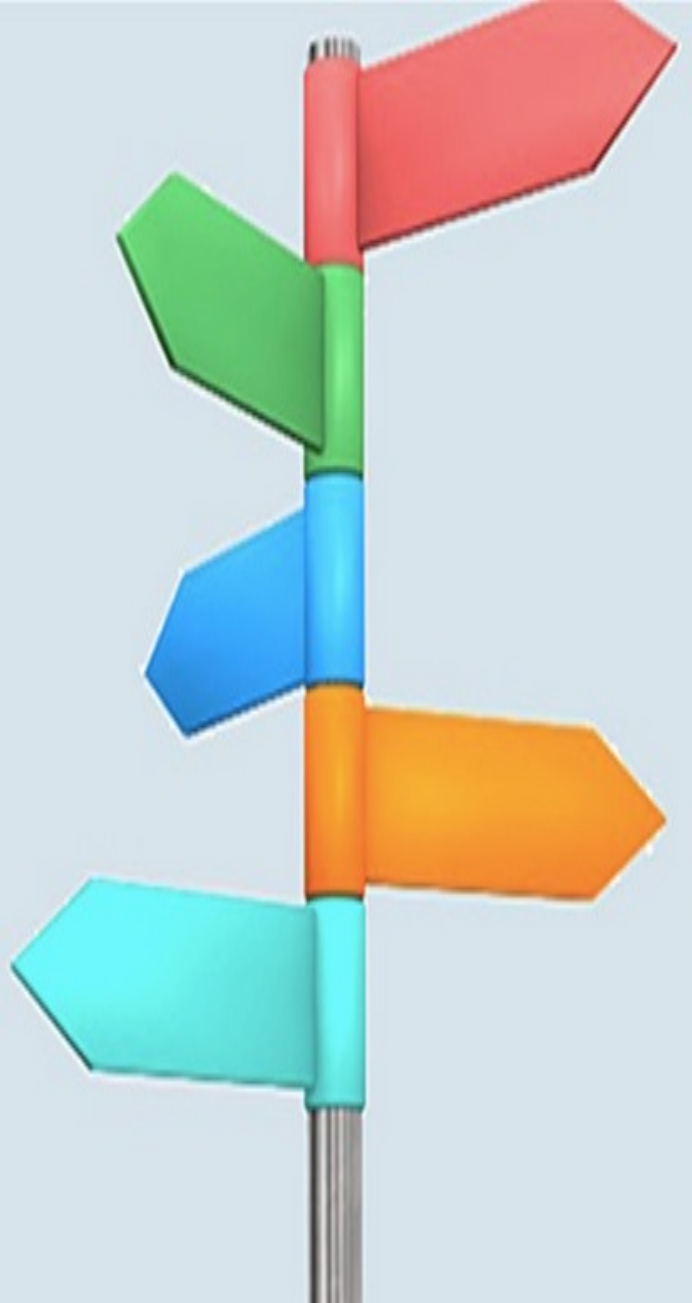


leiten loten fuehren loszischen  
bugsieren Lotterielos geleiten  
mitnehmen lotterhaft Loterig Lot Lotse  
lotzen Lotterei loszittern Lotterleben  
führen Lotrechte leit  
erklären Lotterbett Lotse  
Lotterbube Lottofee Lotos

**Kümmern**



## Patienten mit „seltenen Erkrankungen“

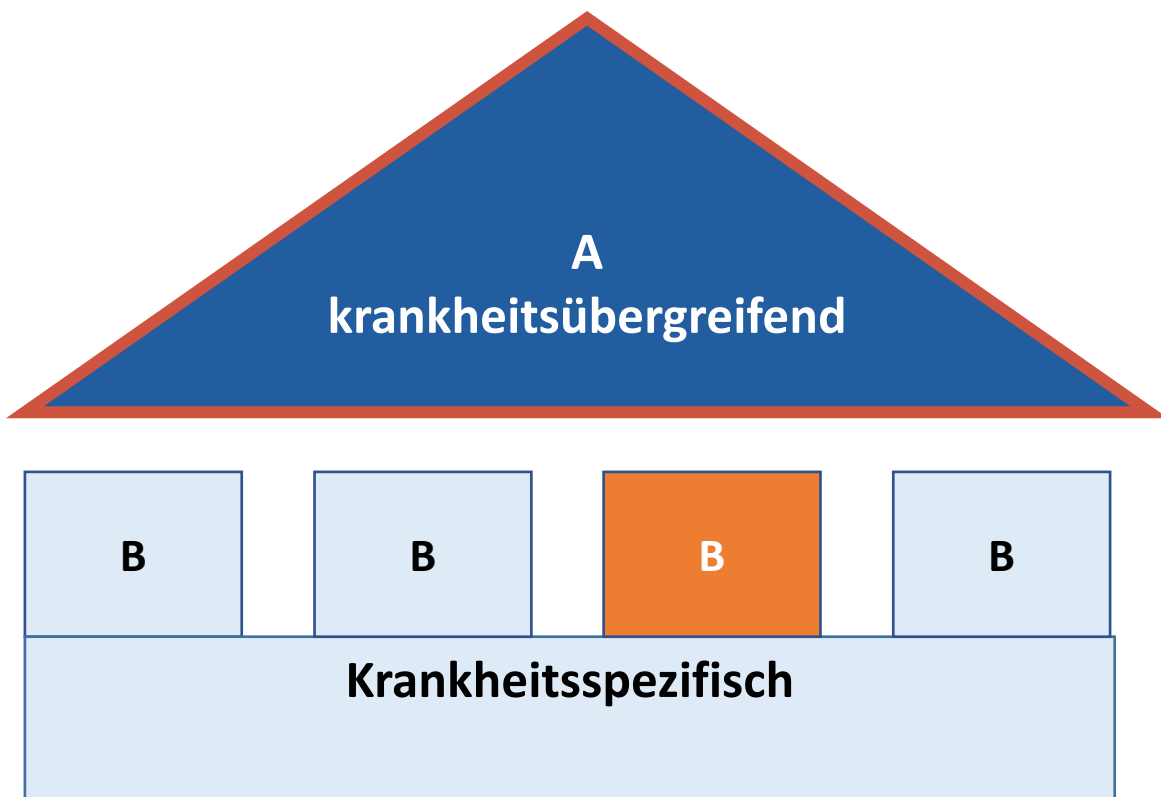
Seltene Erkrankungen werden **häufig nicht erkannt** oder sind **noch nicht bekannt**:

**Spezielle Problematik der  
„Undiagnosed Diseases“  
(unerkannte Erkrankungen)**

Seltene Erkrankungen sind chronische Erkrankungen und brauchen eine **hohe Expertise** und häufig eine interdisziplinäre und multiprofessionelle Versorgung

**Spezielle Problematik der  
„Rare Diseases“**

# Aufgaben der NAMSE A- und NAMSE B-Zentren



## Aufgaben A-Zentren

- **Überregionale Steuerung** der Patienten mit unerkannten Diagnosen (**Lotse**, Koordinator)
- **innovative und interdisziplinäre Diagnostik** von Patienten mit unklaren Krankheitsbildern
- **ärztliche Aus- Fort- und Weiterbildung**

## Aufgaben für integrierte Typ B Zentren

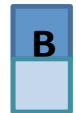
- **krankheits- oder krankheitsgruppenspezifische ambulante und stationäre Versorgung**
- **Kontinuierliche Vorhaltung von interdisziplinärer Expertise**
- **Kommunikation mit Primärversorgern und anderen Leistungserbringern**
- **Transition**
- **FORSCHUNG**

# Vorgeschlagene Netzwerkstruktur



## Kooperationszentrum Typ C

- ambulante Versorgung
- krankheits-/krankheitsgruppenspezifisch bei klarer Diagnose/Verdachtsdiagnose



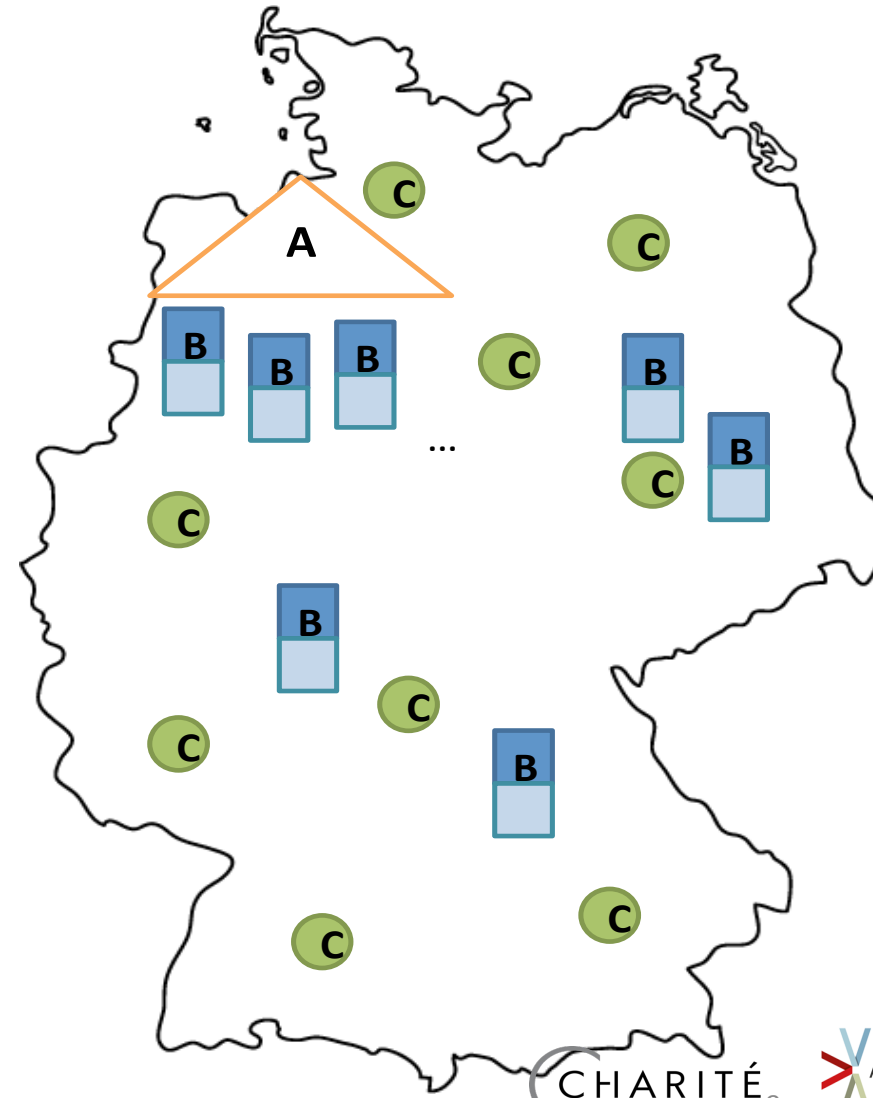
## Fachzentrum Typ B

- ambulante und stationäre Versorgung
- krankheits-/krankheitsgruppenspezifisch bei klarer Diagnose/Verdachtsdiagnose



## Referenzzentrum Typ A

- krankheitsübergreifend
- klare Diagnose / unklare Diagnose

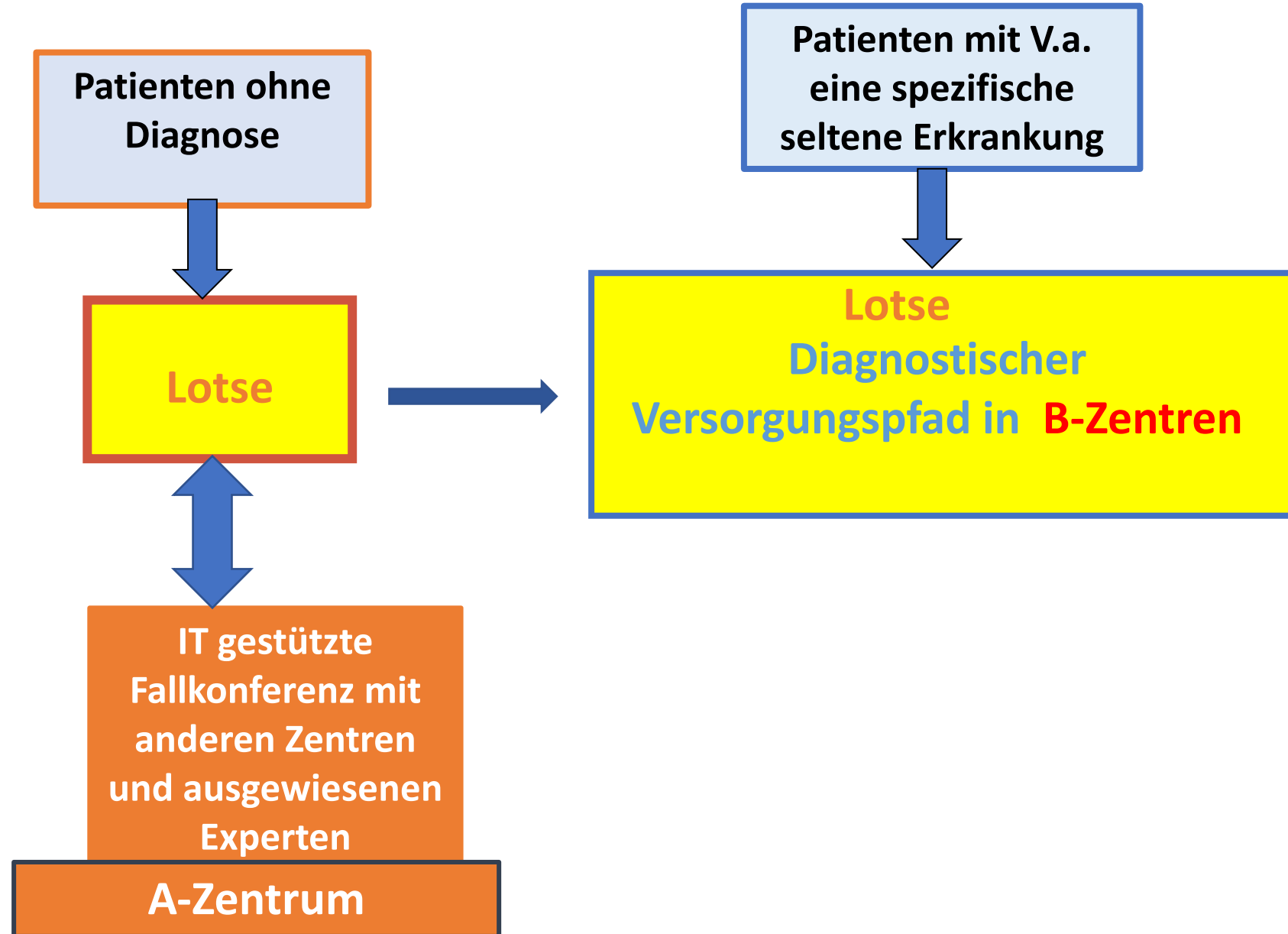


## Translate NAMSE (2016 – 2020)

- 6 KV-Regionen
- 9 Zentren für Seltene Erkrankungen
- 4 Humangenetische Institute
- 2 Krankenkassen
- 2 Evaluatoren
- ACHSE e.V.



# Lotse im Netzwerk TRANSLATE NAMSE



# Ergebnisse Translate NAMSE: Präzise Diagnose nach 6 -12 Monaten

## Ergebnisüberblick

	Gesamt	Patientinnen und Patienten	
		< 18 Jahre	≥ 18 Jahre
rekrutierte Patientinnen und Patienten ohne Diagnose	5 652	3 619	2 033
gestellte Diagnosen insgesamt	1 682	1 161	521
gestellte seltene Diagnosen (< 1:2 000; Orpha-Code)	1 401	1 088	313
gestellte häufige Diagnosen	193	73	120
psychosomatische Erkrankungen	88	0	88
Diagnosen mittels Exomsequenzierung (insgesamt 1 599 Exomdiagnostiken)	506	415	91
Fallkonferenzen insgesamt	14 850	8 110	6 740
Fallkonferenzen pro Patient	3	3	2
Anzahl Experten pro Fallkonferenz	6	7	4

Rillig, Franziska; Grüters, Annette; Schramm, Christoph; Krude, Heiko

**Interdisziplinäre Diagnostik bei seltenen Erkrankungen**

Dtsch Arztebl Int 2022; 119(27-28): 469-75; DOI: 10.3238/arztebl.m2022.0219

# Zentren für Seltene Erkrankungen sollen ein Bestandteil der Regelversorgung werden



## Beschluss

des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gemäß § 92b Absatz 3 SGB V zum abgeschlossenen Projekt *TRANSLATE-NAMSE* (01NVF16024)

Vom 1. April 2022

Der Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss hat in seiner Sitzung am 1. April 2022 zum Projekt *TRANSLATE-NAMSE - Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen* (01NVF16024) folgenden Beschluss gefasst:

- I. Der Innovationsausschuss spricht auf Basis der Ergebnisse des Projektes *TRANSLATE-NAMSE* folgende Empfehlung zur Überführung in die Regelversorgung aus: