



Universitätsklinikum Tübingen, Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE), Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen (ZSNE), Hoppe-Seyler-Straße 3, 72076 Tübingen

Version 14.12.2017

Patienteninformation für das Versorgungsprojekt TRANSLATE-NAMSE

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient, sehr geehrte Eltern und Sorgeberechtigte,

wir möchten Sie über das Projekt TRANSLATE- NAMSE informieren, das dazu dienen soll, die medizinische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Dieses Projekt wird gefördert durch den Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) mit dem Ziel, neue Formen der Krankenversorgung (§92a Abs. 1 SGB V) zu erproben und dann eventuell in der regulären Versorgung einzusetzen.

Der Projektname TRANSLATE- NAMSE bezieht sich auf die Umsetzung von Strukturen und Prozessen, wie sie das Nationale Aktionsbündnis für seltene Erkrankungen (NAMSE) entwickelt und vorgeschlagen hat, um bestehende Initiativen zu bündeln, Forscher/Forscherinnen und Ärzte/Ärztinnen zu vernetzen und Informationen zusammenzuführen.

Informationen zu dem Förderprogramm „Versorgungsformen“ des Gemeinsamen Bundesausschuss finden Sie hier: <https://innovationsfonds.g-ba.de/versorgungsformen/>

Informationen zu NAMSE finden Sie hier: <http://www.namse.de>

Warum wird TRANSLATE-NAMSE durchgeführt?

Nach der in Europa gültigen Definition ist eine Erkrankung dann "selten", wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen darunter leiden. Anders als der Name vermuten lässt, betreffen seltene Erkrankungen aber - alle zusammengenommen – einen beträchtlichen Anteil der Bevölkerung: Es gibt über 8.000 seltene Erkrankungen und allein in Deutschland sind mehrere Millionen Menschen betroffen.

Patienten/Patientinnen mit Symptomen einer seltenen Erkrankung gelangen oft erst nach einem langen Weg von Arzt zu Arzt zur richtigen Diagnose. Oft geht wertvolle Zeit verloren und Patienten/Patientinnen und deren Angehörige bleiben in Unsicherheit über eine mögliche Behandlung und ihre Prognose. Auch erhalten Patienten/Patientinnen mit einer seltenen Erkrankung nicht immer eine gesicherte und kontinuierliche Versorgung durch Experten, die oft nur in der Universitätsmedizin möglich ist. Zudem gelangen wichtige Informationen nicht immer zeitnah an die Primärversorger, wie zum Beispiel den zuständigen Hausarzt/die zuständige Hausärztin.

Wie soll die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in TRANSLATE-NAMSE verbessert werden?

Im Projekt TRANSLATE-NAMSE sollen während der 3-jährigen Laufzeit ca. 20.000 Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen an Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Universitätsstandorte Berlin, Bonn, Dresden, Essen, Hamburg, Heidelberg, Lübeck, München und Tübingen aufgenommen und neuen Versorgungsprozessen zugeführt werden. Die Zentren haben sich so vernetzt, dass sie sich in ihren Spezialisierungen ergänzen und regional über die ganze Bundesrepublik verteilt sind. Folgende Maßnahmen zur Erreichung einer verbesserten Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen werden erprobt:

(1) Fallkonferenzen für Diagnosestellung und-sicherung

Bei Patienten/Patientinnen ohne Diagnose wird in TRANSLATE-NAMSE der diagnostische Prozess in Besprechungen (Fallkonferenzen) mehrerer Spezialisten geplant und ausgewertet, um eine Diagnose zu stellen. An diesen Fallkonferenzen sind stets mehrere Experten aus den Zentren für Seltene Erkrankungen beteiligt. Auch internationale Experten können hinzugezogen werden. Patienten/Patientinnen müssen für diese Fallkonferenzen nicht anreisen und können darauf vertrauen, dass alle maßgeblichen Experten sich mit ihrem Fall beschäftigen.

(2) Neue Bestätigungsdiagnostik und Behandlungspfade

Bei einer definierten Auswahl von seltenen Erkrankungen existiert bereits ein konkreter Verdacht, dass es sich um eine bestimmte Krankheit oder Krankheitsgruppe handeln könnte. Auch hier wird mittels Fallkonferenzen die optimale Bestätigungsdiagnostik veranlasst und eine multiprofessionelle Behandlung eingeleitet. Zu den ausgewählten Erkrankungen zählen angeborene Stoffwechselerkrankungen, angeborene Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom, Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD), primäre Immundefekte, pädiatrische Autoimmunerkrankungen, Hämoglobinopathien und neurologische Bewegungsstörungen.

(3) Innovative genetische Diagnostik

Die aufwändige und teure mehrstufige genetische Diagnostik, die bislang bei Patienten/Patientinnen mit unklaren Krankheitsbildern eingesetzt wird, soll nach der ersten Fallkonferenz durch innovative Methoden, wie der Exom-Sequenzierung, ersetzt werden. Bei der Exom-Sequenzierung wird nicht nur ein Gen untersucht, sondern alle bekannten Gene in einem Durchgang. Dies ermöglicht den Nachweis von Veränderungen der Erbsubstanz und deren Zuordnung zu charakteristischen Krankheiten. Auch andere Spezialuntersuchungen (wie z. B. besondere bildgebende Verfahren) können empfohlen werden. Diese Untersuchungen werden dann von Ihrem Primärversorger (z.B. Hausarzt/Hausärztin oder Kinderarzt/Kinderärztin) veranlasst. Die Ergebnisse werden dann in einer weiteren Fallkonferenz durch verschiedene Spezialisten medizinisch bewertet.

(4) Überleitung (Transition) von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin

Patienten/Patientinnen im späten Jugend- bzw. im Erwachsenenalter mit den in (2) genannten Krankheiten werden bei dem Übergang von der Kinderheilkunde in die Erwachsenenmedizin mit einem strukturierten Überleitungsprogramm (Transition) intensiv unterstützt. Hierbei werden 2

gemeinsame Sprechstunden mit den pädiatrischen und den Ärzten/Ärztinnen der Erwachsenenmedizin durchgeführt.

Warum werden in TRANSLATE-NAMSE Daten erhoben?

Während des 3-jährigen Projekts werden die neuen Versorgungsprozesse wissenschaftlich gemeinsam durch das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) in Dresden (Prof. Dr. Jochen Schmitt) und die Berlin School of Public Health (BSPH), Charité-Universitätsmedizin (Prof. Dr. Dr. Tobias Kurth) begleitet und getestet. Annahme und Zufriedenheit der Patienten/Patientinnen sowie ihrer Angehörigen werden dabei regelmäßig überprüft ebenso wie die neuen Behandlungspfade und -prozesse. Im Erfolgsfall, der durch die Auswertung (Evaluation) Ihrer Daten bestimmt wird, können die Prozesse anschließend bundesweit in die reguläre Krankenversorgung übernommen werden.

Welche Daten werden erhoben und wer verwendet sie?

Die Auswertung von TRANSLATE-NAMSE wird von verschiedenen Projektpartnern mit jeweils anderen Fragestellungen durchgeführt:

- **Zufriedenheit der Patienten und Patientinnen (qualitative Auswertung)**

Um die Annahme und Zufriedenheit der Patienten/Patientinnen und ihrer Angehörigen mit den neuen Abläufen zu ermitteln, sollen diese über das Internet -Fragen zum Verlauf ihrer Behandlung beantworten. Pseudonymisierte Daten werden im Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) in Dresden gespeichert. Pseudonymisiert bedeutet, dass keine Angaben von Namen oder Initialen verwendet werden, sondern nur ein Nummern- und /oder Buchstabencode. Ansprechpartner für Ihre Fragen ist Frau Dipl.-Ing. Gabriele Müller Tel.: 0351 458 5637, gabriele.mueller@tu-dresden.de.

- **Prozessevaluation (quantitative Auswertung)**

- a) Wenn Sie bisher keine Diagnose haben, dann werden im Verlauf der Betreuung in einer Datenbank, die am Standort Ihres betreuenden Zentrums eingerichtet ist, bestimmte Ereignisse wie zum Beispiel Erstvorstellung, Falldiskussion, Diagnostik, Ergebnismitteilung sowie deren Zeitpunkte erfasst. Diese Daten werden ebenfalls ohne Namensnennung des Patienten/der Patientin in pseudonymisierter Form an die BSPH, Charité Berlin weitergeleitet. Es kann dann ermittelt werden, bei welcher Erkrankung spezielle Patientenpfade greifen oder bei welcher Indikationsstellung z.B. eine umfangreiche genetische Diagnostik (Exom-Sequenzierung) sinnvoll ist.
- b) Wenn bei Ihrem Kind oder bei Ihnen bereits ein konkreter Verdacht hinsichtlich einer bestimmten Diagnose besteht oder wenn Sie von der Behandlung in der Kinderheilkunde in die Erwachsenenmedizin wechseln, dann werden Ihre wie in a) beschriebenen Daten elektronisch auf eine Datenbank in Heidelberg übertragen. Auch diese Daten werden ohne Namensnennung des Patienten/der Patientin pseudonymisiert an die BSPH, Charité Berlin übermittelt und dort ausgewertet. Dadurch können zusätzlich zu den unter a) beschriebenen Informationen noch Aussagen zu einer patientenorientierten Versorgung für Menschen mit seltenen Erkrankungen gemacht werden.
- c) Zu Zwecken der Qualitätssicherung möchten Wissenschaftler der BSPH, Charité, Berlin Einblick in die Dokumentation ihrer Unterlagen unter Einbeziehung der behandelnden Ärzte erhalten. Die beauftragten Wissenschaftler unterliegen dabei ebenso wie Ihre Ärzte der Schweigepflicht. Gleichzeitig endbinden Sie den behandelnden Arzt gegenüber den Wissenschaftlern der BSPH von seiner Schweigepflicht. Ihre Unterlagen verlassen das Krankenhaus

nicht. Es werden nur die Ergebnisse der Analyse in pseudonymisierter Form dokumentiert, nicht Ihre konkreten Patientendaten.

- **Gesundheitsökonomische Auswertung**

Um die Kosten der neuen Behandlungsprozesse von TRANSLATE-NAMSE im Vergleich zur bestehenden Versorgung einzuschätzen, werden Daten ihrer Krankenkasse, wie z.B. erbrachte ärztliche Leistungen oder verordnete Heil- und Hilfsmittel, ausgewertet. Die Anforderung der bei ihrer Krankenkasse gespeicherten Daten erfolgt durch die Evaluatoren (ZEGV), doch nur mit Hilfe der Vermittlung einer Treuhandstelle (TU Dresden). Die von den Krankenkassen bereitgestellten Daten enthalten keine die Person direkt identifizierenden Angaben wie Name oder Adresse.

Alle zum Zwecke der Evaluation erhobenen Daten werden in beiden evaluierenden Einrichtungen für Analysen zur Bewertung des Projektes genutzt.

Wer hat Zugang zu den Daten und wie werden sie geschützt?

Selbstverständlich werden die geltenden gesetzlichen Bestimmungen, insbesondere hinsichtlich des Datenschutzes, z.B. des Bundesdatenschutzgesetzes, des Fünften Sozialgesetzbuches, sowie des Europäischen Rechts, eingehalten. Für alle am Projekt beteiligten Personen gilt die Einhaltung der Schweigepflicht.

Ihre diagnostischen Daten werden 10 Jahre gespeichert. Die Sie unmittelbar identifizierenden Daten verbleiben in der klinischen Einrichtung, in der die Daten gewonnen wurden und werden dort gespeichert. Die medizinischen Daten können deshalb nicht ohne Mitwirkung dieser Einrichtung Ihrer Person zugeordnet werden. Eine solche Zuordnung erfolgt nur, um zusätzliche Daten aus Ihren Krankenunterlagen zu ergänzen oder erneut mit Ihnen für eventuelle Rückfragen oder etwaige weitere Projektteilnahmen in Kontakt zu treten, falls Sie der Kontaktaufnahme zugestimmt haben. Sollten Sie nach der Einwilligung später eine Löschung der Daten wünschen, teilen Sie es Ihrem betreuenden Zentrums für Seltene Erkrankungen mit. Eine Weitergabe der Ihre Person identifizierenden Daten an Forscher oder andere unberechtigte Dritte, etwa Versicherungsunternehmen oder Arbeitgeber, erfolgt nicht.

Alle Personendaten (Name, Geburtsdatum, Anschrift etc.) werden unverzüglich nach ihrer Gewinnung durch einen Code ersetzt (pseudonymisiert), den nur Ihr behandelnder Arzt Ihrem Namen zuordnen kann.

Dennoch möchten wir Sie darauf hinweisen, dass bei jeder Erhebung, Speicherung und Übermittlung von Daten die prinzipielle Möglichkeit besteht, Sie zu identifizieren. Dieses Risiko lässt sich nicht völlig ausschließen und steigt, je mehr Daten miteinander verknüpft werden können. Im Rahmen von TRANSLATE-NAMSE und der damit verbundenen Evaluation versichern wir Ihnen, alles nach dem Stand der Technik Mögliche zum Schutz Ihrer Privatsphäre zu tun und Daten nur an Dritte weiterzugeben, für die im Rahmen des Projektes eine Zusammenarbeit notwendig ist.

Welchen persönlichen Nutzen haben Sie bei einer Teilnahme?

Das Projekt dient vor allem der Erprobung neuer Diagnostik- und Behandlungsabläufe für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Alle Befragungen und Untersuchungen werden mit dem Ziel durchgeführt, ein neues Konzept in Hinblick auf eine mögliche Verbesserung der medizinischen Versorgung

von Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen zu entwickeln. Der Nutzen für Sie bei einer Projektteilnahme besteht darin, dass Sie Zugang zu für Sie zugeschnittene, optimale Diagnostik- bzw. Behandlungsmethoden erhalten. Ihnen werden zudem spezifische Schulungs- und Beratungsangebote sowie krankheitsspezifische Informationen zur Verfügung gestellt. Es ist dennoch möglich, dass anhand des aktuellen Wissensstandes keine Diagnose gestellt werden kann. In diesem Fall wird Ihr betreuender Arzt/Ärztin Sie auf geeignete Forschungsstudien aufmerksam machen, die verschiedene Fragestellungen im Rahmen der Diagnostik und Behandlung von Seltenen Erkrankungen zum Thema haben.

Ist die Teilnahme mit Kosten für den Patienten/die Patientin verbunden?

Durch die Teilnahme an diesem Projekt entstehen Ihnen keine zusätzlichen Kosten.

Einwilligung und Widerrufsrecht

Die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE ist freiwillig und die Einwilligung in die damit verbundene Evaluation kann ohne Angabe von Gründen verweigert oder auch später mündlich oder schriftlich widerrufen werden, ohne dass Ihnen oder Ihrem Kind hierdurch ein Nachteil im Rahmen seiner weiteren Behandlung entsteht. Sie haben die Möglichkeit, auch zu einem späteren Zeitpunkt mit den verantwortlichen Mitarbeitern Ihres betreuenden Zentrums für Seltene Erkrankungen Kontakt aufzunehmen, um Fragen zu stellen oder Ihren Rücktritt zu erklären. Zudem ist es möglich, dass Sie nur teilweise der Evaluation zustimmen, wenn Sie mit einer der vorgesehenen Auswertungen nicht einverstanden sind.

Sie haben außerdem das Recht, jederzeit Auskunft über Ihre gespeicherten Personendaten zu erhalten oder eine Korrektur Ihrer Daten bei eventuellen Ungenauigkeiten zu veranlassen. Ebenfalls können Sie beim betreuenden Zentrum für Seltene Erkrankungen jederzeit Auskunft über die Verwendung Ihrer Daten verlangen.

Wir bitten Sie darüber hinaus um Ihre Zustimmung, Sie im Fall einer geeigneten Forschungsstudie, die sich an die Arbeit im Projekt TRANSLATE-NAMSE anschließen würde, kontaktieren zu dürfen. Die verantwortlichen Forschern/innen werden die Studie dann mit Ihnen besprechen und Sie werden nach entsprechender Aufklärung erneut um Ihr Einverständnis zur Teilnahme gebeten.

Sie können Ihre Entscheidung in Ruhe überdenken. Wenn Sie mit einer Teilnahme an dem Projekt TRANSLATE-NAMSE einverstanden sind, unterschreiben Sie bitte die beiliegende Einwilligungserklärung.

Universitätsklinikum Tübingen

Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE),

Zentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen und Entwicklungsstörungen (ZSNE)

Hoppe-Seyler-Straße 3

72076 Tübingen

zsne@zse-tuebingen.de

Tel.: 07071 29-85170

Fax: 07071 29-4254