

Leben mit einer seltenen Erkrankung: suchen, kämpfen, hoffen

Michael Scholz, Mirjam Mann und
Dr. Christine Mundlos für ACHSE e.V.

Suchen, kämpfen, hoffen im Leben mit **Leukodystrophien**

Michael Scholz – Vater
Krankheit – Hilfsmittel – AKI - Arznei




Charlotte Mira

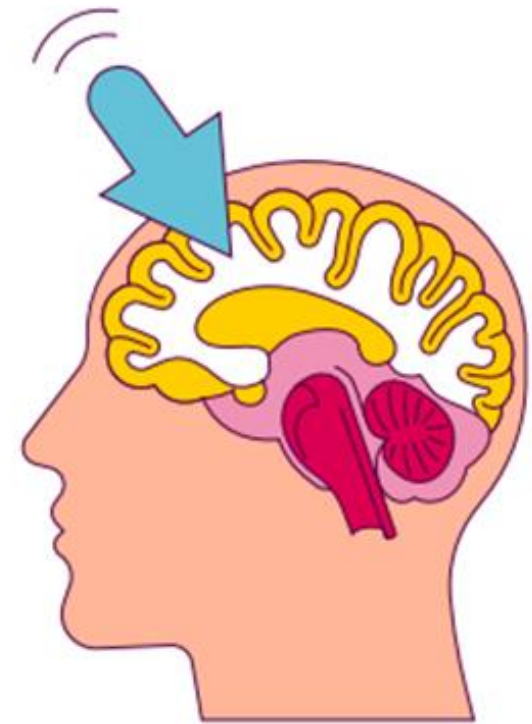
5 Jahre (2017) - symptomfrei



Die Nerven
leiten Strom
ähnlich wie ein
Kabel



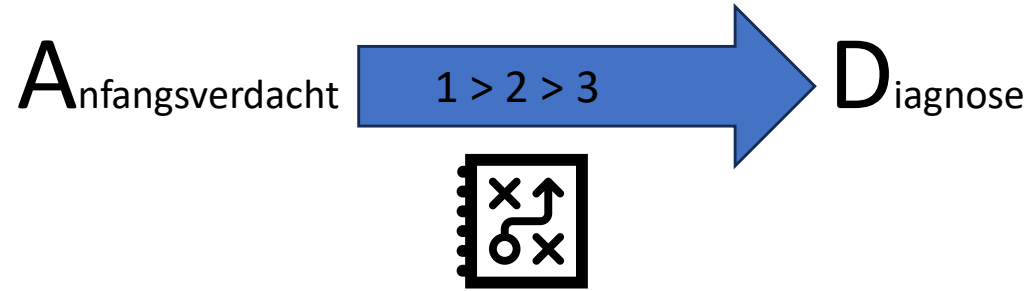
Bei Leuko-
dystrophien fehlt
die Isolierung und
Strom fließt kaum



WEIßE

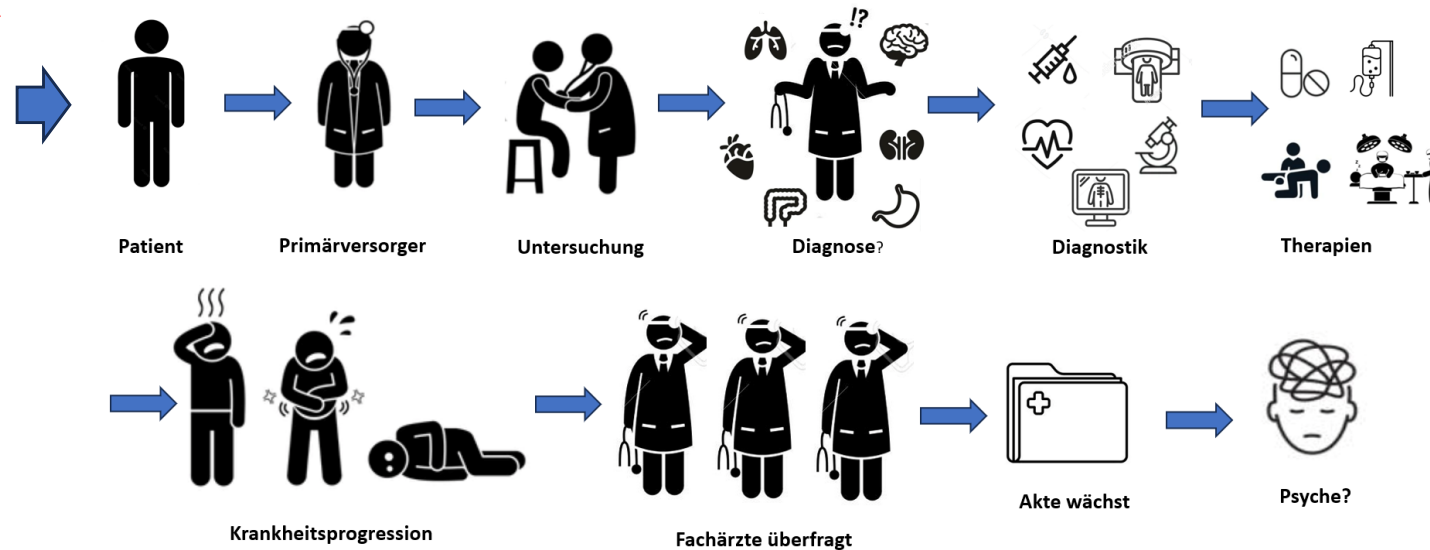
SUBSTANZ?

Klassische Diagnostik



Realität (Kontakt zum Primärversorger (PV))

Und bei Seltenen
Erkrankungen?



Herausforderungen im (Krankheits-)Leben

- Hilfsmittelversorgung
- Außerklinische Intensivpflege
- Orphan-Drugs- Versorgung

Gemeinsam suchen, kämpfen, hoffen ...





Politik



#4MILLIONEN GRÜNDE

jetzt zu handeln!

> Forderungen an die Politik

> Stellungnahmen

Auf www.achse-online.de

achse
Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

4 Millionen Gründe jetzt zu handeln! Forderungen der ACHSE

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung.....	2
2	Den Weg zur Diagnose und zur richtigen Behandlung und Pflege verkürzen – eine bessere Versorgung durch Vernetzung erreichen.....	3
2.1	Patientenpfad definieren und veröffentlichen.....	4
2.2	MyCaseManager.....	5
2.3	Bewusstsein schaffen.....	7
2.4	Vernetzte Versorgung - Vernetzung der deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen untereinander und mit den European Reference Networks (ERN).....	7
2.5	Nutzung Digitalisierung und KI.....	9
2.6	Gendiagnostik.....	11
2.7	Neugeborenen screening.....	13
3	Wissensgenerierung.....	16
3.1	Nationale Strategie Patientenregister.....	16
3.2	Kodierung Seltener Erkrankungen mit Orpha-Code und Alpha-ID-SE.....	17
3.3	Forschung Seltener Erkrankungen vorantreiben.....	18
4	Gute Lebensqualität für Menschen mit einer Seltenen Erkrankung ermöglichen ..20	21
4.1	Flexible Pflege: Pflegebudget und Entlastungsbudget realisieren.....	22
4.2	Schulgesundheitsfachkräfte.....	24
4.3	Eine starke Selbsthilfe für ein besseres Leben und ein patientenorientiertes Gesundheitswesen.....	26
5	Finanzierung der Versorgung.....	26
5.1	Finanzierung der NAMSE-Zentrenstruktur.....	27
5.2	Ambulante spezialfachärztliche Versorgung.....	29
6	Arzneimittel.....	31
6.1	Unmet medical needs begegnen.....	31
6.2	Den schnellen und umfassenden Zugang zu Orphan Drugs aufrechterhalten.....	33
6.3	Ganzheitliche Arzneimittelversorgung – Überwindung der Sektoren.....	36
6.4	Europäische Zusammenarbeit – Gemeinsam sind wir stark!.....	39
7	Seltene und Corona.....	39

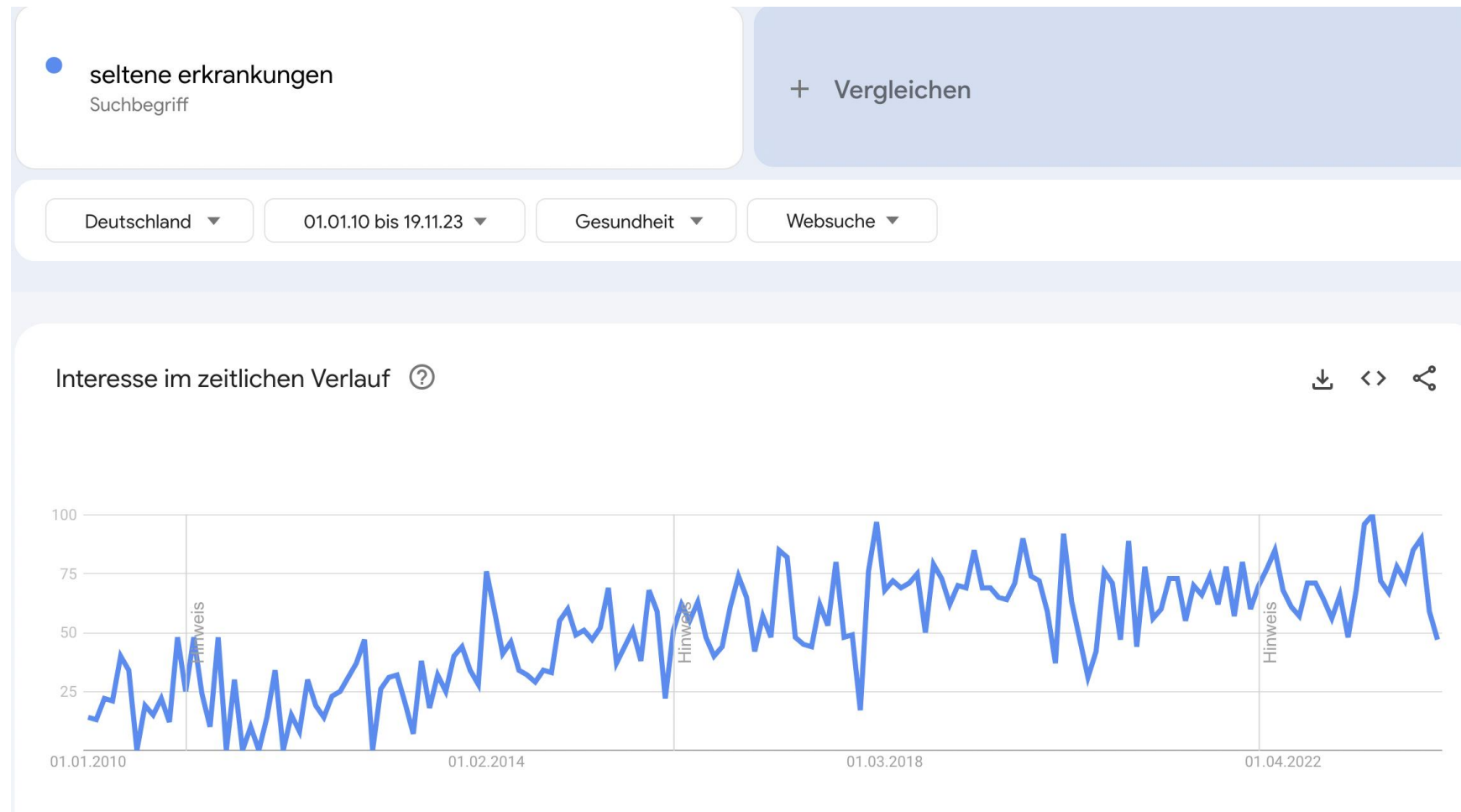
Forderungen ACHSE Juni 2021.docx

Suchen, kämpfen, hoffen ...

**Das Gesundheitswesen für Menschen mit
Seltenen Erkrankungen verbessern**

Dr. Christine Mundlos, stellv. Geschäftsführerin ACHSE e.V.

Seltene Erkrankungen + Gesundheit: Trend ↗



Vielfältige Aktivitäten



- Initiativen
- Fortschritte
- Projekte
- Gesetze

Diagnosestellung beschleunigen

- **Was wir haben:** die Technik (WES/WGS), „Leuchttürme“ (Projekte TRANSLATE-NAMSE, ZSE-DUO, CORD-MI, GHGA...)
- **Was wir entwickeln:** vernetzte Struktur (genomDE → MV §46e SGB V)
- **Was wir benötigen:** langfristige Planungsperspektive (1+Mio. Genome, EHDS)
- **Was uns fordert:** Awareness bei den Zielgruppen (Patient*innen, Ärzt*innen)

Evidenz zu SE verbessern

- **Was wir haben:** zu viele SE/zu wenige Humankapazitäten, schwieriges Feld für gezielte Anreize
- **Was wir entwickeln/vorhalten:** Register/Datenbanken (national/international, krankheits-/nicht-krankheitsspezifisch, empirisch/forschungsbezogen/AbD, mit/ohne aktive Patient*innenbeteiligung, isoliert/kompatibel...)
- **Was uns (bald?) nutzt:** alpha-orpha-Codierung im stationären Sektor
- **Was wir benötigen:** nachhaltige Finanzierungskonzepte, alpha-orpha-Codierung im ambulanten Sektor, ePA
- **Was uns fordert:** Ausgestaltung Register (Fragestellung?), Qualitätsstandards, Kompatibilität/Interoperabilität, Humankapazitäten...

Nationale Vernetzung in der Versorgung ausbauen

- **Was wir haben:** 34 (A-)ZSE, AG ZSE, ERN, Kooperationsprojekte...
- **Was wir entwickeln:** nationale Vernetzung zu krankheitsspezif. Ambulanzen (B-Zentren), koord. durch A-Zentren (= Deutsche Referenznetzwerke, DRN) nach dem Vorbild der ERN
- **Was uns dabei unterstützt:** EU Joint Action JARDIN (BMG) ab 2024
- **Was uns fordert:** strukturierte Einbindung der Patienten-Org., Bereitschaft d. Ärzt*innen in den B-ZSE an Beteiligung, weitere Vernetzung zum niedergelassenen Sektor außerhalb der B-Zentren

Herzlichen Dank für die Aufmerksamkeit!



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.

Geschäftsführerin: Mirjam Mann
030 – 3300708 – 0
info@achse-online.de
www.achse-online.de

c/o DRK Kliniken Berlin-Mitte
Drontheimer Straße 39
13359 Berlin



Rund 4 Millionen Kinder und Erwachsene in Deutschland haben eine chronische seltene Erkrankung. ACHSE – die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V., ist das Netzwerk von und für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

ACHSE berät Betroffene und ihre Angehörigen, aber auch ratsuchende Ärzte und Therapeuten. ACHSE vernetzt und gibt den „Seltenen“ in Politik und Gesellschaft, in Forschung und Wissenschaft eine starke Stimme. www.achse-online.de

Gerne stehen wir für Fragen und Anregungen zur Verfügung. Wir freuen uns auf den Austausch mit Ihnen!