

Ergebnisbericht

(gemäß Nr. 14.1 ANBest-IF)



Konsortialführung:	Charité - Universitätsmedizin Berlin
Förderkennzeichen:	01NVF16024
Akronym:	TRANSLATE-NAMSE
Projekttitel:	Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen
Autoren:	M. Glauch, T. Bäumer, G. Hoffmann, Choukair, C. Grasemann, A. Grüters-Kieslich, H. Krude
Förderzeitraum:	1. April 2017 – 30. September 2020

1. Zusammenfassung.....	2
2. Beteiligte Projektpartner	4
3. Einleitung	4
4. Projektdurchführung.....	6
4.1 <i>Das Projekt TRANSLATE-NAMSE</i>	6
4.2 <i>Rechtsgrundlage der neuen Versorgungsform</i>	12
4.3 <i>Erfahrungen und Herausforderungen der Implementierung der neuen Versorgungsform</i>	12
5. Methodik	13
6. Ergebnisse, Limitationen, Schlussfolgerungen	15
6.1 <i>Daten zur Implementierung der Versorgungsform (Rekrutierung, Fragestellung 2)</i>	15
6.2 <i>Ergebnisse der Diagnosestellung bei Patient:innen der Zielgruppe 1 mit fehlender bzw. unklarer Diagnose im Leistungskomplex 1 und Leistungskomplex 2</i>	18
6.3 <i>Patient:innenzufriedenheit LK1 und 2</i>	22
6.4 <i>Aspekte der gesundheitsökonomischen Evaluation der beschleunigten Diagnosestellung (Leistungskomplexe 1 und 2)</i>	24
6.5 <i>Ergebnisse der Patient:innengruppe mit Ziel der Bestätigungsdiagnose und Therapieeinleitung bei Indikatorerkrankung (Leistungskomplex 3)</i>	27
6.6 <i>Ergebnisse Patient:innen mit Transition (Leistungskomplex 4)</i>	28
6.7 <i>Limitationen</i>	31
6.8 <i>Schlussfolgerungen</i>	31
7. Beitrag für die Weiterentwicklung der GKV-Versorgung und Fortführung nach Ende der Förderung	34
8. Erfolgte bzw. geplante Veröffentlichungen	39
9. Anlagen.....	39

1. Zusammenfassung

Hintergrund: Menschen mit seltenen Erkrankungen (SE) erleben im Gesundheitssystem eine systematische Benachteiligung da es bisher keine Strukturen gibt, die eine zielgerichtete Diagnostik und Behandlung der Patient:innen durch die jeweiligen Expert:innen ermöglichen. So konnte eine strukturierte, qualitätsgesicherte Versorgung der geschätzt 4 Mio. Patient:innen, mit mehr als 6000 unterschiedlichen Erkrankungen, im deutschen Gesundheitssystem trotz der Anstrengungen von kinderärztlichen und anderen Spezialdisziplinen bisher nicht erreicht werden. Insbesondere die möglichst rasche und präzise Diagnose ist die unbedingt notwendige Voraussetzung für eine gezielte Behandlung bei SE. Dies stellt bei einem rasanten Erkenntnisgewinn hinsichtlich der Ursachen seltener Erkrankungen besondere Anforderungen an die behandelnden Ärzt:innen bezüglich profundem Spezialwissen, Erfahrungen mit unterschiedlichen Ausprägungen und Erscheinungsformen sowie Kenntnissen aktueller und spezieller Behandlungsmethoden und Forschungsergebnissen.

Bei Menschen mit SE wird derzeit eine präzise Diagnose häufig erst nach einer jahrelangen Odyssee durch verschiedene Institutionen des Gesundheitssystems gestellt. Daher erfolgen wirksame therapeutische Maßnahmen oft zu spät und unnötige Therapien werden eingeleitet mit weitreichenden Folgen für Krankheitsverlauf und Lebensqualität der Patient:innen. Defizite in der Versorgung von Patient:innen mit einer SE betreffen auch den unzureichenden Informationsaustausch zwischen der spezialärztlichen Versorgung mit anderen Leistungserbringern, wie z. B. Hausärzt:innen und das Fehlen einer strukturierten Transition aus der kinderärztlichen Versorgung in die der Erwachsenenmedizin, in der häufig noch keine ausreichende Expertise für die Erkrankungen vorhanden ist. Bereits 2009 hat der Rat der Europäischen Union die Empfehlung an die Mitgliedstaaten abgegeben, nationale Aktionspläne zu entwickeln und umzusetzen. 2010 wurde in Deutschland das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet, das in 2013 einen Maßnahmenkatalog mit 52 Vorschlägen vorlegte (www.namse.de). Die zentrale Maßnahme des Katalogs war die Etablierung von krankheitsübergeordneten, koordinierenden Strukturen für SE (Referenzzentren, sogenannte A Zentren). Das Konzept des Innovationsfondprojekts TRANSLATE NAMSE beruht entsprechend nicht auf einer Projektidee eines Leistungserbringers oder Konsortiums, sondern zielte auf die Umsetzung der konsentierten zentralen Maßnahme des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen ab.

Methodik: Das Projekt wurde als prospektive multizentrische Kohortenstudie durchgeführt. Eine Kontrollgruppe wurde aufgrund der Diversität und Seltenheit der einzelner Erkrankungen und den daraus resultierenden ethischen Erwägungen nicht rekrutiert. Alle Daten wurden nach Einwilligung der Patient:innen in einer Datenbank pseudonymisiert zusammengeführt und konnten einzeln oder miteinander verknüpft abgefragt werden und wurden den Evaluator:innen zur Auswertung zur Verfügung gestellt. Die deskriptive Analyse der Daten erfolgte durch das Konsortium. Eine unabhängige Evaluation der Daten erfolgte durch die Berlin School of Public Health sowie eine Analyse der Zufriedenheit von Patient:innen und Zuweiser:innen und eine gesundheitsökonomische Evaluation durch das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsforschung in Dresden (ZEGV).

Ergebnisse: Als wesentliche Elemente der Strukturqualität eines NAMSE Zentrums Typ A wurden Lots:innen sowie ärztl. Koordinator:innen an allen Standorten eingestellt. Die insgesamt zehn beteiligten Zentren, die durch eine herausragende klinische Expertise ausgewiesen sind, wurden durch konsentierte Prozesse vernetzt. Hierbei übernahmen vier dieser Zentren mit besonderer Expertise die innovative NGS-Diagnostik, meist als Exom-Sequenzierung. Die

Versorgung wurde in vier modular aufgebauten Leistungskomplexen organisiert, deren wichtigste neue Leistungen interdisziplinäre Fallkonferenzen mit bis zu sechs spezifischen Expert:innen, waren, die u.a. auch für die Indikationsstellung zur innovativen Genomdiagnostik zuständig waren. Insgesamt wurden 9.707 Fälle bearbeitet. Die Zuweisung von Kindern erfolgte in 96% durch Haus- oder Fachärzte, bei Erwachsenen waren 42% der Patient:innen Selbsteinweisende. 5.652 Fälle ohne Diagnose wurden strukturiert entsprechend der Leistungskomplexe 1 bis 3 versorgt und bei 1.682 Patient:innen (29,7%) konnte eine gesicherte präzise Diagnose gestellt werden, in 506 Fällen mittels Exomsequenzierung. Hierbei waren mehr als 100 der diagnostizierten Erkrankungen erst weniger als drei Jahre bekannt und 70% der Diagnosen wurden jeweils nur einmal gestellt. Mit der neuen Versorgungsform dauerte der diagnostische Prozess, bei Patient:innen ohne gesicherte Diagnose nur ein halbes Jahr, während Kinder zuvor im Mittel vier und Erwachsene zuvor acht Jahre lang wegen ihrer Symptome in diversen Versorgungseinrichtungen behandelt worden waren. Mittels eines strukturierten Versorgungspfades zur Transition wurde eine signifikante Verbesserung der Gesundheitskompetenz der Jugendlichen erreicht. Die neue Versorgungsform erreichte eine sehr hohe (> 75%) Zufriedenheit der Patient:innen unabhängig davon, ob eine gesicherte Diagnose gestellt werden konnte oder nicht. Die Kosten der neuen Versorgungsform waren pro Fall im Mittel geringer (< 5%) als die Kosten, die bis zum Einschluss in das Projekt, im Gesundheitssystem verausgabt worden waren.

Diskussion: Durch die Etablierung der im Nationalen Aktionsplan konsentierten Strukturen und Prozesse konnte eine signifikant verbesserte Versorgungseffizienz von kindlichen und erwachsenen Patient:innen mit SE durch eine Einbeziehung von interdisziplinärer, standortübergreifender Expertise und innovativer Diagnostik erzielt werden, sowie eine bessere Gesundheitskompetenz von Jugendlichen vor der Transition in die Erwachsenenmedizin. Daher ist anzunehmen, dass eine Übernahme der neuen Leistungen in die Regelversorgung zu einer verbesserten Versorgungsqualität für diese herausfordernde Patient:innengruppe führen wird. Voraussetzung ist, dass wie im Projekt, eine enge Verzahnung einer hohen klinischen Expertise in der Versorgung, der genomischen Diagnostik und der Forschung sichergestellt ist. Es besteht derzeit noch eine geringe Kenntnis der Versorgungsangebote durch Zentren für Seltene Erkrankungen bei Primärversorgenden und Patient:innen, so dass eine intensive Kommunikation im Sinne einer öffentlichkeitswirksamen Kampagne sinnvoll erscheint. Im Sinne einer nachhaltigen Fortführung der Vernetzung der ZSE ist neben der Umsetzung der Versorgungsstrukturen und -prozesse auch eine flächendeckende Nutzung interoperabler Dokumentations- und Kommunikationslösungen anzustreben.

2. Beteiligte Projektpartner

Nr.	Projektpartner	Einrichtung, Ort	Verantwortlichkeit
1	Prof. Dr. Heiko Krude (ab 01.06.2017) Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich (bis 31.05.2017)	Charité-Universitätsmedizin Berlin	Konsortialführung
2	Prof. Dr. Thomas Klockgether	Universitätsklinikum Bonn	Konsortialpartner
3	Prof. Dr. Reinhard Berner	Universitätsklinikum Dresden	Konsortialpartner
4	PD Dr. Corinna Grasmann	Universitätsklinikum Essen/Bochum	Konsortialpartner
5	Prof. Dr. Christoph Schramm	Universitätsklinikum Hamburg	Konsortialpartner
6	Prof. Dr. Georg Hoffmann	Universitätsklinikum Heidelberg	Konsortialpartner
7	Prof. Dr. Alexander Münchau	Universitätsklinikum Schleswig Holstein Standort Lübeck	Konsortialpartner
8	Prof. Dr. Martin Klein Prof. Dr. Thomas Meitinger	Universitätskliniken München (LMU/TUM)	Konsortialpartner
9	Prof. Dr. Olaf Rieß	Universitätsklinikum Tübingen	Konsortialpartner
10	Dr. Christine Mundlos	ACHSE, Berlin	Konsortialpartner
11	Dr. Werner Wyrwich	AOK Nordost, Berlin	Konsortialpartner
12	Alfred Kindshofer	BARMER	Konsortialpartner
13	Prof. Dr. Dr. Tobias Kurth	Berlin School of Public Health	Evaluation
14	Prof. Dr. Jochen Schmitt	Zentrum für evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, Dresden	Evaluation
15		AOK plus	Kooperationspartner
16		AOK Bayern	Kooperationspartner
17		AOK Baden-Württemberg	Kooperationspartner
18		Siemens BK	Kooperationspartner

3. Einleitung

Seltene Erkrankungen (SE) zeichnen sich durch eine besonders geringe Prävalenz aus. Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen an ihr erkrankt sind. In der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen aus.

Die frühzeitige und präzise Diagnose ist Voraussetzung, eine SE gezielt behandeln zu können, um damit schwere Krankheitsmanifestationen zu verhindern bzw. Symptome zu mildern sowie unnötige diagnostische Maßnahmen und nicht wirksame Behandlungen und die damit verbundenen Belastungen für die Patient:innen und deren Familien zu vermeiden. Die zunehmende Entwicklung neuer wirksamer Technologien ermöglicht die genaue Identifizierung der Krankheitsursache durch die erst eine präzisere Prognoseabschätzung und Beratung der Patient:innen möglich ist. Es finden sich im Gesundheitssystem nicht nur Defizite bei der Diagnosestellung, sondern auch in der Versorgung von Patient:innen mit SE. So führt die mangelnde sektorenübergreifende Versorgung mit einem inadäquaten Informationsaustausch und Wissenstransfer von der spezialärztlichen Versorgung zu anderen Leistungserbringern zu redundanten diagnostischen Maßnahmen und erheblichen Verzögerungen von Therapieanpassungen. Ein weiteres relevantes Versorgungsproblem stellt das Fehlen einer strukturierten Transition aus der kinderärztlichen Versorgung in die Erwachsenenmedizin dar, in der häufig noch keine ausreichende Expertise für die Erkrankungen vorhanden ist. Die Seltenheit, Vielfalt und Komplexität der einzelnen Erkrankungen erfordern es, die bestehende Kompetenz zu bündeln, diese

nachhaltig vorzuhalten und ein gemeinsames, sektorenübergreifend koordiniertes Handeln aller Akteur:innen in einem gestuften Versorgungssystem zu bewirken.

Bereits 2009 hat der Rat der Europäischen Union die Empfehlung an die Mitgliedstaaten abgegeben, nationale Aktionspläne und Strategien im Bereich der SE zu entwickeln und umzusetzen. Im Anschluss daran wurde auf Betreiben des Bundesministeriums für Gesundheit, des Bundesministeriums für Bildung und Forschung und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Im Rahmen eines dann folgenden Abstimmungsprozesses mit allen relevanten Akteur:innen im Gesundheitssystem wurde 2013 ein Maßnahmenkatalog mit 52 Vorschlägen erarbeitet (www.namse.de), der als wesentliche Maßnahme die Etablierung von Referenz- und Kompetenzzentren für SE vorsieht. Hierbei sollten krankheitsübergeordnete, koordinierende Strukturen (Referenzzentren, sogenannte A Zentren) entstehen, die sich auch an Patient:innen mit SE ohne eindeutige Diagnose wenden und die am jeweiligen Standort vorhandene krankheitsspezifische Expertise zu spezifischen SE in sogenannte B Zentren koordinieren sollen. Die Umsetzung des Aktionsplans sollte die Versorgungssituation von Menschen mit SE verbessern, so dass sie keine systematische Benachteiligung im Versorgungssystem erfahren. Dem folgte bislang keine Finanzierung dieser Versorgungsstruktur in der Regelversorgung.

Das Innovationsfondsprojekt TRANSLATE NAMSE hatte vor allem die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zum Ziel. Das Projekt beruhte im Gegensatz zu anderen Projekten zu neuen Versorgungsformen nicht auf einer Projektidee eines Leistungserbringers oder eines Konsortiums, sondern zielte auf die Umsetzung der zentralen Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsbündnisses an neun universitären Zentren für Seltene Erkrankungen ab. Diese wurden von 26 unterschiedlichen Partnern des Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Die Umsetzung des Aktionsplans sollte die Versorgungssituation von Menschen mit SE verbessern, so dass sie keine systematische Benachteiligung im Versorgungssystem erfahren.

Kernelemente waren die Etablierung von standardisierten und prozessual organisierten und IT-gestützte Patientenzentren in besonderen Kompetenzbereichen entsprechend der im NAMSE definierten Typ A Zentren für Patient:innen mit SE. Hierbei war es das Ziel, die neun Zentren mit ausgewiesener nationaler Kompetenz in der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen einschließlich der an vier dieser Zentren vorhandene besondere Kompetenz in der Genomdiagnostik so zu vernetzen, dass für die Patient:innen Beschleunigung der Diagnosestellung und eine verbesserte Behandlungsqualität resultiert. Die hierzu zu erprobenden neuen Elemente der Versorgung, die weder in der ambulanten noch stationären Versorgung bislang abgebildet sind, waren interdisziplinäre **Fallkonferenzen** bei Erkrankungen ohne bisherige Diagnose. In diesen Fallkonferenzen wurde durch die Bündelung der Expertise die notwendigen weiteren Maßnahmen zu definiert und ggf. die qualifizierte Indikation für eine innovative Genomdiagnostik, vor allem der **Exomsequenzierung** gestellt, um damit Kosten durch wiederholte und redundante diagnostischen Maßnahmen zu vermeiden und die Belastung der Patient:innen zu begrenzen.

Als weiteres nicht in der Regelversorgung vorhandenes Element wurde eines **strukturierter Versorgungspfad für die Transition** von der Pädiatrie in die Erwachsenenversorgung entwickelt und implementiert. Dadurch sollte eine verbesserte Gesundheitskompetenz der Patient:innen ermöglicht und eine Kontinuität der Versorgung sichergestellt werden, um Folgeschäden und Kosten aufgrund von Therapieunterbrechungen zu vermeiden.

Schließlich sollte durch die Vernetzung und die Einbindung überregionaler Expertise in die Entscheidungsfindung zur weiteren Diagnostik und Behandlung, die ebenfalls nicht Bestandteil der Regelversorgung sind, eine bessere und nachhaltige Behandlungsqualität und Zufriedenheit der Patient:innen, unabhängig vom Wohnort, gewährleistet werden. Die Kommunikation zwischen den Projektbeteiligten und Primärversorgenden wurde IT-basiert unterstützt und ausgebaut. In **TRANSLATE-NAMSE** besteht im Konsortium eine national und international ausgewiesene und sich ergänzende Expertise in der Versorgung und Genombasierten Diagnostik seltener Erkrankungen und das Netzwerk ist bundesweit aufgestellt.

Die Projektziele von TRANSLATE-NAMSE waren:

- Aufbau einer vernetzten Versorgungsstruktur mit neun A Zentren für einschließlich einer herausragenden Expertise für Genomdiagnostik seltener Erkrankungen an vier dieser Zentren die Erprobung einer neuen Versorgungsform durch Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE),
- die Verbesserung der Versorgungseffizienz durch eine beschleunigte und gesicherte Diagnosestellungen für Patient:innen durch Zugang zu überregionaler, interdisziplinärer Kompetenz und innovativer (genetischer) Diagnostik mit Vermeidung von redundanten Maßnahmen,
- die Verbesserung der Versorgungsqualität durch Bestätigung der Diagnosen durch das Bereitstellen von überregionaler Kompetenz und multiprofessionellem Fall-Management zur Therapieeinleitung,
- die Vermeidung von Versorgungsdefiziten durch Verbesserung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgung durch einen strukturierten Transitionsprozess sowie durch Wissenstransfer zu Primärversorgern und durch deren Einbindung mittels IT-basierter sektorenübergreifender Kommunikation,
- eine langfristige Verbesserung des Gesundheitsstatus von Patient:innen mit SE
- eine qualitätsorientierte wohnortnahe Versorgung.

Angeschlossen an die Umsetzung der o.g. Ziele war eine Betrachtung bzw. Evaluation der übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds und deren Einordnung in den gesundheitspolitischen Kontext, die eine potentielle Überführung der Versorgungsform der Leistungen in den A und B Zentren in die Regelversorgung, nicht nur für die beteiligten Zentren sondern auch für weitere Zentren bzw. Regionen und Erkrankungen, mit den gewonnen Erkenntnissen aus **TRANSLATE-NAMSE** zum Inhalt hatte.

4. Projektdurchführung

4.1 Das Projekt TRANSLATE-NAMSE

Die neue Versorgungsform war auf die Implementierung von Strukturen und Prozessen in der medizinischen Versorgung im Sinne der im NAMSE formulierten Typ A (Referenzzentren) und Typ B (Fachzentren für definierte Erkrankungen oder Krankheitsgruppen) Zentren ausgerichtet. Durch die Konzeption und Etablierung standardisierter Diagnostik- / und Behandlungspfade in vier Leistungskomplexen (LK) gemäß Standardized Operating Procedures (SOP) wurden die eingeschlossenen Patient:innen gezielt versorgt.

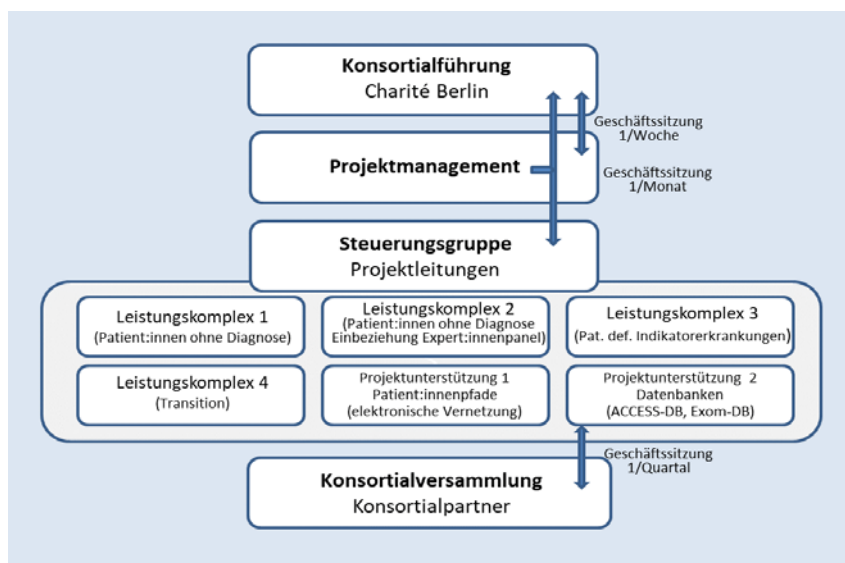


Abbildung 1: Projektaufbau TRANSLATE-NAMSE

Nach Bewilligung des Projektes durch den Innovationsausschuss wurde gemeinsam mit den als Konsortialpartnern agierenden Krankenkassen und dem Projektträger eine geeignete rechtliche Basis gesucht, mit der möglichst viele Patient:innen mit seltenen Erkrankungen eingeschlossen werden konnten. Für das Projekt **TRANSLATE-NAMSE** wurde zur Schaffung einer Rechtsgrundlage zur Erbringung der Versorgungsleistungen an den Patient:innen zwischen den klinischen Partnern ein umfassender Vertrag nach BGB erarbeitet und unterzeichnet.

Die Zielgruppen

TRANSLATE-NAMSE richtete sich an **zwei Zielgruppen**, die in **vier Leistungskomplexen** versorgt wurden.

Die **erste Zielgruppe** umfasste Patient:innen (Kinder und Erwachsene), die in den ZSE (NAMSE Typ A) vorstellig wurden, aber über keine gesicherte Diagnose oder eine konkrete Verdachtsdiagnose verfügten.

Die **zweite Zielgruppe** umfasste Patient:innen (Kinder, Jugendliche und Erwachsene) mit einer spezifischen Verdachtsdiagnose exemplarisch ausgewählter Krankheitsbilder (Indikatorerkrankungen), die in den krankheitsspezifischen Kompetenzbereichen eines integrierten Zentrums Typ B der Projektbeteiligten versorgt wurden. Diese Zielgruppe beinhaltete auch junge Erwachsene mit einer SE, die aus der Behandlung eines pädiatrischen NAMSE Typ B Zentrums in die Erwachsenenmedizin wechselten.

Die Leistungskomplexe in TRANSLATE-NAMSE

Das Projekt **TRANSLATE-NAMSE** war bewusst in vier Leistungskomplexen aufgebaut, um nach Abschluss des Projektes die Überführung in die Regelversorgung zu vereinfachen. In allen vier Bereichen wurden im ersten Projektabschnitt Algorithmen zum standardisierten Vorgehen zur Betreuung von Patient:innen mit Verdacht auf eine SE bzw. einer konkreten Verdachtsdiagnose auf Basis der Erfahrungen der beteiligten SE-Zentren entwickelt und mit den neun beteiligten klinischen Projektbeteiligten konsentiert.

Leistungskomplex 1 (für Patient:innen der Zielgruppe 1 mit fehlender bzw. unklarer Diagnose):

TRANSLATE-NAMSE setzte einen innovativen Prozess um, der die Koordination und Organisation der Fälle durch Lots:innen und Ärztliche Koordinator:innen im ZSE beinhaltete. Ein wichtiges Element in diesem Leistungskomplex war eine erste fallbezogene Konferenz für diejenigen Patient:innen ohne Diagnose, bei denen keine Zuordnung zu einem anderen Versorgungsbereich möglich war.

Als spezifische Aufgaben waren den Lots:innen und Koordinator:innen die strukturierte Erfassung der Patient:innen, die unmittelbare Beratung und Erläuterung des Vorgehens und ggf. Weiterleitung an eine geeignete Versorgungseinrichtung sowie die Zusammenstellung der vorhandenen Unterlagen für die Fallkonferenzen sowie die Organisation der Fallkonferenzen mit geeigneten Expert:innen zugewiesen.

Leistungskomplex 2 (für Patient:innen der Zielgruppe 1 mit fehlender bzw. unklarer Diagnose):

Ziel in diesem Leistungskomplex war es, durch die strukturierte Einbeziehung der im Konsortium vorhandenen Expertise (symptomspezifische Expert:innenpanel für die ausgewählten Krankheitsbereiche unter Beteiligung der Humangenetik) Fallkonferenzen zur abgesicherten Indikationsstellung und zur Bewertung der Ergebnisse insbesondere der innovativen genetischen Diagnostik zu ermöglichen. In diesen Fallkonferenzen berieten spezialisierte Ärzt:innen, Genetiker:innen und Therapeut:innen aus dem Expert:innennetzwerk des Konsortiums ggf. standortübergreifend regelmäßig und interdisziplinär individuelle Fälle.

Leistungskomplex 3 (a, 3b, 3c) (für Patient:innen der Zielgruppe 2 mit noch nicht gesicherter Diagnose mit Ziel der Bestätigung und Therapieeinleitung bei Indikatorerkrankung):

In diesem Leistungskomplex wurden Patient:innen mit einer Verdachtsdiagnose, die z.B. durch das Neugeborenen-Screening (Kinder) oder aufgrund einer umschriebenen Symptomatologie neurologischer Bewegungsstörungen (Erwachsene) gestellt wurde, der Sicherung einer präzisen Diagnose zugeführt und die Behandlung durch ein multiprofessionelles Team zielgerichtet definiert, umgesetzt und mit den Primärversorgern kommuniziert. In der Regelversorgung ist dieses Vorgehen bislang nicht etabliert, obwohl sich bei einem Teil der den Patient:innen aufgrund der Kenntnis der präzisen Diagnose signifikante Implikationen für die Therapie und Versorgung ergeben. Ziel des LK3 war es deshalb, an einzelnen beispielhaften Krankheiten bzw. Krankheitsgruppen eine Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit der Verdachtsdiagnose von spezifischen Erkrankungen in ausgewählten spezialisierten Kompetenzbereichen (NAMSE Typ B Zentren) durch sektorenübergreifendes Fall-Management (Sicherung einer präzisen Diagnose, standardisierte Versorgungspfade und strukturierte Prozesse mit Zugang zu multiprofessioneller Expertise anderer Zentren) zu erreichen. Hierzu wurden interdisziplinäre Fallkonferenzen (LK3a), standardisierte multiprofessionelle Versorgungspfade (LK3b) und eine innovative, zumeist genetische Diagnostik, (LK3c) etabliert. Für die zumeist erwachsenen Patient:innen mit einer neurologischen Bewegungsstörung, die im Rahmen der bisherigen Regelversorgung nicht genauer abgeklärt werden konnte, wurde analog des Versorgungspfades für Kinder eine prozessual organisierte Versorgung in den ausgewählten NAMSE Typ B Zentren in einem standardisierten Vorgehen etabliert (LK3 neuro).

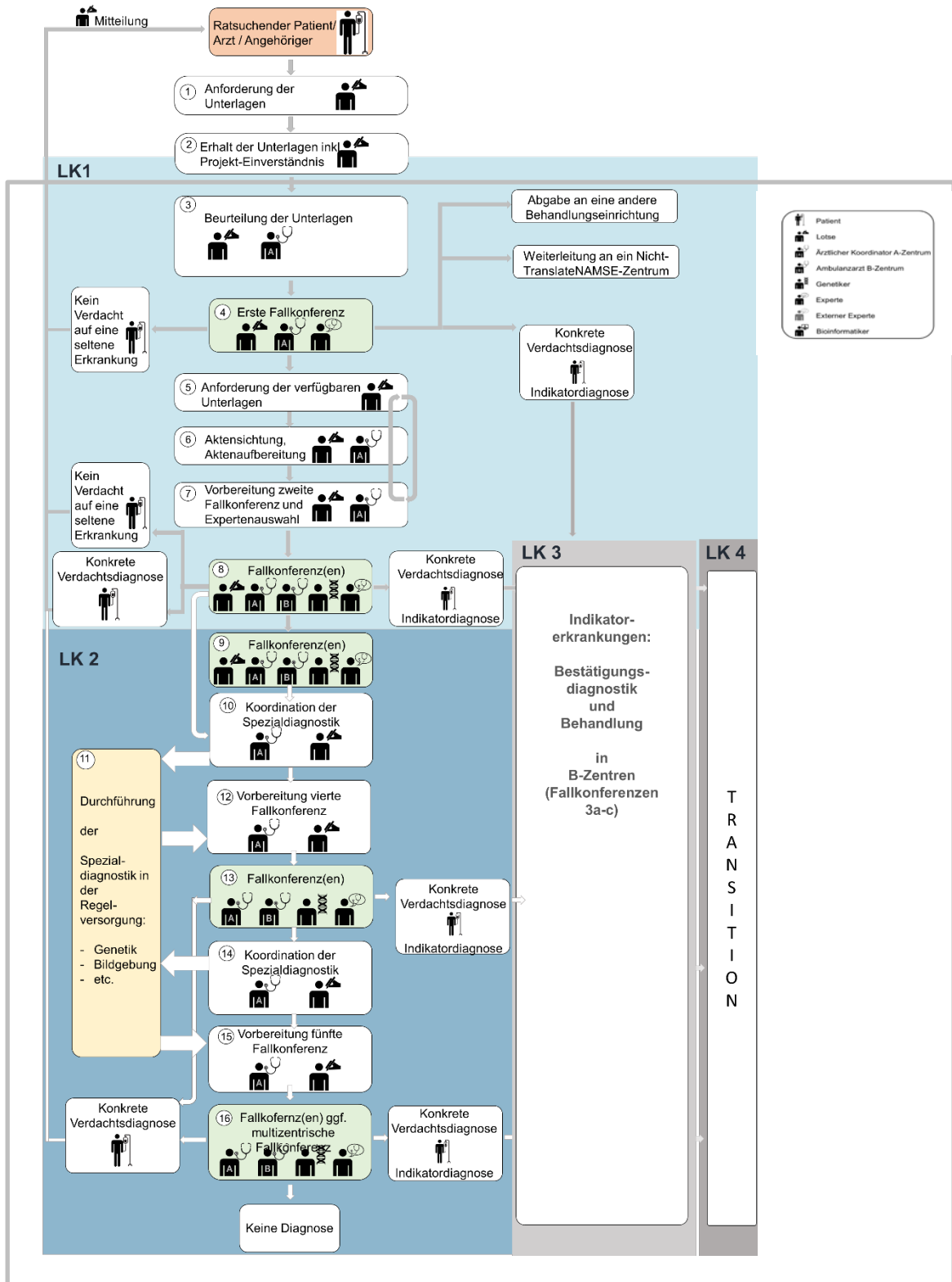


Abbildung 2: Flusschema Versorgungspfade TRANSLATE-NAMSE

Leistungskomplex 4 (für Patient:innen ab 16 Jahren mit einer SE) - Entwicklung des Patient:innenpfades von der Versorgung in der der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin (LK4)

Die wesentlichen Aspekte des Versorgungspfades beinhalteten:

- Eine Erfassung der individuellen Gesundheitskompetenz und des bestehenden Schulungsbedarfs mit Einschluss in den LK
- Schulungen entsprechend des erfassten Bedarfs im Rahmen der Sprechstunden (z. T. in der Regelversorgung)
- Die Erstellung strukturierter Transitionsepikrisen und Arztberichte durch die behandelnden Ärzt:innen
- Die administrative Lotsung durch den Prozess (Terminierung, Dokumentenerstellung, Organisation der personellen Sprechstunden) durch die Lots:innen der ZSE
- Ein Abschlussgespräch und eine Übergabe der Patient:innen in die weiterversorgende Einrichtung der Erwachsenenmedizin

Der strukturierte Versorgungspfad Transition ist vollständig in der Monatsschrift für Kinderheilkunde publiziert (<https://link.springer.com/article/10.1007/s00112-020-00929-5>).

Zunächst wurde ein Fragebogen entwickelt, der die Gesundheitskompetenz der Jugendlichen/jungen Erwachsenen zu Beginn des Versorgungspfades Transition erfasste. Gleich zu Beginn des Projektes zeigte sich, dass der Schulungsbedarf der mittels der Fragebögen bei den Patient:innen erfasst wurde, unerwartet hoch war, sodass sich ein hoher Zeitaufwand für die Schulungen ergab, die im Rahmen der pädiatrischen Versorgungsstrukturen durchgeführt wurden. Zum Abschluss erfolgten in Transitionssprechstunden die Übergabe der relevanten medizinischen Dokumente der Wechsel der Patient:innen in die Erwachsenenmedizin.

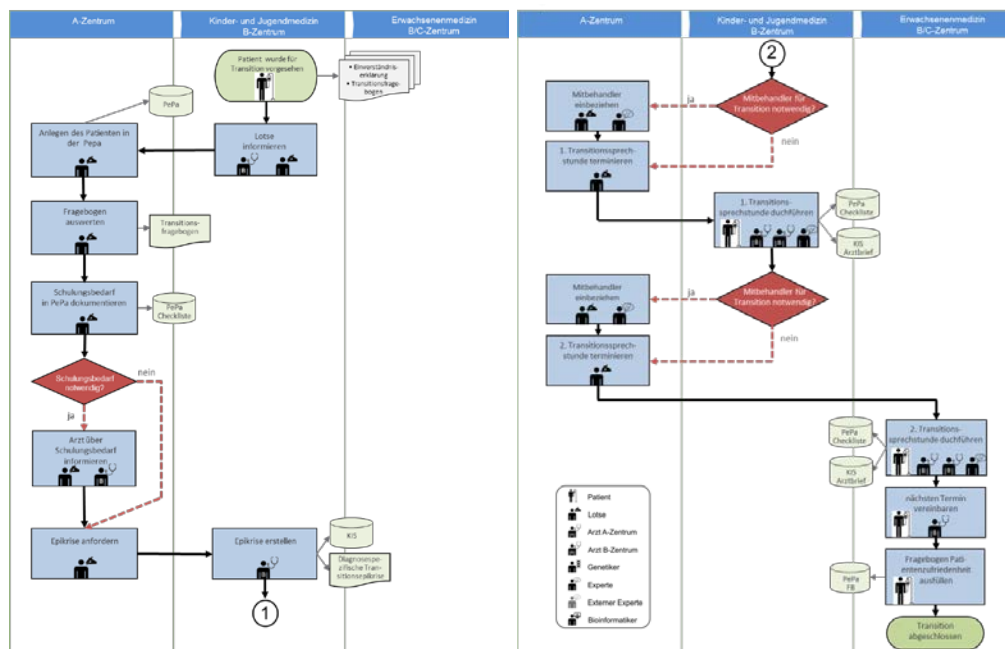


Abbildung 3: Flussschema Versorgungspfad Transition TRANSLATE-NAMSE

Die Prozessentwicklung und Etablierung der Leistungskomplexe erfolgte durch zwei projektunterstützende Bereiche:

- Projektunterstützende Maßnahme 1 (elektronische Vernetzung - PEPA): Für die Kommunikation der beteiligten universitären Versorgungseinheiten mit den mitbehandelnden niedergelassenen Ärzt:innen wurden persönliche, einrichtungsübergreifende Gesundheits- und Patient:innenakten entwickelt. Die PEPA beinhaltet Notfallausweise und -behandlungspläne und Module zur Erinnerungs- und Rückmeldefunktionen sowie Arztbriefe und aktualisierten Informationen. Die in der PEPA erfassten Daten wurden von den **TRANSLATE-NAMSE** Evaluator:innenteams ausgewertet hinsichtlich medizinischer Versorgungsparameter, die Anwendung der Algorithmen für Diagnostik, Therapie und Versorgung sowie die Messung der Patient:innenzufriedenheit.
- Projektunterstützende Maßnahme 2 (Datenbanken): **TRANSLATE-NAMSE**-Datenbank: In dieser speziell für die Projektanforderungen entwickelten Datenbank (Access) wurden an allen Standorten lokal die Daten der in **TRANSLATE-NAMSE** eingeschlossenen Patient:innen sowie Informationen zum Versorgungsprozess erfasst. Alle für die Evaluation relevanten Daten wurden nach Rekrutierungsende die BSPH bzw. ZEGV zur Evaluation übermittelt.

Exom-Sequenzierung in TRANSLATE-NAMSE

Der größte Anteil seltener Erkrankungen ist genetisch bedingt. In einer zunehmenden Anzahl von Fällen konnte in den letzten Jahren die Diagnose durch wiederholte bzw. sequentiell durchgeführte genetische Untersuchungen gestellt werden. Dies war jedoch begleitet von sequentiellen Mehrfachuntersuchungen einzelner Gene, die langwierig und kostenintensiv waren. In der letzten Zeit kamen auch Genpanels, die mehrere Krankheitsverursachende Gene abbilden, zum Einsatz. Durch moderne Verfahren der Hochdurchsatzsequenzierung ist es inzwischen aber möglich, dass mittels der Exom-Sequenzierung und zunehmend auch der Genom-Sequenzierung alle kodierende Anteile bzw. in der Ganz-Genom-Sequenzierung nicht-kodierende Anteile der ca. 20.000 Gene des Menschen gleichzeitig sequenziert und analysiert werden. Für die Indikationsstellung zu diesen noch innovativen Verfahren ist es notwendig jeweils Expert:innen für die bei seltenen Erkrankungen oft gleichzeitig bestehenden Symptome in unterschiedlichen Organsystemen einzubeziehen. Auch in der Auswertung dieser Verfahren muss neben einer bioinformatischen und humangenetischen Expertise aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen das klinische Expertenwissen einbezogen werden. Ohne dieses Vorgehen besteht die Gefahr, dass sowohl neue Diagnosen übersehen werden aber auch genetische Varianten ohne Signifikanz als kausal für die bestehenden Symptome angesehen werden.

Das Ziel der Exom-Sequenzierung im Rahmen des Projektes **TRANSLATE-NAMSE** war es, Patient:innen bei denen nach Ausschöpfen aller anderen zur Verfügung stehenden diagnostischen Maßnahmen, keine Diagnose gestellt werden konnte oder kann, dies durch eine Exom-Diagnostik zu ermöglichen. In **TRANSLATE-NAMSE** wurde die Indikation für die Exom-Sequenzierung bei Patient:innen im A Zentrum ausschließlich im Rahmen einer interdisziplinären Fallkonferenzen gestellt.

Zu Beginn des Projektes war noch keine Finanzierung der Exom-Sequenzierung im Vergütungssystem (EBM/GoÄ) abgebildet. Im Projektverlauf konnte zunächst mit den an dem Projekt **TRANSLATE-NAMSE** beteiligten Krankenkassen, später auch mit weiteren Krankenkassen eine Regelung zur Finanzierung der Exom-Diagnostik gefunden werden. Basierend auf

den indikationsstellenden Fallkonferenzen in LK2 und LK3, konnte durch Einzelfallanträge an die Krankenkassen während der Projektlaufzeit eine Exom-Sequenzierung an den vier beteiligten Zentren, die besondere Anforderungen an die notwendige Qualität und die Vernetzung mit den klinischen Expert:innen erfüllten), durchgeführt werden. Diese wurde von Beginn an zu rund 64% von AOK und Barmer auf Basis einer entsprechenden Vereinbarung finanziert und im späteren Projektverlauf immerhin auch von 36% nicht an dem Projekt beteiligten Krankenkassen.

4.2 *Rechtsgrundlage der neuen Versorgungsform*

Nach Bewilligung des Projektes durch den Innovationsausschuss wurde gemeinsam mit den als Konsortialpartnern agierenden Krankenkassen und dem Projektträger eine geeignete rechtliche Basis gesucht, mit der möglichst viele Patient:innen mit seltenen Erkrankungen eingeschlossen werden konnten. Für das Projekt **TRANSLATE-NAMSE** wurde zur Schaffung einer Rechtsgrundlage zur Erbringung der Versorgungsleistungen an den Patient:innen zwischen den klinischen Projektbeteiligten ein umfassender Vertrag nach BGB erarbeitet und unterzeichnet.

4.3 *Erfahrungen und Herausforderungen der Implementierung der neuen Versorgungsform*

Im ersten Projektteil wurden zunächst die vertraglichen Grundlagen verhandelt und die detaillierten SOP/Algorithmen der Patient:innenbetreuung in den vier Leistungskomplexen formuliert und konsentiert und die Strukturen der vernetzten Zusammenarbeit und Versorgung etabliert.

Insbesondere die Vereinbarungen für die Erbringung der Versorgungsleistungen gestalteten sich komplizierter und langwieriger als erwartet. Eine Durchführung des Projektes nur für Versicherte der als Konsortialpartner:innen beteiligten Krankenkassen (AOK Nordost und Barmer) oder eine auf Selektivverträgen basierende Durchführung wurde einvernehmlich auch mit dem Projektträger als nicht sinnvoll erachtet, da die Fallzahl der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen bei Beschränkung auf einzelne Kostenträger zu gering gewesen wäre. Insofern war es wichtig eine rechtssichere Grundlage abzubilden. Dies gelang insbesondere durch den engagierten und konstruktiven Einsatz der beteiligten Kostenträger, insbesondere der AOK Nordost.

Der Rekrutierungsbeginn verzögerte sich aufgrund der komplexen vertraglichen und strukturellen Vorarbeiten um acht Monate und begann im Dezember 2017. Nachfolgend wurden stetig höhere Fallzahlen erreicht mit einem Maximum zum Ende der Projektlaufzeit. Es zeigte sich schnell, dass die Bearbeitungsdauer vom Einschluss der Patient:innen bis zur Diagnostikstellung bzw. einer Behandlung gemäß den Leistungskomplexen im Durchschnitt drei bis sechs Monate in Anspruch nahm; dies galt insbesondere für die Patient:innen die eine Exomdiagnostik erhielten. Diese lange Interventionsdauer der im Projekt entwickelten komplexen SOPs wurde in der Projektkonzipierung nicht eingeplant. Im Verlauf wurden die angestrebten Fallzahlen in Abstimmung mit der Projektleitung und den Evaluationsteams entsprechend der kürzeren Rekrutierungszeit und personeller Gegebenheiten (Einstellungsvorgänge von Lots:innen und ärztlichen Koordinator:innen) angepasst.

Des Weiteren zeigte sich im Verlauf der ersten Behandlungsquartale eine weitere Problematik, da die für das Projekt zentral wichtige Exomdiagnostik nicht in der Regelversorgung verfügbar war und zunächst ein individuelles Antragsverfahren mit den Krankenkassen AOK und BARMER verhandelt werden musste.

Auch zeigte sich, dass die im initialen Meilensteinplan vorgesehene Zeitspanne von nur zwei Monaten zwischen Abschluss der Datenerhebung und der Auswertung der Daten sowie der Fertigstellung des Evaluationsberichts nicht realisierbar war. Einige enge Rücksprachen mit den Standorten mussten gehalten werden, damit die Ergebnisse der Datenerhebungen adäquat eingeordnet und ausgewertet werden konnten. Die Evaluation der Projektdaten war deutlich aufwendiger als initial geplant und wurde im Projektverlauf an die geänderten Faktoren angepasst.

5. Methodik

TRANSLATE-NAMSE richtete sich an Patient:innen mit SE, bei denen zuvor keine eindeutige Diagnose gestellt werden konnte (Zielgruppe 1) bzw. an Patient:innen mit konkreter Verdachtsdiagnose vor dem Behandlungsbeginn und an Transitions-Patient:innen (Zielgruppe 2). Die Teilnahme an anderen bzw. parallellaufenden Studien war für alle Projektteilnehmenden möglich. Ausgeschlossen waren Patient:innen mit einer gesicherten somatoformen Störung oder psychiatrischen Erkrankungen. und nicht gesetzlich Krankenversicherte in Deutschland (Privatversicherte, Selbstzahlende).

Bei **TRANSLATE-NAMSE** handelte es sich um eine multizentrische Kohortenstudie ohne Kontrollgruppe.

Als neue Elemente der Strukturqualität wurden personelle Kapazitäten (Lots:innen, Ärztl. Koordinator:innen und für die bioinformatische Analyse) aufgebaut. Zur Verbesserung der Prozessqualität fanden interdisziplinäre, standortübergreifende Fallkonferenzen bzw. Transitionsprechstunden, eine standardisierte Koordination der Ablaufprozesse durch Lots:innen/ärztliche Koordinator:innen unter Einsatz von entsprechender Dokumentation, eine strukturierte Kooperation durch Informationsaustausch mit Niedergelassenen bzw. Mit-/Weiterbehandelnden statt. Durch Zugang zu innovativer Diagnostik (Exomsequenzierung) zielte **TRANSLATE-NAMSE** auf eine zeitgerechte und gesicherte Diagnosestellung bzw. Bestätigung der Verdachtsdiagnose ab, um so eine schnelle zielgerichtete Behandlung bzw. bedarfsgerechte multiprofessionelle Versorgung zu ermöglichen. Die strukturierte Transition war auf die kontinuierliche qualitätsgesicherte Versorgung der Patient:innen ausgerichtet. Durch IT-gestützte Dokumentation (PEPA) wurden Patient:innen und Mit-/Weiterbehandelnden mit eingebunden. Voraussetzung für den Einschluss der Projektteilnehmenden in **TRANSLATE-NAMSE** war, dass es sich bei ihnen um gesetzlich Krankenversicherte in Deutschland handelte mit:

- unspezifischen Symptomen ohne Diagnose, aber mit Verdacht auf eine SE
- der neuen Diagnose einer ausgewählten Indikatorerkrankung
- einer Indikatorerkrankung oder einer anderen SE, die von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenversorgung wechselten

Die Fallzahlberechnung von **TRANSLATE-NAMSE** basierte auf der Prävalenz von SE und den durchschnittlichen Patient:innenzahlen der vergangenen Jahre der teilnehmenden Zentren. Die Patient:innen wurden über Kontakte mit dem ZSE, Hochschulambulanzen oder Kliniken der teilnehmenden ZSEs, über angeschlossene Sozialpädiatrische Zentren (SPZ) oder direkte Kontaktaufnahme mit am ZSE bereits bekannten Patient:innen rekrutiert oder durch Überweisung von niedergelassenen Haus-, Kinder-, Fachärzt:innen oder einer anderen peripheren Klinik in das Projekt eingeschlossen. Einige Patient:innen meldeten sich selbst.

Die Evaluation erfolgte durch die Berlin School of Public Health (BSPH) sowie das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) der TU Dresden.

Ziel der quantitativen Evaluation durch die Berlin School of Public Health war es, im Rahmen einer wissenschaftlichen Begleitung und Auswertung die Wirkmechanismen der strukturierten TRANSLATE-NAMSE Prozesse auf die Versorgung von Menschen mit SE zu untersuchen und die Implementierbarkeit der Projektaktivitäten zu überprüfen. Das Team des ZEGV bewertete TRANSLATE-NAMSE aus Sicht der Patient:innen und Primärversorger:innen und führte die Analyse von Krankenkassendaten durch.

Die Projektstruktur orientierte sich an den medizinischen Leistungen, die in vier zum Teil weiter untergliederte Leistungskomplexen zusammengefasst waren. Für jeden Leistungskomplex wurde zu Beginn ein standardisierter Versorgungspfad konsentiert sowie Übergänge zwischen den Leistungskomplexen beschrieben. Abgeleitet von den Projektzielen wurden insgesamt folgende Fragestellungen untersucht:

- [1] Inwiefern konnte TRANSLATE-NAMSE zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE beitragen?**
- [2] Inwiefern konnte TRANSLATE-NAMSE wie geplant implementiert werden?**
- [3] Fand die neue Versorgungsform bei den Akteuren der Regelversorgung (Primärversorgung, ambulante fachärztliche Versorgung) und Patient:innen eine hohe Akzeptanz?**
- [4] Erfüllte die innovative Versorgungsform die Erwartungen von Patient:innen und Angehörigen?**
- [5] Ist die Verhältnismäßigkeit der Kosten der neuen Versorgungsform im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung gegeben?**

Aus Sicht der **Evaluatoren** konnte TRANSLATE-NAMSE anhand der projektspezifischen Leistungskomplexe (LK) in drei komplexe Interventionen unterteilt werden:

- **LK 1 und 2**, die den Diagnostikprozess bei Patient:innen mit unspezifischen Symptomen umfassten und von NAMSE Level A Zentren erbracht wurden,
- **LK 3**, welcher die Diagnostik und Therapieeinleitung in NAMSE Level B Zentren bei Patient:innen mit einem Verdacht auf eine spezifische seltene Erkrankung umfasste sowie
- **LK 4**, der den Transitionsprozess in NAMSE Level B Zentren beinhaltete.

Methodik der Auswertung:

Um diese komplexen Interventionen in Bezug auf die oben genannten Fragestellungen zu untersuchen, wurden unterschiedliche Methoden und Erhebungsinstrumenten genutzt. Die **Evaluation der Leistungskomplexe** erfolgte im Kohortendesign unter Nutzung quantitativer und qualitativer Methoden. Um Wirkung und Umsetzbarkeit der Leistungskomplexe (**Fragestellungen [1] und [2]**) zu beurteilen, wurde der RE-AIM Ansatz in Kombination mit einem fokussierten Logik-Modell als theoretische Fundierung zur Vorgehensweise gewählt. Als Datenbasis

dienten projektspezifische Datenerhebungsinstrumente. Ergänzt wurde die Einschätzung der LK durch Befragungen der jeweils eingeschlossenen Patient:innen bzw. Angehörigen mittels Fragebögen (**Fragestellungen [3] und [4]**).

Die **Zusammenarbeit der Primärversorger mit ZSE (Fragestellungen [3])** wurden in zwei Befragungen erhoben. Hierbei wurden zufällig ausgewählte Haus- und Kinderärzte aus den Regionen der an TRANSLATE-NAMSE beteiligten ZSE mittels Fragebögen befragt. Ergänzend wurden niedergelassene Ärzt:innen, die Patient:innen an eines der beteiligten ZSE überwiesen haben, zu ihren Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit ZSE interviewt.

Zur Ermittlung der Verhältnismäßigkeit der **Kosten** der neuen Versorgungsform im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung (**Fragestellungen [5]**) wurden vier Datenquellen herangezogen. Zum einen wurden Personalaufwände zur Umsetzung der LK in den projektspezifischen Datenerhebungsinstrumenten dokumentiert und daraus Kosten für die Implementation der neuen Versorgungsform abgeleitet. Zum anderen wurden auf Basis von Abrechnungsdaten von fünf gesetzlichen Krankenkassen für Patient:innen der LK 1 und 2 die Inanspruchnahme spezifischer Leistungen im Vorfeld des TRANSLATE-NAMSE-Einschlusses und daraus entstehende Kosten untersucht. Die je Patient:in ermittelten Leistungen und Kosten wurden i.d.R. 75 Versicherte gleichen Geschlechts, Alter und Wohnort gegenübergestellt. Die Differenz beider Gruppen gibt Hinweis auf den zusätzlichen Leistungsbedarf der TRANSLATE-NAMSE-Patient:innen. Ergänzend wurden Patient:innen zu in Anspruch genommenen Leistungen im Vorfeld von TRANSLATE-NAMSE mittels Fragebogen befragt und die am Projekt beteiligten Ärzte gebeten, die für den Diagnostikprozess eingereichten klinischen Befunde zu bewerten, inwieweit diese nicht erforderlich gewesen wären, wenn der Einschluss in eine Versorgungsstruktur wie TRANSLATE-NAMSE früher möglich gewesen wäre.

6. Ergebnisse, Limitationen, Schlussfolgerungen

Im Folgenden werden die wesentlichen Projektergebnisse aus Sicht der Leistungserbringer dargestellt. Hierbei wird auf die sehr umfangreiche Auswertung der Evaluationsteams Bezug genommen, die hier nicht in Gänze wiedergegeben werden kann.

6.1 Daten zur Implementierung der Versorgungsform (Rekrutierung, Fragestellung 2)

Im Rekrutierungszeitraum (12/2017 bis 2/2020) von zwei Jahren und drei Monaten wurden 9.707 Fälle bearbeitet, davon insgesamt 7.780 Fälle der Zielgruppe 1 (Patient:innen mit unklarer Diagnose (in den Leistungskomplexen LK1&LK2) und 1.629 Fälle in LK3 (Bestätigungsdagnostik und Therapiezuführung bei Indikatorerkrankung) sowie insgesamt 298 Fälle des LK4 (Patient:innen mit einer seltenen Erkrankung im Übergang von der Versorgung in der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin).

Insgesamt wurde mit einer 76 %igen Gesamtrekrutierungsrate ein - im Vergleich zu anderen klinischen Studien - sehr gutes Rekrutierungsergebnis erreicht.

Zuweisungen: Es wurden 532 Patient:innen unter 18 Jahre (41 %) von ihren Hausärzt:innen bzw. Pädiater:innen und weitere 300 (23 %) von Fachärzt:innen oder einer stationären Einrichtung außerhalb des teilnehmenden Universitätsklinikums dem ZSE zugewiesen. 230 Patient:innen (18 %) kamen aus dem Universitätsklinikum des jeweiligen ZSE. 236 Familien von Kindern (18 %) haben sich in Eigeninitiative an ein TRANSLATE NAMSE ZSE gewandt. Bei erwachsenen Patient:innen zeigte sich ein anderes Verhalten mit 42% Selbsteinweisungen. In den Fällen ohne konkrete Verdachtsdiagnose bzw. nach Ausschluss einer gestellten Verdachtsdiagnose aber spezifischen Kriterien für eine angeborene genetische Erkrankung, wurde bei 310 Patient:innen über 18 Jahren und 1.016 Patient:innen unter 18 Jahren in einer interdisziplinären Fallkonferenz gezielt die Indikation zu einer Exom-Sequenzierung gestellt.

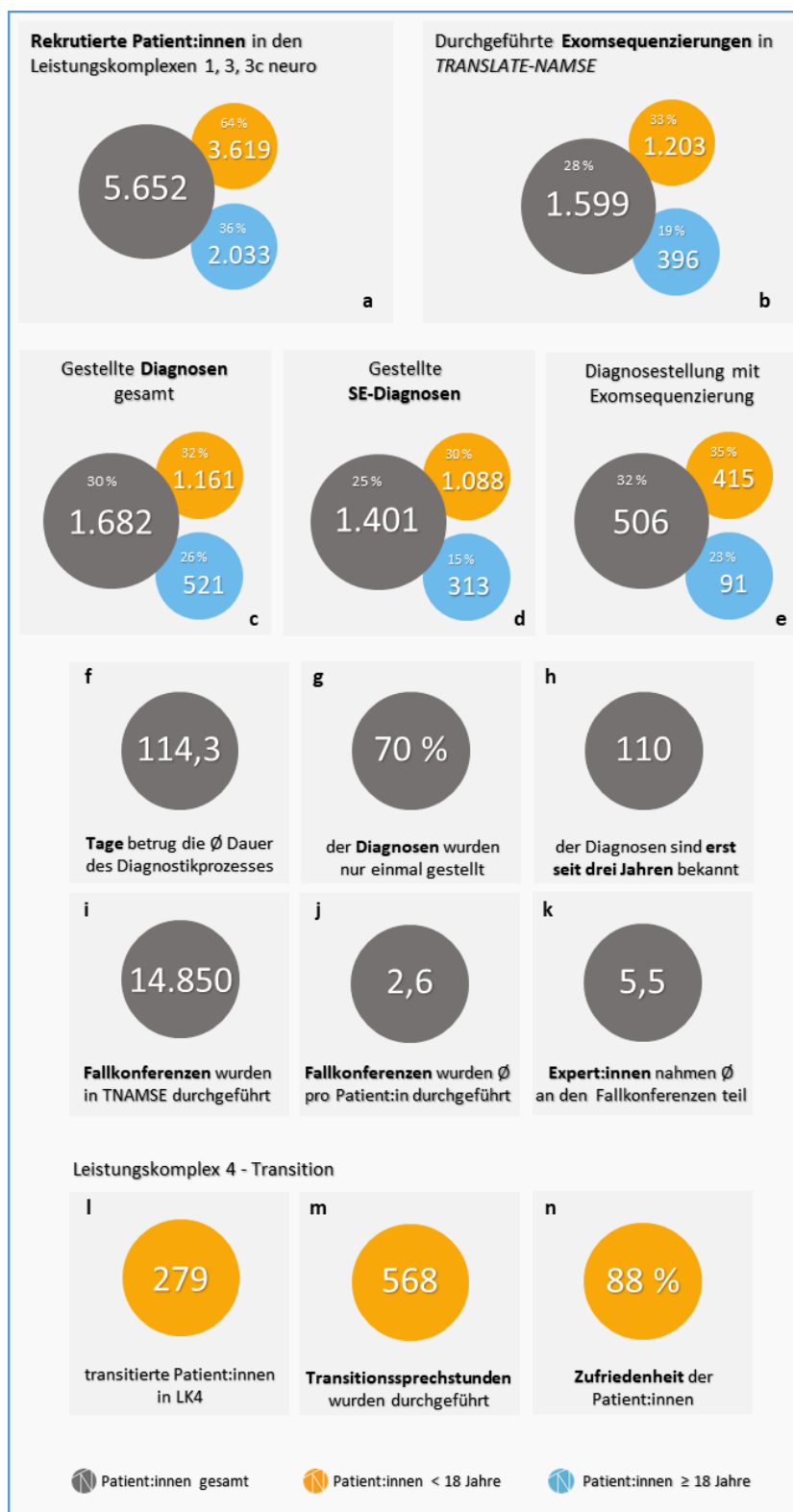


Abbildung 4: Zentrale Projektergebnisse im Überblick Dargestellt werden hier die Daten zu den Leistungskomplexen LK1,2,3c und 4 mit einem Schwerpunkt der Daten zu den Fragestellungen 1 und 2 des Evaluationskonzeptes: Verbesserung der Versorgung und Implementierung/Aufwand. Auf die Implementierungserfolge beziehen sich die Daten a und l; der geleistete Aufwand ist in b, i-k und m dargestellt; die Ergebnisse der Verbesserung der Versorgung im Sinne der Diagnosestellung werden in c-e, g und h dargestellt; die Patientenzufrieden mit dem LK4 in n.

6.2 Ergebnisse der Diagnosestellung bei Patient:innen der Zielgruppe 1 mit fehlender bzw. unklarer Diagnose im Leistungskomplex 1 und Leistungskomplex 2

Zunächst werden die Ergebnisse der größten Kohorte der Patienten ohne Diagnosestellung (LK 1 und 2) dargestellt. Basis der deskriptiven Ergebnisauswertung war die Datenbank, die das Berliner Evaluationsteam mit den Primärdaten der Patientenkohorte LK1-2 erstellt hatte (siehe hierzu Kapitel III-2 im Evaluationsbericht-Teil1). Im Vordergrund standen hierbei die Fragen der Verbesserung der Versorgung der Patienten im Sinne einer früheren Diagnosestellung (Fragestellung 1) und die generelle Implementierbarkeit (und der Aufwand hierzu) der Maßnahmen (Fragestellung 2). Methodisch handelt es sich um eine deskriptive Darstellung der Daten ohne vergleichende Kontrollgruppe. Das Primäre Ergebnis ist eine Verbesserung der Patientenversorgung durch eine erfolgreiche Diagnosestellung, die bei allen Patienten dieser Kohorte LK1-2 bei Rekrutierung nicht vorlag.

Bei insgesamt 1.190 Patient:innen (24,9 %) konnte im Projektverlauf eine eindeutige Diagnose gestellt werden; bei 795 aller pädiatrischen Patient:innen (26,4 %) und 395 aller erwachsenen Patient:innen (22,3 %). **Somit konnte bei einem Viertel der Patient:innen, die zuvor in der Regelversorgung trotz langjähriger Diagnoseversuche keine eindeutige Diagnose erhalten hatten, im Projekt eine definitiv gesicherte Diagnose gestellt werden.**

Bei dem Großteil der in dem Projekt neu gestellten Diagnosen handelt es sich um genetisch gesicherte seltene Erkrankung bei Kindern (62,8 %).

In einer zweiten Gruppe von 28 % der Kinder konnte anhand der klinischen Befunde und aufgrund einer neuen Verdachtsdiagnose nur durch die Fallkonferenzen und durch gezielte Diagnostik der Regelversorgung ebenfalls die gesicherte Diagnose einer SE gestellt werden.

Außerdem wurden in den Fallkonferenzen Patient:innen mit einer zuvor nicht erkannten häufigen Erkrankung identifiziert (9,2 %).

Auch In der Erwachsenenkohorte war eine SE in 53 % die häufigste Diagnose (genetisch gesicherte SE-Diagnosen bei 23 % gestellt und 30% klinisch gesichert), bei 28 % wurden in der Fallkonferenz häufige Erkrankungen und bei 19 % psychosomatische Erkrankungen identifiziert.

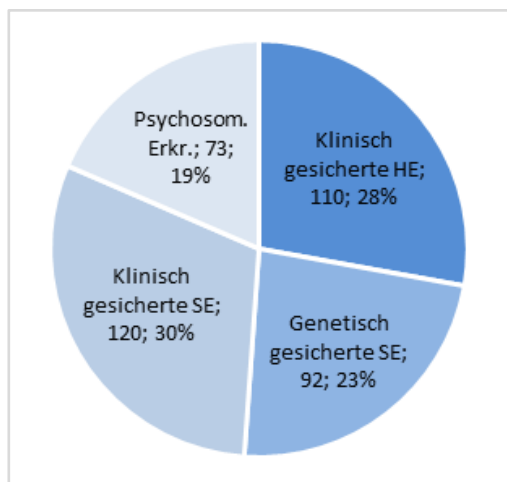


Abbildung 5: Diagnosegruppen Patient:innen ≥ 18 (n=395)

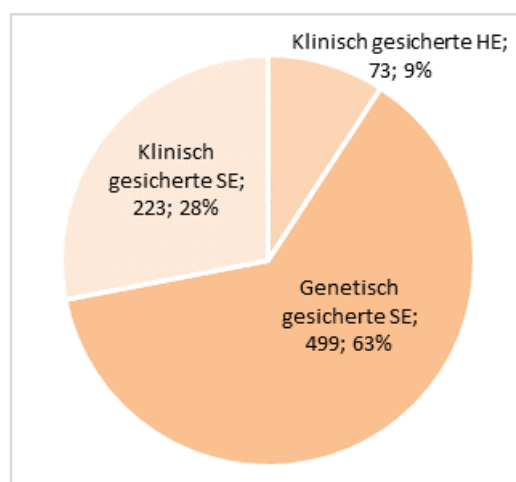


Abbildung 6: Diagnosegruppen Patient: innen 0-18 (n=795)

Die Anzahl der Patient:innen mit einer auch nach der Fallkonferenz unklaren Konstellation, die anschließend mittels Exomsequenzierung diagnostiziert wurden, war in den beiden Kohorten sehr unterschiedlich. Bei den pädiatrischen Patient:innen konnte in 328 Fällen (32 %) eine genetisch gesicherte Diagnose gestellt werden. Bei den erwachsenen Patient:innen konnte immerhin in 45 Fällen (23 %) eine molekulare Diagnose gestellt werden. Dies weist darauf hin, dass die Einbeziehung einer humangenetischen Expertise auch in der Abklärung von erwachsenen Patient:innen mit seltenen Erkrankungen in den NAMSE Typ A Zentren zielführend und notwendig ist.

Durch das strukturierte Vorgehen und die Einbindung interdisziplinärer Expertise konnte eine signifikante Verbesserung der Versorgungseffizienz von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen ohne Diagnose erreicht werden.

Da die im Projekt bei Kindern und von Erwachsenen nachgewiesenen Krankheitsentitäten sehr unterschiedlich sind, sollten jeweilige Teams zur Betreuung von pädiatrischen Patient:innen und erwachsenen Patient:innen vorhanden sein. Während in den pädiatrischen Teams neben den Pädiatern vor allem erfahrene Humangenetiker:innen zwingend vertreten sein müssen, sollten in den Erwachsenenteams zusätzlich Expert:innen aus der Psychosomatik eingesetzt werden.

Dauer bis zu einer gesicherten Diagnose Die im Projekt eingeschlossenen Patient:innen ohne Diagnose wiesen erhebliche Verlaufsduern des Krankheitsgeschehens auf, in denen es nicht zur Diagnosestellung gekommen war trotz einer wiederholten Inanspruchnahmen von diagnostischen und therapeutischen Versorgungsleistungen.

Altersgruppe	Gesamt (Jahre)			Diagnose-Gruppen								Unterschiede zwischen Diagnose-Gruppen
				Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung**		psychosom. Erkrankung		keine		
	MW	SD	k. A.	MW	SD	MW	SD	MW	SD	MW	SD	
1 - < 18 Jahre	4,0	± 4,3	12%	3,8	± 4,4	2,0	± 1,7	5,7	± 4,2	4,2	± 4,4	p = 0,104
≥ 18 Jahre	8,2	± 10,0	6%	8,0	± 9,9	8,1	± 8,8	4,9	± 7,6	8,5	± 10,2	p = 0,379
Gesamt *	5,6	± 7,7	10%	4,8	± 7,0	6,4	± 8,1	5,0	± 7,3	5,9	± 8,0	p = 0,173

Abbildung 7: Dauer bis zur gesicherten Diagnose (Daten aus den ZEGV-Fragebögen)

Nach Einschluss der Patient:innen in das Innovationsfondprojekt betrug der Gesamtprozess der Diagnostik vom Erstkontakt zum ZSE bis zur Diagnosestellung in **TRANSLATE-NAMSE** durchschnittlich 154,3 Tage (Median 118; RW 0 - 50 Tage) bzw. bis zur Sicherung einer Verdachtsdiagnose im Durchschnitt 152,8 Tage (Median 114; RW 0 - 857 Tage). Bis zum Ergebnis „keine Verdachtsdiagnose“ vergingen durchschnittlich 138,7 Tage (Median 98; RW 0 - 777 Tage). Der Kernprozess des **TRANSLATE-NAMSE**-Diagnostikprozess (ohne Antragstellung für eine Spezialdiagnostik) dauerte bis zur Diagnosesicherung für die Gesamtpopulation durchschnittlich 114,3 Tage (Median 76; RW 0 - 857 Tage).

Somit konnte der diagnostische Prozess bei Patient:innen ohne gesicherte Diagnose nach einem Versorgungsgeschehen von im Mittel 4,0 Jahren (Kinder) bzw. 8,0 Jahren (Erwachsene) in den Strukturen von **TRANSLATE-NAMSE** in einem Zeitraum von im Mittel eines halben Jahres abgeschlossen werden. Die Dauer der Inanspruchnahme von Gesundheitsleistungen vor Einschluss in das Projekt wurde bei Beginn des Erstkontaktes mit dem ZSE erhoben. Da allein die Einzelfallbeantragung einer innovativen genetischen Diagnostik (Exomsequenzierung) im Mittel einen Monat betragen hatte, ist für die standardisierte Regelversorgung ein schnelleres Ergebnis möglich.

Die Evaluation der Zufriedenheit der Patient:innen durch das ZEGV ergab, dass diese Dauer von den Patient:innen in knapp der Hälfte der Fälle unabhängig vom Alter als angemessen angesehen wurde. Patienten mit einer gesicherten Diagnose einer häufigen Erkrankung oder psychosomatischen Erkrankungen waren mit dem Zeitablauf weniger zufrieden.

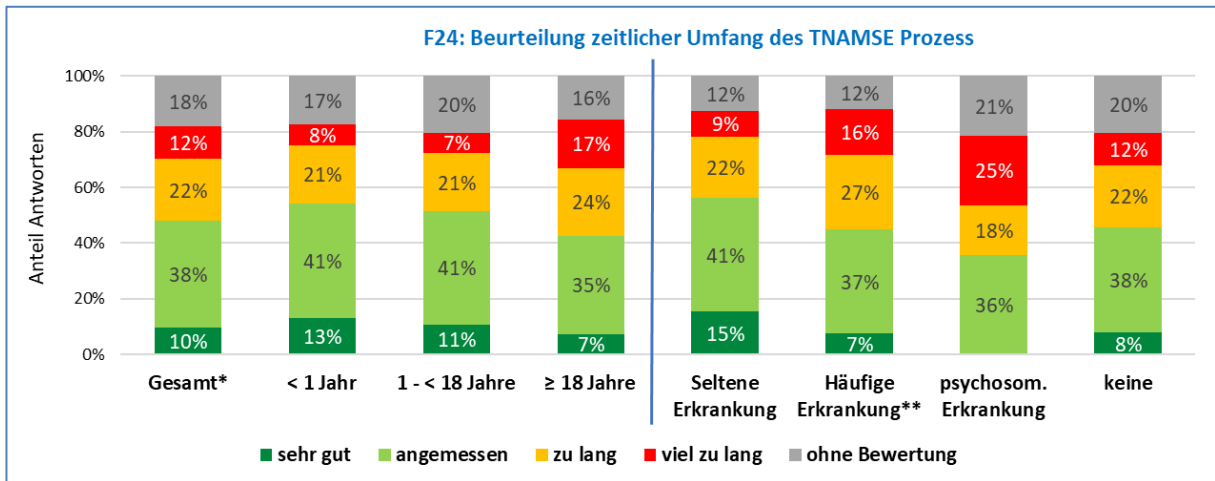


Abbildung 8: Zufriedenheit mit dem zeitlichen Umfang des TRANSLATE-NAMSE Prozesses

Vielfalt der Diagnosen: In der bei Weitem überwiegenden Anzahl (70 %) der Patient:innen, konnte im gesamten Projektverlauf die jeweilige spezifische SE-Diagnosen nur einmal gestellt werden und nur wenige Diagnosen wurden mehrfach gestellt.

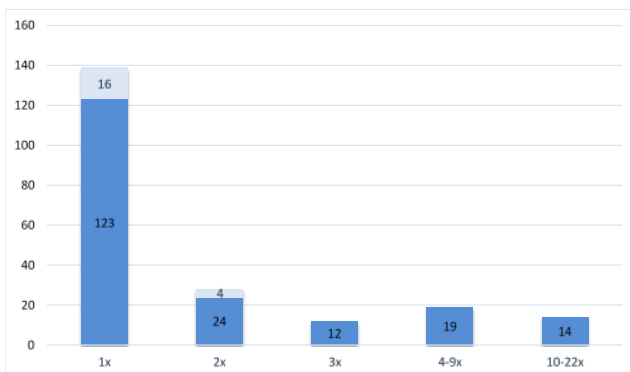


Abbildung 9: Häufigkeit der Diagnosestellung Pat. ≥ 18

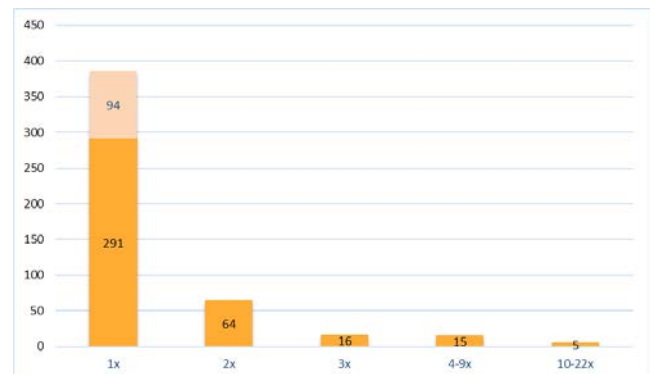


Abbildung 10: Häufigkeit der Diagnosestellung Pat. 0-18

Bei den Diagnosen, die nur einmalig gefundenen wurden, stellen die insgesamt 110 seltenen Erkrankungen, zu denen noch keine Orpha-Codierungsnummer existiert, eine sehr bemerkenswerte Subgruppe dar. Bei diesen SE kann davon ausgegangen werden, dass die jeweilige Erkrankung erst in den zurückliegenden zwei bis drei Jahren entdeckt bzw. erstbeschrieben wurden, da die Verteilung der Orpha-Codenummern eine Verzögerung um diesen Zeitraum aufweist. Die mittlerweile verfügbaren bioinformatischen Algorithmen, die bei der Analyse der Exomsequenzierungen zum Einsatz kommen, sind trotz der fehlenden Orpha-Nummerierung in der Lage diese extrem seltenen - zum Teil nur einmalig beschriebenen Gendefekte - aufzuspüren. Die Diagnose dieser neuen, extrem seltenen SE wäre ohne den im Projekt etablierte Zusammenarbeit mit der Fallkonferenz gestützten Indikation und Auswertung der Exom-Sequenzierung nicht möglich gewesen.

Da es sich bei den ungeklärten Fällen, bei denen eine gesicherte Diagnose gestellt werden konnte, überwiegend um sehr seltene oder neu beschriebene Erkrankungen handelt, haben

die in **TRANSLATE-NAMSE** implementierten Strukturen und Prozesse mit Bündelung der vorhandenen nationalen Expertise in der klinischen Versorgung und genomischen Diagnostik von seltenen Erkrankungen eine signifikante Verbesserung der Versorgungsqualität erzielt, die eine Diagnosestellung in Fällen ermöglichte, die in den vorhandenen Versorgungsstrukturen nicht erreicht werden konnte.

Aufwand der Diagnosestellung: Es wurden in beiden Kohorten (Kinder und Erwachsene) eine vergleichbare Anzahl an Fallkonferenzen pro Patient:in durchgeführt (2-3 Konferenzen); mit einer Dauer von 41,6 Minuten bei den erwachsenen bzw. 56,16 Minuten bei den pädiatrischen Fällen und einer Vorbereitungszeit von 96 bzw. 42,9 Minuten. Beteiligt waren an den Fallkonferenzen eine unterschiedliche Anzahl an Teilnehmenden mit ca. vier pro Fallkonferenz bei den erwachsenen Patient:innen und 6-7 bei den pädiatrischen Konferenzen. Dieser Unterschied ist wahrscheinlich der zum Teil sehr komplexen syndromalen Symptomatik der pädiatrischen angeborenen Erkrankungen geschuldet, da immer versucht wurde, für jeden einzelnen Symptomkomplex eine:n Expert:in in die Fallkonferenz einzuladen. In der Regel waren an den Konferenzen auch die Projektmitarbeiter:innen mit Koordinations- und Lotsenfunktion beteiligt. Die Vorbereitungszeiten wurden von den Projektmitarbeiter:innen mit Koordinations- und Lotsenfunktion aufgebracht. Aus den genannten Zeiten und Personalaufwand lassen sich die jeweiligen durchschnittlichen Kosten der Diagnosefindung im Projekt pro Patient:in errechnen.

Während der rein zeitliche Aufwand von zwei bis drei Fallkonferenzen (40 bis 60 Minuten/Konferenz) nicht erheblich erscheint, so ist die Beteiligung von vier bzw. sechs bis sieben Expert:innen mit sehr spezieller Expertise pro Konferenz ein Aufwand der nur zu leisten war, da in dem Konsortium eine ausreichende Expertise in den vielen notwendigen Disziplinen vorgehalten wurde und die Fallkonferenzen durch die Koordinator:innen mit erheblichem Zeitaufwand vorbereitet und organisiert wurden. Für jede Fallkonferenz ergibt sich so zusätzlich ein fallbezogener Aufwand für die Vorbereitung durch Lots:innen und Koordinator:innen von 1 bis 1,5 Stunden.

6.3 Patient:innenzufriedenheit LK1 und 2

Die Fragen zur Akzeptanz der getesteten Versorgungsform (Evaluations-Konzept Fragen 3-4) zur Kohorte LK1 und 2 wurden aus dem Datensatz des Dresdener Evaluationsteams beantwortet, die aus den Antworten der Patienten-Befragung (siehe hierzu Kapitel Teil2.1-4.1.9 im Evaluationsbericht-Teil2) zusammengestellt worden waren; auch hier handelt es sich um eine deskriptive Methodik ohne Kontrollgruppen:

Anhand der Patient:innen-Fragebögen, die zur qualitativen Evaluation der Maßnahmen ausgewertet wurden (ZEGV, Dresden), konnte die Zufriedenheit der Patient:innen mit den Leistungskomplexen 1 und 2 bei insgesamt 529 Patient:innen, die diese Frage im Fragebogen (Rücklaufquote 33 %) eindeutig beantwortet hatten, ermittelt werden. Es konnte gezeigt werden, dass unabhängig vom Alter der Patient:innen die Mehrheit der Patient:innen zufrieden war, bei den pädiatrischen Patient:innen jedoch deutlich mehr (3 % als bei den Erwachsenen (54 %)). Die Zufriedenheit nahm während der Projektlaufzeit kontinuierlich zu und das interessanterweise auch unabhängig davon, ob am Ende eine definitive Diagnose gestellt werden konnte.

Allerdings waren in den beiden Kohorten auch für die Unzufriedenheit sehr unterschiedliche Bewertungen zu finden: Während bei den erwachsenen Patient:innen immerhin 46 % / 35 % ohne/mit Diagnose unzufrieden waren, gaben in der pädiatrischen Kohorte nur 17 % / 11 % der Eltern/Erziehungsberechtigten/Betreuenden an, mit der Maßnahme unzufrieden gewesen zu sein. Dieser deutliche Unterschied in der Zufriedenheit in den beiden Kohorten ist möglicherweise durch die kürzere Dauer im Versorgungssystem vor Eintritt in das Projekt begründet und spiegelt daher eine geringere Frustrationstoleranz der erwachsenen Patient:innen wider. Bei 19 % der erwachsenen Patient:innen ist letztendlich eine psychosomatische Erkrankung diagnostiziert worden. Dies ist eine bemerkenswerte Anzahl, da Patient:innen mit gesicherten somatoformen oder psychiatrischen Erkrankungen nicht in das Projekt eingeschlossen wurden.

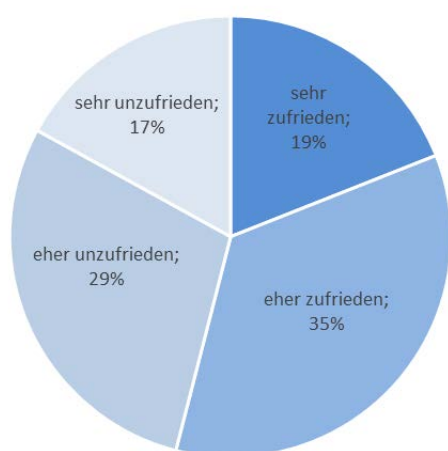


Abbildung 11: Pat.zufriedenheit (keine Diagnose) ≥ 18

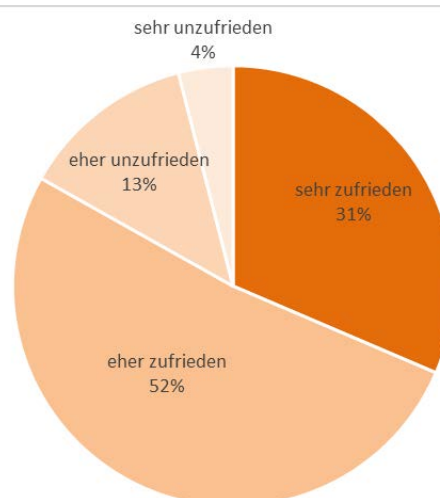


Abbildung 12: Pat.zufriedenheit (keine Diagnose) 0-18

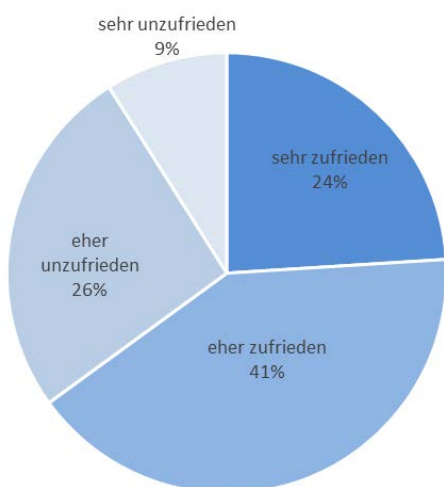


Abbildung 13: Pat.zufriedenheit (Diagnose) ≥ 18

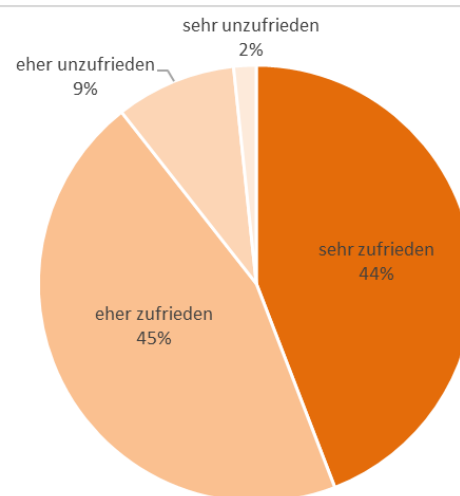


Abbildung 14: Pat.zufriedenheit (Diagnose) 0-18

Der im Projekt implementierte Versorgungspfad fand ganz überwiegend Zustimmung bei den Patient:innen. Da dies auch diejenigen betrifft, die am Ende des diagnostischen Prozesses noch keine gesicherte Diagnose erhalten hatten, bedeutet dies eine Verbesserung der Versorgungsqualität aller im Projekt eingeschlossenen Patient:innen. Dies lässt erwarten, dass die Patient:innen, bei denen keine gesicherte Diagnose etabliert werden konnte eine Bereitschaft zu einer erneuten Diagnostik besteht, falls neue Erkenntnisse oder Methoden verfügbar sind. Ein über die vorhandenen Datenbank aufgesetzter Recall bzw. Evaluationsprozess des NAMSE A Zentrums, der für die Patient:innen verlässlich ist, kann daher zu einer Verringerung der sequentiellen und redundanten Inanspruchnahme des Gesundheitssystems führen.

6.4 Aspekte der gesundheitsökonomischen Evaluation der beschleunigten Diagnosestellung (Leistungskomplexe 1 und 2)

In diesem Teil der Auswertung werden die Daten zur Fragestellung 5 des Evaluationskonzeptes (Verhältnismäßigkeit der Kosten) dargestellt. Hierfür wurden vier Datenquellen herangezogen. Zum einen wurden Personalaufwände zur Umsetzung der LK in den projektspezifischen Datenerhebungsinstrumenten dokumentiert und daraus Kosten für die Implementation der neuen Versorgungsform abgeleitet. Zum anderen wurden auf Basis von Abrechnungsdaten von 5 gesetzlichen Krankenkassen für Patient:innen der LK 1 und 2 die Inanspruchnahme spezifischer Leistungen im Vorfeld des TRANSLATE-NAMSE -Einschlusses und daraus entstehende Kosten untersucht. Die je Patient:in ermittelten Leistungen und Kosten wurden i.d.R. 75 Versicherte gleichen Geschlechts, Alter und Wohnort gegenübergestellt. Die Differenz beider Gruppen gibt Hinweis auf den zusätzlichen Leistungsbedarf der TRANSLATE-NAMSE - Patient:innen. Ergänzend wurden Patienten zu in Anspruch genommenen Leistungen im Vorfeld von TRANSLATE-NAMSE mittels Fragebogen befragt und die am Projekt beteiligten Ärzte gebeten, die für den Diagnostikprozess eingereichten klinischen Befunde zu bewerten, inwieweit diese nicht erforderlich gewesen wären, wenn der Einschluss in eine Versorgungsstruktur wie TRANSLATE-NAMSE eher möglich gewesen wäre.

Im Rahmen der gesundheitsökonomische Evaluation wurden für TRANSLATE-NAMSE Patient:innen retrospektiv aus Krankenkassendaten die Kosten und Aufwände der letzten sechs Kalenderjahre erhoben. Diese wurden mit einer Vergleichsgruppe Versicherter OHNE Diagnose einer seltenen Erkrankung verglichen. Ein Vergleich mit nicht im Projekt eingeschlossenen Patient:innen war nicht möglich, da es keine präzise Codierung von SE im ICD10 gibt. Erwachsene geben eine mittlere Symptombdauer von $8,2 \pm 10,0$ Jahren an (s. Abbildung 7). Da analysierbare Daten jedoch nur für sechs Kalenderjahre zur Verfügung, konnten bei über 18-Jährigen nur die Kosten der letzten $3,7 \pm 1,4$ Jahre in die Analyse einfließen.

Abbildung 15 verdeutlicht, dass die Patient:innen mit SE vor dem Einschluss in das Projekt TRANSLATE-NAMSE bis zu zehnfach höhere Kosten im Gesundheitssystem auslösten als die Vergleichspatient:innen.

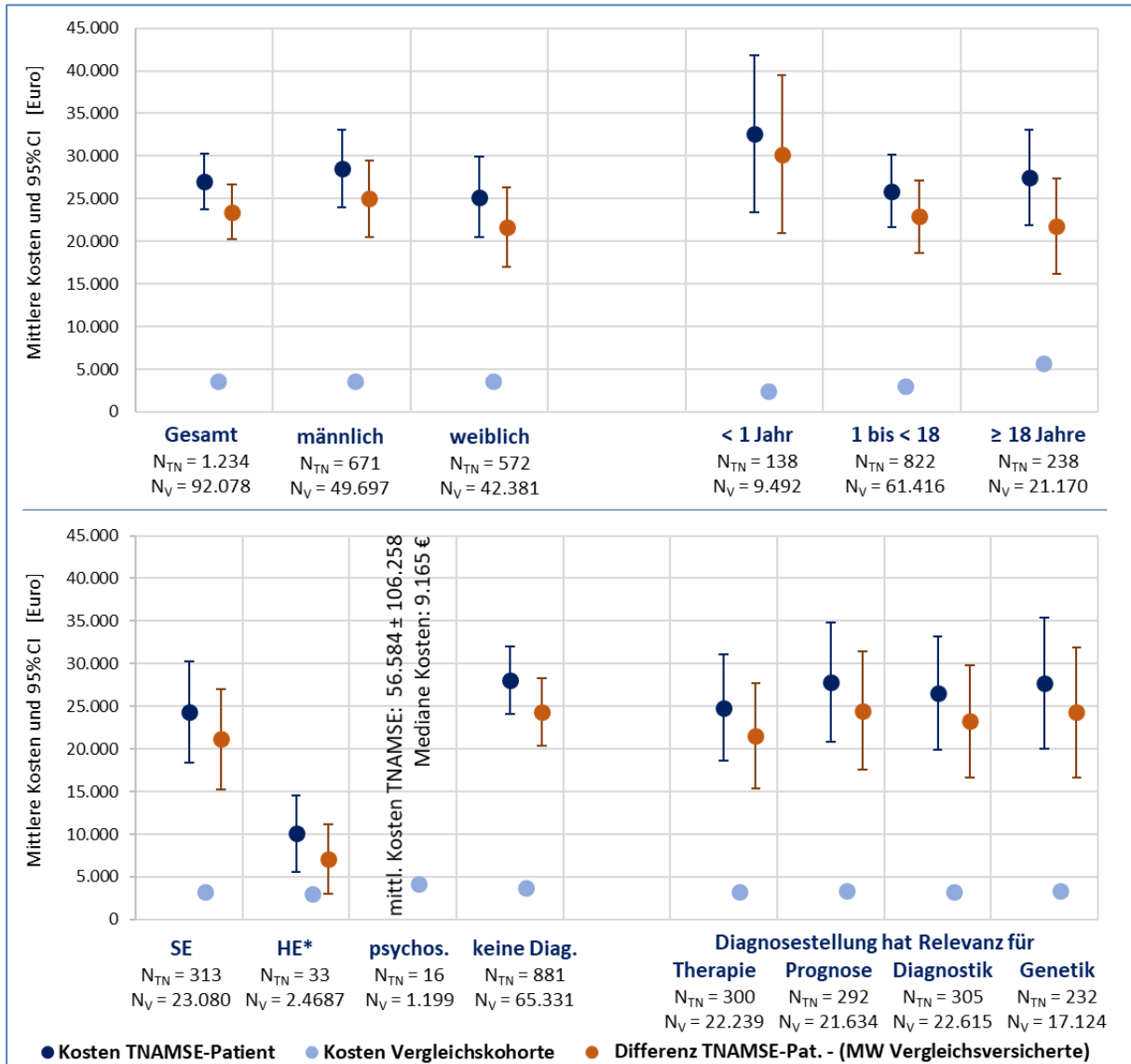


Abbildung 15: Gesamtkosten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TRANSLATE-NAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz (ambulante Kosten im Quartal des TRANSLATE-NAMSE-Einschlusses gingen nur anteilig auf Tage vor TRANSLATE-NAMSE-Beginn gerechnet ein)

Vermeidbare Kosten: Im Rahmen der Erhebung von Daten für die gesundheitsökonomische Evaluation wurde von TRANSLATE-NAMSE Zentren bei Fallabschluss eine Einschätzung durchgeführt, ob retrospektiv betrachtet eine frühere Diagnosestellung bzw. die frühere Einbeziehung eines ZSE einzelne der oben dargestellten sehr hohen ambulanten und stationären Kosten im Vorfeld vermieden hätten werden können.

In die Analyse wurden alle Patient:innen einbezogen, die mindestens einen Eintrag in einem Feld der Erfassungsmaske in der TRANSLATE-NAMSE-Datenbank aufwiesen. Es wurden für 163 Patient:innen Daten erfasst. Diese waren im Median: 13 Jahre alt.

Stationäre Aufenthalte [Tage]	Für 50 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag eines vermeidbaren stationären Aufenthaltes (31 %). Die eingetragenen Aufenthalte reichten von 1 bis 60, im Median 5.
Facharzt Vorstellungen [Anzahl]	Für 83 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbaren Facharztvorstellung (51 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 20 Konsultationen, mit einem Median von 3. Insgesamt wurden 314 vermeidbare Facharztvorstellungen dokumentiert.
CT - Untersuchungen [Anzahl]	Für 16 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbarer CT-Untersuchungen (10 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 15 Untersuchungen, mit einem Median von 1,5. Insgesamt wurden 41 vermeidbare CT-Untersuchungen dokumentiert.
MRT - Untersuchungen [Anzahl]	Für 44 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbarer MRT-Untersuchungen (27 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 5 MRTs mit einem Median von 1. Insgesamt wurden 80 vermeidbare MRT-Untersuchungen dokumentiert. Die häufigere Dokumentation von MRT- als CT-Untersuchungen könnte auch dem deutlich höheren Preis / Aufwand dieser Untersuchung zuzuschreiben sein, d.h. dass ggf. CT-Untersuchungen nicht erfasst wurden.
Untersuchungen [Anzahl]	Für je 2 Patient:innen wurde jeweils eine nicht erforderliche PET – Untersuchung erfasst.
SPECT – Untersuchungen [Anzahl]	Für je 2 Patient:innen wurde jeweils eine nicht erforderliche SPECT – Untersuchung erfasst.
Szintigraphie [Anzahl]	Für je 2 Patient:innen wurde jeweils eine nicht erforderliche Szintigraphie – Untersuchung erfasst.
Biopsien [Anzahl]	Für 12 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbarer Biopsie (7 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 4 mit einem Median von 1. Insgesamt wurden 19 vermeidbare Biopsien dokumentiert.
Panel [Anzahl]	Für 27 Patient:innen wurden 1 und für weitere 5 Patient:innen wurde 2 vermeidbare Panel-Untersuchungen erfasst (23%) Somit hätten für die 163 Patientinnen 37 Panel-Untersuchungen eingespart werden können.
Exom [Anzahl]	Bei 4 Patient:innen wurde bereits vor TRANSLATE-NAMSE eine Exomdiagnostik durchgeführt, die entweder nicht zielführend ausgewertet werden konnte oder nicht indiziert waren.
Einzelgenanalyse [Anzahl]	Für 21 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbarer Einzelgenanalyse (13 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 9 mit einem Median von 1. Insgesamt wurden 40 vermeidbare Einzelgenuntersuchungen dokumentiert.
Teure Labordiagnostik	Insgesamt konnten 91 Angaben den Kategorien zugeordnet werden.
Teure Medikamente	Die Einträge in diesen Freitextfeldern waren inhaltlich nicht konsistent. Neben teuren Medikamenten wie Adalimumab (N = 2), Anakinra (N = 2), Ustekinumab und Immunglobulin Gabe fanden sich teure therapeutische Maßnahmen wie Plasmaseparation und therapeutische Apheresen mehrfach. Hinzu kamen sich überflüssige, aber weniger preisintensive Medikamente: Infliximab, monatelange Antibiotikatherapie. Darüber enthielten die Felder Eintragungen, die eher dem folgenden Bereich zuordenbar sind: Milgamma mono, Carnitin, nicht evidenzbasierte Medikation MSM Tabletten, Entgiftungstherapien heiltherapeutisch.
Nicht evidenzbasierte Diagnostik	Diese Freitextfelder enthielten folgende Angaben: Dunkelfeld-Mikroskopie, „ja“, mitochondriale Myopathie, molekulargenetische Messungen, ATP Stoffwechsel, mehrfache Heilpraktiker, zirkulierende Autoantikörper in Eluat

Abbildung 16: Retrospektive Einschätzung unnötiger Maßnahmen durch Expert:innen der TRANSLATE-NAMSE-Zentren

Im Gegensatz zu diesen Einschätzungen der behandelnden Ärzt:innen zeigten Analysen auf Basis von Krankenkassendaten, dass bei 16 % aller Patient:innen, die rekrutiert wurden, im Vorfeld von TRANSLATE-NAMSE eine Panel-Untersuchung erfolgte. In 66 % dieser Fälle wurde im Rahmen der TRANSLATE-NAMSE-Fallkonferenzen die Notwendigkeit einer Exomdiagnostik festgestellt.

6.5 Ergebnisse der Patient:innengruppe mit Ziel der Bestätigungsdignose und Therapieeinleitung bei Indikatorerkrankung (Leistungskomplex 3)

Die Ergebnisse aus LK3 zur Verbesserung der Therapieeinleitung wurden anhand von Checklisten und der Patientenbefragung ausgewertet; siehe hierzu die entsprechenden Kapitel im Evaluationsbericht (Kapitel D-III-Implementierung LK3; sowie zu den Zufriedenheitsergebnissen die Kapitel 4.2.12 und 4.3.5 des Evaluationsberichts-Teil2). Im Vordergrund standen hier die Fragen der Implementierung (Fragestellung 2) und Akzeptanz (Fragestellung 3-4) des Evaluationskonzeptes.

In diesem Leistungskomplex wurden für Patient:innen mit Ziel der Bestätigung der Verdachtsdiagnose und Therapieeinleitung bei den spezifisch ausgewählten Indikatorerkrankungen Patientenpfade angewendet, die eine präzise Bestätigungsdignostik und Therapieentscheidung durch Fallkonferenzen unter Einbeziehung der Expertenpanel zum Inhalt hatten. Im Gegensatz zu den Leistungskomplexen 1 und 2 handelt es sich um vorselektierte Patientengruppen. Zusätzlich erfolgte ein individualisiertes Angebot zur multiprofessionellen Beratung, Schulung und Versorgung bei den Patient:innen mit gesicherten Diagnosen. Während der Förderdauer wurden 611 Patient:innen an fünf ausgewählten Projektstandorten für diesen Leistungskomplex rekrutiert. Das Alter bei Erstkontakt in der gesamten Gruppe lag bei $10,5 \pm 13,7$ Jahre. Somit waren auch diese Patienten durch eine lange Zeit der Versorgung ohne gesicherte Diagnose vorbelastet. Mehr als die Hälfte der Patient:innen hatten eine Verdachtsdiagnose erstmalig im Rahmen von durchgeführten Fallkonferenzen im ZSE zur Abklärung einer bisher ungeklärten Diagnose erhalten. Eine externe Einweisung erfolgte bei 35,4 % und die geringste Anzahl der Patient:innen (14 %) wurden mit ihrer Verdachtsdiagnose direkt aus dem Neugeborenen-Screening übernommen. Dies zeigt, dass bei mehr als der Hälfte der Patient:innen durch vorgeschaltete Fallkonferenzen mit lokalen Expert:innen eine Verdachtsdiagnose gestellt werden konnte. Durch eine Standarddignostik entsprechend der aktuellen Konsensus-Empfehlungen konnte bei 41 Patient:innen (75 %) mit der Verdachtsdiagnose (VDx) einer angeborenen Stoffwechselerkrankungen, bei 121 (83 %) mit der VDx einer seltenen Endokrinopathie, bei 29 (18 %) mit der VDx eines primären Immundefekts, bei 81 (39 %) mit der VDx einer Autoinflammationserkrankungen und bei 7 (44 %) mit der VDx einer Hämoglobinopathie eine definitive zumeist genetisch gesicherte Diagnose gestellt werden. Bei 104 (18%) Patient:innen mit einer Verdachtsdiagnose konnte diese als falsch verworfen werden. Die Daten belegen, dass die Standarddignostik der Regelversorgung insbesondere bei den Patient:innen mit primären Immundefekten und Autoinflammationserkrankungen nicht in ausreichendem Maße zu einer gesicherten konkreten Diagnose führen.

Bei 187 Patient:innen wurde daher bei weiterhin ungeklärter Diagnose eine innovative Dignostik meist im Sinne einer Exom-Sequenzierung eingeleitet. Damit konnte bei 46 von 97 Patient:innen (47 %) mit primärem Immundefekt, bei 31 von 70 Patient:innen (44 %) mit Autoinflammationserkrankungen, bei 5 von 7 Patient:innen (71 %) mit Hämoglobinopathien und bei 4 von 6 Patient:innen (67 %) mit angeborenen Stoffwechselerkrankungen und bei 1 von 7 (14%) Patient:innen mit seltenen Endokrinopathien eine gesicherte spezifische Diagnose gestellt werden.

313 von 366 Patient:innen (86 %) konnten somit eine gesicherte Therapieempfehlung erhalten und bei 108 Patient:innen (30 %) konnte eine Therapie vermieden werden, da die Verdachtsdiagnose verworfen werden konnte. Die unterschiedlichen Diagnoseraten zeigen, dass es bei bestimmten Gruppen von Indikatorerkrankungen zumeist einer innovativen Dignostik bedarf, um eine gesicherte präzise Diagnose stellen zu können.

In der Auswertung der Ergebnisse der anschließend eingeleiteten multidisziplinären Betreuung zeigte sich, dass bei den 366 Patient:innen mit gesicherter Diagnosen am häufigsten eine psychologische Beratung durchgeführt wurde (42 %), gefolgt von einer sozialrechtlichen Beratung (29 %). Die niedrigeren Prozentzahlen in manchen Bereichen sind durch krankheitsspezifische Besonderheiten zu erklären (so sind zum Beispiel Diät- und Ernährungsberatungen nur bei definierten Stoffwechselerkrankungen erforderlich. Diagnosespezifische Analysen werden im Rahmen von wissenschaftlichen Auswertungen erfolgen, um die Beratungen besser standardisieren zu können.

Häufig erhielten die 366 Patient:innen mit bestätigten Diagnosen Informationen zur ACHSE (50 %), gefolgt von diagnosespezifischen Selbsthilfegruppen (44 %), von Patientenregistern (25 %) und Begleitforschung (19 %). Nach Abschluss der Schulungen und Beratungen wurde eine erneute multiprofessionelle, interdisziplinäre Fallkonferenz einberufen und die Schulungsmaßnahmen evaluiert. Es waren durchschnittlich für den gesamten Prozess insgesamt 3,8 Fallkonferenzen (Median 4; RW 1-6) erforderlich. Auch hier spiegelt sich die aufwendige innovative Diagnostik in der höheren Anzahl von erforderlichen Fallkonferenzen im Vergleich zur Standarddiagnostik wider (durchschnittliche Anzahl der FK 4,9 (Median 4; RW 3-6) vs. durchschnittliche Anzahl der FK 3,3 (Median 4; RW 1-6). In 96% der durchgeführten Fallkonferenzen war eine interdisziplinäre Expertise notwendig.

An drei Standorten (Bonn, Tübingen und Lübeck) wurden 345 Patient:innen, die sich bereits mit dem Verdacht auf eine seltene **neurologische Bewegungsstörung** (sog. Indikatorerkrankungen) in den entsprechenden B Zentren vorstellten, in den Leistungskomplex 3c neuro eingeschlossen. Im Gegensatz zu den Patient:innen in den Leistungskomplexen 1 und 2 handelt es sich auch hier nicht um eine unselektierte Kohorte, sondern eine aufgrund der führenden Symptomatik selektierte Gruppe von Patient:innen, die aber keine präzise Diagnose aufwiesen, die eine gezielte Therapie ermöglichte. Die Diagnostik war bei Projektende bei erst 265 Patient:innen abgeschlossen. Hieraus ergeben sich unter Berücksichtigung der zu Projektende nicht abgeschlossenen Fälle, zum Projektende folgende Ergebnisse: gesicherte Diagnosen (n=126), Verdachtsdiagnosen (n=181) und keine Diagnosestellung (n=38). Bei 101 Patient:innen konnte die gesicherte Diagnose einer seltenen Erkrankung gestellt. Die Diagnosen in der Gruppe der Patient:innen mit einer sicheren Diagnosestellung im Projekt wurden in 58% der Fälle genetisch gesichert und in 42% war die Diagnose allein aufgrund der klinischen Untersuchung zu sichern. Bei 25 Patient:innen wurden häufige Erkrankungen diagnostiziert. Von den 147 Patient:innen, von denen ein Befund der Exomsequenzierung zum Projektende vorlag konnte bei 31% (n=46) die Diagnose einer genetisch gesicherten seltenen Erkrankung gestellt werden.

Dieser Leistungskomplex wurde in hohem Maße (≥ 75 %) als gut und sehr gut bewertet.

Es ist geplant durch eine detaillierte wissenschaftliche Auswertung eine Standardisierung der Beratungs- und Schulungsprozesse zur Übernahme in die Regelversorgung zu erreichen.

6.6 Ergebnisse Patient:innen mit Transition (Leistungskomplex 4)

Die Ergebnisse aus LK4 zur Verbesserung der Transition wurden anhand von Checklisten und der Patientenbefragung (deskriptiv ohne Vergleichsgruppe) ausgewertet; siehe hierzu die entsprechenden Kapitel im Evaluationsbericht (Kapitel D-III-Implementierung LK4 des Evaluati-

onsberichts-Teil1; sowie zu den Zufriedenheitsergebnissen die Kapitel 4.3.5 des Evaluationsberichts-Teil2). Im Vordergrund standen hier die Fragen der Implementierung (Fragestellung 2) und Akzeptanz (Fragestellung 3-4) des Evaluationskonzeptes.

Im LK4 wurde ein strukturierter Versorgungspfad für Jugendliche und junge Erwachsene mit einer seltenen Erkrankung zum Wechsel in die Versorgung in der Erwachsenenmedizin detailliert konzipiert und erprobt. Der Versorgungspfad wurde vollständig in der Monatsschrift Kinderheilkunde 2020 publiziert (<https://link.springer.com/article/10.1007/s00112-020-00929-5>).

Es wurden insgesamt 292 Patient:innen eingeschlossen, von diesen durchliefen 279 den Patientenpfad vollständig und wurden einer Weiterbehandlung zugeführt. In 84,3 % wurde die Weiterbehandlung an einer erkrankungsspezifischen (Hochschul-)Ambulanz veranlasst. Die Drop-out Rate war mit 7,9% sehr niedrig. Eine Transitionsepkrise wurde für 96,2% der Patient:innen erstellt. Der Fragebogen zur Gesundheitskompetenz wurde von 280 Patient:innen vor der Schulung ausgefüllt (95,9%). Bei der Erfassung der Gesundheitskompetenz zeigte sich ein deutlicher Schulungsbedarf in nahezu allen erfassten Bereichen (Schulungsbedarf zur: Erkrankung (84,6%), Therapie (84,3%), Selbstständigkeit (90,7%), Verhalten und Berufswahl (76,7%). Sozialrechtlicher und humangenetischer Beratungsbedarf bestand in 65,9 und 60,1%. Einzig eine psychologische Beratung wurde selten gewünscht (7,3%). Dies ist wahrscheinlich der spezifischen Erlebniswelt und Einschätzung der Inanspruchnahme von psychologischen Beratungen im Transitionsalter (Jugendliche) geschuldet. Gemeinsame Sprechstunden mit den Weiterbehandler:innen konnten in 159 Fällen (63,6%) durchgeführt werden. Zur Sicherung der Adhärenz wurde ein Folgetermin in der Versorgungsstruktur der Erwachsenenmedizin in 92,1% vereinbart. Aufgrund der Projektlaufzeit war es nicht möglich ein ‚loss to follow-up‘, die Adhärenz zu der Einrichtung in die die Transition erfolgte sowie die Compliance über einen längeren Zeitraum zu erfassen.

Durchführung bedarfsgerechter Schulungen: Die Schulungen wurden im Rahmen der sog. Transitionssprechstunden durchgeführt. Die Anzahl der notwendigen Sprechstunden hing dabei vom Schulungsbedarf ab. Die erste Transitionssprechstunde wurde von 96,2%, die zweite von 66,4%, die dritte von 24%, die vierte von 11% und die fünfte Transitionssprechstunde noch von 6,2% in Anspruch genommen. 268 Patient:innen (91,8%) wurden anschließend im Rahmen einer Abschlussprechstunde aus der Versorgung der Kinderheilkunde mit allen notwendigen Dokumenten entlassen.

Verbesserung der Gesundheitskompetenz: Bei 194 Patient:innen wurde am Ende des Prozesses die Gesundheitskompetenz/der Schulungsbedarf erneut erfasst: in allen Bereichen wurde die Gesundheitskompetenz der Patient:innen deutlich verbessert

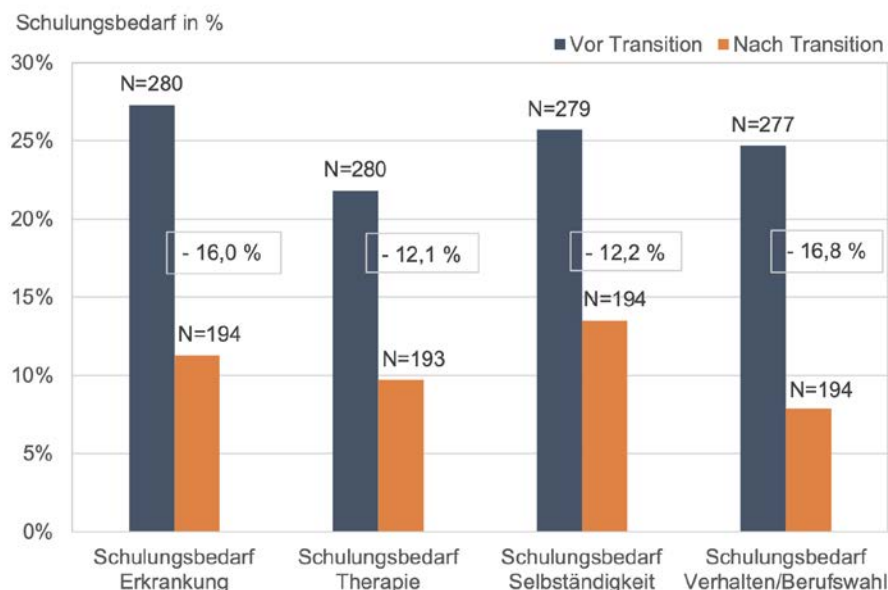


Abbildung 17 (aus Evaluationsbericht ZEGV): Schulungsbedarf vor und nach Transitionssprechstunden

Patientenzufriedenheit: Im Evaluationsbericht des ZEGV werden die detaillierten Ergebnisse zur Zufriedenheit der Patient:innen mit der Transition dargestellt. Insgesamt waren 88% der Patient:innen mit dem Konzept und der Umsetzung zufrieden.

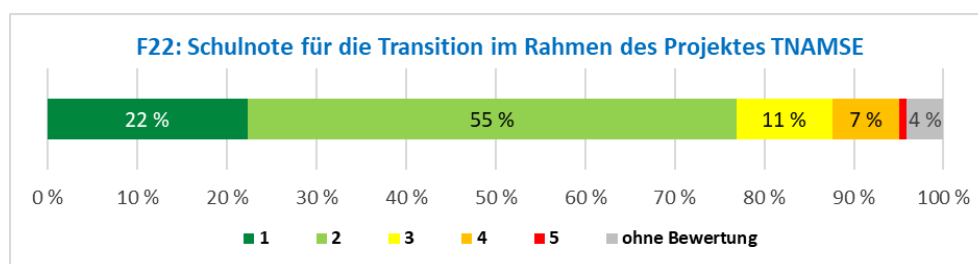


Abbildung 18 (aus Evaluationsbericht ZEGV): Bewertung des Transitionsprozesses

Implementierung, Transferierbarkeit: Entsprechend des Evaluationsberichtes der BSPH ergab sich für die Implementierung des LK4 ein Reach von 92,1 %, eine Effectiveness von >90% und aufgrund der Rekrutierungsschwierigkeiten eine mittlere Adoption von 66%.

Der strukturierte Transitionsprozess entsprechend dem in **TRANSLATE-NAMSE** etablierten Konzepts führt zu einer signifikanten Verbesserung der Gesundheitskompetenz der jungen Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen und lässt eine höhere Adhärenz erwarten, die aufgrund der Laufzeit des Projektes zuzüglich der Pandemiesituation nicht evaluiert werden konnte. Dies sollte zeitnah in einem weiteren Projekt erfolgen. Die Maßnahmen zur Erhöhung der Gesundheitskompetenz vor Transition im Rahmen von spezifischen Transitionssprechstunden sollten als Bestandteil der Regelversorgung eingeführt werden, da sie die Autonomie der Patient:innen im Umgang mit den Erkrankungen verbessern und eine strukturierte Übergabe aller relevanten medizinischen Informationen und Dokumente aus der pädiatrischen Versorgung mindestens an die Patient:innen selbst sicherstellen. In **TRANSLATE-NAMSE** wurde die bislang - auch international - größte Kohorte von Jugendlichen mit einer seltenen Erkrankung erfolgreich einer strukturierten Transition zugeführt.

6.7 Limitationen

Neben den Limitationen des Projektes, die bereits im Evaluationsberichten genannt wurden (ethische und moralische Aspekte sowie Probleme des Selektionsbias und Recall-Bias) soll hier nochmals auf die zentrale Limitation des **TRANSLATE-NAMSE** Projekts des Fehlens einer Kontrollgruppe eingegangen werden. Diese Einschränkung ist aus Sicht der Leistungserbringer durch die Heterogenität der seltenen Erkrankungen begründet. Wie auch in den vorliegenden Ergebnissen dargestellt wurde, stellt bei der sehr großen Anzahl an seltenen Erkrankungen, insbesondere bei den sehr seltenen, schwer zu diagnostizierbaren Erkrankungen, jede:r Patient:in nur einen einzigen individuellen, nur einmalig repräsentierten Krankheitsverlauf dar. Bei der Prävalenz der sehr seltenen SEs von kleiner 1 in 1 Mio. ist auch bei einer so großen Patient:innenkohorte, wie sie hier in **TRANSLATE-NAMSE** rekrutiert wurde, nicht zu erwarten, dass mehre Patient:innen mit exakt der gleichen Diagnose rekrutiert werden können. Eine adäquate Kontrollgruppe mit den jeweils gleichen Charakteristika der Patient:innen ist somit ganz prinzipiell bei SEs nicht rekrutierbar. Daher stellt diese große Heterogenität der SEs ganz allgemein eine Herausforderung an das Design von Studien zur Versorgungsforschung seltener Erkrankungen dar. Die Effekte von neuen Maßnahmen für Patient:innen mit SEs müssen daher ohne eine explizite Kontrollgruppe erhoben werden.

Die Evaluationskonzepte von **TRANSLATE-NAMSE** haben dieses generelle Problem zum Studiendesign von SE-Patient:innen berücksichtigt (siehe hierzu die Evaluationsberichte). In **TRANSLATE-NAMSE** wurde z.B. auf Grund der nicht verfügbaren Kontrollgruppe der Effekt der Diagnosefindung intraindividuell bewertet. Jede:r Patient:in der Leistungskomplexe 1,2 und 3c hatte vor dem Einschluss ins Projekt bereits einen langen, nicht erfolgreichen Diagnoseprozess durchlaufen („Diagnose-Odyssee“), so dass jede sicher gestellte SE-Diagnose im Projekt als erfolgreicher „Outcome“ der Maßnahme gewertet werden konnte.

6.8 Schlussfolgerungen

In dem Projekt **TRANSLATE-NAMSE** wurden als strukturelle und organisatorische Innovation der Versorgung Kompetenzbereiche entsprechend der **NAMSE Typ A Zentren** an den beteiligten Standorten gemäß der im NAMSE Aktionsplan 2013 konsentierten und 2017 überarbeiteten Kriterien etabliert, die nun einer Zertifizierung bzw. Anerkennungsverfahren, das die Struktur- und Prozessqualität betrifft, unterzogen werden können. Die innovativen Prozesse im NAMSE Typ A Zentrum beinhalten ein Fallmanagement durch eine strukturierte Fallbearbeitung, **Fallkonferenzen**, eine strukturierte Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin sowie die IT-gestützte sektorenübergreifende Kommunikation mit anderen ZSE und den Primärversorgern.

In dem Projekt ist es durch die Vorhaltung von relevantem Personal (Strukturqualität) gelungen, eine kontinuierliche Versorgung der Patient:innen in den beteiligten NAMSE Typ A zu erreichen. Hierfür wurden durch „**Lotsen**“ die an das Zentrum gerichteten Anfragen bearbeitet und Patient:innen in die geeignete Versorgungsstruktur geleitet und durch ärztliche „**Koordinator:innen**“ die fachkundige Bearbeitung der bereits vorhandenen anamnestischen Daten sowie die Vorbereitung der Fallkonferenzen durchgeführt. Durch fallbezogene strukturierte Abläufe und Verfahren (Prozessqualität) in der Bearbeitung der Patient:innen mit unklaren Krankheitsbildern und nicht gesicherten Verdachtsdiagnosen sowie durch die **Vernetzung der vorhandenen Expertise** in den beteiligten Zentren NAMSE Typ A (Referenzzentren) für Seltene Erkrankungen konnte den Patient:innen unabhängig von ihrem Wohnort eine signifikant

verbesserte Versorgungseffizienz und Versorgungsqualität geboten werden. Die Kernelemente sind hierbei die im Diagnostik- und Behandlungsprozess eingesetzten Fallkonferenzen mit umfassender klinischer Expertise auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen und den durch gezielte Indikationsstellung effizienten Einsatz der Exom-Sequenzierung durch vier ausgewiesene Projektpartner-Zentren für die Genomdiagnostik.

Die Effizienz der aufgebauten Struktur zeigt sich an der hohen Zahl der im Projekt gestellten 1.682 eindeutigen Diagnosen in einem Zeitraum von nur zwei Jahren. Bei 1.401 Patient:innen mit bislang unklaren Erkrankungen und langen vorbestehenden Zeiträumen der Versorgung aufgrund der Symptome von im Mittel vier Jahren bei Kindern und acht Jahren bei Erwachsenen konnte eine seltene Erkrankung sicher diagnostiziert wurde.

In der Behandlung von Patient:innen mit der Diagnose einer seltenen Erkrankung stellt die Sicherung der Kontinuität und Qualität einer interdisziplinären und multiprofessionellen Versorgung in Zentren für Seltene Erkrankungen die Grundvoraussetzung für die notwendige Nachhaltigkeit der Verbesserung der Versorgungsqualität dar. So konnte bei Patient:innen mit der Verdachtsdiagnose einer seltenen Erkrankung durch strukturierte Maßnahmen zur Diagnosesicherung und ein multiprofessionelles Versorgungs- und Beratungsangebot in ausgewählten Typ B Zentren eine verbesserte Zufriedenheit mit der Versorgung erzielt werden.

Das im Projekt entwickelte Konzept einer strukturierten Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin führte bei den im Projekt eingeschlossenen Patient:innen zu einer messbar besseren Gesundheitskompetenz, die sie zur aktiven Auseinandersetzung mit der eigenen Erkrankung und der bisherigen Behandlung befähigte und damit eine Basis für das Verständnis, die Eigenverantwortlichkeit und Compliance in der weiteren Behandlung schuf. Eine Überleitung in die Versorgungsstrukturen der Erwachsenenmedizin gelang in nahezu allen Fällen. **Insgesamt konnte in diesem Projektteil die bisher in Deutschland größte Kohorte von SE-Patient:innen mit einem Transitionsbedarf aufgebaut werden und ermöglicht in Folgeprojekten die Beantwortung weiterer wichtiger Forschungsfragestellungen.**

Die bislang oft überwiegend zufällig erfolgende spezialisierte Versorgung von Patient:innen mit unklaren seltenen Erkrankungen kann durch die im Projekt etablierte Struktur von vernetzten NAMSE Typ A Zentren und den erprobten Abläufen in eine prozessual strukturierte Versorgungsform für alle Patient:innen mit SE überführt werden. Der überregionale Zugang zu innovativer Diagnostik und Expert:innenwissen ermöglicht Patient:innen trotz kleiner Fallzahlen der jeweiligen Erkrankung auf Grundlage des erreichbaren Expertenwissens mündige Entscheidungen hinsichtlich der weiteren Versorgung zu treffen. **Die notwendige Voraussetzung ist jedoch, dass die beteiligten Zentren nachweislich über eine hohe Expertise nicht nur in der Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen, sondern auch in der innovativen Diagnostik, insbesondere der Genomdiagnostik verfügen und aufgrund der Dynamik des Zuwachses im Erkenntnisgewinn auch in der Forschung zu seltenen Erkrankungen ausgewiesen sind.** Die Beschleunigung der Diagnostik ermöglicht eine frühere und präzisere Therapie mit Verbesserung der krankheitsspezifischen Symptomatik und der Prognose. Es kann daher davon ausgegangen werden, dass auch die Patient:innensicherheit durch Reduktion der Schnittstellen zunimmt und auch Behandlungsfehler durch nicht zielgerichtete oder verspätete Therapien und Maßnahmen vermieden werden. Als weitere langfristige medizinische Outcomes ist eine Reduktion krisenhafter Akutverschlechterungen, eine Reduktion stationärer Aufenthalte und eine langfristig verbesserte Compliance zu erwarten. Die durch die strukturierte Transition in die Erwachsenenversorgung verbesserte

Gesundheitskompetenz und die gesicherte Weitergabe der relevanten medizinischen Informationen aus der pädiatrischen Versorgung ermöglicht eine bessere Adhärenz sowie effektivere Therapien mit Vermeidung der Verschlechterung der krankheitsspezifischen Symptomatik nach Verlassen der pädiatrischen Versorgung. Dies sollte in Folgeprojekten evaluiert werden.

Als versorgungsspezifische messbare Qualitätsstandards können Zeitabläufe für die Diagnostik, die Diagnosesicherung und für die Einleitung einer präzisen Therapie, die Häufigkeit und Dauer einer stationären Versorgung und die Verbesserung der Gesundheitskompetenz nach strukturierter Transition abgeleitet werden.

Die im Projekt neu etablierten Dokumentationen, z.B. mit der Anwendung der HPO Terminologie und den Ergebnissen der Diagnostik sollten in eine IT-gestützte, benutzergeführte Dokumentation mit programmierten Plausibilitäten überführt werden, die in die Primärsysteme der Kliniken integriert werden und Daten aus den KIS-Systemen übernehmen können. Die Erstellung strukturierter und standardisierter Epikrisen aus der pädiatrischen Versorgung für Fallkonferenzen können auch von anderen spezialisierten Versorgungseinrichtungen genutzt werden.

Durch die fallbezogene Teilung des Expert:innenwissens wird insgesamt ein Zuwachs der Kompetenz aller Behandelnden erzielt, die durch andere Weiterbildungsformate aufgrund der kleinen Fallzahlen der einzelnen Erkrankungen nicht erreicht wird. Die strukturierte Indikationsstellung für die Exomsequenzierung durch eine Fallkonferenz zwischen klinischen Expert:innen der Genomdiagnostik ermöglicht einen breiten Kompetenzgewinn in der Anwendung und Sicherheit der innovativen Methoden. **Die hohe Anzahl der im Projekt allein aufgrund der Fallkonferenzen gestellten Diagnosen zeigt auch, dass durch dieses strukturierte Vorgehen die Indikationsstellung differenziert erfolgen kann und keine ungezielte Anwendung der innovativen Verfahren erfolgte und legt daher nahe, dass eine Indikationsstellung für diese Verfahren immer auf Fallkonferenzen mit hoher Expertise beruhen sollte.** Die in den Zentren für Seltene Erkrankungen entstandenen Datenbanken sind entscheidend für die Sicherung und Weiterentwicklung der speziellen Expertise für seltene Erkrankungen und sollten gesichert fortgeführt und mit neuen Technologien auf Basis der jetzt geänderten rechtlichen Rahmenbedingungen weiterentwickelt werden.

Durch die Koordination der Patient:innen in den Kompetenzbereichen der NAMSE Zentren Level A und B erfolgt eine effiziente und, im Sinne der Patient:innen, wohnortnahe Steuerung mit Zugang zur bestmöglichen Expertise in einem bundesweit ausgerichteten Netzwerk von Zentren mit Seltenen Erkrankungen.

Die enge Vernetzung von krankheitsübergreifenden und krankheitsspezifischen Bereichen in einem Zentrum für Seltene Erkrankungen ist synergiebildend und ressourcensparend, da die in den B Zentren vorgehaltene Expertise auch überregional in Fallkonferenzen der A Zentren eingebracht werden kann. Durch die strukturierte und für die Patient:innen transparente Einbeziehung überregionaler und auch internationaler Expertise (z.B. durch European Reference Networks) werden auch zusätzliche Belastungen der Patient:innen und ihrer Familien durch eigeninitiierte Einholung anderer Meinungen vermieden. Die bislang oft überwiegend zufällig erfolgende hochspezialisierte Versorgung von Patient:innen mit unklaren seltenen Erkrankungen kann durch die im Projekt etablierte Struktur von vernetzten NAMSE Typ A Zentren sowie durch die erprobten Abläufe in eine prozessual strukturierte Versorgungsform für alle Patient:innen mit SE überführt werden.

Der überregionale Zugang zu innovativer Diagnostik und Expert:innenwissen ermöglicht Patient:innen trotz kleiner Fallzahlen der jeweiligen Erkrankung auf Grundlage des erreichbaren Expertenwissens Wissens mündige Entscheidungen hinsichtlich der weiteren Versorgung zu treffen.

7. Beitrag für die Weiterentwicklung der GKV-Versorgung und Fortführung nach Ende der Förderung

Aufgrund der kleinen Fallzahl einzelner seltener Erkrankungen ist es nicht möglich flächendeckend wohnortnah eine spezialisierte Expertise auf hohem Niveau anzubieten. Daher ist für die seltenen Erkrankungen eine verbindliche Vernetzung der Expert:innen unabdingbar, wenn eine bedarfsgerechte Versorgung und der Zugang zu innovativer Diagnostik und Therapie sichergestellt werden soll. Die neuen IT basierten Kommunikationsformen und Dokumentationen ermöglichen eine vorher nie dagewesene Vernetzungsmöglichkeit der bundesweit und z.T. international vorhandenen Expertise in der Versorgung der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen. Diese Vernetzung benötigt jedoch eine Zusammenarbeitsstruktur, die in **TRANSLATE-NAMSE** entwickelt und implementiert wurde und durch die nachgewiesene Qualifikation der Standorte erreicht wurde, bisher jedoch nicht finanziert ist. In dem Projekt **TRANSLATE-NAMSE** konnten an den beteiligten Standorten die Strukturen von Zentren für Seltene Erkrankung entsprechend den im Nationalen Aktionsplan empfohlenen NAMSE Typ A Zentren erfolgreich implementiert werden. Die ebenfalls im Nationalen Aktionsplan empfohlenen Prozesse zur Diagnosefindung bei Patient:innen wurden ebenfalls erfolgreich erprobt. Ein Versorgungspfad zur Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin wurde erarbeitet und ebenfalls erfolgreich eingesetzt. Dies wurde durch die unabhängige Evaluation bestätigt.

Die IT-gestützte Kommunikation zwischen den Typ A Zentren und den Primärversorgern konnte nur in ersten Ansätzen realisiert werden, da die bekannten datenschutzrechtlichen Probleme sowie Hemmnisse der Interoperabilität der genutzten Systeme dem entgegenstanden. Aufgrund der Änderung der rechtlichen Rahmenbedingungen wird daher empfohlen, sehr zeitnah in Kooperation mit der Medizininformatikinitiative (CORD Use Case für Seltene Erkrankungen) und dem Netzwerk Universitätsmedizin (NUM) eine IT Infrastruktur zu implementieren, die es ermöglicht, die in diesem Projekt angelegten Instrumente (Datenbanken, Register von Patient:innen mit weiterhin unklaren Diagnosen) breit anzuwenden, damit diese am medizinischen Fortschritt kontinuierlich teilhaben können.

Ein erhebliches Defizit ergibt sich aus der mangelnden Kenntnis von Primärversorgern und anderen Leistungserbringern sowie Patient:innen zu den Zentren für Seltene Erkrankungen und ihren Versorgungsmöglichkeiten. Hier könnte eine Kampagne zur Öffentlichkeitsarbeit mit z.B. der BZGA, der Kassenärztlichen Vereinigungen und Landesärztekammern zu einer Verbesserung führen.

In diesem Projekt konnte ebenfalls nur in Ansätzen (LK3) gezeigt werden, dass die multiprofessionelle Versorgung in NAMSE B Zentren, die synergistisch mit den NAMSE A Zentren zusammenarbeiten die Versorgung verbessern. Daher wird empfohlen, ein Anerkennungsverfahren entsprechend der vom nationalen Aktionsbündnis konsentierten Kriterien für A und B.

Die Ergebnisse des Projektes sind auf andere - nicht nur seltene - Erkrankungen und Regionen übertragbar, denn die innovativen Prozesse sind nicht Diagnose-spezifisch und die notwendigen Infrastrukturen verfügbar. Die intensive Beratungsleistung durch Fallkonferenzen und Expert:innenpanel ist hierbei nicht nur objektiv von Nutzen, sondern sind eine vom Patient:innen

direkt und unmittelbar wahrgenommene Qualitätsverbesserung. Das Projekt weist die Effizienz der in NAMSE formulierten Maßnahmen nach und eröffnet so neue Möglichkeiten der generellen qualitätsorientierten Versorgung von Patient:innen mit SE und dies besonders auch in strukturschwachen Regionen. Insgesamt eröffnet **TRANSLATE-NAMSE** eine neue Grundlage für das Vertrauen von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen in das Gesundheitssystem. Da Patient:innen mit seltenen Erkrankungen mit dem Ziel der Diagnosefindung, der Absicherung der Diagnose, der Suche nach einer potentiell höheren Expertise und möglicher Therapie sehr häufig redundante nicht weiterführende Leistungen in Anspruch nehmen einschließlich sehr aufwändiger und nicht indizierter Diagnoseverfahren sowie nicht indizierter therapeutischer Maßnahmen, ist es das erklärte Ziel durch die neue Versorgungsform und die damit sichergestellte höchstmögliche Kompetenz die parallele und sequentielle Redundanz der Diagnostik und Defizite der Versorgung zu reduzieren. Dies kann eine signifikante Kostenersparnis erzielen, die in einzelnen den beteiligten Einrichtungen bekannten Fällen, im Bereich von mehreren zehntausend Euro liegt.

Finanzierung der Projektleistungen in der Postprojektphase

Nach Ende der Förderung scheint eine zeitnahe Überführung der erfolgreich etablierten neuen Strukturen und Prozesse mit hohen Qualitätsstandards in die kollektivvertragliche Versorgung dringend und zeitnah geboten, um die in dem Vorhaben erprobten (und bereits mit einer Berechnung der notwendigen zusätzlichen Kosten für die Struktur- und Prozessqualität) Leistungskomplexe abrechnen zu können.

Da der Erfolg zu einem wesentlichen Anteil auf den besonderen Strukturqualitätsanforderungen und Zusammenarbeitsstrukturen beruht, für die es bislang keine gesetzliche Grundlage in den im SGB V vorhandenen Finanzierungsinstrumenten gibt, müssen hier Anpassungen erfolgen. Bis dies vorliegt, kann eine Überbrückung über selektive kassenartenübergreifende Verträge erfolgen.

Auf Grund der positiven Projektergebnisse konnten Selektivverträge zur Weiterfinanzierung der Leistungen des definierten Diagnostikprozesses sowie der Exomdiagnostik etabliert werden und stehen zur überbrückenden Teilfinanzierung von Leistungen der Post-Projektphase zur Verfügung. Hierbei werden analog zu den SOPs der Leistungskomplexe 1, 2, 3a und 3c Fallkonferenzen zur Diagnosefindung bei Patient:innen ohne definitive Diagnose inklusive der Fallkonferenzen zur gemeinsamen Bewertung der Exomsequenzierung sowie die Durchführung der Exomsequenzierung und Auswertung selbst finanziert und deren qualitative Voraussetzungen im Kontext von NAMSE A Zentren geregelt.

Neben der Finanzierung der Fallkonferenzen im Selektivvertrag besteht dringender Bedarf, die Strukturqualität der A Zentren, die im Projektverlauf durch die Innovationsfondsmittel etabliert wurden (im Sinne der Vorhaltekosten z.B. für Lots:innen, Koordinator:innen, IT-Strukturen wie interoperable Datenbanken, digitale Patient:innenakten, Apps etc.) aufrechtzuerhalten und weiter zu finanzieren. Momentan könnte in einigen Bundesländern, aber längst nicht allen, eine Teilfinanzierungsmöglichkeit dieser A Zentrums Strukturelemente durch einen zu verhandelnden Zentrumszuschlag auf Basis der Ausweisung der Zentren als Zentren mit besonderen Aufgaben entsprechend G-BA Richtlinie erfolgen. Leistungen der ZSE könnten allerdings entsprechend der GBA-Richtlinien vom 5.12.2019 derzeit nur für stationäre, standortferne Patient:innen vergütet werden. Die Ergebnisse aus **TRANSLATE-NAMSE** zeigen aber, dass die Hilfe suchenden Patient:innen zu über 90% in der ambulanten Medizin betreut werden. Ohne

die Weiterfinanzierung der Strukturen wird es nicht möglich sein, die neue Versorgungsform im Rahmen der Selektivverträge zu erbringen.

Darüber hinaus besteht aktuell trotz der Selektivvertragsabschlüsse und der verhandelbaren Zentrumszuschläge keine Finanzierungsmöglichkeit für die Leistungen der Patient:innen des LK 4 (Transition), so dass diese Patient:innen in der Postprojektphase nicht in der neuen Versorgungsform behandelt werden können. Auch die Leistungen des LK4 sind nicht in den Selektivverträgen abgebildet, sollten aber in die Versorgung übernommen werden können. Es besteht zudem dringender Bedarf z.B. für Projekte oder Modellversuche zur Evaluierung der mittelfristigen Adhärenz und Compliance von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen nach Transition entsprechend dem erarbeiteten LK4-Konzept.

Daher empfehlen wir die zeitnahe bundesweite Finanzierung der Vorhaltekosten der notwendigen Strukturen (Personalmitteln für Lots:innen und ärztlichen Koordinator:innen sowie der Kosten der Datenbanken und sektorenübergreifende Patientenakten) von NAMSE Typ A Zentren der Universitätsmedizin und die Einführung von Abrechnungsmöglichkeiten der zusätzlichen fallbezogenen Kosten der sektorenübergreifende Prozessqualität (Fallkonferenzen, innovative Diagnostik insbesondere der Exomsequenzierung, Transitionssprechstunden und Schulungen) **unabhängig davon, ob die einem Zentrum zugewiesenen Patient:innen aktuell in stationärer oder ambulanter Behandlung sind**

Im Anschluss an die Selektivvertragsregelung wird eine rechtlich vollständig neue Vergütungsform nicht als notwendig erachtet, da im bestehenden System Möglichkeiten vorhanden sind (durch z.B. Zuschläge zu Hochschulambulanzpauschalen, spezielle Hochschulambulanzpauschalen für seltene Erkrankungen (§ 117 SGB V), stationersetzende Behandlung entsprechend SGB V § 115b, diagnoseunabhängige spezielle Leistungen entsprechend SGB V §116b) die eine hochspezialisierte interdisziplinäre Diagnosealgorithmen adressieren könnten. Es erscheint aber notwendig, innerhalb dieser Möglichkeiten eine Rechtsgrundlage dafür zu schaffen, dass diese Versorgungsform mit hochspezialisierten und innovativen Leistungen, die auf einer herausragenden Expertise in Erkrankungen mit sehr kleinen Fallzahlen beruht und daher nur in einem Netzwerk von entsprechend ausgewiesenen Leistungserbringern dargestellt werden kann, auch nur durch entsprechend ausgewiesene Leistungserbringer, die in einem Netzwerk kooperieren, erbracht werden kann.

Insgesamt muss zur Frage der Weiterfinanzierung betont werden, dass bei Übernahme in die Regelversorgung für die Versichertengemeinschaft kein Ressourcenmehrverbrauch zu erwarten ist, da bei den Koordinationskosten infolge höherer Fallzahl pro Zentrum Skaleneffekte erreicht werden und insofern die Grenzkosten abnehmen und die erwarteten Qualitätsverbesserungen und die Patient:innensteuerung hin zu einer effizienteren Versorgung zu einer Reduktion der Opportunitätskosten der bisherigen redundanten und nicht effizienten Regelversorgung führen werden.

Bewertung durch die am Projekt als Konsortialpartner beteiligten Kassen

Kernelement im Projekt **TRANSLATE-NAMSE** war die Konzeption und Etablierung standardisierter Prozesse zur beschleunigten Diagnosestellung bei Patient:innen mit seltenen Erkrankungen. Hierzu wurden vernetzte Strukturen der beteiligten A Zentren etabliert, denen in vier Leistungskomplexen jeweils Patient:innen ohne konkrete Verdachtsdiagnose oder Patient:innen mit spezifischer Verdachtsdiagnose zugewiesen wurden. Weiterer Bestandteil war die

Entwicklung eines strukturierten Versorgungspfades für die Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenversorgung.

Zur Unterstützung des Ziels einer zügigen und gesicherten Diagnosestellung wurden, sofern nach Ausschöpfen aller anderen zur Verfügung stehenden diagnostischen Maßnahmen keine Diagnose gestellt werden konnte, Exomsequenzierungen durchgeführt. Deren Veranlassung bzw. Interpretation war deshalb interdisziplinären Fallkonferenzen mit anschließender Einzelfallentscheidung zur Kostenübernahme durch die beteiligten Kassen vorbehalten.

Die Projektergebnisse belegen, dass die neu entwickelten Prozesse und Verfahren geeignet sind, die Diagnosestellung bei Patient:innen mit seltenen Erkrankungen zu beschleunigen. Sie liefern damit nicht nur einen wesentlichen Beitrag zur Steigerung der Versorgungsqualität, sondern tragen vor allem für betroffene Patient:innen und deren Angehörige zur Steigerung der Lebensqualität bei.

Die Wirtschaftlichkeit der erprobten Maßnahmen sehen wir begründet, in dem durch eine frühere qualitätsgesicherte Diagnosestellung sonst ergebnislose diagnostische aber auch therapeutische Maßnahmen, auch zum Wohle der Patient:innen, vermieden werden können.

Auf Grundlage der im Projekt identifizierten und in den Leistungskomplexen 1-3 definierten Diagnostikmodulen wurden Qualitätskriterien für einen Selektivvertrag nach § 140 a SGB V erarbeitet, mit dessen Abschluss die Ergebnisse in unmittelbarem Anschluss an das Projekt von den Vertragspartnern (projektbeteiligte Kassen sowie SE-Zentren) in die Regelversorgung übernommen werden. Dieser Selektivvertrag nach § 140 a SGB V adressiert sowohl personelle Voraussetzungen als auch technische Anforderungen an die teilnehmenden Leistungserbringer und stellt damit die Einhaltung der in NAMSE erzielten Qualitätsstandards sicher. Weiterhin sieht der Vertrag Beitrittsoptionen für andere Kassen ebenso vor, wie für Leistungserbringer bei Erfüllung der Qualitätskriterien. Mit den im Vertrag geregelten Leistungen (Fallkonferenzen und Exomsequenzierung) können die in den Leistungskomplexen 1 bis 3 erbrachten Diagnostikleistungen für Patient:innen in der Postprojektphase finanziert werden.

Mit Abschluss des Selektivvertrages zum 01.01.2021 sehen die projektbeteiligten Kassen in Ergänzung zu den bereits bestehenden Regelungen in § 116, § 117, § 119 und § 120 SGB V kein Erfordernis weitergehender gesetzgeberischer oder sonstiger Maßnahmen zur Überführung der Projektergebnisse in die Regelversorgung. Es erscheint aber notwendig, innerhalb dieser Möglichkeiten eine Rechtsgrundlage dafür zu schaffen, dass diese Versorgungsform mit hochspezialisierten und innovativen Leistungen, die auf einer herausragenden Expertise in Erkrankungen mit sehr kleinen Fallzahlen beruht und daher nur in einem Netzwerk von Leistungserbringern dargestellt werden kann, auch nur durch diese erbracht werden kann.

Fazit

Durch die neue Versorgungsform, die in TRANSLATE-NAMSE erfolgreich etabliert wurde, konnte die Versorgungseffizienz und Versorgungsqualität von Menschen mit seltenen Erkrankungen entscheidend verbessert werden und erzielte eine hohe Zufriedenheit der Patient:innen. Dies wurde durch die enge Verzahnung einer strukturierten Versorgung durch eine hohe klinische Expertise auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen eines Netzwerks von Zentren für Seltene Erkrankungen und einer hohen Expertise auf dem Gebiet der innovativen genomischen Diagnostik (Exomsequenzierung) in vier dieser Zentren erreicht.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Eine Umsetzung dieser Versorgungsform mit einer gesicherten Finanzierung einschließlich der Vorhaltekosten für das Personal der Zentren für Seltene Erkrankungen und für die Weiterentwicklung der digitalen Infrastruktur stellt die notwendige Basis sowohl für die Sicherstellung der Versorgung als auch deren Qualität dar. Daher ist eine gesetzliche Regelung nach §64 SGBV derzeit weder sinnvoll noch notwendig.

8. Erfolgte bzw. geplante Veröffentlichungen

Erfolgte Veröffentlichungen

- Monatsschrift Kinderheilkunde 2020, 1-9: Development of a structured transition program for adolescents and young adults with a chronic rare disease: Results from the German consortium **TRANSLATE-NAMSE** C Grasmann, N Matar, J Bauer, E Manka, C Mundlos, H Krude, A Grütters, GF Hoffmann, D Choukair, P Burgard: Monatsschrift Kinderheilkunde 2020, 1-9

Geplante Veröffentlichungen

- orphanet Journal (im Einreichungsprozess): Potentials and current shortcomings in the cooperation between German centers for rare diseases and general practitioners– Results from the project **TRANSLATE-NAMSE** (D. Druschke, F. Krause, G. Müller, J. Scharfe, G. F. Hoffmann, J. Schmitt & Translate-NAMSE-Konsortium)
- Weitere Publikationen seitens des ZEGV/Evaluation sind geplant zu den Themen: Bewertung von ZSE aus Patient:innensicht, Gesundheitsökonomische Bewertung
- Ärzteblatt: zwei Artikel Patient:innen ohne Diagnose (Erwachsene/Kinder)
- Monatsschrift Kinderheilkunde: LK3 Pädiatrie, LK4 Transition
- Transition of Care in Rare Diseases, Results from a National Program
- Exomsequenzierung in **TRANSLATE-NAMSE**

9. Anlagen

1. Evaluationsbericht
2. Kooperationsvertrag nach BGB
3. Anlage Kooperationsvertrag nach BGB
4. SOP Leistungskomplex 1 und 2
5. SOP Leistungskomplex 3
6. SOP Leistungskomplex 4
7. TNAMSE-Datenbank – Handbuch
8. PEPA Datenschutzkonzept
9. PDF-Checklisten LK3 Patientenpfad
10. PDF-Checkliste LK4 Transition
11. Liste der Mitarbeiter:innen und beteiligten Institutionen in **TRANSLATE-NAMSE**

Anlage 1: Evaluationsbericht

Die Anlage ist über den folgenden Link abrufbar:

https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/159/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Evaluationsbericht.pdf

Anlage 2:

Kooperationsvertrag nach BGB

Kooperationsvertrag

zwischen

Charité, Universitätsmedizin Berlin

Vertreten durch den Vorstandsvorsitzenden Prof. Dr. Karl Max Einhäupl
Charitéplatz 1, 10117 Berlin

- Nachfolgend auch Projektleitung genannt -

und

Universitätsklinikum Tübingen

für die Eberhard Karls Universität Tübingen, Medizinische Fakultät
vertreten durch den Leitenden Ärztlichen Direktor UKT, die Kaufmännische Direktorin UKT und
den Dekan der Medizinischen Fakultät
Geissweg 3, 72076 Tübingen

und

Klinikum der Universität München

- Anstalt des öffentlichen Rechts -
Marchioninstr. 15, 81377 München
vertreten durch den Ärztlichen Direktor und den Kaufmännischen Direktor
Ausführende Stelle:
Kinderklinik und Kinderpoliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital
Lindwurmstr. 4, 80337 München;
Projektleiter: Prof. Dr. Christoph Klein

und

Technische Universität Dresden

vertreten durch den Kanzler
01062 Dresden
Ausführende Stelle:
Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus der Technischen Universität Dresden

gemeinsam mit

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden an der Technischen Universität Dresden, AÖR,

Fetscherstr. 74, 01307 Dresden, vertreten durch den Vorstand
Ausführende Stelle:
Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin

und

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Körperschaft des öffentlichen Rechts
- vertreten durch den Vorstand -
Martinistraße 52, 20246 Hamburg
Mit seiner durchführenden Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin
Projektleiterin: Prof. Dr. Ania Muntau

und

Universität zu Lübeck

vertreten durch den Präsidenten Prof. Dr. Hendrik Lehnert
Ratzeburger Allee 16
23562 Lübeck

sowie

Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

vertreten durch den Vorstand für Krankenversorgung Herrn Prof. Dr. Jens Scholz
und den Kaufmännischen Vorstand Herrn Peter Pansegrau
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck

Ausführende Stelle:

Institut für Neurogenetik
Arbeitsgruppe für Bewegungsstörungen und Neuropsychiatrie bei
Kindern und Erwachsenen
Vertreten durch Prof. Dr. Alexander Münchau,
Sprecher des Lübecker Zentrums für Seltene Erkrankungen
Arbeitsgruppe für Bewegungsstörungen und Neuropsychiatrie bei
Kindern und Erwachsenen am Institut für Neurogenetik

und

Universitätsklinikum Essen

**(in Wahrnehmung der Aufgaben der Universität Duisburg-Essen,
Campus Essen, Fachbereich Medizin)**

vertreten durch den Vorstand,
dieser vertreten durch den Kaufmännischen Direktor,
Hufelandstr. 55, 45147 Essen

Ausführende Stelle:

PD Dr. med. Corinna Grasmann, Klinik für Kinderheilkunde II

und

Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn

vertreten durch den Rektor
dieser vertreten durch den Kanzler,
dieser vertreten durch den Kaufmännischen
Direktor des Universitätsklinikum Bonn (AÖR)
Sigmund-Freud-Str. 25 , 53127 Bonn

gemeinsam mit
Universitätsklinikum Bonn,
vertreten durch den Kaufmännischen Direktor,
Sigmund- Freud- Str. 25,
53127 Bonn

Ausführende Stelle:

Klinik für Neurologie,
wissenschaftlich vertreten durch den Direktor Prof. Dr. Thomas Klockgether,
ebenda

und

Universitätsklinikum Heidelberg

vertreten durch die Kaufmännische Direktorin Dipl. Volkswirtin Irmtraut Gürkan
Im Neuenheimer Feld 672, 69120 Heidelberg

Ausführende Stelle:

Zentrum für Kinder –und Jugendmedizin

Ärztlicher Direktor: Prof. h.c. mult. (RCH)G. F. Hoffmann

- für die Ruprecht – Karls - Universität Heidelberg (Medizinische Fakultät) -

- nachfolgend einzeln und gemeinsam als „Vertragspartner“ benannt -

in Bezug auf das vom Gemeinsamen Bundesausschuss nach § 92a SGB V geförderte
Projekt mit dem Titel

TRANSLATE-NAMSE - Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen

- nachfolgend als „Projekt“ benannt -

Präambel

Mit Einführung der Innovationsfonds gibt es die Möglichkeit, neue Versorgungsformen und versorgungsbezogene Forschungsvorhaben in der Gesetzlichen Krankenversicherung gesondert zu fördern. Damit soll die Versorgung der gesetzlich Versicherten weiterentwickelt werden.

Im Rahmen des durch den Innovationsfonds geförderten Vorhabens "Translate NAMSE-Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen" gem. § 92a SGB V sollen Versorgungsdefizite der späten präzisen Diagnosestellung einer seltenen Erkrankung aufgelöst und exemplarisch eine zu geringe Versorgungseffizienz und Versorgungsqualität von Patienten mit seltenen Erkrankungen am Beispiel von Indikatorerkrankungen durch Bündelung von Kompetenz und Kontinuität in der interdisziplinären Versorgung sowohl alters, als auch sektorenübergreifend verbessert werden. Dies soll durch innovative Organisation von Patientenfäden und Prozessen analog der im Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAMSE) konsentierten Kriterien in Krankheitsübergreifenden Zentren für seltene Erkrankungen (Level A) mit integrierten und kooperierenden Zentren für definierte Indikatoridiagnosen (Level B) in einem Netzwerk, das durch komplementäre Expertise und zentrenübergreifende Expertenpanels die Qualität der Diagnostik und Behandlung bei seltenen Erkrankungen verbessert, erreicht werden.

Neben den Vorgaben des SGB V sowie des Innovationsausschusses müssen die Partner der geförderten Projekte ihre Zusammenarbeit regeln. Im Konsortium Translate-NAMSE ist aufgrund der Krankheitsentität "Seltene Erkrankung" eine SGBV-basierte Selektivvertragsregelung mit nicht am Projekt unmittelbar beteiligten Krankenkassen nicht möglich. Da die Patientenzahlen der am Projekt unmittelbar beteiligten Krankenkasse zu gering sein werden, ist allen gesetzlich versicherten Patienten die Teilnahme zu ermöglichen.

Daher wurde bereits im Antragstext des Konsortiums eine rechtliche Konstruktion vorgesehen, bei der alle neun Vertragspartner-Kliniken, die unmittelbar Patienten behandeln unter Beteiligung der am Projekt teilnehmenden Krankenkassen, einen Vertrag zur Vereinbarung des abgestimmten Behandlungsvorgehens (in "Standard Operation Procedures" (SOPs) zu den Leistungskomplexen 1-4 formuliert und konsentiert) unter Berücksichtigung der inhaltlichen Anforderungen gem. §63 SGBV schließen.

§ 1 Vertragsbestandteile

- (1) Vertragsbestandteil dieses Kooperationsvertrages sind zum einen **Anlage A**, die die Leistungsbeschreibung der klinischen Behandlung *entsprechend der SOPs der Leistungskomplexe 1 bis 4 enthält, und zum anderen* die in einem gemeinsamen Dokument enthaltene Einwilligungserklärung zur Teilnahme am Versorgungsprojekt und die Einwilligungserklärung an der Evaluation, in ihrer jeweils aktuellen Fassung.
- (2) Bei Widersprüchen gelten der Bewilligungsbescheid, der Weiterleitungs-Vertrag, der Konsortialvertrag und die Leistungsbeschreibung der klinischen Behandlung dieses Kooperationsvertrages, sowie die Einwilligungserklärungen in der hier genannten Reihenfolge.
- (3) Aus Gründen der besseren Lesbarkeit werden in diesem Vertrag Berufs- und Funktionsbezeichnungen stets in der maskulinen Form verwendet. Die Bezeichnungen umfassen jedoch jeweils Personen weiblichen und männlichen Geschlechts gleichermaßen. Soweit auf Paragraphen, Anlage A oder Anhänge Bezug genommen wird, handelt es sich um solche dieses Vertrages bzw. um seine Anlage A und dessen Anhänge, die ebenfalls Vertragsbestandteil sind.

§ 2 Gegenstand der Vereinbarung

- (1) Gegenstand des Kooperationsvertrages ist eine neue Versorgungsform entsprechend der NAMSE Kriterien die in SOPs mit 4 Leistungskomplexen durch die neun Vertragspartner formuliert und konsentiert wurden (*Anlage A*). Hierbei werden die Befunde, die im Rahmen der Regelversorgung erhoben wurden mittels Lotsen und Koordinatoren interdisziplinär und multizentrisch diskutiert und mit dem Ziel einer effektiveren Diagnosefindung und Therapieeinleitung bewertet; d. h. durch die Projektgelder wird keine direkte medizinische Leistung am Patienten erbracht.
- (2) *Die Projektleitung* stellt eine an dem Versorgungsbedarf der gesetzlich Versicherten orientierte Zusammenarbeit zwischen allen an dem Versorgungsprojekt Beteiligten sicher, einschließlich der Koordination zwischen den verschiedenen Leistungsbereichen.
- (3) Die beteiligten Vertragspartner stellen sicher, dass die für die vertragsärztliche Versorgung geltenden berufsrechtlichen und vertragsarztrechtlichen Verpflichtungen, insbesondere die Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA), die in den Bundesmantelverträgen enthaltenden Verpflichtungen sowie Regelungen des Krankenhausfinanzierungsgesetzes auch nach diesem Vertrag eingehalten werden.
- (4) Nicht vom Versorgungsauftrag umfasst sind Leistungen, über deren Eignung als Leistung der Krankenversicherung der Gemeinsame Bundesausschuss nach § 91 SGB V im Rahmen der Beschlüsse nach § 92 Abs. 1 Satz 2 Nr. 5 SGB V oder im Rahmen der Beschlüsse nach § 137c Abs. 1 eine ablehnende Entscheidung getroffen hat.

§ 3 Kommunikation und Information

- (1) Die Vertragspartner ermöglichen den gesetzlich versicherten Patienten die Teilnahme an dem vertragsgegenständlichen Versorgungsprojekt. Dazu informieren die Vertrags-

partner in ihren Einrichtungen und im Gespräch umfassend und frühzeitig über die Inhalte und Vorteile sowie die Modalitäten zur Teilnahme an dieser besonderen Versorgung. Außerdem händigen sie den gesetzlich versicherten Patienten die zur Teilnahme erforderlichen Informationsmaterialien aus.

- (2) Die Vertragspartner informieren sich unverzüglich wechselseitig, wenn sie Fehler oder Unregelmäßigkeiten bei der Erbringung der vertraglichen Leistung feststellen.
- (3) Die Vertragspartner verpflichten sich zur besonderen Rücksichtnahme auf das Versicherungsverhältnis zwischen den Versicherten und den Krankenkassen, insbesondere dazu, im Rahmen von streitigen Auseinandersetzungen mit Versicherten die jeweilige Krankenkasse unverzüglich zu informieren und alle Handlungen zu unterlassen, die das Vertrauensverhältnis zwischen den Versicherten und der jeweiligen Krankenkasse beeinträchtigen könnten.

§ 4 Qualität

- (1) Die Qualität der projektbezogenen zusätzlichen Leistungen im Sinne der in Anlage A genannten SOPs entspricht dem jeweiligen aktuellen Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse und wird in der fachlich gebotenen Qualität erbracht.
- (2) Die Leistungserbringung nach diesem Vertrag setzt eine Zulassung der Vertragspartner nach § 108 SGB V voraus

§ 5 Teilnahme der Versicherten

- (1) Die Leistungen nach diesem Kooperationsvertrag werden allen gesetzlich versicherten Patienten, die nach der in *Anlage A* beschriebenen Fallkonferenz der Experten die erforderlichen Kriterien einer seltenen Erkrankung erfüllen angeboten. Die Teilnahme der Versicherten an dieser Versorgungsform ist freiwillig. Der Anspruch erlischt mit dem Ende der Mitgliedschaft bzw. der Familienversicherung. Die Projektleitung sowie die Vertragspartner stellen die datenschutzrechtliche Absicherung des auf der Grundlage dieses Kooperationsvertrages erforderlichen Datenaustausches u. a. auch unter Beachtung von § 63 Abs. 3 a SGB V sicher.
- (2) Ansprüche von Versicherten werden unmittelbar und mittelbar durch diesen besonderen Kooperationsvertrag nicht begründet.

§ 6 Evaluation

- (1) Die Leistungen werden entsprechend der in Anlage A genannten SOPs der Leistungskomplexe 1-4 im Rahmen des Projektes im Sinne der Qualitätssicherung evaluiert. Hierfür werden von den Vertragspartnern quantitative Daten der Leistungserbringung im Sinne der Prozessgeschwindigkeit und der Prozesseffizienz in jeweils lokal an den neun Vertragspartner-Kliniken eingerichteten Datenbanken (LK1 und LK2) sowie in einer elektronischen zentral in Heidelberg angelegten Patientenakte (LK3 und 4) erfasst. Für die Evaluation stellen die Vertragspartner den Evaluatoren die Daten der lokalen Datenbanken in pseudonymisierter Form zur Verfügung. Die Vertragspartner stellen dabei sicher, dass nur Daten für die Patienten an die Evaluatoren weitergeleitet werden, für die eine gültige Einwilligung vorliegt.

- (2) Darüber hinaus wird die Patientenzufriedenheit im Sinne einer qualitativen Auswertung durch die Evaluatoren erfragt. Die Vertragspartner versenden hierzu die von den Evaluatoren bereitgestellten Fragebögen.
- (3) Im Wege der Prozessanalyse sollen Audits in den jeweiligen TRANSLATE-NAMSE-Standorten als qualitätssichernde Maßnahmen durchgeführt werden, um zu überprüfen, ob die SOPs von TRANSLATE- NAMSE (z.B. Behandlungspfade) eingehalten werden. Die Vertragspartner unterstützen die Evaluatoren hierbei.
- (4) Weiterhin erfolgen gesundheitsökonomische Analysen. Hierfür stellen die Vertragspartner den Evaluatoren Daten der Leistungskomplexe zur Verfügung.
- (5) Die am Versorgungsprojekt teilnehmenden gesetzlich Versicherten werden über die Details der Evaluation informiert und willigen mit der in einem gemeinsamen Dokument enthaltene Einwilligungserklärung in ihrer jeweils aktuellen Fassung in die Evaluation der neuen Versorgungsmaßnahme ein.

§ 7 Vergütung

- (1) Für die nach diesem Kooperationsvertrag zu erbringenden Leistungen erhalten die Vertragspartner keine gesonderte Vergütung von den Krankenkassen, da die Leistungen über Fördermittel aus dem Innovationsfonds nach § 92a SGB V entsprechend des gültigen Förderbescheids gefördert werden. Die Vergütung wird durch die unterzeichneten Weiterleitungsverträge im Detail geregelt.
- (2) Die Vertragspartner sind nicht befugt, Leistungen, die aufgrund dieses Kooperationsvertrages zu erbringen sind, dem Versicherten in Rechnung zu stellen. Zuzahlungen sind nicht statthaft.

§ 8 Datenschutz

- (1) Die Vertragspartner sind verpflichtet, die Bestimmungen über den Schutz der Sozialdaten nach dem SGB und zum Schutz personenbezogener Daten nach dem Bundesdatenschutzgesetz einzuhalten, insbesondere personenbezogene Daten nur zur Erfüllung der sich aus dem Konsortialvertrag ergebenden Aufgaben zu erheben, zu verarbeiten und zu nutzen. Die Vertragspartner unterliegen hinsichtlich der Daten der Versicherten (Patienten) sowie deren Krankheiten der Schweigepflicht. Die Verpflichtung zur Einhaltung des Daten- und Sozialgeheimnis und der Schweigepflicht bleibt auch nach Ende des Vertragsverhältnisses bestehen.
- (2) Die am Versorgungsprojekt teilnehmenden gesetzlich Versicherten werden über die Details der Evaluation informiert und willigen diesbezüglich, sowie nach zur Verfügung gestellter Information über ihre Teilnahme mit der in einem gemeinsamen Dokument enthaltene Einwilligungserklärung in ihrer jeweils aktuellen Fassung in die Evaluation der neuen Versorgungsmaßnahme und ihre Teilnahme ein.
- (3) Bei Widerruf der Einwilligungserklärungen durch einen Versicherten (Patienten) werden die betroffenen personenbezogenen Daten des Versicherten (Patienten) gelöscht bzw. die Zugriffsrechte Dritter gesperrt. Medizinische Dokumentationspflichten bleiben hiervon unberührt.

- (4) Die Evaluation der Leistungen zur besonderen Versorgung erfolgt ausschließlich mit anonymisierten und/oder pseudonymisierten Daten.
- (5) Die Vertragsparteien sind für die Einhaltung der sie betreffenden datenschutzrechtlichen Regelungen verantwortlich und verpflichten sich, die Einhaltung dieser Anforderungen durch die erforderlichen technischen und organisatorischen Maßnahmen sicherzustellen.

§ 9 Inkrafttreten, ordentliche und besondere Kündigung

- (1) Der Kooperationsvertrag tritt mit Unterzeichnung in Kraft. Der Kooperationsvertrag endet ohne, dass es einer gesonderten Kündigung bedarf, mit Abschluss des Projektes. Das Projekt gilt als abgeschlossen, wenn gegenüber dem Fördergeber das Projekt als beendet mitgeteilt wurde.
- (2) Eine Kündigung dieses Kooperationsvertrages aus wichtigem Grund ist ohne die Einhaltung einer Kündigungsfrist, auch gegenüber einzelnen Vertragspartnern möglich, soweit es sich um Gründe handelt, die laut Weiterleitungsvertrag oder Konsortialvertrag zu einer fristlosen Kündigung berechtigen. Die Kündigung hat in Schriftform gegenüber der Konsortialführung zu erfolgen.

§ 10 Schlussbestimmungen

- (1) Nebenabreden, Änderungen und Ergänzungen dieses Kooperationsvertrags einschliesslich der Anlage A und der Einwilligungserklärung bedürfen zu Ihrer Wirksamkeit der Schriftform und der vorherigen Rücksprache mit den beteiligten Krankenkassen.
- (2) Die Anlage A zu diesem Kooperationsvertrag ist ausdrücklicher und verbindlicher Teil des Kooperationsvertrages.
- (3) Sollten einzelne oder mehrere Bestimmungen dieses Kooperationsvertrages unwirksam sein oder werden, so wird die Wirksamkeit der übrigen Bestimmungen hierdurch nicht berührt. An die Stelle der unwirksamen Bestimmungen tritt eine zu vereinbarende Ersatzregelung, die dem mit der unwirksamen Bestimmung angestrebten Zweck möglichst nahe kommt. Dies gilt sinngemäß für Vertragslücken.

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Charité, Universitätsmedizin Berlin

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Universitätsklinikum Tübingen

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Klinikum der Universität München

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Technische Universität Dresden
gemeinsam mit

**Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden an der
Technischen Universität Dresden, AÖR**

Ort, Datum

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Universität zu Lübeck

sowie

Universitätsklinikum Schleswig-Holstein

Ort, Datum

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

**Universitätsklinikum Essen
(in Wahrnehmung der Aufgaben der Universität Duisburg-Essen, Campus Essen,
Fachbereich Medizin)**

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität Bonn

gemeinsam mit
Universitätsklinikum Bonn,
vertreten durch den Kaufmännischen Direktor,
Sigmund- Freud- Str. 25,
53127 Bonn

Ort, Datum

Die teilnehmenden Vertragspartner:

Universitätsklinikum Heidelberg

Ort, Datum

Prof. Dr. A. Grüters-Kieslich
Leitende Ärztliche Direktorin

Irmtraut Gürkan
Kaufmännische Direktorin

Prof. Dr. G.F. Hoffmann
Ärztlicher Direktor Kinder- und
Jugendmedizin

Zur Kenntnis genommen:

**für die
AOK Nordost**

Ort, Datum

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Anlage 3:

Anlage Kooperationsvertrag nach BGB

Anlage A

Leistungsbeschreibung/ Inhalte der neuen Versorgungsform

In krankheitsübergreifenden Kompetenzbereichen (analog der NAMSE Typ A Zentren) und in krankheitsspezifischen Kompetenzbereichen (analog der NAMSE Typ B Zentren) werden prozessual organisierte und IT-gestützte Patientenpfade implementiert.

Die Kompetenzbereiche bilden dabei ein Netzwerk, das durch spezifische Expertenpanels die Qualität der interdisziplinären Diagnostik und Behandlung bei seltenen Erkrankungen überregional verbessert.

Durch die Beteiligung von Experten in standortübergreifenden Fallkonferenzen wird - für den Patienten erkennbar - sichergestellt, dass die derzeit verfügbare Expertise für das unklare oder seltene Krankheitsbild eingeholt wird. Die neue Versorgungsform wird in vier modular einsetzbaren Leistungskomplexen abgebildet und die innovative genetische Diagnostik wird durch die Indikationsstellung im Expertenpanel und die Validierung mit Einbeziehung der behandelnden Ärzte qualitätsgesichert veranlasst und bewertet. In der Versorgung von Patienten mit ausgewählten Indikatordiagnosen wird durch ein interdisziplinäres Fall-Management, Fallkonferenzen, Zugang zu einer präzisen Diagnostik und Therapie sowie durch strukturierte Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin eine bessere Behandlungsqualität und Nachhaltigkeit erzielt. Eine verbesserte Kommunikation mit den Primärversorgern wird durch die IT-gestützte Zugriffsmöglichkeit auf die aktualisierten Krankenhausdaten der Patienten mit Indikatorerkrankungen erreicht, so dass Verzögerungen von notwendigen Maßnahmen, z.B. von Therapieanpassungen verhindert werden.

Patienten-Zielgruppen:

- Patienten mit unspezifischen Symptomen ohne Diagnose, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung besteht
- Patienten mit der neuen Diagnose einer ausgewählten Indikatorerkrankung
- Patienten mit einer Indikatorerkrankung, die von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenversorgung wechseln

Ausschlusskriterien:

- Die Versorgung von Patienten mit einer gesicherten somatoformen Störung oder psychiatrischen Erkrankung

Die Leistungen werden in 4 Leistungskomplexen erbracht. Die hier skizzierten Vorgehensweisen wurden in der Etablierungsphase des Projekts mit allen 9 beteiligten Zentren entwickelt und am 6.9.2017 in einer Präsenzkonferenz einstimmig konsentiert.

Leistungskomplex 1:

Im Leistungskomplex 1 erfolgt die verbindliche Koordination der Versorgung und Strukturierung des Diagnostikprozesses von Patienten mit unspezifischer Symptomatik durch Lotsen und ärztliche Koordinatoren an den beteiligten Standorten.

Leistungskomplex 2:

Im Leistungskomplex 2 erfolgen interdisziplinäre Fallkonferenzen innerhalb der Standorte und in standortübergreifenden Fallkonferenzen mit ausgewiesenen Experten. Es werden

Indikationen für weitergehende Diagnostikprozesse wie der Exomsequenzierung gestellt, in der Regelversorgung veranlasst und in weiteren Fallkonferenzen bewertet. Die multizentrischen Fallkonferenzen erfolgen mittels IT-gestützter Kommunikationsplattform.

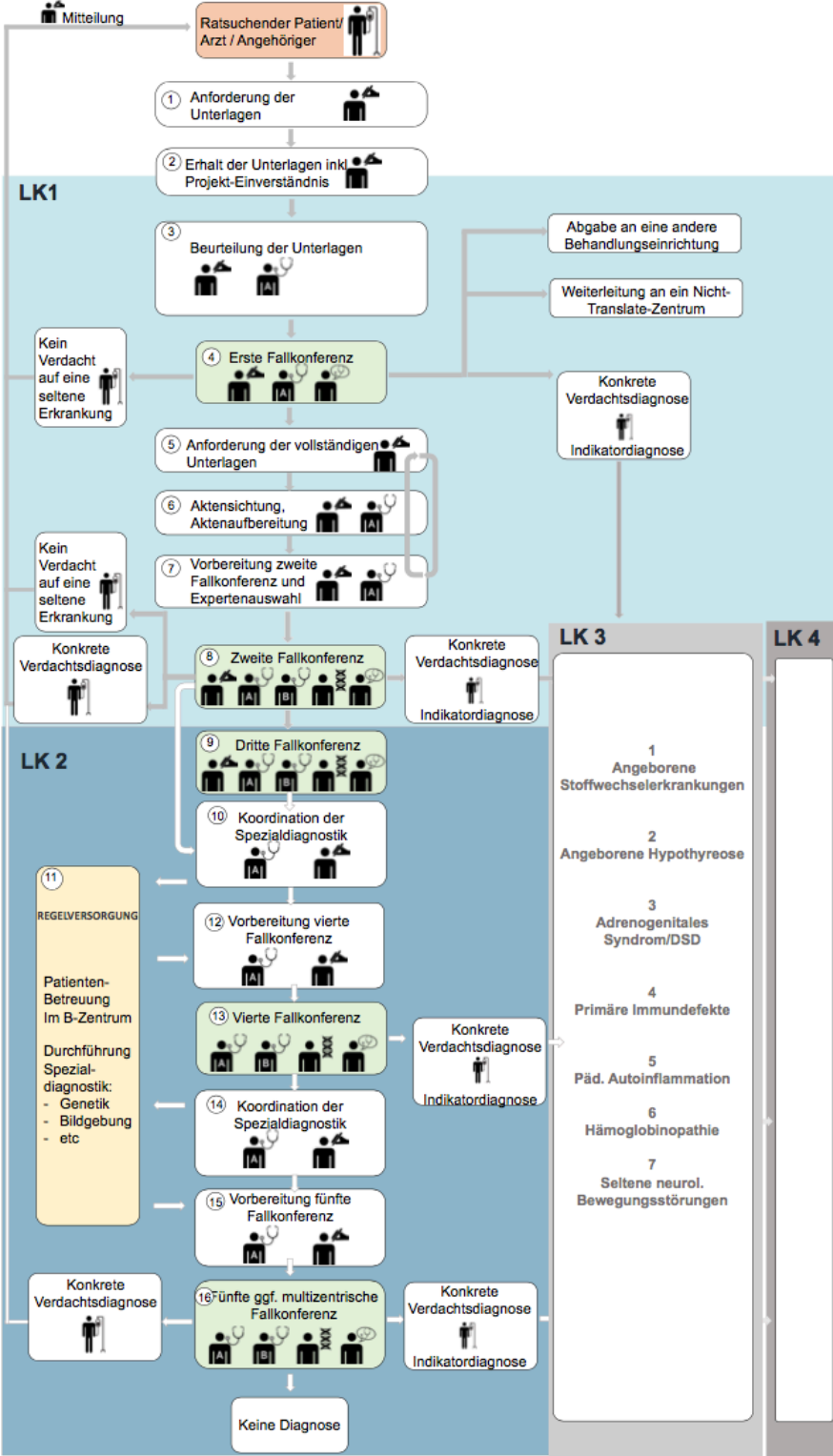


Diagramm der Algorithmen zu LK1 und LK2

Leistungskomplex 3:

Im Leistungskomplex 3 werden die Indikationsstellung, Qualitätssicherung und Validierung von weitergehender Diagnostik, wie der Exomsequenzierung in Fallkonferenzen mit den jeweils zuständigen Experten indiziert und dann deren Ergebnisse erneut in Fallkonferenzen für den Patienten bewertet. Darüber hinaus werden multizentrische Fallkonferenzen durchgeführt.

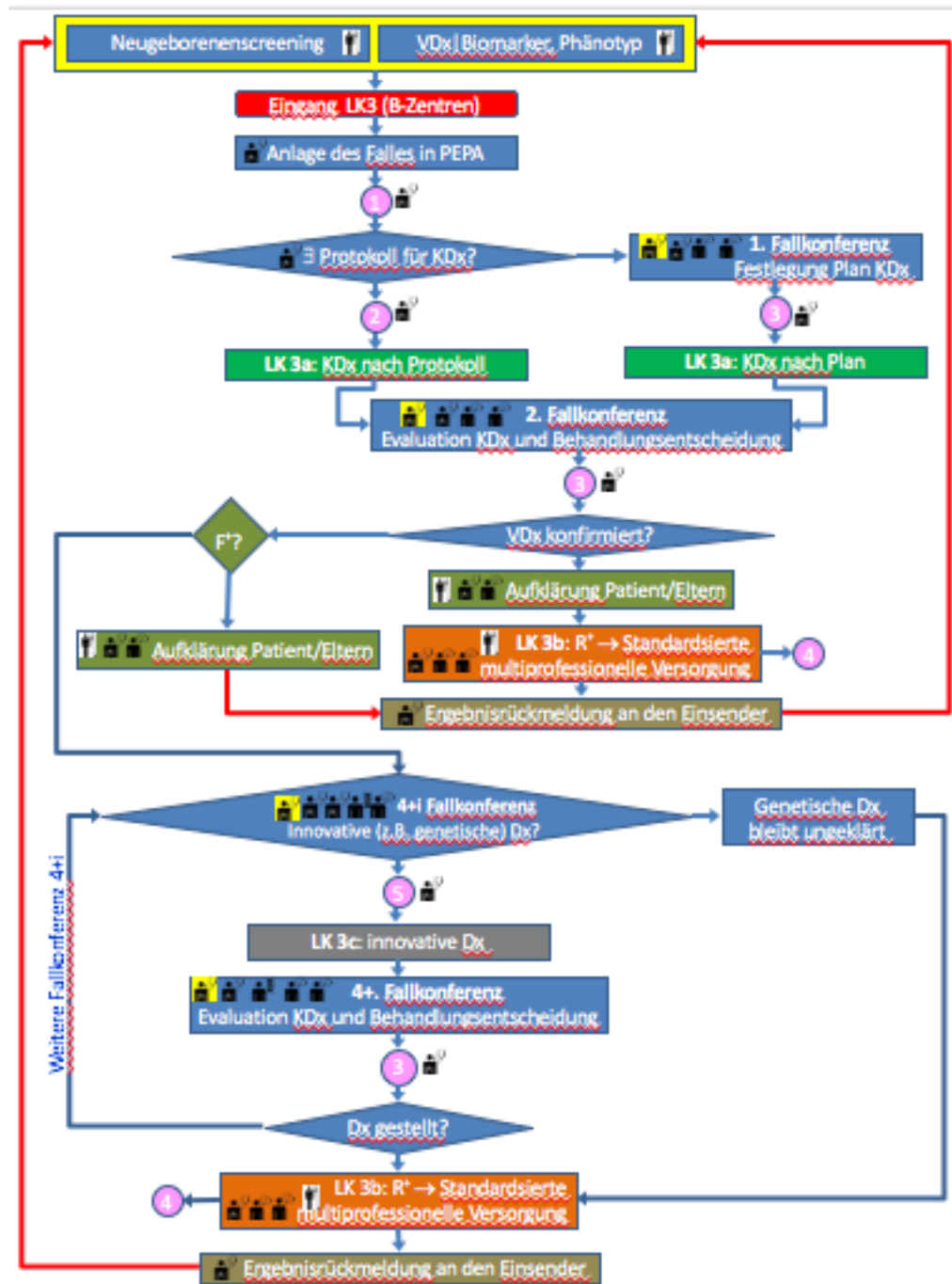


Diagramm der Algorithmen zu LK3

Leistungskomplex 4:

Im Leistungskomplex 4 erfolgt die strukturierte Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin von adolescenten Patienten mit Indikatorerkrankungen.

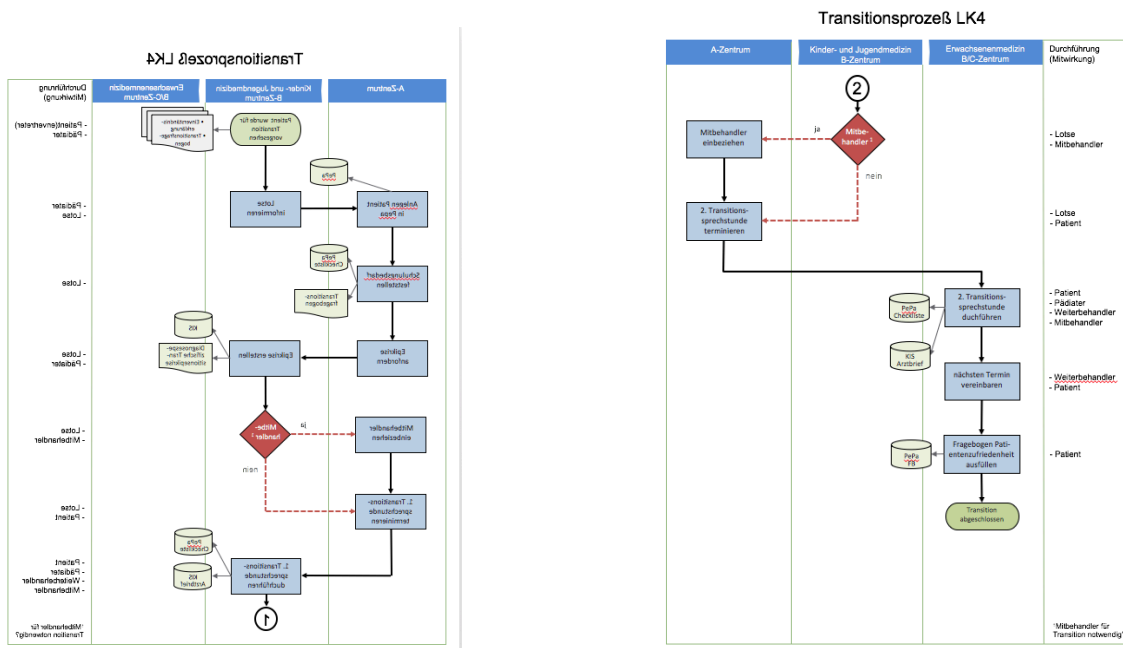

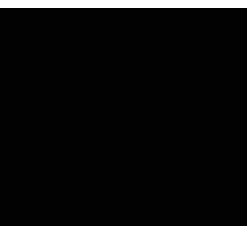
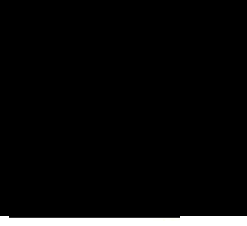


Diagramm der Algorithmen zu LK4

Anlage 4:

SOP Leistungskomplex 1 und 2

SOP zum Leistungskomplex 1 und 2 im Projekt TRANSLATE-NAMSE

Person/Funktion:	Name:	Datum:	Unterschrift:
Autoren LK1 Arzt /Koordinatorin	Dr. Martin Mücke / Dr. Christiane Stieber	5.4.2019	
Geprüft Zentrumsleiter	Prof. Dr. Thomas Klockgether	8.4.2019	
Autoren LK2 Arzt /Koordinator	Prof. Heiko Krude	16.04.2019	
Geprüft Zentrumsleiter	Prof. Heiko Krude	16.04.2019	

Dokumenten-ID:	SOP-TN-LK1-LK2-01
Version:	5.0
Gültigkeitsdatum:	01-Apr-2019

Inhalt

1	Ziel.....	3
2	Geltungsbereich der SOP	3
3	Definitionen und Abkürzungen.....	3
3.1	Definitionen	3
3.2	Abkürzungen.....	6
4	Prozesse	6
4.1	Legende	7
4.2	Ablauf.....	7
5	Medizinische Dokumentation.....	11
5.1	Rechtsgrundlage	11
5.2	Dokumentation im TRANSLATE-NAMSE Projekt	11
5.3	Aufbewahrung und Aufbewahrungsfristen.....	12
5.4	Einsichtsrecht	12
5.5	Dokumentation im TRANSLATE-NAMSE Prozess	12
6	Referenzen	13

1 Ziel

Diese Standardvorgehensweise (Standard Operating Procedure = SOP) regelt, im Rahmen der Leistungskomplexe 1-2 des Projekts „TRANSLATE-NAMSE“, den einwandfreien und standardisierten Ablauf der Diagnosestellung und die Verbesserung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungsqualität von Patienten mit unspezifischen Symptomen ohne Diagnose, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung besteht.

Die Patienten-orientierte Organisation der Prozesse erfolgt, analog der im Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen (NAMSE) konsentierten Kriterien, in den A-Zentren der Zentren für Seltene Erkrankungen (krankheitsübergreifend) und mit integrierten und kooperierenden spezialisierten Fachzentren (B-Zentren) für definierte Indikatordiagnosen (B-Zentrum) entlang des Patientenpfades.

Zielgruppe dieser SOP sind Patienten (Kinder und Erwachsene) mit unspezifischen Symptomen ohne Diagnose, bei denen der Verdacht auf eine seltene Erkrankung besteht.

2 Geltungsbereich der SOP

Diese SOP gilt für die folgenden am TRANSLATE-NAMSE Projekt beteiligten universitären Standorte:

Universitätsklinikum Bonn, Universitätsklinikum Heidelberg, Universitätsklinikum Essen, Charité Berlin, Universität zu Lübeck, LMU München, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, TU Dresden, Universitätsklinikum Tübingen.

Die Zentren für Seltene Erkrankungen bilden ein Netzwerk, das durch komplementäre Expertise und zentrenübergreifende Expertenpanels die Qualität der Diagnostik und Behandlung bei seltenen Erkrankungen verbessert.

Privatpatienten und Selbstzahler aus dem In- und Ausland sind aufgrund der Förderkriterien vom TRANSLATE-NAMSE Projekt ausgeschlossen.

3 Definitionen und Abkürzungen

Im Folgenden werden die SOP-spezifischen Termini und Abkürzungen erläutert.

3.1 Definitionen

Anamnese:

- Systematische Befragung, die den Gesundheitszustand eines Patienten zum Thema hat. Sie wird vom Arzt oder einer anderen mit der Behandlung betrauten Person durchgeführt, um die aktuellen Beschwerden, die gesundheitliche Vorgeschichte, besondere Dispositionen, die Lebensumstände und das genetische Risiko des Patienten zu erfassen. Anamnese bezeichnet sowohl den Vorgang, die Anamneseerhebung, als auch den Inhalt der Krankengeschichte.

Arzt A-Zentrum:

- Zuständiger und koordinierender Arzt des Referenzzentrums (A-Zentrum) für Seltene Erkrankungen (ZSE).

Arzt B-Zentrum:

- Zuständiger Ambulanzarzt eines spezialisierten Fachzentrums (B-Zentrum).

-
- A-Zentrum:
- A-Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen, mit spezialisierten Fachzentren) setzen sich aus mehreren B-Zentren (Fachzentren) zusammen und haben zusätzlich krankheitsübergreifende Strukturen (z.B. für die Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose, Lotsen, interdisziplinäre Fallkonferenzen, innovative Spezialdiagnostik). A-Zentren (Referenzzentren) sind zudem für unklare Fälle zuständig, betreiben Grundlagen- und klinische Forschung, und stellen die Basis der medizinischen Ausbildung dar.
- B-Zentrum:
- B-Zentrum (Fachzentrum für spezifische Krankheit/Krankheitsgruppe) arbeitet krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose, verfügen neben dem ambulanten auch über ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot.
- Diagnostik:
- Gesamtheit aller Maßnahmen, die zur Erkennung (Diagnose) einer Krankheit führen. Die Diagnostik umfasst Verfahren, wie die Anamnese, die körperliche und die weiterleitenden apparativen Untersuchungen sowie Labor- oder mikrobiologische Diagnostik.
- Epikrise:
- Speziell und differenziert zusammenfassender Rückblick und Interpretation der Krankengeschichte und der bisher veranlassten Therapie durch den behandelnden Haus- oder Facharzt. Eine Epikrise sollte die wichtigsten Angaben zur durchgeführten Anamnese, Diagnostik, den Diagnosen, der empfohlenen Medikation, der Remission und eventuell zur Prognose enthalten. Im TRANSLATE-NAMSE Projekt sollte der ausstellende Arzt begründen, warum er eine Vorstellung in einem Zentrum für Seltene Erkrankungen für notwendig und sinnvoll hält.
- Fallkonferenz:
- Sitzungen, in denen die künftige Vorgehensweise einen Patienten betreffend besprochen und beschlossen werden soll. Fallkonferenzen sind interdisziplinär und multiprofessionell, es nehmen alle mit dem Patienten befassten Professionen je nach Arbeitsschritt teil. Fallkonferenzen können lokal oder Zentren-übergreifend stattfinden. Auch die Einbeziehung von nationalen und internationalen Experten, die keinem TRANSLATE-NAMSE-Zentrum angehören, ist möglich.
- Kasuistik:
- Zusammenfassung der vom Patienten bzw. behandelnden Haus- oder Facharzt gelieferten Befunde sowie der Krankengeschichte und des Symptomkomplexes zur vereinfachten Beurteilung des Patientenfalls. Die Kasuistik wird vom Arzt des A-Zentrums verfasst und dient als Vorbereitung für die in den Leistungskomplexen vorgesehenen

- Fallkonferenzen. Der Arzt des A-Zentrums kann dabei von Hilfspersonal unterstützt werden.
- Lotse:
- Koordinierender Mitarbeiter des ZSE A-Zentrums. Der Lotse ist der erste Ansprechpartner für den Patienten und/oder Haus-/Kinder-/Facharzt. Er überprüft formell alle Unterlagen und fordert fehlende Unterlagen an. Er dokumentiert und koordiniert alle Schritte des Patientenpfades. Er übernimmt die Lotsenfunktion, um Patienten mit einem besonderen Diagnostik- oder Therapiebedarf an die richtige Stelle im System zu steuern (intern und an andere Einrichtungen bundesweit, ggf. europaweit)
- Patient:
- Kinder (0-18 Jahren) oder Erwachsene (ab 18. Lebensjahr) mit dem Verdacht auf eine ungeklärte seltene Erkrankung.
- Patientenakte:
- Die Patientenakte ist in der Regel eine patientenbezogene, nur in Teilen standardisierte Dokumentation. Sie enthält alle bei der bisherigen Diagnostik angefallenen Befundberichte und die Dokumentation jeglicher Patientenkontakte (inklusive Telefonprotokoll). Sie kann digital oder auf Papierbasis geführt werden.
- Patientenschilderung:
- Ausführliche Zusammenfassung der bisherigen Krankengeschichte inklusive aktueller Symptome aus Patientensicht. Die Patientenschilderung kann formlos erbracht werden.
- Symptomliste:
- Liste mit Symptomen zur Einordnung der Patienten zu bestimmten Indikatorerkrankungen. Die Symptomliste kann als Orientierungshilfe zur Einordnung von den Lotsen eingesetzt werden, ist aber nicht verpflichtend.

3.2 Abkürzungen

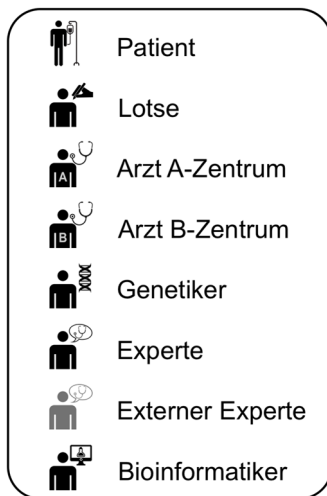
Abkürzung	Bedeutung
LK	Leistungskomplex
PEPA	Persönliche, einrichtungsübergreifende Patientenakte
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
SOP	Standard Operating Procedure (Standard-Arbeitsanweisung)
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen

4 Prozesse

Im folgenden Abschnitt erfolgt eine ausführliche Prozessbeschreibung inklusive der Benennung von Verantwortlichkeiten.

4.1 Legende:

Beschreibung der im Patientenpfad verwendeten Symbole.



4.2 Ablauf

Ziel des Prozesses ist es zum einen, Patienten, bei denen trotz zahlreicher Arztkontakte und Untersuchungen keine diagnostische Einordnung möglich war, auf möglichst „kurzem Weg“ einer adäquaten Diagnostik zuzuführen. Zum anderen soll die Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen nachhaltig verbessert werden, indem die disziplin- und sektorenübergreifende Betreuungsqualität durch einen intensiveren Austausch zwischen den an der Versorgung Beteiligten verbessert wird.

Leistungskomplex 1 (LK1)

1. Der Rat suchende Patient oder der betreuende Haus-/Kinder-/Facharzt kontaktiert formell das A-Zentrum. Häufig erfolgt bereits vor der formellen Anfrage eine informelle Anfrage an das A-Zentrum. Patienten, bei denen bereits beim Erstkontakt ersichtlich ist, dass sie an keiner seltenen Krankheit leiden, wird von der formalen Kontaktaufnahme abgeraten. Die formelle Anfrage wird nur dann bearbeitet, wenn sie eine ausführliche Epikrise des behandelnden Haus-, Kinder- oder Facharztes (I), eine ausführliche Patientenschilderung (II), einen projektspezifischen Fragebogen (siehe Appendix 1 für Erwachsene, Appendix 2 für Kinder) (III), der vom Patienten auszufüllen ist sowie eine vom Patienten unterschriebene Einverständniserklärung (Appendix 5) (IV) und eine Einwilligung für Sorgeberechtigte (bei Kindern) (Appendix 6) (V) umfasst. Die vier bzw. fünf Dokumente werden postalisch oder per E-Mail an das entsprechende ZSE A-Zentrum gesendet. Sollte der Patient aus gesundheitlichen Gründen nicht in der Lage sein, eine Patientenschilderung zu verfassen, können auch nahe Angehörige diese Schilderung erstellen.
2. Formale Prüfung der Epikrise, der Patientenschilderung und des Fragebogens auf Vollständigkeit durch den Lotsen. Patienten, bei denen die Epikrise, die Patientenschilderung oder die unterschriebene Einverständniserklärung fehlt, können nicht bearbeitet werden und werden gebeten diese nachzureichen. Erfolgt keine Nachreichung wird der Patientenfall geschlossen.

Patient
Haus-Facharzt
Lotse

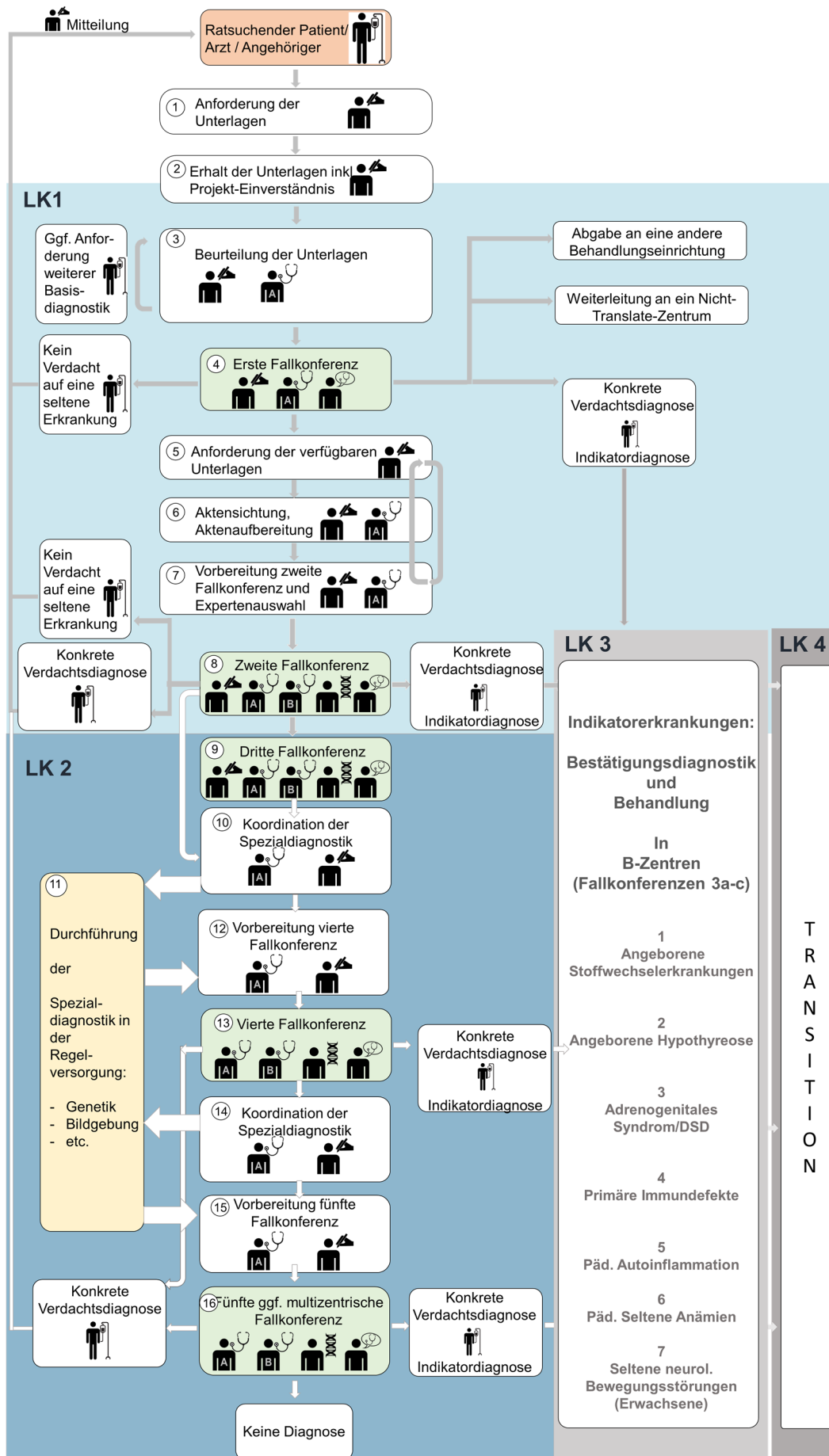
Lotse

- | | |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| <p>3. In einer ersten Sichtung der vollständigen Unterlagen (I-IV) erfolgt die Einschätzung, ob im Zentrum für Seltene Erkrankung am jeweiligen Standort die geeignete Expertise in den B-Zentren vorliegt. Als Orientierungshilfe liegen für die Indikatorerkrankungen Symptomlisten vor (Appendix 3), um eventuell eine direkte Weiterleitung an das zuständige B-Zentrum zu ermöglichen.</p> | <p><i>Lotse; Arzt A</i></p> |
| <p>4. Die Ergebnisse aus Ablaufschritt 3 werden in einer ersten lokalen Fallkonferenz vorgestellt und das weitere Prozedere entschieden. Folgende Entscheidungspfade stehen zur Verfügung: (a) Notwendige Basisdiagnostik, die noch nicht durchgeführt wurde, wird angefordert – erneute Vorstellung in einer Fallkonferenz mit den Ergebnissen dieser (b) Der Fall wird im A-Zentrum bearbeitet (weiter mit Ablaufschritt 5). (c) Dem Patienten wird ein anderes Behandlungszentrum (ambulante Einrichtung, Facharzt, Experte) außerhalb des jeweiligen ZSES und TN-NAMSE empfohlen, in dem die Erkrankung behandelt oder weitere Diagnostik erfolgen kann. (d) Dem Patienten wird empfohlen, sich an ein nicht an TRANSLATE-NAMSE beteiligtes B-Zentrum zu wenden. (e) Der Patient wird aufgrund einer konkreten Verdachtsdiagnose (Indikatoridiagnose) direkt an ein an TRANSLATE-NAMSE beteiligtes B-Zentrum verwiesen. (f) Es besteht kein Verdacht auf eine seltene Erkrankung und dem Patienten kann keine weitere Diagnostik empfohlen werden. Der Patient wird an den behandelnden Haus-, Kinder- oder Facharzt zurückverwiesen. Der Patient scheidet aus dem Behandlungspfad aus. Dem Patienten wird die Entscheidung der ersten Fallkonferenz schriftlich mitgeteilt. Die entsprechende Textvorlage in der ACCESS-Datenbank kann standortindividuell angepasst werden. Der Lotse steht dem Patienten für etwaige Rückfragen zur Verfügung.</p> | <p><i>Lotse; Arzt A;
Genetiker</i></p> |
| <p>5. Es erfolgt die Anforderung der vollständigen Befundunterlagen des Patienten (V). Hierzu zählen alle im Krankheitsverlauf erhobenen Befundberichte und Ergebnisse von bildgebenden Verfahren. Die Nachforderung erfolgt schriftlich an den Patienten.</p> | <p><i>Lotse; Patient
Haus, Kinder-
Facharzt;</i></p> |
| <p>6. Eingang der vollständigen Unterlagen (V). Der Lotse prüft und dokumentiert den Eingang der Unterlagen.</p> | <p><i>Lotse</i></p> |
| <p>7. Die vollständige Patientenakte (I-V) wird gesichtet und für eine zweite Fallkonferenz aufbereitet. Dazu gehört die Erstellung einer ausführlichen Kasuistik. Die Sichtung erfolgt unter Zuhilfenahme von entsprechender Fachliteratur und Datenbanken. Sollten Unterlagen fehlen oder nachgefordert werden müssen, wiederholt sich Schritt 5-7 (Prozessschleife).</p> | <p><i>Lotse; Arzt A;
Arzt B; Geneti-
ker</i></p> |
| <p>8. In einer zweiten Fallkonferenz wird der Fall interdisziplinär diskutiert und entschieden. Hierzu werden Experten eingeladen. Folgende Entscheidungspfade stehen zur Verfügung: (a) Der Fall ist weiterhin unklar und wird im A-Zentrum weiterbearbeitet (weiter mit Ablaufschritt 9 oder 10); hierbei wird entweder eine dritte Fallkonferenz einberufen unter Hinzuziehung weiterer Experten oder es wird bereits, bei Teilnahme eines Humangenetikers an der zweiten Fallkonferenz, eine innovative genetische Diagnostik indiziert (Exomsequenzierung; Vorgehen hierzu siehe Anlage "Exomdiagnostik". (b) Der Patient wird aufgrund einer konkreten Verdachtsdiagnose (Indikatoridiagnose) direkt an ein an TRANSLATE-NAMSE beteiligtes B-Zentrum verwiesen (LK3). (c) Es besteht eine</p> | <p><i>Lotse; Arzt A;
Arzt B; Geneti-
ker; Experte</i></p> |

konkrete Verdachtsdiagnose, die durch den Haus-/Kinder-/Facharzt oder ein spezialisiertes Zentrum behandelt werden kann. (d) Es besteht kein Verdacht auf eine seltene Erkrankung und dem Patienten kann keine weitere Diagnostik empfohlen werden. Der Patient wird an den behandelnden Haus-, Kinder- oder Facharzt zurückverwiesen. Der Patient scheidet aus dem Behandlungspfad aus. Dem Patienten wird die Entscheidung der zweiten Fallkonferenz schriftlich mitgeteilt. Die entsprechende Textvorlage in der ACCESS-Datenbank kann standortindividuell angepasst werden. Der Lotse steht dem Patienten für etwaige Rückfragen zur Verfügung.

Leistungskomplex 2 (LK2)

- | | | |
|-----|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|
| 9. | Wenn sich in der zweiten Fallkonferenz keine Verdachtsdiagnose ergibt und die beteiligten Experten die Hinzuziehung weiterer Experten für notwendig erachten, wird der Fall in einer dritten Fallkonferenz und ggf. auch weiteren Fallkonferenzen mit einem erweiterten Expertenpanel erneut interdisziplinär diskutiert. Als Ergebnis dieser Fallkonferenz(en) kann eine weitergehende – ggf. innovative genetische Diagnostik im Sinne einer Exomsequenzierung- indiziert werden. | <i>Lotse; Arzt A; Arzt B; Genetiker; Experte</i> |
| 10. | (und 11.) Nach der Indikationsstellung für eine weitergehende Diagnostik übernehmen die Koordinatoren/Lotsen die Information der Patienten und die Organisation der Vorstellung in einer Sprechstunde der Regelversorgung, um die Diagnostik zu veranlassen bzw. zu überweisen. Im Falle einer Exomsequenzierung ist das Vorgehen hierzu im Detail in Anlage "Exomdiagnostik" beschrieben. | <i>Arzt A, Lotse</i> |
| 12. | (bis 14.) Sobald der Befund der empfohlenen Spezialdiagnostik vorliegt, werden die Ergebnisse gesichtet und für eine nächste (mind. dritte) Fallkonferenz vorbereitet und dann in der Fallkonferenz interdisziplinär besprochen. Ggf. kann in der Fallkonferenz eine erneute Indikation für eine weitergehende Diagnostik gestellt werden; dann wiederholen sich Schritt 10-14. | <i>Arzt A, Lotse</i> |
| 15. | Wenn die Teilnehmer der (mind. dritten) Fallkonferenz zu dem Ergebnis kommen, dass zur Beurteilung des Falles externe, bisher nicht in den Fall involvierte Experten hinzugezogen werden müssen, wird eine weitere, multizentrische Fallkonferenz einberufen und vom Koordinator/Lotsen mittels eines Videokonferenzsystems koordiniert. | <i>Experten, Arzt A, Lotse</i> |
| 16. | In der multizentrischen Fallkonferenz, unter Einbeziehung von externen Experten, wird der Fall ein letztes Mal interdisziplinär diskutiert und entweder wird eine konkrete Verdachtsdiagnose gefunden (dann weiter wie in Punkt 9 beschrieben) oder der Fall wird als nicht gelöst abgeschlossen; der Patient wird über das Ergebnis in einem ausführlichen Schreiben informiert. | <i>Experten, Arzt A, Lotse</i> |



5 Medizinische Dokumentation

5.1 Rechtsgrundlage:

Nach § 630 f Bürgerliches Gesetzbuch (BGB) besteht für ärztliche Behandlungsprozesse eine Dokumentationspflicht. Ärzte sind demnach verpflichtet, zum Zweck der Dokumentation in unmittelbarem zeitlichen Zusammenhang mit der Behandlung zu dokumentieren. In der Patientenakte sind sämtliche aus fachlicher Sicht für die derzeitige und künftige Behandlung wesentlichen Maßnahmen und deren Ergebnisse aufzuzeichnen. Darüber hinaus sind die Ärzte dazu angehalten die Patientenakte für die Dauer von zehn Jahren nach Abschluss der Behandlung aufzubewahren, soweit nicht nach anderen Vorschriften andere Aufbewahrungsfristen bestehen. § 630 g BGB räumt dem Patienten das Recht ein, Einsicht in diese Behandlungsaufzeichnungen zu nehmen.

5.2 Dokumentation im TRANSLATE-NAMSE Projekt:

Die ärztliche Dokumentation sowie die Dokumentation der Lotsenarbeit im TRANSLATE-NAMSE Projekt dient der Therapiesicherung und der Rechenschaftslegung. Durch die sorgfältige Dokumentation soll die Gefahr, dass Maßnahmen nicht oder doppelt ergriffen werden, minimiert werden. Die Zusammenarbeit zwischen mehreren Koordinatoren, Ärzten und Zentren soll dadurch verbessert werden.

Die medizinischen Aufzeichnungen sollen den Patienten auch über erhobene Befunde und durchgeführte Maßnahmen informieren (Arztbrief). Sie sollen ihm die Möglichkeit verschaffen, diese ggf. von einem anderen Arzt überprüfen zu lassen. Für Kostenträger (gesetzliche Krankenkassen, private Krankenversicherungen, Fördergeber) dienen diese Aufzeichnungen, um Abrechnungen zu prüfen.

Im TRANSLATE-NAMSE Projekt sollte grundsätzlich folgendes dokumentiert werden:

- Personalien des Patienten
- Datum der Kontaktaufnahme mit dem ZSE A-Zentrum
- Datum der Behandlung
- Beginn und Ende der Behandlung
- Anamnese (Erhebung der Krankengeschichte, meist durch Befragung des Patienten)
- Diagnose (Untersuchungsergebnisse, Messergebnisse, Laborergebnisse und die daraus gewonnenen Befunde. Auch ein Verdacht auf eine bestimmte Erkrankung sollte dokumentiert werden, falls keine sichere Diagnose möglich ist.)
- Therapie und ihre Wirkungen (Welche Behandlung wurde durchgeführt, welche Medikamente wurden verordnet, von wem und in welcher Dosis? Wer hat die Medikamente verabreicht? Wurden weitere Maßnahmen verordnet?)
- Eingriffe und ihre Wirkungen
- Unerwartete Zwischenfälle
- Aufklärung und Einwilligung des Patienten (z.B. über Humangenetische Diagnostik, spezielle Labordiagnostik)
- Arztbriefe

Die Dokumentation muss in unmittelbarem zeitlichem Zusammenhang zur Behandlung erfolgen. Wenn eine Dokumentation während der Behandlung nicht möglich ist, muss die Dokumentation unmittelbar nach Abschluss der Behandlung nachgeholt werden. Dokumentationen dürfen nachgeholt werden, allerdings nur wenn Datum und der Grund für den Nachtrag vermerken werden. Berichtigungen und Änderungen von Eintragungen in der Patientenakte sind nur zulässig, wenn neben dem ursprünglichen Inhalt erkennbar bleibt, wann sie vorgenommen worden sind.

Die Dokumentation findet durch Anlegen einer Patientenakte (siehe Definition) statt, die die Ärzte und Lotsen fortlaufend befüllen. Technische Aufzeichnungen wie beispielsweise EKG-Kurven oder Röntgenaufnahmen gehören ebenso dazu, wie Unterlagen oder Berichte anderer Ärzte oder Zentren, die den Patienten behandelt haben.

5.3 Aufbewahrung und Aufbewahrungsfristen:

Die Dokumentation kann nach Vorgabe des jeweiligen Zentrums entweder digital (z.B. im Klinischen Arbeitsplatzsystem (KAS)) oder als Papierakte erfolgen. Dabei gelten folgende Aufbewahrungsfristen:

- Grundsätzlich müssen alle medizinischen Dokumente 10 Jahre lang nach Abschluss der Behandlung, soweit keine längere gesetzliche Frist besteht, aufbewahrt werden.
- Verschiedene spezialgesetzliche Fristen zwischen fünf Jahren (Geschlechtskrankheiten) und 15 Jahren (Bluttransfusionen) müssen berücksichtigt werden.

5.4 Einsichtsrecht:

Das Einsichtsrecht des Patienten wird unmittelbar aus § 630 g BGB abgeleitet. Ein besonderes Interesse an der Einsicht braucht der Patient nicht nachzuweisen. Das Einsichtsrecht schließt auch Ergebnisse jeglicher Diagnostik ein. Auch in Aufzeichnungen über Behandlungsmaßnahmen und verabreichte Medikamente etc. ist Einsicht zu gewähren.

Dem Patienten ist Einsicht in die vollständige Patientenakte zu gewähren, soweit der Einsichtnahme nicht erhebliche therapeutische Gründe oder sonstige erhebliche Rechte Dritter entgegenstehen.

5.5 Dokumentation im TRANSLATE-NAMSE Prozess:

Der Inhalt der medizinischen Dokumentation hat sich patientenorientiert nach der Behandlung des Patienten zu richten. Der Patient muss mit Hilfe der Dokumentation zweifelsfrei identifiziert werden können. Dokumentiert werden müssen daher stets: Name, Vorname, Geburtsdatum und die Adresse.

Zu einer ordnungsgemäßen Dokumentation gehört außerdem die Anamnese, damit nachvollziehbar ist, von welchen Fakten der behandelnde Arzt ausgegangen ist.

Im Bereich der Diagnostik sollen nicht nur die objektiv erhobenen Befunde, sondern auch die subjektiven Wertungen des Arztes festgehalten werden. Dokumentationspflichtig sind die veranlassten Therapien und Maßnahmen. Im Bereich der Aufklärung (auch humangenetische Beratung) ist festzuhalten, in welchem Umfang und mit welchen Inhalten die Aufklärung angelegt ist. Insbesondere ist beispielsweise eine drohende Selbstgefährdung im Bereich der Aufklärung zu dokumentieren.

6 Referenzen

Auflistung von normativen Verweisen:

Typ	Dokumenten-ID	Titel
[Gesetz]		Bundesministerium für Gesundheit (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Online verfügbar unter: http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf
[Gesetz]		Europäisches Parlament und Rat der europäischen Union (2011): Richtlinie des europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (2011/24/EU). Online verfügbar unter: http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:DE:PDF
[Publikation]		Stieber C*, Mücke M*, Windheuser IC, Grigull L, Klawonn F, Tunc S, Münchau A, Klockgether T. Kurze Wege zur Diagnose – Eine Handlungsempfehlung für Patienten ohne Diagnose. Bundesgesundheitsblatt 2017. DOI 10.1007/s00103-017-2535-8
[Richtlinie]	-	Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Anlage 5:

SOP Leistungskomplex 3



Patientenpfade Innovationsfonds Konsortium TRANSLATE NAMSE Leistungskomplex 3

Exemplar – Nummer:

- Arbeitsexemplar – Unterliegt dem Änderungsdienst
- Informationsexemplar - Unterliegt nicht dem Änderungsdienst

Inhalt:	Seite
1 Zweck	2
2 Geltungsbereich.....	2
3 Begriffe, Abkürzungen.....	2
4 Beschreibung des Patientenpfades	4
5 Abkürzungen	6
6 Patientenzielgruppen	6
7 Dokumentation im Leistungskomplex 3	6
8 Verantwortlichkeiten	7
9 Mitgeltende Unterlagen.....	8
9.1 Zentren des LK 3: „Mitgeltendes Dokument 1 SOP_LK3_Zentren LK3 01.12.2017.pdf“	8
9.2 Liste der Indikatorkrankheiten des LK3: „Mitgeltendes Dokument 2 SOP_LK3_Indikatorkrankheiten 01.12.2017.pdf“	8
9.3 Gebrauchsanweisung Checkliste PEPA: „Mitgeltendes Dokument 3 Gebrauchsanweisung Checkliste LK3 01.12.2017.pdf“	8
9.4 Checkliste PEPA: „Mitgeltendes Dokument 4 Checkliste LK3 Patientenpfad 01.12.2017.pdf“	8
9.5 Ergänzungsblatt PEPA: „Mitgeltendes Dokument 5 Checkliste LK3 Ergänzungsblatt_1 01.12.2017.pdf“	8
9.6 Protokoll Fallkonferenz: „Mitgeltendes Dokument 6 SOP_LK3_Fallkonferenz 01.12.2017.pdf“	8

Änderungshinweis:
entfällt

SOP_LK3_01_12_2017	erstellt:	geprüft:	freigegeben:
Name	Burgard	Hoffmann	
Datum	01.12.2017	01.12.2017	
Unterschrift			



1 Zweck

Mit dieser SOP soll erreicht werden, dass Menschen mit einer spezifischen Verdachtsdiagnose ausgewählter Krankheitsbilder mit koordinierten Maßnahmen entlang eines IT-gestützten Patientenpfads durch ein standardisiertes und prozessual organisiertes multiprofessionelles sektorenübergreifendes Fallmanagement diagnostisch und therapeutisch optimal versorgt werden.

2 Geltungsbereich

Diese SOP gilt in allen Zentren (NAMSE-B-Zentren) des Konsortiums TRANSLATE NAMSE, die im Leistungskomplex 3 zusammengeschlossen sind.

Mitgeltendes Dokument:

„Mitgeltendes Dokument 1 SOP_LK3_Zentren LK3 01.12.2017.pdf“

3 Begriffe, Abkürzungen

Das **Konsortium TRANSLATE NAMSE** organisiert im **Leistungskomplex 3 (LK3)** den Pfad der Diagnostik, Therapie und Versorgung von Patienten (Kinder, Jugendliche und Erwachsene) mit einer spezifischen Verdachtsdiagnose exemplarisch ausgewählter Krankheitsbilder, die in den krankheitsspezifischen Kompetenzbereichen der beteiligten Zentren versorgt werden.

Mitgeltendes Dokument:

„Mitgeltendes Dokument 2 SOP_LK3_Indikatorkrankheiten 01.12.2017.pdf „

Verdachtsdiagnosen sind Krankheitsvermutungen, die auf Zeichen und Symptomen (z.B. Neugeborenencreening, Biomarkern, Phänotypen) beruhen, die mit hoher Wahrscheinlichkeit einen bestimmten Krankheitsverdacht nahelegen, der jedoch durch weitergehende Untersuchungen einer endgültigen Überprüfung bedarf. Die Überprüfung einer Verdachtsdiagnose (Konfirmationsdiagnostik) erfolgt im Rahmen eines **interdisziplinären diagnostischen Fallmanagements** anhand von **Standards** (Leitlinien einschlägiger Fachgesellschaften, wissenschaftlicher Evidenz und/oder klinischer Erfahrung) und ist **prozessual** organisiert, d.h. sie folgt einer Sequenz *a priori* festgelegter Schritte und Verfahren. an deren Ende die Verdachtsdiagnose (i) bestätigt wird, (ii) die Zeichen und Symptome auf ein falsch positives Ereignis zurückgeführt werden können und somit einen Krankheitsverdacht ausschließen oder (iii) die Zeichen und Symptome zwar bestätigt werden, aber eindeutig für eine andere Diagnose sprechen, oder (iv) die Diagnose weiterhin unklar bleibt.

In Fällen bestätigter Zeichen und Symptome ohne abschließende Diagnose muss geprüft werden, ob von der Durchführung **innovativer, zumeist genetischer, Diagnostik** eine bestätigte Diagnose erwartet werden kann und deshalb auch durchzuführen ist.

In allen Fällen einer bestätigten bzw. unklaren Diagnose erfolgt eine Therapieentscheidung, an die sich das interdisziplinäre und **sektorenübergreifende therapeutische Fallmanagement** anschließt. Dies beinhaltet die prozessuale Organisation und Koordination aller Fach-

**Patientenpfade Innovationsfonds Konsortium TRANSLATE NAMSE Leistungskomplex 3**

vertreter jener Disziplinen, die an der Behandlung und Versorgung eines Patienten in stationären und ambulanten Sektoren (Hausärzte, Fachärzte, Krankenhäuser) beteiligt sind.

Entsprechend lässt sich der Leistungskomplex 3 in **drei Einheiten** untergliedern:

Leistungskomplex 3a: Organisation und Durchführung der Bestätigung einer Verdachtsdiagnose

Leistungskomplex 3b: Organisation und Durchführung der Therapie und Versorgung

Leistungskomplex 3c: Organisation und Durchführung innovativer, zumeist genetische Diagnostik

Die drei Einheiten folgen in der klinischen Anwendung einer sachlogischen Sequenz, die einen strukturierten und organisierten **Patientenpfad** ergibt.

Das Fallmanagement entlang der krankheitsspezifischen Patientenpfade erfolgt IT-gestützt durch eine elektronische Persönliche, Einrichtungübergreifende, Gesundheits- und Patientenakte (PEPA). In dieser Patientenakte werden die Prozessschritte sowie die dabei anfallenden Ergebnisse und Dokumente für alle am **sektorenübergreifenden Fallmanagement** beteiligten Fachspezialisten sowie den Patienten selbst zur Einsicht bereitgestellt.

Mitgeltende Dokumente: Handbuch PEPA (wird erst nach Bereitstellung der produktiven PEPA erstellt. Bis dahin gilt

„Mitgeltendes Dokument 3 Gebrauchsanweisung Checkliste LK3 01.12.2017.pdf“

PEPA-Checkliste zur Dokumentation der einzelnen Prozessschritte und deren Ergebnissen:

„Mitgeltendes Dokument 4 Checkliste LK3 Patientenpfad 01.12.2017.pdf“

und

„Mitgeltendes Dokument 5 Checkliste LK3 Ergänzungsblatt_1 01.12.2017.pdf“

und

Liste aller Gruppen von Verdachtsdiagnosen und zugehöriger bestätigter Diagnosen (Konfirmierter Diagnosen) der Indikatorkrankheiten.

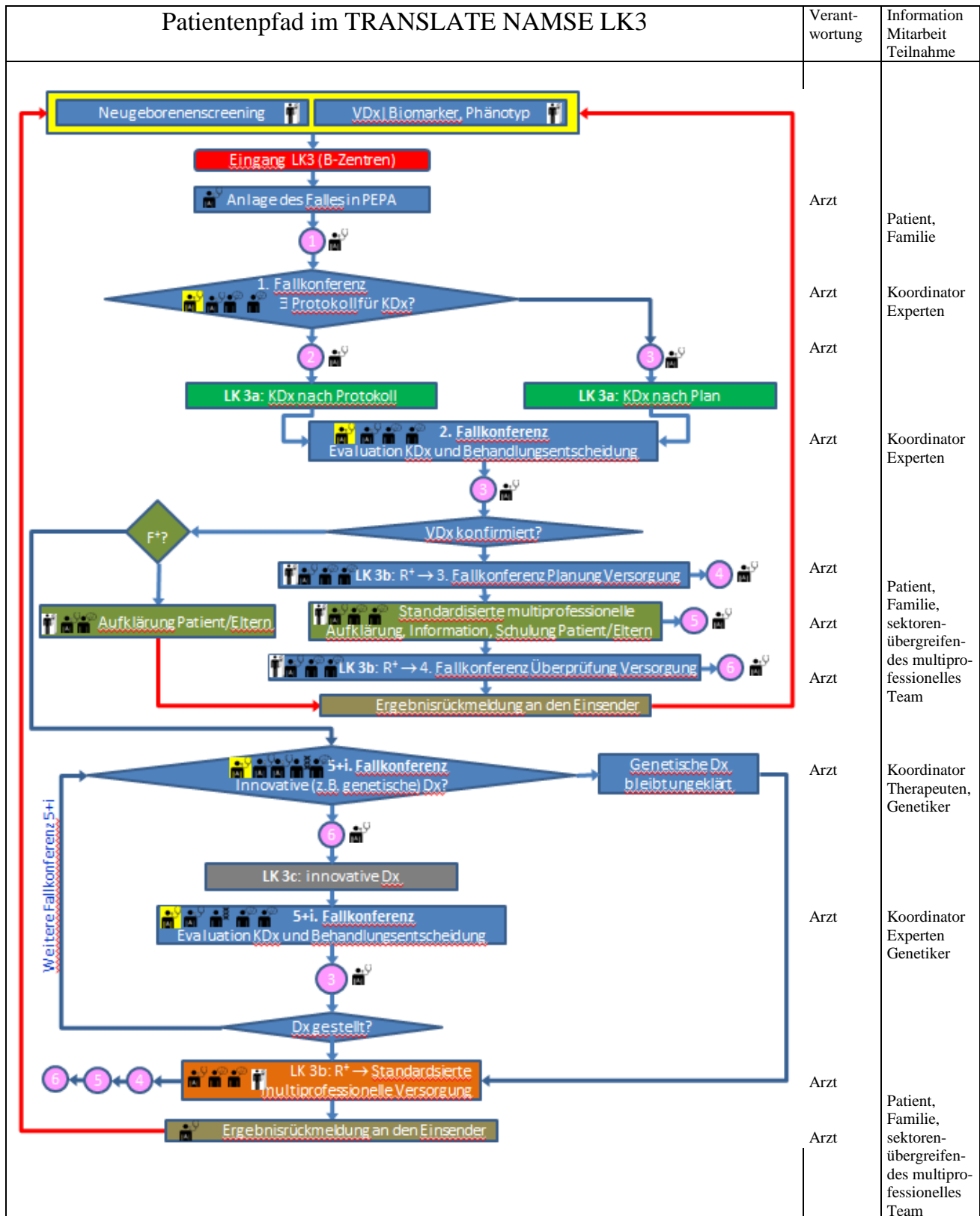
„Mitgeltendes Dokument 2 SOP_LK3_Indikatorkrankheiten 01.12.2017.pdf“

Alle Fallkonferenzen werden im „Mitgeltendes Dokument 6 SOP_LK3_Fallkonferenz 01.12.2017.pdf“ dokumentiert.















Patientenpfade Innovationsfonds Konsortium TRANSLATE NAMSE Leistungskomplex 3

4 Beschreibung des Patientenpfades



**Legende:**

	Start und Ende eines Prozesses
	Auszuführende Handlungen im Prozess
	Binäre (JA/NEIN) Entscheidung: Pfeile nach unten bedeuten stets JA, Pfeile zur Seite NEIN
	Verzweigung zum einem weiteren Flussdiagramm oder einer weiteren Arbeitsanweisung (SOP), Dokumenten
	Bei Bedarf können nach der vierten Fallkonferenz weitere Fallkonferenzen stattfinden
	Handlungsabläufe
	Ergebnisrückmeldungen
	Koordinator: Beteiligung erfolgt standort- und krankheitsspezifisch nach Notwendigkeit und Verfügbarkeit
	Patient
	Arzt
	Genetiker
	Experte

VDx = Verdachtsdiagnose

K Dx = Konfirmationsdiagnostik

F⁺ = Falsch Positives Ergebnis

∃ = es existiert

VDx|Biomarker = Verdachtsdiagnose gegeben Biomarker



5 Abkürzungen

PEPA: persönliche, einrichtungsübergreifende, Gesundheits- und Patientenakte

LK3: Leistungskomplex 3 des Konsortiums TRANSLATE NAMSE

6 Patientenzielgruppen

Die Zielgruppen von LK3 umfasst Patienten (Kinder, Jugendliche und Erwachsene) mit der spezifischen Verdachtsdiagnose einer **Indikatorerkrankung** aus folgenden 5 Bereichen

1. Stoffwechselkrankheiten, die im Neugeborenen Screening erfasst werden
2. Endokrinopathien, die im Neugeborenen Screening erfasst werden
3. Primäre Immundefekte
4. Seltene Anämien
5. Autoinflammatorische Krankheiten

7 Dokumentation im Leistungskomplex 3

Beim Erstkontakt mit dem Patienten bzw. seiner Familie erfolgt eine Aufklärung über den Patientenpfad sowie über die PEPA (persönlichen einrichtungsübergreifenden Patientenakte). Bei Zustimmung wird der Patient in der PEPA angelegt.

In der PEPA befinden sich zwei Arten von Dokumenten:

1. Für alle Indikatorerkrankheiten existieren diagnosespezifische Checklisten, die den Prozess bis zum Zeitpunkt der Konfirmation der Diagnose bzw. zum Beginn der standardisierten multiprofessionellen Behandlung inhaltlich und in der erforderlichen Abfolge abbilden.

**Patientenpfade Innovationsfonds Konsortium TRANSLATE NAMSE Leistungskomplex 3**

Für Stoffwechselkrankheiten werden zusätzlich Schwangerschaften von Patienten über Checklisten abgebildet.

2. Aus den lokalen Dokumentationssystem werden ausgewählte aussagekräftige Dokumententypen (z.B. Arztbriefe, Laborbefunde) in die PEPA exportiert und können dort von allen Mitgliedern des sektorenübergreifenden multiprofessionellen Behandlungsteams sowie vom Patienten selbst eingesehen werden.

Die Kommunikation mit den Primärversorgern und den Eltern (bzw. Patienten) erfolgt über die PEPA.

8 Verantwortlichkeiten

Vergleiche 4.



9 Mitgeltende Unterlagen

9.1 Zentren des LK 3:

„Mitgeltendes Dokument 1 SOP_LK3_Zentren LK3 01.12.2017.pdf“

9.2 Liste der Indikatorkrankheiten des LK3:

„Mitgeltendes Dokument 2 SOP_LK3_Indikatorkrankheiten
01.12.2017.pdf“

9.3 Gebrauchsanweisung Checkliste PEPA:

„Mitgeltendes Dokument 3 Gebrauchsanweisung Checkliste LK3
01.12.2017.pdf“

9.4 Checkliste PEPA:

„Mitgeltendes Dokument 4 Checkliste LK3 Patientenpfad 01.12.2017.pdf“

9.5 Ergänzungsblatt PEPA:

„Mitgeltendes Dokument 5 Checkliste LK3 Ergänzungsblatt_1 01.12.2017.pdf“

9.6 Protokoll Fallkonferenz:

„Mitgeltendes Dokument 6 SOP_LK3_Fallkonferenz 01.12.2017.pdf“

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Anlage 6:

SOP Leistungskomplex 4

SOP Leistungskomplex 4 - Transition

1	Ziel und Zweck	2
2	Geltungsbereich	3
3	Begriffe	4
3.1	Abkürzungen.....	4
3.2	Definitionen.....	4
4	Zuständigkeit und Verantwortlichkeit.....	7
4.1	Aufgaben der Ärzte und des Lotsen.....	7
4.2.1	spezialisierte Facharzt (Pädiater).....	7
4.2.2	Spezialisierte Facharzt (Weiterbehandler)	7
4.2.3	Lotse.....	7
5	Arbeitsmittel und Geräte.....	7
6	Beschreibung des Ablaufes	7
7	Dokumentation.....	9
7.1	Einsichtsrecht.....	9
7.2	Aufbewahrungsfristen	9
8	Hinweise und Anmerkungen	9
9	Mitgeltende Unterlagen.....	9
10	Anlagen.....	10
10.1	Historie	10
10.2	Auflistung aller Formblätter, Checklisten etc.....	10
11	Referenzen	10

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

1 Ziel und Zweck

Diese Standardvorgehensweise (Standard Operating Procedure (SOP)) regelt die Vorbereitung und Durchführung eines strukturierten und koordinierten sektorenübergreifenden Transitionsprozesses von Patienten aus dem Versorgungsbereich der Pädiatrie in den Versorgungsbereich der Erwachsenenmedizin im Rahmen des Leistungskomplexes 4 des Projekts „TRANSLATE-NAMSE“.

Die standardisierte Transition hat das Ziel, die kontinuierliche, qualitätsgesicherte Behandlung und Versorgung von Patienten ab einem Alter von 16 Jahren im Jugend- und Erwachsenenalter nachhaltig zu gewährleisten

Die SOP gilt für Patienten mit folgenden Zielkrankheiten:

Neurologische Bewegungsstörungen, Adrenogenitales Syndrom (AGS), konnatale Hypothyreose, Disorder of Sexual Development (DSD), im Neugeborenen-Screening entdeckte Stoffwechselerkrankungen, angeborene Hämoglobinopathie, Primäre Immundefekte und autoinflammatorische Erkrankungen.

Nahezu alle seltenen Erkrankungen, die in Kindheit und Jugend auftreten, sind chronisch und bedürfen lebenslanger Betreuung und Behandlungskontrolle. In der gegenwärtigen Regelversorgung zeichnet sich der Ist-Zustand der Transition leider durch hohe „loss to follow-up“ Raten aus. Die Überweisung von einem spezialisierten pädiatrischen Zentrum in die vertragsärztliche Versorgung ohne Standardisierung der Überweisungsunterlagen und eines strukturierten Überleitungsprozesses sind hierfür als Ursachen zu benennen. Therapiepausen und fehlendes Monitoring führen bei den o.g. Erkrankungen in der Regel zur Verschlechterung der Symptomatik mit der Notwendigkeit von stationären Krankenhausaufenthalten und u.U. irreversiblen Folgen durch Ausbildung von Sekundärerkrankungen.

Im Detail lassen sich die folgenden Versorgungsschritte der neuen Versorgungsform benennen.

Krankheitsspezifisch erfolgt...

a) die standardisierte und prozessual organisierte Überleitung von Patienten mit einer spezifischen Diagnose einer seltenen Erkrankung in die spezialisierte vertragsärztliche Versorgung unter Nutzung der Lotsenfunktion der Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE).

b) die Erfassung des Beratungsbedarfs (medizinische, sozialrechtliche und psychosoziale Beratung, Patientenschulung) und der Bereitschaft zur Transition durch die beteiligten behandelnden Pädiater und den Lotsen des lokalen ZSE anhand eines standardisierten Transitionsfragebogen.

c) die standardisierte Zusammenfassung vorliegender diagnosespezifischer medizinischer Informationen, die für die weitere Behandlung von Bedeutung sind, in einer Transitionsepikrise.

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

d) die Durchführung von mindestens 2 Transitionssprechstunden mit mindestens 2 Ärzten: Kinder- und Jugendmediziner und weiterbehandelndem koordinierendem Facharzt sowie das Angebot der psychosozialen Schulung/Beratung.

e) die Eingabe der Daten in eine persönliche, einrichtungsübergreifende, Gesundheits- und Patientenakte (PePa), die die Weitergabe der transitionsrelevanten Informationen an den Patienten selbst sowie auch an die Primär-, und Sekundärversorger erlaubt.

f) Dokumentation transitionsrelevanter Daten in einer Checkliste zur Qualitätssicherung und Evaluation.

2 Geltungsbereich

Diese SOP gilt für folgende am TRANSLATE-NAMSE Projekt beteiligten universitären Standorte:

Charité Berlin, Universitätsklinikum Bonn, Universitätsklinikum Essen, Universitätsklinikum Dresden, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Universitätsklinikum Heidelberg, Universität zu Lübeck, LMU München, Universitätsklinikum Tübingen

Kooperationspartner/Institutionen

Die beteiligten Zentren für Seltene Erkrankungen und entsprechende B-Zentren des Konsortiums TRANSLATE NAMSE

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

3 Begriffe

Im Folgenden werden die SOP-spezifischen Abkürzungen und Termini erläutert.

3.1 Abkürzungen

Abkürzung	Bedeutung
KIS	Krankenhausinformationssystem
LK	Leistungskomplex
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen
PePa	persönliche, einrichtungsübergreifende, Gesundheits- und Patientenakte
SOP	Standard Operating Procedure (Standardvorgehensweise)
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen

3.2 Definitionen

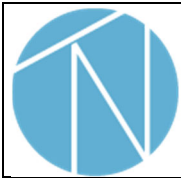
Antrags-
konsortium: Überregionales, interdisziplinäres und sektorenübergreifendes Netzwerk im Rahmen des TRANSLATE NAMSE Projekts, um die im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen definierten Ziele umzusetzen und damit eine Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen zu erreichen.
Konsortialpartner des Projektes NAMSE sind:

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen – ACHSE e.V.
AOK Nordost
BARMER GEK
Charité – Universitätsmedizin Berlin
Universitätsklinikum Bonn
Universitätsklinikum Dresden
Universitätsklinikum Essen
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf
Universitätsklinikum Heidelberg
Universitätsklinikum Lübeck
Universitätsklinikum München (LMU)
Universitätsklinikum Tübingen
Zentrum für evidenzbasierte Gesundheitsversorgung

Als Kooperationspartner ist ebenso die AOK Bayern beteiligt.

Arzt
A-Zentrum: Koordinierender Arzt des lokalen Referenzzentrums (A-Zentrum) für seltene Erkrankungen.

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020



Arzt

B-Zentrum: Für den Patienten zuständiger Ambulanzzarzt eines spezialisierten Fachzentrums (B-Zentrum).

A-Zentrum: A-Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen, mit spezialisierten Subzentren) setzen sich aus mehreren B-Zentren (spezialisierte Fachzentren) zusammen und haben zusätzlich krankheitsübergreifende Strukturen (z.B. für die Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose, Lotsenfunktion, Organisation interdisziplinäre Fallkonferenzen, Koordination innovative Spezialdiagnostik).

B-Zentrum: B-Zentren (Fachzentren für spezifische Krankheit /Krankheitsgruppe) arbeiten krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose, verfügen neben dem ambulanten auch über ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot. Insoweit handelt es sich bei einem B-Zentrum um eine Krankenhauseinrichtung, die für die jeweilige seltene Erkrankung oder Krankheitsgruppe über ein ambulantes und stationäres Versorgungsangebot verfügt.

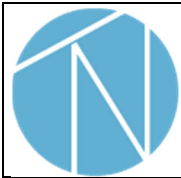
C-Zentrum: Ein Typ C Zentrum (Kooperationszentrum) ist in erster Linie für die Erbringung konkreter Versorgungsleistungen bei Patienten mit gesicherter Diagnose oder klarer Verdachtsdiagnose zuständig. In Frage kommen hierfür bspw. niedergelassene Schwerpunktpraxen, Gemeinschaftspraxen, Medizinische Versorgungszentren (MVZ) oder Krankenhäuser.

Lotse: Koordinierender Mitarbeiter des A-Zentrums. Der Lotse stellt sicher, dass alle Dokumente zeitgerecht vorliegen (Auswertung Transitionsfragebogen, diagnosespezifische Epikrise vor erster Transitionssprechstunde) und dokumentiert Teile des Transitionsprozesses. Des Weiteren übernimmt der Lotse die Terminierung der Transitionssprechstunden und kommuniziert die Termine an Patienten und Behandler.

PePa: Elektronische Patientenakte (Persönliche, einrichtungsübergreifende, elektronische Patientenakte) für den schnellen Informationsaustausch der behandelnden Ärzte bzw. Zentren und Fachabteilungen durch Zugriff auf die in der PePa vorhandenen Daten, Dokumente und Befunde. Datenschutz und Datensicherheit werden gewährleistet.

Transfer: Der konkrete Wechsel eines Patienten aus dem Versorgungsbereich der Pädiatrie in den Versorgungsbereich der Erwachsenenmedizin.

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020



Transition: Vor- und Nachbereitung einschließlich unterstützender
Betreuungsmaßnahmen eines möglichst reibungslosen Wechsels
(Transfer) von Patienten aus der Betreuung durch Kinderärzte in
die durch mehr Eigenverantwortung geprägte Versorgung durch
Erwachsenenmediziner.

**diagnosespezifische
Transitionsepikrise:**

Zusammenstellung der relevanten anamnestischen, diagnostischen,
therapeutischen, sozialen und psychosozialen Historie im Kindes-
und Jugendalter durch den behandelnden Pädiater der bisherigen
Behandlungsinstitution. Die diagnosespezifische Transitionsepikrise
enthält folgende Angaben:

1. Diagnose (Zeitpunkt, Symptome bei Diagnosestellung,
Angaben zur Diagnosesicherung). Bei (molekular)genetisch
gesicherter Diagnose die Angabe des genetischen Befundes
sowie der Institution, in der die Untersuchung durchgeführt
wurde.
2. Krankheits- und Behandlungsverlauf (Symptome,
Symptomverlauf, aktuelle Probleme und zukünftige Risiken,
Medikamente, Diät, Dosierungsanpassungen) einschließlich
Compliance
3. Begleiterkrankungen/Diagnosen und Zeitpunkt des Auftretens
4. die Kontaktinformation aller bekannten Mitbehandler
5. alle relevanten Befunde (radiologisch, sonografisch,
laborchemisch, klinisch, genetisch) und Zeitpunkt derselben
6. durchgeführte genetische Beratungen
7. durchgeführte Beratungen bei Fragestellungen
sozialrechtlicher, psychosozialer, medizinischer Natur
8. Angaben zu den aktuellen Mitbehandlern

**Transitions-
fragebogen:**

Fragebogeninstrument zur Erfassung des Informationsstands und
der Selbständigkeit jugendlicher Patienten bezüglich der
Erkrankung, Medikation, und dem Verständnis der psychosozialen
und sozialrechtlichen Bedeutung der bevorstehenden Transition.

Weiterbehandler: Spezialisierter Facharzt für die Weiterbehandlung im
Erwachsenenalter mit besonderer Expertise für die ausgewählten
Krankheitsbereiche.

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

4 Zuständigkeit und Verantwortlichkeit

Der Ablauf mit den zuständigen Verantwortlichen findet sich im Anhang Appendix 4 „Flussdiagramm Transitionsprozess LK4“.

4.1 Aufgaben der Ärzte und des Lotsen

4.2.1 spezialisierter Facharzt (Pädiater)

- Ansprache, Aufklärung und Einschreibung der Patienten in das Projekt
- Aushändigen des Transitionsfragebogen
- Information an Lotsen
- Erstellen einer diagnosespezifischen Transitionsepikrise
- Teilnahme an 2 gemeinsamen Transitionssprechstunden
- Erstellen der Arztbriefe der Transitionssprechstunden

4.2.2 Spezialisierter Facharzt (Weiterbehandler)

- Teilnahme an 2 gemeinsamen Transitionssprechstunden
- Erstellen der Arztbriefe der Transitionssprechstunden

4.2.3 Lotse

- Auswertung Transitionsfragebogen
- Anforderung der diagnosespezifischen Transitionsepikrise vom Pädiater
- Überprüfung der Dokumente auf Vollständigkeit
- Terminierung der Transitionssprechstunden
- Information der Mitbehandler
- Dokumentation in der PePa

5 Arbeitsmittel und Geräte

- Projektinformation
- Einverständniserklärung Projektteilnahme
- *Ggf. Einverständniserklärung wissenschaftliche Auswertung*
- Transitionsfragebogen
- Diagnosespezifische Transitionsepikrisen
- Arztbrief Transitionssprechstunde 1
- Arztbrief Transitionssprechstunde 2
- PePa
- Krankenhausinformationssystem (KIS)

6 Beschreibung des Ablaufes

Der Ablauf der Transition mit den zuständigen Verantwortlichen findet sich im Anhang Appendix 4 „Flowchart Transitionsprozess LK4“.

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

Um einen strukturierten Übergang der Versorgung der Patienten von der spezialisierten Betreuung in der Pädiatrie zur Erwachsenenmedizin sicherzustellen, wird in der pädiatrischen Sprechstunde der Patient vom Pädiater auf eine mögliche Aufnahme in die Transition beurteilt.

Voraussetzungen für den Einschluss sind:

der Patient muss mindestens 16 Jahre alt sein und eine der o.g. Indikatordiagnosen haben.

Die Entscheidung zur Transition wird durch den behandelnden Pädiater getroffen. Bei einer positiven Entscheidung wird der Lotse informiert. Der Lotse legt den Stammdatensatz des Patienten in der PePa an und wertet den Transitionsfragebogen aus, um den Schulungsbedarf festzustellen (Auswertematix). Das Ergebnis der Auswertung wird vom Lotsen in der Checkliste (PePa) vermerkt.

Der Lotse fordert die diagnosespezifische Transitionsepikrise beim behandelnden Pädiater an. Dazu müssen ggf. auch Informationen vom Primärversorger durch den Lotsen eingeholt werden.

Der Lotse terminiert und koordiniert die Transitionssprechstunde 1 mit dem Patienten, dem Pädiater und der weiterbehandelnden Einrichtung. Bei Patienten, die jünger als 18 Jahre sind, findet die 1. Transitionssprechstunde bevorzugt in den Räumlichkeiten der pädiatrischen Versorgung statt, sonst beim Weiterbehandler.

Der behandelnde Pädiater, der Weiterbehandler und der Patient sowie ggf. Mitbehandler, Primärversorger und Genetiker führen die Transitionssprechstunde 1 durch. Inhalte und Ergebnisse werden in einem Arztbrief dokumentiert.

Der Lotse terminiert die zweite Transitionssprechstunde mit dem Patienten und den beteiligten Ärzten. Die 2. Transitionssprechstunde findet bevorzugt in den Räumlichkeiten der weiterbehandelnden Einrichtung statt.

Im Rahmen der zweiten Transitionssprechstunde wird ein Folgetermin in der weiterbehandelnden Einrichtung vereinbart.

Die Inhalte der Transitionssprechstunden decken folgende Themenbereiche ab:

Schwerpunkte der Transitionssprechstunde:

- a. Vorstellung neuer (Mit-) Behandler
- b. Erläuterung Abläufe Sprechstunde Erwachsenenmedizin
- c. Erläuterung telefonische Abläufe Erwachsenenmedizin
- d. Unterstützung zur Selbständigkeit
- e. Schulung Erkrankung
- f. Schulung Therapie
- g. Schulung Verhalten/Berufswahl
- h. Genetische Beratung
- i. Sozialrechtliche Beratung
- j. Psychologische Beratung

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

7 Dokumentation

Im Transitionsprozess(LK 4) des TRANSLATE-NAMSE Projekts soll grundsätzlich folgendes dokumentiert werden:

- Stammdaten des Patienten
- Beginn und Ende des Transitionsprozesses
- diagnosespezifische Transitionsepikrise
- Transitionsfragebogen und Auswertung (Checkliste)
- Arztbriefe zu den Transitionssprechstunden
- Evaluationsparameter (Checkliste)
- Aufklärungen und Einverständniserklärungen des Patienten

Die Dokumentation muss zeitnah zur Behandlung/Sprechstunde erfolgen.

Alle Dokumente verbleiben auch in der Patientenakte der behandelnden Klinik.

7.1 Einsichtsrecht

Der Patient bekommt Zugriff auf die PePa und verfügt über ein Einsichtsrecht auf alle darin ihn betreffenden, abgelegten Dokumente.

Weitere Einsichts- Zugriffsrechte auf die Inhalte der Pepa: Pädiater, Weiterbehandler, Lotse und Primärversorger.

7.2 Aufbewahrungsfristen

Es gelten jeweils die gesetzlichen Aufbewahrungsfristen (s. Referenzen)

8 Hinweise und Anmerkungen

9 Mitgeltende Unterlagen

- Transitionsfragebogen
- Auswertematrix Transitionsfragebogen
- Epikrise Transition (Diagnosespezifisch)
- Checkliste LK 4 Transition
- Flowchart Transition
- Arztbriefe Transitionssprechstunde I und Transitionssprechstunde II

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

10 Anlagen

10.1 Historie

Version	Art der Änderung	Kapitel	Beschreibung	Gültig ab
1.0	Erstellung			01.12.2017

10.2 Auflistung aller Formblätter, Checklisten etc.

Anlagenkennung	Titel der Anlage
Appendix 1	Transitionsfragebogen, Proxy Fragebogen, Auswertematix
Appendix 2	Transitionsrelevante diagnosespezifische Epikrisen (AGS, konnatale Hypothyreose, etc....)
Appendix 3	Checkliste
Appendix 4	Flowchart Transitionsprozess LK4

11 Referenzen

Typ	Titel
Gesetz	<p>Bundesministerium für Gesundheit (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Online verfügbar unter: http://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf Zugriffen: 19.07.2017</p>
Leitfaden	<p>Aktualisierter DKG-Leitfaden Aufbewahrungspflichten und –fristen von Dokumenten im Krankenhaus Stand: Mai 2011 Online verfügbar unter: http://www.dkgev.de/media/file/9599.RS194-11_Anlage.pdf Zugriffen: 31.07.2017</p>
Publikation	<p>Gemeinsamer Bundesausschuss (2016) Geförderte Projekte des Innovationsausschusses zur Förderbekanntmachung Neue Versorgungsformen vom 08. April 2016. Online verfügbar unter: https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/media/7/Der-Innovationsfonds-im-Ueberblick_2016-07-29.pdf Zugriffen: 29.Nov.2016</p>
	<p>Müther S, Rodeck B, Wurst C, Nolting HD (2014) Transition von Jugendlichen mit chronischen Erkrankungen in die Erwachsenenmedizin. MonatsschrKinderheilkd 162:711–718</p>

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

Fragebogen zum Wechsel aus der Kinder- und Jugendmedizin in die
Erwachsenenmedizin

<p>Liebe(r) _____</p> <p>Du wirst derzeit in einer Sprechstunde der Kinder- und Jugendmedizin betreut. In einiger Zeit steht für Dich der Wechsel (Transition) in die Erwachsenenmedizin an. Zur Vorbereitung möchten wir Dich bitten, diesen Fragebogen auszufüllen und in der Sprechstunde mit uns zu besprechen. Dieser Fragebogen ist für Menschen mit ganz unterschiedlichen Krankheiten gemacht und enthält daher auch Fragen, die auf Deine Krankheit vielleicht nicht zutreffen. In diesen Fällen kreuze bitte das Feld „Spielt für meine Krankheit keine Rolle“ an.</p>	<p>Liebe(r) Frau/Herr _____</p> <p>Sie werden derzeit in einer Sprechstunde der Kinder- und Jugendmedizin betreut. In einiger Zeit steht für Sie der Wechsel (Transition) in die Erwachsenenmedizin an. Zur Vorbereitung möchten wir Sie bitten, diesen Fragebogen auszufüllen und in der Sprechstunde mit uns zu besprechen. Dieser Fragebogen ist für Menschen mit ganz unterschiedlichen Krankheiten gemacht und enthält daher auch Fragen, die auf Ihre Krankheit vielleicht nicht zutreffen. In diesen Fällen kreuzen Sie bitte das Feld „Spielt für meine Krankheit keine Rolle“ an.</p>
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Name und Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Datum: _____

Von den folgenden Aussagen trifft am besten auf mich zu

	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für meine Krankheit keine Rolle
A. Wissen zur Erkrankung				
1. Ich weiß, wie meine Erkrankung heißt und kann sie anderen erklären.				
2. Ich weiß, welche Untersuchungen durchgeführt werden und warum.				
3. Ich weiß, welche Symptome und Komplikationen im Verlauf meiner Erkrankung auftreten können.				
4. Ich erkenne Anzeichen einer Krankheitsverschlechterung.				
5. Ich kenne die Grundlagen der Vererbung meiner Erkrankung.				
6. Ich kenne den Zusammenhang zwischen meiner Erkrankung und Sexualität und Verhütung.				
7. Ich kenne die besonderen Auswirkungen von Tabak,				

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für meine Krankheit keine Rolle
Alkohol und anderen Drogen auf meine Erkrankung und ihre Behandlung.				
B. Therapie und Behandlung				
8. Ich weiß, was zu meiner Behandlung gehört.				
9. Ich kenne die Namen meiner Medikamente.				
10. Ich kenne die Wirkungen und Nebenwirkungen meiner Behandlung/Medikamente.				
11. Ich nehme meine Medikamente selbständig ein, bzw. führe meine Behandlung selbständig durch.				
12. Ich führe meine Behandlung regelmäßig durch bzw. nehme meine Medikamente regelmäßig ein.				
13. Ich kann meine Medikamente/Behandlung an besondere Situationen (Belastungen, Infekte, Freizeit) anpassen.				
14. Ich weiß, wodurch die Wirkung meiner Medikamente beeinflusst werden kann.				
15. Ich habe einen Notfallausweis und trage ihn immer bei mir.				
C. Unterstützung und Informationen				
16. Ich erhalte von meinem Partner/Partnerin, meinen Eltern oder anderen erwachsenen Vertrauenspersonen ausreichend Unterstützung.				
17. In meiner Umgebung (Freundes- oder Familienkreis) gibt es eine erwachsene Person, die sich gut mit meiner Krankheit und der Behandlung auskennt.				
18. Ich fühle mich über Unterstützungsangebote ausreichend informiert.				
19. Ich weiß, wie ich mit Menschen mit der gleichen Krankheit Kontakt aufnehmen kann.				
20. Meine Krankheit bzw. deren Behandlung stellt für mich eine finanzielle Belastung dar.				
D. Pläne zur Zukunft und zum Beruf				
21. Ich weiß, was ich bei der Vorbereitung meiner Reisen beachten muss.				
22. Ich weiß, was ich hinsichtlich meiner Erkrankung/Behandlung beim Führerscheinwerb und im Straßenverkehr beachten muss.				
23. Ich weiß, was mein Lehrer/ Arbeitgeber über meine Erkrankung wissen muss.				

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für meine Krankheit keine Rolle
24. Ich kenne die Besonderheiten meiner Erkrankung, die ich bei der Berufswahl berücksichtigen muss.				
25. Ich weiß, was ich bei meiner Erkrankung/Behandlung für den Fall einer Schwangerschaft und Geburt beachten muss.				
E. Klinikkontakte				
26. Ich spreche in der Sprechstunde (auch) alleine mit meinem Arzt oder suche mir selbst eine Begleitung.				
27. Ich kann meine Arzttermine selbst vereinbaren.				
28. Ich weiß, wie ich meine Behandler (z.B. Ärzte, Diätberatung) erreichen kann.				
29. Ich kann mich selbst um Folgerezepte oder Verordnungen kümmern.				

F. Ich wünsche mir vom Behandlungsteam...	Bitte ankreuzen
I. Weitere Informationen über meine Erkrankung.	
II. Unterstützung bei Fragen zu Schule, Ausbildung, Studium und Beruf.	
III. Informationen über den Umgang mit Behörden und was sich mit Erreichen der Volljährigkeit (18 Jahre) rechtlich ändert (z. B. Krankenkasse, Ämter, Versicherungen).	
IV. Die Organisation einer psychologischen Beratung.	

Anmerkungen/Fragen/Wünsche:

Literatur:

- Findorff, J, Müther, S, von Moers, A, Nolting, H-D, Burger, W (2016): *Das Berliner Transitionsprogramm*. Berlin, Boston, De Gruyter
- Minden, K, Berlin; Schalm, S, München; Arbeitskreis Transition der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie e.V., Fragebogen für die Jugendsprechstunde <https://gkjr.de/fuer-mitglieder/informationen-fuer-mitglieder/transitionsunterlagen/>
- The Royal Children's Hospital Melbourne:
http://www.rch.org.au/transition/factsheets_and_tools/transition_checklists/
- Southampton Children's Hospital, Transition to adult care: Ready Steady Go:
<http://www.uhs.nhs.uk/OurServices/Childhealth/TransitiontoadultcareReadySteadyGo/Transitiontoadultcare.aspx>
- The Hospital for Sick Children (Sickkids), Toronto: Good2Go Transition program:
<http://www.sickkids.ca/Good2Go/For-Youth-and-Families/Transition-Tools/Readiness-Checklists/Index.html>

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

Fragebogen zum Wechsel aus der Kinder- und Jugendmedizin in die
Erwachsenenmedizin

Liebe(r) Frau/Herr _____

Ihr Sohn/Ihre Tochter wird derzeit in einer Sprechstunde der Kinder- und Jugendmedizin betreut. In einiger Zeit steht für Sie und Ihr Kind der Wechsel (Transition) in die Erwachsenenmedizin an. Zur Vorbereitung möchten wir Sie bitten, diesen Fragebogen auszufüllen und in der Sprechstunde mit uns zu besprechen. Dieser Fragebogen ist für Menschen mit ganz unterschiedlichen Krankheiten gemacht und enthält daher auch Fragen, die auf die Krankheit Ihrer Tochter/Ihres Sohnes vielleicht nicht zutreffen. In diesen Fällen kreuzen Sie bitte das Feld „Spielt für die Krankheit keine Rolle“ an.

Name und Vorname der Patientin/des Patienten: _____

Geburtsdatum: _____

Fragebogen wurde ausgefüllt von: _____

Rechtliche Stellung zur Patientin/zum Patienten: _____

Datum: _____

Von den folgenden Aussagen trifft am besten auf mich zu

	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für die Krankheit keine Rolle
A. Wissen zur Erkrankung				
30. Ich weiß, wie die Erkrankung meines Kindes heißt und ich kann sie anderen erklären.				
31. Ich weiß, welche Untersuchungen durchgeführt werden und warum.				
32. Ich weiß, welche Symptome und Komplikationen im Verlauf der Erkrankung auftreten können.				
33. Ich erkenne Anzeichen einer Krankheitsverschlechterung.				
34. Ich kenne die Grundlagen der Vererbung der Erkrankung.				
35. Ich kenne den Zusammenhang zwischen der Erkrankung und Sexualität und Verhütung.				
36. Ich kenne die besonderen Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen auf die Erkrankung und ihre Behandlung.				
B. Therapie und Behandlung				

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für die Krankheit keine Rolle
37. Ich weiß, was zur Behandlung gehört.				
38. Ich kenne die Namen der Medikamente.				
39. Ich kenne die Wirkungen und Nebenwirkungen der Behandlung/Medikamente.				
40. Ich verabreiche meinem Kind seine Medikamente selbst, bzw. führe seine Behandlung selbständig durch.				
41. Ich führe die Behandlung regelmäßig durch bzw. verabreiche die Medikamente regelmäßig.				
42. Ich kann die Medikamente/Behandlung an besondere Situationen (Belastungen, Infekte, Freizeit) anpassen.				
43. Ich weiß, wodurch die Wirkung der Medikamente beeinflusst werden kann.				
44. Mein Kind hat einen Notfallausweis und trägt ihn immer bei sich.				
C. Unterstützung und Informationen				
45. Ich erhalte von meiner Familie oder anderen erwachsenen Vertrauenspersonen ausreichend Unterstützung.				
46. In meiner Umgebung (Freundes- oder Familienkreis) gibt es eine erwachsene Person, die sich gut mit der Krankheit und der Behandlung auskennt.				
47. Ich fühle mich über Unterstützungsangebote ausreichend informiert.				
48. Ich weiß, wie ich mit Menschen mit der gleichen Krankheit bzw. der Familien Kontakt aufnehmen kann.				
49. Die Krankheit bzw. deren Behandlung stellt für mich eine finanzielle Belastung dar.				
D. Pläne zur Zukunft und zum Beruf				
50. Ich weiß, was ich bei der Vorbereitung von Reisen beachten muss.				
51. Ich weiß, was Lehrer/ Arbeitgeber über die Erkrankung wissen müssen.				
52. Ich kenne die Besonderheiten der Erkrankung, die bei der Berufswahl berücksichtigt werden müssen.				
53. Ich weiß, was bei der Erkrankung/Behandlung für				

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

	stimmt	stimmt zum Teil	stimmt nicht	Spielt für die Krankheit keine Rolle
den Fall einer Schwangerschaft und Geburt beachtet werden muss.				
E. Klinikkontakte				
54. Ich spreche in der Sprechstunde (auch) alleine mit meinem Arzt oder suche mir selbst eine Begleitung.				
55. Ich kann die Arzttermine für mein Kind selbst vereinbaren.				
56. Ich weiß, wie ich die Behandler meines Kindes (z.B. Ärzte, Diätberatung) erreichen kann.				
57. Ich kann mich selbst um Folgerezepte oder Verordnungen kümmern.				

F. Ich wünsche mir vom Behandlungsteam...	Bitte ankreuzen
I. Weitere Informationen über die Erkrankung.	
II. Unterstützung bei Fragen zu Schule, Ausbildung, Studium und Beruf.	
III. Informationen über den Umgang mit Behörden und was sich mit Erreichen der Volljährigkeit (18 Jahre) rechtlich ändert (z. B. Krankenkasse, Ämter, Versicherungen).	
IV. Die Organisation einer psychologischen Beratung für meine Tochter/meinen Sohn.	
V. Die Organisation einer psychologischen Beratung für mich selbst.	

Anmerkungen/Fragen/Wünsche:

Literatur:

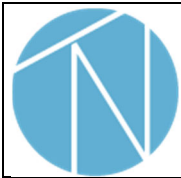
- Findorff, J, Müther, S, von Moers, A, Nolting, H-D, Burger, W (2016): *Das Berliner Transitionsprogramm*. Berlin, Boston, De Gruyter
- Minden, K, Berlin; Schalm, S, München; Arbeitskreis Transition der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie e.V., Fragebogen für die Jugendsprechstunde <https://gkjr.de/fuer-mitglieder/informationen-fuer-mitglieder/transitionsunterlagen/>
- The Royal Children's Hospital Melbourne:
- Southampton Children's Hospital, Transition to adult care: Ready Steady Go: <http://www.uhs.nhs.uk/OurServices/Childhealth/TransitiontoadultcareReadySteadyGo/Transitiontoadultcare.aspx>
- The Hospital for Sick Children (Sickkids), Toronto: Good2Go Transition program: <http://www.sickkids.ca/Good2Go/For-Youth-and-Families/Transition-Tools/Readiness-Checklists/Index.html>

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

Auswertematrix zum „Fragebogen zum Wechsel aus der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenmedizin“

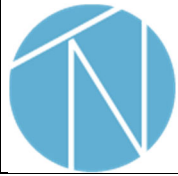
Patienten Nr.: _____

Beratungsbedarf	Frage Nummer	stimmt	Stimmt zum Teil	Stimmt nicht	Maximale Punktzahl	Erreichte Punktzahl
Selbständigkeit	15		0,5	1		
	16		0,5	1		
	17		0,5	1		
	18		0,5	1		
	19		0,5	1		
	26		0,5	1		
	27		0,5	1		
	28		0,5	1		
	29		0,5	1		
Beratungsbedarf vorhanden					9	
Erkrankung	1		0,5	1		
	2		0,5	1		
	3		0,5	1		
	4		0,5	1		
	25		0,5	1		
	I	1				
Beratungsbedarf vorhanden					6	
Therapie	8		0,5	1		
	9		0,5	1		
	10		0,5	1		
	11		0,5	1		
	12		0,5	1		
	13		0,5	1		
	14		0,5	1		
Beratungsbedarf vorhanden					7	
Verhalten/Berufswahl	6		0,5	1		
	7		0,5	1		
	21		0,5	1		
	22		0,5	1		



Beratungsbedarf	Frage Nummer	stimmt	Stimmt zum Teil	Stimmt nicht	Maximale Punktzahl	Erreichte Punktzahl
	23		0,5	1		
	24		0,5	1		
	II	1				
Beratungsbedarf vorhanden					7	
genetische Beratung	5		0,5	1		
Beratungsbedarf vorhanden					1	
sozialrechtliche Beratung	20	1	0,5			
	III	1				
Beratungsbedarf vorhanden					2	
psychologische Beratung	IV	1				
Beratungsbedarf vorhanden					1	

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

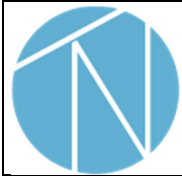


Beratungsbedarf	Bitte ankreuzen
Selbständigkeit	<input type="checkbox"/>
Erkrankung	<input type="checkbox"/>
Therapie	<input type="checkbox"/>
Verhalten/Berufswahl	<input type="checkbox"/>
genetische Beratung	<input type="checkbox"/>
sozialrechtliche Beratung	<input type="checkbox"/>
psychologische Beratung	<input type="checkbox"/>

Datum

Unterschrift (Lotse)

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020



TRANSLATE
NAMSE

**SOP Leistungskomplex 4
Transition
Projekt TRANSLATE-NAMSE**

Appendix 2
Epikrisen

Die transitionsrelevanten diagnosespezifischen Epikrisen folgen in Kürze.

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

1. **Patienten-ID LK4** siehe LK3
 Patienten ID LK1 und LK2 (sofern vorhanden) und ggf. aus LK3 Pat ID LK1: _____ Pat ID LK2: _____ Pat ID LK3: _____ ???
2. **Krankenkasse** AOK Barmer andere: _____
3. **Zentrum** Voreinstellung {Zentrumsort}
4. **Erstkontakt (= Entscheidung zur Transition durch Pädiater)** TT/MM/JJJJ
5. **Geburtstag** MM/JJJJ
6. **Geschlecht** weiblich männlich unbestimmt
7. **PLZ des Patienten (erste 3 Ziffern)** XXX
8. **Einwilligung TRANSNAM** Ja TT/MM/JJJJ
9. **Patient kommt aus** LK1 LK2 LK3 Andere/päd. B-Zentrum am Standort
10. **Diagnose** _____ ICD-10: _____ ORPHA: _____
11. **Indikationsbereich Immundefekte** Stoffwechselerkrankungen Endokrinologie Hämatologie _____
 Autoinflammatorische Erkrankungen
12. **Patient bisher in Betreuung durch** Name betreuende Klinik und Fachabteilung
13. **Patient zukünftig in Betreuung durch Ambulanz/Hochschule** Name betreuende Klinik und Fachabteilung Erkrankungsspezifische
 Erkrankungsspezifische Ambulanz/Andere Niedergelassener Facharzt Hausarzt
 Andere Fachambulanz Andere _____
14. **Daten Mitbehandler Pädiatrie erfasst** Ja TT/MM/JJJJ Name Mitbehandler/Funktion (mehrfach auswählbar)
 Nein

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

15. Daten Mitbehandler (Weiterbehandlung) erfasst Ja Nein TT/MM/JJJJ Name Mitbehandler/Funktion (mehrfach auswählbar)

16. Datum Aushändigung Transitionsfragebogen TT/MM/JJJJ

17. Datum Rücklauf Transitionsfragebogen TT/MM/JJJJ

18. Transitionsfragebogen ausgewertet Ja Nein TT/MM/JJJJ Dauer: _____ min

18.1. Schulungsbedarf Selbständigkeit Ja Nein Ja bei ja Punkt 24 bearbeiten

18.2. Schulungsbedarf Erkrankung Ja Nein Ja bei ja Punkt 24 bearbeiten

18.3. Schulungsbedarf Therapie Ja Nein Ja bei ja Punkt 24 bearbeiten

18.4. Schulungsbedarf Verhalten/Berufswahl Ja Nein Ja bei ja Punkt 24 bearbeiten

18.5. Bedarf sozialrechtliche Beratung Ja Nein Ja bei ja Punkt 24 bearbeiten

18.6. Bedarf genetische Beratung Ja Nein Ja bei ja Punkt 24 bearbeiten

18.7. Bedarf psychologische Beratung Ja Nein Ja bei ja Punkt 24 bearbeiten

19. Diagnosespezifische Transitionsepikrise erstellt Ja Nein TT/MM/JJJJ Dauer: _____ min

20. Transitionssprechstunde 1 TT/MM/JJJJ Dauer: _____ min

21. Teilnehmer Transitionssprechstunde 1 Pädiater Weiterbehandler Mitbehandler (Name, Funktion ^z Mehrfachauswahl)

22. Transitionssprechstunde 2 TT/MM/JJJJ Dauer: _____ min

23. Teilnehmer Transitionssprechstunde 2 Pädiater Weiterbehandler Mitbehandler (Name, Funktion ^z Mehrfachauswahl)

24. Inhalte Transitionssprechstunde

24.1. Vorstellung neuer (Mit-) Behandler Ja Nein TT/MM/JJJJ

24.2. Erläuterung Abläufe Sprechstunde Erwachsenenmedizin Ja Nein TT/MM/JJJJ

24.3. Erläuterung telefonische Abläufe Erwachsenenmedizin Ja Nein TT/MM/JJJJ nicht erforderlich

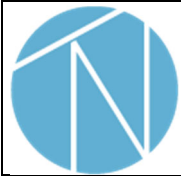
TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

- | | | | | |
|------------------------------------------------------------|---------------------------------|------------------------------------|------------------------------------------------------|--------------------------------|
| 24.4. Unterstützung zur Selbständigkeit durch erforderlich | <input type="checkbox"/> Eltern | <input type="checkbox"/> Assistenz | <input type="checkbox"/> Sozialbearbeiter/Psychologe | <input type="checkbox"/> nicht |
| 24.5. Schulung Erkrankung | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 24.6. Schulung Therapie | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 24.7. Schulung Verhalten/Berufswahl | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 24.8. Genetische Beratung | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 24.9. Sozialrechtliche Beratung | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 24.10. Psychologische Beratung | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |

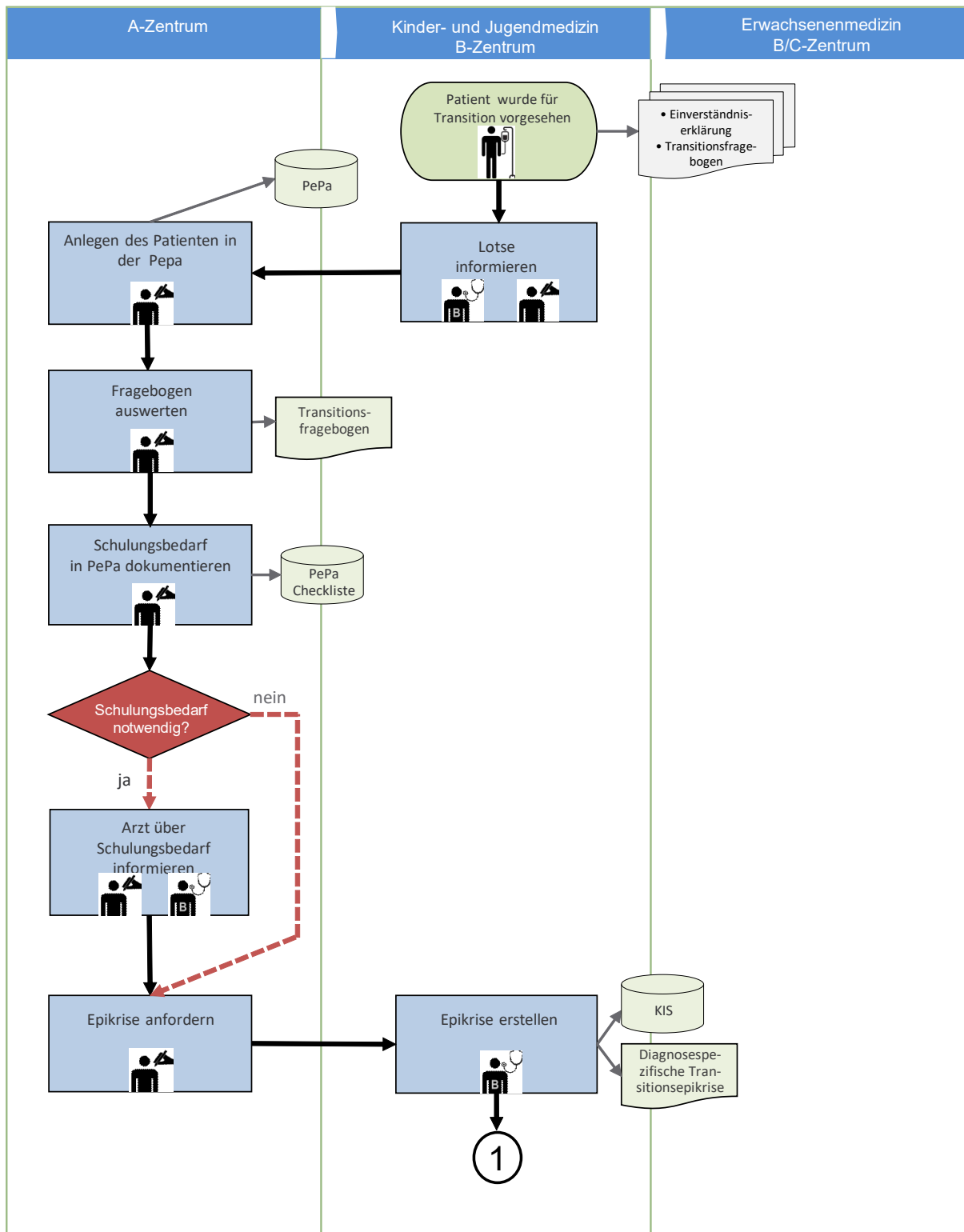
-
- | | | | | |
|-----------------------------------------------------------------------------|-----------------------------|-------------------------------|-------------------------------|--------------------------------|
| 25. Termin für Folgevorstellung vereinbart | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Nein | |
| 26. Aushändigung Behandlungs-/Notfallausweis nicht erforderlich | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Nein | _____ <input type="checkbox"/> |
| 27. Information Begleitforschung nicht erforderlich | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Nein | _____ <input type="checkbox"/> |
| 28. Information Patientenregister nicht erforderlich | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ | <input type="checkbox"/> Nein | _____ <input type="checkbox"/> |
| 29. Information diagnosespezifische Selbsthilfegruppen | | | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 30. Information ACHSE; nur wenn keine diagnosespezifische Selbsthilfegruppe | | | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 31. Arztbrief Transitionssprechstunde 1 | | <input type="checkbox"/> Nein | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 32. Arztbrief Transitionssprechstunde 2 | | <input type="checkbox"/> Nein | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 33. Rückmeldung an Mit-/Weiterbehandler über Pepa | | <input type="checkbox"/> Nein | <input type="checkbox"/> Ja | TT/MM/JJJJ |
| 34. Datum Versand Evaluationsbogen Patientenzufriedenheit | | | | TT/MM/JJJJ |

² Funktion: Möglichkeiten: Arzt /Pädiatrie; Arzt/Weiterbehandler; Psychologe; Diätberater; Krankenschwester, Sozialarbeiter

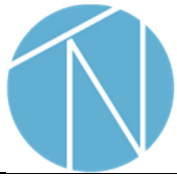
TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020



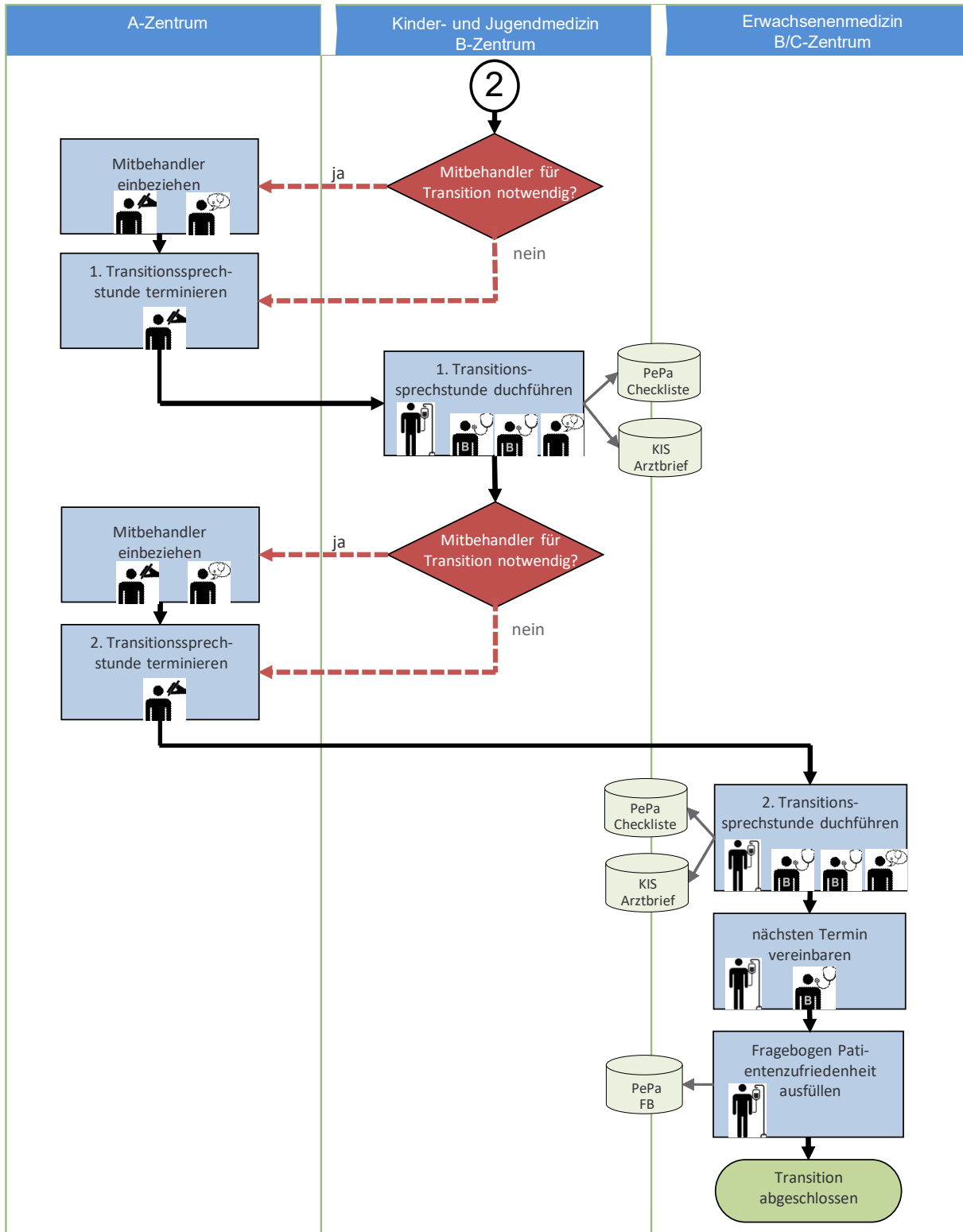
Transitionsprozeß LK4



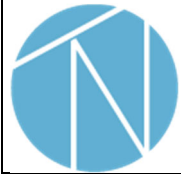
TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020



Transitionsprozeß LK4



TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020



TRANSLATE
NAMSE

**SOP Leistungskomplex 4
Transition
Projekt TRANSLATE-NAMSE**

Appendix 4
Flowchart LK4



TRANSLATE
NAMSE

Legende:

	Patient
	Lotse
	Arzt A-Zentrum
	Arzt B-Zentrum
	Genetiker
	Experte
	Externer Experte
	Bioinformatiker

TN SOP	Version	Änderung	durch	Freigabe	durch	Gültigkeitsdatum
ID: TN-LK4 -01	1.0	29.11.2017	Bauer	30.11.2017	Grasemann	07.09.2020

Anlage 7:

TNAMSE-Datenbank Handbuch

Datenbank Anleitung

Erste Schritte zur Benutzung

Stand 12/2017

Datenbank Update Hinweise

Sie können in dieser Programm-Version noch keine Fälle abschließen.

Beim Fallabschluss soll die Vollständigkeit der Daten durch den Benutzer sowie, soweit möglich, automatisch geprüft werden.

Diese Umsetzung konnte erst nach Konsentierung der Evaluation begonnen werden und erfordert noch ein wenig Zeit.

Es wird hierzu ein Programmupdate geben.

Die Auswertung/Abrechnung ist davon nicht betroffen, da dort nur erfasste (und nicht abgeschlossene) Fälle gezählt werden.

Datenbank Diagnosenliste

Im Konsortium wurde vereinbart, dass Diagnosen (für seltene Erkrankungen) nach der Orphan-Liste kodiert werden sollen.

Da das Lübecker ZSE, sowie einige weitere Kliniken aus dem TNAMSE-Projekt, bereits am DIMDI Projekt `Kodierung von Seltenen Erkrankungen II` teilnehmen, hat das DIMDI der Nutzung Ihrer erweiterten AlphaID-Liste im Rahmen des Translate NAMSE Projektes zugestimmt.



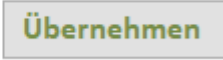
In die TNAMSE-Datenbank ist daher die aktuellste Version der AlphaID-Liste inkl. Orpha-Kodierung des DIMDI integriert.

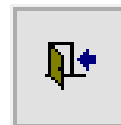
Die Liste des DIMDI umfasst unter Umständen nicht alle Diagnosen, die von Ihnen kodiert werden müssen (insb. nicht alle Orpha-Nummern für Seltene Erkrankungen). Daher gibt es in der Datenbank die Möglichkeit Diagnosen und/oder Orpha-Nummern zu ergänzen (siehe Benutzerhandbuch).

Dafür, dass uns das DIMDI freundlicherweise die eigene Liste zur Verfügung stellt, werden wir zu einem späteren Zeitpunkt Ihre Diagnosen-Tabelle aus dem Backend einsammeln/exportieren. Diese hat keinen Patientenbezug (d.h. die Daten sind anonym) und enthält nur die Diagnosencodes.

Alle Ergänzungen, die Sie gemacht haben, werden wir dann gesammelt an das DIMDI rückmelden. Dadurch ist das DIMDI in der Lage die eigene Liste zu ergänzen und zu vervollständigen.

Allgemeine Hinweise

- Schaltflächen benutzen
- Formulare sind zunächst immer im Betrachtungsmodus und können erst verändert werden, wenn unter dem Formular das Feld `Bearbeiten` gedrückt wird. 
- Nach Ausfüllen oder Änderungen innerhalb eines Formulars zur Speicherung unten Feld `Übernehmen` oder `Abbrechen` drücken  
- Wichtig: Datenbank beenden über `Anwendung schließen`



Allgemeine Hinweise

Zur Kommunikation (intern + extern) IDs verwenden und keine Klarnamen, Nummern werden durchs Programm vergeben

IDs: ZSE Fallnummer

ID Patient

ID Fallkonferenz (einer bestimmten Fallkonferenz)

ZSE-NR	Status: Warten auf Fallb.	Nachname	Vorname	Geburtsda
00003	<input type="checkbox"/>	Rose	Rosalie	01.01.19
00001	<input type="checkbox"/>	Mustermann	Max	01.01.19
00004	<input type="checkbox"/>	Blume		

ZSE Patient

Stammdaten TranslateNAMSE LK1 TranslateNAMSE LK2/3 DokuMan (0)

ZSE Fallnummer 00003 PATNR 9 Anspr

Ein Patient hat eine ID. Ein Fall hat eine ZSE-Fallnummer. Ein Patient kann mehrere Fälle haben, jedoch nur einen offenen Fall.

Start

Bitte Authentifizieren sie sich:

Username

Passwort

Verbleibende Versuche: 3

Login

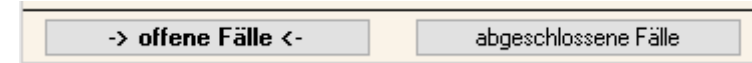
- Geben Sie Ihre Login Daten ein.
- Ein neues Benutzerkonto kann nur von Ihrem lokalen Administrator angelegt werden.

Hauptmenü: Patient aus Liste `offene Fälle` auswählen

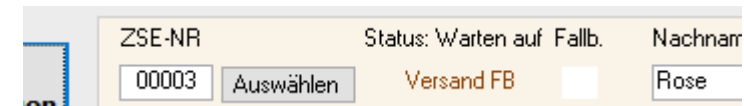
The screenshot shows a patient list interface. On the left, there are buttons for 'Patientenliste' and 'Patient neu anlegen'. Below that is a button for 'Auswertung und Statistiken'. The main area contains a table with columns for ZSE-NR, Status, Nachname, Vorname, and Geb. The table has two rows: one for 'Birne Bertha' and one for 'Apfel Anton'. Each row has an 'Auswählen' button next to it. At the bottom of the table, there are two filter buttons: '-> offene Fälle <-' and 'abgeschlossene Fälle'. The 'Auswählen' buttons and the '-> offene Fälle <-' filter button are circled in red.

ZSE-NR	Status: Warten auf	Nachname	Vorname	Geb.
00002	Versand UL Erstkontakt	Birne	Bertha	20
00001	InnoDiag 2 Einleitung	Apfel	Anton	06

- Listen: `offene Fälle` und `abgeschlossene Fälle` über die beiden Filterknöpfe unterhalb der geöffneten Liste auswählbar



- Fall auswählen/ öffnen über den Knopf `Auswählen` neben dem Fall



Patient neu hinzufügen 1/2

ZSE-NR	Status: Warten auf	Nachname	Vorname	Gebi
00002	Versand UL Erstkontakt	Birne	Bertha	20
00001	InnoDiag 2 Einleitung	Apfel	Anton	08

- Feld `Patientenliste/Patient neu anlegen` anklicken, es erscheint

Suche Nachname
Suche Vorname

Neu Suche Gebdatum

- Immer in `Suche Nachname` Name eingeben, dann
→ `Neu` anklicken (wenn nicht in Liste) oder
→ `Auswählen` (wenn in Liste)

Patient neu hinzufügen 2/2

Alle ZSE Suche Nachname Neu Suche Gebdatum
Suche Vorname

- Nach Eingabe in `Suche Nachnamen` erscheinen bereits vorhandene „ähnliche“ Einträge

PATNR	Nachname	Vorname	Ge
<input checked="" type="checkbox"/> 21	Kasta	Karl	
<input checked="" type="checkbox"/> 19	Kastanie	Karl	

- Suche über Geburtsdatum ebenfalls möglich

Suche Nachname Neu Suche Gebdatum
Suche Vorname

Nachname	Vorname	Geburtsdatum	Geschlecht
Kastanie	Karl	01.01.2017	m

Patient neu hinzufügen oder neuen Fall

The screenshot shows a patient management interface. At the top, there are buttons for 'Alle', 'ZSE', and 'Suche Nachname' with a search input field containing 'Kast'. Below this is a 'Suche Vorname' field. There are two sets of sort buttons (A-Z and Z-A) for the search criteria. Below the search fields is a table with columns: PATNR, Nachname, Vorname, and Ge. Two rows are visible: one with PATNR 21, Nachname Kasta, and Vorname Karl; another with PATNR 19, Nachname Kastanie, and Vorname Karl. Each row has a checkbox and an 'Auswählen' button. Below the table, a button labeled 'Neuen Fall erfassen' is circled in red. Below that is another form with fields for 'Anfragedatum', 'Nachname' (containing 'Kasta'), 'Vorname' (containing 'Karl'), and 'Geburtsdatum' (containing '06.09.2017').

- Gewünschten Fall über `Auswählen` öffnen oder `neuen Fall erstellen` → dies geht nur, wenn alle vorhandenen Fälle des Patienten abgeschlossen sind, sonst erscheint

D.h. ein Patient kann mehrere Fälle haben, wenn er sich z.B. nach einiger Zeit erneut vorstellt

Mehrere offene Fälle:

Fehler: Es gibt noch einen offenen Fall für diesen Patienten. Der offene Fall muss zunächst abgeschlossen werden, bevor ein neuer angelegt werden kann.

Ok

Hauptmenü: Auswertung und Statistiken

- Durch Feld `Auswertung und Statistiken` anklicken öffnet sich Maske

The screenshot shows a web application interface. On the left, there is a sidebar with two buttons: 'Patientenliste' and 'Patient neu anlegen'. Below these, a button labeled 'Auswertung und Statistiken' is circled in red. The main area displays a table with columns for ZSE-NR, Status, Nachname, Vorname, and Geb. The table contains two rows of patient data. Below the table are two buttons: '-> offene Fälle <-' and 'abgeschlossene Fälle'.

ZSE-NR	Status: Warten auf	Nachname	Vorname	Geb.
00002	Versand UL Erstkontakt	Birne	Bertha	20
00001	InnoDiag 2 Einleitung	Apfel	Anton	06

The screenshot shows the 'Auswertungen und Statistiken' mask. It features a date selection section with 'Von' and 'Bis' fields, a 'Jahr/Quartal' dropdown, and a 'Jetzt auswerten...' button. Below this, there are two columns of statistics: 'Allgemeine Statistiken' and 'Statistiken im Zeitraum'. The 'Statistiken im Zeitraum' section is highlighted in red and includes a note about data transfer to the third department.

Geben Sie einen Zeitraum an

Von Jahr/Quartal

Bis

Jetzt auswerten...

Allgemeine Statistiken:	Statistiken im Zeitraum:
Anzahl offene Fälle: 2	Anzahl Erstkontakte: ---
Anzahl abgeschlossene Fälle: 0	Neue Fälle LK1: ---
	Neue Fälle LK2: ---
	Neue Fälle LK3: ---
	Fallkonferenzen: ---

Datenübermittlung an Drittmittelabteilung/DLR

Hauptmenü: Auswertung und Statistiken

Auswertungen und Statistiken

Geben Sie einen Zeitraum an

Von Jahr/Quartal

Bis

Allgemeine Statistiken:

Anzahl offene Fälle 2

Anzahl abgeschlossene Fälle 0

Statistiken im Zeitraum:

Anzahl Erstkontakte: ---

Neue Fälle LK1: --- Datenübermittlung an
Drittmittelabteilung/DLR

Neue Fälle LK2: ---

Neue Fälle LK3: ---

Fallkonferenzen: ---

- Entweder gewünschten Zeitraum eingeben oder
- Jahr/Quartal auswählen (Zeitraumfelder werden automatisch ausgefüllt)

Geben Sie einen Zeitraum an

Von Jahr/Quartal


Bis

- Dann `Jetzt auswerten`

Hauptmenü: Auswertung und Statistiken

Allgemeine Statistiken:		Statistiken im Zeitraum:	
Anzahl offene Fälle	2	Anzahl Erstkontakte:	2
Anzahl abgeschlossene Fälle	0	Neue Fälle LK1:	1
		Neue Fälle LK2:	0
		Neue Fälle LK3:	1
		Fallkonferenzen:	3

Datenübermittlung an
Drittmittelabteilung/DLR



- Statistik zeigt Anzahl der Erstkontakte an und schlüsselt diese nach Fällen = Eintritt/Übertritt in LK auf
- Die rot hinterlegten Fälle können so an das DLR über die Drittmittelabteilung übermittelt werden.

ZSE Patienten Maske/ Akte

ZSE Patient PATNR:3 , ZSE-Nummer:2 , Birne, Bertha 22.02.1955

Stammdaten **TranslateNAMSE LK1** TranslateNAMSE LK2/3 DokuMan (0)

ZSE Fallnummer: 00002

Datum Erstkontakt: 07.12.2017 weitere Anfragen: 0

Anfrage: Telefonisch Postalisch Email

Krankenkasse:

Anrede: Frau Titel:

Geschlecht: m w inter/divers

Geburtsdatum: 22.02.1955 Alter: 62 Jahre

verstorben:

Nachname: Birne

Vorname: Bertha

Strasse Hausnr.: Birnenweg 2

PLZ: 26578

Ort: Bonn

Land: Deutschland

Telefon:

Telefax:

Mobil:

Email:

TNAMSE ID: 0

Ansprechpartner:

Name:

Name:

Beziehung zu Pat.:

Name:

Zuweiser Sektor:

Ambulant Hausarzt

Pädiater

Facharzt

Stationär Uniklinikum

periphere Klinik

Patient hat Einverständnis gegeben

Datum Einverständnis:

Notizen (Patient):

Fall abschließen

Notiz:

Grund für Fallabschluss (optional):

Fall abgeschlossen am:

Fall abgeschlossen von:

Abgeschlossen

- besteht aus vier Reitern, zwischen denen durch einfaches Anklicken hin und her gewechselt werden kann

ZSE Patient PATNR:19 , ZSE-Nummer:5 , Kastanie, Karl 01.01.2017

Stammdaten **TranslateNAMSE LK1** TranslateNAMSE LK2/3 DokuMan (0)

Die vier Reiter: Stammdaten/ LK1/ LK 2-3 und Dokumente

1

ZSE Fallnummer: 00002 PATNR: 3
 Datum Erstkontakt: 07.12.2017 weitere Anfragen: 0
 Anfrage: Telefonisch Postalisch Email
 Krankenkasse:
 Anrede: Frau Titel
 Geschlecht: m w inter/divers
 Geburtsdatum: 22.02.1955 Alter: 62 Jahre
 verstorben:
 Nachname: Birne
 Vorname: Bertha
 Strasse Hausnr.: Birnenweg 2
 PLZ: 26578
 Ort: Bonn
 Land: Deutschland
 Telefon:
 Telefax:
 Mobil:
 Email:
 TNAMSE ID: 0

Ansprechpartner:
 Details Name
 Details Name
 Beziehung zu Pat.
 Details Name

Zuweiser Sektor:
 Ambulant Hausarzt
 Pädiater
 Facharzt
 Stationär Uniklinikum
 periphere Klinik

Patient hat Einverständnis gegeben
 Datum Einverständnis
 Notizen (Patient):

Fall abschließen
 Notiz:
 Grund für Fallabschluss (optional):
 Fall abschließen
 Fall abgeschlossen am
 Fall abgeschlossen von
 Abgeschlossen

2

ZSENR: 2 Notizen

Patient ZSE:

Datum Erstkontakt: 07.12.2017

1. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

Unterlagen Erstkontakt
 1. Versanddatum
 Unterlagen nachgefordert
 2. Erhalt der vollständigen Unterlagen
 Beurteilungsdatum
 Beurteilungsdauer Minuten

Weitere Unterlagen
 5. Versanddatum
 Unterlagen nachgefordert
 6. Erhalt der vollständigen Unterlagen
 7. Beurteilungsdatum
 Beurteilungsdauer Minuten

2. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

Fragebogen Drucken
 Erwachsene
 Kinder

Diagnosen: Kommentar Hauptdiagn. Datum Diagnostik extern intern Standardisierte Beurteilung Diagnose gesichtet genetisch klinisch Datum verworfen

3

ZSENR: 2 Notizen

Patient ZSE:

3. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

Unklare Diagnose LK2
 V.a. Indikatorerkrankung LK3
 Eintrittsdatum LK2/LK3

Patientenvorstellung
 Termindatum
 Uhrzeit

Datum
 Synopsis

Innovative Diagnostik 1
 9. 3. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen
 10. Antragsdatum
 Panel Exomsequ.
 Diagnostikart Sonstige
 Genehmigungsdatum
 12. Befund Rücklaufdatum

Innovative Diagnostik 2
 13. 4. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen
 14. Antragsdatum
 Panel Exomsequ.
 Diagnostikart Sonstige
 Genehmigungsdatum
 15. Befund Rücklaufdatum

5. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

Diagnosen: Kommentar Hauptdiagn. Datum Diagnostik extern intern Standardisierte Beurteilung Diagnose gesichtet genetisch klinisch Datum verworfen

4

Stammdaten TranslateNAMSE LK1 TranslateNAMSE LK2/3 DokuMan (0)

nicht zugeordnete Dokumente
 Ausgewählter Ordner: C:\Users\ripke\Documents\Datenbank\ClosedBeta3\ScanArchivTemp PATNR: 39
 Quellverzeichnis wechseln (z.B. USB-Stick) Standardverzeichnis

Dateiname	ErstellDatum/Zeit			
Dokumente von: . . .				
Dokumentname	ErstellDatum	Kommentar	Datei	Check Konsistenz

Dokumente Scannen (dieser Patient)

ZSE Patienten Maske

Reiter 1: Stammdaten

1

ZSE Fallnummer 00002 PATNR: 3
Datum Erstkontakt 07.12.2017 weitere Anfragen: 0
Anfrage Telefonisch Postalisch Email
Krankenkasse
Anrede Frau **Titel**
Geschlecht m w inter/divers
Geburtsdatum 22.02.1955 **Alter** 62 Jahre
verstorben
Nachname Birne
Vorname Bertha
Strasse Hausnr. Birnenweg 2
PLZ 26578
Ort Bonn
Land Deutschland
Telefon
Telefax
Mobil
Email
TNAMSE ID 0

Ansprechpartner:
Details Name
Details Name
Beziehung zu Pat.
Details Name

Zuweiser Sektor:
Ambulant Hausarzt
Pädiater
Facharzt
Stationär Uniklinikum
periphere Klinik
Patient hat Einverständnis gegeben
Datum Einverständnis
Notizen (Patient):
Fall abschließen
Notiz:
Grund für Fallabschluss (optional)
Fall abschließen
Fall abgeschlossen am
Fall abgeschlossen von
Abgeschlossen

- Stammdaten in weiße Felder eintragen und unten auf `Übernehmen` klicken
- Wenn zusätzlich ein Ansprechpartner ausgewählt werden soll, auf `Angehörige` / `Arzt` / `Sonstige` klicken

Ansprechpartner:
HK **Angehörige** **Angehöriger** **Zuweiser**
 Details Name Ring, Richard
 Ärzte **Arzt** **Zuweiser**
 Details Name
 Sonstige **Sonstige** **Zuweiser**
Beziehung zu Pat.
 Details Name

Reiter 1: Ansprechpartner (AP) Angehörige aufnehmen

frm_Ha Ansprechpartner in Liste suchen

ZSE Pa

Suche Nachname Neu

Stammdat

	Nachname	Vorname	PLZ	Ort
Auswählen	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Auswählen	Blume	Balar	23456	Lübeck
Auswählen	Blume	Maja	23456	Lübeck
Anfra	Ring	Richard		
Anfra	Rose	Ronald	23456	Lübeck
Anre	Test	Maria	23456	Bremen

Land

Telefon

Telefax

← Feld öffnet sich, wieder Namen über „Suche Nachname“ eingeben (z.B. Mutter des Pat.)

→ `Neu`

→ oder `Auswählen` (wenn schon in Liste)

Suche Nachname Neu

Nachname	Vorname	PLZ	Ort
----------	---------	-----	-----

Reiter 1: AP/ Angehörige aufnehmen

Daten übernehmen

Möchten Sie die Daten vom Patient übernehmen?

Kontakte Ansprechpartner Angehörige/Sonstige

ID

Ansprechpartner:

Anrede

Geschlecht m w

Titel

Nachname

Vorname

- ← dann wird gefragt, ob Daten (Anschrift, Telefon, Fax...) des Patienten übernommen werden sollen (da z.B. bei Mutter, gleiche Adresdaten)
- `Ja` oder `Nein` anklicken
- Kontaktformular ausfüllen
- Unten `Übernehmen` und `Schließen`
- jetzt aus Liste durch `Auswählen` übernehmen

Reiter 1: Ansprechpartner/ Hauptkontakt

The screenshot shows a patient record form with several sections. On the left, there is a green sidebar with patient details: ZSE Fallnummer 00002, Datum Erstkontakt 07.12.2017, Anrede Frau, Geschlecht m, Geburtsdatum 22.02.1955, and address Birnenweg 2, 26578 Bonn, Deutschland. The main area is divided into a yellow 'Ansprechpartner:' section and a blue 'Zuweiser Sektor:' section. The 'Ansprechpartner:' section has a red circle around the 'HK' (Hauptkontakt) radio button. Below it are three categories: 'Angehörige', 'Ärzte', and 'Sonstige', each with a 'Details' button and a 'Name' input field. The 'Zuweiser Sektor:' section has checkboxes for 'Ambulant' (Hausarzt, Pädiater, Facharzt) and 'Stationär' (Uniklinikum, periphere Klinik). Below that is a red section for 'Patient hat Einverständnis gegeben' and a text area for 'Notizen (Patient)'. At the bottom, there is a detailed form for the selected contact, 'Kastanie, Karla', with fields for name, address, and phone numbers.

HK (Hauptkontakt) kann angeklickt werden, wenn die gesamte Kommunikation über diese Person (Angehöriger, Arzt, Sonstiger) laufen soll

This is a close-up of the 'Ansprechpartner:' section. It shows three radio buttons: 'HK' (Hauptkontakt), 'Angehörige', and 'Angehöriger'. The 'HK' radio button is selected and circled in red. To the right of each radio button is a 'Details' button and a 'Name' input field. The 'Name' field for 'Angehöriger' contains 'Kastanie, Karla'. Below these are buttons for 'Ärzte' and 'Arzt', each with a 'Zuweis' button.

→ unten übernehmen

Two buttons are shown: 'Abbrechen' (Cancel) in red text on a grey background, and 'Übernehmen' (Accept) in green text on a grey background.

← es erscheint „nur“ Anzeigenfeld, ändern über Details

Reiter 1: AP/ Angehörige/ Daten bearbeiten



Kontakte Ansprechpartner Angehörige/Sonstige

ID	<input type="text" value="8"/>
Ansprechpartner:	
Anrede	<input type="text"/>
Geschlecht	<input type="radio"/> m <input type="radio"/> w
Titel	<input type="text"/>
Nachname	<input type="text" value="Kastanie"/>
Vorname	<input type="text" value="Karla"/>

- Über Feld `Details` öffnet sich das Kontaktformular und es können die Daten nach vorheriger Aktivierung unter

[Bearbeiten](#)

verändert werden

- Bearbeitung abschließen und Änderungen `Übernehmen` oder Änderungen verwerfen mit `Abbrechen`

[Abbrechen](#)

[Übernehmen](#)

Reiter 1: AP Daten löschen & Sonstige

Ansprechpartner:

HK Name


Name

Name

Name

Beziehung zu Pat.

Name

- Über Feld rückgängig  können eingegebene Daten gelöscht werden

- Ansprechpartner: `Sonstige`
Eingabe identisch zu `Angehörige`
→ Beziehung zu Patient kann eingegeben werden (z.B. Betreuer, Nachbar...)

- Ansprechpartner Arzt
Eingabe ähnlich zu `Angehörige`

Zuweiser Sektor und Einverständnis:

Zuweiser Sektor:

Ambulant	Hausarzt	<input type="checkbox"/>
	Pädiater	<input type="checkbox"/>
	Facharzt	<input type="checkbox"/>
Stationär	Uniklinikum	<input type="checkbox"/>
	periphere Klinik	<input type="checkbox"/>

Patient hat Einverständnis gegeben

Datum Einverständnis

- Bitte Zuweiser auswählen durch Anklicken des Kästchens:

Ambulant oder stationär

Ambulant	Hausarzt	<input checked="" type="checkbox"/>
	Pädiater	<input type="checkbox"/>
	Facharzt	<input type="checkbox"/>
Stationär	Uniklinikum	<input type="checkbox"/>
	periphere Klinik	<input type="checkbox"/>

- Ebenso Einverständnis mit Datum auf Einverständnis

Patient hat Einverständnis gegeben

Datum Einverständnis

Reiter 1: Fall abschließen

1

ZSE Fallnummer: 00002 PATNR: 3 weitere Anfragen: 0
Datum Erstkontakt: 07.12.2017
Anfrage: Telefonisch Postalisch Email
Krankenkasse:
Anrede: Frau Titel:
Geschlecht: m w inter/divers
Geburtsdatum: 22.02.1955 Alter: 62 Jahre
verstorben:
Nachname: Birne
Vorname: Bertha
Strasse Hausnr.: Birnenweg 2
PLZ: 26578
Ort: Bonn
Land: Deutschland
Telefon:
Telefax:
Mobil:
Email:
TNAMSE ID: 0

Ansprechpartner:
Details Name:
Details Name:
Beziehung zu Pat.:
Details Name:

Zuweiser Sektor:
Ambulant Hausarzt
Pädiater
Facharzt
Stationär Uniklinikum
periphere Klinik
Patient hat Einverständnis gegeben
Datum Einverständnis:
Notizen (Patient):
Fall abschließen
Notiz:
Grund für Fallabschluss (optional):
Fall abschließen
Fall abgeschlossen von:
Abgeschlossen

- Ein Fall kann im Verlauf über das Feld `Fall abschließen` geschlossen werden.
- Dann wird nur noch eine Betrachtung und keine weitere Bearbeitung möglich sein.
- Grund für Fallabschluss/
Auswahlmöglichkeiten optional:
verstorben, Kontakt abgebrochen,
kein weiterer Kontakt gewünscht

Grund für Fallabschluss (optional)

Reiter 1: Fall abschließen

1

ZSE Fallnummer: 00002 PATNR: 3
Datum Erstkontakt: 07.12.2017 weitere Anfragen: 0
Anfrage: Telefonisch Postalisch Email
Krankenkasse:
Anrede: Frau Titel:
Geschlecht: m w inter/divers
Geburtsdatum: 22.02.1955 Alter: 62 Jahre
verstorben:
Nachname: Birne
Vorname: Bertha
Strasse Hausnr.: Birnenweg 2
PLZ: 26578
Ort: Bonn
Land: Deutschland
Telefon:
Telefax:
Mobil:
Email:
TNAMSE ID: 0

Ansprechpartner:
Details Name:
Details Name:
Beziehung zu Pat.:
Details Name:

Zuweiser Sektor:
Ambulant Hausarzt
Pädiater
Facharzt
Stationär Uniklinikum
periphere Klinik
Patient hat Einverständnis gegeben
Datum Einverständnis:
Notizen (Patient):

Fall abschließen
Notiz:
Grund für Fallabschluss (optional):
Fall abschließen
Fall abgeschlossen von:
Fall abgeschlossen von:
Abgeschlossen

In der aktuellen Version ist es noch nicht möglich einen Fall abzuschließen → es erscheint ein Hinweisfeld, es wird ein Update geben

Hinweis zum Fallabschluss

Sie können in dieser Programm-Version noch keine Fälle abschließen.

Beim Fallabschluss soll die Vollständigkeit der Daten durch den Benutzer sowie, soweit möglich, automatisch geprüft werden. Diese Umsetzung konnte erst nach Konsentierung der Evaluation begonnen werden und erfordert noch ein wenig Zeit. Es wird hierzu ein Programmupdate geben. Die Auswertung/Abrechnung ist davon nicht betroffen, da dort nur erfasste (und nicht abgeschlossene) Fälle gezählt werden.

Ok

Reiter 2: Leistungskomplex 1/ Aufbau

The screenshot shows a medical software interface with several sections and a timeline at the top. The timeline includes 'Erstkontakt' (green bar), 'Rücklauf Unterlagen Erstkontakt', 'Rücklauf weitere Unterlagen', 'Beurteilung Unterlagen /1.FK/Versand weitere UL', and 'Beurteilung weitere UL /2.FK/Versand Ergebnis'. The interface is divided into three main columns: 'Unterlagen Erstkontakt' (yellow), 'Weitere Unterlagen' (blue), and 'Fragebogen Drucken' (grey). The 'Diagnosen' section is at the bottom.

Annotations on the screenshot:

- 1: Input field for patient ID (ZSENR).
- 2: 'Notizen' tab.
- 3: '1. Fallkonferenz' button.
- 4: 'Versanddatum' input field in the 'Unterlagen Erstkontakt' section.
- 5: '1. Fallkonferenz' button in the 'Weitere Unterlagen' section.
- 6: 'Diagnosen auswählen' button.
- 7: 'Fragebogen Drucken' button.
- 8: '2. Fallkonferenz' button.

1 IDs

2 Notizen

3 Status/ Timeline
(visualisiert automatisch den
Fortschritt des Prozesses)

4 Datum-Eingaben

5 Feld Fallkonferenz

(→ öffnet Reiter)

6 Diagnosen

7 Fragebogen drucken

8 Nummerierungen
entsprechen SOP
Patientenpfad

Reiter 2: LK 1/ Daten

2

ZSENR 2 Notizen Patient ZSE Erstkontakt RÜCKGABE
1 Datum Erstkontakt 07.12.2017 4 1. Fallkonferenz angelegt abgeschickt
Versand Unterlagen Erstkontakt
Unterlagen Erstkontakt
2 Versanddatum
3 Unterlagen nachgefordert
4 Erhalt der vollständigen Unterlagen
3 Beurteilungsdatum
Beurteilungsdauer Minuten
Weitere Unterlagen
5 Versanddatum
Unterlagen nachgefordert
6 Erhalt der vollständigen Unterlagen
7 Beurteilungsdatum
Beurteilungsdauer Minuten
8 2. Fallkonferenz angelegt abgeschickt
Diagnosen: Kommentar Hauptdiagn. Datum Diagstellung extern intern Standardisierte Beurteilung

1 Erstkontakt durch Patient oder Angehörige (ans ZSE)

2 Versanddatum (des ZSE) von Fragebogen/ Einwilligung/ Anschreiben

3 Wenn erste Rücksendung der Unterlagen nicht vollständig war → Nachforderung

4 Erhalt der vollständigen Unterlagen: Fragebogen/ Einwilligung/ Epikrise (Arztbrief)/ Selbstbeschreibung Patient

Reiter 2: LK 1/ Diagnosen

2

Datum Erstkontakt: 07.12.2017

4 1. Fallkonferenz

Unterlagen Erstkontakt

1 Versanddatum

Unterlagen nachgefordert

2 Erhalt der vollständigen Unterlagen

3 **Beurteilungsdatum**

Beurteilungsdauer Minuten

Weitere Unterlagen

5 Versanddatum

Unterlagen nachgefordert

6 Erhalt der vollständigen Unterlagen

7 Beurteilungsdatum

Beurteilungsdauer

8 2. Fallkonferenz

Diagnosen:

Diagnosen auswählen

Kommentar Hauptdiagn. Datum Diagstellung extern intern

AlphaID	Orpha-Nr	ICD-10
Alter bei Diagnose	bei Symptombeginn	

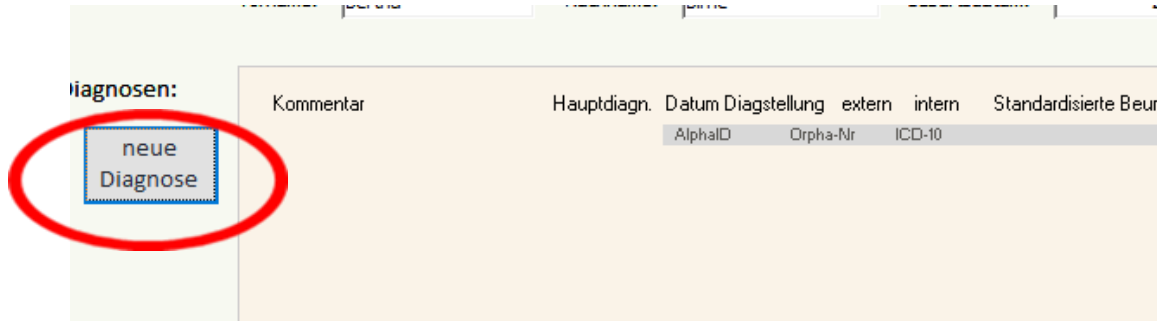
- Beurteilungsdatum & Dauer durch Lotse/ ärztl. Koordinator

- Diagnosen

Diagnosen:	Beschreibung	AlphaID	Orpha-Nr	ICD-10
	Kommentar	Alter bei Diagnose	bei Symptombeginn	

Bearbeitung aktivieren über
`Bearbeiten`, dann `Diagnosen
auswählen`

Reiter 2: LK1/ Diagnosen



‘Neue Diagnose’ öffnet neues Feld mit hinterlegter alpha-ID-Liste des DIMDI

Top 30

Suche Beschreibung

Alle ICD-10 Orpha

Beschreibung	AlphaID	Orpha-Nr	ICD-10
Streptokokken, Gruppe A, als Erreger	197666		
Streptokokken, Gruppe B, als Erreger	197667		
Enterokokken als Erreger	197669		
Streptococcus pneumoniae als Erreger	197670		
Streptokokken, Gruppe D, als Erreger	197672		
Streptokokken, Gruppe C, als Erreger	197673		
Streptokokken, Gruppe G, als Erreger	197674		
Staphylococcus aureus als Erreger	197675		
Peptostreptokokken als Erreger	197676		
Propionibakterien als Erreger	197677		
Mykoplasmen als Erreger	197678		

Extrafeld: Diagnosen

Top 30 Top LE Suche Beschreibung ICD-10 Orpha

Alle A Z A Z A Z A Z A Z A Z

Beschreibung	AlphaID	Orpha-Nr	ICD-10
Auswählen 11-Hydroxylase-Mangel	177179		E25.08
Auswählen 200 bis 499 T-Helferzellen pro Mikroliter Blut bei HIV-Krankheit	1109254		U61.2
Auswählen 25-Hydroxyvitamin-D1-Alpha-Hydroxylase-Mangel	186774		E83.31

Top 30 Top LE Suche Beschreibung chorea h| ICD-10 Orpha

Alle A Z A Z A Z A Z A Z A Z

Beschreibung	AlphaID	Orpha-Nr	ICD-10
Auswählen Chorea Huntington	126216	399	G10
Auswählen Chorea Huntington in der Familienanamnese	191050		Z82

Top 30 Top LE Suche Beschreibung ICD-10 G10| Orpha

Alle A Z A Z A Z A Z A Z A Z

Beschreibung	AlphaID	Orpha-Nr	ICD-10
Auswählen Huntington-Krankheit	131728	399	G10
Auswählen Chorea Huntington			
Auswählen Morbus Huntington			

Top 30 Top LE Suche Beschreibung ICD-10 Orpha 399|

Alle A Z A Z A Z A Z A Z A Z

Beschreibung	AlphaID	Orpha-Nr	ICD-10
Auswählen Huntington-Krankheit	131728	399	G10
Auswählen Chorea Huntington	126216	399	G10

Diagnosen Suche über

- Suche Beschreibung
- ICD-10- Code
- Orpha-Code
- (Bsp.: Chorea Huntington)

Extrafeld Diagnose: Diagnosen auswählen

- Diagnose `Auswählen`

Top 30 Top LE Suche Beschreibung chorea h

Alle A Z ICD-10 Orpha A Z A Z A Z A Z

Beschreibung	AlphaD	Orpha-Nr	ICD-10
Auswählen Chorea Huntington	126216	399	G10
Auswählen Chorea Huntington in der Familienanamnese	191050		Z82
Auswählen Chorea Huntington mit Demenz	172533		G10+
Auswählen Organische Psychose bei Chorea Huntington	1100611		F06.8

Diagnosen:

neue Diagnose

Kommentar	Hauptdiagn.	Datum Diagnostik	extern	intern	Standardisierte Beurteilung	Diagnose gesichert	genetisch	klinisch	Datum	verworfen
		AlphaD	Orpha-Nr	ICD-10		eingetragen am	von	verworfen am	von	
Chorea Huntington	<input type="checkbox"/>						<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
1		126216	399	G10		07.12.2017	Dr. med. Anne Rij			

Diagnosen: In grau hinterlegte Felder können keine Eintragungen erfolgen. Farbliche Zeilen gehören zusammen: Alpha ID, Orpha Nr....in grauer Zeile sowie obere und weiße Zeile (Bsp. Stand. Beurteilung und Textfeld), bei 1 kann eine Patienten-spezifische Notiz eingetragen werden.

Extrafeld Diagnose: Diagnosebeschreibung

- Bitte tragen Sie zunächst ein, wann die Diagnosestellung erfolgt ist
- Außerdem können Sie festhalten, ob die Diagnose intern oder extern gestellt wurde
- Sobald die Diagnose gesichert ist, ergänzen Sie bitte, ob die Diagnose klinisch oder genetisch gesichert wurde, sowie das Datum der gesicherten Diagnosestellung

Diagnosen:

[neue Diagnose](#)

Kommentar	Hauptdiagn.	Datum Diagstellung		extern	intern	Standardisierte Beurteilung	Diagnose gesichert			
		AlphaID	Orpha-Nr				genetisch	klinisch	Datum	verworfen
							eingetragen am	von	verworfen am	von
Chorea Huntington <input type="text"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="text"/>	07.12.2017	Dr. med. Anne Rij	<input type="text"/>	<input type="text"/>
		I26216	399	G10						

Extrafeld Diagnose: Hauptdiagnose eintragen

The screenshot shows a medical diagnosis form with the following fields and controls:

- Diagnosen:** A sidebar with a button labeled "neue Diagnose".
- Form Fields:**
 - Kommentar:** A text input field containing "Chorea Huntington".
 - Hauptdiagn.:** A checkbox, circled in red.
 - Datum Diagstellung:** A date input field, circled in red.
 - extern intern:** Radio buttons for "extern" and "intern".
 - Standardisierte Beurteilung:** A dropdown menu, circled in red.
 - Diagnose gesichert:** Checkboxes for "genetisch" and "klinisch".
 - Datum verworfen:** A date input field.
 - verworfen:** A checkbox.
- Metadata:** Fields for "AlphaID" (126216), "Orpha-Nr" (399), "ICD-10" (G10), "eingetragen am" (07.12.2017), and "Er.med." (Dr. med. Anne Rij).

- Diagnosen: bevor Hauptdiagnose ausgewählt werden kann, unter DropDown standardisierte Beurteilung auswählen: wahrscheinlich SE, Seltene Erkrankung, wahrscheinlich keine SE, keine konkrete Verdachtsdiagnose
- Es erscheint sonst eine Fehlermeldung
- Dann kann Hauptdiagnose vergeben werden

The error message dialog box contains the following text:

Message...

Fehler: Wenn eine Diagnose als Hauptdiagnose gesetzt werden soll, muss das Feld 'Standardisierte Beurteilung' ausgefüllt sein.

Ok

In dieser Ansicht wird zusätzlich vermerkt, wer und wann Diagnose eingetragen wurde, durch Schließen gelangt man wieder auf den Reiter 2/LK 1

Reiter 2: Diagnosen

The screenshot shows a software interface with three tabs at the top, each labeled 'vollständigen Unterlagen'. The first tab is yellow, the second is light blue, and the third is light purple. Below the tabs are input fields for 'Beurteilungsdatum' and 'Beurteilungsdauer' (in minutes). The second tab also includes a '2. Fallkonferenz' button with 'angelegt' and 'abgeschlossen' status indicators. At the bottom, a 'Diagnosen:' section contains a table with columns for 'Kommentar', 'Hauptdiagn.', 'Datum Diagstellung', 'extern', 'intern', 'Standardisierte Beurteilung', 'Diagnose gesichert' (genetisch, klinisch), 'Datum', and 'verworfen'. A 'Diagnosen auswählen' button is on the left.

Kommentar	Hauptdiagn.	Datum Diagstellung	extern	intern	Standardisierte Beurteilung	Diagnose gesichert genetisch klinisch	Datum	verworfen
Chorea Huntington	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="text"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	wahrscheinlich SE	<input checked="" type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>

- Auf Reiter 2 wird nun keine zweizeilige, sondern einzeilige Übersicht angezeigt

Extrafeld Diagnose: Diagnose Orpha-Nr. hinzufügen

Suche Beschreibung: chorea h

Alle | A↓ Z↓ | ICD-10 | Orpha | A↓ Z↓ | A↓ Z↓ | A↓ Z↓

	Beschreibung	AlphaD	Orpha-Nr.	ICD-10
Auswählen	Chorea Huntington	126216	399	G10
Auswählen	Chorea Huntington in der Familienanamnese	191050		Z82
Auswählen	Chorea Huntington mit Demenz	172533		G10+
Auswählen	Organische Psychose bei Chorea Huntington	1100611		F06.8

- Wenn bei einer vorhandenen Diagnose keine Orpha-Nr. hinterlegt ist, obwohl es sich um eine seltene Erkrankung handelt, kann diese in der Spalte Orpha-Nr. ergänzt werden.
- Bitte beachten, dass fehlende Diagnosen nur durch den Administrator der Diagnosenliste hinzugefügt werden können und sollen.

Reiter 2: LK 1/ Fallkonferenz

ZSENR Notizen

Patient ZSE

Erstkontakt Rücklauf Unterlagen Rücklauf weitere Unterlagen

Versand Unterlagen Beurteilung Unterlagen Beurteilung weitere UL

Erstkontakt /1.FK/Versand weitere UL /2.FK/Versand Ergebnis

Datum Erstkontakt

4 1 1. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

Fragebogen Drucken

Erwachsene

Kinder

Unterlagen Erstkontakt

1 Versanddatum

Unterlagen nachgefordert

2 Erhalt der vollständigen Unterlagen

3 Beurteilungsdatum

Beurteilungsdauer Minuten

Weitere Unterlagen

5 Versanddatum

Unterlagen nachgefordert

6 Erhalt der vollständigen Unterlagen

7 Beurteilungsdatum

Beurteilungsdauer Minuten

8 2. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

Diagnosen:

Diagnosen auswählen

Kommentar Hauptdiagn. Datum Diagstellung extern intern Standardisierte Beurteilung Diagnose gesichert genetisch klinisch Datum verworfen

1 Anklicken öffnet Feld Fallkonferenz

Hinweis! Alle Fallkonferenzfelder (Fallkonferenz 1-5) sind gleich aufgebaut, die Synopsis ist fortlaufend

2 wird automatisch ausgefüllt: Fallkonferenz angelegt

4 angelegt abgeschlossen

Fallkonferenz abgeschlossen (abgeschlossen erst in Updateversion möglich)

Reiter 2: → 1. Fallkonferenz

1. Fallkonferenz Konferenznummer: 2, Datum: 01.11.2017

ID FK PATNR ZSEnummer Nr.

Datum der FK Dauer (dieser Fall) Minuten MultizentrischeFK

Diagnosen

Kommentar	Hauptdiagn.	Datum Diagstellung	extern	intern	Standardisierte Beurteilung	Diagnose gesichert genetisch klinisch	Datum	verworfen
Bewegungsstörung	<input checked="" type="checkbox"/>	01.11.2017	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	wahrscheinlich SE	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> 19.01.2018	<input type="checkbox"/>
Behandlungsinduzierte Bewegungs	<input checked="" type="checkbox"/>		<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Seltene Erkrankung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

weiter

Arztbrief oder Diagnoseeröffnung Datum

ID FK	Titel	Vorname	Nachname	Fachrichtung	Eingeladen	Teilgenommen
2	Dt.	Annekatri	Ripke	Innere Medizin	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

1 Datum der Fallkonferenz

2 Dauer der Fallkonferenz

3 Synopsis des Falles öffnet
fortlaufende Synopsis des Falles

4 Empfehlung, die an die Patienten
rausgegeben wird

5 Verweis in Versorgungsstruktur,
nur falls Patient weiter verwiesen
wurde

6 Ergebnis der Fallkonferenz:
Arztbrief oder Diagnoseeröffnung

7 Teilnehmer der Fallkonferenz

Reiter 2: → Fallkonferenz Teilnehmer hinzufügen

Teilnehmer

IDFK	Titel	Vorname	Nachname
2	Dr.	Annekatriin	Ripke
2			mustermann

Suche Nachname [] [Neu]

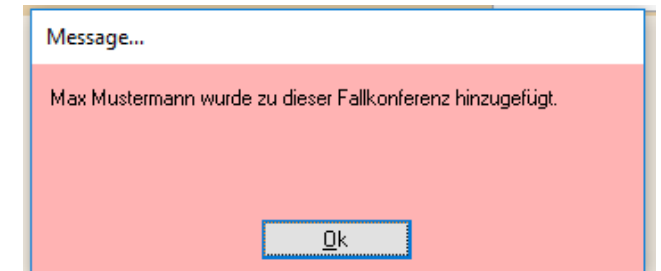
Alle [A/Z] [Z/A] [A/Z] [Z/A] [A/Z] [Z/A] [A/Z] [Z/A]

Titel	Nachname	Vorname	Einrichtung
Prof. Dr. med.	Mustermann	Eva	
Dr. med.	Mustermann	Max	

Teilnehmer

IDFK	Titel	Vorname	Nachname	Fachrichtung	Eingeladen	Teilgenommen
2	Dr.	Annekatriin	Ripke	Innere Medizin	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2			mustermann	109	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- Teilnehmer hinzufügen und über `Suche Nachname` und `Neu` anlegen → Kontakt ausfüllen und `Übernehmen` oder
- `Auswählen` (wenn bereits in Liste)
- Bestätigung



- Formular schließen, um zur Übersicht Fallkonferenz zu gelangen

Reiter 2: → Fallkonferenz Teilnehmer

Teilnehmer

Teilnehmer hinzufügen

IDFK		Titel	Vorname	Nachname	Fachrichtung	Eingeladen	Teilgenommen
2	1	Dr.	Annekatri	Ripke	Innere Medizin	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2				mustermann	109	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

1 Teilnehmer aus dieser Konferenz löschen

2 bitte markieren ob teilgenommen

Reiter 3: Leistungskomplex 2/3

3

ZSENR Notizen

Patient ZSE

Termin Sprechstunde

3. Fallkonferenz ID1 Einleitung Genehmigung Rücklauf 4. Fallkonferenz ID2 Einleitung Genehmigung Rücklauf 5. Fallkonferenz Versand Ergebnis

Unklare Diagnose **LK2** **1**

V.a. Indikatorerkrankung **LK3**

Eintrittsdatum LK2/LK3

Datum

3 Synopsis

4 3. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

5 Innovative Diagnostik 1

Antragsdatum

Panel Exomsequ.

Diagnostikart Sonstige

Genehmigungsdatum

12 Befund Rücklaufdatum

13 4. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

14 Innovative Diagnostik 2

Antragsdatum

Panel Exomsequ.

Diagnostikart Sonstige

Genehmigungsdatum

15 Befund Rücklaufdatum

16 5. Fallkonferenz angelegt abgeschlossen

Diagnosen:

Kommentar	Hauptdiagn.	Datum Diagstellung	extern	intern	Standardisierte Beurteilung	Diagnose gesichert	genetisch	klinisch	Datum	verworfen
Bewegungsstörung	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="text" value="01.11.2017"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	wahrscheinlich SE	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text" value="19.01.2018"/>	<input type="checkbox"/>
Behandlungsinduzierte Bewegungs	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="text"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	Seltene Erkrankung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>

1 Wahlmöglichkeit LK2 oder LK3 mit Eintrittsdatum

2 Patientenvorstellung/ Terminplanung

3 fortlaufendes Synopsisfeld

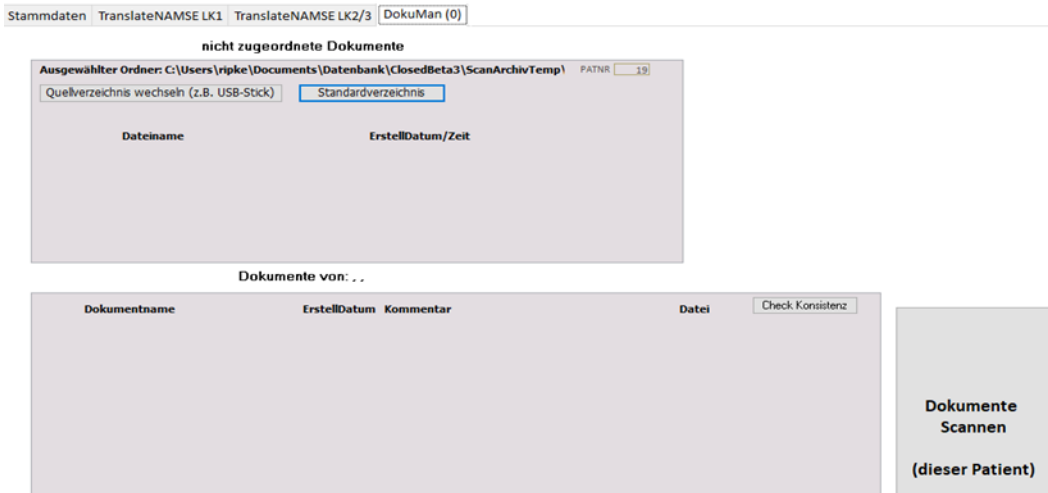
4 weitere Fallkonferenzen

5 Innovative Diagnostik mit Auswahl: Panel, Exom oder Sonstige mit

Antrags/Genehmigungsdatum und Rücklauf

Reiter 4: Dokumentenmanagement (folgt)

4



- Wird Dokumente enthalten, die in der Datenbank im Prozess erstellt werden.
- Kann zusätzlich mit beliebigen Dokumenten/Dateien für den jeweiligen ZSE-Fall gefüllt werden

Anlage 8:

PEPA Datenschutzkonzept



TRANSLATE
NAMSE

Datenschutzkonzept PEPA

Stand: 13.03.2018

Autoren: Vanessa Keitel, Franziska Krause, Peter Burgard

Kontakt

Universitätsklinikum Heidelberg
Zentrum für Informations- und Medizintechnik
Marsilius-Arkaden, INF 130.1
69120 Heidelberg
E-Mail: oliver.reinhard@med.uni-heidelberg.de
Tel.: 06221-56 5145

Datenschutzbeauftragter
Im Neuenheimer Feld 672
69120 Heidelberg
Datenschutz@med.uni-heidelberg.de



Inhalt

1	PROJEKTBSCHREIBUNG TRANSLATE-NAMSE PEPA.....	5
2	DATENSCHUTZPOLITIK („POLICY“)	5
3	RECHTLICHE RAHMENBEDINGUNGEN	5
4	VERANTWORTLICHE STELLEN.....	6
5	RECHTSGRUNDLAGE FÜR DIE DATENVERARBEITUNG	7
5.1	Aufklärung und Einwilligung.....	7
5.1.1	Standard-Workflow bei Neuteilnehmern	7
5.1.2	Standard-Workflow bei Wiederkehr bzw. weiterem PEPA-Haus.....	8
5.1.3	Standard-Workflow beim niedergelassenen Arzt	8
5.1.4	Dokumentenverwaltung.....	8
5.1.5	Einwilligung wird nicht erteilt	8
5.1.6	Sonderfall: Einwilligung Minderjähriger	8
5.1.7	Sonderfall: Dauerhaft nicht einwilligungsfähige Minderjährige und Erwachsene	9
5.2	Zugriffe	9
5.2.1	Behandelnde Klinikärzte	11
5.2.2	Patienten.....	11
5.2.3	Niedergelassene Ärzte	11
5.3	Redundante Speicherung	11
5.4	Checkliste	11
5.5	Speicherfristen	12
6	RECHTE BETROFFENER	12
6.1	Einwendungsrecht.....	12
6.2	Widerrufsrecht	12
7	EINBEZIEHUNG DRITTER.....	12
8	TECHNISCHE UND ORGANISATORISCHE MAßNAHMEN	13
8.1	Sicherheit der DV-Anlage, Raumsicherheit (Zutrittskontrolle)	13
8.2	Systemzugang (Zugangs-, Speicher- und Benutzerkontrolle).....	13
8.3	Datenübertragung (Weitergabe-, Datenträger- und Übermittlungskontrolle)	13
8.4	Protokollierung, Revisionssicherheit, Audit (Eingabekontrolle)	14
8.5	Verfügbarkeitssicherung (Verfügbarkeitskontrolle)	14
8.6	Trennungsgebot	14
8.7	Datenschutzgerechte Organisation (Organisationsgebot, Organisationskontrolle).....	14
9	PEPA-BERECHTIGUNGSKONZEPT	14

1 Projektbeschreibung TRANSLATE-NAMSE PEPA

PEPA steht für „**p**ersönliche, **e**inrichtungsübergreifende Gesundheits- und **P**atientenakte“.

Beteiligte Klinika („TRANSLATE-NAMSE PEPA-Klinika“) können Daten und Dokumente aus ihrer ärztlichen Dokumentation bzw. ihren klinischen Informationssystemen den beteiligten Partnern zur Verfügung stellen, die den Patienten¹ mit- oder weiterbehandeln. Auch niedergelassene Ärzte können auf die TRANSLATE-NAMSE PEPA und damit auf die Dokumentation gemeinsamer Patienten zugreifen. Patienten haben ebenfalls die Möglichkeit über einen personalisierten Zugang ihre Daten in der TRANSLATE-NAMSE PEPA einzusehen. Die Bereitstellung der Daten und Dokumente in einer gemeinsamen, einrichtungsübergreifenden, elektronischen Patientenakte ersetzt und optimiert qualitativ die traditionelle Kommunikation von z.B. Arztbriefen via Fax, Post oder die Dokumentenweitergabe über den Patienten.

Die TRANSLATE-NAMSE Partner stellen ihre Daten und Dokumente in einen gemeinsamen Datenbestand ein. Dieser Datenbestand und die zugehörige Anwendung werden vom Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD) betrieben.

Objekte werden in einem Index verzeichnet. Über den Master Patient Index (MPI) erfolgt die eindeutige Zuordnung/Verknüpfung der Daten unabhängig von Patienten-IDs der jeweiligen Einrichtung und möglichen unterschiedlichen Erfassungen der Stammdaten.

2 Datenschutzpolitik („Policy“)

Der Patient steht im Mittelpunkt. Er soll durch die bessere einrichtungsübergreifende Verfügbarkeit seiner klinischen Daten in der TRANSLATE-NAMSE PEPA die Möglichkeit einer optimierten Versorgung erhalten. Dabei muss ihm seine verfassungsmäßige informationelle Selbstbestimmung gewährleistet werden. Alle rechtlichen Anforderungen aus Datenschutz und ärztlicher Schweigepflicht sind zu erfüllen.

Zugriff auf die Daten darf nur insoweit möglich sein, als dies von Aufklärung und Einwilligung des Patienten abgedeckt ist und im Rahmen und zu Zwecken des Behandlungsauftrags erfolgt. Durch geeignete technische und organisatorische Maßnahmen sind unbefugte Kenntnisnahme, Missbrauch und mangelnde Verfügbarkeit der Daten zu verhindern.

3 Rechtliche Rahmenbedingungen

Für die Verarbeitung von Patientendaten gelten bei den beteiligten Partnern teilweise unterschiedliche datenschutzrechtliche Rechtsgrundlagen:

- ▶ Im Universitätsklinikum Heidelberg das Landeskrankenhausgesetz Baden-Württemberg (LKHG) sowie das Landesdatenschutzgesetz Baden-Württemberg (LD SG).
- ▶ Bei niedergelassenen Ärzten das Bundesdatenschutzgesetz (BDSG).

¹ Aus Gründen der einfacheren Lesbarkeit wird hier und im Folgenden das generische Maskulinum verwendet.

- ▶ Beteiligte Klinika: Charité Berlin, Universitätsklinikum Dresden, Universitätsklinikum Essen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Universitätsklinikum Heidelberg, Universitätsklinikum Lübeck, Universitätsklinikum LMU München

Folgende Grundregeln sind allen Rechtsbereichen gemeinsam:

1. Für jede Verarbeitung personenbezogener Daten ist eine verantwortliche Stelle festzulegen. Am UKHD ist die verantwortliche Stelle das Zentrum für Seltene Erkrankungen Heidelberg.
2. Jede Verarbeitung von Patientendaten bedarf einer gesetzlichen Grundlage, die sich ausdrücklich auf Gesundheitsdaten bezieht oder einer aufgeklärten Einwilligung des Patienten.
3. Für eine rechtswirksame aufgeklärte Einwilligung sind formale Anforderungen zu erfüllen (z.B. Freiwilligkeit, Widerruflichkeit).
4. Der Austausch von Patientendaten bzw. die Einräumung eines Zugriffs darauf hat sich an der Erforderlichkeit für die Patientenversorgung zu orientieren. Nur wer im Sinne des Behandlungsauftrags zum „Kreis der zum Wissen Berufenen“ zählt, darf die Informationen zur Kenntnis nehmen und nutzen bzw. weiterverarbeiten.
5. Unabdingbare Rechte Betroffener sind durch Festlegungen und Prozesse zu gewährleisten (z.B. Auskunft und Einsicht).
6. Formale Regelungen für automatisierte Abrufverfahren sind zu erfüllen.
7. Soweit relevant sind Anforderungen an die Datenverarbeitung im Auftrag zu erfüllen.
8. Verfahren zur Verarbeitung personenbezogener Gesundheitsdaten unterliegen der datenschutzrechtlichen Vorabkontrolle.
9. Verfahren zur Verarbeitung personenbezogener Daten sind in das Verzeichnisse der betroffenen Stelle aufzunehmen.
10. Technische und organisatorische Maßnahmen zur Gewährleistung der datenschutzkonformen Verarbeitung sind zu treffen und zu dokumentieren.

4 Verantwortliche Stellen

Bei der Frage nach der verantwortlichen Stelle im datenschutzrechtlichen Sinn geht es nicht um die Frage der Gewährleistung der inhaltlichen Qualität der Daten und Dokumente. Es geht vielmehr um die Frage, wer die datenschutzkonforme Verarbeitung zu gewährleisten hat, an wen sich der Betroffene zur Wahrnehmung seiner Rechte wenden kann, wer ggf. bei einem Schaden den der Betroffene erleidet Schadensersatz zu leisten hat.

Verantwortliche Stelle für die Verarbeitung von Patientendaten in den klinischen Informationssystemen der Partner (Primärsysteme) ist der jeweilige Partner selbst.

TRANSLATE-NAMSE PEPA-Betreiber ist das UKHD. Partner senden dem TRANSLATE-NAMSE PEPA-Betreiber Stamm- und Bewegungsdaten ihrer Patienten. Dies geschieht im Rahmen einer Datenverarbeitung im Auftrag gemäß § 48 Abs.1 Satz 1 Landeskrankenhausgesetz Baden-Württemberg. Soweit und sobald die Einwilligung des Patienten vorliegt, ist sie die Rechtsgrundlage für die Verarbeitung im Auftrag. Verantwortliche Stelle für die Verarbeitung von Patientenstammdaten in der TRANSLATE-NAMSE PEPA ist immer derjenige Partner, der zuletzt Änderungen an den Stamm- und Bewegungsdaten vorgenommen hat.

Der jeweils dokument-erzeugende Partner bleibt verantwortliche Stelle für die in der TRANSLATE-NAMSE PEPA eingestellten medizinischen Daten und Dokumente. Der TRANSLATE-NAMSE PEPA-Betreiber verarbeitet die Dokumente in seinem Auftrag (speichert sie, vergibt Zugriffsrechte darauf etc.). Die zu einem Partner vorliegenden Dokumente sind durch entsprechende Kennzeichnung diesem eindeutig zuordenbar.

Die TRANSLATE-NAMSE PEPA ist im Verfahrensverzeichnis der verantwortlichen Stelle einzutragen. Das heißt bei jedem PEPA-Partner.

5 Rechtsgrundlage für die Datenverarbeitung

Für den Datenaustausch zwischen den Klinika im Rahmen der Mit- und Weiterbehandlung sind gesetzliche Erlaubnisgrundlagen vorhanden (§46 Abs. 1 LKHG BaWü). Da eine permanente redundante Akte über den reinen Weitergabevorgang hinausgeht, entstehen dadurch möglicherweise nicht abgedeckte Grauzonen. Im Sinne der informationellen Selbstbestimmung wird daher nach einer Aufklärung eine Einwilligung des Patienten für die TRANSLATE-NAMSE PEPA eingeholt.

5.1 Aufklärung und Einwilligung

5.1.1 Standard-Workflow bei Neuteilnehmern

Bei der Aufnahme in einem dem Projekt TRANSLATE-NAMSE zugehörigen Zentrum für Seltene Erkrankungen wird der Patient durch geschultes Aufnahmepersonal auf die TRANSLATE-NAMSE PEPA hingewiesen und über ihren Nutzen und das Berechtigungskonzept informiert. Zusätzlich erhält der Patient einen Informationsflyer zur TRANSLATE-NAMSE PEPA. Dieser erläutert die einrichtungsübergreifende Verarbeitung und Verfügbarkeit der Daten. Er erhält hier auch die Kontaktdaten für die Anlaufstelle für Rückfragen und für den Widerruf der Einwilligung. Die Einwilligung erfolgt durch Unterzeichnung der Einwilligungserklärung durch den Patienten im Rahmen einer gesonderten Einwilligungserklärung.

Die Einwilligung ist freiwillig und kann jederzeit widerrufen werden. Der Patient hat keine Nachteile im Rahmen seiner Versorgung, wenn er nicht einwilligt oder seine Einwilligung widerrufen hat (bis auf den Verzicht auf die Optimierungsmöglichkeiten mit der TRANSLATE-NAMSE PEPA).

Der Patient willigt in die Teilnahme an der TRANSLATE-NAMSE PEPA ein. Damit willigt er ein, dass seine Stamm- und Behandlungsdaten durch die an der TRANSLATE-NAMSE PEPA aktuell beteiligten Klinika (Charité Berlin, Universitätsklinikum Heidelberg, Universitätsklinikum Lübeck, Universitätsklinikum LMU München) eingesehen werden können. Dieses Recht besitzen auch die vom Patienten autorisierten niedergelassenen Ärzte.

Der behandelnde Klinikarzt veranlasst die Erstellung der Zugangsdaten für den Patienten. Diese werden dem Patient von seinem behandelnden Arzt ausgehändigt.

5.1.2 Standard-Workflow bei Wiederkehr bzw. weiterem PEPA-Haus

Sucht der Patient eines der beteiligten Klinika erneut auf, in deren Beteiligung er bereits eingewilligt hat, ist weder bei Aufnahme noch im ärztlichen Gespräch etwas zu unternehmen.

Kommt der Patient zu einem weiteren ggf. zwischenzeitlich neu in die TRANSLATE-NAMSE PEPA integrierten Partner, kann er bei der dortigen Aufnahme der Speicherung und Nutzung seiner Behandlungsdaten zustimmen. Dies geschieht zusätzlich zur ursprünglichen TRANSLATE-NAMSE PEPA-Einwilligung, da die TRANSLATE-NAMSE PEPA-Einwilligung pro beteiligte Einrichtung eingeholt wird.

5.1.3 Standard-Workflow beim niedergelassenen Arzt

Wenn der Patient der TRANSLATE-NAMSE PEPA am UKHD zugestimmt hat, hat er die Möglichkeit, auch seinem niedergelassenen Arzt Zugriff auf die Akte zu ermöglichen. Hierfür werden die Kontaktdaten des behandelnden Niedergelassenen dem behandelnden Arzt am UKHD genannt. Der Klinikarzt lässt die Informationsmaterialien zur TRANSLATE-NAMSE PEPA dem Niedergelassenen zukommen. Dieser hat dann die Möglichkeit einen Zugang zur TRANSLATE-NAMSE PEPA für seinen Patienten über den behandelnden Arzt zu beantragen. Die Zugangsberechtigung ist patientenbezogen und muss somit für jeden Patienten separat beantragt werden. Die Zugangsdaten werden zentral am UKHD verwaltet. Sollte der Niedergelassene bei der Einwilligung in die TRANSLATE-NAMSE PEPA am UKHD noch nicht bekannt sein, so kann dem Patienten generelles Infomaterial für den Niedergelassenen mitgegeben werden, sodass der Niedergelassene sich im Vorfeld über die TRANSLATE-NAMSE PEPA und informieren kann. Entweder teilt der Patient dem UKHD seinen mitbehandelnden Niedergelassenen per Telefon mit und infolgedessen kann das UKHD die Informationen an den Niedergelassenen per Post schicken oder der Patient nennt seinen mitbehandelnden Arzt bei der erneuten Vorstellung am UKHD. Anschließend erfolgt die Kontaktaufnahme zu dem Niedergelassenen wie oben beschrieben. Bei einem Arztwechsel kann für den neuen niedergelassenen Arzt ebenfalls ein Zugang beantragt werden.

5.1.4 Dokumentenverwaltung

Die unterzeichneten Patienteneinwilligungen werden in der Papierakte des aufnehmenden TRANSLATE-NAMSE PEPA-Hauses abgelegt und ggf. für eine vorhandene elektronische Patientenakte des Hauses digitalisiert. Am UKHD werden die papierbasierten Einwilligungen in der Präsenzakte des Patienten hinterlegt und anschließend im digitalen Archiv langzeit (10 Jahre) gespeichert. Die gegebene Einwilligung in die TRANSLATE-NAMSE PEPA wird in den Message Filtering Agent (Produkt der ICW) digital übertragen. Die lokale Patienten-ID des Krankenhausinformationssystems der eingewilligten Patienten wird dort hinterlegt.

5.1.5 Einwilligung wird nicht erteilt

Willigt der Patient nach Aufklärung nicht in die Teilnahme an der TRANSLATE-NAMSE PEPA ein, gehen keine Daten an die TRANSLATE-NAMSE PEPA.

5.1.6 Sonderfall: Einwilligung Minderjähriger

Bei Minderjährigen, die die Tragweite der Entscheidung für die TRANSLATE-NAMSE PEPA noch nicht ermessen können, liegt diese Entscheidung bei den jeweiligen Erziehungsberechtigten. Bei einer erneuten Aufnahme bei einem der beteiligten Partner muss jedoch überprüft werden, ob der Patient zwischenzeitlich selbst in der Lage ist, seine Einwilligung zu erteilen.

Kann ein Minderjähriger zum Zeitpunkt der Einwilligung die Tragweite der Entscheidung bereits ermessen, hat er neben seinen Erziehungsberechtigten mit zu unterzeichnen. Dies kann erfahrungsgemäß ab einem Alter von ca. 13-14 Jahren der Fall sein.

5.1.7 Sonderfall: Dauerhaft nicht einwilligungsfähige Minderjährige und Erwachsene

Soweit erwachsene Patienten dauerhaft nicht in der Lage sind, rechtswirksam einzuwilligen (Patienten mit einer geistigen Behinderung, Komapatienten etc.), müssen dies gerichtlich bestellte Rechtsvormunde für die Betroffenen übernehmen (Hinweis: Dies sind nicht automatisch die nächsten Verwandten).

5.2 Zugriffe

In diesem Kapitel wird beschrieben, wie die einzelnen Beteiligten Zugriff auf die TRANSLATE-NAMSE PEPA erhalten.

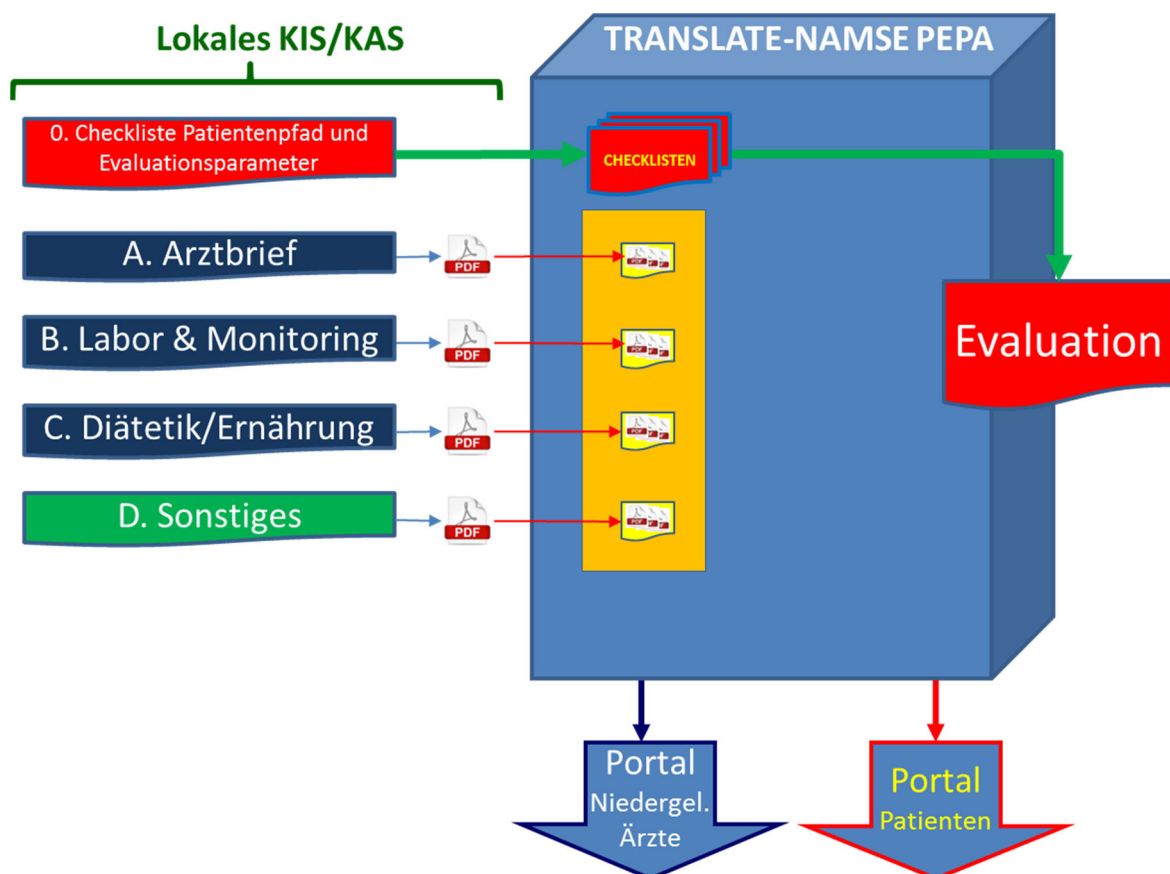


Abbildung 1: Zentrale Dateistruktur und Datenflüsse

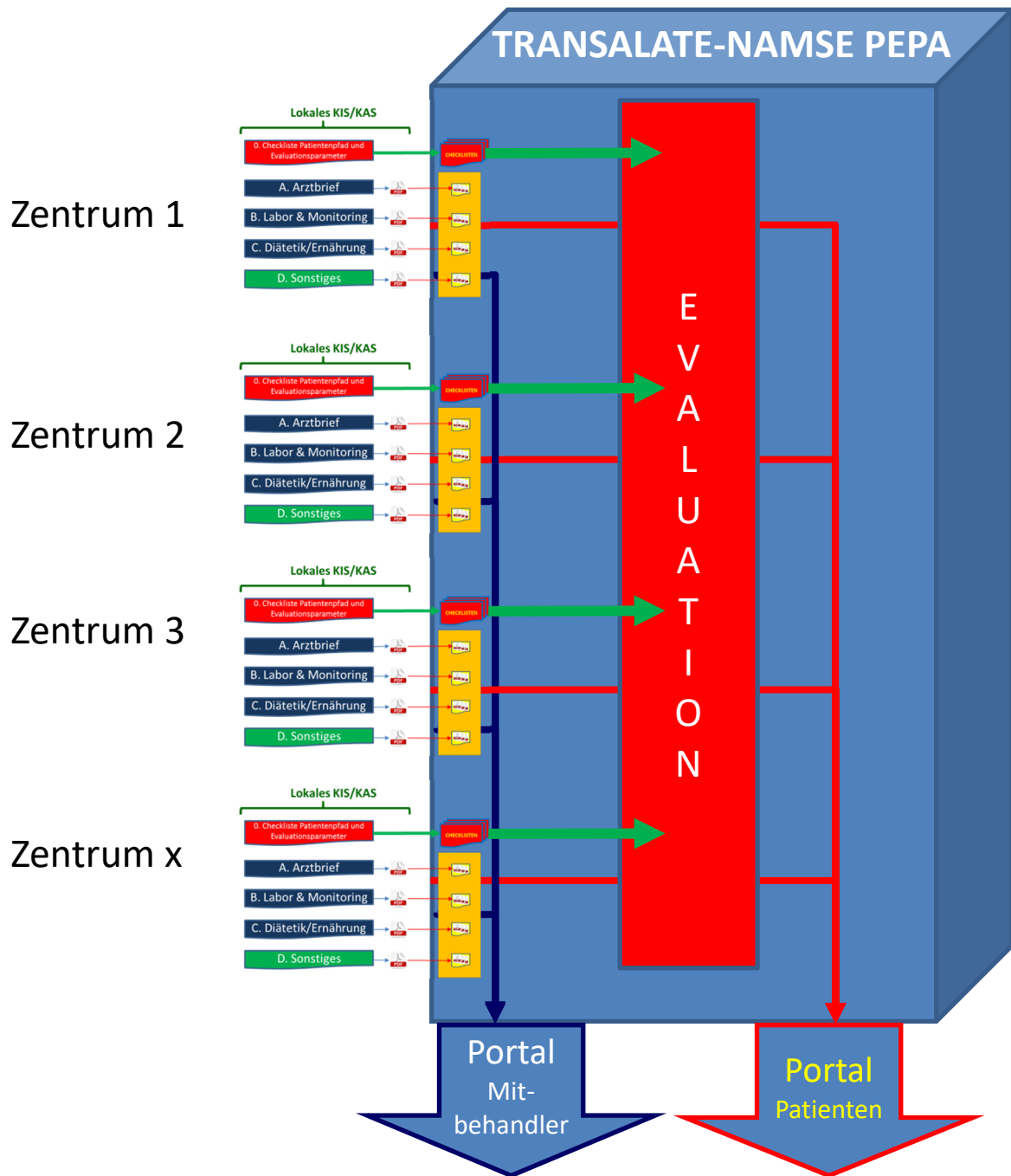


Abbildung 2: Globale Dateistruktur und Datenflüsse

5.2.1 Behandelnde Klinikärzte

An der Behandlung beteiligte Ärzte der TRANSLATE-NAMSE PEPA-Klinika erhalten einen personalisierten Zugang für die TRANSLATE-NAMSE PEPA. Wenn der Patient seine Einwilligung für die PEPA schriftlich erteilt hat, hat der Klinikarzt die Möglichkeit, direkt von seinem Primärsystem in die TRANSLATE-NAMSE PEPA abzuspringen. Nach Absprung aus dem Primärsystem öffnet sich die Anmeldeseite der PEPA in einer separaten Weboberfläche. Der Benutzerkontext geht verloren, sodass der Arzt sich mit seiner Kennung einloggen muss. Beim Absprung aus dem Primärsystem wird die Patienten-ID übergeben. Nach Anmeldung öffnet sich sofort die patienten-bezogene TRANSLATE-NAMSE PEPA.

5.2.2 Patienten

Der Patient kann seine in der TRANSLATE-NAMSE PEPA vorhandenen Daten über ein Patientenportal (Produkt der ICW) einsehen. Die verantwortliche Stelle eines Standortes schaltet den Patienten für die PEPA frei, indem ein Verknüpfungscod für den Patientenzugriff generiert wird. Hierzu muss mindestens eine Sicherheitsfrage mit entsprechender Antwort des Patienten hinterlegt werden. Der Verknüpfungscod wird dem Patienten ausgehändigt. Dieser erstellt sich im Patientenportal von TRANSLATE-NAMSE einen Account. Hierbei wird die E-Mailadresse abgefragt und geprüft. Der selbst festgelegte Benutzername und das Passwort sind somit niemandem außer dem Patienten bekannt. Nach Eingabe der Sicherheitsabfragen werden die Antworten wieder gelöscht. Ein Zugang zum Patientenportal ist danach nur mit Benutzername und Passwort möglich.

5.2.3 Niedergelassene Ärzte

Wenn ein Niedergelassener Interesse hat, die PEPA seines Patienten im Professional Portal einzusehen, legt die verantwortliche Stelle im jeweiligen PEPA-Haus einen Nutzeraccount für den niedergelassenen Arzt an. Benutzername und Passwort werden dem Niedergelassenen in einem Brief oder einer passwortgeschützten Datei zugesandt. Der Niedergelassene hat nach Erhalt der Zugangsdaten die Möglichkeit, sich über ein Webportal an der TRANSLATE-NAMSE PEPA anzumelden und die Daten seines Patienten einzusehen. Die für die Niedergelassenen funktionell eingeschränkte Variante des Professional Portals erlaubt keine Berechtigungserweiterung und auch nur lesenden Zugriff. Dies ist ohne VPN –Tunnel von den Teilnehmerstandorten verfügbar.

5.3 Redundante Speicherung

In der TRANSLATE-NAMSE PEPA werden alle Dokumente bis auf die Checklisten (s.5.4 Checkliste) redundant zu den Daten der Primärsysteme der Partner gespeichert. Es liegt jedoch im Interesse des Patienten, dass durch eine redundante Speicherung seiner Daten und Dokumente in der TRANSLATE-NAMSE PEPA die Kommunikation zwischen den an der Behandlung beteiligten Einrichtungen des Gesundheitswesens verbessert und die Verfügbarkeit dieser Daten im Rahmen seiner Versorgung erhöht werden. Soweit die redundante Speicherung zu keinen Nachteilen für den Patienten führt, ist diese deshalb zu akzeptieren.

5.4 Checkliste

Die Checklisten liegen nur in der TRANSLATE-NAMSE PEPA-Infrastruktur. Es erfolgt keine redundante Datenhaltung wie bei den Dokumenten aus den Primärsystemen. Die Checklisten werden von dem behandelndem Klinikarzt nach Anmeldung mit persönlicher Kennung an der TRANSLATE-NAMSE PEPA zu dem Patienten ausgefüllt. Das Ausfüllen erfolgt schrittweise. Ein mehrfaches Anlegen der Checkliste für einen Patienten ist nicht möglich.

Die Evaluatoren können lediglich die pseudonymisierten Daten, wie sie in die Checklisten vom behandelnden Klinikarzt eingegeben werden, einsehen. In allen durchgeführten Evaluationen werden nie die Klarnamen der beteiligten Patienten an die Evaluatoren weitergegeben.

Die Pseudonymisierung wird folgendermaßen durchgeführt:

1. Ziffer: Krankenkasse (1=AOK/2=Barmer/3=andere)
2. Ziffer: Nummer des Zentrums 1 bis 9
3. Ziffer: Nummer des LK 1 bis 4
- 4.-8. Ziffer: laufende Fall-Nummer beginnend mit 00001
9. Ziffer: Prüfziffer, orientiert am EAN-8 bzw. GTIN-8 Verfahren (Berechnung nach Modulo 10)

5.5 Speicherfristen

Datenschutzrechtlich vorgesehen ist, dass Daten nur so lange gespeichert werden, wie sie für die Aufgabenerfüllung erforderlich sind. Der weitere Betrieb der TRANSLATE-NAMSE PEPA ist abhängig von der Evaluation des Projektes TRANSLATE-NAMSE und ob die Weiterfinanzierung der Infrastruktur gesichert sein wird. Die Patientendokumentation (Arztbriefe, Laborbefunde) geht nach Löschung der TRANSLATE-NAMSE PEPA nicht verloren, da diese in den Primärsystemen der einzelnen TRANSLATE-NAMSE PEPA-Klinika vorliegt. Lediglich die direkt in der TRANSLATE-NAMSE PEPA ausgefüllten Checklisten sind nicht redundant gespeichert.

6 Rechte Betroffener

6.1 Einwendungsrecht

Patienten können ihre Daten auf Antrag komplett dem Zugriff entziehen lassen. Die Patientendaten werden hierbei markiert, um ihre weitere Verarbeitung oder Nutzung einzuschränken. Eine Löschung findet nicht statt. Diese Möglichkeit kann angeboten werden, um einerseits aktuellen Bedenken oder Schutzbedarf der Patienten zu entsprechen, andererseits aber nicht dauerhaft die Möglichkeit zu entziehen, die Vorteile der TRANSLATE-NAMSE PEPA wieder zu nutzen.

6.2 Widerrufsrecht

Es besteht für den Patienten zu jedem Zeitpunkt die Möglichkeit seine Einwilligung zur zusätzlichen Dokumentation in der TRANSLATE-NAMSE PEPA zu widerrufen und seine Daten löschen zu lassen. Es ist sinnvoll, den Patienten zu informieren, dass er stattdessen auch das Einwendungsrecht (siehe 6.1) wahrnehmen könnte.

7 Einbeziehung Dritter

In der TRANSLATE-NAMSE PEPA werden Datenbestände zentral im Rechenzentrum des Universitätsklinikums Heidelberg gehalten. Die Einbeziehung weiterer Dritter ist nicht vorgesehen.

Mitarbeiter der externen Firma (ICW) erhalten grundsätzlich keinen Zugriff auf Patientendaten. Nur soweit der Systembetrieb im Fehlerfall nicht anders aufrecht zu erhalten ist, kann eine Fernwartung unter Einhaltung aller erforderlichen Sicherheitsmaßnahmen auch unter vorübergehender Kenntnisnahme von Patientendaten stattfinden.

Für die Unterstützung der Systemarbeiten oder Fernwartungen ist mit der ICW ein Vertrag für die Datenverarbeitung im Auftrag geschlossen worden.

8 Technische und organisatorische Maßnahmen

Das Datenschutzrecht fordert technische und organisatorische Maßnahmen, die eine datenschutzkonforme Verarbeitung personenbezogener Daten sicherstellen. Die geforderten Maßnahmenbereiche decken sich weitgehend mit den Hauptanforderungen der IT-Sicherheit: Vertraulichkeit, Integrität, Verfügbarkeit, Authentizität und Zurechenbarkeit. Wegen der unterschiedlichen Benennungen in den verschiedenen Gesetzen (LDSG, BDSG) und zum besseren Verständnis werden nachstehend praxisbezogene Oberbegriffe für die Maßnahmenbereiche verwendet.

8.1 Sicherheit der DV-Anlage, Raumsicherheit (Zutrittskontrolle)

Maßnahmen, die ausschließen, dass Unbefugte Zutritt zu TRANSLATE-NAMSE PEPA-DV-Anlagen erhalten, sind vom UKHD (TRANSLATE-NAMSE PEPA-Betreiber) zu gewährleisten. Aktuell stehen die DV-Anlagen im Rechenzentrum des ZIM und unterliegen den IT-Sicherheitsvorkehrungen analog zu den Vorkehrungen der Primärsysteme des UKHD. Bezüglich der Primärsysteme sind die jeweiligen Klinika verantwortlich.

Die Daten der angeschlossenen Klinika werden verschlüsselt über einen VPN-Tunnel an die TRANSLATE-NAMSE PEPA-Infrastruktur übermittelt.

8.2 Systemzugang (Zugangs-, Speicher- und Benutzerkontrolle)

Alle Systembenutzer (Klinikärzte, Niedergelassene, Patienten, Administratoren) erhalten einen personalisierten Zugang (Benutzeraccount), mit dem sie sich am System authentifizieren müssen.

Für die einzelnen Systeme werden je nach Daten, die dort verarbeitet werden, getrennte Netzbereiche aufgebaut. Es gibt einen Netzbereich für den Proxy / Webserver, einen Netzbereich für die Applikationsserver der TRANSLATE-NAMSE PEPA und einen Netzbereich für die Server der Datenhaltung. Zwischen allen genannten Netzbereichen werden Firewalls geschaltet. Somit ist ein mehrstufiges Firewall-Konzept in Betrieb.

8.3 Datenübertragung (Weitergabe-, Datenträger- und Übermittlungskontrolle)

Alle technischen Transaktionen werden im ATNA Audit Repository protokolliert.

Die Daten für die Evaluation werden in einer Passwort-geschützten Datei per Mail übergeben. Das Passwort für die .zip-Datei wird gesondert per Mail versandt.

8.4 Protokollierung, Revisionsicherheit, Audit (Eingabekontrolle)

Neben den protokollierungspflichtigen Schreibzugriffen durch den behandelnden Klinikarzt, Sperrungen und Tätigkeiten der Benutzeradministratoren werden auch lesende Zugriffe durch den Patienten und den Niedergelassenen protokolliert. Dabei werden Angaben zur Person, Organisation, Art und Zeitpunkt des Zugriffes protokolliert. Dies erfolgt über das IHE-konforme ATNA-Profil.

Das Protokoll wird dabei rechtlich als Teil der Patientenakte behandelt. Der Patient und der Datenschutzbeauftragte können auf Anfrage bei der verantwortlichen Stelle (Kontakt: ZIM, UKHD) die Einsicht beantragen. Die Einsicht erfolgt anschließend in Anwesenheit eines ZIM-Mitarbeiters.

8.5 Verfügbarkeitssicherung (Verfügbarkeitskontrolle)

Maßnahmen, die sicherstellen, dass die Daten gegen Zerstörung oder Verlust geschützt sind sowie stets im Rahmen der Patientenversorgung zur Verfügung stehen, hat der TRANSLATE-NAMSE PEPA-Betreiber festzulegen, zu implementieren und im Betriebs-/IT-Sicherheitskonzept zu dokumentieren.

Es werden regelmäßig Sicherungskopien (tägliche Snapshots der VM und Datenbank-Backups) durchgeführt.

8.6 Trennungsgebot

TRANSLATE-NAMSE PEPA-Datenbestände sind technisch getrennt von Datenbeständen der Partner zu speichern. Soweit Datenobjekte unterschiedlichen verantwortlichen Stellen zuzurechnen sind (siehe Kapitel 4), wird durch eindeutige Kennzeichnung sichergestellt, dass diese abgrenzbar sind.

8.7 Datenschutzgerechte Organisation (Organisationsgebot, Organisationskontrolle)

Jeder Kooperationspartner ist für die rechtmäßige und integre Übergabe der in seinem Hause entstandenen Daten an die TRANSLATE-NAMSE PEPA verantwortlich.

Für den Fall eines Widerrufs eines Patienten muss außerdem vertraglich sichergestellt sein, dass Dokumente, die Partner im Rahmen der Versorgung verwendet haben, beim erzeugenden Partner im Rahmen gesetzlicher Aufbewahrungsfristen verfügbar bleiben.

9 PEPA-Berechtigungskonzept

Lesenden Zugriff auf die TRANSLATE-NAMSE PEPA haben Patienten und niedergelassene Ärzte. Die Evaluatoren (siehe allgemeine Patienteninformation für TRANSLATE-NAMSE) erhalten lediglich die pseudonymisierten Checklisten. Behandelnde Ärzte und Administratoren der angeschlossenen Klinika haben Lese- und Schreibrechte.

Anlage 9:

PDF-Checklisten LK3 Patientenpfad

Patientenpfad LK3 Gruppe Indikatorkrankheiten

1. PEPA-Patienten ID LK3 (0001 --9999)
2. Zentrum
3. Datum Erstkontakt
4. Krankenkasse
5. Geburtsdaten
6. Geschlecht
7. PLZ Wohnort Patient (erste 3 Ziffern)
8. Einwilligung TRANSLATE-NAMSE
9. Patient kommt aus
10. Über-/Einweisung aus Sektor

11. Daten Mitbehandler erfasst
12. Verdachtsdiagnose (Datum, das zur Einweisung in LK3 geführt hat)
13. 1. Fallkonferenz: Planung Konfirmationsdiagnostik
z.B. Protokoll für Konfirmationsdiagnostik oder Modifikation?
14. Beginn Konfirmationsdiagnostik
15. Abschluss Konfirmationsdiagnostik
16. 2. Fallkonferenz: Evaluation Konfirmationsdiagnostik und Behandlungsentscheidung
17. Spezifische Diagnose bestätigt?

18. Fallkonferenz innovative genetische Diagnostik
Soll genetische Spezialdiagnostik erfolgen?

19. Innovative genetische Diagnostik
20. Abschluss innovative genetische Diagnostik
21. Fallkonferenz Evaluation innovative genetische Diagnostik
22. Diagnose gestellt?

23. Weiterer Klärungsversuch und Diagnostik

24. Weitere Fallkonferenz innovative genetische Diagnostik
Soll weitere genetische Spezialdiagnostik erfolgen?

Stoffwechsel Endokrinopathien seltene Anämien primäre Immundefekte Autoinflammation

 sofern vorhanden: Pat ID LK1: _____ Pat ID LK2: _____

2 M 3 HL 4 HD 5 HH 6 E 7 DD 9 B
 TT/MM/JJJJ _____

1 AOK 2 Barmer 3 andere: _____
 MM/JJJJ _____

weiblich männlich ohne Angabe (nur bei DSD)

TT/MM/JJJJ: _____

Neugeborenencreening, weiter mit 11: Mitbehandler erfasst LK1 LK2 extern
 ambulant, bitte spezifizieren: Hausarzt Pädiater Facharzt
 stationär, bitte spezifizieren: Uniklinikum periphere Klinik
 TT/MM/JJJJ: _____ nein

Name _____ TT/MM/JJJJ: _____
 TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min Anzahl Teilnehmer: _____ interdisziplinär multizentrisch
 TT/MM/JJJJ _____

TT/MM/JJJJ _____ Datumsangaben für 14 und 15 dürfen auch identisch sein
 TT/MM/JJJJ _____ Dauer: _____ min Anzahl Teilnehmer: _____ interdisziplinär multizentrisch

Ja, weiter mit 25: Konfirmierte Diagnose entspricht Verdachtsdiagnose?
 Nein, falsch positiv (F⁺), Diagnoseinformation durchgeführt am: TT/MM/JJJJ: _____
 weiter mit 38: Weiterbehandlung in Versorg.-struktur
 Nein, weitere Fallkonferenz notwendig
 TT/MM/JJJJ _____ Dauer: _____ min Anzahl Teilnehmer: _____ interdisziplinär multizentrisch
 Ja
 Nein, Diagnoseinformation durchgeführt am TT/MM/JJJJ: _____ weiter mit 38: Weiterbehandlung Versorg.-struktur
 Antrag TT/MM/JJJJ: _____ Genehmigung TT/MM/JJJJ: _____
 TT/MM/JJJJ: _____

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min Anzahl Teilnehmer: _____ interdisziplinär multizentrisch
 Ja weiter mit 25: Konfirmierte Diagnose entspricht Verdachtsdiagnose?
 Nein weiter mit: 23: Weiterer Klärungsversuch und Diagnostik
 TT/MM/JJJJ: _____ Ja, weiter mit 24: Weitere Fallkonferenz innovative Diagnostik
 Nein, Diagnose bleibt ungeklärt
 Diagnoseinformation durchgeführt am (TT/MM/JJJJ): _____ weiter mit 38: Weiterbehandlung Versorg.-struktur
 TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min Anzahl Teilnehmer: _____ interdisziplinär multizentrisch
 Ja, weiter mit 19: Innovative Diagnostik, Ergänzungsblatt 1
 Nein, Diagnoseinformation durchgeführt am TT/MM/JJJJ: _____
 weiter mit 38: Weiterbehandlung Versorg.-struktur

25. Konfirmierte Diagnose entspricht Verdachtsdiagnose? Ja, weiter mit 26: spezifische Indikatordiagnose Nein, weiter mit 27: konfirmierte andere Diagnose

26. Spezifische Indikatordiagnose
 TT/MM/JJJJ: _____
 Diagnosenname/ICD-10/ORPHA: _____
 andere Indikatordiagnose/ICD-10/ORPHA: _____
Kombinierte Seltene Anämie
 Diagnosenname_1/ICD-10/ORPHA: _____
 Diagnosenname_2/ICD-10/ORPHA: _____
 Diagnosenname_3/ICD-10/ORPHA: _____

27. Konfirmierte andere Diagnose
 TT/MM/JJJJ: _____
 Diagnosenname/ICD-10/ORPHA: _____

28. Symptomatisch bei Diagnosestellung Ja Nein

29. Therapieentscheidung Behandlung keine Behandlung

30. 3. Fallkonferenz: Planung multiprofessionelle Versorgung
 TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min Anzahl Teilnehmer: _____ interdisziplinär multizentrisch

31. Datum Behandlungsbeginn
 TT/MM/JJJJ: _____

32. Standardisierte multiprofessionelle Versorgung

32.1 Diagnoseinformation durchgeführt	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden
32.2 Schulung Diät/Ernährung	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden
32.3 Schulung Medikamente	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden
32.4 Schulung Verhaltensmaßnahmen	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden
32.5 Schulung Monitoring	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden
32.6 Psychologische Beratung	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden
32.7 Sozialrechtliche Beratung	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden
32.8 Humangenetische Beratung	TT/MM/JJJJ: _____	<input type="checkbox"/> nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden

33. Aushändigung Behandlungs-/Notfallausweis
 TT/MM/JJJJ: _____ nicht zutreffend, nicht erforderlich

34. Information Begleitforschung
 TT/MM/JJJJ: _____ nicht zutreffend, nicht erforderlich

35. Information Patientenregister
 TT/MM/JJJJ: _____ nicht zutreffend, nicht erforderlich

36. Information diagnosespezifische Selbsthilfegruppe
 TT/MM/JJJJ: _____ nicht zutreffend, nicht erforderlich

37. Information ACHSE
 TT/MM/JJJJ: _____ nicht zutreffend, nicht erforderlich
 nur wenn keine diagnosespezifische Selbsthilfegruppe

38. Weiterbehandlung in Versorgungsstruktur
 Erkrankungsspezifische Ambulanz Andere Fachambulanz Hausarzt/Kinderarzt
 Niedergelassener Facharzt außer Kinderarzt Eigenes ZSE Anderes ZSE

39. 4. Fallkonferenz: Evaluation multiprofessionelle Versorgung
 TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min Anzahl Teilnehmer: _____ interdisziplinär multizentrisch

40. Datum Erstellung Arztbrief „Diagnose/Behandlungsbeginn“
 TT/MM/JJJJ: _____

41. Rückmeldung an Mitbehandler über PEPA
 TT/MM/JJJJ: _____

42. Datum Versand Evaluationsbogen Patientenzufriedenheit
 TT/MM/JJJJ: _____

43. Lost-to-Follow-Up
 TT/MM/JJJJ: _____

44. Patient verstorben
 TT/MM/JJJJ: _____

Patientenpfad Transition

1. PEPA-Patienten ID LK4 (0001--9999)
2. Zentrum
3. Entscheidung zur Transition
4. Krankenkasse
5. Geburtsdatum
6. Geschlecht
7. PLZ Wohnort Patient (erste 3 Ziffern)
8. Einwilligung TRANSLATE-NAMSE
9. Patient kommt aus
10. Diagnose/ICD-10/ORPHA
11. Bisherige Mitbehandler
12. Notwendige/Empfohlene Mitbehandler in der Weiterbehandlung
13. Datum Aushändigung **Transitionsfragebogen**

- Stoffwechsel
 Endokrinopathien
 seltene Anämien
 primäre Immundefekte
 Autoinflammation
 Andere

_____ sofern vorhanden: Pat ID LK1: _____ Pat ID LK2: _____ Pat ID LK3: _____

- 2 M
 3 HL
 4 HD
 5 HH
 6 E
 7 DD
 9 B

TT/MM/JJJJ: _____

- 1 AOK
 2 Barmer
 3 andere: _____

MM/JJJJ: _____

- weiblich
 männlich
 ohne Angabe (nur bei DSD)

TT/MM/JJJJ: _____

- LK1
 LK2
 LK3
 Andere/päd. B-Zentrum am Standort

Diagnose: _____ ICD-10: _____ ORPHA: _____

Anzahl Fachabteilungen: ____

Anzahl Fachabteilungen: ____

TT/MM/JJJJ: _____

14. Transitionsfragebogen Auswertung*

- 14.1. Schulungsbedarf Erkrankung
- 14.2. Schulungsbedarf Therapie
- 14.3. Schulungsbedarf Selbständigkeit
- 14.4. Schulungsbedarf Verhalten/Berufswahl
- 14.5. Bedarf psychologische Beratung
- 14.6. Bedarf sozialrechtliche Beratung
- 14.7. Bedarf humangenetische Beratung

Beratungsbedarf in Prozent:

- Nein Ja **wenn ja, Punkt 17.1 bearbeiten** _____
 Nein Ja **wenn ja, Punkt 17.2 bearbeiten** _____
 Nein Ja **wenn ja, Punkt 17.3 bearbeiten** _____
 Nein Ja **wenn ja, Punkt 17.4 bearbeiten** _____
 Nein Ja **wenn ja, Punkt 17.5 bearbeiten** _____
 Nein Ja **wenn ja, Punkt 17.6 bearbeiten** _____
 Nein Ja **wenn ja, Punkt 17.7 bearbeiten** _____

15. Diagnosespezifische Transitionsepikrise erstellt

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

16. Transitionssprechstunde(n)

16.1. Transitionssprechstunde 1

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

16.1.1. **Anzahl** Teilnehmer TrSS 1

Arzt/Pädiatrie: ____ Arzt/Fachabteilung ____ Psychologe: ____ Diätberater: ____

Krankenschwester: ____ Sozialarbeiter: ____ Andere: ____

16.1.2. Datum Erstellung Arztbrief TrSS 1

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

* Information aus Dokument „Schulungsbedarf Transition“

Anlage 10

PDF-Checkliste LK4 Transition

16.2. Transitionssprechstunde 2

16.2.1. **Anzahl** Teilnehmer TrSS 2

16.2.2. Datum Erstellung Arztbrief TrSS 2

16.3. Transitionssprechstunde 3

16.3.1. **Anzahl** Teilnehmer TrSS 3

16.3.2. Datum Erstellung Arztbrief TrSS 3

16.4. Transitionssprechstunde 4

16.4.1. **Anzahl** Teilnehmer TrSS 4

16.4.2. Datum Erstellung Arztbrief TrSS 4

16.5. Transitionssprechstunde 5

16.5.1. **Anzahl** Teilnehmer TrSS 5

16.5.2. Datum Erstellung Arztbrief TrSS 5

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

Arzt/Pädiatrie: _____ Arzt/Fachabteilung _____ Psychologe: _____ Diätberater: _____
 Krankenschwester: _____ Sozialarbeiter: _____ Andere: _____

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

Arzt/Pädiatrie: _____ Arzt/Fachabteilung _____ Psychologe: _____ Diätberater: _____
 Krankenschwester: _____ Sozialarbeiter: _____ Andere: _____

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

Arzt/Pädiatrie: _____ Arzt/Fachabteilung _____ Psychologe: _____ Diätberater: _____
 Krankenschwester: _____ Sozialarbeiter: _____ Andere: _____

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

Arzt/Pädiatrie: _____ Arzt/Fachabteilung _____ Psychologe: _____ Diätberater: _____
 Krankenschwester: _____ Sozialarbeiter: _____ Andere: _____

TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

17. Inhalte Transitionssprechstunde(n)*

- 17.1. Schulung Erkrankung
- 17.2. Schulung Therapie
- 17.3. Schulung Selbständigkeit
- 17.4. Schulung Verhalten/Berufswahl
- 17.5. Psychologische Beratung
- 17.6. Sozialrechtliche Beratung
- 17.7. Humangenetische Beratung

TT/MM/JJJJ **Dauer (min)**

_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____
_____	_____

18. Datum Aushändigung **Abschlussfragebogen**

TT/MM/JJJJ: _____

19. **Abschlussfragebogen** Auswertung*

- 19.1. Schulungsbedarf Erkrankung
- 19.2. Schulungsbedarf Therapie
- 19.3. Schulungsbedarf Selbständigkeit
- 19.4. Schulungsbedarf Verhalten/Berufswahl
- 19.5. Bedarf psychologische Beratung

Beratungsbedarf in Prozent:

Nein	Ja	_____
Nein	Ja	_____
Nein	Ja	_____
Nein	Ja	_____
Nein	Ja	_____

* Information aus Dokument „Schulungsbedarf Transition“

Beratungsbedarf in Prozent:

- 19.6. Bedarf sozialrechtliche Beratung Nein Ja _____
 19.7. Bedarf humangenetische Beratung Nein Ja _____

20. **Abschluss**sprechstunde (beinhaltet Übergabe Dokumente) TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

- 20.1. **Anzahl** Teilnehmer **Abschluss**sprechstunde
 Arzt/Pädiatrie: _____ Arzt/Fachabteilung _____ Psychologe: _____ Diätberater: _____
 Krankenschwester: _____ Sozialarbeiter: _____ Andere: _____

20.1.1. Datum Erstellung Arztbrief „AbSS “ TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min

20.2. Weiterbehandlung in Versorgungsstruktur

- kein** erkrankungsspezifischer Weiterbehandler in Erwachsenenmedizin gefunden, bitte spezifizieren:
 Weiterbehandler Pädiatrie, weiter mit 22.
 Weiterbehandler Erwachsenenmedizin, bitte spezifizieren:
 Niedergelassener Facharzt, weiter mit 22. Hausarzt, weiter mit 22. Andere, weiter mit 22.
 erkrankungsspezifischer Weiterbehandler in Erwachsenenmedizin gefunden, bitte spezifizieren:
 Erkrankungsspez. Ambulanz/Hochschule, weiter mit 21. Erkrankungsspez. Ambulanz/Andere, weiter mit 21.
 Niedergelassener Facharzt, weiter mit 21. Andere, weiter mit 21.

21. **Transition**sprechstunde mit Weiterbehandler

- 21.1. **Anzahl** Teilnehmer **Transition**sprechstunde
 (mehrfach auswählbar)
 Ja TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min wenn ja, Punkt 21.1
 keine gemeinsame Sprechstunde möglich, weiter mit 22.
 Arzt/Pädiatrie: _____ Arzt/Fachabteilung _____ Psychologe: _____ Diätberater: _____
 Krankenschwester: _____ Sozialarbeiter: _____ Andere: _____

21.1.1. Datum Erstellung Arztbrief „TrSSW “ TT/MM/JJJJ: _____ Dauer: _____ min, weiter mit 22.

TT/MM/JJJJ

22. Termin(organisation) für Folgevorstellung vereinbart _____

23. Aushändigung Behandlungs-/Notfallausweis _____ nicht zutreffend, nicht erforderlich

24. Information diagnosespezifische Selbsthilfegruppe/ACHSE _____

25. Datum Versand / Aushändigung Evaluationsbogen zur Patientenzufriedenheit _____

26. Administrativer Aufwand Lotse Dauer: _____ min

(Auswertung Fragebögen, Info Arzt, Vorbereitung Transitionssprechstunden etc.)

Anlage 11:

**Liste der Mitarbeiter:innen und
beteiligten Institutionen in
TRANSLATE-NAMSE**

Liste der Mitarbeiter:innen und beteiligten Institutionen in TRANSLATE-NAMSE

Mitarbeiter:innen

In den klinischen Standorten:

Berlin Magdalena Danyel^{1-1,1-2}, Sarina Schwarz^{1-1,1-2}, Annemarie Bötsch¹⁻¹, Denis Horn¹⁻², Nadja Ehmke¹⁻², Felix Boschann¹⁻², Stefan Mundlos^{1-1,1-2}, Angela Kaindl¹⁻³, Christoph Bühner¹⁻⁴, Tilo Kalinich¹⁻⁵, Horst v Bernuth¹⁻⁵, Natalie Weinhold¹⁻⁶, Philip Buffler¹⁻⁶, Dominik Müller¹⁻⁶, Susanne Holzhauser¹⁻⁷, Manuel Holtgrewe¹⁻⁸, Charlotte Wernicke^{1-1,1-9}, Laura Schmidt-Pennington^{1-1,1-9}, Joachim Spranger^{1-1,1-9}, Annette Grüters¹⁻¹⁰, Heiko Krude^{1-1,1-10},

Bochum/Essen Corinna Grasmann^{2-1,2-2}, Nora Matar^{2-1,2-2}, Janet Atinga^{2-1,2-2}, Folke Brinkmann^{2-1,2-2}, Frank Kaiser^{2-3,2-4}, Bernhard Horsthemke^{2-3,2-4}, Adela Marina²⁻⁵, Eva Manka^{2-3,2-6}, Cordula Kiewert²⁻⁶, Martin Munteanu²⁻⁴, Alma Kuechler²⁻⁴, Raphael Hirtz²⁻⁶, Michael Schündlein²⁻⁷, Florian Stehling²⁻⁷, Sabine Hoffjan²⁻⁸, Nicole Unger²⁻⁹, Tim Hagenacker²⁻¹⁰, Stephan Klebe²⁻¹⁰, Paul Manka²⁻¹¹, Freya Dröge²⁻¹², Florian Grabellus²⁻¹³, Huu Nguyen²⁻⁸, Björn Bühring²⁻¹⁴,

Bonn Martin Mücke³⁻¹, Tim Bender^{3-1,3-2}, Nadine Weinstock³⁻¹, Lorenz Grigull³⁻¹, Julia Sellin³⁻¹, Marzena Marawiec³⁻¹, Christiane Stieber^{3-1,3-3}, Markus M. Nöthen^{3-1,3-2}, Axel Schmidt^{3-1,3-2}, Martina Kreiß^{3-1,3-2}, Elisabeth Mangold³⁻², Sophia Peters³⁻², Hartmut Engels³⁻², Peter Krawitz^{3-1,3-4}, Alexej Knaus^{3-2,3-4}, Tzung-Chien Hsieh^{3-2,3-4}, Hannah Klinkhammer^{3-2,3-4}, Thomas Klockgether^{3-1,3-5}, Elena Schlapakow^{3-5,3-6}, Valentin Schäfer^{3-1,3-7}, Pantelis Karakostas^{8-1,8-7}, Patrick Weydt^{3-1,3-7}, Sarah Bernsen^{3-1,3-8}, Cornelia Kornblum^{3-1,3-5},

Dresden Reinhard Berner^{4-1,4-2}, Min Ae Lee-Kirsch^{4-1,4-2}, Andre Heinen^{4-1,4-2}, Julia Koerholz^{4-1,4-2}, Tanita Kretschmer^{4-1,4-2},

Hamburg Christoph Schramm⁵⁻¹, Franziska Rillig⁵⁻¹, Kurt Ullrich⁵⁻¹, Felix Braun⁵⁻¹, Max Groffmann⁵⁻¹, Cornelia Rudolph⁵⁻¹, Christina Weiler Normann⁵⁻¹, Maja Hempel⁵⁻², Theresia Herget⁵⁻², Christian Kubisch⁵⁻², Ania C. Muntau⁵⁻³

Heidelberg Georg F. Hoffmann^{6-1,6-2}, Daniela Choukair^{6-1,6-2}, Pamela Okun^{6-1,6-2}, Petra Wagenlechner^{6-1,6-2}, Christian P. Schaaf^{6-1,6-3}, Eva M.C. Schwalbold^{6-1,6-3}, Peter Burgard^{6-1,6-2}, Franziska Krause⁶⁻²,

Lübeck Tobias Bäumer⁷⁻¹, Alexander Münchau⁷⁻¹, Annekathrin Ripke⁷⁻¹, Christian Himstedt⁷⁻¹, Martje Pauly⁷⁻¹, Olaf Hiort⁷⁻¹, Irina Hüning⁷⁻², Katja Lohmann⁷⁻³,

München Fabian Hauk⁸⁻¹, Stella Bergemann⁸⁻¹, Astrid Blaschek⁸⁻¹, Ingo Borggräfe⁸⁻¹, Katharina Danhauser⁸⁻¹, Julia Eilenberger⁸⁻¹, Matthias Griesse⁸⁻¹, Lisa-Maria Köhler⁸⁻¹, Bärbel Lange-Sperandio⁸⁻¹, Eberhard Lurz⁸⁻¹, Wolfgang Müller Felber⁸⁻¹, Antonia Pelshenke⁸⁻¹, Karl Reiter⁸⁻¹, Esther Maier⁸⁻¹, Katharina Vill, Christoph Klein⁸⁻¹, Thomas Meitinger⁸⁻², Tim Strom⁸⁻², Riccardo Berutti⁸⁻², Matias Wagner⁸⁻², Theresa Brunet⁸⁻², Melanie Brugger⁸⁻², Katharina Mayerhanser⁸⁻², Korbinian Riedhammer⁸⁻²

Tübingen Andrea Bevot^{9-1,9-2}, Janine Magg^{9-1,9-2}, Ingeborg Krägeloh-Mann^{9-1,9-2}, Monika Glauch^{9-1,9-3}, Martin Kehrer^{9-1,9-3}, Holm Graessner^{9-1,9-3}, Tobias Haack^{9-1,9-3}, Olaf Riess^{9-1,9-3}, Stefanie Beck-Wödl^{9-1,9-3}, Lena Zeltner^{9-1,9-4}, Jutta Eymann⁹⁻¹, Ludger Schoels^{9-1,9-4}, Kathrin Grundmann-Hauser^{9-1,9-2}, Till-Karsten Hauser^{9-1,9-5},

Evaluation-Dresden Jochen Schmitt¹⁰, Gabriele Müller¹⁰, Diana Druschke¹⁰

Evaluation-Berlin Tobias Kurth¹¹, Kerstin Wainwright¹¹, Sylvana Baumgarten¹¹

AOK Werner Wyrwich¹², Katja Basso¹²,

Barmer Alfred Kindshofer¹³, Regina Kotzbacher¹³, Ursula Marschall¹³,

Achse Christine Mundlos¹⁴,

Beteiligte Institutionen

Berlin

¹⁻¹ Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen (BCSE), Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻² Institut für Humangenetik, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻³ Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Neurologie, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻⁴ Klinik für Neonatologie, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻⁵ Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie, Immunologie und Intensivmedizin, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻⁶ Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Gastroenterologie, Nephrologie und Stoffwechsel, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻⁷ Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Onkologie und Hämatologie, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻⁸ CoreUnit Bioinformatik, Berlin Institut of Health, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻⁹ Medizinische Klinik für Endokrinologie und Stoffwechselmedizin, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

¹⁻¹⁰ Institut für Experimentelle Pädiatrische Endokrinologie, Charité - Universitätsmedizin Berlin, 13353 Berlin

Bochum/Essen

²⁻¹ Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr, CeSER, St-Josef Hospital Bochum, Ruhr-Universität Bochum, 44791 Bochum

²⁻² Klinik für Pädiatrie, St-Josef Hospital Bochum, Ruhr-Universität Bochum, 44791 Bochum

²⁻³ Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen, EZSE, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻⁴ Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻⁵ Klinik für Pädiatrie I, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻⁶ Klinik für Pädiatrie II, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻⁷ Klinik für Pädiatrie III, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻⁸ Institut für Humangenetik, Ruhr-University Bochum, 44791 Bochum, Germany

²⁻⁹ Klinik für Endokrinologie, Diabetes und Stoffwechsel, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻¹⁰ Klinik für Neurologie Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻¹¹ Klinik für Innere Medizin, Knappschafts Krankenhaus Bochum, Ruhr-Universität Bochum, 44791 Bochum

²⁻¹² Klinik für HNO, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻¹³ Institut für Pathologie, Universitätsklinikum Essen, Universität Duisburg-Essen, 45147 Essen

²⁻¹⁴ „Rheumazentrum-Ruhrgebiet“, Ruhr-Universität Bochum, Herne

Bonn

³⁻¹ Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Bonn, 53127 Bonn

³⁻² Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn, 53127 Bonn

³⁻³ Institut für Hausarztmedizin, Universitätsklinikum Bonn, 53127 Bonn

³⁻⁴ Institut für Genomische Statistik und Bioinformatik, Universitätsklinikum Bonn, 53127 Bonn

³⁻⁵ Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Bonn, 53127 Bonn

³⁻⁶ Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Halle (Saale), 06120 Halle (Saale)

³⁻⁷ Medizinische Klinik III, Universitätsklinikum Bonn, 53127 Bonn

³⁻⁸ Klinik für Neurodegenerative Erkrankungen, Universitätsklinikum Bonn, 53127 Bonn

Dresden

⁴⁻¹ Klinik für Pädiatrie, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Technische Universität Dresden, 01307, Dresden

⁴⁻² UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen Dresden (USE), Universitätsklinikum Carl Gustav Carus, Technische Universität Dresden, 01307, Dresden

Hamburg

⁵⁻¹ Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, 20246 Hamburg

⁵⁻² Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, 20246 Hamburg

⁵⁻³ Universitätskinderklinik, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, 20246 Hamburg

Heidelberg

⁶⁻¹ Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg, 69120 Heidelberg

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

⁶⁻² Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Heidelberg, 69120 Heidelberg

⁶⁻³ Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg, 69120 Heidelberg

Lübeck

⁷⁻¹ Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Schleswig Holstein Lübeck, 23562 Lübeck

⁷⁻² Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Schleswig Holstein Lübeck, 23562 Lübeck

⁷⁻³ Institut für Neurogenetik, Universitätsklinikum Schleswig Holstein Lübeck, 23562 Lübeck

München

⁸⁻¹ Kinderklinik, Dr. von Haunersches Kinderspital, Universitätsklinikum, Ludwig-Maximilians-Universität München, München

⁸⁻² Institut für Humangenetik, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, 80337 München

Tübingen

⁹⁻¹ Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Tübingen, 72076 Tübingen

⁹⁻² Klinik für Neuropädiatrie und Entwicklungsneurologie, Universitätsklinikum Tübingen, 72076 Tübingen

⁹⁻³ Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, University Tübingen, 72076 Tübingen, Germany

⁹⁻⁴ Klinik für Neurologie, Universitätsklinikum Tübingen, 72076 Tübingen

⁹⁻⁵ Department für Radiologie, Universitätsklinikum Tübingen, 72076 Tübingen

Evaluation

¹⁰ Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus and Carl Gustav Carus Fakultät für Medizin, Technische Universität Dresden

¹¹ Institut für Public Health, Charite-Universitätsmedizin-Berlin, 10117 Berlin

Krankenkassen

¹² AOK Nordost, 13409 Berlin

¹³ Barmer, 81675 München

Patientenvertretung

¹⁴ ACHSE e.V., 13359 Berlin, Germany