

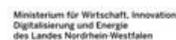
BERICHT ZUM ARBEITSPAKET 1

AP1.1 BERICHT ÜBER DIE ANSPRÜCHE UND BEDÜRFNISSE VON PATIENTEN

Die das Arbeitspaket leitende Einrichtung	Universität Maastricht
Nr. und Titel des AP	AP1 Evaluierung von Bedarf und Angebot im Bereich Seltener Erkrankungen in der EMR
Nr. und Titel der Aktivität	Bedarf und Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Erkrankungen und Angehörigen der Gesundheits- und Sozialberufe in der EMR
Ebene der Verbreitung (<i>öffentlich – Sonstiges ist anzugeben</i>)	öffentlich
Lieferdatum	28. Juni 2019
Status	<i>Endfassung</i>
Sprache, in welcher der Bericht zur Verfügung steht	ENG, DEU, FR, NLD



With the support of



INHALTSVERZEICHNIS

Liste der Autoren	3
Projektbeschreibung	4
Rechtliche Fragen.....	4
Kurzfassung	5
1 Einleitung	6
2 Methoden	6
2.1 Paper-Auswahl	6
2.2 Datenanalyse.....	7
3 Ergebnisse	7
3.1 Eigenschaften der enthaltenen Studien	7
3.2 Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen	8
3.2.1 Diagnose.....	8
3.2.2 Informationen und Verständnis.....	14
3.2.3 Medizinische Pflege und psychosoziale Unterstützung.....	14
4 Diskussion und Fazit.....	17
5 Literatur	18

LISTE DER AUTOREN

Vorname/Nachname	Bezeichnung der Einrichtung	Kontakt-E-Mail
Führende(r) Autor(en)		
Rok Hrzic	Universität Maastricht	r.hrzic@maastrichtuniversity.nl
Co-Autor(en)		
Timo Clemens	Universität Maastricht	timo.clemens@maastrichtuniversity.nl
Peter Schröder-Bäck	Universität Maastricht	peter.schroder@maastrichtuniversity.nl
Helmut Brand	Universität Maastricht	helmut.brand@maastrichtuniversity.nl

Das EMRaDi-Projekt wird im Rahmen des Programms Interreg V-A Euregio Maas-Rhein umgesetzt und von der Europäischen Union und dem Europäischen Fonds für regionale Entwicklung mit einem Betrag von € 1.687.675 unterstützt.

Das Programm Interreg V-A Euregio Maas Rhein (EMR) investiert im Zeitraum bis 2020 fast 100 Mio. Euro in die Entwicklung dieses Interreg-Gebiets. Das Gebiet erstreckt sich bis nach Löwen im Westen bis zu den Grenzen Kölns im Osten und reicht von Eindhoven bis zu den Grenzen Luxemburgs. Über 5,5 Mio. Menschen leben in dieser grenzüberschreitenden Region, in der das Beste aus drei Ländern in einer echten europäischen Gemeinschaft vereint wird.

Mit dieser Investition von Mitteln aus EU-Fonds in die Interreg-Projekte der regionalen Projektpartner investiert die EU direkt in die wirtschaftliche Entwicklung, Innovation, territoriale Entwicklung sowie soziale Inklusion und Bildung in diesem Gebiet.

Mit der Unterstützung von

Interreg
Euregio Maas-Rhein
Europäischer Fonds für regionale Entwicklung



EUROPÄISCHE UNION

provincie limburg



Wallonie

Ministerium für Wirtschaft, Innovation,
Digitalisierung und Energie
des Landes Nordrhein-Westfalen



PROJEKTBE SCHREIBUNG

„EMRaDi“ steht für **Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases**, zu Deutsch: Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein.

Dieses Projekt umfasst eine **grenzübergreifende Zusammenarbeit** zwischen Krankenversicherern, Universitätskliniken, Patientenverbänden und einer Universität in der Euregio Maas-Rhein. Es ist Teil des Programms INTERREG V-A Euregio Maas-Rhein der Europäischen Union.

Dank ihrer langjährigen Erfahrung bei grenzübergreifender Gesundheitsversorgung haben sich die Projektpartner dazu entschieden, ihre Kräfte im speziellen Bereich der Seltenen Erkrankungen zu bündeln. Dieses EMRaDi-Projekt ist insofern innovativ, als dass es sich um ein patientenorientiertes und sektorübergreifendes Projekt handelt. Das Konsortium der Partner umfasst die wichtigsten Akteure im Gesundheitsbereich, die Patienten mit Seltenen Erkrankungen und deren Verwandte beim täglichen Patientenpfad einer Seltenen Erkrankung unterstützen.

Durch die **Projekt-Aktivitäten** soll das EMRaDi-Projekt Folgendes erreichen:

- Erhöhung der Transparenz von Bedürfnissen und Verfügbarkeit von Leistungen im Bereich Seltener Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR);
- Entwicklung von EMR-Modellen für *Patientenpfade für Seltene Erkrankungen*, um im Zusammenwirken mit nationalen und europäischen Entwicklungen patientenorientierte Empfehlungen zu erstellen und;
- Verbesserung des Netzwerks von Gesundheitsversorgern, Krankenversicherern und Patientenverbänden sowie Schaffen von (öffentlichem) Bewusstsein für Seltene Erkrankungen.

Das allgemeine langfristige Ziel besteht darin, **die Lebensqualität dieser Patienten zu verbessern**.

www.emradi.eu

RECHTLICHE FRAGEN

Die in diesem Bericht angewendete Methodologie stellt keine Bedrohung für die individuelle Gesundheit oder Privatsphäre dar, daher wurde keine bioethische Überprüfung gemäß dem niederländischen Gesetz als notwendig erachtet.

KURZFASSUNG

Seltene Erkrankungen stellen eine bedeutende Krankheitslast für Gesundheitssysteme in der Europäischen Union sowie auch weltweit dar. Obwohl es sich um sehr diverse Erkrankungen handelt, die höchst individualisierte Ansätze bei Diagnose, Behandlung und weiterer Unterstützung erfordern, gibt es wichtige gemeinsame Eigenschaften bei den Erfahrungen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen, vor allem im Unterschied zu häufigeren Erkrankungen. Eine wichtige Frage besteht darin, ob es gemeinsame Bedürfnisse von Patienten im gesamten Spektrum Seltener Erkrankungen gibt und ob die wichtigsten Bereiche solcher Bedürfnisse bestimmt werden können. Um diese Aufgabe zu erfüllen, wurden eine systematische Literatursuche und eine thematische Analyse im Rahmen des Projekts Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases durchgeführt. Die Literatursuche identifizierte 37 relevante Datensätze, darunter Studien, Kommentare und Berichte von Patientenverbänden. Die thematische Analyse deckte die drei wichtigsten Bereiche bei den Bedürfnissen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen auf: (1) Diagnose, (2) Informationen und Verständnis, (3) medizinische Versorgung und psychosoziale Unterstützung. Unseres Wissens handelt es sich bei dieser Studie um den ersten Versuch einer ernsthaften Analyse der Literatur zum Thema der Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen insgesamt. Sie liefert zudem einen empirischen Rahmen für zukünftige Forschung zur Patientenzufriedenheit und der Entwicklung der Gesundheits- und Sozialversorgung zur Unterstützung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen.

1 EINLEITUNG

In der Europäischen Union werden Seltene Erkrankungen als Krankheiten mit einer Prävalenz von 5 von 10.000 Personen oder niedriger definiert. Dies umfasst etwa 5.000 bis 8.000 verschiedene Erkrankungen, die 6-8 % der Bevölkerung betreffen [1]. Das Projekt Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases (EMRaDi) wurde 2016 gestartet und beinhaltet Partner, die wesentliche Interessenvertreter (Krankenhäuser, Versicherungsgesellschaften, Patientenverbände und Forschungseinrichtungen) aus der Grenzregion (EMR) repräsentieren, welche wiederum Gebiete in Belgien, Deutschland und den Niederlanden umfasst. Zwei Ziele des Projekts sind es, das Verständnis der Interaktionen zwischen Patienten mit Seltenen Erkrankungen und dem Gesundheitswesen zu verbessern und den Einfluss der grenzübergreifenden Pflege in diesem Kontext zu untersuchen. Das endgültige Ziel ist es, die Pflegeversorgung, die Patienten bezüglich Zugang, Qualität und Effizienz benötigen, zu verbessern [2]. Das Arbeitspaket 1 des EMRaDi-Projekts konzentriert sich einerseits auf das Verständnis für die Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen und andererseits auf die eigentliche Anwendung im Bereich der Gesundheitsversorgung.

Da eine umfassende Katalogisierung der Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zukünftige Forschungsvorhaben unterstützen könnte, wurde eine thematische Analyse der Literatur vorgenommen. Wichtige Bereiche von Bedürfnissen und damit verbundene Lücken in der aktuellen Erbringungen von Leistungen sollten identifiziert werden, um die Interessenvertreter in der EMR dabei zu unterstützen, Patienten mit Seltenen Erkrankungen besser zu versorgen und um nachfolgende Aktivitäten im EMRaDi-Projekt zu unterstützen. Ziel war es, die wichtigsten Dimensionen von gesundheitsbezogenen Bedürfnissen zu bestimmen, welche so genau wie möglich auf Patienten mit Seltenen Erkrankungen abgestimmt sein sollten. Es sollte damit ein empirischer Rahmen geschaffen werden, um eine zukünftige Evaluierung und Entwicklung von Gesundheitsversorgung für Seltene Erkrankungen in der Region und darüber hinaus zu unterstützen.

2 METHODEN

2.1 PAPER-AUSWAHL

Es wurde eine elektronische Suche in den Datenbanken CINAHL (EBSCO), PsychINFO (EBSCO), EMBASE (OVID) und MEDLINE (OVID) durchgeführt. Dabei kam folgende Schlüsselwort-Strategie zum Einsatz:

1. „rare diseases“ (und die entsprechenden Synonyme in Mesh)
2. „patient“ (als Interessenvertreter)
3. need* OR experience* OR challenge* OR burden*
4. #1 AND (#2 ADJ6 #3)

Der Wert des Adjazenz-Operators (ADJ) wurde empirisch bestimmt – mit einer Prüfung der beinhaltenden Dokumente, welche den zweiten und dritten Suchbegriff im selben Satz anführen.

Die Suchergebnisse waren auf die englische Sprache begrenzt, es gab jedoch keine zeitliche Begrenzung. Die Datenbank-Suche wurde am 23. August 2017 durchgeführt.

Die Titel und Abstracts der identifizierten Papers wurden unter Anwendung des folgenden wichtigen Einschlusskriteriums gescreent: jede Studie, Bericht oder sonstiges Dokument, das eine Beschreibung der Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen aus der Perspektive der Patienten selbst beinhaltet. Studien und sonstige Dokumente, die sich exklusiv auf eine Beschreibung der Seltenen Erkrankung an sich, deren Epidemiologie, Pathophysiologie, klinischer Erscheinungsformen, Behandlungsoptionen oder der Kosten und wirtschaftlichen Aspekte der Behandlung konzentrierten, wurden ausgeschlossen. Ausgeschlossen wurden zudem Dokumente, die sich ausschließlich auf Gesundheitspolitik oder Themen im Bereich der Organisation der Pflege im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen konzentrierten, ohne dabei darüber zu berichten, wie diese mit den ausdrücklichen Bedürfnissen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zusammenhängen. Der vollständige Text der Datensätze wurde anschließend untersucht und es erfolgte eine endgültige Auswahl unter Anwendung derselben Kriterien.

2.2 DATENANALYSE

Dadurch, dass die identifizierten Literaturquellen eine sehr heterogene Sammlung von Forschungsfragen und -methoden umfassten, folgte die Datenanalyse dem Verfahren der thematischen Analyse gemäß Thomas und Harden [3]. Nach der Identifizierung der interessanten Artikel wurde deren vollständiger Text codiert. Man suchte dabei nach Aussagen zu ausgedrückten Patientenbedürfnissen, negativen Erfahrungen, die möglicherweise zu Eingriffen am Gesundheitssystem führen können und ähnlichen Themen. Die Codes wurden induktiv erzeugt und entwickelten sich immer weiter, je mehr Literatur verarbeitet wurde. Dies führte zum zweiten Schritt der Identifizierung größerer Bereiche bei den Bedürfnissen oder Erfahrungen, die durch die Patienten ausgedrückt werden (beschreibende Themen) [Abbildung 2]. Im letzten Schritt wurden diese größeren Bereiche als zu Bereichen der Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zugehörig interpretiert (analytische Themen). Diese Bereiche werden im Abschnitt „Ergebnisse“ genauer aufgeführt und beschrieben.

3 ERGEBNISSE

Bei der Suche wurden 198 Datensätze identifiziert – weitere 54 potenziell interessante Datensätze wurden durch eine Handsuche in der Literatur identifiziert. Die relativ große Menge an Literaturhinweisen, die durch Handsuche erhalten wurde, war darauf zurückzuführen, dass die Literatur nicht einheitlich das Wort „patient“ verwendete, wenn sie sich auf spezifische Kategorien von Patienten bezog (z. B. Mütter, Familien etc.). Zudem wurde der Begriff „rare disease“ bei der genauen Beschreibung von Informationen zu bestimmten Seltenen Erkrankungen nicht einheitlich verwendet. Außerdem gibt es in diesem Bereich eine erhebliche Menge an grauer Literatur. Schließlich wurden 37 Dokumente in die Endauswahl aufgenommen. Sie werden dazu verwendet, die thematische Analyse zu erstellen [Abbildung 1].

3.1 EIGENSCHAFTEN DER ENTHALTENEN STUDIEN

Bis auf ein Dokument wurden alle Studien nach dem Jahr 2000 veröffentlicht. Mehr als die Hälfte davon wurde seit 2010 veröffentlicht. Es wurde eine breite geografische Repräsentation erreicht – etwa die Hälfte der aufgenommenen Datensätze stammte aus einzelnen europäischen Ländern oder betrafen die Europäischen Union insgesamt. Der Rest stammte aus den Vereinigten Staaten, aus Australien oder anderen Ländern. Es ist nicht überraschend, dass die am häufigsten angewendeten Methoden qualitativer Art waren. Es handelte sich entweder um Interviews mit Patienten mit Seltenen Erkrankungen oder deren Versorger, Fokusgruppen oder auch um narrative oder Inhaltsanalysen.

Umfragen wurden jedoch in fast allen Studien angewendet, die größere geografische Regionen umfassten. Schließlich wurde eine große Anzahl an Erkrankungen aufgenommen, wobei etwas mehr als die Hälfte der Datensätze mehr als eine Seltene Erkrankung untersuchen. Für eine genauere Darstellung der aufgenommenen Datensätze siehe Tabelle 1.

3.2 BEDÜRFNISSE VON PATIENTEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN

Abbildung 2 fasst die Erfahrungen zusammen, die für Patienten mit Seltenen Erkrankungen typisch sind und die spezifische Bedürfnisse verursachen. Ferner sind deren Eigenschaften und die wichtigsten Interessenvertreter, die Ziel einer Leistung sein können, aufgeführt. Die Bedürfnisse wurden in drei Dimensionen kategorisiert: (1) Diagnose, (2) Informationen und Verständnis, (3) Pflege und Unterstützung, letzteres bestehend aus physischen, psychologischen und sozialen Aspekten.

3.2.1 DIAGNOSE

Der auffälligste Punkt bei Seltenen Erkrankungen besteht gemäß der untersuchten Literatur offenbar im schwierigen Zeitraum im Leben des Patienten zwischen dem Einsetzen der Symptome und deren medizinischer Erklärung in Form einer Diagnose (sollte es überhaupt jemals dazu kommen). Patienten stoßen in dieser Zeit auf zahlreiche Schwierigkeiten, darunter eine Verharmlosung oder Leugnung ihrer gesundheitlichen Probleme [4-7], hohe psychologische Belastung mit Gefühlen von Verwirrung, Angst und Frustration [5, 7, 8] sowie häufige Fehlschläge bei der Diagnose oder auch Fehldiagnosen [5-7, 9-12]. Diese „Odyssee“, welche häufig mehrere Jahre dauert und zahlreiche Besuche bei verschiedenen medizinischen Spezialisten erfordert [5, 6, 9-19], führt auch zu einer Verzögerung der Behandlung [6, 14, 20, 21]. Dadurch kommt es oft zu schädlichen Auswirkungen auf das Wohlbefinden des Patienten [6, 9, 11, 20, 21].

Eine französische Studie zeigte, dass den Patienten eine Verzögerung nicht so viel ausmachte, so lange sie ernst genommen und mit Rücksicht behandelt wurden und die Ärzte bezüglich ihrer Grenzen transparent waren [18]. Weitere Studien bestätigten die Bedeutung eines bedächtigen Vorgehens bei der Bekanntgabe der Diagnose [13, 28].

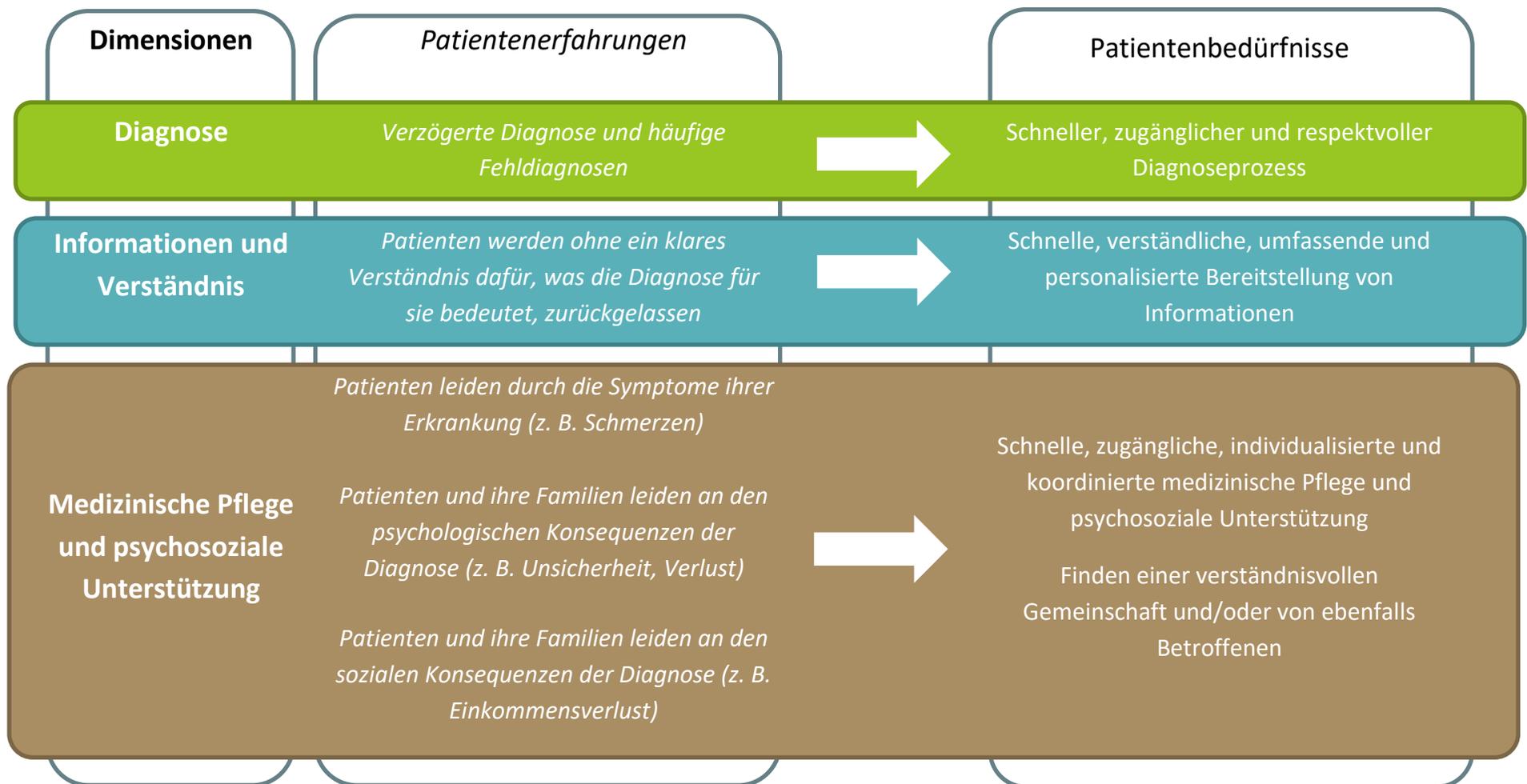


Abbildung 2 Dimensionen der Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen als Prozess

Tabelle 1. zentrale Stichworte zu den enthaltenen Studien

Studie	Land	Methodologie	Enthaltene Erkrankungen	Aufgelistete Bedürfnisse/Themen
Christensen et al. [5]	USA	Interviews	Hermansky-Pudlak-Syndrom	Diagnose, „expert patient“, Gemeinschaft
Garau [17]	UK	Bericht aus der Ich-Perspektive	Leiomyosarkom	Diagnose, Zugang zu Informationen, Zugang zu Behandlung
Garrino et al. [8]	Italien	Interviews	Verschiedene	Diagnose, Zugang zu Behandlung, Zugang zu Informationen, Unterstützung bei alltäglichen Aktivitäten, Arbeitsunfähigkeit, Gemeinschaft, Unabhängigkeit
Hutchinson [22]	USA	Untersuchung von Berichten	Haarzelleukämie	Gemeinschaft, psychosoziale Unterstützung, „expert patient“, Zugang zu Informationen, Zugang zu Behandlung
Kesselheim et al. [6]	USA	Fokusgruppen	Verschiedene	Diagnose, Zugang zu Behandlung, Zugang zu Informationen, „expert patient“, finanzielle Unterstützung, psychosoziale Unterstützung
Wagland et al. [23]	Australien	Interviews	Multiples Myelom	Isolation – Zugang zu Informationen, Gemeinschaft
Walker [24]	Online/USA	Inhaltsanalyse	Seltene Gefäßerkrankungen	Zugang zu Informationen, Gemeinschaft, Zugang zu Behandlung
Caputo [25]	Italien	Inhaltsanalyse	Verschiedene	Zugang zu Behandlung, Unterstützung bei alltäglichen Aktivitäten, psychosoziale Unterstützung
Walker [26]	Online/USA	Inhaltsanalyse	Thoracic-outlet-Syndrom	Gemeinschaft, Zugang zu Informationen
Znidar et al. [27]	EU	Umfrage	Morbus Gaucher	Zugang zu Behandlung, Gemeinschaft, Zugang zu Informationen, psychosoziale Unterstützung
Anderson et al. [13]	Australien	Umfrage	Verschiedene	Diagnose, psychosoziale Unterstützung, finanzielle Unterstützung, Zugang zu Behandlung

Grut & Kvam [28]	Norwegen	Interviews	Verschiedene	„Expert patient“, Mangel an Expertise, Diagnose, Zugang zu Informationen, Zugang zu Behandlung
Budych et al. [29]	Deutschland	Interviews	Verschiedene	„Expert patient“, Mangel an Expertise, Zugang zu Informationen
Weng et al. [14]	Taiwan	Interviews	Silver-Russell-Syndrom	Psychosoziale Unterstützung, Diagnose, Mangel an Expertise, Zugang zu Informationen, finanzielle Unterstützung
Gahl & Tiffit [7]	UK	Kommentar	Verschiedene	Diagnose, Organisation der Pflege, psychosoziale Unterstützung
Gunderssen [30]	Norwegen	Interviews	Verschiedene	Zugang zu Informationen, Mangel an Expertise, Diagnose, Gemeinschaft
Kelly & Dowling [31]	Irland	Interviews	Multipl. Myelom	Zugang zu Informationen, Gemeinschaft, psychosoziale Unterstützung
Molassiotis et al. [32]	UK	Interviews	Multipl. Myelom	Unabhängigkeit, Zugang zu Informationen, psychosoziale Unterstützung
Molassiotis et al. [33]	UK	Umfrage	Multipl. Myelom	Finanzielle Unterstützung, psychosoziale Unterstützung, Zugang zu Informationen
Berglund et al. [4]	Schweden	Umfrage/Bericht	Ehlers-Danlos-Syndrom	Respekt/Würde, „expert patient“, Mangel an Expertise
Jaffe et al. [15]	Australien	Kommentar	Verschiedene	Diagnose, Mangel an Expertise, Zugang zu Behandlung, psychosoziale Unterstützung
Kole & Faurisson [9]	EU	Umfrage	Verschiedene	Mangel an Expertise, Diagnose, Zugang zu Behandlung, Zugang zu Informationen, psychosoziale Unterstützung, finanzielle Unterstützung
Limb et al. [10]	Vereinigtes Königreich	Umfrage	Verschiedene	Zugang zu Forschung, Zugang zu Informationen, Diagnose, Mangel an Expertise, Zugang zu Behandlung, psychosoziale Unterstützung, Organisation der Pflege, finanzielle Unterstützung
Packman et al. [34]	USA	Interviews	Morbus Gaucher	Finanzielle Unterstützung, psychosoziale Unterstützung, Diagnose, Zugang zu Informationen, Mangel an Expertise, Zugang zu Behandlung, Koordination der Pflege

Henderson et al. [35]	USA	Interviews	Niemann-Pick-Krankheit, Typ B	Psychosoziale Unterstützung, Gemeinschaft, Zugang zu Informationen, Zugang zu Behandlung
Huyard [18]	Frankreich	Interviews	Verschiedene	Diagnose, Respekt/Würde, Zugang zu Informationen, Zugang zu Behandlung, Gemeinschaft
Kole & Faurisson [11]	EU	Umfrage	Verschiedene	Diagnose, Zugang zu Behandlung, Mangel an Expertise, psychosoziale Unterstützung, „expert patient“, finanzielle Unterstützung, Respekt/Würde, Zugang zu Informationen, Koordination der Pflege, Zugang zu Forschung
Schieppati et al. [16]	EU	Kommentar	Verschiedene	Diagnose, finanzielle Unterstützung, Zugang zu Pflege, Koordination der Pflege, soziale Unterstützung
Witham et al. [36]	Vereinigtes Königreich	Interviews	Pseudomyxoma peritonei	Mangel an Expertise, Diagnose, Zugang zu Pflege, Zugang zu Informationen, „expert patient“, Koordination der Pflege, psychosoziale Unterstützung, Unabhängigkeit, Gemeinschaft
Zurynski et al. [20]	Australien	Literaturanalyse	Verschiedene	Zugang zu Pflege, Gemeinschaft, psychosoziale Unterstützung, Diagnose, finanzielle Unterstützung, Mangel an Expertise
Coulson et al. [37]	Vereinigtes Königreich/Internet	Inhaltsanalyse	Huntington-Krankheit	Zugang zu Informationen, Gemeinschaft, psychosoziale Unterstützung
Griffiths et al. [38]	Vereinigtes Königreich	Interviews	Seltene Krebsarten	Psychosoziale Unterstützung, Zugang zu Pflege, Koordination der Pflege
McAllister et al. [39]	Vereinigtes Königreich	Fokusgruppen	Verschiedene	Diagnose, Koordination der Pflege, Zugang zu Pflege, Mangel an Expertise
Dyke & Leonard [21]	Australien	Umfrage	Rett-Syndrom	Finanzielle Unterstützung, Diagnose, Respekt/Würde, Zugang zu Informationen, Mangel an Expertise, Koordination der Pflege, psychosoziale Unterstützung
Petersen [40]	Vereinigtes Königreich	Interviews	Verschiedene	Diagnose, Unabhängigkeit, Zugang zu Informationen, „expert patient“, Gemeinschaft
EURORDIS [12]	EU	Umfrage	Verschiedene	Diagnose, Zugang zu Informationen, Zugang zu Pflege, psychosoziale und finanzielle Unterstützung

Groft [19]	USA	Kommentar	Verschiedene	Diagnose, finanzielle Unterstützung, Zugang zu Pflege, Zugang zu Informationen, psychosoziale Unterstützung, Zugang zu Forschung
------------	-----	-----------	--------------	--

Verwendete Abkürzungen: EU: Europäische Union, UK: Vereinigtes Königreich Großbritannien und Nordirland, USA: Vereinigte Staaten von Amerika.

3.2.2 INFORMATIONEN UND VERSTÄNDNIS

Ein weiteres grundlegendes Bedürfnis von Patienten mit Seltenen Erkrankungen war das Bedürfnis nach dem Verstehen der erhaltenen Diagnose. In zahlreichen Studien drückten Patienten ihre Erwartung aus, dass die Bekanntgabe ihrer Diagnose mit einer raschen, gründlichen und verständlichen Erklärung darüber einhergeht, was diese Diagnose für ihre Gesundheit und ihr Leben bedeutet – gemeinsam mit einer eindeutigen Information darüber, wohin sie sich für die Behandlung und sonstige Unterstützung wenden können [6, 10, 12, 17-21, 35, 36, 40]. Diese Studien berichten auch, dass dieses Bedürfnis nach Information am häufigsten unerfüllt bleibt, da vielen Haus- und Fachärzten nach Meinung der Patienten die Expertise fehlt, um eine umfassende Erklärung zu liefern [6, 7, 9, 11, 14, 20, 28, 36]. Es wird von den Befragten vermutet, dass der Grund dafür bei diesen Ärzten in einem allgemeinen Mangel an Verständnis dieser Erkrankungen liegen könnte [9, 11, 19, 20, 36].

Patienten greifen daher häufig auf alternative Quellen zurück, um sich zu informieren, wie etwa das Internet oder Mitpatienten in Patientenverbänden. Vor allem im ersteren Fall gibt es vielfältige Forschung zu Online-Gruppen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen und die darin am häufigsten besprochenen Themen. Bemerkenswert ist: Diese Studien berichteten übereinstimmend, dass im Gegensatz zu Gruppen über verbreitete Erkrankungen sich Gruppen über Seltene Erkrankungen eher auf Informationsaustausch als auf emotionale Unterstützung konzentrieren [24-26, 30, 37]. Ebenso wurde die Verbreitung von Information als eine der wichtigsten Funktionen von Patientenverbänden identifiziert [27].

Dieser Prozess der Eigeninformation führt häufig dazu, dass die Patienten ein erhebliches Maß an Expertise zu ihrer Krankheit entwickeln. Dies wiederum führt dazu, dass sie mehr wissen als die meisten Fachleute aus dem Gesundheitsbereich, auf welche sie treffen. Dieses Phänomen eines sogenannten „expert patient“ führt zu weiteren Herausforderungen für den Patienten, da diese Rollenkehr unüblich (und unangenehm) für Patienten und die Fachleute aus dem Gesundheitsbereich ist [28, 29] und den Patienten zusätzlich belastet – er muss sich nun mit nur wenig Unterstützung selbst informieren und sich ständig für sich selbst einsetzen [5, 6, 11, 40]. Einige Patienten merkten an, dass sie folgender Meinung sind: Falls sie nicht über ihre Expertise verfügt hätten, hätten sie die Diagnose oder die für ihre Erkrankung erforderliche Behandlung nicht erhalten [5, 10, 11, 40].

3.2.3 MEDIZINISCHE PFLEGE UND PSYCHOSOZIALE UNTERSTÜTZUNG

3.2.3.1 PHYSISCHE BEDÜRFNISSE UND ZUGANG ZU SICHERER MEDIZINISCHER PFLEGE

Bezüglich des Zugangs zu Pflege und Unterstützung bei ihren physischen Bedürfnissen sind Patienten und deren Betreuer mit zahlreichen Hindernissen konfrontiert, wenn sie Pflege in guter Qualität bei ihrer Seltenen Erkrankung erhalten möchten. Zuerst: Der Mangel an Informationen über die Behandlung bei den Patienten wurde im Abschnitt oben beschrieben und wird hier nicht weiter ausgeführt. Zweitens: Es mangelt an einem anerkannten Ansatz zur sicheren Behandlung. Während es sich hier anscheinend um ein eindeutiges und leider häufiges Hindernis bei der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen handelt [9], ermöglicht die Literatur einen differenzierteren

Blick auf dieses Hindernis. Der relative Mangel an Aufmerksamkeit für die Untersuchung Seltener Erkrankungen und die Entwicklung von Pharmazeutika für deren Behandlung seitens der Wissenschaft gilt gemeinhin als ein wichtiger Grund für dieses Hindernis und wird häufig als Herausforderung im politischen und organisatorischen Bereich genannt [9-11, 15, 16, 19, 20, 27]. Es wird jedoch davon ausgegangen, dass dies außerhalb des Bereichs dieses Berichts liegt und daher wird dies nicht ausführlicher besprochen. Es mag überraschen, dass Patienten einer Studie sich keine besonderen Gedanken darüber machten, dass es keine Heilung gab, sondern eher forderten, dass Gesellschaft und Fachleute im Gesundheitsbereich sich ernsthaft darum bemühen sollten, ihr Leben zu verbessern [18].

Ein weiteres beschriebenes Szenario ist die Verfügbarkeit von klinischen Studien (???) oder des Off-Label-Einsatzes von Medikamenten. Die Verfügbarkeit der ersteren war häufig im Rahmen klinischer Studien gegeben, in welchen der Zugang durch das Bewusstsein der Patienten für die Studie an sich stark kontrolliert und eingeschränkt war. Zudem gab es Sicherheitsbedenken und das Problem des Zugangs nach Ende der Studie [6, 10]. Der Off-Label-Einsatz war mit eigenen Bedenken verbunden, vor allem mit dem mangelnden Wissen seitens des betreuenden Arztes sowie mit finanziellen Bedenken seitens der Patienten im Zusammenhang mit deren Krankenversicherung (oder dem Fehlen derselben) [6, 9-11, 19, 27].

Die hohen Behandlungskosten waren in der Literatur mit Problemen bei der Versicherungsdeckung und der Verfügbarkeit von Medikamenten assoziiert, insbesondere in Gesundheitssystemen mit geringerer Ressourcenverfügbarkeit [6, 9, 11, 19, 27]. Sogar in Gesundheitssystemen, die üblicherweise mit umfassender Gesundheitsversorgung verbunden werden, waren Patienten mit Seltenen Erkrankungen häufig mit Auslagen für ihre Versorgung konfrontiert, die sie in finanzielle Schwierigkeiten brachten [9-11, 13, 20, 21, 27].

3.2.3.2 BEDÜRFNISSE IM BEREICH DER PSYCHOLOGIE UND SOZIALER UNTERSTÜTZUNG

Während die physischen Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen offensichtlich scheinen und ein grundlegendes Bedürfnis darstellen, identifiziert die Literatur erhebliche, nicht erfüllte Bedürfnisse im Bereich der psychologischen und sozialen Unterstützung, um die höchstmögliche Unabhängigkeit und ein Gefühl der Normalität zu erreichen [5, 8-11, 13, 14, 23, 25, 30-36, 38, 39]. Dies trifft vor allem in entscheidenden Stadien der Erkrankung zu, wie etwa im Moment der Diagnose [10, 13, 21] oder beim Erreichen des Erwachsenenalters und der Überweisung an die Versorgung für Erwachsene (Transition) [10]. Aufgrund der mangelnden professionellen Unterstützung bei der Erfüllung psychosozialer Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen liegt der Großteil der Unterstützungslast bei den Familien und Versorgern der Patienten, welche wiederum ihrerseits mit der Entwicklung von Bedürfnissen nach Unterstützung reagieren [5, 6, 8, 13, 14, 17, 21, 30-33].

Bezüglich der psychologischen Bedürfnisse stellt das tiefe Gefühl der Isolation, das Patienten häufig haben, eine feste Größe dar. Sie haben dieses Gefühl, weil ihre Erfahrungen einzigartig sind und sie nur selten jemanden mit derselben Diagnose kennenlernen [17, 23, 32, 35]. Patienten berichten, dass sie dieses Gefühl dadurch bekämpfen, dass sie ein starkes Gemeinschaftsgefühl entwickeln – entweder innerhalb ihrer Familie und ihres Freundeskreises oder innerhalb einer Patientengruppe (Online oder Offline) [5, 10, 11, 15, 20, 22, 26, 27, 35, 37]. Die Zugehörigkeit zu einer Gemeinschaft

scheint eine entscheidende Rolle dabei zu spielen, eine Reihe anderer praktischer und emotionaler Bedürfnisse zu erfüllen. Dies reicht von Bedürfnissen nach Informationen (wie oben beschrieben) bis zur Unterstützung beim Zugang zu Gesundheitsversorgung [27] und dem Gefühl, verstanden zu werden [26].

Bezüglich sozialer Aspekte stellt ihre verringerte Arbeitsfähigkeit oder die Notwendigkeit des Schaffens besonderer Arbeitsbedingungen eine grundlegende Erfahrung für die Patienten und ihre Versorger dar. Häufig führt dies zu einem Einkommensverlust [8-11, 34]. Der Einkommensverlust geht häufig mit einem Anstieg der Behandlungskosten [6, 9-11, 14, 20, 21] (wie oben besprochen) oder der Unfähigkeit, eine geeignete Versicherung zu erhalten, [16, 33] einher. Dies führt zu einem Bedarf an finanzieller Unterstützung, welche, auch wenn sie verfügbar ist und in Anspruch genommen wird, häufig nicht ausreicht [13, 19-21].

3.2.3.3 KOORDINATION DER PFLEGE

Komplexe Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen erfordern eine Reihe an Leistungen durch Spezialisten. Häufig erfolgt dies in einem Kontext der multidisziplinären Versorgung. Dies stellt eine weitere finanzielle und psychosoziale Herausforderung für die Patienten dar, welche im Auge behalten müssen, welche Versorgung und Unterstützung sie brauchen, Wege für den Zugang dazu finden sowie sicherstellen müssen, dass alle beteiligten Spezialisten die relevanten Informationen und Entwicklungen kennen. Zudem müssen sie (häufig ins Ausland) reisen, um Versorgung zu erhalten [9-13, 17, 19-21, 23, 27, 36].

4 DISKUSSION UND FAZIT

In diesem Bericht wurden eine systematische Literatursuche und thematische Analyse der Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen durchgeführt. Die in den 37 schlussendlich ausgewählten und untersuchten Quellen beschriebenen Themen können in drei Bereiche von Bedürfnissen gruppiert werden: (1) Diagnose, (2) Informationen und Verständnis sowie (3) medizinische Versorgung und psychosoziale Unterstützung.

Unseres Wissens handelt es sich hier um den ersten Versuch eines Berichts über die Bedürfnisse aller Patienten mit Seltenen Erkrankungen, unabhängig von der zugrunde liegenden Krankheit. Studien, die während der Literatursuche entdeckt wurden, konzentrierten sich auf eine bestimmte Situation [6, 8, 10, 13, 18, 20] oder Erkrankung [21, 32-34], ein genau definiertes Ergebnis (z. B. Erfahrung [29] oder Lebensqualität [25]), wendeten keinen genauen Ansatz für die Frage an [15, 17, 19] oder verwendeten eine unbekannt Methode zur Bestimmung der Dimensionen der Bedürfnisse [9, 11, 12]– oder eine Kombination aus dem Obengenannten.

Während durch das Zusammentragen und -fassen der Studien einige der obengenannten Probleme gelöst werden können, erfordern auch die Grenzen der aktuellen Studie eine faire Bewertung. Die Suche und die Codierung wurden erstens von einem Forscher durchgeführt, der möglicherweise voreingenommen ist. Das Paper soll jedoch einen transparenten Bericht darüber liefern, wie Entscheidungen getroffen wurden. Es fasst die wichtigsten Themen zusammen, die im Datensatz identifiziert wurden, welcher in die Untersuchung aufgenommen wurde. So wird eine Evaluierung und Reproduktion der hier beschriebenen Ergebnisse ermöglicht. Zweitens war die Literatursuche auf die englische Sprache beschränkt. Damit wurden potenziell einige Veröffentlichungen ausgelassen, die für die Untersuchung interessant sein könnten. Drittens: Während einige graue Literatur dadurch identifiziert wurde, dass sie in den aufgenommenen Studien zitiert wurde, wurde keine direkte Suche in der grauen Literatur durchgeführt. Dies hätte ebenso zu noch zu berücksichtigenden Veröffentlichungen führen können. Die Datensätze, die in die Untersuchung aufgenommen wurden, lieferten jedoch einen konvergenten Bericht über Bedürfnisse von Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Es ist daher unwahrscheinlich, dass die Ergebnisse dieses Papers wesentlich anders ausgefallen wären, wenn die zuvor erwähnten potenziellen Veröffentlichungen aufgenommen worden wären. Schließlich: Es wurde bei der Codierung und in späteren Stadien der thematischen Analyse keine formale Definition eines Patientenbedürfnisses verwendet. Dies lag vor allem an einer fehlenden klaren und einheitlichen Definition [41], sollte jedoch auch ein zu restriktives Verständnis eines Bedürfnisses (z. B. Bedürfnis nach einer bestimmten Leistung) verhindern.

Abschließend: Dieses Paper liefert einen empirischen Rahmen, der die wichtigsten Bereiche bei den Bedürfnissen von Patienten absteckt, welche als speziell für Patienten mit Seltenen Erkrankungen zutreffend betrachtet werden könnten. Das EMRaDi-Projekt wird diesen Rahmen nutzen, um seine zukünftige Arbeit mit Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu unterstützen, um Patientenerfahrungen und deren Zufriedenheit mit bestehenden Leistungen in der EMR-Region zu bestimmen sowie um mögliche Wege für die Verbesserung zu empfehlen. Wir laden weitere Forscher und Praktiker ein, diesen ersten Versuch zu verbessern – mit dem Endziel, zu verstehen, wie man Menschen mit Seltenen Erkrankungen heute und zukünftig bestmöglich helfen kann.

5 LITERATUR

1. European Commission. *Rare diseases*. 2017 [cited 15 September 2017; Available from: .
2. Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases project. *About EMRaDi*. 2017 [cited 15 September 2017; Available from: .
3. Thomas, J. and A. Harden, *Methods for the thematic synthesis of qualitative research in systematic reviews*. BMC Med Res Methodol, 2008. **8**: p. 45.
4. Berglund, B., M. Anne-Cathrine, and I. Randers, *Dignity not fully upheld when seeking health care: experiences expressed by individuals suffering from Ehlers-Danlos syndrome*. Disabil Rehabil, 2010. **32**(1): p. 1-7.
5. Christensen, S., et al., *The lived experience of having a rare medical disorder: Hermansky-Pudlak syndrome*. Chronic Illness, 2017. **13**(1): p. 62-72.
6. Kesselheim, A.S., et al., *Development and use of new therapeutics for rare diseases: Views from patients, caregivers, and advocates*. The Patient: Patient-Centered Outcomes Research, 2015. **8**(1): p. 75-84.
7. Gahl, W.A. and C.J. Tifft, *The NIH undiagnosed diseases program: Lessons learned*. JAMA: Journal of the American Medical Association, 2011. **305**(18): p. 1904-1905.
8. Garrino, L., et al., *Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers*. Qualitative health research, 2015. **25**(5): p. 636-51.
9. Kole, A. and F. Faurisson, *Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities*. Advances in experimental medicine and biology, 2010. **686**: p. 223-50.
10. Limb, L., S. Nutt, and A. Sen, *Experiences of Rare Diseases: An Insight from Patients and Families*. 2010, Rare Disease UK: London, UK.
11. Kole, A. and F. Faurisson, *The voice of 12,000 patients: Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe*. 2009.
12. EURORDIS, *Rare diseases: understanding this Public Health Priority*. 2005.
13. Anderson, M., E.J. Elliott, and Y.A. Zurynski, *Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support*. Orphanet J Rare Dis, 2013. **8**: p. 22.
14. Weng, H.J., et al., *Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: a qualitative study involving Russell-Silver Syndrome in Taiwan*. J Clin Nurs, 2012. **21**(1-2): p. 160-9.
15. Jaffe, A., et al., *Call for a national plan for rare diseases*. J Paediatr Child Health, 2010. **46**(1-2): p. 2-4.

16. Schieppati, A., et al., *Why rare diseases are an important medical and social issue*. Lancet, 2008. **371**(9629): p. 2039-41.
17. Garau, R., *The medical experience of a patient with a rare disease and her family*. Orphanet journal of rare diseases, 2016. **11**: p. 19.
18. Huyard, C., *What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare*. Health expectations : an international journal of public participation in health care and health policy, 2009. **12**(4): p. 361-70.
19. Groft, S.C., *Rare Diseases: Identifying Needs*. American Pharmacy, 1990. **30**(4): p. 33-40.
20. Zurynski, Y., et al., *Rare childhood diseases: how should we respond?* Arch Dis Child, 2008. **93**(12): p. 1071-4.
21. Dyke, P. and H. Leonard, *The Australian Rett Syndrome Study Report 2006*. 2006, Telethon Institute for Child Health Research: Western Australia.
22. Hutchinson, T.L., *Authentic caring occasions for patients in hairy cell leukemia clinical trials*. Clinical journal of oncology nursing, 2015. **19**(2): p. E41-6.
23. Wagland, K., J.V. Levesque, and J. Connors, *Disease isolation: The challenges faced by mothers living with multiple myeloma in rural and regional Australia*. Eur J Oncol Nurs, 2015. **19**(2): p. 148-53.
24. Walker, K.K., *A content analysis of cognitive and affective uses of patient support groups for rare and uncommon vascular diseases: comparisons of may thurner, thoracic outlet, and superior mesenteric artery syndrome*. Health communication, 2015. **30**(9): p. 859-71.
25. Caputo, A., *Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: A computer-aided content analysis of illness stories*. Psychology, Health & Medicine, 2014. **19**(2): p. 211-221.
26. Walker, K.K., *Cognitive and Affective Uses of a Thoracic Outlet Syndrome Facebook Support Group*. Health Commun, 2014. **29**(8): p. 773-781.
27. Znidar, I., et al., *The European Gaucher Alliance: a survey of member patient organisations' activities, healthcare environments and concerns*. Orphanet J Rare Dis, 2014. **9**: p. 134.
28. Grut, L. and M.H. Kvam, *Facing ignorance: people with rare disorders and their experiences with public health and welfare services*. Scandinavian Journal of Disability Research, 2013. **15**(1): p. 20-32.
29. Budysh, K., T.M. Helms, and C. Schultz, *How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction*. Health Policy, 2012. **105**(2-3): p. 154-164.
30. Gundersen, T., *'One wants to know what a chromosome is': the internet as a coping resource when adjusting to life parenting a child with a rare genetic disorder*. Sociol Health Illn, 2011. **33**(1): p. 81-95.

31. Kelly, M. and M. Dowling, *Patients' lived experience of myeloma*. Nurs Stand, 2011. **25**(28): p. 38-44.
32. Molassiotis, A., et al., *Living with multiple myeloma: experiences of patients and their informal caregivers*. Support Care Cancer, 2011. **19**(1): p. 101-11.
33. Molassiotis, A., et al., *Unmet supportive care needs, psychological well-being and quality of life in patients living with multiple myeloma and their partners*. Psychooncology, 2011. **20**(1): p. 88-97.
34. Packman, W., et al., *Living with Gaucher disease: Emotional health, psychosocial needs and concerns of individuals with Gaucher disease*. Am J Med Genet A, 2010. **152A**(8): p. 2002-10.
35. Henderson, S.L., W. Packman, and S. Packman, *Psychosocial aspects of patients with Niemann-Pick disease, type B*. Am J Med Genet A, 2009. **149A**(11): p. 2430-6.
36. Witham, G., et al., *A study to explore the patient's experience of peritoneal surface malignancies: Pseudomyxoma peritonei*. European Journal of Oncology Nursing, 2008. **12**(2): p. 112-119.
37. Coulson, N.S., H. Buchanan, and A. Aubeeluck, *Social support in cyberspace: a content analysis of communication within a Huntington's disease online support group*. Patient Educ Couns, 2007. **68**(2): p. 173-8.
38. Griffiths, J., et al., *Meeting the ongoing needs of survivors of rarer cancer*. European Journal of Oncology Nursing, 2007. **11**(5): p. 434-441.
39. McAllister, M., et al., *Improving service evaluation in clinical genetics: identifying effects of genetic diseases on individuals and families*. J Genet Couns, 2007. **16**(1): p. 71-83.
40. Petersen, A., *The best experts: the narratives of those who have a genetic condition*. Soc Sci Med, 2006. **63**(1): p. 32-42.
41. Cameron, K.S., *Needs-led assessment in health and social care: a community-based comparative study*. 2006, University of Glasgow: Glasgow.