



¹ Zentrum für Seltene Erkrankungen und Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität und Universitätsklinikum Tübingen, Tübingen, Deutschland

² Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Zentrum für Seltene Erkrankungen, Sektion Pädiatrische Nephrologie, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg, Deutschland

³ Zentrum für Seltene Erkrankungen, HELIOS Dr. Horst Schmidt Kliniken Wiesbaden, Wiesbaden, Deutschland

⁴ Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt am Main, Deutschland

Europäische Referenznetzwerke

Konsequenzen für die Gesundheitsversorgung in Deutschland

Einleitung

Das Hauptziel der gerade entstehenden europäischen Referenznetzwerke (ERN) besteht in der Bereitstellung einer hoch spezialisierten Gesundheitsversorgung für Patienten mit seltenen und hochkomplexen Krankheiten in der Europäischen Union. In den ERN werden Kräfte und Mittel zur Diagnose und Behandlung dieser Erkrankungen gebündelt und Fachwissen über Grenzen hinweg ausgetauscht. Die ERN sollen Patienten in allen EU-Mitgliedsstaaten den Zugang zu Diagnose und Behandlung seltener und hochkomplexer Erkrankungen ermöglichen und erleichtern [1].

Die ersten ERN für seltene Erkrankungen werden mit aller Wahrscheinlichkeit im Frühjahr 2017 implementiert. Gegenwärtig, d. h. im Oktober und November 2016, werden die 24 Netzwerkanträge, die bei der Europäischen Kommission eingereicht worden sind, begutachtet. Die Dimension der ERN wird deutlich, wenn man die in den Anträgen abgedeckten Erkrankungsgruppen, die Zahl der beteiligten Zentren und Länder betrachtet (s. **Tab. 1**). Mit den ERN wird eine europäische Versorgungsinfrastruktur aufgebaut, die den gesamten Bereich der seltenen Erkrankungen umfasst. Damit wird eine Infrastruktur für geschätzt 30 Mio. Patienten etabliert, deren Versorgung in den nationalen Gesundheitssystemen mit unterschiedlicher Qualität

geleistet und oftmals ungenügend erstatet wird.

Gesundheitsversorgung: nationale Zuständigkeit und grenzüberschreitende Verfügbarkeit

Für den Aufbau und Betrieb der ERN, die nationale Expertisezentren vernetzen, welche von den jeweiligen EU-Mitgliedsstaaten offiziell gebilligt worden sind, ist eine Herausforderung bestimmend, deren Bewältigung sowohl für den Erfolg der ERN als europäische Netzwerke als auch für die Integration der ERN in die Gesundheitsversorgung in den Mitgliedsstaaten entscheidend sein wird. Diese Herausforderung ist geprägt durch den Konflikt von nationaler Verantwortung für die Gesundheitsversorgung (inklusive Finanzierung) auf der einen Seite und durch das Prinzip der freien Bewegung von Personen, Produkten, Dienstleistungen und Kapital, welches in den Gründungsverträgen der EU festgelegt wurde, und damit der freien grenzüberschreitenden Verfügbarkeit der medizinischen Versorgung für alle europäischen Patienten auf der anderen Seite.

In Hinsicht auf angespannte nationale Gesundheitsversorgungsbudgets wäre es angebracht, über eine Europäisierung der Gesundheitsversorgung nachzudenken, mit der hoch spezialisierte Leistungen nicht durch alle Mitglieds-

staaten vorgehalten werden müssen. Der Hauptgrund für das Fehlen einer derartigen europäischen Abstimmung im Gesundheitssektor und die damit verbundene weitgehende Absenz von „Gesundheitstourismus“ liegt in der Fragmentierung des EU-Gesundheitsmarktes in 28 höchst unterschiedliche nationale Gesundheitssysteme. Die Europäische Kommission hat in einem langwierigen legislativen Prozess darauf hingewirkt, dass europäische Patienten in Hinsicht auf die bestmögliche Behandlung den Ort ihrer Behandlung selbst wählen können. Die Richtlinie der Europäischen Kommission über die Rechte der Patienten in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (s. Abschn. „EU-Rahmenbedingungen“) verankert eine Reihe von Patientenrechten wie das Recht auf Information über die bestehenden Dienstleistungen, das Recht auf grenzüberschreitende Kontinuität der Versorgung und das Recht auf Finanzierung der Behandlung durch das Herkunftsland des Patienten, die eine grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung ermöglichen sollen. Einige Hindernisse, die insbesondere die grenzüberschreitende Finanzierung betreffen, bleiben bestehen [2]. Für die Implementierung der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung und damit auch für die schrittweise Ermöglichung eines europäischen Dienstleistungsmarktes im Gesundheitssektor, der einen hohen zusätzlichen Wert für die Patienten erzeugt,

Tab. 1 Übersicht der potenziellen Europäischen Referenznetzwerke (ERN)

Thematische Erkrankungsgruppe und Akronym des entsprechenden ERN-Antrags	Anzahl der Zentren	Anzahl der EU-Mitgliedsstaaten
Rare Bone Diseases (BOND)	38	10
Paediatric Cancer ERN (PaedCan-ERN)	57	18
Rare Cancers and Tumours (Adult)	64	16
Rare Cardiac Diseases (GUARD-HEART)	24	12
Rare Connective Tissue and Musculoskeletal Diseases (ReCONNET)	26	8
Rare Craniofacial and ENT	29	11
Rare Endocrine Diseases (ENDO-ERN)	72	19
Rare Eye Diseases (ERN-EYE)	30	13
Rare Gastrointestinal Diseases (ERNICA)	20	10
Rare Haematological Diseases (eurobloodnET)	66	15
Rare Hepatic Diseases (ERN-LIVER)	28	11
Rare Hereditary Metabolic Diseases (MetabERN)	69	18
Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network (RITA)	24	10
Rare Malformations and Developmental Anomalies and Rare Intellectual Disabilities (ITHACA)	37	13
Rare Multi-systemic Vascular Diseases	31	11
Rare Neurological Diseases (ERN-RND)	32	13
Rare Neuromuscular Diseases (EURO-NMD)	61	14
Rare Pulmonary Diseases (ERN LUNG)	60	11
Rare Renal Diseases (ERKNET)	38	12
Rare and Undiagnosed Skin Disorders (ERN-SKIN)	56	18
Rare Urogenital Diseases	29	10
Transplantation (SOT & HSCT) in Children – TRANSCHILD	18	11
Rare and Complex Epilepsies (EPI-CARE)	28	13
Genetic Tumor Risk Syndromes (GENTURIS)	25	14

sind hoch spezialisierte Leistungen für Patienten mit seltenen Erkrankungen, die in den ERN erbracht werden, ein optimaler Anwendungsfall.

EU-Rahmenbedingungen

Zwei politische Dokumente der EU sind für den rechtlichen und politischen Kontext, in dem sich die ERN und die oben skizzierte Herausforderung – nationale Zuständigkeit und europäische Mobilität – situieren, bedeutsam:

1. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02) [3],
2. Directive 2011/24/EU of the European Parliament and of The Council of 9 March 2011 on the application of patients' rights in cross-border healthcare [4].

Das erste Schlüsseldokument ist die „Council Recommendation on an action in the field of rare diseases“, in der der Europäische Rat im Jahr 2009 Empfehlungen für Aktivitäten zum Thema seltene Erkrankungen in den Mitgliedsstaaten ausgesprochen hat. Eine zentrale Empfehlung besteht in der Ausarbeitung und Verabschiedung von nationalen Aktionsplänen bis zum Jahr 2013. Die Bundesregierung hat im Jahr 2013 einen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen [5] beschlossen. Die Einrichtung, Anerkennung und Finanzierung von Fachzentren für seltene Erkrankungen sind das Kernelement des deutschen Nationalplans, der von einem übergreifenden Bündnis aller Interessengruppen getragen wird. Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE, www.namse.de)

wird gemeinsam von der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) sowie den Bundesministerien für Gesundheit (BMG) und Bildung und Forschung (BMBF) angeführt. Die von der EU motivierte politische Bearbeitung des Themas der seltenen Erkrankungen hat damit in Deutschland zu einem Aktionsplan geführt, der Lösungen gemäß dem deutschen Gesundheitssystem vorschlägt. Zum gegenwärtigen Zeitpunkt (November 2016) sind die Finanzierung und die Anerkennung der Fachzentren nicht umgesetzt. Die ungeklärte Finanzierung der Fachzentren sollte mit dem Krankenhausstrukturgesetz [6] angegangen werden, dessen Umsetzung derzeit durch die gescheiterten Verhandlungen der Spitzenverbände der Selbstverwaltung verzögert wird. Zugleich gibt es in Hinsicht auf das Anerkennungsverfahren der Fachzentren gemäß der beschlossenen Kriterienkataloge [7] seit einer geraumen Weile keine Fortschritte.

Das zweite Schlüsseldokument ist die Richtlinie der Europäischen Kommission über die Rechte der Patienten in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung aus dem Jahr 2011. In diesem Dokument werden die entscheidenden Weichen für den Aufbau der Europäischen Referenznetzwerke gestellt. Mit den Referenznetzwerken wird die grenzüberschreitende Versorgung, die Transparenz über die angebotenen Versorgungsdienstleistungen sowie die freie Bewegung von Patienten, Patientendaten (gemäß den geltenden Datenschutzbestimmungen) und Expertise zum Umsetzungsziel real existierender europäischer Versorgungsnetzwerke. Unbestritten ist dabei, dass Patienten mit seltenen Erkrankungen eine Patientengruppe sind, bei welcher mit einer grenzüberschreitenden Versorgung ein hoher Patientennutzen verbunden sein kann. Ziel der ERN ist es, dass alle europäischen Patienten auf diagnostische und therapeutische Dienstleistungen gleicher bzw. gleich hoher Qualität zugreifen können. Die Art und Weise der Erreichung dieses Ziels in den ERN komplementiert die von der Richtlinie primär behandelten tatsächlichen Reisen der Patienten ins europäische Ausland insofern, als in den ERN nicht die Patienten, sondern die

Expertise reisen soll. E-Health, virtuelle Konsultation, Kommunikation, Training und klinische Richtlinien stehen daher im Zentrum der ERN-Aktivitäten. Dass die Organisation und Finanzierung der europaweit sehr heterogenen Gesundheitssysteme in der Verantwortung der Mitgliedsstaaten liegt, erleichtert die Umsetzung der Ziele der Referenznetzwerke nicht. Die nur langsam wachsende Bereitschaft der Mitgliedsstaaten die Referenznetzwerke zu finanzieren, spiegelt die Problematik der Integration in die nationalen Systeme und einen sich gerade erst formierenden, die Mitgliedsstaaten übergreifenden politischen Willen zur Finanzierung wieder. Die hohe Umsetzungsgeschwindigkeit – ab Frühjahr 2017 werden die Europäischen Referenznetzwerke beginnen zu arbeiten – lässt allerdings erwarten, dass ein wachsender Finanzierungsdruck auf die nationalen Gesundheitspolitiken entstehen wird.

Patientennutzen gemäß dem NAMSE-Zentrumsmodell und in den ERN

NAMSE-Zentrumsmodell

Für Zentren für seltene Erkrankungen lässt sich die gegenwärtige Situation folgendermaßen exemplarisch darstellen: Angenommen, ein Zentrum besitzt entsprechend der fachlichen Expertise der beteiligten Kliniken und Institute einen Schwerpunkt seiner Aktivitäten im Bereich der seltenen neurologischen Erkrankungen und Entwicklungsstörungen, dann würde das zugehörige Spezialzentrum ein potenzielles NAMSE-Typ-B-Fachzentrum für seltene neurologische Erkrankungen sein und müsste, sobald ein Anerkennungsverfahren tatsächlich durchgeführt wird, den Kriterien des konsentierten Anforderungskatalogs entsprechen. Der Katalog enthält vor allem Prozess- und Strukturkriterien zu den Punkten (i) Zentrumsstruktur, (ii) Diagnostik und Behandlung, (iii) Vernetzung und interdisziplinäre Zusammenarbeit, (iv) krankheits- und patientenorientierte Forschung sowie (v) Wissens- und Informationsmanagement.

Bundesgesundheitsbl 2017 · 60:537–541 DOI 10.1007/s00103-017-2533-x
© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017

H. Graessner · F. Schäfer · M. Scarpa · T. O. F. Wagner

Europäische Referenznetzwerke. Konsequenzen für die Gesundheitsversorgung in Deutschland

Zusammenfassung

Ab dem Jahr 2017 werden in der Europäischen Union Europäische Referenznetzwerke (ERN) für Patienten mit seltenen Erkrankungen etabliert werden. In den ERN wird Expertise in Zentren gebündelt und über Grenzen hinweg ausgetauscht, um den Zugang zur Diagnose und Behandlung zu ermöglichen und zu erleichtern. Die Integration der ERN in die Organisation der Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen in Deutschland stellt eine große Herausforderung dar. Wesentliche Problematiken der ERN-Etablierung sind (i) eine mögliche Competition zwischen nationalen und europäischen Interessen durch den Konflikt von nationaler Zuständigkeit und angestrebter grenzüberschreitender Verfügbarkeit von Gesundheitsdienstleistungen, (ii) das fehlende Finanzierungskonzept

sowie (iii) die Etablierung von ERN in Ländern (wie Deutschland) mit einem noch nicht umgesetzten nationalen Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Die geringere Umsetzungsgeschwindigkeit des im deutschen Aktionsplan beschlossenen Zentrumsmodells und die höhere Konkretisierung der ERN in Hinsicht auf Leistungen und Aktivitäten wird möglicherweise dazu führen, dass erzielte Zugewinne an Patientennutzen den ERN zuerkannt werden.

Schlüsselwörter

Gesundheitsversorgung · Seltene Erkrankungen · Europäische Referenznetzwerke · Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen

European Reference Networks. Consequences for healthcare in Germany

Abstract

Starting in 2017, European Reference Networks (ERNs) for rare disease patients will be established in the European Union. ERNs will pool expertise in clinical centres and will establish cross-border exchange mechanisms in order to facilitate access to diagnosis and care. The integration of ERNs in the German healthcare system will pose a significant challenge. The main issues include: (i) competition between national and European interests in the conflict of national responsibility and intended cross-border availability of healthcare services, (ii) the lack of a funding concept, and (iii) the establishment of ERNs in EU member states

in which implementation of national action plans for people with rare diseases is lagging behind. The lower implementation pace of the centre model that is part of the German action plan and the higher level of detail of the ERNs in terms of services and activities provided will likely lead to an appreciation that achieved patient benefits are attributed to ERNs.

Keywords

Healthcare · Rare diseases · European Reference Networks · National Action Plan for Rare Disease Patients

Beispielsweise in Hinsicht auf die Diagnostik von seltenen Erkrankungen erfragen die beiden folgenden Punkte die Kriterien für ein NAMSE-Typ-B-Zentrum mittels Ja-Nein-Fragen:

- Erfolgen die Untersuchungen im Rahmen der Erstdiagnostik anhand einer SOP (Standard Operating Procedure)?
- Verfügt das Zentrum grundsätzlich über die für die behandelte Krankheit/Krankheitsgruppe erforderliche

Spezialdiagnostik gemäß Leitlinien/Konsenspapieren und die Expertise für die Durchführung und Befundung [8]?

Für die Patienten werden damit in grundsätzlicher Weise eine Zusicherung der Qualität und die Expertise der angebotenen Diagnostikleistungen abgefragt.

Europäische Referenznetzwerke

Im Unterschied und zusätzlich zu den NAMSE-Kriterien verlangen die ERN das Anbieten von konkreten, hoch spezialisierten Leistungen und von Parametern, mit denen diese Leistungen gemessen werden können. Passend zu der oben angenommenen Expertise würde sich dieses Zentrum am Europäischen Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen beteiligen. Die genetische Diagnostik gehört in diesem Referenznetzwerk, wie in den meisten anderen, zu den hoch spezialisierten Leistungen. Indikatoren wie Fallzahlen, Zeit bis zur Diagnose und Anteil der gelösten Fälle pro Erkrankungsgruppe sowie die kalkulierten Preise werden für alle Zentren verfügbar sein. Damit wird in Hinblick auf die Leistung *genetische* Diagnostik eine Vergleichbarkeit der Qualität und Preise ermöglicht, sodass ein Patient (oder seine Versicherung) in der grenzüberschreitenden Versorgung die preis-leistungsmäßig beste Diagnostik wählen könnte.

Grenzüberschreitende Aktivitäten, die auf indirekte Weise einen Nutzen für die Versorgung der Patienten erzielen werden, wie die (i) Erarbeitung, Verbreitung und Implementierung von Richtlinien, (ii) die zentrenübergreifende Messung von Versorgungsqualität und Patientenzufriedenheit sowie (iii) die Erfassung von versorgungs- und forschungsrelevanten Patientendaten in globalen Registern sind in den ERN-Arbeitsprogrammen bereits konkret geplant. Information über die Angebote, Leistungen und Aktivitäten der ERN wird auf transparente Weise allen europäischen Patienten zugänglich sein. Zusätzlich ist die Einbeziehung von Patientenorganisationen und Patientenvertretern in die Governance und in die Aktivitäten der ERN in wesentlichen Details fixiert.

Auswirkungen der ERN

Die hohe Umsetzungsgeschwindigkeit der ERN führt paradoxerweise dazu, dass an ERN beteiligte deutsche Zentren für seltene Erkrankungen als national anerkannte ERN-Expertisenzentren operabel und sichtbar werden, deutlich

bevor eine Anerkennung als NAMSE-Fachzentrum in Aussicht steht. Die prinzipielle Zielrichtung der ERN, also die grenzüberschreitende Patientenversorgung und Zusammenarbeit im Bereich der seltenen Erkrankungen, wird für die Arbeit des Zentrums somit (zunächst) bestimmend sein.

Entsprechend den Anforderungen der ERN werden sich die Zentren somit in ihrer Struktur stärker an den Notwendigkeiten der Referenznetzwerke orientieren müssen. Die Möglichkeit, wie Frankreich, basierend auf dem vor 3 Jahren beschlossenen Aktionsplan, eine nationale Struktur zu entwickeln, die in die ERN hätte integriert werden können, kann in Deutschland schon aus zeitlichen Gründen nicht genutzt werden. Dies trifft zum Teil für den notwendigen Aufbau von Registern zu, vor allem aber für das dringend notwendige E-Health-Konzept zur Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Beides wird nun durch die ERN bestimmt werden. Im ungünstigsten Fall werden technische Plattform und Konzept vorgegeben, welche den Gegebenheiten des deutschen Gesundheitswesens nicht optimal entsprechen.

Die dezidierte Fokussierung der ERN auf globale Register, E-Health-Leistungen wie virtuelle Konsultation und die Erfassung von versorgungsrelevanten Daten wird den Weg hin zu einer datenbasierten Versorgung („data care“) für Patienten mit seltenen Erkrankungen ebnen. Das Erfassen, Auswerten und Veröffentlichung von Indikatoren und Parametern für die Versorgung der Patienten an den unterschiedlichen europäischen Zentren wird zudem eine Bewertung und einen Vergleich der erbrachten Gesundheitsdienstleistungen ermöglichen, die die ERN als Basis für die Schaffung einer zentrenübergreifenden, gleichermaßen hohen Qualität der Versorgung genutzt werden kann.

Fazit

Mit den Europäischen Referenznetzwerken, die im Jahr 2017 ihre Arbeit beginnen werden, hat die Priorisierung und Erfüllung von Versorgungsaufgaben für Patienten mit seltenen Erkrankungen eine europäische Dimension gewonnen,

deren Integration in die Organisation der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Deutschland eine große Herausforderung darstellt. Es kann angenommen werden, dass die ERN einen starken Einfluss auf die Organisation der Versorgung, die Information über die erbrachten Leistungen sowie auf die Versorgungsleistungen selbst haben werden. Ein Zugewinn an Patientennutzen könnte eher den ERN als dem NAMSE-Zentrumsmodell zugeschrieben werden, da das Anerkennungsverfahren der deutschen Zentren langwierig ist und ihre Finanzierung fehlt. Zudem sind die ERN in Hinblick auf Leistungen und Aktivitäten konkreter.

Korrespondenzadresse

H. Graessner, Ph.D., MBA

Zentrum für Seltene Erkrankungen und Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universität und Universitätsklinikum Tübingen
Calwerstr. 7, 72072 Tübingen, Deutschland
holm.graessner@med.uni-tuebingen.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. H. Graessner ist Koordinator der Initiative für ein Europäisches Referenznetzwerk für seltene Neurologische Erkrankungen (ERN-RND), es besteht kein Interessenkonflikt. F. Schäfer ist Koordinator der Initiative für ein Europäisches Referenznetzwerk für seltene Nierenerkrankungen (ERKNet), es besteht kein Interessenkonflikt. M. Scarpa ist Koordinator der Initiative für ein Europäisches Referenznetzwerk für seltene metabolische Erkrankungen (MetabERN), es besteht kein Interessenkonflikt. T. O. F. Wagner ist Koordinator der Initiative für ein Europäisches Referenznetzwerk für seltene Lungenerkrankungen (ERN-LUNG), es besteht kein Interessenkonflikt.

Dieser Beitrag beinhaltet keine von den Autoren durchgeführten Studien an Menschen oder Tieren.

Literatur

1. <http://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/internationale-gesundheitspolitik/europa/europaeische-referenznetzwerke.html>, Zugriffen: 09.11.2016
2. Meyer HJ (2013) Current legislation on cross-border health care in the European Union. In: Cohen IG (Hrsg) The globalization of health care. Legal and ethical issues. Oxford University Press, Oxford
3. Official Journal of the European Union 3. Juli 2009 vgl. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/>

-
- [LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF](#). Zugegriffen: 09.11.2016
4. Official Journal of the European Union 4. Apr. 2011 vgl. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:en:PDF>. Zugegriffen: 09.11.2016
 5. http://namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf. Zugegriffen: 09.11.2016, Zugegriffen: 09.11.2016
 6. <http://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/krankenversicherung/krankenhausstrukturgesetz/khsg.html>. Zugegriffen: 09.11.2016
 7. <http://namse.de/infos-a-service/anerkenntungsverfahren.html>. Zugegriffen: 09.11.2016
 8. Vgl. Anforderungskatalog an Typ B Zentren, Version 2.0, 14.12.2015, S. 5; laut www.namse.de. Zugegriffen: 09.11.2016
 9. Vgl. zum Artikel auch Graessner H (2017) Europäische Referenznetzwerke (ERN) – Bedeutung für die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Deutschland. medgen. doi:[10.1007/s11825-017-0119-5](https://doi.org/10.1007/s11825-017-0119-5)