

Etablierung von innovativen Versorgungsstrukturen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen: Ergebnisse aus TRANSLATE-NAMSE und laufenden SE-Selektivverträgen

Monika Glauch¹, Steuerungsgremium Selektivvertrag zur besonderen Versorgung von Seltene Erkrankungen², Heiko Krude³

¹ Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen, ² Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie, Charité-Universitätsmedizin Berlin

EINLEITUNG

Patient*innen mit seltenen Erkrankungen (SE) sind im Gesundheitssystem systematisch benachteiligt, da es für jede der mehr als 6.000 verschiedenen Erkrankungen nur wenig Expertise gibt. Insbesondere die Diagnose ist in den meisten Fällen der über 3.500 sehr seltenen Erkrankungen (<1 in 1 Mio.) stark verzögert (Diagnose-Odyssee). Daher ist ein wesentliches Verbesserungsziel eine schnelle und präzise Diagnose als unabdingbare Voraussetzung z.B. für eine gezielte Behandlung. Hier berichten wir über Ergebnisse aus zwei Versorgungsstrukturen zur Verbesserung der Diagnostik von SE-Patient*innen: Dem abgeschlossenen Innovationsfond-Projekt TRANSLATE-NAMSE und laufenden Selektivverträgen zur SE-Diagnostik.

STURKTURIERTER DIAGNOSTIKPROZESS IN DER REGELVERSORGUNG

Mit dem Innovationsfondprojekt TRANSLATE-NAMSE wurden erstmalig die im Nationalen Aktionsplan des NAMSE konsentierten Strukturen und Prozesse in zehn beteiligten universitären Zentren für SE umgesetzt.

Als wesentliche Elemente der Strukturqualität eines NAMSE Zentrums Typ A wurden Lots*innen sowie ärztliche Koordinator*innen an allen Standorten eingestellt. Die Versorgung wurde in einem strukturierten Versorgungspfad organisiert (Abb. 1), dessen wichtigste neue Leistungen interdisziplinäre Fallkonferenzen mit bis zu sechs spezifischen Expert*innen an allen Standorten eingestellt. Die Versorgung wurde in einem strukturierten Versorgungspfad organisiert (Abb. 1), dessen wichtigste neue Leistungen interdisziplinäre Fallkonferenzen mit bis zu sechs spezifischen Expert*innen, waren, die u.a. auch für die Indikationsstellung zur innovativen Exomdiagnostik zuständig waren. Durch die Etablierung der neuen Versorgungsform konnte eine signifikant verbesserte Versorgungseffizienz von Patient*innen mit SE erzielt werden.

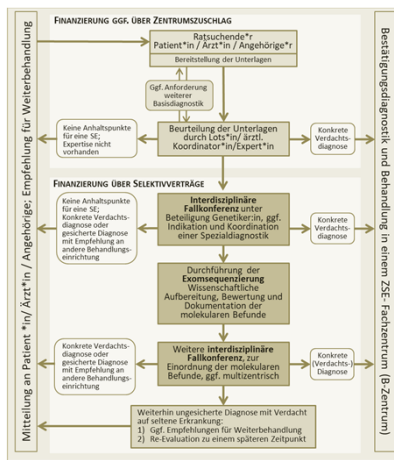


Abb. 1: Versorgungspfad NAMSE Typ A Zentrum

In TRANSLATE-NAMSE wurden 5.652 Patient*innen ohne Diagnose eingeschlossen. Durch die Zusammenführung von Expert*innenwissen in Fallkonferenzen und Anwendung der Exomsequenzierung konnte für 30% eine gesicherte Diagnose gestellt werden (Abb. 2 und Ref.).

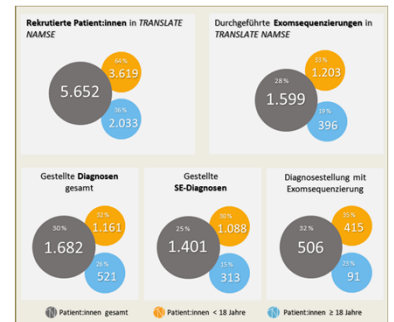


Abb. 2: Zentrale Projektergebnisse TRANSLATE-NAMSE

Aufgrund der positiven Ergebnisse der Projektphase konnte der neu etablierte diagnostische Versorgungspfad im Rahmen von "Selektivverträgen" mit den Krankenkassen in der Regelversorgung fortgeführt werden.

SELEKTIVVERTRÄGE ZUR BESONDEREN VERSORGUNG VON PATIENT*INNEN MIT UNKLARER DIAGNOSE UND DEM VERDACHT AUF SE



Abb. 3: Teilnehmende Zentren und Krankenkassen (Stand Juni 2023)

Ab September 2021 wurde dieses besondere Versorgungsprogramm im Anschluss an das TRANSLATE-NAMSE Projekt mit den Krankenkassen im Rahmen von Selektivverträgen etabliert. An diesen Selektivverträgen nehmen neun der elf AOKs, alle sechs Ersatzkrankenkassen (vdek), 27 Betriebskrankenkassen der 66 Mitglieder in der BKK Dachverband sowie 22 Zentren für Seltene Erkrankungen teil (Abb. 3). Der Beitritt der Zentren zu den Selektivverträgen erfolgte über einen Zeitraum von 16 Monaten (Abb. 4).



Abb. 4: Sukzessiver Selektivvertragsbeitritt der Zentren

Im Rahmen der Selektivverträge übernehmen die Krankenkassen die Kosten für zwei Fallkonferenzen pro ambulanten Fall, in denen der Fall im Sinne einer interdisziplinären Diagnostik besprochen wird und eine Indikation zur Exomsequenzierung gestellt werden kann, sowie in einer zweiten Konferenz die Exom-Befunde gemeinsam klinisch bewertet und die weiteren Versorgungsschritte koordiniert werden können. Außerdem übernehmen die Krankenkassen die Kosten für die Exomsequenzierung selbst sowie deren wissenschaftsbasierte Auswertung; dazu zählt auch eine Nachevaluation der Exomdaten nach zwei Jahren.

ZWISCHENAUSWERTUNG DER LEISTUNGEN IM SELEKTIVVERTRAG BIS 31.12.2022

Eine erste Zwischenauswertung der Leistungen im Rahmen der Selektivverträge für die Jahre 2021 und 2022 zeigte, dass an den 22 teilnehmenden Zentren insgesamt 1.641 Patient*innen eingeschlossen werden konnten; 802 dieser Patient*innen waren bei einer AOK versichert, 828 bei einer der vdek-Kassen und zehn bei einer BKK (der Beitritt der BKK erfolgte erst spät im Auswertungszeitraum). Für 84 der rekrutierten Patient*innen konnte bereits in einer interdisziplinären Fallkonferenz eine Diagnose gestellt werden. Insgesamt wurden 1.453 Exomsequenzierungen veranlasst (88%) von denen 558 als Trio-Exomsequenzierungen erfolgten. In 28% der Fälle führte die Exomsequenzierung zu einer eindeutigen Diagnose einer Seltene Erkrankung. In den nachfolgenden Fallkonferenzen wurden in der Mehrzahl der Fälle gemeinsam weitere Behandlungswege festgelegt. Die Diagnoserate insgesamt liegt bei 30% (Abb. 5).



Abb. 5: Ergebnisse der Zwischenevaluation

AUSBLICK

Die positiven Ergebnisse der beiden Initiativen zur Verbesserung der Diagnose bei ungeklärten SE-Patient*innen zeigen, dass eine interdisziplinäre Zusammenarbeit und der gezielte Einsatz der Exomsequenzierung die Diagnose in einer großen Zahl von Patient*innen mit zuvor ungeklärten Krankheitsbildern erreichen kann. Diese positiven Erfahrungen konnten in die Planung des Modellvorhabens §64e SGB V zur Etablierung der Ganz-Genomsequenzierung in die Diagnostik von Seltene- und Tumorerkrankungen im Rahmen des Projektes „genomDE“ eingebracht werden. Es ist zu hoffen, dass die hier vorgestellten interdisziplinären und Zentren-basierte Versorgungsstrukturen in den Verträgen zum Modellvorhaben nach § 64 e SGB V berücksichtigt werden.

REFERENZ: Rillig et al. The Interdisciplinary Diagnosis of Rare Diseases. Dtsch Arztebl Int. 2022 Jul 11;119(27-28):469-475.