheiten gestartet. Im ersten Entwicklungsschritt betreiben sie gemeinsam das «Portail romand des maladies rares» als Informationsportal und Ansprechstelle für Betroffene und Zuweiser.

#### 3.3. Grundsätze

Die Umsetzung von Massnahme 1 («Ein Prozess zur Errichtung von Referenzzentren wird definiert») sollte sich an folgenden Grundsätzen orientieren:

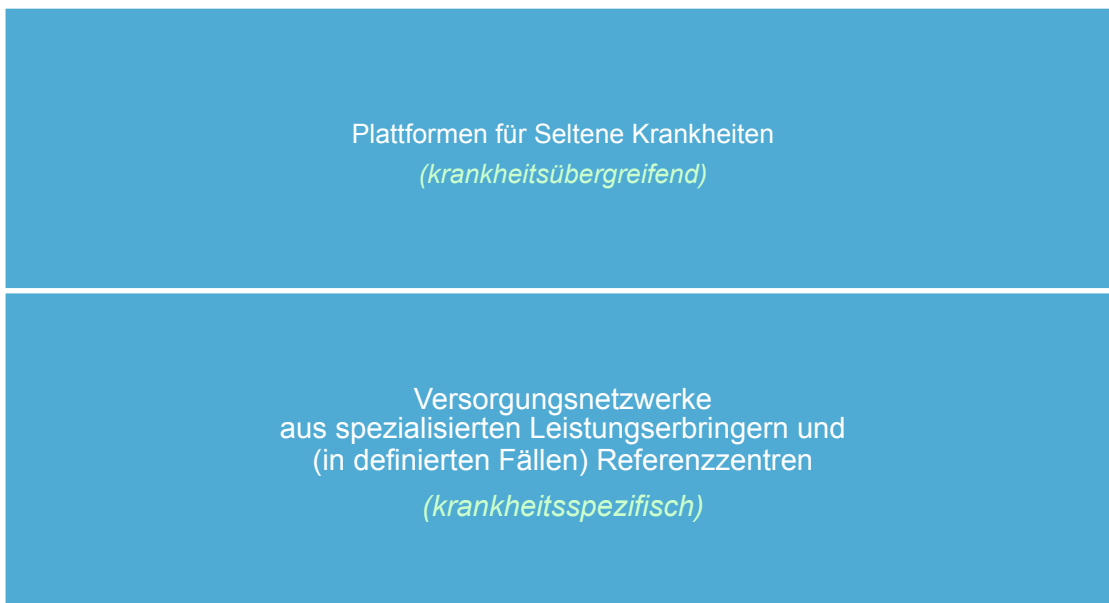
- Lösungen werden auf jener Ebene gesucht, die dafür am besten geeignet ist (Subsidiaritätsprinzip); das heisst, die verschiedenen Anliegen müssen nicht alle von einer einzigen Struktur abgedeckt werden.
- Patientennähe – «Médecine de proximité» in der Versorgung: Die Versorgung muss von den Patientenwegen her gedacht werden. Bestehende Versorgungsstrukturen und Angebote sollen möglichst erhalten bleiben.

- Referenzzentren für *Krankheitsgruppen* sind in der Mehrzahl der Fälle ungeeignet. Die Entwicklung der Medizin bedingt vorab einen systemischen Ansatz. Ähnlich wie eine Krebserkrankung nicht primär organspezifisch, sondern systemisch – in einer Klinik für Onkologie – behandelt wird, braucht es auch für Patienten mit Seltene Krankheiten eher krankheitsübergreifende Kompetenzzentren, die mit den spezifischen Problemen und Bedürfnissen dieser Patientengruppe vertraut sind.
- Eigentliche «Referenzzentren» für bestimmte Seltene Krankheiten sind in jenen Fällen vorzusehen,
  - a. in denen die Abklärung und Behandlung einer Seltene Krankheit besonders anspruchsvoll ist,
  - b. die entsprechende Expertise in einem Schweizer Spital vorhanden ist, und/oder
  - c. die internationale Vernetzung in einem «Netzwerk von Referenzzentren» angezeigt ist.
- Falls in der Schweiz für eine bestimmte Krankheit keine adäquaten Behandlungsangebote bestehen, soll die Behandlung in einem ausländischen Zentrum möglich sein.
- Bei zahlreichen Leistungen, die von den Referenzstrukturen zu erbringen sind, handelt es sich um bisher nicht abgegoltene, zum Teil auch gemeinwirtschaftliche Leistungen; deren Finanzierung ist zu klären. Allenfalls ist ein entsprechendes Mandat des BAG erforderlich.

#### 4. Organisationsstrukturen

Der vorliegende Bericht schlägt vor, die oben (unter 3.1.) genannten Anliegen auf zwei Ebenen umzusetzen:

- Die Basis wird gebildet aus krankheits(gruppen)spezifischen Versorgungsnetzwerken der Leistungserbringer (Fachärzte und Spitäler); in klar definierten Fällen (siehe unter 3.3.) und sofern die Kriterien erfüllt sind (siehe Anhang I) können innerhalb solcher Netzwerke für bestimmte Seltene Krankheiten Referenzzentren bezeichnet werden. Es gilt die Regel: Wo die Versorgung gut funktioniert, bleibt sie auf dieser ersten Ebene angesiedelt.
- Falls das Angebot auf der ersten Ebene nicht genügt bzw. Lücken bestehen, können die Patienten auf einer zweiten Ebene «Plattformen für seltene Krankheiten» aufsuchen, welche die Funktion von interdisziplinären Anlaufstellen zur Abklärung und der Koordination von Behandlungen erfüllen sowie Informationsaufgaben und die Koordination von Fachpersonen übernehmen.



Die Bildung von Versorgungsnetzwerken und von Referenzzentren (siehe 4.1.) erfolgt bottom up (durch die involvierten Leistungserbringer, in Zusammenarbeit mit den Patientenorganisationen) und kann nicht vorgeschrieben, sondern höchstens unterstützt werden (siehe 5.).

Die Schaffung von Plattformen für seltene Krankheiten (siehe 4.2.) liegt in der Verantwortung der Universitätsspitäler und ev. der grossen Kantonsspitäler.

Alle drei vorgeschlagenen Strukturen müssen gewisse Anforderungen erfüllen (siehe nachfolgende Tabelle) und bedürfen der Anerkennung durch ein übergeordnetes Gremium (siehe 5.).

	Anforderungen	Anerkennung durch
Versorgungsnetzwerk für eine bestimmte seltene Krankheit(sgruppe)	Antrag durch die Netzwerkbeteteiligten und die betroffene Patientenorganisation	Nationale Koordination für Seltene Krankheiten
Referenzzentrum für eine bestimmte seltene Krankheit	Erfüllung der Kriterien gemäss Anhang I <i>und</i> Antrag durch den Leistungserbringer, Unterstützung durch die zuständige Patientenorganisation	Nationale Koordination für Seltene Krankheiten
Plattformen für seltene Krankheiten	Erfüllung der Kriterien gemäss Anhang II	Nationale Koordination für Seltene Krankheiten

#### 4.1. Versorgungsnetzwerke aus spezialisierten Leistungserbringern und (in definierten Fällen) Referenzzentren

Ziele:	<p>Die Patientinnen und Patienten erhalten qualitativ hochstehende Behandlung, Betreuung und psychosoziale Unterstützung.</p> <p>Die Versorgung ist nach Möglichkeit wohnortnah organisiert.</p> <p>Die Netzwerke organisieren sich selbst.</p> <p>Die internationale Anbindung ist gewährleistet.</p>
Aufgaben / Rollen:	<p>Die Fachspezialisten und ihre Netzwerke sind für folgende Aufgaben zuständig:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Versorgung</li> <li>• Forschung</li> <li>• Aus- und Weiterbildung im universitären Rahmen</li> <li>• Erarbeitung von krankheitsspezifischen Behandlungspfaden und Guidelines in Absprache mit den Plattformen für seltene Krankheiten</li> <li>• Teilnahme an krankheitsspezifischen Registern (in der Regel internationale Register)</li> <li>• Teilnahme an internationalen Referenznetzwerken (Bestimmung Vertreter durch nationale Plattform)</li> <li>• Kooperation mit Organisationen der Selbsthilfe.</li> </ul>
Organisationsform:	<p>Die Netzwerke organisieren sich selbst und verteilen innerhalb ihrer Mitglieder die unterschiedlichen Rollen (u.a. Netzwerklead gegenüber Ansprechpartnern und internationale Vertretung).</p> <p>Die Netzwerke sind krankheitsspezifisch organisiert (nach Möglichkeit nach grösseren Krankheitsgruppen) und umfassen Leistungserbringer auf dem Sekundärniveau (Fachärzte und Zentrumsspitäler) und dem Tertiärniveau (Universitätsspitäler).</p> <p>Innerhalb der Netzwerke nehmen die Universitätsspitäler eine besondere Rolle ein, indem sie für die Forschung, Aus- und Weiterbildung sowie für die Registerführung verantwortlich zeichnen.</p> <p>Ist die Schaffung eines Referenzzentrums für eine spezifische Krankheit oder Krankheitsgruppe sinnvoll, so wird dies im Netzwerk abgestimmt und in der Nationalen Koordination zum Beschluss gebracht.</p>

Anforderungen	Versorgungsnetzwerke: Antrag durch die Netzwerkbeteiligten und die betroffene(n) Patientenorganisation(en) Referenzzentren: Erfüllung der Kriterien gemäss Anhang I, Antrag des Leistungserbringers mit notwendiger Unterstützung der betroffenen Patientenorganisation(en).
Partner:	Plattformen, krankheitsspezifische Patientenorganisationen
Finanzierung	Netzwerke und Referenzzentren sind mit den heutigen Mitteln nicht finanziert
Anerkennung	Durch Nationale Koordination für Seltene Krankheiten

#### 4.2. Plattformen für seltene Krankheiten

Ziele:	Patienten und Leistungserbringer verfügen mit den Interdisziplinären Plattformen für seltene Krankheiten über Anlaufstellen bei unklarer Diagnose und für «vernachlässigte» seltene Krankheiten (vgl. Empfehlungen der SAMW aus dem Jahr 2014).  Sicherung/Vereinfachung der Finanzierung der Leistungen bei seltenen Krankheiten
Aufgaben / Rollen:	Die Plattformen sind für folgende Aufgaben zuständig: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Anlaufstellen für die Abklärung für <ul style="list-style-type: none"> <li>• Patienten mit Verdacht auf Seltene Krankheiten;</li> <li>• Patienten mit «vernachlässigten» Seltene Krankheiten;</li> <li>• Patienten mit komplexen Seltene Krankheiten.</li> </ul> </li> <li>• Care Management / Behandlungskoordination</li> <li>• Beschreibung von krankheitsübergreifenden Versorgungsprozessen und Beratungsangeboten in Absprache mit den anderen Plattformen, Netzwerken und Patientenorganisationen</li> <li>• Weiterbildung intern und für externe Netzwerkpartner</li> <li>• Wissen über aktuelle Forschung oder eigene Forschung, in Abstimmung mit den organspezifisch organisierten Kliniken.</li> </ul>
Organisationsform:	Ca. 5 bis 6 Plattformen – im Idealfall je 1 Plattform pro Universitätsspital bzw. pro universitären Standort und 1 Plattform im Tessin.  Die Anlaufstellen funktionieren interdisziplinär und krankheitsübergreifend.  Organisationsmodell: Die Plattformen sollen keine ausgedehnten Organisationseinheiten darstellen, verfügen jedoch in der Regel über eigenes Fachpersonal. Die Organisationsform dieser interdisziplinären Einheiten soll gemeinsam diskutiert werden, muss jedoch nicht bei jedem Leistungserbringer gleich umgesetzt werde.
Anforderungen	Erfüllung der Kriterien gemäss Anhang II.
Trägerschaft:	Als Träger in Frage kommen Universitätsspitäler und forschungskompetente grosse Kantonsspitäler, Kooperationen sind sinnvoll und notwendig. Möglich ist ebenfalls, dass innerhalb der Nationalen Koordination Versorgungsregionen) vereinbart werden.
Partner:	V.a. Fachspezifische Netzwerke, Patientenorganisationen
Finanzierung	Die Finanzierung ist zu klären.
Anerkennung	Durch Nationale Koordination für seltene Krankheiten

## 5. Aufbau- und Bezeichnungsprozess

Wie bereits festgehalten und auch vom BAG so kommuniziert, kann der Aufbau neuer Versorgungsstrukturen für Patienten mit Seltene Krankheiten nicht top down angeordnet bzw. umgesetzt werden. Dies macht ein «Gentlemen's Agreement» notwendig.

Der Zusammenschluss von Leistungserbringern zu krankheits(gruppen)spezifischen Netzwerken, und zwar in Zusammenarbeit mit den zuständigen Patientenorganisationen, muss von der Basis her angestossen und umgesetzt werden.

Es ist in der Verantwortung der Universitätsspitäler (und ev. der grossen Kantonsspitäler), in Kooperation miteinander krankheitsübergreifende «Plattformen für Seltene Krankheiten» zu schaffen.

Dieser Aufbauprozess, der ohne Zweifel eine bestimmte Zeit in Anspruch nehmen wird (zumal dafür im Moment keine finanziellen Anreize vorgesehen sind), bedarf jedoch gleichzeitig einer Steuerung und Koordination und idealerweise auch einer gewissen Unterstützung. Die Qualitätssicherung darf ebenfalls nicht ausser Acht gelassen werden.

Diese Aufgaben (namentlich auch die Anerkennung von Versorgungsnetzwerken, Referenzzentren sowie der Plattformen für seltene Krankheiten) können von der «Nationalen Koordination Seltene Krankheiten» übernommen werden. Ziele, Aufgaben, Organisationsform usw. dieses Gremiums sind nachstehend beschrieben.

### Nationale Koordination Seltene Krankheiten

- Ziele:
- Die beteiligten Akteure verpflichten sich zur Zusammenarbeit und schaffen dazu eine verbindliche und langfristig funktionierende Struktur.
  - Die Diskussion und Koordination übergeordneter Fragestellungen zwischen den Partnern ist sichergestellt; es besteht eine gemeinsame Entscheidungsstruktur und Kommunikation.
  - Die Selbstorganisation von Leistungserbringern, Betroffenen und anderen Stakeholdern in den beiden grossen Landesteilen funktioniert.
  - Die Behörden verfügen über eine Ansprechstelle im Bereich «Seltene Krankheiten».
  - Die internationale Anbindung der Schweiz im Bereich «Seltene Krankheiten» ist sichergestellt.
- Aufgaben / Rollen:
- Die nationale Koordination übernimmt folgende Aufgaben
    - Abstimmung der Aufgaben und Rollen auf nationaler und internationaler Ebene.
    - Koordination der Plattformen sowie der Versorgungsnetzwerke (und Referenzzentren).
    - Anerkennung von Versorgungsnetzwerken, Referenzzentren sowie Plattformen für seltene Krankheiten.
    - Bezeichnung der Schweizer Vertreter in den internationalen Referenznetzwerken für seltene Krankheiten.
    - Vereinbarung der Finanzierungsprozesse
    - Diskussion Stand und Entwicklungsbedarf (nach Bedarf mit Anpassungen bestehender Massnahmen oder Einleitung neuer Massnahmen)
    - Einbezug Patientensicht auf übergeordneter Ebene
    - Kommunikation mit Verwaltungsstellen (Bund, GDK)
    - Initiierung Versorgungsforschung
    - Koordination übergeordnete Register

- Organisationsform: Verein mit einer Geschäftsstelle (angehängt am Sitz der Universitären Medizin Schweiz).
- Trägerschaft: Universitätsspitäler und Spitäler mit Forschungskompetenz, SAMW, ProRaris
- Partner: H+, Interpharma, Krankenversicherer (Dachverbände), BAG, GDK (→ Advisory Board)
- Finanzierung: Mitgliederbeiträge der Trägerorganisationen, ev. Beiträge Bund und Kantone



## ANHANG I

### Kriterien zur Anerkennung eines Referenzzentrums für eine Seltene Krankheit

Für die Anerkennung eines Referenzzentrums müssen der grösste Teil, jedoch nicht zwingend sämtliche der nachfolgenden Kriterien erfüllt sein; die Nationale Koordination Seltene Krankheiten legt die Minimal Kriterien fest und ist für die Anerkennung zuständig. Ein Antrag auf Anerkennung als Referenzzentrum für eine seltene Krankheit muss zusätzlich zwingend durch ein Schreiben der zuständigen Patientenorganisation begleitet sein, das diesen Antrag unterstützt.

#### *Versorgungsleistungen*

- Nachweis der Fähigkeit, Patienten mit einer bestimmten seltenen Krankheit zu versorgen und fachkundigen Rat zu erteilen (u.a. Vorhandensein einer spezifischen Technologie/Infrastruktur – z.B. Bildgebung, Apotheke, Transplantation, Gentherapie – für Diagnose/Therapie der seltenen Krankheit)
- Nachweis eines genügenden Volumens zur Aufrechterhaltung der Expertise anhand der Zahl von betreuten Patienten.
- Nachweis eines hohen Masses an Fachwissen und Erfahrung (u. a. anhand der jährlichen Zahl an Überweisungen und Zweitgutachten sowie anhand der von Fachkollegen geprüften Veröffentlichungen, der Fördermittel, der Zahl der Stellen sowie der Aus- und Fortbildungsaktivitäten [siehe auch weiter unten])
- Jede/r Patient/in ist durch einen Case Manager betreut.
- Multidisziplinäre Konsultationen und gemeinsame Staff-Meetings
- Unterstützung für Familienmitglieder (Übernachtungsmöglichkeit für die Begleitpersonen, psychologische Unterstützung)

#### *Versorgungssicherheit*

- Referenzzentren stellen sicher, dass die fachspezifische Expertise kontinuierlich jederzeit verfügbar ist
- Die langfristige Finanzierung ist gesichert.

#### *Vernetzung*

- Strukturierter Kontakt mit anderen Referenzzentren und spezialisierten Labors
- Definierte Aufgabenteilung zwischen Referenzzentren und spezialisierten Labors
- Strukturierter Kontakt mit den Leistungserbringern der primären und sekundären Versorgungsstufen im Einzugsgebiet.
- Strukturierter Kontakt mit den Patientenorganisationen der spezifischen seltenen Krankheit
- Strukturierte Information für die Patienten und Bezugspersonen (z.B. Informationsbroschüren, Websites, Konferenzen)
- Informationskanal für die Patienten und die Öffentlichkeit (z.B. Helpline, FAQ auf der Website)
- verschiedene Sprachen

#### *Aus-, Weiter- und Fortbildung*

- Aus-, Weiter- und Fortbildung im Bereich der seltenen Krankheit
- Organisation von Konferenzen (durch Fachzentren / national / international)
- Mitgliedschaft in internationalen wissenschaftlichen Gesellschaften (Networking)

### *Guidelines*

- Existierende Guidelines für die seltenen Krankheit werden befolgt.
- Aktive Mitarbeit bei der Ausarbeitung, Verbreitung und Aktualisierung von Guidelines auf internationaler und/oder nationaler Ebene

### *Qualität*

- Referenzzentren (bzw. die übergeordneten Kliniken) verfügen über ein System zur Qualitätssicherung und -förderung.
- Beschwerdemanagement (Anzahl Beschwerden, Management der Beschwerden)

### *Forschung*

- Teilnahme an Multizenterstudien
- Teilnahme an Kohorten- oder Registerstudien national/international
- Durchführung translationaler Forschungsprojekte auf dem jeweiligen Behandlungsgebiet
- Aktive Teilnahme an Konferenzen (Poster / Vortrag) (national / international)
- Aktuelle Publikationstätigkeit

### *Kennzahlen*

Es werden jährlich folgende Kennzahlen erfasst und veröffentlicht:

- Anzahl neuer/chronischer Patienten (stationär oder ambulant), die vom Referenzzentrum behandelt werden (ein Patient kann nur eingeschlossen werden, wenn er mindestens eine Hospitalisation oder eine Konsultation im letzten Jahr / während der letzten drei Jahre hatte)
- Anzahl festangestellter medizinischer Fachpersonen (inkl. Funktionen und Stellenprozent), die für die seltene Krankheit zuständig sind (Durchschnittswert der letzten drei Jahre)
- Anzahl nicht-medizinischer Fachpersonen (inkl. Funktionen und Stellenprozent), die für die seltene Krankheit zuständig sind.
- Anzahl Publikationen zu der vom Referenzzentrum betreuten seltenen Krankheit in den Bereichen Grundlagenforschung/translationaler Forschung/klinische Forschung (in den letzten drei Jahren)

## ANHANG II

### Kriterien zur Anerkennung einer Plattform für seltene Krankheiten

Für die Anerkennung einer Plattform müssen die nachfolgenden Kriterien erfüllt sein. Für die Anerkennung ist die Nationale Koordination Seltene Krankheiten zuständig.

#### *Versorgungsleistungen*

- Nachweis der Fähigkeit, Patienten mit seltenen Krankheiten zu versorgen und fachkundigen Rat zu erteilen (u.a. Vorhandensein einer spezifischen Technologie/Infrastruktur – z.B. Bildgebung, Apotheke, Transplantation, Gentherapie – für Diagnose/Therapie der seltenen Krankheit oder Gruppe von seltenen Krankheiten)
- Nachweis eines genügenden Volumens zur Aufrechterhaltung der Expertise anhand der Zahl von betreuten Patienten.
- Nachweis eines hohen Masses an Fachwissen und Erfahrung (u. a. anhand der jährlichen Zahl an Überweisungen und Zweitgutachten sowie anhand der von Fachkollegen geprüften Veröffentlichungen, der Fördermittel, der Zahl der Stellen sowie der Aus- und Fortbildungsaktivitäten [siehe auch weiter unten])
- Für die Betreuung der Patient/inn/en stehen Case Manager zur Verfügung.
- Multidisziplinäre Konsultationen und gemeinsame Staff-Meetings
- Unterstützung für Familienmitglieder (Übernachtungsmöglichkeit für die Begleitpersonen, psychologische Unterstützung)

#### *Versorgungssicherheit*

- Referenzzentren stellen sicher, dass die fachspezifische Expertise kontinuierlich jederzeit verfügbar ist.
- Die langfristige Finanzierung ist gesichert.

#### *Vernetzung*

- Strukturierter Kontakt mit Referenzzentren und spezialisierten Labors
- Strukturierter Kontakt mit den Leistungserbringern der primären und sekundären Versorgungsstufen im Einzugsgebiet.
- Strukturierter Kontakt mit den Patientenorganisationen für seltene Krankheiten
- Strukturierte Information für die Patienten und Bezugspersonen (z.B. Informationsbroschüren, Websites, Konferenzen)
- Informationskanal für die Patienten und die Öffentlichkeit (z.B. Helpline, FAQ auf der Website)
- verschiedene Sprachen

*Aus-, Weiter- und Fortbildung*

- Aus-, Weiter- und Fortbildung im Bereich der seltenen Krankheiten
- Organisation von Konferenzen (durch Fachzentren / national / international)
- Mitgliedschaft in internationalen wissenschaftlichen Gesellschaften (Networking)

*Guidelines*

- Existierende Guidelines für seltene Krankheiten werden befolgt.
- Aktive Mitarbeit bei der Ausarbeitung, Verbreitung und Aktualisierung von Guidelines auf internationaler und/oder nationaler Ebene

*Qualität*

- Vorhandensein eines Systems zur Qualitätssicherung und -förderung
- Beschwerdemanagement (Anzahl Beschwerden, Management der Beschwerden)

*Forschung*

- Teilnahme an Studien national/international
- Aktive Teilnahme an Konferenzen (Poster / Vortrag) (national / international)
- Aktuelle Publikationstätigkeit

*Kennzahlen*

Es werden jährlich folgende Kennzahlen erfasst und veröffentlicht:

- Anzahl neuer/chronischer Patienten (stationär oder ambulant) (ein Patient kann nur eingeschlossen werden, wenn er mindestens eine Hospitalisation oder eine Konsultation im letzten Jahr / während der letzten drei Jahre hatte)
- Anzahl festangestellter medizinischer Fachpersonen (inkl. Funktionen und Stellenprozent), (Durchschnittswert der letzten drei Jahre)
- Anzahl nicht-medizinischer Fachpersonen (inkl. Funktionen und Stellenprozent)
- Anzahl Publikationen (in den letzten drei Jahren)