

TRANSLATE-NAMSE

Für eine bessere Versorgung von Menschen mit einer seltenen Erkrankung

PROJEKTAUFBAU

TRANSLATE-NAMSE ist ein Projekt für neue Versorgungsformen gefördert durch den Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses. Die Förderdauer begann am **1.04.2017**. Der erste Patienteneinschluss fand am 1.12.2017 statt. Eine Verlängerung des Projekts um weitere 6 Monate bis zum 30.9.2019 ist beantragt.

Die an TRANSLATE-NAMSE beteiligten neun Zentren für Seltene Erkrankungen haben sich so aufgestellt und vernetzt, dass sie sich in der **Expertise ergänzen und regional über die ganze Bundesrepublik verteilt** sind. Anfragen zu Patientinnen und Patienten mit einer unklaren Diagnose oder einem Verdacht auf eine seltene Erkrankung werden nach einem gemeinsam festgelegten diagnostischen Algorithmus, der aus vier Leistungskomplexen besteht, bearbeitet. Im Zentrum des Projekts stehen **interdisziplinäre und ggf. multizentrische Fallkonferenzen**.

Das Projekt ist in **vier Leistungskomplexe (LK 1- LK 4)** aufgeteilt. Die Leistungskomplexe 1 und 2 sind für Patienten mit unklaren Diagnosen vorgesehen. Die Leistungskomplexe 3 und 4 richten sich an Patienten mit bekannten seltenen Erkrankungen, wobei Leistungskomplex 4 die Aufgabe verfolgt, die Transition der Patientinnen und Patienten von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin zu ermöglichen.

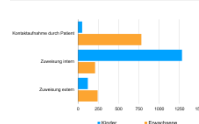
Ein zentrales Element von TRANSLATE-NAMSE sind in allen Leistungskomplexen die Fallkonferenzen, in denen verschiedene Expertinnen und Experten die Fälle gemeinsam diskutieren und auswerten. Das Projekt liefert erstmals standortübergreifende Zahlen zur Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen.

Wir berichten hier über den aktuellen Stand des Projekts. Zum Zeitpunkt unserer letzten Zwischenauswertung wurden bereits über **3.000 Patienten** rekrutiert und fanden **bereits über 10.000 Fallkonferenzen** statt.

PATIENTENZAHLEN

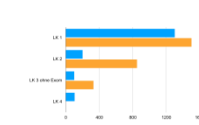
Bei der letzten Zwischenauswertung (06/2019) konnte eine Einschätzung der Patientenzahlen erhoben werden, die eine Orientierung über die **Verteilung auf die Leistungskomplexe und erste Rückschlüsse für die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland** ermöglichen.

Zuweisungsarten in LK 1



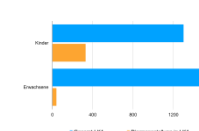
Bei Kindern erfolgt die Zuweisung ins Projekt vor allem durch die Spezialambulanz der Universitätskinderkliniken. Erwachsene Patienten wenden sich oft selbst an das jeweilige ZSE.

Verteilung auf die LKs



Die Mehrheit der Patientinnen und Patienten wird ohne Diagnose in den LK1 des Projekts eingeschlossen.

Diagnosestellung in LK 1

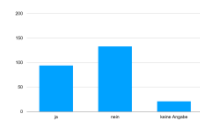


Vielen Patientinnen und Patienten kann bereits in LK 1 (das heißt, alleine durch Fallkonferenzen und ohne weitere Diagnostik) mit einer Diagnosestellung geholfen werden.

BEFRAGUNG NIEDERGELESENER KOLLEGINNEN UND KOLLEGEN

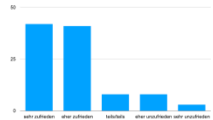
Im Rahmen des Projekts TRANSLATE-NAMSE wird u. a. die **Schnittstelle zwischen niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten und den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE)** untersucht. Das Verständnis der Erwartungen und Bedürfnisse von Allgemeinmedizinerinnen bei der Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten spielt daher eine Schlüsselrolle in einer Teilstudie des Projektpartners „Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung“ (ZEGV Dresden). Zu diesem Zweck wurde eine anonyme **postalische Befragung von 1.500 zufällig ausgewählten Haus- und Kinderärzten in Deutschland** durchgeführt. Im Mittelpunkt standen 1) das Wissen über ein Zentrum für seltene Krankheiten und seine Funktionsweise, 2) im Falle der Zusammenarbeit die **Zufriedenheit mit den Leistungen des Zentrums** und 3) die Erwartungen und Bedürfnisse, die sie an die Zentren stellen. Um einen tieferen Einblick und offenes Feedback zu den Fragenkomplexen zu erhalten, wurden **zusätzliche Telefoninterviews mit Ärztinnen und Ärzten** durchgeführt, die bereits im Rahmen des Projekts TRANSLATE-NAMSE Patientinnen und Patienten an ein Zentrum für seltene Krankheiten überwiesen hatten.

Kennen Sie ein ZSE? (n= 248)



Gut die Hälfte der niedergelassenen Kinder- und Hausärzte wissen nicht von der Existenz eines ZSE.

Wie zufrieden sind sie mit den Leistungen des ZSE? (n=102)



Wenn Kontakt zu einem ZSE bestand, so sind über 80% der befragten niedergelassenen Kinder- und Hausärzte zufrieden mit der Arbeit des ZSE.

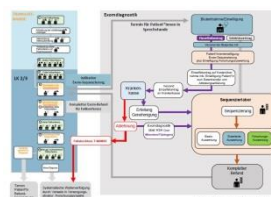


EXOM-DIAGNOSTIK

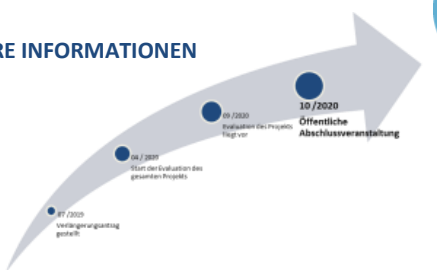
Eine wesentliche Rolle in der weiteren Diagnostik, die durch die Fallkonferenzen indiziert wird, hat die **Exom-Sequenzierung**. Bei der Exom-Sequenzierung wird nicht nur ein Gen untersucht, sondern alle bekannten Gene in einem Durchgang, so dass alle bekannten genetischen Erkrankungen in einem Diagnoseschritt erkannt werden können. Hierbei werden eine Vielzahl von Veränderungen (**Varianten**) detektiert und deren Zuordnung zu charakteristischen Krankheiten und der Abgleich mit dem Krankheitsbild der Patientinnen und Patienten stellen die großen diagnostischen Herausforderungen hierbei dar. Im LK 2 erfolgt **in einer interdisziplinären Fallkonferenz zusammen mit der Humangenetik die Indikation für die Exom-Sequenzierung**. Die Exom-Sequenzierung wird dann auf Basis eines Einzelfallantrags durch die entsprechende Krankenkasse (bisher nur AOK, BARMER und DAK) finanziert und in einem von 4 kooperierenden Laboren durchgeführt. Das Ergebnis wird dann in einem iterativen Prozess mittels mehrerer **interdisziplinären Fallkonferenzen gemeinsam ausgewertet** und das Ergebnis anschließend den Patienten mitgeteilt.

Diagnoseraten

Zum Stand Juni 2019 wurden bereits mehr als **500 Exom-Sequenzierungen** indiziert. Hierbei handelt es sich meist um pädiatrische Patienten des LK2. Es zeigt sich eine bisher in den 4 Laboren und 9 Standorten erreichte Diagnoserate der Exom-Sequenzierung von **35%**. Hierbei werden zum Teil auch extrem seltene Erkrankungen diagnostiziert, die beispielsweise in der gesamten medizinischen Literatur bisher nur in einer Familie beschrieben wurden. Die sehr gute Diagnoserate ergibt sich aus der interdisziplinären Indikationsstellung in Fallkonferenzen und der intensiven gemeinsamen Auswertestrategie, bei der die jeweiligen Fachdisziplinen zusammen mit der Humangenetik die Sequenzergebnisse diskutieren.



WEITERE INFORMATIONEN



Mehr Informationen zum Projekt finden Sie auf unserer Projektseite:

<https://translate-namse.charite.de/>



Förderkennzeichen 01NVF16024