EMRaDi
EUREGIO MEUSE-RHINE
— RARE DISEASES

BERICHT ZU ARBEITSPAKET 2

FELDANALYSE BESTEHENDER SE-PATIENTENPFADE IN DER EMR

Projektträger des Arbeitspakets	**Nationaler Verband der christlichen Krankenkassen** **Union Nationale des Mutualités Socialistes (Solidaris)**
AP Nr. und Titel	T2 Feldanalyse bestehender SE-Patientenpfade
Aktivität Nr. und Titel	A.T2.1 Auswahl der Patienten und Ärzte A.T2.2 Analyse der SE-Patientenpfade
Verbreitungsebene	Öffentlich
Abgabedatum	31.03.2020
Status	Abschluss
Sprachen, in denen der Bericht verfügbar ist	EN – FR – DE – NL

lead partner

With the support of

INHALTSVERZEICHNIS

Autorenliste 6
Projektbeschreibung 7
Haftungsausschluss 7
Zusammenfassung 8
Danksagungen 9
Einleitung 10
Kapitel 1 - Methodik 13
1 Studiendesign 13
1.1 Das EMRaDi-Projekt und die Synergien zwischen den Arbeitspaketen 13
1.2 Wissenschaftliche Fragestellung 14
1.3 Wahl der qualitativen Methoden 14
1.4 Zielgruppen 15
1.5 Ausgewählte seltene Erkrankungen 16
1.6 Wahl der Datenerfassungsmethoden 17
2 Leitfaden für Interviews 19
3 Ethische Genehmigung 21
4 Auswahlkriterien und Rekrutierung von Teilnehmern 21
4.1 Auswahlkriterien 21
4.2 Gesetzte Ziele 22
4.3 Rekrutierungsverfahren 23
5 Durchführung der Interviews 26
5.1 Anzahl von Interviews 26
5.2 Interviews in der Praxis 29
5.3 Nachbesprechung nach dem Interview 29
6 Die Analyse 30
6.1 Transkriptionen 30
6.2 Analyse in NVivo 31
6.2.1 Die Weiterentwicklung der Struktur des Codebuchs 32
6.2.2 Im Rahmen der Analyse kodierte Gesundheitsberufe 34
6.2.3 Präsentation der Daten von NVivo 36
6.3 Konkrete Erfahrungen 40

Kapitel 2 - Zugang zu und Koordination von Behandlungsaspekten 41
1 Einführung in medizinische Aspekte in der Patientenbetreuung 41
1.1 Unterschiedliche Visionen zu Zugang und Koordination nach Zielgruppen: Zusammenarbeit und Koordinator 43
1.2 Unterschiedliche Verbindungen zu Zugang und Koordination je nach Zielgruppe mit informativen oder psychosozialen Aspekten 44
2 Zugang zur Versorgung 45
2.1 Zugang zu Informationen 45
2.2 Die Rolle des Allgemeinarztes beim Zugang zur Gesundheitsversorgung 47
2.3 Einschränkungen des Allgemeinarztes und Schlussfolgerungen ihrer Rolle im Verlauf 49
3 Zugang zur Gesundheitsversorgung: Zusammenarbeit von medizinischem Fachpersonal 51
3.1 Überweisung aus der Grundversorgung an den Spezialisten 52
3.2 Überweisung von und zwischen Spezialisten 53
3.3 Verschiedene Arten der Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachkräften 57
3.4 Die Bewertung der Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachkräften 59
4 Medizinische Aspekte der koordinierten Versorgung 62
4.1 Zahlreiche Gesndheitsfachkräfte 63
4.2 Verschiedene Behandlungsstellen 65
4.3 Multidisziplinäres Team 67
4.4 Zahlreiche Besuche und Kontakte 71
4.5 Momente der Transition (und die Fortsetzung der Versorgung) 73
4.6 Verlauf, Leitlinien, Protokoll 76
4.6.1 Protokoll und Leitlinien: lokal und international 76
4.6.2 Verlauf: medizinisch, nicht vorhanden und allumfassend 79
5 Zugang zur Versorgung: der Koordinator im Gesundheitswesen 80
5.1 Medizinische Aspekte: Führung übernehmen 81
5.2 Koordinator des Patientenwegs: Selbstkoordination 82
5.3 Selbstkoordination der Versorgung auf dem Patientenweg: eine unterschätzte psychische Belastung? 83
6 Beobachtungen für die weitere Forschung 83
Kapitel 3 - Informationsaspekte 85
1 Einführung in die Informationsaspekte 85
2 Mangelndes Bewusstsein der Gesundheitsfachkräfte für seltene Erkrankungen 88
3 Mangelndes Fachwissen der Gesundheitsfachkräfte 90
4 Die eigenen Informationsbedürfnisse der Gesundheitsfachkräfte 92

5 Von Gesundheitsfachkräften (nicht) erhaltene Informationen 93
5.1 Verbreitung der Informationen durch Gesundheitsfachkräfte 95
6 Alternative Informationsquellen 97
6.1 Patientenverbände und Online-Gruppen 98
6.2 Krankenkassen 100
7 Informationsmittel 102
8 Verständnis der Patienten für die Erkrankung und Selbstinformation 103
9 Beobachtungen für künftige Forschungszwecke 108
Kapitel 5 - Psychologische Aspekteund Aspekte im Bereich sozialer Unterstützung 111
1 Einleitung zu psychologischen Aspekten und Aspekten im Bereich sozialer Unterstützung 151
2 Psychologische Aspekte in der Zeit vor der Diagnose 154
3 Psychosoziale Aspekte zum Erhalt der Diagnose 157
4 Erblichkeit 160
4.1 Theoretischer Hintergrund 160
4.2 Entscheidung, sich testen zu lassen 161
4.3 Fruchtbarkeit und Schwangerschaften 163
5 Transition durch Lebensphasen 165
6 Unabhängigkeit versus Abhängigkeit 166
7 Perspektive auf das Leben mit der Erkrankung 168
8 Alltägliche Einschränkungen, Auswirkungen auf das soziale Funktionieren und Gefühl der Isolation 171
9 Entscheidung, die Diagnose geheim zu halten 174
10 Die Öffentlichkeit hat kein Bewusstsein für die SE 175
11 Bedarf an Unterstützung 178
11.1 Unterstützung durch Gesundheitsexperten 180
11.2 Unterstützung von Pflegepersonen und eigene Bedürfnisse von Pflegepersonen 182
11.3 Unterstützung von Mitpatienten und Patientenverbänden 184
12 Empowerment 185
13 Beobachtungen für weitere Forschung 189
Kapitel 6 - Grenzüberschreitende Aspekte 192
1 Einführung in die grenzüberschreitenden Aspekte 192
2 Grenzüberschreitende Mobilität von Patienten 195
2.1 Hinderungsgründe für Patienten, ins Ausland zu reisen 196
2.2 Anreize für Patienten, ins Ausland zu reisen 199
3 Grenzüberschreitende Zusammenarbeit zwischen Medizinern 202

3.1 Zusammenarbeit und Informationsaustausch innerhalb der EMR 205
3.2 Europäische Referenznetzwerke innerhalb der EMR 207
4 Beobachtungen für weitere Forschung 209
Schlussfolgerungen 211
Diskrepanzen 211
Eine Darlegung der Bedürfnisse von SE-Familien 212
Eine grenzüberschreitende Darlegung 214
Anregungen zur weiteren Forschung 214
Abbildungsverzeichnis 216
Tabellen 216
Abbildungen 219
Liste der Abkürzungen und Akronyme 220
Literaturverzeichnis 221
Literatur 221
Websites und Berichte 221
EMRaDi-Berichte und -Dokumente 221
Anhänge 222
Anhang 1 – Interviewleitfaden - Patienten 222
Anhang 2 – Interviewleitfaden - Gesundheitsberufe 225
Anhang 3 – Codebuch 227

AUTORENLISTE

Vorname/Nachname	Bezeichnung der Einrichtung	Kontakt-E-Mail
Autor(en)		
Loridan, Joyce	Union Nationale des Mutualités Socialistes (Solidaris)	Joyce.loridan@socmut.be
Noirhomme, Clara	Nationaler Verband der christlichen Krankenkassen (ANMC)	Clara.noirhomme@mc.be

Das EMRaDi-Projekt wurde 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) investierte bis 2020 fast 100 Millionen EUR in die Entwicklung der Interreg-Region. Dieses Gebiet erstreckt sich von Löwen im Westen bis an die Grenzen von Köln im Osten. Es verläuft von Eindhoven im Norden bis hinunter an die Grenze zu Luxemburg. Über 5,5 Millionen Menschen leben in diesem Grenzgebiet, in welchem das Beste dreier Länder zusammenkommt und so echte europäische Kultur entsteht.

Mit der Investition von EU-Mitteln in Interreg-Projekte investiert die Europäische Union direkt in die wirtschaftliche Entwicklung, Innovation, die territoriale Entwicklung sowie in die soziale Inklusion und Bildung dieser Region.

Mit Unterstützung von

Interreg Euregio Meuse-Rhine European Regional Development Fund — EUROPEAN UNION

www.interregemr.eu

provincie limburg — Wallonie — Ministerium für Wirtschaft, Innovation, Digitalisierung und Energie des Landes Nordrhein-Westfalen

PROJEKTBESCHREIBUNG

„EMRaDi“ steht für **Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases**, zu Deutsch: Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein. Das Projekt startete am 1. Oktober 2016 und endete am 31. März 2020.

Dieses Projekt umfasste eine **grenzübergreifende Zusammenarbeit** zwischen Krankenversicherern, Universitätskliniken, Patientenverbänden und einer Universität in der Euregio Maas-Rhein. Es war 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 war insofern innovativ, als dass es sich um ein patientenorientiertes und sektorübergreifendes Projekt handelte. Das Konsortium der Partner umfasste die wichtigsten Akteure im Gesundheitsbereich, die Patienten mit Seltenen Erkrankungen und deren Verwandte beim täglichen Patientenpfad einer Seltenen Erkrankung unterstützen.

Durch die **Projekt-Aktivitäten** sollte 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;
- Verbesserung des Netzwerks von Gesundheitsversorgern, Krankenversicherern und Patientenverbänden sowie Schaffen von (öffentlichem) Bewusstsein für Seltene Erkrankungen.

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

www.emradi.eu

HAFTUNGSAUSSCHLUSS

Der Inhalt dieses Berichts wurde von den Mitgliedern des EMRaDi-Lenkungsausschusses überprüft. Dieser besteht aus Projektmanagern, Projektbeauftragten und Ärzten, die für die verschiedenen EMRaDi-Partner arbeiten. Die Fakten und Ansichten, die in dieser Veröffentlichung zum Ausdruck gebracht werden, unterliegen alleine ihrer Verantwortung und spiegeln nicht notwendigerweise die Position der EMRaDi-Partnerorganisationen wider.

Alle personenbezogenen Daten, die während des EMRaDi-Projekts gesammelt wurden, wurden gemäß der Verordnung (EU) Nr. 2016/679 zum Schutz personenbezogener Daten (DSGVO) verarbeitet. Insbesondere die Daten der befragten Patienten wurden nach strengeren Regeln verarbeitet, die in einem von den Ethikkommissionen der drei am Projekt beteiligten Universitätskliniken genehmigten Protokoll beschrieben sind.

ZUSAMMENFASSUNG

62 Patienten und Angehörige sowie 42 Gesundheitsberufe beteiligten sich an einer einzigartigen Feldanalyse der bestehenden Patientenwege für seltene Erkrankungen (SE) in der Euregio Maas-Rhein (EMR). Diese 104 Personen nahmen an einem qualitativen Forschungsprojekt teil, in dessen Rahmen sie ihre Lebensgeschichte und Erfahrungsberichte über acht ausgewählte seltene Erkrankungen wiedergaben. Insgesamt wurden 80 Gesprächsabschriften mithilfe der Software NVivo analysiert, um die SE-Patientenwege in dieser Region zu beschreiben, wobei unter dem Begriff „Patientenweg" Folgendes verstanden wird: *„Alle Schritte von den ersten Symptomen, die der Patient erlebt, über seinen Weg durch das Gesundheitssystem bis hin zu einer (hoffentlich) schnellen, erfolgreichen Diagnose – einschließlich aller Aspekte der Pflege, seien sie organisatorisch, medizinisch, sozial, psychologisch, rechtlich und/oder berufsbezogen – um anschließend die bestmögliche Lebensqualität für den Patienten sicherzustellen*".

In diesem Bericht wird im Detail dargestellt, wie die Feldanalyse organisiert und durchgeführt wurde (Kapitel 1 - Methodik) und legt zusätzlich Beobachtungen fest, die in Bezug auf den SE-Patientenweg in der EMR zu folgenden Aspekten und Strukturen gemacht wurden: Kapitel 2 - Zugang zur Versorgung und deren Koordination; Kapitel 3 - Informationsaspekte; Kapitel 4 - Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte; Kapitel 5 - Psychosoziale Aspekte und Kapitel 6 - Grenzüberschreitende Aspekte.

Diese Feldanalyse zeigt eine Diskrepanz zwischen dem auf, was einerseits die Gesundheitsberufe (GB), andererseits die Patienten bzw. ihre Angehörigen (SE-Familien) Bedeutung beimessen. Während sich die GB eher um die medizinischen Aspekte der SE, wie Behandlung und Medikamente, sorgen, wünschen sich die SE-Familien mehr Orientierung, Informationen und psychosoziale Unterstützung.

Die SEs sind komplexe Erkrankungen, die eine Koordinierung zwischen verschiedenen medizinischen Gesundheits- und Pflegeberufen auf dem Patientenweg notwendig machen. Die Studie unterstreicht, dass die Patienten und ihre Angehörigen entlang ihres Wegs es mit bis zu 25 GB zu tun haben. Darüber hinaus sehen sich SE-Familien einer komplexen Belastung gegenüber. Der Bericht stellt unter Beweis, dass es de facto die SE-Familien - Angehörige oder pflegende Angehörige - selbst sind, welche die Rolle des Versorgungskoordinators übernehmen, um den Überblick über den Patientenweg und dessen Organisation zu schaffen.

Die Selbstkoordination bewirkt häufig emotionale und psychologische Belastungen. Diese Beobachtungen legen den weiteren Forschungsbedarf im Bereich der Bestimmung eines Versorgungskoordinators bzw. -managers nahe, um den SE-Familien mit ihren (außer)medizinischen Bedürfnissen zu helfen. Darüber hinaus würde man sie entlang ihres Wegs zu entscheidenden Informationen hin begleiten können und den notwendigen Zugang dieser Patienten zur Versorgung sicherzustellen, deren Erkrankungen selten, in der Gesellschaft anzutreffen sind.

Solidaris VSOP CHU de Liège UNIKLINIK RWTH AACHEN Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA) Maastricht UMC+ Maastricht University

DANKSAGUNGEN

Die Wissenschaftler und Verfasser dieses Berichts möchten sich bei allen Personen bedanken, die das EMRaDi-Projekt ermöglicht und an dieser Feldanalyse mitgewirkt haben.

Ein besonderes Dankeschön geht an die Mitglieder, die sich in verschiedene Funktionen des Forschungsteam einbrachten: Timo Clemens, Marèl Segers, Aurelie Van der Haegen, Louise Lambert, Terence Lecoq, Caroline Glaude, Alain Coheur und Agnès Chapelle.

Unser größter Dank geht jedoch an alle Patienten, Angehörigen und Gesundheitsberufe, die an diesem Forschungsprojekt teilgenommen haben, indem sie ihre Erfahrungen und Lebensgeschichten mit uns teilten. Wir werden niemals die Herausforderungen für Familien mit seltenen Erkrankungen noch die Unterstützung, die sie einander zukommen lassen, vergessen.

Clara Noirhomme und Joyce Loridan

EINLEITUNG

Der EMRaDi-Bericht definierte die folgende wissenschaftliche Fragestellung im Projektvorschlag und leitete auf diese Weise die Feldanalyse ein: „*Was sind die Schwierigkeiten, denen sich SE-Patienten in der EMR gegenübersehen, um eine Diagnose und Behandlung zu erhalten, die notwendige nicht-medizinische Versorgung und passenden Gesundheitsberufe zu finden, ihren Alltag zu organisieren und finanzielle, kulturelle, sprachliche sowie räumliche Hindernisse zu überwinden, auf die sie im Rahmen der inländischen und grenzüberschreitenden Versorgung treffen könnten*?“

Das Projekt spezifizierte auch, dass Forschungsgegenstand alle Aspekte des EMRaDi-bestimmten „SE-Patientenwegs“ einschließt, der „*alle Schritte von den ersten Symptomen, die der Patient erlebt, über seinen Weg durch das Gesundheitssystem bis hin zu einer (hoffentlich) schnellen, erfolgreichen Diagnose – einschließlich aller Aspekte der Pflege, seien sie organisatorisch, medizinisch, sozial, psychologisch, rechtlich und/oder berufsbezogen – [umfasst,] um anschließend die bestmögliche Lebensqualität für den Patienten sicherzustellen*“.

Es gibt somit nicht nur eine wissenschaftliche Fragestellung, die beantwortet werden muss. Vielmehr wurde das Forschungsprojekt auch von dem Wunsch angetrieben, ein umfassendes Verständnis des derzeitigen Patientenwegs in der EMR und ihrer vielfältigen Erfahrungen zu bekommen.

62 Patienten und Angehörige sowie 42 Gesundheitsberufe beteiligten sich an einer einzigartigen Feldanalyse der bestehenden Patientenwege der seltenen Erkrankungen (SE) in der Euregio Maas-Rhein (EMR). Diese 104 Personen nahmen an einem qualitativen Forschungsprojekt teil, in dessen Rahmen sie ihre Lebensgeschichte und Erfahrungsberichte über acht ausgewählte seltene Erkrankungen teilten[1]. Insgesamt wurden 80 Gesprächsabschriften mithilfe der Software NVivo analysiert[2].

Aufgrund des Studiendesigns (ausführlich in Kapitel 1 - Methodik erläutert) ist das Material ungemein ergiebig und umfangreich gewesen. Daher wurde in Übereinstimmung mit den Vorgaben des EMRaDi-Projekts entschieden, dass dieser Bericht die Erfahrungen mit dem Gesundheitswesen hervorheben soll, ohne dabei die Erkrankung selbst in den Vordergrund zu stellen**.** Der gegenständliche Bericht verdeutlicht, dass es keinen einzelnen allgemeingültigen Weg für alle Erkrankungen in der Region gibt, sondern verweist vielmehr auf die Ähnlichkeiten und den gemeinsamen Mustern in der EMR anhand der gesammelten Erfahrungen von Einzelpersonen.

Bevor Aufbau und Gliederung dieses Berichts beschrieben werden, sollten einige Einschränkungen beachtet werden:

- Die persönliche Fähigkeit, der sozioökonomische Hintergrund, ein stabiles Familienverhältnis, die Gesundheitskompetenz sowie der Beruf oder das Bildungsniveau könnten dazu beigetragen haben, dass gewisse Personen an dieser Studie teilnahmen. Dies führte zu Teilnehmern, welche die Fähigkeit besitzen, ihre Situation zu verstehen und zu erklären. Allerdings wurden Personen

[1] Kapitel 1- Methodik, Abschnitt *1.5 Ausgewählte seltene Erkrankungen* beschreibt ausführlich die Erkrankungen und das einschlägige Auswahlverfahren.
[2] Die Analyse der Gespräche mithilfe von NVivo wird im Detail in Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt *6.2 Analyse mithilfe von NVivo* erörtert.

in der SE-Population ohne die obigen Merkmale, mitunter nicht befragt, obwohl sie sich vermutlich sogar noch stärker unerfüllten Ansprüchen gegenübersehen.

- Eine während der Gespräche aufgetretene Schwierigkeit war, dass die Patienten und Angehörigen in der Praxis die Situation auf die von ihnen wahrgenommene Art und Weise beschrieben. Dies bedeutet, dass die von ihnen erhaltenen Informationen in Bezug auf medizinische Begriffe, Verfahren oder zuständige Stellen gelegentlich inkorrekt oder unvollständig sein können. Manchmal konnten sie nicht ausreichend detaillierte Informationen zu Angelegenheiten, wie administrativen Problemen, bereitstellen, zusätzlich war es häufig anspruchsvoll, herauszufinden, was sie genau meinten. Dies lässt sich jedoch dadurch erklären, dass sie gelegentlich über Situationen vor mehreren Jahren oder sogar Jahrzehnten erzählten.

- Es ist wichtig, festzuhalten, dass die Analyse bzw. Kodierung der Gespräche[3] von vier Wissenschaftlern durchgeführt wurde, wobei jeder Wissenschaftler für eine Sprachregion verantwortlich war. Während sie ihre Bemühungen so weit wie möglich koordinierten, um eine einheitliche Vorgehensweise bei der Kodierung der Gespräche zu erzielen, könnten die persönliche Interpretation und der Fokus der Wissenschaftler zu Unterschieden bei der Kodierung und dem Verständnis während der Analyse geführt haben.

Die Erkenntnisse aus dieser Feldanalyse wurden als Grundlage für den EMRaDi-Abschlussbericht[4] verwendet, wobei man sich erhofft, eine Debatte mit den Behörden und Stakeholdern in der EMR sowie auf nationaler und europäischer Ebene für die Verbesserung der Lebensqualität von SE-Familien in Gang setzen zu können.

Dieser Bericht ist in die verschiedenen Aspekte eines Patientenwegs untergliedert und wurde mithilfe des Codebuchs[5] von NVivo gesammelten Erfahrungen erstellt, um eine Schilderung des SE-Patientenwegs in der EMR unabhängig von den konkreten Erkrankungen zu erhalten. Der Bericht schildert die Beobachtungen gemäß der verschiedenen Aspekte der Definition des EMRaDi-Patientenwegs.

Die Beobachtungen zum SE-Patientenweg in der EMR sind in folgende Kapitel unterteilt:

- Kapitel 2 - Aspekte des Zugangs zur Versorgung und deren Koordination
- Kapitel 3 - Informationsaspekte
- Kapitel 4 - Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte
- Kapitel 5 - Psychologische Aspekte und Aspekte im Bereich sozialer Unterstützung
- Kapitel 6 - Grenzüberschreitende Aspekte.

Innerhalb jedes Aspekts werden alle Erkrankungen kurz beschrieben; allerdings werden dabei erkrankungs- oder ortsspezifische Erkenntnisse hervorgehoben und näher ausgeführt, sofern sie als relevant erachtet werden. Am Ende jedes Kapitels finden Sie abschließende Bemerkungen zu den

[3] Die Analyse der Gespräche mithilfe von NVivo wird im Detail in Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt *6.2 Analyse mithilfe von NVivo* erörtert.
[4] EMRaDi-Projekt (2020), Abschlussbericht.
[5] Das Konzept des „Codebuchs von NVivo“ wird in Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt *6.2.1 Die Weiterentwicklung der Struktur des Codebuchs* erläutert.

Beobachtungen, um die aktuelle Situation in Bezug auf die Bedürfnisse der SE-Patienten in der EMR zu verbessern und eine Quelle der Inspiration für die künftige Forschung zu diesem Thema zu bieten[6]. Diese Bemerkungen werden im Fazit des Berichts zusammengefasst, welches eine allgemeine Empfehlung für die künftige Forschung abgibt: Untersuchung des Einsatzeseines Versorgungskoordinators, um ganzheitlich sowie auf persönlicher Ebene Informationen und Orientierung zu bieten; und Verbesserung der Lebensqualität von SE-Patienten und ihrer Angehörigen in der EMR.

Die Erkenntnisse werden anhand von Tabellen und Zitaten der Patienten, Angehörigen und GB veranschaulicht. Die Zitate wurden zur Achtung der Privatsphäre anonymisiert, nennen allerdings die Erkrankung, die Art von befragter Person und zusätzlich die Region. Sie unterstreichen die Erkenntnisse und schildern ganz eindrücklich die Situation von SE-Patienten in der EMR.

[6] Jedes Kapitel schließt mit einem Abschnitt mit der Überschrift *Beobachtungen für künftige Forschungsvorhaben.*

KAPITEL 1 - METHODIK

1 STUDIENDESIGN

1.1 DAS EMRADI-PROJEKT UND DIE SYNERGIEN ZWISCHEN DEN ARBEITSPAKETEN

Um die Ziele des EMRaDi-Projekts[7] zu erreichen und die Lebensqualität der durch seltene Erkrankungen (SE) betroffenen Familien zu verbessern, wurden die folgenden Tätigkeiten von den Projektpartnern im Rahmen von fünf Arbeitspaketen (AP) umgesetzt:

Ziel 1	AP1: Bewertung von Angebot und Nachfrage im Bereich SE in der EMR
Ziel 2	AP2: Feldanalyse bestehender SE-Patientenwege
	AP3: Entwicklung von organisatorischen Modellen für das Management von SE in der EMR
Ziel 3	AP4: Netzwerkarbeit, Schulung und Austausch von Fachkenntnissen unter den Gesundheitsberufen
	AP5: Patientenbeteiligung und öffentliches Bewusstsein

Das AP1 des Projekts, die „Bewertung von Angebot und Nachfrage im Bereich der seltenen Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein“, hat drei hauptsächliche Arbeitsergebnisse: Erstens, ein quantitativer Datensatz zu Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) (Anzahl von Patienten in der EMR und andere Indikatoren) beurteilte auf Grundlage der Datensätze von Krankenkassen und Krankenhäusern den SE-Bedarf in der Region. Zweitens, eine Literaturrecherche zu den Bedürfnissen von SE-Patienten identifizierte wichtige gemeinsame Merkmale in deren Erfahrung, insbesondere im Unterschied zu den häufigeren Erkrankungen.
Drittens, ein Bericht über die rechtliche und finanzielle Situation der Patienten in den drei Ländern (sowie grenzüberschreitende Möglichkeiten) bewertete das Angebot für SE-Patienten in der EMR.

Während das AP1 darauf abzielte, den theoretischen Bedarf, die Bedürfnisse und das Angebot auf Grundlage der sekundären Datenquellen auf einer eher makroorientierten Ebene zu beschreiben, sollte das AP2, d.h. der Bericht über die „Feldanalyse bestehender SE-Patientenwege“, die Besonderheiten von Angebot und Nachfrage in der EMR auf Mikroebene unter Heranziehung der primären Daten von Patienten, ihren Angehörigen und Fachkräften aufzeigen. Dank der Sammlung von Erfahrungsberichten konnten Elemente, die im Rahmen der Umfrage unentdeckt blieben, aufgedeckt werden. Beispielsweise gehörten dazu die Besonderheiten eines SE-Patientenwegs in der EMR. Die Feldanalyse gab Geschichten und Erfahrungen aus dem echten Leben wieder, die sonst hinter Nummern und Theorie festgesteckt hätten: Was geschieht in der Praxis, wo sind die Bedürfnisse von Patienten noch unbefriedigt und wie müssen diese noch erfüllt werden.

Durch das Zusammentragen von Schwierigkeiten, denen sich die SE-Patientengegenübersehen, erlaubte die Feldanalyse eine Identifizierung von Mustern und half bei der Entwicklung von organisatorischen Modellen für das Management seltener Erkrankungen in Grenzregionen und bei der Ausarbeitung von patientenorientierten Empfehlungen, welche Gegenstand von AP3 waren. Zu

[7] Siehe Abschnitt *Projektbeschreibung des EMRaDi-Projekts*, S. 9.

diesem Zweck stellte das AP2 dem AP3 Informationen zu gewissen Erkrankungen aus einer großen Menge von qualitativen Daten zur Verfügung, um die Modelle zu spezifizieren, die eine Optimierung des Zugangs von SE-Patienten zur Versorgung und Pflege zum Ziel haben.

1.2 WISSENSCHAFTLICHE FRAGESTELLUNG

Wie im Projektantrag und im Forschungsprotokoll der „Feldanalyse bestehender Patientenwege für seltene Erkrankungen in der EMR“[8] unter der Leitung des *Nationaler Verband der christlichen Krankenkassen* und von *Solidaris* (*Union Nationale des Mutualités Socialistes*) definiert, diente das Forschungsprojekt der Beantwortung der folgenden wissenschaftlichen Fragestellung: „*Was sind die Schwierigkeiten, denen sich SE-Patienten in der EMR gegenübersehen, um eine Diagnose und Behandlung zu erhalten, die notwendige nicht-medizinische Versorgung und passenden Gesundheitsberufe zu finden, ihren Alltag zu organisieren und finanzielle, kulturelle, sprachliche sowie räumliche Hindernisse zu überwinden, auf die sie im Rahmen der inländischen und grenzüberschreitenden Versorgung treffen könnten*?“

Das Kernkonzept eines „SE-Patientenwegs“ wurde von den EMRaDi-Projektpartnern wie folgt definiert: „*Alle Schritte von den ersten Symptomen, die der Patient erlebt, über seinen Weg durch das Gesundheitssystem bis hin zu einer (hoffentlich) schnellen, erfolgreichen Diagnose – einschließlich aller Aspekte der Pflege, seien sie organisatorisch, medizinisch, sozial, psychologisch, rechtlich und/oder berufsbezogen – um anschließend die bestmögliche Lebensqualität für den Patienten sicherzustellen*“.[9]

Diese Wege umfassen alles, was im Leben der Patienten und ihrer Angehörigen in Verbindung mit der Erkrankung, unter der sie leiden, geschieht. Dieses sehr weit gefasste Konzept des SE-Patientenwegs und der Umstand, dass die Analyse all diese Aspekte einschloss, verliehen der Studie einen sehr großen Rahmen und führten zu einer erheblichen Menge von Material. Das Ergebnis des Forschungsprojekts sollte eine bessere Bewertung der Bedürfnisse der bestehenden SE-Patientenwege in der EMR für die ausgewählten seltenen Erkrankungen sein[10].

1.3 WAHL DER QUALITATIVEN METHODEN

Die Forschung im Bereich seltener Erkrankungen sieht sich verfahrensbezogenen Einschränkungen aufgrund der sehr geringen Anzahl von Teilnehmern, die untersucht werden können, gegenüber. Die am besten geeigneten Verfahren für diese Untersuchung ist eine fallbasierte und qualitative Forschung.

[8] Forschungsprotokoll: Feldanalyse bestehender Patientenpfade für seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR), Version 2.0, 21.09.2017, Clemens Timo, Loridan Joyce, Noirhomme Clara, Segers Marèl, genehmigt von den Ethikkommissionen von MUMC+ (Maastricht) am 25. September 2017, CHU Lüttich am 5. Oktober 2017 und Uniklinik Aachen am 22. November 2017.

[9] Die Definition, was eine Erkrankung „selten“ macht, kann unter www.orpha.net gefunden werden, welche der Definition in der Verordnung der Europäischen Union über Arzneimittel für seltene Leiden (1999) folgt, wonach eine Erkrankung als selten erachtet wird, wenn weniger als 1 von 2000 Personen in der europäischen Bevölkerung davon betroffen ist.

[10] Siehe Abschnitt 1.1.4 *Zielgruppen und ausgewählte Erkrankungen*.

Die qualitative Forschung ist eine wissenschaftliche Beobachtungsmethode zur Sammlung nicht-numerischer Daten[11], wobei der Schwerpunkt auf der Erarbeitung einer Bedeutungliegt[12]. Diese Art der Forschung dient der Beantwortung von Fragen, die mit dem „Warum oder Wie kann ein konkretes Phänomen auftreten“ und weniger mit dessen Auftrittshäufigkeit in Zusammenhang stehen[13].

Qualitative Methoden erlauben eine eingehende Untersuchung der Erfahrungen, Umstände und Bedürfnisse von SE-Patienten. Die Verwendung dieser Methoden war insbesondere für dieses Projekt geeignet, da sie sich auf eine eingehende Untersuchung der unmittelbaren Erlebnisse und Erfahrungen von Personen stützen, die mit einer seltenen Erkrankung konfrontiert werden (Patienten, Angehörige, Gesundheitsberufe), und erlaubten die Formulierung von deutlichen und detaillierten Antworten auf Fragen mit „Was“, „Wie“, „Warum“ etc. Das Ziel der qualitativen Forschung ist nicht die Bestätigung einer Hypothese, sondern die Entwicklung eines besseren Verständnisses über die Bedenken, Spannungen und Wahrnehmungen einer Gruppe von Stakeholdern in Hinblick auf einen bestimmten Gegenstand oder ein konkretes Problem.

Ein soziales Phänomen, wie das Leben mit einer seltenen Erkrankung, kann nicht außerhalb des jeweiligen Kontexts verstanden werden. Die qualitative Forschung erlaubt eine feinkörnige und Kontext bezogene Analyse von sozialen Phänomenen. Darüber hinaus erlaubt uns die qualitative Forschung, seltene Fälle hervorzuheben, die Einblick in nicht ausreichend untersuchte oder unbekannte Thematiken bieten und der (Neu-)Ausrichtung weiterer Nachforschungen dienen könnten.

1.4 ZIELGRUPPEN

Die Patienten und ihre Angehörigen auf der einen Seite und die Gesundheitsberufe (GB) auf der anderen Seite waren die zwei Zielgruppen, mit denen sich dieses Forschungsprojekt auseinandersetzte und die Informationen zu ihren Erfahrungen und SE-Patientenweges bereitstellten.

Diese Zielgruppen wurden aus den folgenden Gründen ausgewählt: Während Gesundheitsberufe die Organisation der Krankheitsversorgung und medizinische Aspekte beschreiben können, waren die Erfahrungsberichte von Patienten zentral, um eindrückliche Einblicke in ihre Bedürfnisse und Probleme sowie ihre Erfahrungen und Bewertung mit einer SE zu erhalten. Es war von primärer Bedeutung, die Patienten und ihre Angehörigen etwas zu ihren eigenen Bedürfnissen und Problemen sagen zu lassen.

Die Angehörigen wurden vorrangig aus praktischen Gründen in die Studie eingeschlossen: Aufgrund ihrer Behinderungen war es einigen SE-Patienten nicht möglich, sich selbst mündlich zu äußern. In anderen Situationen, in denen der Patient beispielsweise unter 18 Jahren alt war oder unter einer Krankheit litt, die zu kognitiven Beeinträchtigungen führte, war es wichtig, einen Angehörigen in die Studie aufzunehmen, um sicherzustellen, dass alle Aspekte des Wegs abgedeckt wurden. Des Weiteren war die persönliche Perspektive von Angehörigen über ihre Rolle als pflegender Angehöriger

[11] Babbie, Earl (2014). The Basics of Social Research (6. Auflage). Belmont, Kalifornien: Wadsworth Cengage. S. 303-04.
[12] Krauss, Steven (01.12.2005). „Research Paradigms and Meaning Making: A Primer“. The Qualitative Report. 10 (4): 758-770.
[13] Berg, Bruce Lawrence; Lune, Howard (2012). Qualitative Research Methods for the Social Sciences (8. Auflage). Boston. S. 3.

innerhalb dieses Forschungsrahmens ebenfalls ausschlaggebend, da sie Informationen über alle Aspekte (der Versorgung und Pflege) bereitstellen konnten, die sie selbst koordinierten, und sie zu ihren eigenen Bedürfnissen als pflegender Angehöriger Stellung nehmen konnten.

Die Einschluss- und Ausschlusskriterien werden näher in Abschnitt *4.1 – Auswahlkriterien* erläutert.

1.5 AUSGEWÄHLTE SELTENE ERKRANKUNGEN

Im Projektantrag wird erwähnt, dass acht Erkrankungen ausgewählt werden, um krankheitsorientierte Empfehlungen für das Management dieser Erkrankungen abzugeben und um organisatorische Modelle zu diesem Zweck zu erstellen. Diese Erkrankungen stehen im Mittelpunkt des Forschungsprojekts.

Die folgenden acht Erkrankungen wurde als „Indikatoren" für die vier Krankheitsgruppen ausgewählt, die im Mittelpunkt des EMRaDi-Projekts stehen sollten (zwei neurologische, zwei hämatologische, zwei syndromale und zwei Stoffwechselerkrankungen):

- Huntington-Krankheit
- Duchenne-Muskeldystrophie
- Chronische myeloische Leukämie (CML)
- Polycythaemia vera (PV) bzw. Vaquez-Osler-Krankheit
- Rett-Syndrom
- Silver-Russell-Syndrom
- Phenylketonurie (PKU)
- Galaktosämie (Typ 1)

Die acht Erkrankungen wurden im Juni 2017 von den Mitgliedern des EMRaDi-Lenkungsausschusses ausgewählt. Dieser besteht aus Projektmanagern, Projektbeauftragten und Ärzten, die für die verschiedenen EMRaDi-Partner arbeiten. Die Auswahl erfolgte nach folgenden Kriterien: Interesse der Universitätskliniken, die Mitglieder des EMRaDi-Konsortiums sind, die Prävalenz (seltene Erkrankung, jedoch nicht äußerst selten, da eine höhere Prävalenz die Erreichung so vieler Patienten wie möglich erlaubt), Existenz von Patientenvereinigungen, Vielzahl an Hindernissen und Bedürfnissen sowie Verbesserungspotenzial der Situation von Patienten[14]. Das Auswahlverfahren wurde vom Uniklinikum Aachen in Zusammenarbeit mit den anderen am Projekt beteiligten Universitätskliniken organisiert und geleitet.

Durch Einschränkung der Auswahl der acht seltenen Erkrankungen auf vier Krankheitsgruppen vergrößerte sich die Chance auf eine große Breite an Informationen und eine umfassende Darstellung eines konkreten SE-Patientenwegs und derer Empfehlungen. Ungeachtet dessen wurden Patienten ohne eine Diagnose oder Patienten, die unter einer anderen seltenen Erkrankung litten, vom Auswahlverfahren ausgeschlossen(siehe Abschnitt *4.1 Auswahlkriterien*). Dies ist insbesondere auf den Umstand zurückzuführen, dass Erkrankungen bei einigen Patienten nicht diagnostiziert sind oder sie an extrem seltenen oder komplexen Erkrankungen leiden. Bei diesen Patienten könnte es mehr

[14] Christopher Schippers, *EMRaDi-Projekt: Erklärung des Auswahlverfahrens für die acht seltenen Erkrankungen im Fokus*, Endversion 09.07.2018.

Schwierigkeiten geben, die für die Probleme der SE-Patientenpopulation insgesamt in Hinblick auf die Suche nach dem Zugang zur richtigen Diagnose und Versorgung sowie nach Fachkenntnissen und Informationen repräsentativ sein könnten. Ferner könnte sich die Koordinierung ihrer Versorgung aufgrund der Komplexität der Erkrankung schwieriger gestalten. Die Entscheidung, eine begrenzte Anzahl von SEs auszuwählen, schränkte somit auf die eine oder andere Weise die Ergebnisse des Forschungsprojekts ein.

Die für die Rekrutierung von Teilnehmern für die Feldstudie verwendeten Auswahlkriterien (wie näher in *4.3 Rekrutierungsverfahren* erklärt) führten zur Wahl von Erkrankungen, die in den EMR-Regionen relativ gut behandelt, abgedeckt und untersucht sind. Rückblickend kann festgehalten werden, dass die Auswahl der SEs, die in (beinahe) allen Regionen der EMR beobachtet werden, die möglichen Anreize für SE-Familien einschränkte, um ins Ausland zu gehen und eine grenzüberschreitende Dimension in ihrem Versorgungsweg zu haben.

Jedoch wurde durch den Einschluss von neurologischen, hämatologischen, syndromalen und Stoffwechselerkrankungen eine breite Palette von Bedürfnissen aufseiten der Patienten abgedeckt. Da diese Studie nach Ähnlichkeiten und allgemeinen Ansprüchen der Patienten suchte, können die Ergebnisse für alle SE-Patienten, unabhängig der Erkrankung oder der Region, in der sie leben, reproduziert werden.

1.6 WAHL DER DATENERFASSUNGSMETHODEN

Im Forschungsprotokoll[15] wurde festgelegt, das beste qualitative Verfahren vor dem Hintergrund der Anwendung bei Patienten seien **eingehende, teilstrukturierte Interviews**, um das vollständige Bild des Patientenwegs zu erfassen und die konkreten Schwierigkeiten zu verstehen, mit denen SE-Patienten in der EMR konfrontiert werden. Dieses Verfahren wurde als geeignete Methode erachtet, da sich die Patienten so sicher und so uneingeschränkt wie möglich fühlen sollten, um über ihren Weg sprechen zu können. Die teilstrukturierten Interviews mit nicht zu stark lenkenden Fragen erlaubten eine Vielzahl von möglichen Antworten und ermöglichten den Patienten, in ihren eigenen Worten über die Themen zu sprechen, die ihnen am wichtigsten sind. Sie erlauben dem Befrager auch, bei interessanten Aspekten im Gespräch mit dem Teilnehmer nach weiteren Details zu fragen.

> „Der Zweck von eingehenden Interviews ist nicht der Erhalt von Antworten auf die Fragen noch die Überprüfung von Hypothesen und auch nicht eine ‚Bewertung' im herkömmlichen Sinne. [...] Im Mittelpunkt des eingehenden Interviews befindet sich das Interesse, die Lebenserfahrung bzw. das Erlebnis einer anderen Person und die Bedeutung zu verstehen, die sie diesem Erlebnis bzw. dieser Erfahrung beimessen."
>
> Seidman und Irving (2016). *Interviewing As Qualitative Research: A Guide for Researchers in Education and the Social Sciences*, Teachers College Press, S. 9.

Zwei zusätzliche Optionen wurden im Protokoll jedoch offen gelassen.

Die erste vorgesehene Option war die Einrichtung von Fokusgruppen für Patienten mit ähnlichen Wegen nach der ersten Welle von eingehenden Interviews. Die Idee dahinter war, dass die

[15] Forschungsprotokoll: Feldanalyse bestehender Patientenpfade für seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR), Version 2.0, 21.09.2017, Clemens Timo, Loridan Joyce, Noirhomme Clara, Segers Marèl, genehmigt von den Ethikkommissionen von MUMC+ (Maastricht) am 25. September 2017, CHU Lüttich am 5. Oktober 2017 und Uniklinik Aachen am 22. November 2017.

Fokusgruppen einen allgemeineren Überblick über die Patientenwege bieten würden, um herauszufinden, was die Ähnlichkeiten zwischen Patienten mit unterschiedlichen seltenen Erkrankungen sind. Diese Vorgehensweise hätte die Materialien bereichern und mehr Daten generieren können. Allerdings hätte sich die Durchführbarkeit der Fokusgruppen in Hinblick auf deren Organisation aufgrund von Reise-, Sprach- und zeitlichen Hindernissen schwierig gestaltet, was diese Option weniger vorteilhaft machte. Wenngleich Gruppenbesprechungen zu gemeinsamen Erkenntnissen oder sich widersprechenden Ansichten zu den SE-Patientenwegen hätten führen können, könnten sie auch die persönlichen Beiträge verhindern, die mitunter leichter im Dialog mit einem Befrager zu äußern sind. Die Rekrutierung von Teilnehmern, welche die Einschlusskriterien der Studie[16] erfüllen, gestaltete sich auch schwieriger als ursprünglich erwartet, und es entstand der Eindruck, dass die Organisation von Fokusgruppen mit den gleichen Teilnehmern wie bei den Interviews keinen Mehrwert bieten würde.

Die zweite Option bestand in der Durchführung mehrerer Interviews als ursprünglich vorgesehen, um die Fülle von Informationen sicherzustellen und die Gültigkeit der Studie ohne den Einsatz von Fokusgruppen zu erhöhen. Man entschied sich letztlich für diese Option, da sich herausstellte, dass die Interviews in Bezug auf ihren Inhalt sehr ergiebig waren.

Was die Methoden betrifft, die bei Fachkräften und Angehörigen angewendet werden sollten, so wurde im Protokoll ebenfalls die Einrichtung von Fokusgruppen vorgesehen. Allerdings wurde die Organisation von Fokusgruppen mit Gesundheitsberufen aufgrund ihres Arbeitspensums als praktisch unmöglich erwiesen. Man ging davon aus, dass Gesundheitsfachkräfte nur eine Stunde ihrer Zeit aufwenden könnten, wobei die teilstrukturierte Interviewmethode als am besten geeignet schien, um sie in die Studie aufnehmen zu können und ihre Teilnahme an der Feldstudie zu erleichtern. Darüber hinaus wäre die Leitung von Fokusgruppen angesichts des Spezialisierungsgrads jeder Krankheitsgruppe, der Beschaffenheit der ausgewählten Erkrankung und der damit verbundenen Unterschiede zwischen den SE-Patientenwege schwierig gewesen.

Die Einbeziehung der Angehörigen geschah als Vertreter der Patienten[17] bei Interviews und um den Aspekt der eigenen Bedürfnisse von pflegenden Angehörigen in gesonderten Fokusgruppen zu behandeln. Allerdings trat bei der Durchführung der Gespräche mit den Angehörigenauf, dass dieser Ansatz zu theoretisch und nicht durchführbar war, da die von Angehörigen in ihrer Eigenschaft als pflegende Angehörige getragene Belastung nicht vom Patientenweg trennbar ist. Es wurde daher beschlossen, keine zusätzlichen Fokusgruppen einzurichten und den Aspekt der eigenen Bedürfnisse von pflegenden Angehörigen im Rahmen der Interviews zu behandeln.

Folglich war die bevorzugte Methode für die Durchführung der Datenerfassung für die Feldanalyse über die SE-Patientenwege in der EMR eingehende, teilstrukturierte Interviews mit allen Zielgruppen: Gesundheitsberufen, Patienten und Angehörigen.

[16] Siehe Abschnitt 4.1 *Auswahlkriterien*.
[17] Unter „Vertreter des Patienten“ wird eine Person verstanden, welche befugt ist, im Namen des Patienten zu sprechen.

2 LEITFADEN FÜR INTERVIEWS

Das Ziel der Interviews war, Folgendes zu identifizieren: *„Was sind die Schwierigkeiten, denen sich SE-Patienten in der EMR gegenübersehen, um eine Diagnose und Behandlung zu erhalten und die notwendige nicht-medizinische Versorgung und passenden Gesundheitsberufe zu finden, ihren Alltag zu organisieren und finanzielle, kulturelle, sprachliche sowie räumliche Hindernisse zu überwinden, auf die sie im Rahmen der inländischen und grenzüberschreitenden Versorgung treffen könnten“*[18].

Tabelle 1 veranschaulicht die Themen, die im Zuge der Interviews angesprochen und erörtert wurden. Diese Themen wurden auf Grundlage der Bedürfnisse von SE-Patienten ausgewählt, die mittels der Literaturauswertung für das EMRaDi-Projekt identifiziert wurden[19], sowie des Rahmens von EMRaDi, welcher das grenzüberschreitende Gesundheitswesen ist. Die Erfahrungen der Projektpartner halfen ebenfalls bei der Identifizierung von vordergründigen Angelegenheiten, wie der Koordinierung und Versorgung während der Übergangsphasen.

Tabelle 1 - Während der Interviews erörterte und angesprochene Themen

Art von Bedürfnissen	Versorgungsbedürfnisse			Informationsbezogene Bedürfnisse	Psychologische und soziale Bedürfnisse	Praktische und finanzielle Bedürfnisse
Während der Interviews zu erörternde und anzusprechende Themen	<u>Diagnose</u>	<u>Behandlung</u>	<u>Grenzüberschreitende Versorgungsbedürfnisse</u>	Selbsthilfegruppen Medizinisches Fachwissen und Gesundheitskompetenz Kommunikationsmethoden Besprechung der Behandlungsoptionen Informationen über die eigene finanzielle Belastung	Psychologische Unterstützung Soziale Isolierung	Zugang zu angemessenen Ressourcen Wohnform Tägliche Organisation des Familienlebens Regelung des Schulbesuchs für Kinder Berufstätigkeit (Verbindung zu Sozialhilferegelungen) Ausgaben (Reisekosten zu Fachzentren, Behandlungen, unterstützende Versorgung)
	Verzögerung Fehldiagnose Anzahl der aufgesuchten Ärzte Zugang zu wissenschaftlichen Informationen über ihre Erkrankung Aktive Rolle des Patienten bei der Diagnostizierung Verbindung zwischen dem Erhalt der Diagnose und den finanziellen Mitteln der Patienten	Falsche Behandlung aufgrund einer inkorrekten Diagnose Zugang zu Behandlung, Reha und Pflege Qualität der Versorgung Koordinierung der diversen Gesundheitsberufe Koordinierung der verschiedenen Versorgungsepisoden Ablehnung von Gesundheitsberufe ausübenden Personen Überweisung an Fachdienste Wartezeiten für den Zugang zur Behandlung Kostenübernahme Professionelle Koordinierung der anfänglichen Versorgungsepisode	Auskunft über potenzielle grenzüberschreitende Versorgungsoptionen Sprach- und Kulturbarrieren Kostenübernahme Versorgungskontinuität + Die gleichen Themen wie bei „Behandlung“ für eine konkrete grenzüberschreitende Versorgung			

[18] Text entnommen aus dem Antragsformular für das EMRaDi-Projekt, auf Ersuchen verfügbar.
[19] Universität Maastricht (2020), Literaturauswertung, Identifizierung der Bedürfnisbereiche von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

Auf Grundlage dieser Themenbereiche wurden Fragen formuliert und in Form eines Interviewleitfadens[20] zusammengestellt. Diese Fragen konnten von den Befragern in der vorliegenden Form verwendet werden; das Ziel war jedoch, dass die Teilnehmer die Themen ansprachen, die für sie am wichtigsten waren. Um dies zu erreichen, wurden die Interviews teilstrukturiert, was bedeutet, dass die Fragen nicht zu spezifisch waren, um eine Vielzahl von möglichen Antworten zu erlauben. Der Interviewleitfaden sollte die wichtigsten, oben identifizierten Themen umfassen. Allerdings mussten die Themen nicht in einer bestimmten Reihenfolge erörtert werden. Diese wurden in der Liste in der Reihenfolge „abgehakt", in der sie der Befragte ansprach.

Der Interviewleitfaden wurde auf Englisch verfasst und anschließend ins Niederländische, Französische und Deutsche übersetzt. Es wurden die gleichen Themen und Fragen im Einklang mit den Zielgruppen modelliert. Anhang 1 enthält den vollständigen Interviewleitfaden für Patienten[21], während Sie Anhang 2 den vollständigen Interviewleitfaden für Gesundheitsfachkräfte entnehmen können.

Während des Datenerfassungsprozesses hätte der Interviewleitfaden überarbeitet und verbessert werden können, um bei darauffolgenden Interviews[22] tiefer in die Themen einzugehen. Dies erwies sich jedoch als nicht notwendig.

Es wurde beschlossen, den Hauptfokus bei den Interviews nicht auf den „emotionalen" Aspekten von SEs zu legen, da dies einen nicht anleitenden, nicht strukturierten Interviewleitfaden erfordert hätte, damit der Patient über seine Erkrankung auf die von ihm bevorzugte Art und Weise sprechen kann. Allerdings lag es beim Befrager selbst, eine Erkundung des emotionalen Aspekts bis zu einem gewissen Grad zu erlauben, ohne dabei das Ziel des Interviews aus den Augen zu verlieren.

Um die Bedeutung des Erhalts einer Diagnose und des Krankheitsverlaufs einzufangen, wurden die Patienten und ihre Angehörigen gebeten, ihre vergangene und gegenwärtige Situation und ihre häufig oft ungewissen Aussichten anzusprechen. Jede Situation ist anders und da Patienten in unterschiedlichen Krankheitsstadien befragt wurden, sollte auch nicht vergessen werden, dass, wenngleich zwei Patienten an der gleichen Erkrankung leiden, sie mitunter nicht mit den gleichen Symptomen, Schwierigkeiten oder Herausforderungen zu kämpfen haben. Unterschiede im sozioökonomischen Hintergrund können auch zu unterschiedlichen Erfahrungen in Hinblick auf den Zugang zur Versorgung oder Informationsvermittlung führen.

Durch die Formulierung von Fragen zu verschiedenen Bedürfnissen bzw. Aspekten auf dem Weg (medizinisch, informationsbezogen, praktisch, psychosozial und grenzüberschreitend) ermöglichte die Analyse nicht nur eine allgemeine Schilderung des bestehenden SE-Patientenwegs in der EMR zu erhalten, sondern auch die Bedürfnisse und mögliche Sonderfälle bzw. neue Themenbereiche herauszufiltern.

[20] Die Interviewleitfäden liegen in Anhang 1 (Patienten und Angehörige) sowie Anhang 2 (Gesundheitsberufe) vor.
[21] Bzw. für Angehörige, sofern der Patient ein Kind ist/sich nicht selbst äußern kann.
[22] Hennink, Monique, Hutter, Inge, & Bailey, Ajay. (2011). *Qualitative Research Methods*. London: SAGE.

3 ETHISCHE GENEHMIGUNG

Angesichts der Sensitivität des Forschungsgegenstands und der kleinen betroffenen Population war der Schutz der Daten und der Privatsphäre von den Teilnehmern an der Feldanalyse von größter Bedeutung. Der Aufbau und die Verfahren der Feldanalyse (Interviewleitfaden, Rekrutierungsverfahren und -instrumente) sowie der Kontakt mit den Teilnehmern (Informationsblatt zu den Verfahren und die Einwilligungserklärung) an der Studie wurden ausführlich im Forschungsprotokoll[23] beschrieben.

Aufgrund der Mitwirkung von Universitätskliniken beschlossen die Partner des EMRaDi-Lenkungsausschusses die Einreichung des Forschungsprotokolls bei den für die teilnehmenden Universitätskliniken verantwortlichen Ethikkommissionen zwecks dessen Genehmigung. Die Feldanalyse wurde daraufhin in allen EMR-Regionen ethisch genehmigt.

Das Forschungsprotokoll, die Interviewleitfäden, die für die Patienten und Gesundheitsfachkräfte[24] zusammengestellt wurden, die Informationsblätter und Einwilligungserklärungen für die verschiedenen Zielgruppen der Studie (Patienten unter 18 Jahren und ihre Eltern, erwachsene Patienten, Angehörige und Gesundheitsberufe)[25] wurden ursprünglich auf Englisch verfasst und daraufhin in alle Sprachen der EMR übersetzt.

Alle Dokumente wurden von der *Medisch-ethische toetsingscommissie METC azM/ UM* (Maastricht) am 25. September 2017, dem *Comité d'éthique hospitalo-facultaire CHU von Lüttich* am 5. Oktober 2017 und dem *Klinischen Ethik Komitee (KEK) der Uniklinik RWTH Aachen* am 22. November 2017 genehmigt[26].

Nach Erhalt der Genehmigung wurde mit der Rekrutierung von Teilnehmern begonnen.

4 AUSWAHLKRITERIEN UND REKRUTIERUNG VON TEILNEHMERN

4.1 AUSWAHLKRITERIEN

Um an den Interviews für die Feldanalyse teilnehmen zu können, mussten die Befragten gewisse Einschlusskriterien erfüllen:

- **Erkrankung**: Die Patienten oder Angehörigen mussten von einer der acht ausgewählten seltenen Erkrankungen[27] betroffen sein, um für die Teilnahme infrage zu kommen. Die Gesundheitsfachkräftemussten Erfahrung in der Behandlung (oder Begleitung) von Patienten (oder Angehörigen) besitzen, die unter einer der acht Erkrankungen leiden.

[23] Forschungsprotokoll: *Feldanalyse bestehender Patientenpfade für seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR), oben zitiertes Werk*, auf Ersuchen verfügbar.
[24] Die Interviewleitfäden liegen in Anhang 1 (Patienten und Angehörige) sowie Anhang 2 (Gesundheitsberufe) vor.
[25] Das Informationsblatt und die Einwilligungserklärung sind auf Ersuchen verfügbar, wurden jedoch aufgrund ihrer umfassenden Beschaffenheit nicht im Anhang aufgeführt.
[26] Die Genehmigungen der jeweiligen Ethikkommissionen, auf Ersuchen verfügbar.
[27] Die acht ausgewählten SEs: Chronische myeloische Leukämie (CML), Duchenne-Muskeldystrophie, Galaktosämie Typ 1, Huntington-Krankheit, Phenylketonurie (PKU), Polycythaemia vera (PV), Rett-Syndrom und das Silver-Russell-Syndrom.

- **Art von Gesundheitsberuf (GB)**: Es wurden keine stellen- oder berufsbezogenen Anforderungen formuliert, um eine möglichst große Bandbreite an Gesundheitsfachkräften zu erreichen und auf diese Weise in der Lage zu sein, verschiedene Aspekte des Patientenwegs näher zu beleuchten. Alle Arten von Gesundheitsberufen, die SE-Patienten betreuen, wie Spezialisten, Allgemeinärzte, Genetiker, Kinderärzte, Sozialarbeiter, Endokrinologen, Physiotherapeuten und Beschäftigungstherapeuten sowie Psychologen und Ernährungsberater, wurden zur Teilnahme aufgefordert.
- **Geografischer Raum**: Die Patienten und Angehörigen mussten innerhalb der EMR leben oder behandelt werden, um für die Teilnahme infrage zu kommen. Die Gesundheitsfachkräfte mussten innerhalb der EMR praktizieren oder Patienten aus der EMR betreuen. Allerdings war angesichts der Tatsache, dass seltene Erkrankungen zumeist in Universitätskliniken behandelt werden, die Rekrutierung von Patienten und Angehörigen aus Löwen (Standort leicht außerhalb der EMR-Region) erforderlich und erlaubt.
- **Alter**: Patienten über 12 Jahre kamen für die Teilnahme infrage (Kinder wurden als nicht ausreichend alt erachtet, um sich zu allen Aspekten der Erkrankung äußern zu können). Sofern die Teilnehmer zwischen 12 und 18 Jahren alt waren, mussten sie von einem Elternteil oder gesetzlichen Erziehungsberechtigten begleitet werden. Die anderen Teilnehmer mussten mindestens 18 Jahre alt sein.
- **Verbindung zum Patienten**: Der Begriff „Angehöriger“ war aufgrund der Komplexität der Familien nicht restriktiv zu verstehen. Beim pflegenden Angehörigen konnte es sich auch um den Partner, einen engen Freund, einen Nachbarn etc. handeln, solange er/sie von der Krankheit in einem hohen Maß betroffen war.

Ausschlusskriterien:

- **Unfähigkeit, sich mündlich zu äußern:** Behinderungen, die durch einige der ausgewählten Erkrankungen hervorgerufen werden, machten es unmöglich, die Patienten zu befragen (beispielsweise eine psychische Beeinträchtigung). In diesen Fällen wurde beschlossen, die Angehörigen der Patienten als Vertreter zu befragen, um ausreichend Informationen zu erhalten.
- **Nicht diagnostizierte Patienten:** Im EMRaDi-Projektvorschlag wurde erwähnt, dass die Erfahrungen von nicht diagnostizierten Patienten gleichermaßen relevant wären. Da allerdings die Möglichkeit besteht, dass von zehn nicht diagnostizierten Patienten nur einer von ihnen tatsächlich an einer seltenen Erkrankung leidet, stellte die Analyse der Bedürfnisse von nicht diagnostizierten Patienten eine zusätzliche Herausforderung dar. Nicht diagnostizierte Patienten wurden daher nicht in die Studie aufgenommen, allerdings erfolgte im Zuge der Interviews mit diagnostizierten Patienten ein Rückblick auf die Zeit, in der sie noch keine Diagnose hatten, um die Bedeutung dieses Themas zu erfassen und zu behandeln.

4.2 GESETZTE ZIELE

Was die gesetzten Ziele für den Einbezug von Patienten und Angehörigen in die Interviews für die Feldanalyse betrifft, so wurde die Befragung mindestens eines Patienten/Angehörigen für jede der

acht Erkrankungen je EMR-Region beabsichtigt, was insgesamt Gespräche mit 40 Patienten bzw. Angehörigen ergeben würde[28].

Was den Einbezug von Gesundheitsberufen betrifft, so wurde die Befragung mindestens einer Fachkraft je Erkrankung in jeder EMR-Region beabsichtigt, was insgesamt Gespräche mit 40 Fachkräften ergeben würde.

Tabelle 2 - Angestrebtes Ziel von Interviewteilnehmern

	Provinz Lüttich, Belgien	Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien	Provinz Limburg, Belgien	Südlich der Provinz Limburg, die Niederlande	Region Aachen, Deutschland	GESAMT
Patienten/Angehörige	8	8	8	8	8	40
Gesundheitsberufe	8	8	8	8	8	40

4.3 REKRUTIERUNGSVERFAHREN

Die verschiedenen Stichprobenverfahren wurden zeitgleich für die Rekrutierung von Teilnehmern angewandt.

Um eine Auswahl von freiwilligen Patienten, Angehörigen und Gesundheitsfachkräften zu erhalten, wurden Kommunikationsinstrumente entwickelt, um für die Studie und ihren Zielsetzungen zu werben und den möglichen Bewerbern zu erlauben, freiwillig mit dem EMRaDi-Forschungsteam in Kontakt zu treten und sich somit über ihre Eignung zu erkundigen. Es wurden Broschüren, Poster und Informationsblätter[29] über verschiedene Medienkanäle (interne Publikationen der Partner, E-Mails an Patientenvereinigungen zu den ausgewählten seltenen Erkrankungen und Zusammenarbeit, um den Aufruf auf ihren Kanälen in den sozialen Medien zu posten sowie Versand der Informationen an alle Allgemeinärzte und Krankenhäuser der betroffenen Region) verbreitet. In den Kommunikationsinstrumenten wurde auf die E-Mailadresse (info@emradi.eu) und die Website von EMRaDi verwiesen, die den Teilnehmern die Möglichkeit bot, sich für die Studie anzumelden (www.emradi.eu/de/contact). Sofern sie die Kriterien erfüllten, kontaktierte das Forschungsteam die möglichen Bewerber, um ein Treffen zu vereinbaren.

Für die Veröffentlichung der Kommunikationsinstrumente und die Erleichterung der Rekrutierung wurde am 11. Oktober 2017 eine Pressemitteilung mit einem Teilnehmeraufruf veröffentlicht. Dies führte zu einer Zunahme der Besuche auf der Website sowie der Kontaktaufnahmen über das Kontaktformular auf der Website (siehe Abbildungen 1 und 2). Allerdings meldeten sich nicht nur infrage kommende Teilnehmer, sondern auch Patienten, die unter anderen seltenen Erkrankungen litten, und nicht diagnostizierte Patienten (und sogar Patienten aus anderen Regionen, die unter einer der ausgewählten seltenen Erkrankungen litten). Insgesamt waren 31 Patienten nicht für die Studie

[28] Ursprünglich war geplant, die Gespräche zwischen den drei Ländern in ihrer Zahl einheitlich zu gestalten (und nicht 24 Interviews in Belgien, 8 in den Niederlanden und 8 in Deutschland zu führen), indem die Anzahl der Interviews in den Niederlanden und in Deutschland verdoppelt wird, sodass es 16 in den zwei Ländern sind. Allerdings ließen die Schwierigkeiten, auf die man während des Rekrutierungsprozesses stieß, diese Maßnahme nicht zu (siehe Abschnitt *4.3. Rekrutierungsverfahren*).

[29] Die Kommunikationsinstrumente sind auf Anfrage erhältlich.

geeignet, da ihre Erkrankung nicht ausgewählt worden war, und 6 Patienten, da sie in einer anderen Region als der EMR lebten. Wenngleich diese Personen nicht für die Interviews infrage kamen, wurden sie vom Team kontaktiert und über künftige Ereignisse informiert. Das Interesse an der Feldstudie unterstrich die Bedeutung von Forschungsvorhaben über seltene Erkrankungen und die Notwendigkeit, die davon betroffenen Personen einzubinden. Dies zeigte auch das öffentliche Interesse an dem Thema, wie aus Abbildung 1: Besucher der Website hervorgeht.

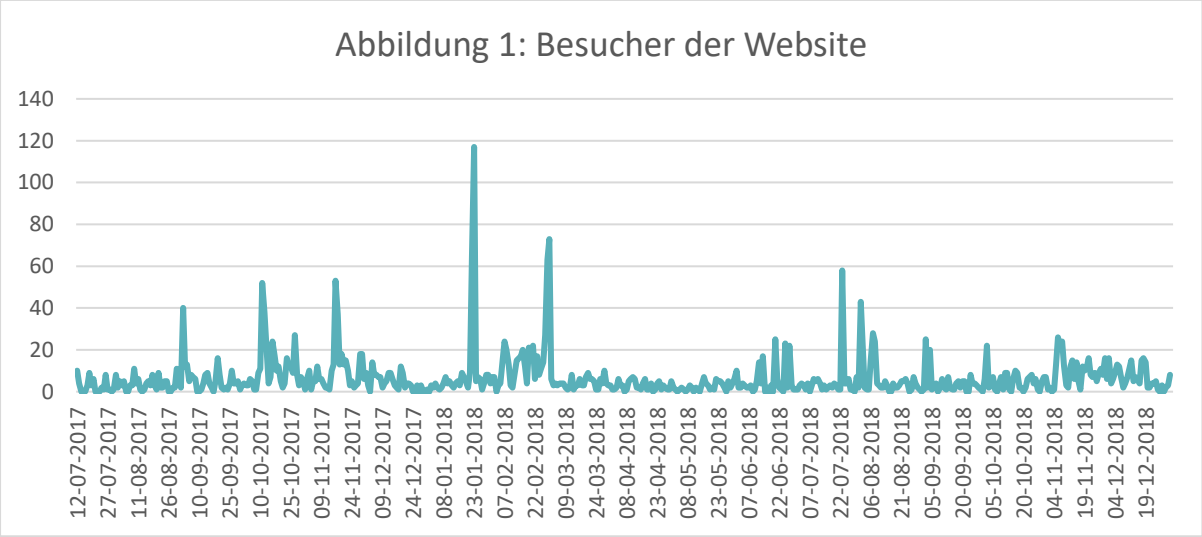

Abbildung 1 - Besucher der EMRaDi-Website (www.emradi.eu), Statistik von Google Analytics

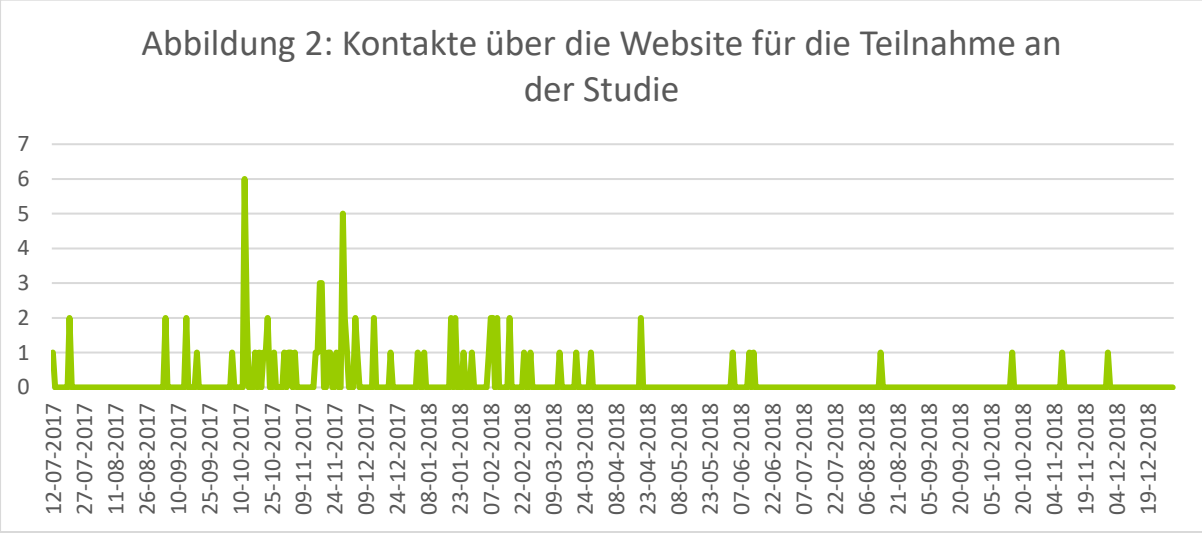

Abbildung 2 - Über die EMRaDi-Website ausgefüllte Kontaktformulare (www.emradi.eu/de/contact), die das Feld „Ich möchte an der Studie teilnehmen" ausgewählt haben, Statistik von Google Analytics

Die gezielte Auswahl wurde verwendet, um Gesundheitsfachkräfte in der Hoffnung zu rekrutieren, dass diese wiederum Patienten vorschlagen würden, welche die Eignungskriterien für die Teilnahme an der Studie erfüllen, was zu einer „zielgerichteten Auswahl"[30] von Patienten führte. Es wurden nicht

[30] Seawright, Jason und Gerring, John (2008). Case Selection Techniques in Case Study Research: A Menu of Qualitative and Quantitative Options, *Political Research Quarterly*, 2:61; S. 294-308.

nur die Spezialisten in den am EMRaDi-Projekt teilnehmenden Universitätskliniken für Interviews kontaktiert, sondern vielmehr auch die Fachkenntnisse in der Region abgebildet, um Spezialisten direkt zu kontaktieren.

Zielgerichtetes Auswahlverfahren

Es wurde ein Schreiben an die Gesundheitsberufe gerichtet, um sie über die Studie zu informieren und mit deren Einverständnis sie gebeten wurden, Patienten zu empfehlen, welche die Eignungskriterien für die Teilnahme an dieser Studie erfüllen[31]. Die medizinischen Spezialisten besaßen Kopien des Informationsblatts und der Einwilligungserklärung[32]. Sollten die Patienten nach dem Durchlesen dieser Dokumente mit der Teilnahme einverstanden sein, hatten sie die Möglichkeit, ihre Kontaktdaten niederzuschreiben, sodass sie für die Organisation des Interviews kontaktiert werden konnten[33]. Auf allen für die Teilnehmer bestimmten Dokumente wurde klar angegeben, dass keine monetäre Gegenleistung oder andere Vorteile zu erwarten sind.

Die Reaktionsrate der Gesundheitsberufe fiel niedriger als erwartet aus und ohne ihre Unterstützung fiel es schwer, Patienten für die Teilnahme an der Studie zu finden bzw. zu motivieren. Die Kommunikationsmaßnahmen gegenüber Krankenhäusern, Ärzten und der allgemeinen Öffentlichkeit wurden verstärkt.

Im Allgemeinen wurde beobachtet, dass der direkte Kontakt mit den Gesundheitsfachkräften in den am EMRaDi-Konsortium teilnehmenden Universitätskliniken (Lüttich, Aachen und Maastricht) die Rekrutierung und Auswahl von Teilnehmern erleichterte. Das Fehlen einer Universitätsklinik im belgischen Limburg wurde durch die formelle Erweiterung auf die Gegend von Löwen (30.07.2018)[34] ausgeglichen, die eine Kontaktaufnahme mit zusätzlichen Gesundheitsfachkräften und Patienten ab September 2018 erlaubte. Das Fehlen eines teilnehmenden Arztes in der deutschsprachigen Gemeinschaft wurde durch die Rekrutierung einer Fachkraft kompensiert, die Auskunft über die allgemeine Organisation der Versorgung in der Region geben konnte (nicht SE-spezifisch).

Es kam schließlich zum „Schneeballauswahl"-Verfahren[35], als bestehende Teilnehmer künftige Probanden unter ihren Bekannten rekrutierten[36]. Die befragten Patienten, Angehörigen und Gesundheitsberufe verwiesen in der Tat häufig auf Personen in ihrem Bekanntenkreis, welche die Kriterien erfüllten, was häufig zu neuen Teilnehmern führte. Der enge Kontakt mit den Patientenvereinigungen führte ebenfalls zur Rekrutierung von Teilnehmern.

Allerdings könnten die ausgewählten Rekrutierungsverfahren zu einer Verzerrung bei der Auswahl von Teilnehmern geführt haben. So führte beispielsweise die Rekrutierung über Patientenvereinigungen zu Teilnehmern, die mitunter stärker befähigt sind als die allgemeine SE-Population.

[31] Die Dokumente „Brief an Ärzte", „Brief aan zorgverstrekkers" bzw. „Lettre aux prestataires de soins" sind auf Ersuchen verfügbar.
[32] Das Informationsblatt und die Einwilligungserklärung sind auf Ersuchen verfügbar.
[33] Das Formular für die Eintragung der Kontaktdaten von Teilnehmern ist auf Ersuchen verfügbar.
[34] Die Genehmigung für die Ausweitung der Studie auf Löwen und dessen angrenzende Region wurde am 30. Juli 2018 erteilt und ist auf Ersuchen verfügbar.
[35] Atkinson R. & Flint J. (2001). Accessing hidden and hard to reach populations: snowball research strategies, *Social Research Update*, Ausgabe 33.
[36] Es wird gesagt, dass die Untersuchungsgruppe wie ein rollender Schneeball zunimmt. In dem Maß, in dem die Untersuchungsgruppe größer wird, werden ausreichend Daten gesammelt, die für das Forschungsvorhaben nützlich sind. Hierbei handelt es sich um ein nützliches Verfahren für schwer zu erreichende Populationen.

Eine Reflexion über die Rekrutierung nach der Durchführung der Interviews lässt einige allgemeine Beobachtungen zu. Die persönliche Fähigkeit, der sozioökonomische Hintergrund, ein stabiles Familienverhältnis, die Gesundheitskompetenz sowie der Beruf oder das Bildungsniveau könnten dazu beigetragen haben, dass gewisse Personen an dieser Studie teilnahmen. Dies führte zu Teilnehmern, welche die Fähigkeit besitzen, ihre Situation zu verstehen und zu erklären. Allerdings wurden Personen in der SE-Population, welche die oben genannten Merkmale nicht erfüllen, nicht befragt, obwohl sie sich vermutlich sogar noch weiteren unbefriedigten Bedürfnissen gegenübersahen.

5 DURCHFÜHRUNG DER INTERVIEWS

5.1 ANZAHL VON INTERVIEWS

Die Organisation der Interviews mit den Gesundheitsfachkräften begann im Dezember 2017 mit der Idee, die Interviews mit den Patienten und Angehörigen zu organisieren, sobald mehr Informationen über die Erkrankung vorlagen. Wenngleich ursprünglich geplant war, die Interviews bis zum Ende des Sommers 2018 abzuschließen, dauerte der Datenerfassungsprozess bis zum Sommer 2019. Dies war auf eine Verzögerung während der Rekrutierung sowie die variierende Verfügbarkeit der Wissenschaftler zurückzuführen.

Tabelle 3 - Gesetzte und erreichte Ziele - Rekrutierung der Gesundheitsfachkräfte

	Provinz Lüttich, Belgien	Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien	Provinz Limburg, Belgien	Südlich der Provinz Limburg, die Niederlande	Region Aachen, Deutschland	**GESAMT**
Geplant	8 Interviews	8 Interviews	8 Interviews	8 Interviews	8 Interviews	**40 Interviews**
Durchgeführt	11 Interviews (13 Teilnehmer)	1 Interview (1 Teilnehmer)	10 Interviews (12 Teilnehmer)	11 Interviews (11 Teilnehmer)	5 Interviews (5 Teilnehmer)	**38 Interviews (42 Teilnehmer)**

Wie Tabelle 3 veranschaulicht, wurde das allgemeine Rekrutierungs- und Interviewziel von 40 Gesundheitsfachkräften mit insgesamt 42 Teilnehmern erreicht. Das Ziel, mindestens acht Interviews mit Fachkräften pro Region zu führen, wurde in den verschiedenen Regionen - mit Ausnahme der deutschsprachigen Gemeinschaft und der Region Aachen - erreicht. Dies lässt sich durch den Umstand erklären, dass die Fachkenntnisse und Erfahrung von einer Region zur anderen variieren und es nicht möglich gewesen wäre, acht Spezialisten zu seltenen Erkrankungen in der kleineren deutschsprachigen Gemeinschaft zu finden. In der Region Aachen erwies sich die Rekrutierung von Gesundheitsfachkräften etwas schwieriger.

Wie während der Vorbereitung der Studie geplant, wurden nicht nur Spezialisten, sondern auch viele andere Gesundheitsfachkräfte, wie Allgemeinarzt, Genetiker, Ernährungsberater, Sozialarbeiter, Kinderärzte, Beschäftigungstherapeuten, Mitarbeiter von Patientenvereinigungen, ein Endokrinologe,

ein Genetiker, ein Physiotherapeut, ein Mitglied des belgischen Landesinstituts für Kranken- und Invalidenversicherung (NIHDI) und ein Psychologe befragt[37].

Tabelle 4 - Gesetzte und erreichte Ziele - Rekrutierung von Patienten und Angehörigen

	Provinz Lüttich, Belgien	Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien	Provinz Limburg, Belgien	Südlich der Provinz Limburg, die Niederlande	Region Aachen, Deutschland	**GESAMT**
Geplant	8 Interviews	8 Interviews	8 Interviews	8-16 Interviews	8-16 Interviews	**40 (bis 56)**
Durchgeführt	13 Interviews (19 Teilnehmer)	3 Interviews (4 Teilnehmer)	13 Interviews (20 Teilnehmer)	10 Interviews (14 Teilnehmer)	3 Interviews (5 Teilnehmer)	**42 Interviews (62 Teilnehmer)**

Wie in Tabelle 4 veranschaulicht, wurde die Zielsetzung von 40 Patienten bzw. Angehörigen durch die Durchführung von 42 Interviews mit 62 Teilnehmern (von denen 25 Patienten und 37 Angehörige waren) erreicht. Abhängig von der Situation nahmen entweder nur Patienten oder Angehörige am Interview teil oder der Patient wurde von einem oder mehreren Angehörigen begleitet.

Die Verteilung von Patienten und Angehörigen auf die Regionen war jedoch ungleichmäßig: Während die Quote in Lüttich, dem belgischen Limburg und Limburg in den Niederlanden erreicht wurde, war dies nicht der Fall in der deutschsprachigen Gemeinschaft sowie der Region Aachen. Es wurde bereits im Protokoll berücksichtigt, dass die Anzahl von Teilnehmern aus Gründen, wie der kleinen Population der deutschsprachigen Gemeinschaft in Belgien, variieren könnte[38]. Aufgrund des Fehlens eines deutschsprachigen Partners bei der Koordinierung dieses Forschungsprojekts gestaltete sich die Rekrutierung in den deutschsprachigen Regionen als schwierig. Außerdem waren auch die Verfahren, wie die Kontaktaufnahme über die Gesundheitsfachkräfte oder Patientenvereinigungen, in diesen Regionen weniger erfolgreich.

Tabelle 5 stellt die Verteilung von Teilnehmern in der EMR-Regionen pro Erkrankung und Gruppe von Befragten (Gesundheitsfachkräfte sowie Patienten oder Angehörige) dar und veranschaulicht, dass 80 Interviews in der gesamten EMR mit 104 Teilnehmern durchgeführt wurden.[39].

[37] Im Bericht wird zwischen GB der Primärversorgung, Paramedizinern und Spezialisten unterschieden, siehe Abschnitt 6.2.2. *Im Rahmen der Analyse kodierte Gesundheitsberufe.*

[38] 77.527 Einwohner (2019) laut www.Ostbelgienlive.be.

[39] Es wurden Interviews durchgeführt, an denen mehr als ein Befragter teilnahm (Ehepartner, Kind oder Eltern waren ebenfalls anwesend).

Tabelle 5 - Die Verteilung von Teilnehmern auf die Regionen und Erkrankungen

	Provinz Lüttich, Belgien		Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien		Provinz Limburg, Belgien		Südlich der Provinz Limburg, die Niederlande		Region Aachen, Deutschland		Gesamt per SE	Gesamt zu erreichen	Differenz
	P&A	GB	P&A	GB	P&A	GB	P&A	GB	P&A	GB			
Huntington	4	3			6	4		3			20	10	+10
Duchenne		2	3		4	2	3	1		1	16	10	+6
CML	2	0,5	1		2		1	0,5	3	0,5	10,5	10	+0,5
PV/Vaquez	3	0,5			1		2	0,5	2	0,5	9,5	10	-0,5
Rett	3	1			4	1	4	1,5			14,5	10	+4,5
Silver-Russell	1						2	1,5			4,5	10	-5,5
PKU	5	1			2	1,5	1	1,5		1	13	10	+3
Galaktosämie	1	1			1	1,5	1	1,5		1	8	10	-2
Sonstiges		4		1		2				1	8		+8
Gesamt je Region	19	13	4	1	20	12	14	11	5	5	104		
Gesamt zu erreichen	8	8	8	8	8	8	8	8	8	8		80	
Differenz	+11	+5	-4	-7	+12	+4	+6	+3	-3	-3			+24

Wie in der Tabelle dargestellt, wurden die Gesundheitsfachkräfte, die über ihre Erfahrungen mit mehreren Erkrankungen berichteten, auf die Erkrankungen aufgeteilt, was die Kommastellen erklärt. So wurde beispielsweise ein Interview mit einem Spezialisten in Lüttich zu CML und PV/Vaquez geführt. Die Erfahrungsberichte der fünf Teilnehmer, wurden im Rahmen von Sitzungen bzw. Konferenzen erfasst.

Die ungleiche Verteilung von Teilnehmern in Bezug auf ihre Erkrankungen lässt sich dadurch erklären, dass einige Erkrankungen seltener als andere sind (beispielsweise Silver-Russell[40]). Eine weitere Erklärung ist, dass einige Kontakte mit Gesundheitsfachkräften oder Patientenvereinigungen die Rekrutierung von Teilnehmern erleichterten. So verfügt die Huntington-Krankheit beispielsweise über sehr aktive Patientenvereinigungen in Flandern und Wallonien, was zu mehr Teilnehmern mit dieser Erkrankung führte. Wenn keine fachkundige Person oder Kontaktperson in der Region ausfindig gemacht werden konnte, erwies sich die Kontaktaufnahme mit den Patienten bzw. Angehörigen als schwierig, was insbesondere auf das Silver-Russell-Syndrom in Flandern zutrifft.

Die Durchführung der Interviews wurde beendet, nachdem alle Teilnehmer, befragt wurden oder nachdem der Interviewer das Gefühl hatte, die Fülle von Informationen innerhalb einer EMR-Region für eine Erkrankung erreicht zu haben (im Fall des Rett-Syndroms und der Huntington-Krankheit war das Sättigungsniveau höher).

[40] Während nach Orpha.net die Prävalenz der ausgewählten Erkrankungen zwischen 1-5/10.000 und 1-9/100.000 liegt, beträgt die Prävalenz von Silver-Russell 1-9/1.000.000.

5.2 INTERVIEWS IN DER PRAXIS

Die Befragten wurden den Interviewern (Wissenschaftlern) je nach Sprache zugeordnet, damit die Teilnehmer im Interview ihre Muttersprache sprechen konnten. Insgesamt führte ein Team aus vier Wissenschaftlern die Interviews durch: einer für Französisch sprechende Teilnehmer, einer für deutschsprachige Teilnehmer und zwei für Niederländisch sprechende Teilnehmer).

Es wurde erwartet, dass die Interviews zwischen 60 und 90 Minuten dauern würden, allerdings wurde den Teilnehmern erlaubt, dass sie sich Zeit lassen. Die Interviews fanden an dem für die Teilnehmer angenehmsten Ort statt: entweder bei ihnen zuhause, an ihrem Arbeitsplatz oder an einem Ort, der mit dem Interviewer vereinbart worden war. Dies führte zu Interviews in entlegenen Gebieten der EMR. Einige Interviews mit den Gesundheitsberufen erfolgten telefonisch oder über Skype. Die Interviews mit den Patienten und Angehörigen dauerten manchmal länger als geplant.

Vor dem Beginn des Gesprächs mit einem Teilnehmer erläuterte der Interviewer das Verfahren, das im Informationsblatt ausführlich beschrieben ist. Dieser wies darauf hin, dass das Interview aufgezeichnet und transkribiert werden würde, um die eigentliche Analyse zu erlauben (das Verfahren wird in Abschnitt *6.1 Transkriptionen* erklärt). Die Teilnehmer wurden ebenfalls gebeten, eine Einwilligungserklärung zu unterzeichnen und bei Bedarf eine E-Mailadresse anzugeben, damit die Gesprächsabschrift übermittelt werden kann und um in Kontakt zu bleiben.

Die Interviews wurden mithilfe des oben erwähnten Interviewleitfadens durchgeführt (Abschnitt *2 Interviewleitfaden*) und als Gespräche gestaltet. Man beschloss, alle Aspekte des SE-Patientenwegs während des Gesprächs anzusprechen; dabei leiteten die Interviewer das Gespräch, ohne einer strikten Liste von Fragen zu folgen. Sie arbeiteten jedoch mit einer Checkliste, um die behandelten Themen abzuhaken. Die Interviews endeten, nachdem alle Aspekte angesprochen wurden und die Teilnehmer das Gefühl hatten, dem nichts mehr hinzufügen zu können.

Eine nachgewiesene Schwierigkeit war, dass die Patienten und Angehörigen (die beste Zielgruppe zur Äußerung über alltägliche Probleme und Bedürfnisse), in der Praxis die Situation auf die von ihnen wahrgenommene Art und Weise beschrieben. Die von ihnen erhaltenen Informationen in Bezug auf die medizinischen Begriffe, Verfahren oder zuständigen Stellen könnten gelegentlich inkorrekt oder unvollständig sein. Manchmal konnten sie nicht ausreichend detaillierte Informationen zu Angelegenheiten, wie administrativen Problemen, bereitstellen und es war schwierig, herauszufinden, was sie konkret meinten. Dies lässt sich jedoch dadurch erklären, dass sie manchmal über Situationen von vor mehreren Jahren oder Jahrzehnten erzählten, was diese Informationen nicht mehr präzise und somit für dieses Projekt unbrauchbar machte.

5.3 NACHBESPRECHUNG NACH DEM INTERVIEW

Es wurde ein Dokument zur Nachbesprechung unter den verschiedenen beteiligten Wissenschaftlern ausgetauscht, um die besonders bemerkenswerten Erkenntnisse aus den Interviews zusammenzufassen[41]. Diese Übersicht erlaubte eine frühzeitige Identifizierung der unerfüllten Bedürfnisse von Patienten und Angehörigen bzw. ihrer wesentlichen Probleme – von Bemerkungen

[41] Das Dokument, das die Nachbesprechung der Interviews enthält, ist auf Ersuchen verfügbar.

zum Gesundheitssystem im Allgemeinen, der möglichen Bedürfnisse einer grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung, der Bedürfnisse der Gesundheitsfachkräfte, sowie allgemeine Verbesserungsvorschläge und/oder Empfehlungen.

Die vorläufigen Ergebnisse wurden mit den EMRaDi-Projektpartnern und den Lenkungsausschüssen geteilt, um Input für andere Projektaktivitäten zu bieten, einschließlich der Formulierung von Empfehlungen.

6 DIE ANALYSE

6.1 TRANSKRIPTIONEN

Die Interviews wurden mit Einwilligung der Teilnehmer aufgezeichnet und anschließend transkribiert. Die Transkription geschah *wortwörtlich*, was bedeutet, dass jede Gesprächsabschrift jedes einzelne Wort enthält, das gesagt wurde, und keine Zusammenfassung des Interviews ist.

Ebenfalls wurde beschlossen, externe Stellen mit der Transkription zu beauftragen, da die Wissenschaftler für die Transkription aller Interviews sonst zu lange benötigt hätten. Die Audiodateien wurden von jedem Interviewer an eine ausgewählte Transkriptionsagentur (*Uitgetypt*) geschickt. Zu diesem Zweck wurde eine Geheimhaltungsvereinbarung zwecks Achtung der Privatsphäre und Einhaltung der DSGVO unterzeichnet[42]. Die Audiodateien wurden wortwörtlich und anonymisiert transkribiert, ohne Erwähnung des Vornamens, Nachnamens, Geburtsdatums oder anderer Daten, die eine Identifizierung des Teilnehmers erlaubt hätten. Der Rückschluss auf die jeweiligen Personen war also demnach nicht möglich. Die Gesprächsabschriften wurden an die Teilnehmer zur Überprüfung zurückgesendet, auf Wunsch konnten Stellen geschwärzt werden.

Der Inhalt der Interviews wurde wissenschaftlich auf Grundlage der anonymisierten Gesprächsabschriften ausgewertet. Bei diesen handelte es sich um die einzigen für die Analyse verwendeten Dokumente und auf sie griff nur das an der Analyse beteiligte EMRaDi-Team zu. Keine anderen Kollegen oder EMRaDi-Partner hatten Zugriff auf die Gesprächsabschriften. Zusätzlich wurden die Gesprächsabschriften an einem sicheren Ort aufbewahrt und waren nur den EMRaDi-Projektmitarbeitern zugänglich. Die Dokumente in Papierform mit den Namen der Teilnehmer (Einwilligungserklärungen) und die Aufzeichnungen werden nach dem Ende des Projekts im Fall der belgischen Patienten in CHU Lüttich (Abteilung für Genetik), im Fall der niederländischen Patienten in der Universität Maastricht (Fakultät für internationale Gesundheit) und im Fall der deutschen Patienten in der Uniklinik Aachen (Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen) zentralisiert.

Die Ergebnisse aus der Analyse sollen in diesem Bericht veröffentlicht werden und könnten für Vorträge bei (wissenschaftlichen) Tagungen sowie für Veröffentlichungen in wissenschaftlichen Fachzeitschriften und in Publikationen der Partner verwendet werden. Die Teilnehmer wurden darauf aufmerksam gemacht, dass Zitate aus dem Interview in diese Publikationen und Präsentationen potentiell aufgenommen werden könnten. Allerdings wird nicht identifizierbar sein, von welcher

[42] Addendum bij de overeenkomst "Vertrouwelijkheidsverklaring audio opnamen Uitgetypt.nl" van 22 december 2017 (genoemd het « contract »). Toepassing van de Europese Algemene Verordening Gegegevensbescherming (AVG – GDPR) op de onderaannemingsovereenkomsten voor de verwerking van persoonsgegevens, 5 june 2018, auf Ersuchen verfügbar.

Person diese Worte stammen. Auf die Zitate würden jedoch Angaben zur Art von Erkrankung, von Befragten und der Region enthalten.

6.2 ANALYSE IN NVIVO

Während der Interviews wurden verschiedene Aspekte der SE-Patientenwege untersucht, um die „Lebensgeschichte“ von Patienten besser zu verstehen. Im Rahmen der Analyse wurden die Lebensgeschichten zerlegt, um wichtige Themen zu identifizieren. Die Sichtweisen von Angehörigen und der Gesundheitsberufe wurden mit jenen der Patienten verglichen und durch diese ergänzt.

Für die Analyse wurde die qualitative Analysesoftware NVivo® verwendet. NVivo ist eine Computersoftware bzw. ein Paket für die qualitative Datenanalyse, das von QSR International entwickelt wurde. Es wurde für qualitative Wissenschaftler entwickelt, die mit sehr ergiebigen textbasierten und/oder multimedialen Informationen arbeiten, was eine eingehende Analyseebene von kleinen oder großen Datenmengen notwendig macht. NVivo soll den Benutzern dabei helfen, nicht numerische oder unstrukturierte Daten zu organisieren und zu analysieren. Die Software erlaubt den Benutzern, Informationen zu klassifizieren, sortieren und zu arrangieren, Beziehungen innerhalb der Daten zu untersuchen und die Analyse mit der Verknüpfung, Gestaltung, Suche nach und Modellierung von Text zu kombinieren.

Kurz gesagt, gingen die Wissenschaftler die Gesprächsabschriften der Interviews durch und kodierten jeden Textabsatz zu einem unterschiedlichen Thema, was zu einem „Knoten“ (Etikett oder Code, das/der ein Thema beschreibt) führte. Die Knoten sind zentral für die Arbeit mit NVivo: Sie erlauben die Zusammenführung von verbundenen Textabsätzen in eine Gruppe, um auftretende Muster und Ideen näher zu untersuchen.

Die Gesprächsabschriften wurden unter Verwendung eines deduktiven Ansatzes analysiert, was bedeutet, dass die verwendeten „Etiketten“/„Knoten“ aus der Fachliteratur stammen[43]. Allerdings war die Etikettierung sehr flexibel und neue Etiketten entwickelten sich aus den Daten, wie ausführlicher in Abschnitt *1.6.3 Die Weiterentwicklung der Struktur des Codebuchs* erläutert. Dies erlaubte uns, so getreu und vielfältig wie möglich in Bezug auf die Äußerungen der Teilnehmer zu sein, ohne uns auf die in der Literatur identifizierten Themen beschränken zu müssen.

Die Analyse erfolgte gemeinsam durch ANMC und UNMS in Zusammenarbeit mit der Universität Maastricht auf Englisch. Es fanden regelmäßig Sitzungen mit dem Team von Wissenschaftlern statt, um die Prozessfortschritte zu besprechen und sich auf die Kodierung der Interviews so gut wie möglich zu einigen. Die meisten kodierten Interviews wurden von einem weiteren Wissenschaftler überprüft.

Es ist wichtig, festzuhalten, dass die Kodierung der Gespräche von vier Wissenschaftlern durchgeführt wurde, wobei jeder Wissenschaftler für eine Sprachregion verantwortlich war. Während sie ihre Anstrengungen so weit wie möglich koordinierten, um eine einheitliche Vorgehensweise bei der Kodierung der Gespräche zu erzielen, könnten die persönliche Interpretation und der Fokus der Wissenschaftler zu Unterschieden bei der Kodierung und dem Verständnis während der Analyse

[43] Hsieh, Hsiu-Fang, & Shannon, Sarah E. (2005). Three Approaches to Qualitative Content Analysis. *Qualitative Health Research, 15*(9), 1277-1288. DOI: 10.1177/1049732305276687
Mayring, Philipp. (2000). Qualitative Content Analysis. *Forum: Qualitative Social Research, 1*(2).

geführt haben. Aufgrund dieser Unterschiede fiel es teilweise schwer, die Daten zwischen den Regionen zu vergleichen, was zu Unterschieden in der Anzahl von Codes je Region führte.

Es wurden auch die untereinander geteilten Dokumente herangezogen, um die Kodierung der Interviews zu erleichtern, diese kohärenter zu gestalten sowie neu hinzugefügten Codes Rechnung zu tragen.

6.2.1 DIE WEITERENTWICKLUNG DER STRUKTUR DES CODEBUCHS

Das Codebuch wurde während des Analyseprozesses der Interviews ständig weiterentwickelt, da Codes hinzugefügt wurden, wenn die Wissenschaftler auf neue Erfahrungen oder beachtenswerte Elemente stießen. Das Codebuch wurde dreimal (um-)strukturiert.

Wie im Forschungsprotokoll geplant, wurde das erste Codebuch[44] auf Grundlage der Literaturauswertung erstellt. Es wurde erstellt, bevor mit der Kodierung der Interviews begonnen wurde, umfasste die Hauptbereiche, die im Rahmen der Literaturauswertung identifiziert wurden, und konnte in drei Hauptkategorien unterteilt werden. Die erste Kategorie ist „Diagnose“, welche die unerfüllten Bedürfnisse umfasst, denen sich ein Patient gegenübersieht, der noch keine Diagnose erhalten hat. Die zweite Kategorie ist „Informationen und Verständnis“, die aus dem mangelhaften Verständnis des Patienten, der mangelhaften Kenntnisse der Ärzte und der Selbstbildung des Patienten besteht. Die dritte Kategorie ist „medizinische Versorgung und psychologische Unterstützung“, welche die Versorgungskoordination, die physischen Bedürfnisse, den Zugang zu einer sicheren medizinischen Versorgung sowie die Bedürfnisse einer psychologischen und sozialen Unterstützung abdeckt.

Das erste Codebuch stützte sich hauptsächlich auf die theoretisch unerfüllten Bedürfnisse von Patienten. Allerdings stellte sich bei der Kodierung der ersten Interviews relativ schnell heraus, dass dieses Codebuch nicht alle Aspekte abdeckte, die im Rahmen der Interviews aufgrund des Aufbaus des Interviewleitfadens[45], welcher die Aufdeckung aller Aspekte auf dem SE-Patientenweg zum Ziel hatte, und aufgrund anderer spontan erwähnten Themen angesprochen wurden. Im Allgemeinen wurde beobachtet, dass die Patienten und Angehörigen über ihre Situation, sprachen, ohne nicht abgedeckte Bedürfnisse auf ihrem Weg besonders hervorzuheben. Es lag an den Wissenschaftlern, diese Bedürfnisse zu identifizieren, was im Konkreten auch das Ziel der Analyse war.

Daher wurde beschlossen, das Codebuch erstmals nach den drei Phasen des Patientenpfads neu zu organisieren: Der Zeitraum vor der Diagnose, der Erhalt der Diagnose und der Zeitraum nach der Diagnose. Jeder dieser Zeiträume umfasste fünf Arten von Aspekten: die Informationsaspekte, die medizinischen Aspekte, die psychologischen und sozialen Aspekte, die praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekte sowie die grenzüberschreitenden Aspekte. Die Mehrzahl der Codes wurde innerhalb dieses Rahmens ausgearbeitet und das Ergebnis war ein äußerst detailliertes Codebuch[46].

Allerdings war das Codebuch ab einem gewissen Analysezeitpunkt äußerst lang und komplex, unter anderem da gewisse Codes in mehreren Abschnitten wiederholt wurden (beispielsweise mit der

[44] Version 1 des Codebuchs, auf Ersuchen verfügbar.
[45] Der Interviewleitfaden liegt in Anhang 1 (Patienten und Angehörige) sowie Anhang 2 (Gesundheitsberufe) vor.
[46] Version 2 des Codebuchs, auf Ersuchen verfügbar.

Wiederholung der „vom Spezialisten erhaltenen Informationen“ unter dem Punkt „Erhalt der Diagnose“ und von „Informationen vom GB“ im Zeitraum nach der Diagnose in Tabelle 6) oder da die Codes zu detailliert waren. Die Kodierung wurde auch durch die Unterteilung in Phasen erschwert, weil die Patienten oder Angehörigen während des Interviews häufig zeitlich hin- und hersprangen, was die ständige Zuordnung zu einer Phase schwierig machte. Wenn die Patienten und Angehörigen beispielsweise den Zugang zu Versorgung und die Koordination von Versorgung oder Aspekte des Wegs ansprachen, bezogen sich diese zumeist auf den Zeitraum nach der Diagnose. Wenn diese Aspekte angesprochen oder erzählt wurden, um Schwierigkeiten vor Erhalt einer Diagnose hervorzuheben, wiesen die Patienten und Angehörigen dem häufig einen konkreten Zeitraum „vor der Diagnose“ zu.

Während im ersten Codebuch jeder Code eine Erfahrung gemeinsam mit einem Zeitpunkt erfasste (vor der Diagnose, Erhalt der Diagnose und nach der Diagnose), werden in der Endfassung (dritte Version) des Codebuchs die Erfahrungen, Akteure, Orte, Zeiträume etc. voneinander getrennt. Nachdem die Wissenschaftler vertrauter mit NVivo wurden, erlaubte die umfassende Verwendung dieses Tools eine Untersuchung der Daten, um Verbindungen zwischen den Elementen der Wege ausfindig zu machen. Die nachstehende Tabelle veranschaulicht Beispiele für Codes und wie diese in den verschiedenen Versionen des Codebuchs organisiert sind.

Tabelle 6 – Beispiele einiger Codes

CODEBUCH VERSION 2
(2) Erhalt der Diagnose
B. Informationsaspekte (und Verständnis)
Vom Spezialisten erhaltene Informationen
Von einer Patientenvereinigung erhaltene Informationen
(3) Zeitraum nach der Diagnose
B. Informationsaspekte (und Verständnis)
a. Informationsquelle
Durch eine Patientenvereinigung gefundene Informationen
Informationen vom Spezialisten

CODEBUCH VERSION 3
(1) Was
Erhaltene Informationen
(2) Wann
Erhalt der Diagnose
Zeitraum nach der Diagnose
(3) Wer
Patientenvereinigung
Spezialist

In der Endfassung war das Codebuch nach grundlegenden Fragen aufgebaut.

Die erste Frage ist das „Was“, wie in „Von welcher Beschaffenheit ist die Erfahrung“, und sie umfasst fünf Arten von Aspekten (die Informationsaspekte, die medizinischen Aspekte, die psychologischen und sozialen Aspekte, die praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekte sowie die grenzüberschreitenden Aspekte), allerdings ohne die Indikatoren für Zeit, Akteure, Ort, Menge oder Emotionen.

Die „Indikatoren“, die das „Was“ spezifizieren und vervollständigen, sind

- das „Wer“: Akteure, wie die verschiedenen Arten von Gesundheitsfachkräften und Krankenkassen;
- das „Wo“: Ort der Versorgung und Land, falls dieses vom Heimatland abweicht;
- das „Wenn“: Krankheitsstadien, einschließlich der Zeiträume;

- das „Wie viele“: Anzahl von Besuchen, Fachkräften und so weiter; und
- das „Wie“: Erlebte Emotionen.

Dieses Verfahren erleichterte die Kodierung der Interviews, da es systematischer war.

NVivo erlaubte eine Kreuztabellierung der Codes, was wiederum das Auftreten mehreren Knoten erlaubte, die im gleichen kodierten Absatz erschienen und gezählt wurden. Diese Instrumente ermöglichte uns beispielsweise, aufzuzeigen, wie häufig der Code „Informationen erhalten“ gemeinsam mit „Patientenvereinigung“ erschien und half uns, Schlussfolgerungen zu ziehen, inwieweit die Patienten und Angehörigen informiert wurden.

6.2.2 IM RAHMEN DER ANALYSE KODIERTE GESUNDHEITSBERUFE

Die Kategorie „Wer“ im Codebuch umfasste die verschiedenen Akteure, die von den SE-Familien und GB im Rahmen der Interviews als Akteure entlang des SE-Patientenpfads erwähnt wurden. Was die während der im Bericht formulierten Beobachtungen genannten Fachkräfte angeht, so sollte verstanden werden, dass die Definition von Konzepten, wie der Primärversorgung, der paramedizinischen Gesundheitsberufe und des Spezialisten, von Region zu Region innerhalb der EMR variieren kann. Um nicht zu einer Definition zu neigen, wird das Verständnis jedes Konzepts und jeder Art von GB in diesem Abschnitt erläutert.

Die für die Primärversorgung verantwortlichen Gesundheitsberufe sind die GB, welche die erste Anlaufstelle im Gesundheitssystem für eine Vielzahl der allgemeinen Bevölkerung sind. Sie schließen Allgemeinärzte, Kinderärzte, Krankenpfleger (für die häusliche Pflege) und Kinderkrankenschwestern, Sozialarbeiter, Mitarbeiter von Krankenkassen oder Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit

Im Rahmen der Analyse kodierte Gesundheitsberufe

Primärer GB
- AM
- Kinderarzt
- Krankenpfleger(in)
- Kinderkrankenschwester
- Babysitter oder Pfleger(in), der/die mit im Haus wohnt
- Sozialarbeiter
- Medizinischer Sekretär
- Apotheker einer Apotheke

Paramedizinischer GB
- Akupunkteur
- Diät- und Ernährungsberater
- Beschäftigungstherapeut oder Ergotherapeut
- Orthopäde
- Osteopath
- Physiotherapeut oder Krankengymnast
- Prothetiker
- Psychomotoriktherapeut
- Sprech- und Sprachtherapeut
- Psychologe

Spezialisten
- Kardiologe
- Endokrinologe
- Augenarzt
- Pädiatrischer Gastroenterologe
- Genetiker
- Hämatologe
- Lungenspezialist oder Pneumologe
- Stoffwechselspezialist
- Neurologe
- Neuropsychiater
- Orthopädischer Chirurg
- Psychiater
- Spezialist für Revalidierung
- Spezialist (nicht genauer angegeben)

(umfasst die Sozialdienste von Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit, welche eine spezielle Funktion im belgischen System der Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit sind) und Apotheker ein, wie in dem nachstehenden Textfeld dargelegt wird.

Die **Spezialisten** können in und außerhalb von Krankenhäusern zu finden sein. Für gewöhnlich ist der Zugang zu ihnen nur durch eine Überweisung von einer primären Gesundheitsfachkraft möglich. Ein Spezialist kann von dem Patienten jedoch auch häufig unmittelbar mit einem Termin im oder außerhalb des Krankenhauses aufgesucht werden. In einigen Systemen ist kein direkter Zugang möglich. Das Textfeld *Im Rahmen der Analyse kodierte Gesundheitsberufe* zeigt alle unterschiedlichen Arten von Spezialisten, die während der Interviews erwähnt wurden.

Unter den **paramedizinischen Gesundheitsberufen** werden im Sinne dieses Berichts Gesundheitsberufe verstanden, die in enger Zusammenarbeit mit den medizinischen Spezialisten, wie Ernährungsberatern, Beschäftigungstherapeuten, Sprech- und Sprachtherapeuten sowie Physiotherapeuten, arbeiten. Akupunkteure und Osteopathen sind zwei Berufe, die zumindest in Belgien nicht unter die Paramediziner fallen und jedoch ebenfalls in dieser Kategorie kodiert wurden, da sie von den Teilnehmern derart beschrieben wurden.

Wenngleich Psychologen in der Regel primäre GB sind, so wurden sie im Rahmen dieser Studie zumeist erst nach der Diagnose einbezogen. Sie wurden mit der Kategorie „paramedizinischer GB“ in Verbindung gebracht, da sie häufig ein Teil der multidisziplinären Versorgung sind, welche die Patienten erhalten.

6.2.3 PRÄSENTATION DER DATEN VON NVIVO

Insgesamt wurden 36.714 Referenzen in NVivo kodiert. Der Begriff „Referenz“ wird in NVivo verwendet und bezieht sich auf einen Textabsatz, der unter einem gewissen Etikett kodiert wird. Alle diese Referenzen wurden unter einem der 598 Etiketten kodiert, die im Codebuch[47] erstellt wurden.

Bei der Durchsicht des Codebuchs in NVivo ist es möglich, alle Texte zurückzuverfolgen, die unter den Themen etikettiert wurden, was einen erleichterten Zugang auf die Inhalte von Interviews sowie die Ableitung von allgemeinen Beobachtungen und Trends in Bezug auf ein Thema oder einem Code ermöglicht.

Darüber hinaus erlaubt eine Referenzzählung nach Etikett die einfache Identifizierung der Themen, die während der Interviews am häufigsten angesprochen wurden. NVivo ermöglichte auch die leichte Feststellung der Anzahl von Teilnehmern, die ein gewisses Thema ansprachen. In den Bericht sind Tabellen aufgenommen, welche diese Einblicke veranschaulichen. So stellt beispielsweise Tabelle 7 die Anzahl von Referenzen für einige Etiketten dar, die beispielhaft ausgewählt wurden („Selbstbildung“, „Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB“, „administrative Schwierigkeiten“ und „psychische Belastung“). In der Tabelle wird auch die Gesamtzahl von befragten Teilnehmern genannt (N=104) ebenso wie die Gesamtzahl von Referenzen (N=36714). Aus dieser Tabelle geht somit beispielsweise hervor, dass der Gegenstand „administrative Schwierigkeiten“ von den meisten Teilnehmern angesprochen wurde und der am meisten angesprochen wurde.

Tabelle 7 - Anzahl von Referenzen und Teilnehmern für einige Etiketten (Beispiele)

	Teilnehmer (N=104)	Referenzen (N=36714)
Selbstbildung	48	190
Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB	52	237
Administrative Schwierigkeiten	58	366
Psychische Belastung	43	160

Tabelle 8 veranschaulicht die Möglichkeit, Erfahrungen zu gewissen Themen zu vergleichen: In Bezug auf die gleichen Beispiele ist „Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB“ der Gegenstand, hinsichtlich dessen am häufigsten positive Erfahrungen geäußert wurden, während „administrative Schwierigkeiten“ der Gegenstand ist, der am häufigsten mit negativen Erfahrungen in Zusammenhang stand. Die Tabelle umfasst auch die Gesamtzahl von Teilnehmern, die positive und negative Erfahrungen äußerten (N=84 bzw. N=80) sowie die gesamten Referenzen, die in Bezug auf die positiven oder negativen Erfahrungen kodiert wurden (N=610 bzw. N=638).

[47] Das vollständige Codebuch liegt in Anhang 3 vor.

Tabelle 8 - Geäußerte positive und negative Erfahrungen anhand einiger Etiketten (Beispiele)

	Positive Erfahrung		Negative Erfahrung	
	Teilnehmer (N=84)	Referenzen (N=610)	Teilnehmer (N=80)	Referenzen (N=638)
Selbstbildung	6	7	8	12
Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB	11	13	2	2
Administrative Schwierigkeiten	3	4	28	44
Psychische Belastung	5	5	6	13

Dank der Zuweisung von Attributen zu jedem Interviewteilnehmer (Zielgruppe, Region, Erkrankung etc.) erlaubte NVivo auch die Erstellung von detaillierten Vergleichstabellen, wie beispielsweise den Tabellen 9, 10 und 11.

Tabelle 9 veranschaulicht die Möglichkeit des Vergleichs von zwei Zielgruppen. In dem Beispiel geht aus der Tabelle hervor, dass „Selbstbildung“ ein Thema ist, das von den meisten Teilnehmern innerhalb der Gruppe „Patienten und Angehörige“ angesprochen wurde, während die „Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB“ der von den meisten Teilnehmern in der Gruppe der „Gesundheitsberufe“ angesprochene Gegenstand ist. Die Tabelle umfasste auch die Gesamtzahl von Teilnehmern und Referenzen je Gruppe.

Tabelle 9 - Anzahl von Referenzen und Teilnehmern für einige Etiketten (Beispiele), Unterschied zwischen den Zielgruppen

	Patienten und Angehörige		Fachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
Selbstbildung	42	180	6	10
Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB	21	44	31	193
Administrative Schwierigkeiten	34	237	24	129
Psychische Belastung	32	142	11	18

Tabelle 10 veranschaulicht, dass die Erkrankungen verglichen werden können. Die Tabelle, welche die Anzahl von Patienten und Angehörigen umfasst, die sich zu gewissen Gegenständen äußerten, zeigt, dass „Selbstbildung“ der bei allen Erkrankungen am häufigsten angesprochene Gegenstand ist; hiervon ausgenommen sind die Huntington-Krankheit und Silver-Russell. In Bezug auf die Huntington-Krankheit zeigt die Tabelle, dass alle Patienten und Angehörigen eine „psychische Belastung“ angaben.

*Tabelle 10 - Anzahl von **Teilnehmern** für einige Etiketten (Beispiele), Unterschied zwischen **Erkrankungen** (Patienten und Angehörige)*

	Huntington (N=10)	Duchenne (N=10)	CML (N=9)	PV (N=8)	Rett (N=11)	Silver-Russell (N=3)	PKU (N=8)	Galaktosämie (N=3)
Selbstbildung	7	6	5	5	10	1	5	3
Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB	2	3	3	2	5	1	4	1
Administrative Schwierigkeiten	7	6	4	3	8	2	4	0
Psychische Belastung	10	3	5	4	7	2	1	0

Angesichts der grenzüberschreitenden Dimension des Projekts und der Forschung war es auch wichtig, herauszufinden, ob ein Thema in allen Regionen in der EMR auf die gleiche Weise angesprochen wurde, und zu überprüfen, ob die Schilderung einer SE in allen Regionen kongruent war. Tabelle 11 unten zeigt, wie Vergleiche zwischen den Regionen möglich gemacht wurden. Anhand der ausgewählten Beispiele wird ebenfalls erläutert, dass sich die Themen, zu denen sich die Teilnehmer äußerten, abhängig von Region zu Region sind.

*Tabelle 11 - Anzahl von Teilnehmern für einige Etiketten (Beispiele), Unterschied zwischen den **Regionen***

	Provinz Lüttich, Belgien (N=32)	Deutsch-sprechende Gemeinschaft, Belgien (N=5)	Provinz Limburg, Belgien (N=32)	Südlich der Provinz Limburg, die Niederlande (N=25)	Region Aachen, Deutschland (N=10)
Selbstbildung	10	3	17	14	4
Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen GB	11	2	13	18	8
Administrative Schwierigkeiten	19	3	19	13	4
Psychische Belastung	15	2	16	10	0

Diese Vergleichstabellen können jedoch nicht analysiert werden, ohne auch einen Blick auf die Verteilung der Referenzen und Teilnehmer nach Regionen, Erkrankungen und Zielgruppen zu werfen. Die Verteilung ist manchmal aus mehreren Gründen ungleichmäßig. Zunächst macht es Sinn, dass die Verteilung der Referenzen nach Regionen nicht ausgeglichen ist, da die Anzahl von befragten Personen in jeder Region variierte (siehe Abschnitt *5.1 Anzahl von Interviews* für nähere Einzelheiten). Wie aus Tabelle 12 hervorgeht, wurden die meisten Referenzen für die Provinz Lüttich und die Provinz Limburg in Belgien kodiert, da diese Regionen jene mit den meisten an den Interviews teilnehmenden Personen waren.

Tabelle 12 - Verteilung der Referenzen in NVivo nach Regionen

	Provinz Lüttich, Belgien	Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien	Provinz Limburg, Belgien	Südlich der Provinz Limburg, die Niederlande	Region Aachen, Deutschland
Referenzen	6452	760	9595	6325	958
Teilnehmer	32	5	32	25	10
Referenzen/Teilnehmer	202	152	300	253	96

Allerdings variiert auch die Anzahl von Referenzen je Fall. Tabelle 12 belegt, dass die Anzahl von Referenzen je Teilnehmer in den deutschsprachigen Gebieten niedriger ist. Dies lässt sich dadurch erklären, dass die Interviews in den verschiedenen Regionen von verschiedenen Befragern durchgeführt wurden (wobei einige Interviewer mehr auf ihre Erfahrungen ins Detail eingegangen sind als andere). Ferner ist dies auch auf den „Kodierungsstil" der Wissenschaftler (einige Wissenschaftler verwendeten detailliertere Codes als andere) und die Zeit zurückzuführen, die für die Kodierung der Interviews aufgewendet wurde (einige Befrager kodierten größere Textabschnitte, während andere kleinere Abschnitte und mehre Referenzen kodierten).

Aufgrund dieser Unterschiede bei der Kodierung ist es manchmal nicht möglich, die Menge von Referenzen für ein konkretes Thema zwischen den Regionen in Tabellen strikt zu vergleichen, da sie nicht ausreichend repräsentativ sind.

Was die Verteilung der Referenzen nach Erkrankungen betrifft, so zeigt Tabelle 13, dass mehr Referenzen für Erkrankungen kodiert wurden, zu denen sich mehr Teilnehmer äußerten. In Bezug auf die Anzahl von Referenzen je Teilnehmer lassen sich die Unterschiede zwischen den Erkrankungen dem Umstand zuschreiben, dass im Rahmen von einigen Interviews mehr Gegenstände angesprochen wurden (da einige Teilnehmer mehr zu sagen hatten), aber auch der Länge der Interviews. Wenn Erkrankungen, wie das Rett-Syndrom, mehr Referenzen aufweisen, ist dies dadurch zu erklären, dass sie besonders komplex sind und erfordern, dass sich die Familien auf zahlreichen Ebenen anpassen.

*Tabelle 13 - Verteilung der Referenzen in NVivo nach den **ausgewählten Erkrankungen**, Patienten und Angehörige*

	Huntington	Duchenne	CML	PV/ Vaquez	Rett	Silver-Russell	PKU	Galaktosämie
Referenzen	1.735	2.597	1.385	1.992	4 761	663	1.281	1.068
Teilnehmer	10	10	9	8	11	3	8	3
Referenzen/ Teilnehmer	174	260	154	249	433	221	160	358

Tabelle 14 verdeutlicht, dass die Differenzen in Bezug auf die Zielgruppen auch an der Menge von Referenzen je Teilnehmer zu erkennen sind, was unter anderem auf die Länge der Interviews zurückzuführen ist und vorrangig auf den Umstand, dass die Patienten und Angehörigen in Bezug auf zahlreiche Aspekte ihres Wegs ins Details eingegangen sind und sich nicht nur auf medizinische Aspekte beschränkten.

Tabelle 14 - Verteilung der Referenzen in NVivo nach Zielgruppen

	Patienten/Angehörige	Gesundheitsberufe
Referenzen	25.176	11.538
Teilnehmer	62	42
Referenzen/Teilnehmer	406	275

6.3 KONKRETE ERFAHRUNGEN

Im Zuge der Analyse wurde jedes Thema, das von den Teilnehmern angesprochen wurde, kodiert. Um den Umfang des Forschungsprojekts zu begrenzen, wurden einige der gesammelten Erfahrungen jedoch nicht in einzelne Kapitel des Berichts behandelt.

Die Themen, die im Bericht veranschaulicht sind, sind diejenige, welche die Schwierigkeiten am besten aufzeigen, denen sich SE-Familien gegenübersehen, Raum für Verbesserungen erkennen lassen und die meisten Teilnehmer betreffen. Das Codebuch führt beispielsweise eine Kategorie namens „konkrete Erfahrungen“ an, welche häufig allgemeinere Beschreibungen der persönlichen Erfassungsberichte erfasste, deren Zuordnung in eine der anderen Kategorien schwer fiel (spezielle Geschäfte für PKU-Patienten, Patientenvereinigung ist zu allgemein, GB hat ein Kind, das von einer SE betroffen ist).

Dies bedeutet nicht, dass diese Erfahrungen nicht interessant sind oder vernachlässigt werden können, denn sie verdienen einer weiteren Reflexion. Konkrete Erfahrungen sind unter anderem: „Bedarf an zusätzlichen Koordinationspflegern oder Versorgungskoordinatoren“, „Einfluss des sozioökonomischen Status (schwerer für benachteiligte Patienten)“, „Schwierigkeiten aufseiten der GB, festzustellen, wie sich die Patientenbedürfnisse verbessern lassen“, „Schwierigkeit aufseiten von wallonischen Patienten, mit den flämischen Verbänden zu kommunizieren“. Das Codebuch beschreibt auch ausführlich eine größere Kategorie namens „Sonstige Themen“, die einige größere Themenbereiche identifizierte, die in künftigen Forschungsvorhaben zu den Bedürfnissen von SE-Patienten, ihren Angehörigen bzw. den Gesundheitsfachkräften behandelt werden könnten (Digitalisierung, Telemedizin, politische Ebene, kultureller bzw. religiöser Einfluss, Schwangerschaft, Register). Bei ihrer Verknüpfung zu den im Bericht angesprochenen Hauptaspekten, wurden die konkreten Erfahrungen und die sonstigen Themen bis zu einem gewissen Grad behandelt.

KAPITEL 2 - ZUGANG ZU UND KOORDINATION VON BEHANDLUNGSASPEKTEN

1 EINFÜHRUNG IN MEDIZINISCHE ASPEKTE IN DER PATIENTENBETREUUNG

Bei Befragungen von Patienten oder Angehörigen und Ärzten wurden auf beiden Seiten hinsichtlich der Patientenbetreuung von SE die medizinischen Aspekte am meisten diskutiert (wie in Abbildung 3 dargestellt). Im Einklang mit den EMRaDi (Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases/Seltenen Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein) erfolgten Definitionen eines Verlaufs[48]. Die medizinischen Aspekte behandeln alle Schritte von den ersten Symptomen des Patienten, dem Verlauf durch das Gesundheitssystem bis zu (hoffentlich) einer schnellen erfolgreichen Diagnose und jeder Aspekt einer (medizinischen) Betreuung.

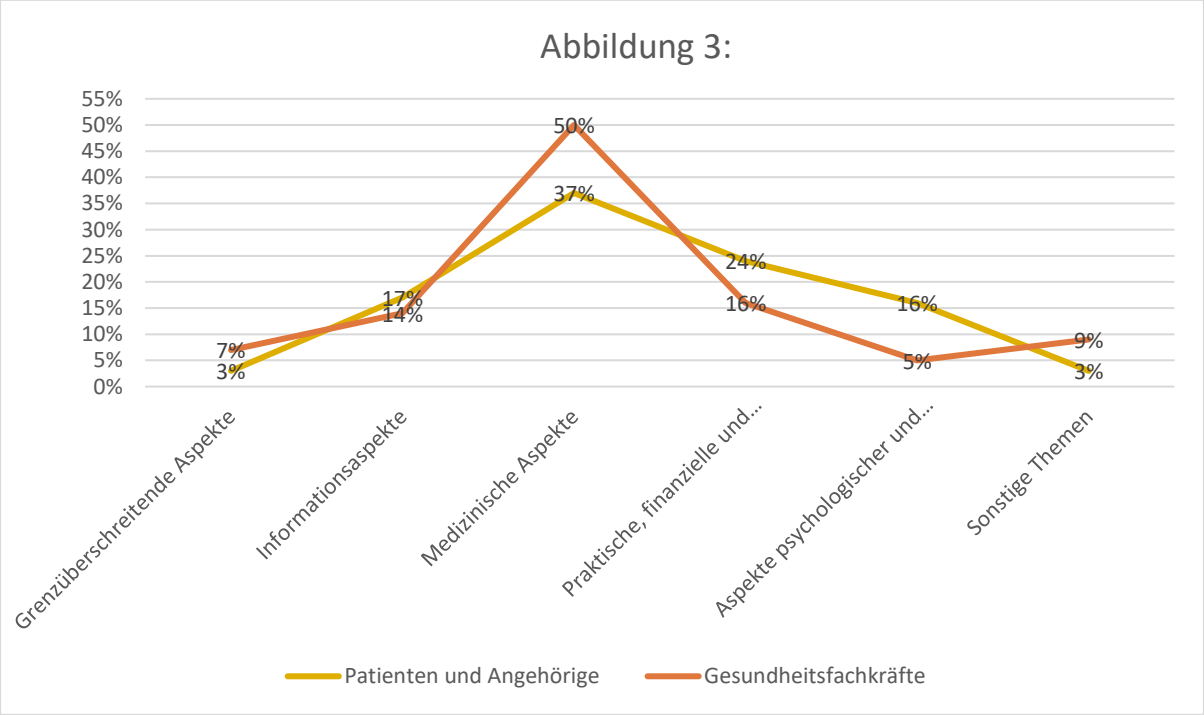

Abbildung 3 - Aufteilung der Referenzen nach verschiedenen Aspekten - Vergleiche zwischen Patienten/Verwandten und Ärzten

Während den Befragungen wurden Patienten und Angehörige nach ihren Symptomen, Erfahrungen vor und nach der Diagnose, Verständnis und Entwicklung der Krankheit, ihre Behandlung und der medizinischen Versorgung befragt. Ärzte wurden nicht nur nach der Diagnosestellung und Behandlung für SE entsprechend ihrer Expertise befragt, sondern ebenfalls nach ihren Bedürfnissen. Dieses breite Spektrum generierte insgesamt 9141 Referenzen die auf medizinische Aspekte in sechs größeren Kategorien der Praxis zurückzuführen sind: Diagnose-bezogene Sachverhalte; (medizinische) Beschreibungen der Krankheit; Koordination und Zugang zur Gesundheitsversorgung, Behandlung oder Art der Versorgung; Entwicklung der Krankheit; Bedürfnisse der Ärzte. Die nachfolgende Tabelle

[48]Die vollständige Definition der Patientenbetreuung ist im Kapitel 1 enthalten - Methodik/Abschnitt 1.2 Forschungsfrage.

betont, wie für Patienten und Angehörige insgesamt 5664 Referenzen zu medizinischen Aspekten kodiert wurden; für Ärzte ergaben sich 3477 Referenzen.

Tabelle 15 - Medizinische Aspekte die nach Befragungen mit Patienten/Angehörigen und mit Ärztekodiert wurden[49]

	Patienten und Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
3. Medizinische Aspekte	61	5664	42	3477
A. Diagnostikbezogene Aspekte	55	777	36	332
B. Medizinische Beschreibung der Krankheit	60	1443	39	591
C. Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen.	58	911	42	1574
D. Behandlung bzw. Art der Versorgung	61	2025	40	548
E. Krankheitsverlauf	53	459	26	176
F. Bedürfnisse der Gesundheitsfachkräfte	12	49	35	256

Abbildung 4 unten zeigt die Verteilung der Referenzen aus dem Codebuch zu medizinischen Aspekten eines Patientenpfades zwischen Patienten oder Angehörigen und Ärzte. Patienten oder Angehörige neigten häufiger von (fehlenden) Behandlungen oder Versorgung, der Beschreibung ihrer Krankheit sowie der Koordination und dem Zugang zur Versorgung betroffen zu sein (aus Befragungen mit Patienten oder Angehörigen erwiesen sich 36% der Referenzen oder Erfahrungen zu medizinischen Aspekten aus Befragungen mit Patienten oder Angehörigen).

Diese Abbildung zeigt auch deutlich, wie wichtig das Thema Koordination und Zugang zur Versorgung für Ärzte ist, da es der medizinische Aspekt des Patientenwegs war, der nicht nur von allen an den Befragungen teilgenommenen Ärzten diskutiert wurde, sondern auch die Kategorie mit den meisten gekennzeichneten Referenzen war (45% der Referenzen von GÄrztezu medizinischen Aspekten bezüglich der Koordination und des Zugangs zur Versorgung), siehe auch Tabelle 15. Das ist nicht weiterhin verwunderlich, da es widerspiegelt, wie sie sich im Gesundheitssystem positionieren und zusammenarbeiten.

[49] Die Aufzählung von Erfahrungsbereichen ist in Übereinstimmung mit dem Codebuch, Anhang 3.

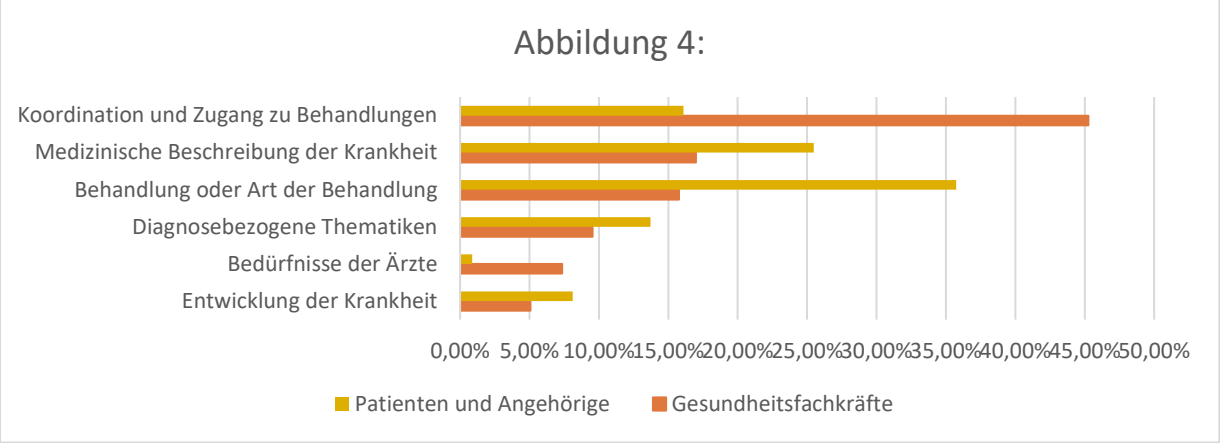

Abbildung 4 - Aufteilung der Referenzen nach medizinischen Aspekten - Vergleiche zwischen Patienten oder Angehörigen und Ärzten

Um eine allgemeine Darstellung der medizinischen Aspekte des SE-Patientenwegs in der EMR (Euregio Maas-Rhein) erstellen zu können, konzentriert sich dieses Kapitel auf den Zugang zu und die Koordination von Versorgungserfahrungen für Patienten oder Angehörige und Ärzte, da diese beschreiben, wie sich die Befragten an ihr Gesundheitssystem orientieren und darin positionieren.

1.1 UNTERSCHIEDLICHE VISIONEN ZU ZUGANG UND KOORDINATION NACH ZIELGRUPPEN: ZUSAMMENARBEIT UND KOORDINATOR

Die Koordination und der Zugang zu Versorgungsaspekten ist eine Kategorie, die die folgenden Erfahrungen beinhaltet: Zugang zur Gesundheitsversorgung, Zusammenarbeit (zwischen Ärzten), Koordination der Versorgung, Umstellung oder Fortsetzung der Behandlung und des Verlaufs, Leitlinien oder Protokolle.

Tabelle 16 weist die Anzahl der Referenzen zur Koordination und dem Zugang zur Versorgung pro Kategorie von Befragten genauer auf. Alle Befragten Ärzte(Teilnehmer N = 42) behandelten das Thema Koordination und Zugang zur Gesundheitsversorgung, wobei sie im Allgemeinen der Zusammenarbeit die meiste Aufmerksamkeit schenkten (Referenzen N=582) und dem Verlauf, Leitlinien und Protokollen die geringste. Obwohl dies auch die von Patienten und Angehörigen am wenigsten angesprochene Kategorie war, sprachen Patienten und Angehörige am häufigsten über die Koordination im Gesundheitswesen.

Aus dieser Tabelle kann schlussfolgert werden, dass es eine Diskrepanz zwischen dem, was Patienten und Angehörige einerseits und Ärzteandererseits sagen möchten, wenn sie über die Koordination und den Zugang zur Versorgung sprechen. Ärztesprechen am meisten über Zusammenarbeit (Überweisungen, Aufgabenteilung, Informationsaustausch und Telemedizin), während Patienten und Angehörige mehr darüber sprechen, von wem ihre Behandlung koordiniert werden soll oder wer sie ausführt (Gesundheitskoordinator). In diesem Kapitel werden alle in der folgenden Tabelle genannten Kategorien erläutert.

Tabelle 16 - Erfahrungen zur Koordination und dem Zugang zur Versorgung bezüglich der verschiedenen Kategorien von Befragten

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
C. Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen.	58	911	42	1574
a. Zugang zur Versorgung	36	155	30	188
b. Zusammenarbeit	43	226	39	582
c. Behandlungskoordination	37	167	35	265
d. Koordinator im Gesundheitswesen	54	345	30	170
e. Umstellung oder Fortsetzung der Behandlung	31	195	32	216
f. Verlauf, Leitlinien, Protokoll	12	49	32	153

1.2 UNTERSCHIEDLICHE VERBINDUNGEN ZU ZUGANG UND KOORDINATION JE NACH ZIELGRUPPE MIT INFORMATIVEN ODER PSYCHOSOZIALEN ASPEKTEN

Abbildung 4 zeigt, dass Patienten und nächste Angehörige bei der Erörterung der medizinischen Aspekte ihres Behandlungswegs den Schwerpunkt auf die Behandlung, die Beschreibung von Krankheiten und Symptomen sowie den Zugang zur Versorgung legen. Diese Erkenntnis der Befragungen entspricht dem Ergebnis der Literaturanalyse[50]. In Bezug auf die Behandlungskoordination, zeigt die Literaturanalyse, dass die komplexen Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Erkrankungen eine Reihe von Fachdiensten erfordern, um erfüllt zu werden und häufig einer multidisziplinären Versorgung bedürfen. Es wurde ebenfalls angedeutet, dass dies eine weitere finanzielle und psychosoziale Herausforderung für Patienten darstellen könnte, die einen Überblick über die von ihnen benötigte Versorgung und Unterstützung benötigen und Wege finden müssen, darauf zuzugreifen, sowie dass alle beteiligten Spezialisten über relevante Informationen und Entwicklungen informiert sind. Zusätzlich müssen sie überhaupt Zugang zur Versorgung erhalten und dafür Reisen (ins Ausland) antreten.

Dieses Ergebnis der Literaturanalyse zeigte ein hohes Maß an Selbstkoordination, das erklären könnte, warum „der Koordinator im Gesundheitswesen“ das von Patienten und Angehörigen am häufigsten diskutierte Thema ist (Tabelle 16). Viele der Angaben dieser Befragten zeigten auch, dass Patienten und Angehörige selbst viele Information suchen, beispielsweise warum bei ihnen bestimmte Symptome auftreten, welche Ärzte zu konsultieren sind oder wie nach der Diagnose eine umfassende Versorgung angegangen werden kann.

> ***Am Anfang schon. Es ist ein bisschen schwierig, Informationen zu finden*** *dazu, welche Art der Versorgung, wie finanziere ich das alles, wo hole ich die Leute her. Da musste ich mir am Anfang sozusagen die Erfahrung bei anderen holen.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Die folgende Tabelle zeigt die Übereinstimmung zwischen Koordination und Zugang zu gesundheitlichen Aspekten mit der Suche nach Informationen für Patienten und Angehörigen, da diese Themen am häufigsten diskutiert wurden (Teilnehmer N=48, Referenzen N=203, mehr als ein

[50]Maastricht Universität (2020), Literaturanalyse, die Ermittlung der Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Erkrankungen: Eine thematische Analyse von Literatur, EMRaDi-Projekt.

Fünftel der Gesamtreferenzen bezüglich Zugang und Koordination, N=911). Eine weitere Korrelation, die von Interesse ist, sind die Aspekte der psychosozialen Unterstützung. Während dieser Zusammenhang für Patienten oder Angehörige eindeutig besteht, beziehen sich Ärzte kaum bei den Themen Koordination und Zugang zur Versorgung auf solche psychosoziale Unterstützungsaspekte. Dies könnte die Literaturanalyse unterstützen, in der festgestellt wurde, dass die hohe Selbstkoordination der Versorgung eine psychische Belastung für von SE betroffene Patienten oder Angehörige darstellt.

Tabelle 17 - Die Koordination und der Zugang zum Gesundheitswesen werden von Teilnehmern während sie über andere Aspekte des Verlaufs sprechen angesprochen

	Koordination und Zugang zu Behandlungen			
	Patienten/Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=58)	Referenzen (N=911)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=1574)
Grenzüberschreitende Aspekte	17	45	29	104
Informierende Aspekte	48	203	35	280
Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte	34	115	37	154
Aspekte psychologischer und sozialer Unterstützung	39	105	24	73

2 ZUGANG ZUR VERSORGUNG

2.1 ZUGANG ZU INFORMATIONEN

Die Koordination und der Zugang zur Versorgung werden häufig zusammen mit informativen und anderen medizinischen Aspekten (Behandlung, Art der Versorgung) erörtert. Dies ist logisch, da Patienten und Angehörige in erster Linie ihr klinisches Profil verstehen wollen und Wege finden möchten, um auf die Diagnose einer SE und auf geeignete Ärzte und Behandlungen zugreifen zu können.

Eine verbreitete Annahme von SE betroffenen Familien ist, dass der Weg zu einer Diagnose eine Odyssee über verschiedene Ärzte voraussetzt. Die Analyse der Aussagen ergab jedoch, dass die Anzahl der Ärzte erst nach Feststellung der tatsächlichen Diagnose zunimmt, da mehr Spezialisten an der krankheitsspezifischen Versorgung beteiligt sein werden, um die medizinischen Bedürfnisse des Patienten angemessen zu erfüllen.

Die gesammelten Aussagen bezüglich des Zugangs zur Behandlung unterstreichen die Bedeutung der Diagnose. Patienten und Angehörige, die für die Feldstudie befragt wurden, wurden bereits mit einer der acht ausgewählten SE diagnostiziert, sodass sie beschreiben konnten, wie sie vor und nach einer Diagnose Zugriff auf die Behandlung hatten.

Unabhängig von der SE gibt es häufig keinen Standardweg, um zu einer Diagnose zu gelangen. Dies bedeutet jedoch nicht, dass Familien vor der Diagnose keinen adäquaten Zugang zur Versorgung haben. Zu Beginn beschränkt sich ihre Suche nach Informationen und Zugang zur Versorgung häufig eher auf Fachkräfte der Grundversorgung (Allgemeinarzt oder Kinderärzte im Fall von SE betroffenen Kindern, wie Rett, Duchenne, Silver-Russell). Aber auch nach der Diagnose fehlt aufgrund der Seltenheit der Krankheiten häufig ein klarer Verlauf, eine Leitlinie oder ein Protokoll, das die Patienten

über (organisatorische) medizinische und nicht medizinische Versorgungsaspekte informiert. Erkenntnisse bezüglich des Verlaufs, Leitlinien und Protokolle werden aus der Perspektive der Ärzte in Abschnitt 4.6 Verlauf, Leitlinien, Protokolle dieses Kapitels tiefgründiger ausgeführt.

Die Rolle des medizinischen Fachpersonals innerhalb der Grundversorgung - insbesondere Allgemeinärzte - beim Zugang zur Gesundheitsversorgung und Diagnostik wird weiter unten in Abschnitt 2.2 Rolle des Allgemeinarztes bezüglich des Zugangs zur Gesundheitsversorgung beschrieben. Da weitere Ärzte im Laufe der Patientenbetreuung nach der Diagnose einbezogen werden, wird ihre Arbeit in Abschnitt 3 behandelt – Zugang zur Gesundheitsversorgung: Die Zusammenarbeit von medizinischem Fachpersonal. Im Allgemeinen wurden Erfahrungen mit dem Zugang zur Versorgung angesprochen – im Einklang mit der Suche nach informativer und medizinischer Hilfe – auch die Hilfe (benötigt oder angeboten), um Zugang zur Versorgung zu erhalten, Termine zu vereinbaren, potentielle Wartezeiten und auch eine zweite Meinung einzuholen. Die nachstehende Tabelle zeigt, dass es weder merkliche Unterschiede in den durch Kategorien detaillierten, angegebenen Erfahrungen der Befragten gab, noch bemerkenswerte Unterschiede zwischen Regionen der EMR (Euregio Maas-Rhein) oder der Krankheiten.

Tabelle 18 - Detailliert die Erfahrungen des Zugangs zu Behandlungen von Patienten oder Angehörigen und Gesundheitsfachkräften

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
a. Zugang zur Gesundheitsversorgung (alle Aspekte)	**36**	**105**	**30**	**148**
Zugang zur Versorgung	10	24	19	66
Termin	17	35	12	20
Unterstützung beim Zugang der Gesundheitsversorgung	18	32	14	50
Keine Zweitmeinung	2	3	1	1
Zweitmeinung	16	19	13	20

Die Zahlen zeigen, wie kompliziert der Zugang zur Gesundheitsversorgung für Familien sein kann – der Bedarf an Hilfe für den Zugang zur Versorgung, Erfahrungen mit Terminen (Häufigkeit und Nachsorge) und Zweitmeinungen wurden dabei am häufigsten erwähnt. Bei der Betrachtung der Referenzen betonten Familien die Suche nach Informationen stärker – nicht nur der Zugang zu Ärzten über Bekannte und Patientenvereinigungen oder die Überweisungen innerhalb der Spezialisten, sondern auch der finanzielle Zugang zu Behandlungs- oder Medikamentenoptionen wurden diskutiert.

> *Patienten mit einer seltenen Erkrankung müssen **Zugang zu allen Informationen bekommen**, die ihre behandelnden Ärzte erwerben und nachhalten, damit sie eine Übersicht von dem bekommen, was sich hinter den Kulissen abspielt, und sie den Ernst der Lage besser einschätzen können.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Die Ärzte haben den Zugang zur Gesundheitsversorgung vor der Diagnose nicht sehr ausführlich behandelt, obwohl hervorgehoben wurde, dass der Zugang zur bestmöglichen Versorgung im Falle einer fehlenden Diagnose behindert werden würde. Sie ergriffen mehr die organisatorischen Aspekte, wie das Weiterleiten von Familien (Möglichkeit der Zweitmeinung) und berührten das umfassendere System mit unterstützenden und administrativen Diensten.

*Meine Rolle ist es hier wirklich, die **Patienten nach der Stellung der Diagnose zu begleiten**, um sie zu den Verbänden **zu führen**, die zu ihrer Erkrankung passen, um sie über soziale Unterstützungen zu informieren, auf welche sie Anspruch haben und vieles mehr. Es handelt sich also wirklich um eine Begleitung nach der Diagnose.* (Stoffwechselerkrankungen, Sozialberater einer Krankenkasse, Provinz Lüttich, Belgien)

2.2 DIE ROLLE DES ALLGEMEINARZTES BEIM ZUGANG ZUR GESUNDHEITSVERSORGUNG

***Der ideale Pfad sieht so aus, dass ein Allgemeinarzt das Vorliegen einer möglichen Pathologie** genetischen Ursprungs **erkennt**. Im Bereich der seltenen Erkrankungen geht es für mich vor allem um genetische Erkrankungen, aber ich weiß, dass es auch noch andere Pathologien gibt. Der Arzt erkennt es, und überweist den Patienten an die Einrichtung für Genetik. Bei der Einrichtung für Genetik stellt man die Diagnose und mit der vorzugsweise auf molekularer Ebene bestätigten Diagnose kann man den Patienten an Spezialisten für die Probleme überweisen. Dort kann man eine spezifische Weiterbetreuung für die Pathologie empfehlen und, falls notwendig, einen Test für jene Angehörigen, die einen solchen brauchen, anbieten.* (Genetiker, Provinz Lüttich, Belgien)

Während es für eine SE keinen Standardweg gibt, ist der Ausgangspunkt häufig medizinisches Fachpersonal der Grundversorgung wie der Allgemein- oder ein Kinderarzt. Der Allgemeinarzt wird von mehr als der Hälfte der Patienten und Angehörigen, die an den Befragungen teilgenommen haben (33 zu N=62) und etwas weniger als der Hälfte der teilgenommenen Gesundheitsfachkräfte (17 zu N=42) erwähnt. Dennoch ist der Allgemeinarzt der einziger Akteur im Verlauf, der für alle Krankheiten sowohl vor als auch nach der Diagnose erwähnt wird.

Die Erfahrungen während der Analyse über die Rolle von Hausärzten beinhalten Beschreibungen über ihre Rolle neben anderen Gesundheitsfachkräften auf dem Patientenweg: „Der Allgemeinarzt ist der Hauptarzt“, „Überweisung an ein genetisches Zentrum durch einen Allgemeinarzt“, „Überweisung an einen Spezialisten durch einen Allgemeinarzt“ und ihre (begrenzte) Rolle im Verlauf: „Einschränkung des Allgemeinarzt“; "Der Spezialist ist der Referenzarzt und nicht der Allgemeinarzt"; "Der Allgemeinarzt muss Papiere unterschreiben, aber er ist nicht der Referenzarzt, sondern der Spezialist ist es" und "im Falle eines Problems eher ein Besuch in der Notfallaufnahme als beim Allgemeinarzt "[51].

Die detaillierten Erfahrungen mit Allgemeinärztenbeziehen sich eher auf die Einschränkungen dieses Akteurs (ausführlicher im nächsten Abschnitt 2.3 Einschränkungen des Allgemeinarztes und Schlussfolgerungen zu seiner Rolle in der Patientenbetreuung), sie erkennen aber auch ihre Rolle auf positive Weise an, indem sie dem Patienten helfen eine zielgerichtete Betreuung zu erhalten, indem sie an genetische Dienste oder Spezialisten überwiesen werden. Der Allgemeinarzt oder der primäre Gesundheitsversorger verfügt häufig über eine Signalfunktion, mit der Wachsamkeit und Reaktionsfähigkeit eine frühzeitige Diagnosestellung beschleunigen und den und eine angemessene Versorgung für die seltene Erkrankung ermöglichen kann.

*…**man muss aufmerksam bleiben**. Ja, aber das ist eigentlich auch, das ist auch ein bisschen unsere Aufgabe, ne. (Hausarzt, Provinz Limburg, Belgien)*

Gleichzeitig kann der Mangel an Fachwissen des Allgemeinarzt die Diagnose behindern oder dazu führen, dass er zögert, die Patienten mit einer seltenen Erkrankung zu begleiten. Infolgedessen

[51]Für weitere Informationen über Ergebnisse von Teilnehmern und Referenzen bezüglich der erwähnten Kennziffern, ist das Codebuch in Anhang 3 verfügbar.

wurden sie im Allgemeinen von Patienten, Angehörigen und Ärzten im Verlauf nicht als zentralen Koordinator identifiziert.

> *Es wäre mir noch lieber, wenn es eine noch bessere Zusammenarbeit mit Hausärzten gäbe. Aber was stellt man fest?* ***Wenn Leute so'ne seltene Erkrankung haben, dann haben sie die Neigung, immer zu uns Kontakt aufzunehmen, weil sie sich etwa so sagen: Ja, der Hausarzt, der hat in seiner ganzen Laufbahn vielleicht drei Kinder mit Duchenne zu Gesicht bekommen.*** *Beim Facharzt sind das täglich welche. Die Hemmschwelle, um sich an uns zu wenden, ist für die Leute sehr gering.* (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

> *Dass im Grunde genommen der Arzt so Allgemeinwissen hat. Aber natürlich auch* ***nicht auf dem Stand der Forschung ist****.* (PV, Patient, Region Aachen, Deutschland)

> *Und dann gibt es noch meinen Hausarzt. Das ist aber auch schwierig, weil er zu dem Thema nicht geschult ist.* ***Bevor er meinen Fall angenommen hat, sagte er mir ehrlich, dass er nur eine halbe Stunde Schulung über all das gehabt hatte und dass er sich über die Krankheit informieren müsste, bevor er mich annehmen kann.*** *Und erst dann hat er meinen Fall übernommen ... und war ehrlich genug, anders als die meisten Ärzte, die die Fälle annehmen, ohne die Kenntnisse zu haben ... Im medizinischen Bereich gibt es ein großes Problem durch mangelnde Schulung und Information.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien, Lüttich)

Die an den Befragungen in den belgischen Provinzen Lüttich und Limburg teilnehmenden Allgemeinärzte hatten beide Erfahrung darin, Patienten und Angehörige mit hämatologischen Erkrankungen durch Diagnosekompetenz, die aus einer Blutuntersuchung besteht, die Anomalien erkennt, zur Diagnose zu führen und dann an einen Hämatologen überweisen zu können. Beide hatten nur begrenzte Erfahrung mit der Begleitung von Behinderungen oder einer fortschreitenden Verschlechterung der für diese Studie ausgewählten Krankheiten und keine Erfahrung mit deren Diagnose.

Auf die Frage nach ihrer Rolle bei der Patientenbetreuung von Betroffenen seltener Erkrankungen, stellten die Allgemeinärzte fest, dass die Diagnose aufgrund ihrer mangelnden Spezialisierung nicht wirklich ihr Fachgebiet ist, aber sie in der Lage sein müssen, sich an Spezialisten zu wenden. Eine ihrer Aufgaben ist, sich über die Krankheit zu informieren und den Patienten bei Bedarf zu unterstützen:

> *Als Allgemeinärzte gehört* ***das ehrlich gesagt nicht zu meinen Überlegungen bei der Diagnose****, ich glaube also, wenn ich beginne, danach zu suchen, ist das erst mal nur ein Name. Ich suche und suche also und ab dem Moment, in dem ich es finden konnte, ist es sicher, dass ich* ***überweisen*** *werde, weil das nicht mehr in meinem Gebiet liegt.* (AM, Provinz Lüttich, Belgien)

> ***Wir sind auch nicht allwissend, ne.*** *Sie müssen also keine Scheu haben.* ***Sie müssen das heraussuchen, ne.*** *Wenn man damit konfrontiert wird… Ja, können diesen Dingen in der Tat Aufmerksamkeit schenken. (Macht wohl jeder so.) Die meisten Hausärzte haben natürlich so jemanden, ne. Ja.* ***Deren Aufgabe ist das ja auch, das zu behandeln, ne.*** (AM, Provinz Limburg, Belgien)

Während sie sich auf allgemeiner Ebene weiterbilden, um die Patienten und Angehörigen auf ihrem medizinischen Weg zu begleiten (Verschreibung von Medikamenten), können andere Aufgaben darin bestehen, bei Verwaltungsverfahren zu helfen und selbst psychosoziale Unterstützung anzubieten oder an eine nahe gelegene Gesundheitsfachkraft zu verweisen. Während eine selbst eingeschätzte psychosoziale Unterstützung von einem teilgenommenen Allgemeinärzte aus der belgischen Provinz Limburg angenommen wurde, erkannte ein niederländischer Spezialist auch die Bedeutung des

Allgemeinarztes für Patienten an, um ihnen den Zugang zu spezialisierter Versorgung in ihrer Nachbarschaft zu erleichtern:

> ***Sozial und psychologisch. Wir sind auch die Beichtväter, ne.*** *Einerseits ist das schon auch in Ordnung, weil die Leute zu einem hinkommen, und sie wissen das durchaus ein bisschen zu schätzen, dass man dafür offen ist. Man muss dafür offen sein… …* (AM, Provinz Limburg, Belgien)

> *Und manchmal, wenn es etwa psychosoziale Probleme bei Leuten aus einer anderen Region gibt, dann rufen wir auch schon mal den Allgemeinarzt an, weil der die soziale Landkarte in dieser Region besser kennt, als wir die kennen.* ***Ich kenne nicht alle lokalen Instanzen in der Region. Dann rufen wir den Allgemeinarzt deswegen an.*** (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Süd-Limburg, Niederlande)

2.3 EINSCHRÄNKUNGEN DES ALLGEMEINARZTES UND SCHLUSSFOLGERUNGEN IHRER ROLLE IM VERLAUF

Wie oben erwähnt, wird dem Allgemeinarzt oder Gesundheitsfachkräften in der Grundversorgung eine Signalfunktion zugewiesen, die im Idealfall mögliche Gründe für die Überweisung von Patienten an Spezialisten erkennt und somit der Ausgangspunkt zur Diagnose und zum Zugang zur Behandlung ist.

Es besteht jedoch ein größeres Potenzial, die Allgemeinarzt über das Erkennen von Symptomen aufzuklären und Patienten mit seltenen Erkrankungen in einem maßgeschneiderten Ansatz für ihre medizinischen Bedürfnisse zu begleiten (Risiko einer Störung der Medikamente zur Behandlung der SE und derjenigen zur Behandlung häufiger Krankheiten). Die befragten Allgemeinärzte sehen ihr eigenes Potenzial darin, ein Akteur auf dem Patientenweg zu sein, da sie in lokale Versorgungsnetzwerke eingebettet sind (Kontakt zu anderen medizinischen Fachrichtungen und Gesundheitsberufen in der Region) und einfachen Zugang zu sozialen, psychologischen und administrativen Angelegenheiten haben. Viel hängt von der Bereitschaft der Allgemeinärzte ab, sich über die SE zu informieren und sowohl ihr Wissen als auch ihre Fähigkeiten zu erweitern, um Patienten und Angehörige zu begleiten.

Während der Allgemeinarzt die meiste Zeit den Gesundheitskoordinator darstellt oder das medizinische Fachpersonal, dass das meiste Wissen über Patienten mit häufigen Krankheiten besitzt, haben sowohl das medizinische Fachpersonal als auch die Patienten dem Allgemeinarzt die Rolle als Gesundheitskoordinator für seltene Erkrankungen nicht zugeschrieben. Die Befragungen berücksichtigten tatsächlich mehr Erfahrungen oder Aussagen bezüglich der Einschränkungen des Allgemeinarztesals über die Rolle des Allgemeinarztes.

Die von Patienten und Angehörigen festgestellten Einschränkungen sind unter anderem:

- Minimierung von (allgemeinen, aber anhaltenden) gesundheitlichen Beschwerden oder mangelndem Wissen zur Diagnose oder Überweisung an Spezialisten, wodurch der Diagnoseprozess behindert wird und möglicherweise eine Odyssee zwischen verschiedenen Allgemeinärzten entsteht.
- Mangel an Informationen oder Aufklärung des Allgemeinarztes über die SE, mangelnder Kontakt oder mangelnde Zusammenarbeit mit den behandelnden Spezialisten.

- Misstrauen gegenüber deren Verschreibung von Arzneimitteln (für häufige Krankheiten) und Angst vor möglichen Arzneimittelinteraktionen bei der Behandlung ihrer SE.

Das folgende Zitat bestätigt, dass von SE betroffene Patienten und Angehörige häufig schneller ihren Spezialisten kontaktieren, als ihren Allgemeinarzt. Die befragten Spezialisten teilten Erfahrungen, dass Allgemeinärztesie nicht nur aus Unsicherheit kontaktierten, um Patienten zu behandeln, sondern auch von Allgemeinärzte, die sich in den Zustand eines Patienten versetzen und mit dem Spezialisten nicht einverstanden waren.

> *Oder wenn es eine harmlose Virusinfektion ist, oder Patienten, die bei banalen Problemen Hilfe suchen. Aber von dem Moment an, dass Sachen passieren, die sie nicht direkt einordnen können, dass die Patienten selber oder dass die Hausärzte uns halt direkt kontaktieren.* ***So werden wir also im Laufe der Zeit ein bisschen der Hausarzt der Patienten. Wir versuchen das zu vermeiden, aber manchmal ist das schon… Man kann das auch nicht erwarten, dass sie für all diese Erkrankungen, dass sie alle Feinheiten darüber wissen, und dass sie sich dabei wohlfühlen und diesen Patienten behandeln. Das ist eigentlich nicht realistisch, das zu erwarten.*** *Und dann liegt* ***die Verantwortung am Ende beim Patienten oder bei der Familie.*** *Die müssen dann jedes Mal, wenn sie zum Doktor gehen, sagen: Wissen Sie, er hat PKU. Man darf eigentlich nichts mit Aspartam verschreiben. […] [Als Hausarzt] hat man eine andere Funktion.* ***Man hat eine Funktion, um auszusortieren und allgemeine Problematik zu behandeln und nachzuverfolgen.*** *Das ist nicht realistisch, von ihnen zu verlangen, dass sie das alles nachhalten und nachverfolgen würden. Manche tun das. Und wenn sie sich dafür interessieren… Manchmal haben wir spektakuläre Diskussionen mit Hausärzten, die sich richtig in eine Erkrankung eines Patienten, den sie haben, hineinknien. Aber das können sie nicht bei allem tun.* ***Also wenn der Patient Glück hat, dann ist es ein Hausarzt, der sich zufällig für diese Art von Problematik interessiert, und der sich da hineinknien will. Aber das ist nichts, was man von Hausärzten im Allgemeinen erwarten kann.*** (Fachkraft für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

Die Rolle des Allgemeinarztes auf dem SE-Patientenweg bleibt dieselbe wie für alle Patienten – Zugang zur Versorgung häufiger Krankheiten und ein Schritt in die Richtung der Diagnosestellung ihrer seltenen Erkrankung. Sie werden von keiner der Zielgruppen als (mögliche) Behandlungskoordinatoren bezeichnet. Wie sie ihre Rolle wahrnehmen, hängt von ihrem eigenen Interesse und ihrer Bereitschaft ab, da Patienten/Angehörige und Fachkräfte derzeit mehr Einschränkungen bei den Allgemeinarztessehen, als aktive Beratung und auch nicht zu erwarten scheinen, eine aktivere oder koordinierendere Rolle zu übernehmen. Dies bedeutet, dass entweder die Spezialisten oder die Patienten und Angehörigen selbst eine große Rolle bei der Koordination des Verlaufs spielen (weiter unten in diesem Abschnitt 5 ausgeführt).

Alle Kategorien von Befragten betonten die Rolle der Allgemeinärzte beim Zugang zur Gesundheitsversorgung und erwarteten implizit das Bewusstsein der Allgemeinärzte für SE und die ständige Weiterbildung zu diesem Thema oder zur Kasuistik. Nicht nur die Wachsamkeit und das Wissen, sondern auch des ÄrzteNetzwerk für die Grundversorgung mit lokalen Gesundheitsdienstleistern und Kompetenzzentren sind von entscheidender Bedeutung für den Zugang und für die Versorgung von SE betroffenen Familien.[52]

[52] EMRaDi-Project (2020), Abschlussbericht, Anhang: Datenblatt für Ärzte der Grundversorgung, EMRaDi-Projekt

3 ZUGANG ZUR GESUNDHEITSVERSORGUNG: ZUSAMMENARBEIT VON MEDIZINISCHEM FACHPERSONAL

Die Wahrnehmung der idealen Rolle von Gesundheitsfachkräften der medizinischen Grundversorgung, wie Allgemeinärzten auf dem Patientenweg von SE – Signalisierung und Überweisung - hebt hervor, was als wichtigster Aspekt zum Zugang der Versorgung und der Koordination der Versorgung durch Ärzte festgestellt wurde – ihre Zusammenarbeit (Tabelle 16 - Erfahrungen mit der Koordination und dem Zugang zur Versorgung für die verschiedenen Kategorien von Befragten und Tabelle 19 – Zusammenarbeit zwischen Ärzten, die von Patienten/Angehörigen und Fachleuten wahrgenommen werden).[53] Es ist logisch, dass Ärzte über Zusammenarbeit sprechen, da dies ihre Position im Gesundheitswesen widerspiegelt und diese Zusammenarbeit zwischen Ärzten in Bezug auf SE erforderlich ist, um das Wissen zu erweitern und die komplexen medizinischen Bedürfnisse der Patienten erfüllen zu können. Dabei wurden verschiedene Arten der Zusammenarbeit hervorgehoben: Überweisungen, Aufgabenteilung zwischen unterschiedlichen Ärzten und zwischen verschiedenen Krankenhäusern, Zusammenarbeit mit Patientenverbänden, Informationsaustausch und neue Formen der Zusammenarbeit wie Telemedizin.

Die Zusammenarbeit wurde von verschiedenen Teilnehmern fast immer als positiv empfunden, obwohl klar war, dass Patienten und Angehörige manchmal auch keine Zusammenarbeit erleben konnten und sich isoliert oder verantwortlich für die Koordination ihrer Versorgung fühlten (Abschnitt 3.4 Bewertung der Zusammenarbeit zwischen Ärzten).

Das Netzwerk und Wissen der Gesundheitsfachkräfte ist wichtig, um eine reibungslose Überweisung an einen Facharzt zu gewährleisten. Für die in Tabelle 19 gesammelten und zusammengefassten Erfahrungen ist die Realität jedoch, dass Überweisungen von Allgemeinärzten an Fachärzte oder genetische Zentren zwar recht häufig erfolgen, aber noch mehr Überweisungen von Fachärzten an andere Fachärzte erfolgen, um sowohl eine Diagnose zu stellen als auch unterschiedliche Bedürfnisse abzudecken. Dieser Trend ist sowohl bei Patienten/Angehörigen als auch bei Ärzten zu beobachten.

Die in den folgenden Abschnitten beschriebenen Trends bei Überweisungen (3.1 Überweisung von der Grundversorgung an einen Spezialisten und 3.2 Überweisung innerhalb von Spezialisten) sind krankheitsübergreifend verallgemeinert, ohne dass eine detaillierte Erklärung pro Krankheit vorliegt. Innerhalb der acht ausgewählten seltenen Erkrankungen kann jedoch gesagt werden, dass Allgemeinärzte am wahrscheinlichsten an Hämatologen und Neurologen überweisen (was mit den Aussagen von Ärzten übereinstimmt, die an CML (chronische myeloische Leukämie), PV (Polycythaemia vera), Huntington, Duchenne, Rett und Silver-Russell beteiligt waren) und zum Beispiel nicht an Psychologen, was vermutlich eher eine Überweisung von Spezialist zu Spezialist darstellen würde.

In Bezug auf die hier genannten Fachkräfte ist zu beachten, dass die Definition von Konzepten wie Grundversorgung, medizinisches Fachpersonal und Spezialisten in den EMR-Regionen variieren können. Um nicht auf eine einzige Definition angewiesen zu sein, wird das Verständnis jedes Konzepts

[53]Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt 6.2.2 Fachkräfte in Gesundheitsberufen kodifizierten während der Analyse die als Interpretation der Terminologie von Fachkräften in Gesundheitsberufen in dieser Feldanalyse bezeichnet wurden.

und jeder Art von Ärzten in Kapitel 1 erläutert – Methodik, Abschnitt 6.2.2, Gesundheitsfachkräfte, während der Analyse kodifiziert .

Tabelle 19 - Von Patienten/Angehörigen wahrgenommene Zusammenarbeit zwischen Ärzten.

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
B. Zusammenarbeit	43	226	39	582
Das Kompetenzzentrum bezieht sich auf die Primärversorgung von Ärzten	0	0	5	15
Arzt bezieht sich auf die Patientenassoziation	10	20	18	33
Überweisung vom Spezialisten	14	48	13	31
Überweisung an das genetische Zentrum durch Allgemeinarzt	1	1	5	7
Überweisung an einen anderen Spezialisten durch einen Spezialisten	20	40	16	60
Überweisung an den Sozialassistenten durch Arzt	0	0	3	11
Überweisung an den Spezialisten durch das genetische Zentrum	2	3	3	7
Überweisung an einen Spezialisten durch einen Allgemeinarzt	9	13	17	65

3.1 ÜBERWEISUNG AUS DER GRUNDVERSORGUNG AN DEN SPEZIALISTEN

Ärzte berichten in der Regel mehr über Überweisungen von Allgemeinärztenan spezialisierte oder genetische Zentren als Patienten oder Angehörige, während zu erwarten ist, dass Patienten normalerweise über einen Allgemeinarztihre Diagnose oder Behandlung suchen. Verschiedene Erfahrungen, warum und an wen sich Allgemeinärzte wenden, wurden geteilt: Überweisung an ein genetisches Zentrum, wenn die Familien wissen, wie wahrscheinlich es ist, Träger einer Krankheit zu sein, und wie wichtig es ist, dem eigenen Fachwissen Grenzen zu setzen.

> ***Solange der Patient etwa sagt: Ah, aber Sie haben mich rechtzeitig überwiesen, dann ist der sehr zufrieden mit einem als Hausarzt***. (AM, Provinz Limburg, Belgien)

Primäre Gesundheitsversorger beziehen sich am ehesten auf ihr Netzwerk, bemühen sich jedoch auch, Krankenhäuser zu kontaktieren und zu fragen, welche Experten helfen könnten und unterstreichen dabei die Bedeutung des Dialogs mit dem Patienten über die Wahl des (Universitäts-) Krankenhauses in Hinblick auf die Reisedistanz im Falle von Folgemaßnahmen. Ein Allgemeinarzt äußerte die Hoffnung, dass die Spezialisten zugänglich sind, um selbst weiter zu verweisen, falls ihr Wissen ebenfalls begrenzt ist. Die Allgemeinärzte betonten, dass die Nachsorge von Patienten nach der Überweisung wichtig ist, da sie irgendwann zu ihrer Praxis zurückkehren werden.

Wie in Tabelle 19 aufgeführt, sprechen Gesundheitsfachkräfte häufig über Überweisungen von Allgemeinärzten. Wenn sie dies tun, handelt es sich meistens um den bereits erläuterten „theoretischen“ Verlauf, in dem ein Allgemeinärzteoder Kinderarzt, um zu einer Diagnose und Behandlung zu gelangen, Patienten an Spezialisten, (Universitäts-) Kliniken, Genetik- oder Kompetenzzentren überweisen soll:

Meistens ist das eine ***Überweisung durch einen beunruhigten Arzt oder Gesundheitsdienstleiter, der Symptome notiert hat, und zu denen wir dann eigentlich die Diagnose erstellen.*** (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

Während der Befragungen äußerten einige Spezialisten, dass Allgemeinärzte besser wissen, wo sie nach Fachwissen suchen können:

Es fängt nun so langsam an, ***bekannt*** *zu werden, ja. Das denke ich schon. Denn die Überweisungen finden doch auch… Na ja, die Leute denken da dran.* Die Kinderärzte denken da dran. (Duchenne, Spezialist, Provinz Limburg, Belgien)

So langsam erfahren die Ärzte, womit ich mich beschäftige *und sie verweisen seltene Erkrankungen oder ihre Verdachtsfälle für genetische Erkrankungen an mich.* (Huntington, Spezialist, Provinz Limburg, Belgien)

Allgemeinärzte in der Grundversorgung dienen also nicht nur als Tor, sondern auch als Wärter für Spezialisten. Diese letztere Funktion wird von Spezialisten geschätzt, um sicherzustellen, dass Patienten mit begründeten Beschwerden zu ihnen kommen:

*Tatsächlich setzt man uns ein Hindernis, dass es ein Arzt sein muss, der jemanden dorthin schickt, weil andernfalls jeder x-Beliebige kommt. Wenn die Leute also einen Termin machen möchten, sagt man ihnen „****Nein, Ihr Arzt muss Sie schicken****". Sie werden ihren Arzt aufsuchen und ihr Arzt entscheidet, ob sie kommen müssen und sie kommen mit einer Mitteilung des Arztes. Das erscheint mir notwendig, weil andernfalls jeder einfach so kommt.* (Huntington, Neurologe, Provinz Lüttich, Belgien)

Weitere Erfahrungen mit Überweisungen von Allgemeinärztenan Spezialisten zeigen, wie die letztgenannte Gruppe tatsächlich glaubt, dass Allgemeinärzte sich vorwiegend auf Fachärzte beziehen, die sie in ihrem eigenen Netzwerk kennen, oder wie Allgemeinärzte bei der Behandlung von Patienten mit SE zögern, Spezialisten kontaktieren, um beispielsweise Wechselwirkungen von Arzneimitteln zu vermeiden . Die angetroffenen Patienten oder Angehörigen waren sich einig, dass Allgemeinärzte sie, wenn ihr eigenes Fachwissen begrenzt ist, überweisen. Als Spezialisten wurden unter anderem ein Hämatologe, ein Kardiologe, ein Professor für Endokrinologie an einer Universitätsklinik und ein Revalidierungszentrum genannt.

Als er so gesagt hat, der Arzt also: „Ja, ***ich komme hier selber nicht mehr weiter. Ich überweise Sie an einen Hämatologen****."* (PV, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Andere Erfahrungen dokumentierten die Überweisung an verschiedene Ärzte innerhalb derselben Fachrichtung, aber auch Fehldiagnosen, bei denen der Allgemeinärzte den Beschwerden des Patienten nicht glaubte und an einen Psychologen überwies, was eine Odyssee für den Patienten mit anderen Allgemeinärzte zur Folge hatte.

3.2 ÜBERWEISUNG VON UND ZWISCHEN SPEZIALISTEN

Patienten und Angehörige berichten häufig über „Empfehlungen von Spezialisten". Oft handelt es sich dabei um Empfehlungen von Websites mit Informationen nach erfolgter Diagnosestellung, auf spezialisierte Dienste im Zusammenhang mit der Sozialfürsorge oder um Schuleinrichtungen. Weitere nennenswerte Erfahrungen waren beispielsweise die Überweisung zur Teilnahme an einer klinischen Studie. Es ist jedoch klar, dass sich die teilgenommenen Patienten und Angehörigen oft nicht genau daran erinnern, welche Spezialisten sie dabei angetroffen haben oder welche Überweisungen erfolgten; sie sprechen häufig über Spezialisten, ohne ihr Fachgebiet angeben zu können. Zusätzlich

muss auch berücksichtigt werden, dass innerhalb der EMR regionale Unterschiede darin bestehen können, wer sich genau als Spezialist qualifizieren kann. Dies führte zu einem Verständnis der zuvor definierten Terminologie (Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt 6.2.2 Fachkräfte in Gesundheitsberufen kodifizierten während der Analyse).

Noch mehr Patienten oder Angehörige und Referenzen wurden, wie in Tabelle 20 unten gezeigt, für die Kategorie „Überweisung vom Spezialisten an einen anderen Spezialisten“ für alle ausgewählten Krankheiten gezählt. Dies impliziert eine Odyssee zwischen Ärzten, um überhaupt zu einer Diagnose, einer alternativen Behandlung oder auf Antworten zu den gesundheitsschädlichen Folgen der Krankheit zu kommen. Die nachstehende Tabelle zeigt, dass nach Angaben von Patienten und Angehörigen die Spezialisten im Überweisungsprozess häufiger identifiziert werden als der Allgemeinarzt, obwohl die ideale Rolle des Arztes für die Grundversorgung wahrgenommen wird.

Tabelle 20 - Überweisung laut Patienten und Angehörigen nach Krankheiten

	N	Überweisung vom Spezialisten	Überweisung an das genetische Zentrum durch den Allgemeinarzt	Überweisung an einen anderen Spezialisten durch einen Spezialisten	Überweisung an den Spezialisten durch das genetische Zentrum	Überweisung an einen Spezialisten durch einen Allgemeinarzt
Huntington	10	x		x		
Duchenne	10	x		x	x	x
CML	9	x		x		x
PV/Vaquez	8	x		x		x
Rett	11	x	x	x		
Silver-Russell	3			x		x
PKU	8	x		x		
Galaktosämie	3	x		x	x	

Diese Erfahrungen wurden oft als negativ empfunden, da Patienten und Angehörige Überweisungen mit Hin-undHergezogen-Werden in Verbindung sahen. Trotz ihrer langen unklaren Wege bis zur Diagnose haben einige Patienten und Angehörige ein Verständnis für Spezialisten, die ihnen helfen,mit ihnen kommunizieren und sie bei Überweisungen zwischen Spezialisten und Krankenhäusern unterstützen.

> *Also nach zwei Jahren, ja, nach 18 Monaten, zwei Jahren der Untersuchung sagte unser Neurologe zu uns: „Hören Sie zu,* ***ich habe meine Kenntnisse verbreitet, ich weiß nicht, ich weiß nicht, was ich Ihnen noch sagen sollte, ich weiß nicht****, was man untersuchen sollte, der Genetiker weiß es auch nicht, gehen Sie nach Saint-Luc zu Doktor ...“ Wir hatten auch noch Leuven zur Auswahl. „Wenn diese zwei Ärzte nicht herausfinden, was sie hat, wird es hier in Belgien niemand herausfinden.“ Also einen Termin zu vereinbaren, das war auch super [ironisch], denn wir riefen in Saint-Luc an, um einen Termin bei dem berühmten Doktor zu bekommen und dann sagte man uns: „Das ist nicht möglich. Man vereinbart keinen Termin mit dem Doktor, der Doktor sucht sich seine Fälle aus. »* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Es sind nicht nur Fachärzte, die an andere Ärzte verweisen, um eine Diagnose zu stellen. Die Studie ergab Ergebnisse von Familien, denen beispielsweise von pädagogischem Fachpersonal geraten wurde, sich an einen Mediziner der Grundversorgung zu wenden, oder an einen Spezialisten, der letztendlich an Universitätskliniken verwies, um zu einer Diagnose zu gelangen.

Umgekehrt überweisen Spezialisten Familien nach der Diagnose im Verlauf, manchmal aus medizinischen Gründen oder wegen gesundheitsschädlicher Folgen der Krankheit, an weitere Spezialisten (Dermatologen, Psychologen, genetische Präimplantationsspezialisten), Zentren für spezialisierte Forschung (häufig Schlafforschung), oder zur speziellen Hilfe (zum Beispiel zur Überwindung von Sucht). Unterschiedliche Erfahrungen zeigten ebenfalls Überweisungen zur Teilnahme an medizinischen Forschungen. Überweisungen wurden auch an soziale Unterstützungsdienste gerichtet, um Familien zu helfen, sich zurechtzufinden, und an Dienste, die die Entwicklung und Bildung von Kindern unterstützen.

Die Rolle der Sozialassistenten

Aussagen von Ärzten enthielten detaillierte Erfahrungen, in denen sie sich nach einer Diagnose an Sozialassistenten wandten, um (praktische) Ratschläge zu erhalten. Sozialassistenten sind häufig auch Teil eines multidisziplinären Ansatzes zur Begleitung von Patienten, auf den in Abschnitt 3.3 Verschiedene Arten der Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachkräften oder im folgenden Zitat näher eingegangen wird:

*Also sucht man dann eigentlich am besten einen **Sozialarbeiter am Wohnort dieses Patienten.** Denn dann geht es doch darum, dass, ja, dass so jemand sehr niederschwellig mal eben ins Haus kommt, mal eben nach dem Rechten sieht, mal eben versucht, das Vertrauen eines solchen Patienten zu gewinnen und dadurch einen Fuß in die Tür zu bekommen.* (Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Die Rolle der Sozialassistenten auf dem Patientenweg wird auch in Abschnitt 4.3 Multidisziplinäres Team und in Kapitel 4 - Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte in Abschnitt 6 Dienstleistungen zur Unterstützung bei praktischen, finanziellen und rechtlichen Fragen angesprochen.

Darüber hinaus überweisen Spezialisten Patienten und ihre Angehörigen häufig an Patientenverbände, um Unterstützung bei praktischen und psychosozialen Aspekten der Krankheit zu erhalten. Wie im Kapitel über Informationsbedürfnisse erläutert, tun sie dies nicht aufgrund ihres eigenen Mangels an Fachwissen, sondern weil diese Assoziationen Patienten und Angehörigen helfen, Menschen mit ähnlichen Angelegenheiten zu finden. Patienten aus dem niederländischen und belgischen Limburg berichten über vermehrte Überweisungen von Ärzten an Patientenverbänden als Patienten aus anderen Regionen. Es ist jedoch offensichtlich, dass Spezialisten in allen Regionen dazu neigen, sich auf Patientenverbände zu unterstützen, um den informativen und praktischen Bedarf von Patienten oder Angehörigen zu decken. Vorzugsweise beziehen sie sich auf krankheitsspezifische Assoziationen, sollten diese nicht existieren, können sie sich an allgemeine nationale Assoziationen für SE wenden. Eine grenzüberschreitende Überweisung an Patientenverbände wurde erwähnt, falls es denn sprachlich möglich sei.

> *Ja, **ich verweise auf jeden Fall an Patientenorganisationen**, das Duchenne Parent Project. Duchenne Parent Project Belgien, Duchenne Parent Project Niederlande. Wir kooperieren dafür auch mit den Niederlanden. Und die Französischsprachigen schicke ich zu AFM oder zu MDR und Nema.* (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

> *Wir haben immer mehr Patientenverbände und **verweisen die Patienten jetzt auch an RaDiOrg.*** (Genetiker, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Praktisch Elternverbände gibt es eigentlich im Bereich jeder Kinderonkologie eigentlich, dass es praktisch Elternverbände, in der Regel aus betroffenen Eltern, die sich praktisch zusammentun, **um praktisch die betroffenen Familien zu unterstützen, oft auch die Kliniken zu unterstützen, die praktisch Spenden dafür akquirieren, gibt es eigentlich überall.** Da gibt es den Dachverband, das ist die Deutsche*

Kinderkrebsstiftung, die dann auch überregional praktisch Projekte finanziert. Also da gibt es eigentlich die Elternverbände praktisch als Betroffenengruppe. (Hämatologe, Region Aachen, Deutschland)

In den Zitaten bezüglich Überweisungen von Spezialisten kann die Möglichkeit einer grenzüberschreitenden Überweisung häufig so gesehen werden, um eine zweite Meinung in einem Zentrum oder bei einem Spezialisten im Ausland, der über mehr Fachwissen verfügt, zu konsultieren. Eine solche grenzüberschreitende Zusammenarbeit wird in Kapitel 6 - Grenzüberschreitende Aspekte (Abschnitt 3 Grenzüberschreitende Zusammenarbeit zwischen Ärzten) beschrieben.

Fachärzte beschreiben auch eine Aufgabenteilung, die auf das Fachwissen in ihren Überweisungen basiert. Wenn beispielsweise bei einem Patienten in einem örtlichen Krankenhaus eine PKU (Phenylketonurie) diagnostiziert wird, ist es üblich, dass die dortigen behandelnden Spezialisten so schnell wie möglich auf Fachzentren zurückgreifen. Es ist sehr selten, dass Ärzte von Universitätskliniken an andere Universitäten verweisen müssen.

Ja, ich denke, dass wir nicht über alle diese acht Erkrankungen eine Aussage treffen können. ***Wir können sagen, es gibt Menschen mit bestimmten Erkrankungen, die wir einfach nicht zu Gesicht bekommen, und andere, die wir halt systematisch weiterverweisen.*** *Das sind schon einige. …Phenylketonurie, Galaktosämie, die Stoffwechselerkrankungen, die verweisen wir auch systematisch weiter. Es ist jetzt nicht so, dass wir die hier nie nachverfolgen, aber eigentlich findet das hauptsächlich in der Universitätsklinik statt. Die Huntington-Krankheit ist etwas, das wir eigentlich nicht zu Gesicht bekommen. Chronische myeloide Leukämie kommt auch bei Kindern nicht wirklich viel vor. Aber gut, wenn wir das zu Gesicht bekommen würden, Polycythemia vera, Huntington-Krankheit und chronische myeloide Leukämie, das gehört eigentlich auch nicht in unser Fachgebiet. Leute mit Rett-Syndrom, mit Duchenne zum Beispiel, die bekommen wir ab und zu auch mal in der prädiagnostischen Phase zu Gesicht, und dann überweisen wir sie.* (Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Die Spezialisten betonen auch Überweisungen (manchmal im Einklang zwischen den örtlichen Krankenhäusern und den Universitätskliniken) im Übergang zwischen den Lebensphasen. Es könnte ein Problem sein, Kinder an einen Arzt mit Fachwissen über die SE im Erwachsenenalter zu überweisen (weiter ausgeführt in Abschnitt 4.5 Momente der Transition (und die Fortsetzung der Betreuung)).

Aufgrund der Erfahrungen mit Überweisungen von und zwischen Spezialisten betonten die Ärzte die Notwendigkeit des Informationsaustausch mit den an der Patientenbetreuung beteiligten Gesundheitsfachkräften, da sie zu einem bestimmten Zeitpunkt häufig auf diese Gesundheitseinrichtungen der Grundversorgung zurückgreifen würden („Kompetenzzentrum bezieht sich auf den Erstversorger“ und„ Zusammenarbeit zwischen dem Kompetenzzentrum und dem Erstversorger - Beratungsfunktion “).

Für die Diagnosestellung hat man natürlich den Erstlinienarzt, der das Kind als Erster sieht. Und das ist entweder bei uns oder beim allgemeinen Kinderarzt, der ein Kind mit kleiner Körpergröße einfach überwiesen bekommt, oder der Kinderendokrinologe, der das Kind danach für die Diagnose zur Genetik überweist. Die macht dann also den Diagnoseteil. Und danach das Counseling der Familie. ***Und danach wird das Kind wieder an den Überweiser zurücküberwiesen, meistens dann doch, denke ich, den Kinderendokrinologen, oft mit einer Empfehlung, mich auch ins Follow-up einzubeziehen.*** (Angehörigen der Gesundheitsberufe für syndromische Erkrankungen, Region Süd-Limburg, Niederlande)

3.3 VERSCHIEDENE ARTEN DER ZUSAMMENARBEIT ZWISCHEN GESUNDHEITSFACHKRÄFTEN

Neben Überweisungen - verschrieben oder empfohlen, um den Zugang zur Versorgung zu erhalten - wurden aus der Befragung mit Ärzten verschiedene Formen der Zusammenarbeit zusammengetragen, wobei häufig die Bedeutung des Netzwerks der Ärzte hervorgehoben wurde, einen Überblick zu haben, wer sich wo im Gesundheitssystem befindet.

Zusammenarbeit zwischen Ärzten und Patientenverbänden

Die Zusammenarbeit zwischen medizinischen Fachleuten ist nicht beschränkt. Eine andere Art der Zusammenarbeit, auf die sich Fachleute auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen verlassen und die es wert ist, erwähnt zu werden, ist **die Zusammenarbeit mit Patientenverbänden**, die oft nicht in dem Sinne professionalisiert sind, da es sich um freiwillige Gruppen handelt oder Gruppen, die nur sehr begrenztes Personal beschäftigt. Für seltene Erkrankungen ist dies sicherlich eine kleine Welt mit konzentriertem Fachwissen, weshalb es logisch ist, noch enger zusammenzuarbeiten. Als Beispiele wurden beispielsweise Ärzte genannt, die an Informationsveranstaltungen von Patientenverbänden teilnehmen (um die anwesenden Patienten zu beraten). Eine strukturelle Zusammenarbeit wurde auch erwähnt, zum Beispiel in der Rett-Konsultation des Kompetenzzentrums in Flandern, das von den meisten Rett-Familien aus dem belgischen Limburg frequentiert wird. Vom Rett-Verein wird ein Sprachtherapeut vorgestellt.

Weitere Beispiele für die Zusammenarbeit sind Fachpersonen der Gesundheitsberufe, die Teil des Verwaltungsrates einer Patientenvereinigung sind, verschiedene Verbände während ihrer monatlichen Mitarbeiterversammlungen einladen, sich gegenseitig an Informationsveranstaltungen beteiligen und sogar über ein europäisches Projekt daran arbeiten, Selbsthilfegruppen in verschiedenen Regionen einzurichten.

> *Was wir auch gemacht hatten, als wir dieses Europäische Netzwerk hatten, ist, dass wir aktiv diese Selbsthilfegruppen miteingebunden haben. Und 2015, glaube ich, hatten wir mit dem [Organisation] zusammen ein Treffen organisiert, finanziert durch dieses* ***Projekt, wo wir Vertreter aller vorhandenen Selbsthilfegruppen im Bereich Silver-Russell-Syndrom und Beckwith-Wiedemann-Syndrom zusammengebracht haben. Daraus ist zum Beispiel eine polnische Selbsthilfegruppe entstanden****, daher wachsen sie dort. Wir versuchen also, sie mit Europäern zu vernetzen, weil uns andere Länder in diesem Bereich sicher etwas vormachen, die sind von den Patientenorganisationen sicher teilweise sehr gut ausgestattet.* (Endokrinologe, Region Aachen, Deutschland)

> > *…ab dem Moment, in welchem der Dienst, der Patientenverband uns kontaktiert oder wir feststellen, dass es einen Patientenverband gibt, der nützlich sein könnte, gibt es einmal pro Monat ein Meeting und wir laden den Verband zu einem Treffen ein, damit alle über das Vorhandensein einer solchen Organisation Bescheid wissen und damit wir wissen, wohin wir die Patienten schicken oder weiterleiten können. … Wir versuchen also, all das zu organisieren, damit wir etwas mehr Reichweite bekommen. Dies soll die gesamte Kommunikation vereinfachen.* (Genetiker, Provinz Lüttich, Belgien)

Um einen allgemeinen Überblick über den Patientenweg zu erhalten, ist es nicht nur wichtig, die erforderlichen Überweisungen vorzunehmen und Einblicke in die Organisation des Gesundheitssystems zu haben, sondern auch ein gewisses Maß an Wissensaustausch zwischen Ärzten, die seltene Erkrankungen behandeln. Die Erfahrungen zur Kollektivarbeit seltener Erkrankungen lassen sich wie folgt zusammenfassen:

- Auf individueller Grundlage und kollegialer Ebene:
    - Die Aufgabenteilung zwischen der Grundversorgung, die nicht diagnostiziert, sondern primär überweist, muss die Wichtigkeit der Signalisierung und Identifizierung alarmierender Symptome kennen;
    - Die Bemühungen von Ärzten, Informationen aus früheren Konsultationen von Patienten in anderen Krankenhäusern zu sammeln.

- Innerhalb von Krankenhäusern und zwischen verschiedenen Krankenhausabteilungen:
    - Die Berücksichtigung der unterschiedlichen medizinischen Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Erkrankungen durch Organisation multidisziplinärer Konsultationen (am selben Tag) für Patienten und durch Behandlung des Patienten als multidisziplinäres Team (weiter unten in diesem Kapitel in Abschnitt 4.3 Multidisziplinäres Team);
    - Gewährleistung eines reibungslosen Übergangs zu einer gleichwertigen erwachsenenorientierten Gesundheitsversorgung;
    - Um neue Forschungsfelder zu identifizieren, das Verständnis der Krankheiten zu erweitern und verschiedene Aspekte der Krankheit (Entwicklung und Verhalten der Patienten) zu untersuchen;
    - Die Organisation von Hausbesuchen durch das Team aus behandelnden Ärzten; dies verlangt häufig auch eine Zusammenarbeit zwischen medizinischem Personal und Sozialassistenten;
    - Die Zusammenarbeit mit Sozialdiensten oder Sozialassistenten des Krankenhauses wird sehr oft erwähnt, ist aber nach wie vor kein Standard.

- Innerhalb eines Landes oder einer Region (zwischen verschiedenen Krankenhäusern)
    - Kontakte zwischen lokalen Krankenhäusern und Fachzentren (häufig ein bereits bestehendes Netzwerk aus Ärzten oder Krankenhäusern), beispielsweise die Organisation halbjährlicher regionaler Informations- und Schulungssitzungen, in denen bestimmte Patientenfälle erörtert werden, oder die strukturelle Zusammenarbeit von lokalen und Universitätskliniken;

*Sodass wir praktisch, alle sechs Monate machen wir so einen Nachmittag, wo wir uns mit den nicht onkologischen Kliniken drum rum treffen, also da kommen dann (Ort, Ort), die kommen, (Person aus Ort), der ja die Onkologie dort macht, der kommt auch zum Austausch. …**Also dass wir uns praktisch so im regionalen Bereich zusammensetzen und einfach Fälle durchsprechen. Sich auszutauschen und zu lernen, das machen wir einmal im halben Jahr.**"* (Hämatologe, Region Aachen, Deutschland)

*Wir haben ein **einheitliches Zentrum** gegründet, ich würde sagen ein administratives. Es ist ein etwas hybrides System, ich bin der Verantwortliche für das Zentrum hier [Universitätsklinikum] und für das Zentrum an der Klinik X [lokales Krankenhaus].* (Spezialist für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien)

    - Die konkrete Zusammenarbeit beispielsweise an einer Broschüre von Diätologen aus verschiedenen flämischen Fachzentren zu praktischen Leitlinien für Stoffwechselerkrankungen.

- Auf internationaler Ebene[54]
    - Neben gelegentlichen grenzüberschreitenden Überweisungen fällt auf, dass der Informationsaustausch auf der Grundlage bestehender Kontakte und Netzwerke zwischen ähnlichen Arbeitsbereichen oder Zentren stattfindet, was häufig auf

[54]EMRaDi-Projekt (2020), Abschlussbericht. Detaillierte Beispiele der Zusammenarbeit zwischen Klinken in der EMR während des EMRaDi-Projekts.

sprachliche Fähigkeiten und Vorlieben beruht. Dies wird in Kapitel 6 - Grenzüberschreitende Aspekte, Abschnitt 3 beschrieben. Grenzüberschreitende Zusammenarbeit zwischen Ärzten.

- Die Notwendigkeit, mit Fachleuten in einem ähnlichen Arbeitsbereich zusammenzuarbeiten, der nicht an Grenzen gebunden ist, um Fachwissen zu erhalten und weiterzuentwickeln, beispielsweise durch die Teilnahme an Konferenzen.
- Neue Technologien, die grenzüberschreitende Zusammenarbeit und Informationsaustausch erleichtern können.

*Denn ich kann mir vorstellen, dass es bei manchen Krankheiten mehr nötig ist als bei anderen. „…**Ich sehe auch enorm viele Möglichkeiten durch die Nutzung von Video, eine Telemedizin**. Ik denke, dass das wirklich sehr gut klappen würde bei einer Menge von Dingen. Das macht es sehr viel niederschwelliger und so… **Aber man muss schon überlegen, niederschwellig, wirklich mit anderen Kollegen, nicht nur in den Niederlanden, sondern auf der Welt. Die Welt ist klein.** Es ist halt normal. Das macht es kompliziert. Auf der anderen Seite macht es auch, ja, man ist nicht allein. Man kann ganz bequem, und das tun wir einfach. Und das macht es auch zu einer enormen Herausforderung, finde ich. (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

3.4 DIE BEWERTUNG DER ZUSAMMENARBEIT ZWISCHEN GESUNDHEITSFACHKRÄFTEN

Wie aus den oben gesammelten Erfahrungen zu erwarten war, zeigt die folgende Tabelle, dass sowohl Patienten oder Angehörige, als auch Ärzte die Zusammenarbeit zwischen Ärzten überwiegend positiv bewerten.

Tabelle 21 - Bewertung der Erlebnisse in der Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Ärzten laut Patienten und Angehörigen

	Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Ärzten ??			
	Patienten/Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=21)	Referenzen (N=44)	Teilnehmer (N=31)	Referenzen (N=193)
Positive Erfahrungen	7	8	4	5
Negative Erfahrungen	1	1	1	1

Es ist jedoch zu beachten, dass eine solche Zusammenarbeit oft nicht im Hinblick auf Wertschätzung bewertet wird und von den Teilnehmern lediglich neutral beschrieben wurde. Die folgenden Zitate geben auch Beispiele für einige Erfahrungen, die aus der Zusammenarbeit zwischen den oben erwähnten Ärzten entstanden:

*Sehe ich sehr gut, weil ich auch/Also Onkologe-Hausarzt, meine Hausärztin [Person] aus [Ort], die hatte ja tatsächlich noch bei der Diagnose oder bei der Verdachtsdiagnose direkt mit [Person] telefoniert. Sie hat auch, ich weiß von ihr, dass sie da auch immer nachgehakt hat. Das hat sie mir auch immer erzählt. Und [Person] meinte auch, dass ich da eine ganz tolle Hausärztin habe. **Also ich habe jedes Mal auch mitgekriegt, dass die beiden kommunizieren, miteinander kommunizieren, genau, wie sich das entwickelt et cetera**.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

Das erste Zitat beschreibt die Wertschätzung eines Patienten für die Zusammenarbeit - einfache Kommunikation und Informationsaustausch - zwischen Spezialist und Allgemeinarzt. Das Folgende zeigt die Wertschätzung des multidisziplinären Teams bei der Begleitung und Aufklärung einer Familie, die von seltenen Erkrankungen betroffen ist:

*Soweit ich mich erinnern kann, war es schon so organisiert in dem Sinn, wie ich das über diese **Teambesprechungen** sage. Wie ging das also vonstatten? Dann wurden **die Berichte gemacht, und wir***

konnten uns die Protokolle immer wieder angucken, die eigentlich von dem gemacht wurden, was da gesagt wurde. War das so oder nicht? *Also, da kann man auch immer wieder drauf zurückgreifen. Ergotherapeut, Logopädin kam irgendwann auch dazu. Also, das war schon auch immer gut geregelt, finde ich.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Eine Nuance ist, dass nur ein Drittel der Patienten oder Angehörigen im Vergleich zu mehr als der Hälfte aller teilgenommenen Ärzte auf Erfahrungen mit der Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachkräften (siehe Codebuch, Anhang 3) Bezug nahmen. Bei der Prüfung der Empfehlungen zur Zusammenarbeit zwischen Ärzten kommen diese ebenfalls hauptsächlich von den Fachleuten selbst und umfassen Folgendes:

- Das Bewusstsein für die Existenz von SE und ihrer notwendigen Signal- und Überweisungsfunktion nicht nur von den Ärzten in der Grundversorgung, sondern für alle Ärzte in dem gesamten Lehrplan;
- Die Notwendigkeit, dass alle Ärzte (innerhalb und außerhalb von Krankenhäusern) ihre Arbeit an SE gemeinsam koordinieren und Informationen austauschen, sowie Kommunikation und Verfahren verbessern (auch beispielsweise mit Krankenkassen);

*Dass W**issen ausgetauscht wird zwischen Krankenhäusern** und das sogar grenzüberschreitend. Auf diese Weise kann eine Art Protokoll erstellt werden von dem, was heute existiert… (Silver-Russell, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

- Das Interesse, fachübergreifend zusammenzuarbeiten, um einen umfassenden Überblick über die SE zu erhalten.

*Ganz bestimmt. Ja, das denke ich schon. Ich denke, **für all diese Erkrankungen muss man koordiniert arbeiten und zusammenarbeiten**, denn es geht um seltene… Um Expertise zu sammeln, muss man schon wirklich viele Patienten haben und muss diese Informationen teilen können und miteinander überprüfen können.* (Fachkraft für Duchenne, Provinz Limburg, Belgien)

Während die Zusammenarbeit mittlerweile als weit verbreitete und praktizierte Methode zur Diagnose, Behandlung und Begleitung von Patienten mit SE angesehen werden kann, wurden in der Studie auch widersprüchliche Beispiele gesammelt, die auf einen Mangel an Zusammenarbeit sowohl bei Patienten als auch bei Angehörigen oder Gesundheitsfachkräften hinweisen.

Tabelle 22 - Anzahl der Patienten/Angehörigen, Ärzte und Referenzen, die ohne Zusammenarbeit kodifiziert wurden

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsberufe	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
Keine Zusammenarbeit	11	24	15	31

Die Erfahrungen, die ohne jegliche Zusammenarbeit gesammelt wurden, unterscheiden sich jedoch tendenziell zwischen den Kategorien der Befragten. Ärzte erwähnten vorwiegend mangelnde oder fehlende Zusammenarbeit:

- Wenn das Thema der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit im Gesundheitswesen erörtert wurde (manchmal im Lichte der europäischen Referenznetzwerke, aber häufiger, wenn sie die Sprache der anderen Region nicht beherrschen);

- Aber auch manchmal, wenn sie den Kontakt mit anderen Akteuren auf dem Patientenweg wie Patientenverbänden oder Krankenkassen besprechen.

Patienten und Angehörige diskutierten eine fehlende Zusammenarbeit, bei denen sie einen Mangel an Kommunikation zwischen Ärzten verspürten, was dem Patienten sonst einen erleichterten Zugang zur Versorgung ermöglichen würde. Das folgende Zitat zeigt, wie mangelnde Zusammenarbeit zwischen Gesundheitsfachkräften - das Fehlen eines koordinierten (Team-) Ansatzes - die Informationsbedürfnisse eines Patienten und seinem Versuch, Zugang zur Versorgung zu erhalten, behindern kann:

> *Entschuldigung, **aber die kommunizieren nicht. Sie kennen ihre eigene Welt. Aber es gibt kein Team** in verschiedenen Pathologien, das wirklich zusammenarbeitet und sich eingehend mit Ihrer Akte beschäftigt… Es gibt kein Team aus Fachärzten, das sich eingehend mit Ihrem Fall beschäftigt und sagt: Wenn wir jetzt mal zusammenarbeiten, wer weiß, was wir dann herausfinden? Das halte ich für ein sehr großes Problem. Das ist wirklich eins der größten Probleme. Man geht immer nur von Pontius zu Pilatus. Niemand kann sagen, was einem fehlt."* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Die obigen Bewertungen führen zu der Beobachtung, dass der Zugang zu einer für die Patienten zufriedenstellende Versorgung ihrer medizinischen Bedürfnisse sei es durch Überweisung oder auf andere innovative Arten, eine Zusammenarbeit erfordert, um zu einer adäquaten Diagnose oder Behandlung zu gelangen. Fachkräfte und Spezialisten der medizinischen Grundversorgung verlassen sich häufig auf ihr bestehendes Netzwerk zur Überweisung von Patienten, sei es für medizinischen oder psychosozialen Bedarf an Unterstützung. Manche können selbst Informationsbedürfnisse haben, um zu wissen, an wen sie sich wenden sollen.

Die Überweisung (um eine Diagnose zu erhalten) ist jedoch kein einfacher oder einseitiger Prozess sowohl für Patienten als auch für Angehörige, da eindeutig über Gründe und Motivationen für die Überweisung informiert und eine Odyssee vermieden werden muss. Patienten und Angehörige, die Gesundheitsfachkräfte kennen, werden wahrscheinlich im Laufe ihres Weges zu ihnen zurückkehren. Der Informationsaustausch zwischen Gesundheitsfachkräften scheint von vorrangiger Bedeutung zu sein, um Fachwissen über die SE im Allgemeinen zu sammeln und insbesondere eine von SE betroffene Familie unterstützen zu können.

Während der Informationsaustausch und auch andere Formen der Zusammenarbeit zwischen all diesen Akteuren von vielen Teilnehmern der Studie gelobt wurde, haben einige bemerkenswerte Erfahrungen gezeigt, dass die Koordination der Zusammenarbeit und die mehrdimensionalen Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Erkrankungen noch berücksichtigt und verbessert werden können. Das obige Zitat zeigt, wie ein flämischer PV-Patient der Meinung ist, dass bei der Behandlung der Krankheit ein koordinierter Teamansatz fehlt. Wenn wir berücksichtigen, dass die von hämatologischen, seltenen Erkrankungen betroffen Patienten während ihres Verlaufs auf die geringste Anzahl von Fachkräften der Gesundheitsberufe (weniger als 10) stoßen - siehe Tabelle 24: Auf dem Patientenweg erwähnte Fachkräfte, Vergleich zwischen Krankheiten - , während von anderen Krankheiten betroffene Patienten doppelt so viele antreffen können, stellt sich die Frage, wie die Behandlungen organisiert sind (und wer den Überblick über die Behandlung koordiniert oder aufrecht erhält).

4 MEDIZINISCHE ASPEKTE DER KOORDINIERTEN VERSORGUNG

Als die Diagnoseerfahrungen der Teilnehmer von den beteiligten Akteuren gefiltert wurden, erwähnten einige Patienten und Angehörige die Beteiligung des Allgemeinarztes (10 von 53), während Spezialisten am häufigsten angesprochen wurden (28 von 53 Teilnehmern), wobei durch Hämatologen, Genetiker und Neurologen bei den meisten Teilnehmern die Diagnose bestätigt wurde. Verschiedene Gruppen werden vergleichsweise von vielen Patienten und Angehörigen (15 von 53) erwähnt, wenn es um die detaillierte Erfahrung der Diagnose geht, wobei Diätassistenten, Ergotherapeuten und Physiotherapeuten am häufigsten auftreten. Psychologen sind manchmal auch Teil des Diagnoseverfahrens (erwähnt von 8 aus 53 Teilnehmern).

Tabelle 23 - Gesundheitsfachkräfte, die von Patienten und Angehörigen während des Diagnoseverfahrens am häufigsten genannt wurden (Anzahl der Teilnehmer)

	Erfahrungswerte der Diagnose N=53
Verschiedene Gesundheitsfachkräfte	15
Diät- und Ernährungsberater	3
Ergotherapeuten oder Ergotherapie	4
Physiotherapeut oder Kinesitherapeut	3
Psychologe	8
Primäre Gesundheitsversorger	19
Allgemeinärzte	10
Krankenpfleger(in)	5
Kinderarzt	6
Spezialisten	28
Genetiker	4
Hämatologe	9
Neurologe	11
Spezialist (nicht genauer angegeben)	9

Diese von Patienten und Angehörigen bei der Diagnose identifizierten Trends von Spezialisten und Hinweise auf Allgemeinärzte und weitere Gesundheitsfachkräfte waren in allen Regionen der EMR spürbar. Psychologen wurden jedoch zum Zeitpunkt der Diagnose von Patienten und Angehörigen in den Niederlanden oder in Deutschland nicht erwähnt (dies könnte aufgrund unterschiedlicher Schwerpunkte der Befrager hin beruhen). Die Erfahrungen von Gesundheitsfachkräften sind weitgehend ähnlich: Weniger berichten über die Beteiligung des Allgemeinarztes und mehr über die von weiteren Gesundheitsfachkräften. Wenn nicht-ärztliche Gesundheitsfachkräfte in Bezug auf den Diagnoseverlauf erwähnt werden, könnte dies bestätigen, dass die vielfältigen Bedürfnisse von Patienten und Angehörigen in einem einheitlichen Ansatz für die Bedürfnisse der SE berücksichtigt werden sollten.

> ***Die Diagnose und das Follow-up sind eigentlich eine multidisziplinäre Sache*** *und das ist es, was wir Patienten vor allem anbieten müssen.* (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

4.1 ZAHLREICHE GESNDHEITSFACHKRÄFTE

Wie bereits in Abschnitt 2.1 Zugang zu Informationen angesprochen, beginnt die wahre Odyssee auf der Suche nach einer multidisziplinäre Behandlung der Patienten erst, nachdem die Diagnose gestellt wurde. Die folgende Tabelle zeigt die große Anzahl verschiedener Ärzte, die am Patientenweg von SE beteiligt sein können[55].

Nach den in dieser Feldanalyse gesammelten Aussagen sahen einige der von den selektierten SE betroffenen Patienten bis zu 8 unterschiedliche Ärzte, wie dies beispielsweise bei hämatologischen Erkrankungen der Fall ist; andere Erkrankungen können dagegen zum Kontakt von bis zu 25 Ärzten führen - wie Rett oder Duchenne. Dies bedeutet, dass einige Familien eine Odyssee durch das gesamte Gesundheitssystem unternehmen und diejenigen, die schwer krank sind, sich in einem System von Terminen, Ärzten, Reisen und in der mehrfachen Wiedergabe ihrer Geschichte verlieren können.

[55]Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt 6.2.2 Fachkräfte in Gesundheitsberufen kodifizierten während der Analyse die von Fachkräften in Gesundheitsberufen bezeichnete Interpretation der Terminologie in dieser Feldanalyse.

Tabelle 24 - Im Patientenverlauf erwähnte Ärzte, Vergleich zwischen Krankheiten[56]

	Huntington	Duchenne	CML	PV	Rett	Silver-Russell	PKU	Galaktosämie
1. Primäre Gesundheitsversorger	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Babysitter oder Pfleger(in), der/die mit im Haus wohnt		X			X			X
Allgemeinärzte	X	X	X	X	X	X	X	X
Medizinischer Sekretär						X		
Krankenpfleger(in)	X	X		X	X		X	X
Kinderkrankenschwester		X			X	X	X	
Kinderarzt		X			X	X	X	X
Pharmazeut								X
Sozialberater	X	X			X		X	
2. Nichtärztliche Gesundheitsfachkräfte	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Akupunkteur					X			
Diät- und Ernährungsberater	X	X			X	X	X	X
Ergotherapeut	X	X	X		X			
Orthopädagoge					X			
Osteopath					X			
Physiotherapeut	X	X	X		X	X		
Prothetiker		X			X			
Psychologe	X	X	X	X	X	X	X	X
Psychomotoriktherapeut					X			
Logopäde	X	X			X	X		X
3. Spezialisten	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Kardiologe	X	X	X	X	X			
Endokrinologe			X			X		
Augenarzt		X			X	X		X
Pädiatrischer Gastroenterologe		X			X	X		
Genetiker	X	X			X	X	X	
Hämatologe			X	X				
Lungenspezialist		X						
Stoffwechselspezialist							X	X
Neurologe	X	X			X			
Neuropsychiater	X							
Orthopädischer Chirurg		X			X			
Psychiater	X	X			X			
Spezialist für Revalidierung	X	X			X			
Spezialist (nicht genauer angegeben)	X	X	X	X	X	X	X	X
N erwähnte Ärzte	**15**	**22**	**8**	**6**	**25**	**13**	**10**	**11**

Wie bereits in diesem Kapitel in Abschnitt 2.2 Die Rolle des Allgemeinarztes beim Zugang zur Versorgung erwähnt, wird der Allgemeinarzt für alle SE vorgesehen. Gemäß den Ergebnissen ihrer Überweisung sprechen die Patienten und deren Angehörige häufig über Spezialisten, ohne diese näher definieren zu können oder das erworbene Fachwissen vergessen zu haben, was . Das kann auch dazu führen, dass der (nicht spezifizierte) Spezialist für alle SE erwähnt wurde.

[56]Die Analyse wird sowohl bei Patienten/Angehörigen als auch bei Fachleuten ausgeführt. Allerdings werden nicht alle Fachleute zu einer bestimmten Krankheit kodifiziert. Daher werden hier nicht alle (42) berücksichtigt.

Ein weiterer Akteur, auf den bei allen SE Bezug genommen wird, ist der Psychologe, der die möglichen hohen psychologischen Bedürfnisse oder emotionalen Erfahrungen hervorhebt, die auf dem SE-Patientenweg auftreten können. Dieser Bedarf wird sicherlich durch die Tatsache unterstrichen, dass sowohl die Anzahl der Referenzen als auch die Anzahl der Patienten und Angehörigen, die über einen Psychologen sprechen, vor der Diagnose eher gering oder nicht vorhanden zu sein scheinen. Die Aspekte der psychosozialen Unterstützung werden in Kapitel 5 - Aspekte der psychologischen und sozialen Unterstützung weiter ins Detail behandelt.

Obwohl die Zahlen für jede Krankheit nicht absolut sind, geben die Erfahrungen der Patienten und Angehörigen einen Hinweis auf die zahlreichen Ärzte, denen sie begegnen, und können wie folgt interpretiert werden:

- Unabhängig von der Krankheit sehen Patienten Ärzte aus jeder Kategorie, sei es primäre Gesundheitsversorger, nicht-ärztliche Gesundheitsfachkräfte oder Spezialisten.
- Duchenne, Rett und in geringerem Maße Silver-Russell sind stark beeinträchtigende Krankheiten bei Kindern mit vielen physischen und psychischen Belastungsfaktoren (insb. für Angehörige) und benötigen die höchste Anzahl von Gesundheitsfachkräften.
- Huntington als erst später im Leben fortschreitende Krankheit erfordert auch die Begleitung durch verschiedene Spezialisten.
- Hämatologische Erkrankungen sind Krankheiten, bei denen die geringste Anzahl an Fachkräften in Gesundheitsberufen gezählt wurden, was dadurch erklärt werden kann, dass ihre Behandlung weitgehend auf Medikamente basiert.
- Patienten mit Stoffwechselerkrankungen sehen ebenfalls 10 medizinische Fachkräfte aus verschiedenen Bereichen, darunter auch nicht-ärztliche Fachleute.
- Die Bedeutung der Rolle von Krankenpflegern (oft bei häuslicher Pflege), Diätassistenten, Physiotherapeuten und Spezialisten wie Kardiologen, zeigt ihre Prävalenz und Rolle bei der Organisation der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen.
- Der Genetiker wurde oft erwähnt und seine Bedeutung für die Erkennung und Diagnose der Krankheit betont, sowie die genetische Beratung im Hinblick auf die Auftrittswahrscheinlichkeit für Angehörige.

Tabelle 24 zeigt, wie die Komplexität von SE eine Vielzahl von Gesundheitsfachkräften (Spezialisten und nicht-ärztliche Fachleute) erfordern, um die Patienten adäquat versorgen und alle Bedürfnisse ihrer Angehörigen erfüllen zu können. Die Anzahl der beteiligten Akteure zeigt die multidisziplinäre Bedürfnisse von Patienten mit SE, die einen ganzheitlichen Ansatz bei der Organisation ihrer Versorgung erfordern.

Die hohe Anzahl der Gesundheitsfachkräfte, die nach einer Diagnose in den Patientenweg miteingestiegen sind, zeigt die Notwendigkeit einer frühzeitigen Diagnose, um schnellstmöglich eine eine spezialisierte und vollständige Versorgung in Anspruch nehmen zu können.

4.2 VERSCHIEDENE BEHANDLUNGSSTELLEN

Die Diagnose und Behandlung einer SE erfolgt höchstwahrscheinlich in Universitätskliniken (Kompetenzzentren), häufig nach einer Überweisung von einem primären Gesundheitsversorger oder einem örtlichen Krankenhaus. Viele der Teilnehmer waren sich einig, dass die Behandlung der

selektierten seltenen Erkrankungen in Universitätskliniken (Kompetenzzentren) erfolgt, obwohl für jede Krankheitsgruppe einige Besonderheiten beobachtet wurden. Es wurde festgestellt, dass bei hämatologischen SE in allen Regionen die Behandlung auch in einem örtlichen Krankenhaus erfolgen kann. Für syndromale Erkrankungen wie Silver-Russell und Rett verfügt Belgien über keine geeigneten Fachzentren, die Betreuung ist stattdessen multidisziplinär im Rahmen von Revalidierungszentren organisiert (Vereinbarungen mit NIHDI, nachstehend näher erläutert). Bei neurologischen und Stoffwechselerkrankungen erfolgt die Nachsorge hauptsächlich über Universitätskliniken (teilweise mit Konsultationen in Zusammenarbeit mit lokalen Krankenhäusern und Beispielen lokaler Krankenhäuser, die als Kompetenzzentren in Flandern und Wallonien anerkannt sind). Die Idee, Kenntnisse und Fachwissen über SE in bestimmten Zentren zu zentralisieren, wird durch die Anerkennung als Kompetenzzentrum (Niederlande) oder durch die Teilnahme an einem Abkommen umgesetzt (Belgien, wie nachstehend in Abschnitt 4.3 Multidisziplinäre Betreuung, Kasten belgisches Abkommens System erläutert): Gesundheitsdienstleister und Krankenkassen richten eine bevorzugte Erstattung für die multidisziplinäre Versorgung ein. Die Analyse ermöglichte keine Identifizierung von Trends für Deutschland.

Die Behandlung in solchen Zentren besteht aus mindestens einem jährlichen Besuch bei verschiedenen Gesundheitsfachkräften am selben Tag und erfolgt neben der täglichen primären oder nicht-ärztlichen Versorgung in der Nähe des Hauses. Die Pflege erfolgt meist in einem Zentrum in der eigenen Region oder einer anderen Region im eigenen Land. Dies kann für die betroffenen Familien einen Umzug oder häufiges Reisen bedeuten, das wiederum jedoch häufig als notwendig angesehen wird, um die beste und innovativste Behandlung und Information zu erhalten.

> *Am Anfang sehr oft. Ich denke schon jeden Monat. Alle vier Wochen. Sehr oft. Und dann wurde das allmählich abgebaut, aber wir mussten sehr oft hin. Heute sind sie größer und müssen einmal im Jahr hin. Aber ich denke, bis 18 war das zweimal im Jahr. Aber dann in den Anfangsjahren, ich denke wirklich, jeden Monat. Dann alle drei Monate. Also am Anfang war das ziemlich intensiv. Aber ich fand das auch nicht schlimm, denn das waren die Einzigen, die was darüber wussten. Ich konnte auch nicht zum Hausarzt gehen, denn der wusste auch nichts darüber. Also* ***das Zentrum, das war absolut unser Zufluchtsort. So etwa: Hier können wir hin mit unseren Fragen, und das musste sehr oft sein.*** *Aber das war auch überhaupt nicht schlimm.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> ***Alls drei bis vier Monate****… Denn* ***die Medikamente, die können wir nur in Leuven kriegen… Eine knappe Stunde.*** *…Ja, und er war dann eine Zeit lang in einer Studie für ein neues Medikament, und dann musste er, er vertrug das nicht. Das war jede Woche. Das war jeden Montag. Dann musste er jede Woche eine Injektion kriegen. […] Fast drei Jahre lang… Ich fuhr sonntags zu meinen Eltern, und wir übernachteten da, und dann war ich morgens um halb neun, Viertel vor neun also in Leuven.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Familien haben aufgrund der Entfernung oder der Sprachkompetenzen oft nicht die Auswahl an Fachzentren. Während der Befragungen zeigten sie jedoch nicht den Wunsch, diesbezüglich mehr Möglichkeiten zu haben. Häufiger werden sie für eine Diagnosestellung von ihren primären Gesundheitsversorgern an Universitätskliniken oder Fachzentren überwiesen, oder sammeln nach dem Neugeborenen-Screening die Spezialisten in Krankheitsgruppen Fachwissen über seltene Erkrankungen.

Es ist nur sehr selten, dass von SE betroffene Familien sich gegeneine Behandlung in einer Universitätsklinik oder einem Fachzentrum entscheiden, aber manchmal - wie es häufig bei

hämatologischen Erkrankungen der Fall ist - gibt es kein Kompetenzzentrum weshalb Patienten auch in örtlichen Krankenhäusern behandelt werden können. Bei Fehlen eines speziellen Kompetenzzentrums kann das Fachwissen eines bestimmten Spezialisten auch die Wahl des Krankenhauses bestimmen, sei es ein örtliches oder ein Universitätskrankenhaus.

> *Schließlich, als ich die genetische Bestätigung hatte, konnte ich einige Informationen suchen, vor allem dank eines belgischen Verbands namens Alice. Das ist ein Verband, der für das Silver-Russell-Syndrom in Belgien zuständig ist. Dort hat man mich auch an das Trousseau-Krankenhaus in Paris verwiesen […]* ***Da sagte man mir: „Es gibt eine tolle Kinderärztin in Brüssel“. Unsere Weiterbetreuung findet im Saint-Luc in Brüssel statt*** *[…] beim Doktor X, dem Chef des pädiatrischen Dienstes, der einige Silver-Russell-Kinder aus Belgien und Nordfrankreich betreut.* (Silver-Russell, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

4.3 MULTIDISZIPLINÄRES TEAM

Ein Vorteil der Behandlung und Nachsorge in einem Universitätsklinikum oder in einem Referenz-/Fachzentrum besteht nicht nur darin, an der Spitze der medizinischen Forschung und Innovation zu stehen, sondern auch eine multidisziplinäre Versorgung zu erhalten. Die Patienten werden täglich von verschiedenen an der Behandlung beteiligten medizinischen Fachkräften begleitet.

Fast die Hälfte der Patienten oder Angehörigen verwies auf die Existenz eines multidisziplinären Teams, eine Konsultation oder ein Treffen für nahezu alle Krankheiten und Regionen. Die Vielzahl von medizinischen Fachkräften, die an einem solchen Team oder einer solchen (Nachsorge-) Konsultation beteiligt sind, hängt von den Bedürfnissen der seltenen Erkrankung ab, die in Tabelle 24 zusammengefasst sind.

Neben den unterschiedlichen Fachgebieten und der Anzahl der beteiligten Ärzte, um die medizinischen Bedürfnisse der Patienten zu decken, ist in Belgien - und den Niederlanden - ein Sozialassistent oder eine administrative Unterstützung oft zusätzlicher Bestandteil der Behandlung, um den praktischen (Planungs-, Erstattungs-) Bedürfnissen gerecht zu werden. Weiterhin ist auch sehr oft eine psychologische Beratung, die psychologische Bedürfnisse von Patienten oder Angehörigen lindern, erforderlich.

> *Mindestens einmal oder sogar zweimal pro Jahr sprechen wir also wieder. Jeder Patient wird beim Treffen des multidisziplinären Teams besprochen. Und dann erstellt man das Programm der Untersuchung.* ***Ziel des Zentrums ist es, ein Orientierungspunkt zu sein, aber auch, den Zugang zur Versorgung und zur medizinischen Betreuung zu erleichtern und zu zentralisieren.*** *Das Ziel ist also nicht, dass der kleine Duchenne-Patient aus Libramont sechsmal pro Jahr kommen muss, weil er im Oktober einen Termin beim Pneumologen hat und im Dezember beim Kardiologen. Wir versuchen wirklich, das bei einem Termin im Jahr zu kombinieren und wir sehen häufig dieselben Duchenne-Patienten im Oktober, die anderen im Dezember und so weiter. Und sie kommen mehr oder weniger zur gleichen Jahreszeit wieder und selbstverständlich häufiger, wenn sie es brauchen. Das Ziel ist es wirklich, diese ganze Betreuung zu vereinfachen und zu zentralisieren;* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Lüttich, Belgien).

> *Wir kamen da rein. Also, man kennt da niemanden.* ***Und da standen auf einmal so fünf bis sechs Leute um einen herum****, bei dem, bei dem, bei dem. Ah, ja, das sind Ihre Fragen. Das und das und das müssen Sie tun, und das und das müssen Sie tun. Das war etwa so: Hä?* ***Wer sind Sie? Was machen Sie?*** *…Ergotherapeuten, Physio, die Sozialarbeiter, Pflegerin. Wirklich so alle so… Und es ist jedes Mal dasselbe Team, das wir sehen. Solange er bei diesem Doktor ist, ist das dasselbe Team.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

*…vor ein paar Monaten waren wir dort. Wir waren **erst bei diesem Doktor, dann bei jenem Doktor, dann bei jenem Doktor**. Und wir sind nach draußen gegangen. Wir waren beide fix und fertig.* (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Obwohl die Patienten und Angehörigen zunächst überwältigt sein können, bewerten sie den multidisziplinären Charakter im Großen und Ganzen als eine positive Erfahrung (Tabelle 25), häufig weil diese lang anhaltende direkte und persönliche Beziehungen zu den verschiedenen Teammitgliedern herstellt.

Tabelle 25 - Auswertung aus Erfahrungen mit einem multidisziplinären Team laut Patienten und Angehörigen

	Multidisziplinäres Team	
	Teilnehmer (N=30)	Referenzen (N=160)
Positive Erfahrungen	11	10
Negative Erfahrungen	3	4

*Ein Neurologe, mehrere Disziplinen, die schauen sie sich dann eine halbe Stunde lang zur Beobachtung an, und die stellen uns Fragen. Und danach gehen sie zusammen kurz weg. Und anschließend kommt dann einer aus diesen Disziplinen zurück. Die denken, dass man es eventuell in dieser Richtung suchen müsste. **Das ist sehr effizient. Man muss nicht alle Ärzte abklappern. Also das fanden wir schon sehr schön.*** (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

*Alles zusammen, so eine Besprechung mit all diesen Disziplinen. Das was zwar am Anfang in der Humangenetik, aber das ist eigentlich nicht mehr dort gewesen. Das war später nicht mehr. Wir bekommen aber einen allgemeinen Bericht darüber. **Aber dass wir alle in einem Raum zusammensitzen? Das ist also jede Disziplin einzeln.** Das ist schwierig. (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)*

Manchmal findet eine Versammlung statt, bei dem die verschiedenen Fachgebiete zusammenkommen, manchmal sind der Patient und die Angehörigen im Krankenhaus und werden den ganzen Tag über mit verschiedenen Fachleuten konsultiert (wie in den obigen Zitaten erwähnt, beide zu Rett aber in unterschiedlichen Regionen). Ärzte sehen im multidisziplinären Ansatz der Universitätskliniken oder Fachzentren einen klaren Vorteil für den Patienten und ihre Angehörigen.

Das folgende Zitat betont, wie wichtig es ist, dass eine Person am Ende des Tages einer solchen Nachsorge eine abschließende und zusammenfassende Konsultation mit den Angehörigen durchführt, was bedeutet, dass eine Zufluchtsstelle eine Notwendigkeit für Patienten und Angehörige ist.

*Wir sagen wirklich: Sehen Sie, wir haben diese Diagnose, aber wir sind hier mit einem ganzen Team. Ich denke, dass das eigentlich der rote Faden in der gesamten Geschichte ist. Die Diagnose und das Follow-up sind eigentlich eine multidisziplinäre Sache und das ist es, was wir den Patienten vor allem anbieten müssen. …Ich denke, dass das gerade der Mehrwert dieser Referenzzentren ist. All diese Leute sehen sie da hintereinander. Sie gehen erst zum Kinderpsychologen, dann gehen Sie zum Kinderkardiologen, und am Ende wird mit [Person] das gesamte Paket besprochen. **Sie haben also eigentlich etwa den Eindruck: Wir gehen zu jedem zur Untersuchung, aber die Abschlussbesprechung wird von einem einzigen Arzt gemacht.*** (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Belgisches Kollektivvertragssystem: Gesundheitsdienstleister und Krankenkassen gewähren eine bevorzugte Erstattung für die multidisziplinäre Versorgung

Die Praktiken bei der Organisation einer multidisziplinären Nachsorge durch Ärzte können variieren. Im belgischen Kollektivvertragssystem[57] ist vorgeschrieben, wie ein multidisziplinäres Team oder eine Konsultation durchgeführt werden soll, was Verpflichtungen für die Organisation, Finanzierung und Erstattung der Versorgung mit sich bringt (z. B. Einbeziehung der administrativen Unterstützung, die häufig von einem Sozialassistenten bereitgestellt wird). Spezialisierte Zentren für bestimmte Bedingungen (einschließlich Referenzzentren) und Rehabilitationszentren haben Vereinbarungen mit dem NIHDI. Beispielsweise können Patienten, die von neuromuskulären Erkrankungen betroffen sind, ein spezialisiertes Zentrum (Referenzzentrum) aufsuchen, das dem Patienten und seinen Angehörigen in allen Stadien der Krankheit eine optimale medizinische und psychologische Versorgung bietet. Dort erwartet sie ein Team aus verschiedenen medizinischen Disziplinen (Neurologe, Genetiker, auf Rehabilitation spezialisierter Arzt usw.) und nicht-ärztliches Personal (Physiotherapeut, Ernährungsberater, Psychologe usw.). Die Krankenkassen leisten hierzu Beiträge (Kapitel 4 - Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte - wird in Vereinbarungen in Abschnitt 2. 4 Zusätzliche Erstattungsmechanismen) näher erläutert. Während die formale Organisationsmethode darin besteht, das Team periodisch zu sehen, ist ein Zwischenkontakt sicherlich möglich und gelegentlich notwendig.

Ja, das ist dann alles zusammen an diesem Tag. ***Aber wenn etwas ist, darf man sie doch alle kontaktieren und nochmal zu einer Konsultation gehen.*** *…Wenn etwa Ihre Medikation oder so nicht mehr im Handel ist, ja, dann müssen Sie Bescheid geben, und es müssen neue Dinge ausprobiert werden.* (PKU, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Manchmal scheint der Kontakt für den Patienten überflüssig oder unerwünscht zu sein, aber da er Teil der Organisation ist, besteht die Möglichkeit, bei Bedarf auf eine andere Versorgung oder Unterstützung zuzugreifen.

Ja, ich habe auch eine Ernährungsberaterin und eine Psychologin. Der Ernährungsberaterin schreibe ich vor allem E-Mails. **Die Psychologin sehe ich weniger oft. Meiner Meinung nach ... ich weiß auch nicht, sie war eben Teil des Teams** (Galaktosämie, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Was auch von ***Vorteil ist bei diesem Kolloquium: Wir haben ein multidisziplinäres Team zusammengestellt und für die Leute ist das kostenlos.*** *Sie können mich (Diätist) und den Psychologen und den Sozialarbeiter alle kostenlos sehen. Das Einzige, was sie bezahlen müssen, ist der Doktor.* (Stoffwechselerkrankungen, Diätist, Provinz Limburg, Belgien)

Phasenweise - bei der Begleitung von Kindern und Jugendlichen - geht der Ansatz der multidisziplinären Konsultationen über den medizinischen Bereich hinaus und bezieht gelegentlich pädagogisches Personal ein, das mit dem Patienten in Kontakt steht, um einen umfassenderen Überblick als nur nach medizinischen Aspekten über die Entwicklung des Kindes zu erhalten. Die Befragungen haben gezeigt, dass es bei insbesonders Kinder betreffende Krankheiten häufig eine Zusammenarbeit zwischen Universitätskliniken/Fachzentren gibt, die für die Beobachtung und Unterstützung der Entwicklung von Kindern spezialisiert sind. Im Fall von Duchenne erwähnten sowohl das niederländische als auch das flämische multidisziplinäre Team, dass die Teammitglieder zu den Jungenschulen gehen, um mit dem Bildungspersonal zu sprechen (näher erläutert in Kapitel 4 - Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte, Abschnitt 5. Zugang zu Bildung).

[57]Maastricht University (2020), „Bericht der Analyse von gesetzlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen seltener Erkrankungen für Behandlungskosten von EMR Patienten mit seltenen Erkrankungen", EMRaDi-Projekt

> ***Das war so eine Besprechung mit Sozialarbeit, mit dem Psychologen, mit dem Reha-Arzt, mit dem Klassenassistenten, mit der Lehrerin.*** *Und hin und wieder kamen die zusammen, und dann haben wir ausgewertet, wie es mit meinem Sohn ist. Körperlich, sozial, psychisch. Und das wurde eigentlich immer besprochen, und es wurde in einen Maßnahmenplan geschaut: Was machen wir jetzt? Es wurde ja immer, das muss ich sagen, das war eigentlich immer gut.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Patienten und Angehörige betonten häufig die administrative Unterstützung, die (von einem Sozialassistenten) erhalten wurde: Nicht nur Hilfe bei Erstattungs- oder Genehmigungsanträgen, sondern auch die Beratung bei Förderungsanträgen oder um Eltern bei Entscheidungen zur Vereinbarkeit von Beruf und Familie zu unterstützen. Es ist deutlich zu sehen, dass Menschen, denen diese Art von Unterstützung angeboten wurde, diese schätzten und wenn sie nicht angeboten oder gestoppt wurden, dies als problematisch empfanden. Zahlreiche Aussagen zur medizinischen Nachsorge wurden geteilt, jedoch wird deutlich, dass eine soziale und administrative Begleitung der Nachsorge ein klarer Mehrwert für Angehörige und Patienten ist und für ein ganzheitliches Konzept für die Bedürfnisse der Patienten spricht .

> *Wir haben eine* ***Sozialberaterin, die natürlich für viele administrative Dinge sehr wertvoll ist****, etwa für Beihilfen und so weiter, oder auch zum Organisieren der Versorgung zuhause etc.* (Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Eine Sozialarbeiterin, das ist also jemand, der das* ***Administrative der Leute mit nachverfolgt: Zuschlag zum Kindergeld etwa oder wenn ein Elternteil länger zu Hause bleiben will, um sich um das Kind zu kümmern, und Erstattung der Produkte*** *und so ähnlich, das verfolgt sie nach.* (Stoffwechselerkrankungen, Diätist, Provinz Limburg, Belgien)

Die an der multidisziplinäre Versorgung von Patienten und Angehörigen beteiligten Ärzten, betonten die Notwendigkeit einer stärkeren finanziellen Unterstützung, um Teams zu erweitern und Personal wie Physiotherapeuten (spezialisiert auf bestimmte seltene Erkrankungen), Psychologen, Logopäden, Diätassistenten und Verwaltungsassistenten einzustellen.

> *Man könnte flächendeckender diese komplexe Versorgung anbieten.* ***Das geht nur, indem man es vernünftig finanziert.*** *Das ist das erste. Und man kann natürlich auf die Bedarfe eingehen, das machen wir natürlich auch, aber es ist nicht so flächendeckend, wie wir es hier machen können. Und dieses multidisziplinäre Versorgen wäre eigentlich gut.* (Neurologe, Region Aachen, Deutschland)

Die teilnehmenden Ärzte teilten einige bemerkenswerte Beobachtungen zur multidisziplinären Betreuung in ihrer Region im Vergleich zu anderen angrenzenden Region. Während ein niederländischer Arzt feststellte, dass ihr multidisziplinärer Ansatz im Vergleich zu dem aus dem Ausland einzigartig ist, hob ein flämischer Arzt hervor, wie niederländische Krankenkassen von niederländischen Patienten profitieren würden, die an Konsultationen in Belgien teilnehmen, da sie nur jeweils eine Konsultation und nicht jeden einzelnen Leistungsbringer erstatten. Die grenzüberschreitende Mobilität von Patienten und die Rolle von Krankenkassen und Ärzten werden in Kapitel 6 - Grenzüberschreitende Aspekte behandelt.

> *Und das hat zum großen Teil auch damit zu tun, dass die Form der* ***Versorgung, die wir in den Niederlanden bieten können, ne, mit dieser extramuralen, eigentlich multidisziplinären Versorgung, die gibt es im Ausland einfach nicht.*** (Huntington, Neurologe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

> ***Die multidisziplinäre Versorgung, die wir den belgischen Patienten hier bieten, die können wir den Patienten aus den Niederlanden eigentlich im Prinzip nicht bieten.*** *Wir machen das natürlich trotzdem,*

aber das funktioniert eigentlich nicht, ne? Die Krankenversicherer aus den Niederlanden kommen dabei günstig weg. Das gilt nur als kleine Konsultation. (Spezialist für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

4.4 ZAHLREICHE BESUCHE UND KONTAKTE

Bei einigen seltenen Erkrankungen ist die Häufigkeit der Besuche nach der Diagnose und zu Beginn der Behandlung sehr hoch, während diese bei anderen Krankheiten (degenerativ wie Huntington) erst im Laufe der Jahre zunimmt. Stoffwechsel- und hämatologische Erkrankungen beginnen mit sehr intensiven Nachuntersuchungen nach erfolgter Diagnose, bis sich ein Alltag in der Ernährung oder medikamentösen Behandlung einstellt. Sobald es eine Konsolidierung gibt, wird die Anzahl der Besuche häufig auf einen beschriebenen Wert aus einem Protokoll oder einer Vereinbarung reduziert. Zu Beginn der Behandlung wird häufig auch intensiv nach einem Gleichgewicht zwischen dem Besuch bei primären Gesundheitsversorgern und den Kompetenzzentrum gesucht.

Wir haben uns die ersten zwei Jahre tatsächlich alle drei Monate, also den Termin alle drei Monate angesetzt, das erste halbe Jahr tatsächlich auch sogar/ Anfangs hatten wir es alle zwei Wochen. ***Also anfangs waren die Kontrolltermine engmaschiger.*** *…, ich überlege nochmal kurz. Genau, dann alle drei Monate und seit jetzt anderthalb Jahren machen wir es alle halbe Jahre.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

Alle sechs Wochen *beim Hausarzt kontrollieren lassen. Und alle drei Monate beim Onkologen. Als es sich stabilisiert hatte. Am Anfang nicht. Da mussten wir schon bis zu dreimal pro Woche hin.* (CML, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Ja. Das wurde auch von diesem Stoffwechsel-Kolloquium vorgeschrieben, dass sie viermal… ***Die Kinder, ne? Die Erwachsenen nicht, aber die Kinder müssen viermal im Jahr kommen.*** (Stoffwechselerkrankungen, Diätist, Provinz Limburg, Belgien)

Anschließend in der Follow-up-Phase in der multidisziplinären Sprechstunde mit einer niedrigen Frequenz von im ***Schnitt einmal pro Jahr****.* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Es gibt auch Leute, ist beunruhigt sind, und dann empfehlen wir, jährlich einmal zum Neurologen zu gehen zu der Huntington-Konsultation, um zu sehen, ob sie vielleicht schon Anzeichen haben. ***Es gibt Leute, die alle zwei Jahre hingehen, die alle fünf Jahre hingehen. Es gibt Leute, die einmal hingehen. Es gibt Leute, die nie hingehen.*** *Das hängt von den Leuten selbst ab, ne denn sie sind nicht krank, ne? Man kann niemanden verpflichten zu kommen.* (Huntington, Genetiker, Provinz Limburg, Belgien)

Alle sechs Monate zum*, na ja, zum Neurologen. Dann macht der in regelmäßigen Abständen einen Test, Tests gemacht. Und er guckt sich auch die Entwicklung an, äh.* (Huntington, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Sicherlich können die zahlreichen Besuche bei Spezialisten in der Grundversorgung und Fachzentren in der Frühphase die Familie des von seltenen Erkrankungen betroffenen Patienten übermäßig belasten, um ein Gleichgewicht zwischen der Verantwortung für die Versorgung und ihrem Berufsleben zu finden. Insbesondere wenn es sich bei den Patienten um kleine Kinder handelt, die häufig an klinischen Studien oder an der Forschung teilnehmen, was auch zu zahlreichen Besuchen bei medizinischen Fachkräften führt. Eine solche Teilnahme an der Forschung wurde bei Duchenne-Jungen und Kindern mit Stoffwechselerkrankungen im belgischen Limburg festgestellt.

Physio dreimal pro Woche… Ja, das heißt auch alle drei Monate nach Leuven fahren und ja… In der Zeit meiner Berufsunterbrechung war das dann jede Woche mit unserem Sohn nach Leuven. Das hat beinah drei Jahre gedauert. *Ja. Ich wollte wieder arbeiten gehen. Ich bekam alle Tage außer Montag. Ich hab gesagt: Aber ich muss montags frei haben. Das geht nicht. Alle Tage außer Montag.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Aber das ist ziemlich typisch, dass es in diesem Alter zwischen fünf und zwölf passiert. Deshalb sind viele dieser Kinder dann auch wirklich in den ***klinischen Studien****, sodass wir sie dann auch noch öfter sehen als eigentlich bei diesen normalen klassischen Konsultationen.* (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Die organisatorische Beschreibung einer SE-Nachsorge kann in einer Konvention oder einem Protokoll festgelegt werden. Die Gesundheitsfachkräfte äußerten jedoch, dass die individuelle Natur oder die Vorlieben eines Patienten weitere Kontakte oder Besuche nicht ausschließen. Oft wird auch eine Nachuntersuchung mit primären Gesundheitsversorgern durchgeführt; dies wird jedoch möglicherweise nicht als ausreichend oder zufriedenstellend für Patienten mit höherem Informationsbedarf angesehen. Dieser Punkt unterstreicht demnachdie Bedeutung eines guten Informationsaustauschs zwischen den verschiedenen Gesundheitsfachkräften, die sich mit der Nachsorge eines Patienten befassen.

Manchmal gehe ich in einem Monat fünf oder sechs Mal zu einem Doktor. Den Hämatologen sehe ich nur alle drei Monate… Von meinem Krankenhaus, weil es eine Uniklinik ist, hab ich eine Notrufnummer. ***Also darf ich anrufen, wann ich will. Aber das Standardverfahren ist: Für uns gibt es nur alle drei Monate ein Follow-up.*** *Wenn wir selbst keine Schritte unternehmen, wir tun selbst nix, dann ist die normale Zeitspanne drei Monate. Und das ist ziemlich lang. Find ich. Also die Betreuung müsste besser sein.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Ja. ***Der Physio, der nach Hause kommt, wird immer nach jeder Konsultation kontaktiert. Zweimal im Jahr gibt es eine Empfehlung. Sie haben auch unsere Telefonnummern.*** *Sie wissen, wir dürfen auch mit allen Fragen, wenn etwas ist oder geändert werden muss, dürfen sie uns hier kontaktieren.* (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

Wie bereits oben hervorgehoben kann die multidisziplinäre Organisation der Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen eine Vielzahl von Fachgebieten umfassen. Eine so hohe Anzahl von beteiligten medizinischen Fachkräften, kann dazu führen, dass sich Patienten oder Angehörige überfordert fühlen, wie aus den beiden letzten Zitaten hervorgeht. Beide geben an, dass es anstrengend sein kann an einem Tag verschiedene Spezialisten zu sehen und ihre Geschichten so oft zu wiederholen,.

Aber bei mir war das so, vor ein paar Monaten waren wir dort. ***Wir waren erst bei diesem Doktor, dann bei jenem Doktor, dann bei jenem Doktor, und wir sind nach draußen gegangen. Wir waren beide fix und fertig.*** (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Alles an einem einzigen Tag in einer einzigen Konsultation. *Man ist dann doch ein paar Stunden da. Das ist manchmal auch, denke ich, für sie ist das nicht so offensichtlich. Und als sie älter wurde, fing es mir auch an schwerzufallen, denn* ***ich hatte keine Lust mehr, 700 Mal meine Geschichte zu erzählen.*** *Und dann brauchte der Ergo nicht mehr kommen, um zu sehen, ob sie ein Klötzchen stapeln konnte. Denn dann denk ich: Diese Phase haben wir hinter uns. Und das hatten sie dann nach einiger Zeit doch auch begriffen. In einem bestimmten Alter ist das nicht mehr wichtig.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

4.5 MOMENTE DER TRANSITION (UND DIE FORTSETZUNG DER VERSORGUNG)

Viele der SE werden schon im Kindesalter diagnostiziert. Bei Erreichen des Erwachsenenalters ändern sich häufig (aus Notwendigkeit) die beteiligten Betreuungsdienste oder Gesundheitsfachkräfte, wenn der Patient an eine erwachsenenorientierte Gesundheitsversorgung übergeben wird. Die emotionalen und psychologischen Auswirkungen einer solchen Transition ins Erwachsenenalter werden in Kapitel 5 - Aspekte der psychologischen und sozialen Unterstützung, Abschnitt 5, näher erörtert. Dieser Abschnitt konzentriert sich auf die Aussagen, die die Versorgungskoordination zu einem solchen Zeitpunkt der Transition- insbesondere zum Erwachsenenalter – unabhängig davon bewerten, ob es sich um ein optimiertes Verfahren handelt oder ob Patienten und Angehörige sich auf eine erneute Suche begeben oder sogar eine Odyssee beginnen.

Die transformationsbedingte Versorgungskoordination wird von Gesundheitsfachkräften mehr als von Patienten oder Angehörigen (im Codebuch - Anhang 3 - oder Tabelle 16 dieses Kapitels) beschrieben. Dies gilt auch für die Anzahl der Referenzen und Teilnehmern, was überraschenderweise von größerem Interesse für Ärzte war, als für Patienten oder Verwandten, die an dieser Studie teilgenommen haben.

Dies stimmt mit der Beobachtung überein, dass sich viele Ärzte des Mangels an Fachwissen in Bezug auf die Entwicklung der medizinischen Bedürfnisse von Patienten bewusst sind. Patienten sind heutzutage häufig die erste von einer SE betroffenen Generation, die aufgrund der Fortschritte bei Medikamenten, der Behandlung und Versorgung mit einer steigenden Lebenserwartung rechnen können und weil die Organisation des Gesundheitssystems eine klare Unterscheidung zwischen pädiatrischen und erwachsenen Gesundheitsdiensten aufweist. Das kann leider dazu führen, dass Spezialisten häufig erst später in das Leben von Patienten mit SE treten.

Die Aufgabenorganisation macht Kinderärzte häufig bis zum Erwachsenenalter hin zum wichtigsten medizinischen Fachpersonal, was die Erfahrung von Ärzten in Fachgebieten einschränkt, die nur im Erwachsenenstadium auf Patienten mit einer SE treffen und sie potentiell daran hindert, Fachwissen über die SE in ihrem Fachgebiet aufzubauen. Die Aufmerksamkeit der Ärzte für die Zeit der Transition durch Lebensphasen legt nahe, dass die Organisation des Gesundheitsfürsorgesystems derzeit gehäuft noch die medizinischen Wege der SE ab dem Erwachsenenalter entwickelt.

> *Was im **Moment fehlt, ist die Transition und das Wissen über die gesundheitlichen Probleme im Erwachsenenalter,*** (Silver-Russell, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Aachen, Deutschland)
>
> *Das ist so, **weil es seltene Dinge sind. Für den einzelnen Erwachsenen-Facharzt ist das nicht so selbstverständlich, sich darin Expertise anzueignen.** Und zweitens: Für die Leute ist es noch viel weniger selbstverständlich, zu jemandem zu gehen, der zufällig zwar Erwachsene untersucht, aber davon so sehr viel weiter wegsteht vom Kinderarzt, der seinerseits Expertise darin hat. Also, das verstehe ich schon, aber da ist es… ja, verantwortungsbewusst für uns als Kinderärzte, von unseren Erwachsenen-Kollegen darin ja… darin zu suchen, wer darin Expertise hat. Das ist das Wichtigste. **Wer hat Expertise darin? Wer will sie sich aneignen?*** (Seltene Erkrankungen im Allgemeinen, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)
>
> *Weil **früher war es so, dass die Patienten eigentlich mit etwa 21 Jahren starben.** Also, das war eigentlich als Kinderarzt, als Kinderneurologe besonders schwierig, um bei 18/19 Jahren zu sagen: Okay, jetzt musst du noch zwei Jahre zu einem anderen Doktor. Heute mit besserer Versorgung und mit Atmungsunterstützung, der besseren kardiologischen Versorgung, die wir haben. Ja, wir haben Patienten,*

die 30 bis 35 werden. ***Es ist klar, dass für die auch ein Erwachsenenprogramm konzipiert werden musste.*** (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Es gibt auch keinen Altersstopp. Wir haben in der Rett-Konsultation auch Erwachsene. ***Ich habe da tatsächlich welche in den 40ern. Halt weil da auch niemand sonst ist, der deren Follow-up machen kann. Ich bin Kinderarzt, ne.*** (Rett, Kinderarzt, Provinz Limburg, Belgien)

Während das medizinische Fachwissen oder die Entwicklung einer Krankheit möglicherweise noch nicht genügend vorhanden ist, ist zu einem gewissen Zeitpunkt im Gesundheitssystem vorgegeben, dass die Transition von pädiatrischen zu erwachsenen Gesundheitsspezialisten erfolgt, sodass dies auch auf von SE betroffene Patienten zutrifft. Diese Organisationslogik könnte mit einem emotionalen Bedürfnis einhergehen - Gesundheitsfachkräfte wiesen darauf hin, dass Jugendliche in einem Wartezimmer mit Kindern zu Sonderlingen werden. Diese Beobachtung wird in Kapitel 5 - Aspekte der psychologischen und sozialen Unterstützung, Abschnitt 5, erläutert.

Eine anfängliche abschreckende Wirkung für Patienten und Angehörige beim Transfer kann die lebenslange persönliche Beziehung zu den medizinischen Fachkräften sein, die sie häufig durch die schwierigen frühen Phasen der Einführung, einer Behandlung und Routine, sowie der Akzeptanz des Lebens mit einer SE, geführt haben. Patienten und Angehörige haben oft Angst davor, wieder von vorne anzufangen, neue Fachkräfte kennenzulernen und sie mit ihrer Krankheitsakte vertraut zu machen und vieles mehr.

Also, ich bin 20 Jahre lang zu einer Ärztin gegangen. Das schafft ein Band. *Sie beschäftigt sich auch wirklich mit dieser Erkrankung. Jetzt gehe ich in eine Erwachsenenabteilung. Die Jungs wurden früher nicht alt. Also trat das Problem gar nicht auf. Sie sagen auch: Wir müssen Sie jetzt weiterverweisen, denn wenn mit Ihnen etwas passiert, und Sie sind erwachsen, dann kommen Sie nicht mehr zu den Kindern. Sie kommen zu den Erwachsenen. Also, das ist der Zweck, dass sie lernen, damit umzugehen.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Das war [die Diätistin], und das wurde eine Vertrauensperson. ***Das war für uns mehr als die Diätistin. Die war auch sehr engagiert. Das war unser Fels in der Brandung.*** *Wir konnten uns immer an sie wenden. Sie hat sehr viel für uns getan. Sehr viele Produkte aufgetan. Sehr viele Forschungskontakte zur Zusammensetzung der Produkte hergestellt.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

„Sie haben den Eindruck, dass sie wieder bei 0 anfangen müssen, dass sie ihre ganze Geschichte wieder von vorn erzählen müssen. Wir haben jetzt gemerkt so etwa: Wenn man zweimal eine gemeinsame Konsultation macht, dass die Hemmschwelle zum Übergang zum Neuen viel kleiner ist. *Also, eigentlich wird erst ein bisschen gemeinsam gearbeitet, und dann wird das weitergeleitet, da natürlich… die Gruppe wird größer und größer. Also, jemand mit einer seltenen Erkrankung, egal ob er jung oder älter ist, jemand, der über 21 ist, da ist ein ganz anderer Ansatz nötig als bei jungen Kindern. Darum bestehen wir auch wirklich darauf, dass sie als junge Erwachsene auch zu einem Erwachsenen-Team gehen. Weil die dann Expertise haben für Erwachsene und nicht für Kinder.“* (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

Ärzte versuchen die Familien bei der Versorgungskoordination während der Transition zu unterstützen, indem sie, wie im obigen Zitat erwähnt, einige gemeinsame Sprechstunden einrichten oder, wie im Folgenden beschrieben, die tatsächliche Zeit frühzeitig bekannt geben oder sicherstellen, dass einige Personen in der multidisziplinären Betreuung der Patienten im Kompetenzzentrum gleich bleiben (Krankenpfleger, nicht-ärztliche Gesundheitsfachkräfte, administrative Unterstützung usw.).

Nein, aber ***das ermöglicht es, das sanft zu machen. Wenn sie auf die Kinderstation für einen Krankenhausaufenthalt kommen, sagt man ihnen, dass es das letzte Mal sein wird, dass sie das nächste***

Mal zu den Erwachsenen kommen. *Aber sie kommen nicht einfach am Tag der Aufnahme ins Krankenhaus zu den Erwachsenen und sind darüber dann ganz überrascht, dass sie dort sind. Wir versuchen,* ***das vorzubereiten, vor allem die Krankenschwester versucht, ein bisschen, alles zu koordinieren und es ihnen zu erklären.*** (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Lüttich, Belgien)

Ich kann sagen, wie es bei uns läuft. Wie es idealerweise ist, das ist aber fast nahe daran. Und wir haben eine gute Zusammenarbeit mit den Neurologen hier vor Ort. Wenn die Patienten 17 werden, gehen sie in ***die Transitionssprechstunde****. Ein bis zweimal in dem Jahr sieht man sie dann praktisch als Neuropädiater und Neurologe zusammen und ab 18 gehen sie dann weiter in die Neurologie. (Neurologe, Region Aachen, Deutschland)*

Am wahrscheinlichsten, ***weil die Diätisten dieselben bleiben und das Administrative dasselbe bleibt. Und die Ärzte? Ja, eventuell ein anderer Arzt, aber sie wissen also innerhalb desselben Gebäudes, unter demselben Dach. Das schafft dann noch immer Vertrauen.*** *Sie haben auch Diätvorschriften, und das wissen sie also eigentlich. Es sind dieselben Diätisten, und so bleibt diese Kontinuität erhalten, weil es auch ein Übergang ist. Es ändert sich also vielleicht nur ein Arzt. Also von einem Kinderarzt zu einem Internisten. Aber von der Unterstützung und den anderen Personen des multidisziplinären Teams, die bleiben dieselben.* (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

Derzeit gibt es jedoch immer noch unterschiedliche Herausforderungen bei der Organisation eines fließenden Übergangs zu einer erwachsenenorientierten Gesundheitsversorgung. Dies wird sowohl von Patienten oder Angehörigen als auch von Gesundheitsfachkräften erlebt. Eine erste Herausforderung ist der Mangel an Fachwissen unter den Gesundheitsfachkräften über die medizinische Entwicklung, um ein „Paket" oder einen medizinischen Weg anzubieten und die notwendige Versorgung für Erwachsene zu gewährleisten. Eine zweite Herausforderung ist die Wahrnehmung der Eltern, die Schwierigkeit eine Nachsorge zu planen, wenn wenig bekannt ist und die familiäre Betreuung zu verlassen, mit der sie sich vertraut fühlten.

Wir hatten noch nicht sehr viele in diesem Alter hier. ***Es ist also nicht so, dass wir ein Standard-Karussell haben.*** *Aber dann setzen wir uns mit dem Internisten/Endokrinologen in Verbindung und überweisen sowieso schriftlich und manchmal, wenn das nötig ist, auch mündlich. Und dann bekommen sie ihren Termin dort. Falls das nötig sein sollte, wenn es mehrere Probleme gibt, können wir einen Kombi-Termin machen. Dass wir den Patienten einmal gemeinsam sehen. So machen wir das regelmäßig bei Diabetespatienten. Aber nur, wenn Bedarf dafür besteht.* (Silver-Russell, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Solange [Person] in [Organisation] war, hatten wir da einen festen Kinderarzt. Und der war dann in einem Krankenhaus in Hasselt, und wenn wir etwas hatten, riefen wir den an, und der stand in dieser Klinik parat. ***Aber sie ist kein Kind mehr, und wenn man jetzt in die Notaufnahme kommt, kommt man nicht mehr in diese Kinderabteilung. Der Übergang zu den Erwachsenen, da sollten sie uns als Eltern auch besser beistehen.*** *Denn wenn man jahrelang einen Weg mit bestimmten Leuten zurücklegt, und das wird dann eigentlich gestoppt. [Person] ist medizinisch immer ziemlich in Ordnung gewesen. Ich brauchte sie also auch nicht immer. Ich brauchte sie für das Verhalten, und genau dafür fühlte sich niemand wirklich zuständig, selbst der Rett-Spezialist, der Doktor [Person], nicht. Ich fand da keinen richtigen Ausweg. Also, da gingen wir leer aus.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Während die Transition zur Versorgungskoordination nach der Kindheit oft noch nicht vollständig etabliert ist, bringt der Fortschritt in der Behandlung die nächste Herausforderung der Transition mit sich, die derzeit oft noch seltener ist: Der Übergang ins hohe Alter. Dies gilt nicht nur für hämatologische Erkrankungen, sondern auch für neurologische wie Huntington, die häufig später im Leben auftreten. Die Suche nach geeigneten Versorgungs- und Pflegeeinrichtungen, die sowohl das Alter und (auch die Verschlechterung hervorgerufen durch) die SE berücksichtigen, könnte noch schwieriger sein, wie von Ärzten und Huntington-Patienten erwähnt wurde.

4.6 VERLAUF, LEITLINIEN, PROTOKOLL

> ***Das finde ich immer sehr schwierig, denn wie lautet die Definition eines Versorgungsplans?*** (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Das EMRaDi-Projekt nahm eine umfassende Definition des Patientenverlaufs von SE an,[58] um die Bedürfnisse dieser Patienten in verschiedenen Phasen und Aspekten ihres Lebens so umfassend wie möglich zu untersuchen und die bestmögliche Lebensqualität sicherzustellen. Das oben erwähnte Zitat hebt jedoch bereits ein Terminologie-Problem und ein klares Unverständnis darüber hervor, was der Verlauf für verschiedene Teilnehmer in unterschiedlichen Regionen bedeuten könnte.

Wörter wie „Verlauf", „Leitlinien" oder „Protokoll" wurden von den Befragten synonym verwendet. Um dies zu verallgemeinern, könnte Folgendes gesagt werden: „Protokoll der Versorgung" neigt dazu, die Mikroebene der Organisation der Versorgung oder Behandlung innerhalb eines Krankenhauses oder eines Arztes genauer zu beschreiben, während „Leitlinien " als umfassende Ratschläge zur Diagnose und Behandlung einer SE verwendet werden und Patienten informieren. „Verlauf" wurde von Ärzten oft auf engere medizinische Weise verstanden, während Patienten und Angehörige dies umfassender verstanden und alle Aspekte ihres Lebens umfassten und sogar den Wunsch äußersten, eine Art „Handbuch" darüber zu erhalten, wie ihr Leben mit der Krankheit aussehen könnte.

Wie die folgende Tabelle zeigt, war dies grundsätzlich ein Thema, das mehr von Ärzten als von Patienten oder Verwandten diskutiert wurde. Dies könnte daran liegen, dass Medizinern ausdrücklich die Frage nach dem Verlauf einer SE gestellt wurde. Nur 12 von 62 teilgenommenen Patienten oder Angehörigen haben das Thema angesprochen, hauptsächlich um hervorzuheben, dass es keinen offiziellen Verlauf gibt, oder um Erfahrungen mit Betreuungsprotokollen detailliert darzustellen. Die meisten der teilnehmenden Ärzte ergriffen das Thema und schilderten die Erfahrungen oft gleichermaßen, obwohl die vorherrschende Erfahrungskategorie auch darauf hindeuten würde, dass es keine offiziellen Verläufe für seltene Erkrankungen gibt - „kein offizieller Verlauf" wurde 43 Mal bei Befragungen mit Ärzten eingetragen.

Tabelle 26 - Erfahrungen von Patienten oder Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte zu Verläufen, Leitlinien oder Protokollen

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
Verlauf, Leitlinien, Protokoll	12	49	32	153
Einhaltung internationaler Leitlinien	0	0	11	25
Vorhandensein von Leitlinien	2	3	16	29
Kein offizieller Verlauf	9	24	22	43
Behandlungsprotokoll	5	18	12	23

4.6.1 PROTOKOLL UND LEITLINIEN: LOKAL UND INTERNATIONAL

Beschreibungen, die die Bezeichnung „Protokoll der Behandlung" verwendeten, wurden häufig in Befragungen zu Stoffwechsel- und hämatologischen Erkrankungen verwendet, um eine praktische

[58]Die vollständige Definition des Patientenverlaufs ist im Kapitel 1 enthalten - Methodik/Abschnitt 1.2 Forschungsfrage.

oder Mikroebene der Betreuung oder Behandlung innerhalb eines Krankenhauses oder beim Arzt zu beschreiben. Diese wurden oft ausdrücklich als nicht universell bezeichnet, konzentrierten sich jedoch auf die alltägliche Realität oder Vorstellung der Organisation umfassender Versorgung auf einer lokal-regionalen Arbeitsweise.

> *Wir haben eine Art Protokoll, das den Pfad der Versorgung beschreibt, die verschiedenen Etappen. Das haben wir für die Phenylketonurie. Für die Galaktosämie haben wir ein Protokoll, dass eher medizinisch ist, während wir für die Phenylketonurie ein sehr psychosoziales Protokoll haben,* ***das ist aber ein Protokoll, das auf unsere Sicht der Dinge abgestimmt ist,*** *[...] das ist ein Versorgungspfad, hängt also auch* ***von der lokoregionalen Funktion ab, es ist kein wissenschaftliches Protokoll, das vorgibt, die allgemeingültige Art und Weise der Behandlung einer Phenylketonurie zu sein, es ist ein Protokoll, das unsere Vision der Betreuung dieser Patienten beschreibt.“*** *(Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien)*

Das oben erwähnte Zitat beschreibt, wie die Ärzte und das Krankenhaus eine Vorstellung zur Anleitung je Krankheit entwickeln und wie diese nach krankheitsspezifischen Bedürfnissen mehr oder weniger umfassend sein kann, meist aber keine universelle Methode ist, um eine gezielte Leitlinie einzuführen. Einige Patienten mit hämatologischen Erkrankungen, häufig PV- (Polycythaemia vera) Patienten, die den Begriff „Protokoll“ verwendeten, benutzten dies jedoch, um eine standardisierte oder streng wissenschaftliche Art der Behandlung von Patienten auszudrücken, die wenig Raum für eine individuelle Betreuung lässt.

> *Ich habe jetzt das Gefühl, dass ich, ja, dass ich eigentlich zwischen den Stühlen sitze…* ***Sie haben DAS [eine Krankheit] und Sie werden für die Symptome behandelt. Sie haben dafür vor zehn Jahren ein Protokoll erstellt****, und wir behandeln gemäß diesem Protokoll, während es vielleicht bessere Erkenntnisse gibt. Das vermisse ich einfach. (PV, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

> *Sie haben ihr Protokoll. Ich kann das sehr gut verstehen. Sie haben ihre Zahlen, und diese Zahlen sagen: Eine Konsultation alle drei Monate, das reicht aus. Haben wir zwischendurch Probleme, dann müssen wir entweder zum Hausarzt gehen, oder wir müssen per Mail Kontakt aufnehmen…* ***Aber das Standardverfahren lautet: Es gibt nur alle drei Monate ein Follow-up für uns. Und das ist ziemlich lange, finde ich. Die Betreuung müsste also besser sein.*** *(PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)*

Der Begriff „Leitlinie“ wurde eher verwendet, um eine Art (internationalen Kompromiss) Best Practice oder Standardmethode zur Erkennung und Behandlung einer seltenen Erkrankung zu beschreiben. Auch hier handelte es sich bei den Krankheiten, bei denen diese Terminologie verwendet wurden, häufig um metabolische und hämatologische Erkrankungen. Standardisierte Arbeitsmethoden werden häufig für eine Erkrankung verwendet, um zu beschreiben, wie oft und wo Patienten nachuntersucht werden müssen, oder um ein Verfahren für Gentests festzulegen. Es ist klar, dass Ärzte Grenzen-überschreitend Informationen austauschen und sich von solchen Leitlinien inspirieren lassen.

> *Ah, das ist* ***ein internationales Gremium mit Experten****, die viel und lange darüber beraten haben, und die dann diese Richtlinien festgelegt haben, u. a. dass Minderjährige nicht getestet werden dürfen, u. a. der Verlauf dieses Verfahrens präventives Testen. Ja… was sehr wichtig ist in diesen Richtlinien, das ist, dass es eigentlich immer der Patient ist, der entscheidet.* (Huntington, Genetiker, Provinz Limburg, Belgien)

> ***In der Onkologie gibt es das eigentlich sehr, sehr gut.*** *In der Hämatologie ist es so, dass die, das sind ja oft chronische Erkrankungen, die Sichelzellkrankheit zum Beispiel. Da gibt es auch zum Beispiel eine Leitlinie, die dann auch eben Angaben hat,* ***wir man die Patienten regelmäßig untersucht. Welche Untersuchung*** (Haematologist, Region Aachen, Germany)

***CML kann von jedem Hämatologen in jedem Krankenhaus behandelt werden, gäbe es jetzt nicht seit kurzem eine neue Richtlinie**, in der aber die Anmerkung steht, dass der fragliche Hämatologe eine Affinität für diese Krankheit haben muss. Und das hat nicht jeder. Das heißt: eigentlich ein bestimmtes Volumen haben muss, von dem niemand weiß, wie das richtige Volumen aussehen soll… (Hämatologe, Provinz Süd-Limburg, Niederlande)*

Das letzte Zitat verdeutlicht, dass solche Leitlinien zeigen können, wie SE am besten behandelt werden. Die Erörterung der Existenz von Leitlinien zu SE für Fachleute erweckte den Eindruck, dass diese häufig auf europäischer oder internationaler Ebene festgelegt werden, wie es ein Arzt beschrieb: Die Pathologie ist, unabhängig vom Aufenthaltsort des Patienten, dieselbe. Während die Anwendung gemeinsamer internationaler Grundsätze für eine SE unbestritten unterstützt wurde, ist eine regionale Umsetzung erstmal erforderlich, um sich an das Gesundheitssystem anzupassen. Manchmal bleiben verschiedene Interpretationen bestehen, zum Beispiel bei der Galaktosämie. Die Ernährung wird in Belgien ab dem Erwachsenenalter strenger geregelt als in internationalen Leitlinien empfehlen, da sich Ärzte erst mehr wissenschaftliche Forschung wünschen, um die Vorgaben der internationale Leitlinie weiter zu unterstützen.

*Auf der europäischen Ebene, aber **vielleicht doch auf die belgische Ebene übertragen, da es nicht immer so ist, dass das, was in internationalen Studien und in den Guidelines gesagt wird, dass wir darum auf unserer eigenen Ebene implementieren können. Da müssen wir also da zu einem Konsens kommen.** Wie ich zu dieser Galaktosämie zum Beispiel sagte: Da muss man zu einem Konsens kommen: Wie wollen wir das im Hinblick auf die Diät weiter ausarbeiten und gut begründen, warum wir das so machen? Weil die internationalen Guidelines sagen: ‚Mach mal. Ab einem bestimmten Alter lassen wir das sein.'* (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

Zu Beginn dieses Kapitels wurde bereits auf die Zusammenarbeit bei SE zwischen Patientenverbänden und Ärzten eingegangen, aber die Befragungen schienen darauf hinzudeuten, dass insbesondere in den Niederlanden internationale Leitlinien zu SE häufig das Ergebnis einer Zusammenarbeit zwischen Patientenverbänden und Ärzten sind. Patientenverbände neigen dazu, Ärzte zu ermutigen und manchmal Anreize zu schaffen, zusammenzukommen und einen Konsens über große Prinzipien für eine SE zu finden. Auf regionaler Ebene ist es auch selbstverständlich, dass Patientenverbände auf ihrer Suche nach einer Optimierung der Informationen zu SE lieber generalisierbare Informationen veröffentlichen.

***Es gibt das Duchenne Parent Project Niederlande, Belgien, England, Spanien, Italien, und die sind da sehr oft die Vorreiter, die diese Ärzte einladen, und die dann doch mal so sagen: „Also, das muss nochmal überarbeitet werden" oder „Es muss ergänzt werden".** Die sind sehr eng darin involviert, eine Übersicht von dem zu erstellen, was für Kinder mit Duchenne oder Erwachsene mit Duchenne nötig ist. Diese Elternvereinigung, Duchenne Parent Project, spielt eigentlich eine ganz wichtige Rolle in der Versorgung von Kindern mit Duchenne.* (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

*Ja, **das war eine Initiative von [Patientenvereinigung], und die hat mehreren Profis halt den Auftrag gegeben, diese Versorgungspläne für mehrere erbliche Stoffwechselerkrankungen zu entwickeln**, aber PKU und Galaktosämie sind zwei davon. Da gibt es eine Fassung des Versorgungsplan für Patienten, eine Fassung des Versorgungsplans für Profis. Die gibt es auf der VKS-Site zum Downloaden.* (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Süd-Limburg, Niederlande)

*Nein, das war nicht so wie: Oh, Silver-Russell, das und das und das. Nein. So ein Plan liegt da nicht. Den Plan hab ich eigentlich über diese Frau mit der Tochter bei dieser Stiftung bekommen… Zu Konferenzen gehen, wo dieser amerikanische Arzt Erklärungen gegeben hat, **und dann versuchen, mit diesem Plan das [die Behandlung] hier geregelt zu bekommen.*** (Silver-Russel, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

4.6.2 VERLAUF: MEDIZINISCH, NICHT VORHANDEN UND ALLUMFASSEND

Das oben erwähnte Zitat über Angehörige, die über Patientenverbände nach Fachwissen und Behandlungsmöglichkeiten suchen, zeigt den Wunsch von Patienten und Angehörigen, umfassendere Informationen über ihre Krankheit und ihr Leben mit der Krankheit zu erhalten. Tabelle 26 zeigte, dass zum Thema „Verlauf“ die meisten Erfahrungen für Patienten oder ihre Angehörigen und Ärzte das Fehlen genau solcher Informationen war.

Ein wiederkehrendes Thema in den Erfahrungen von Ärzten ist, dass es angesichts der Seltenheit einer Erkrankung und der sehr unterschiedlichen Verlaufsformen, schwierig ist, absolute Verläufe festzulegen. Das Fachwissen zur Formulierung von Verläufen liegt bei den Ärzten, die solche Patienten behandeln. Dieses würde sich demnach in Fachzentren befinden, das im nachstehenden Zitat eines Arztes aus einem örtlichen Krankenhaus klar angegeben ist:

> *Nein, es gibt keine spezielle Organisation für seltene Erkrankungen. Erstens, weil wir grundsätzlich davon überzeugt sind,* ***dass ganz seltene Dinge, dass am besten diejenigen die zu Gesicht bekommen, die damit mehr Erfahrung haben. Und zweitens sind sie selten. Ich kann dafür schlecht ein spezielles Programm erstellen, weil man sie eigentlich selten zu Gesicht bekommt.*** (Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Selbst in Kompetenzzentren verzichten Ärzte häufig darauf, einen Verlauf für die definierte Seltene Erkrankungen zu beschreiben. Eine tiefgründigere Kenntnis der medizinischen Aspekte einer Krankheit ermöglicht es, besser auf die medizinischen Bedürfnisse der Patienten zu reagieren und mit ihnen eine Art Verlauf zu planen. Die folgenden Zitate zeigen jedoch, dass zusätzlich dazu, den Verlauf so weit wie möglich auf die Bedürfnisse der Patienten anzupassen, auch ein Bedarf für Fachleute besteht, mehr Forschung zu betreiben, um ein besseres Verständnis der Krankheiten zu erlangen - beispielsweise im Hinblick auf Entwicklung, Transitionen und Entscheidungen zum Lebensende. Insbesondere Krankheiten wie Duchenne, Rett, Silver-Russell und insbesondere Huntington erfordern eine sehr individuelle Leitlinie.

> *Vor zehn Jahren gab es nichts auf dem Markt, auch nicht in der Erforschung. Dann hatte man eigentlich keinerlei Hoffung, die man geben konnte. Jetzt wird den Leuten effektiv gesagt: Schauen Sie, das ist eine Krankheit, die im Augenblick noch nicht heilbar ist, aber* ***es gibt jede Menge Forschung und auch die gute klinische Versorgung, eigentlich diese klinische Unterstützung durch die verschiedenen Disziplinen*** *beim Psychologen, Ergotherapeuten, Diätisten, Physiotherapeuten und dann beim Orthopäden, Kardiologen, Lungenarzt und dann beim Kinderneurologen.* ***Weil wir dafür einen sehr guten Versorgungsplan mit diesem ganzen Team ausarbeiten, sehen wir durchaus auch, dass die Lebensqualität, aber auch die Lebenserwartungen unserer Patienten in den letzten Jahren enorm gestiegen sind.*** (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

> *Ja, dass man einen bestimmten Versorgungsplan vorschlagen kann, so im luftleeren Raum, dann denke ich, ist das sehr schwierig.* ***Man muss doch immer sehr patientenorientiert schauen, welche Bedürfnisse da sind. …Was braucht das Kind hier eigentlich? Oder was brauchen diese Eltern?*** *Besteht da Bedarf an Unterstützung durch einen KInderpsychologen? Die Patientenvereinigung, ist das empfehlenswert? Das wird dann immer angesprochen, aber zuerst wird doch zugehört, was die Frage der Leute ist, und wie ihr spezifischer Bedarf aussieht.* (Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

> ***Es existiert kein feststehender Versorgungsplan für Rett. Je nach Kind oder Erwachsenem wird besprochen, was sinnvoll ist****, welche Untersuchung bei einer Aufnahme oder welche Kontrollfrequenz geplant werden soll.* (Rett, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

*Einmal hatte ich einen medizinischen Berater einer Versicherung, der zu mir sagte: „**Wenn wir den Versorgungspfad eines Huntington-Patienten lösen könnten, würden wir Lösungen für fast alle Pathologien finden** oder zumindest für viele Patienten oder behinderte Personen, weil man das auf vieles umlegen könnte, es ist so komplex …* (Huntington, Mitarbeiter eines Patientenverbands, Provinz Lüttich, Belgien)

Während Gesundheitsfachkräfte immer besser in der Lage sind, den medizinischen Bedürfnisse von Patienten entgegenzukommen, weisen Patienten und Angehörige darauf hin, dass ihnen sowohl in den frühen Stadien nach der Diagnose als auch in mehreren Lebensabschnitten eine umfassendere Sicht auf ihren Verlauf fehlt. Die Idee eines umfassenden Handbuchs über das Leben mit der Krankheit wäre sehr ansprechend. Mehr Vorausplanung auf administrative Aspekte (Medizinprodukte, Anwendungen, Rechte), persönliche Entwicklung und berufliche Möglichkeiten sind einige Themen, zu denen Patienten und Angehörige mehr Informationen von ihrem primären Gesundheitsversorger erhalten möchten. Sie erwarten, dass Ärzte mit Fachkenntnissen von einer SE, diese Informationen proaktiv bereitstellen können. Wie aus den nachstehenden Zitaten hervorgeht, besteht das Risiko, dass die persönlichen Fähigkeiten von Angehörigen und Patienten für die Versorgungsqualität und für das Leben entscheidend werden, wenn die Leitlinien nur medizinische Aspekte abdecken. Das könnte möglicherweise dazu führen, dass Patienten und Angehörige schlecht informiert und überlastet sind oder ihre Rechte nicht nutzen.

Aber ich weiß nach zwei Jahren nicht, was [Sohn] braucht. **Es gibt zwar Leute, die schon sehr viele Jungen gesehen haben, und die es tatsächlich wissen, und die dann doch sagen: Etwa in diesem Alter werden Sie das brauchen.** ***Helfen Sie diesen Eltern dann doch damit.*** *Nein. Dann muss man das beantragen, und dann bleibt man eigentlich ein Jahr oder anderthalb ohne.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

…aber wenn man nicht selbstbewusst genug ist oder vielleicht nicht mündig, dann erreicht man nichts. Das finde ich ein großes Problem. Denn wenn man zusätzliche Hilfe braucht, dann hat man manchmal auch nicht den Mut, um das alles zu bitten. Aber das ist so komplex. ***So gibt es nie eine Reihenfolge wie: Tun Sie dies mal, tun Sie das mal.*** *Es ist nur, weil man Dinge entdeckt und selbst die Initiative ergreift, dass dann eine Diagnose draufgeklebt wird und eventuell Behandlungen. Das finde ich eigentlich schade. …Es gibt niemanden, der das sagt, etwa: Haben Sie das Blatt dabei? Und ich bin auch nicht so. Das tue ich nicht. Ich beschäftige mich vielleicht zu wenig mit dem Finanziellen, dass ich so sage: Ich hab hier Recht drauf…* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

5 ZUGANG ZUR VERSORGUNG: DER KOORDINATOR IM GESUNDHEITSWESEN

Zu Beginn dieses Kapitels zeigte Tabelle 16, wie Ärzte mehr über Erfahrungen in der Zusammenarbeit zwischen Ärzten diskutierten, während Patienten und Angehörige mehr Erfahrungen darüber austauschten, von wem ihre Versorgung koordiniert werden soll und wer dies tatsächlich tut (Koordinator im Gesundheitswesen). Die Ergebnisse der Literaturanalyse[59] zur Behandlungskoordination zeigen ein hohes Maß an Selbstkoordination der Versorgung, was erklären könnte, warum der Koordinator im Gesundheitswesen von Patienten und Angehörigen am häufigsten diskutiert wird und nur am dritthäufigsten von Gesundheitsfachkräften.

[59] Maastricht Universität (2020), Literaturanalyse, Bestimmung von Bedürfnissen von Patienten mit seltenen Erkrankungen: Eine thematische Analyse von Literatur, EMRaDi-Projekt.

Die Diagnose einer SE bringt nicht nur eine lebensverändernde und lebenslange Veränderung mit sich, sondern erfordert auch, dass sich Patienten und Angehörige nicht nur mit medizinischen Aspekten, sondern auch mit informativen, praktischen und psychosozialen Notwendigkeiten und Herausforderungen befassen, die oft unbekannt oder ungeprüft sind. Der Teil über die Zusammenarbeit betonte, dass für die definierten Krankheiten die komplexen medizinischen Erfordernisse der Diagnostik und Behandlung oder des Verlaufs immer mehr beantwortet werden, gleichzeitig aber auch ein umfassenderer Patientenweg, der auch die anderen Aspekte des „Lebens mit der Krankheit“ anspricht, größtenteils aber noch nicht vorhanden ist.

5.1 MEDIZINISCHE ASPEKTE: FÜHRUNG ÜBERNEHMEN

Während Gesundheitsfachkräfte wie Allgemeinärzte für den Versorgungszugang von entscheidender Bedeutung sind, schien das Fachwissen solcher Ärzte zu begrenzt zu sein, um eine führende Rolle bei der medizinischen oder umfassenden Begleitung von SE betroffenen Familien zu übernehmen. Die medizinischen Bedürfnisse und Aspekte der Versorgungslandschaft haben sich als sehr vielfältig erwiesen, selbst wenn ein multidisziplinärer Ansatz vorhanden ist. Eine holistische Perspektive der Versorgung von SE betroffenen Familien einzunehmen ist häufig die Grundlage des multidisziplinären Teams oder der Konsultationen, die eingerichtet wurden, um den komplexen Bedürfnissen der Patienten gerecht zu werden. Die Herausforderung besteht darin, dass innerhalb eines solchen Teams den Familien während des Lebens und der Versorgung des Patienten eine klare Zufluchtsstelle zur Verfügung stehen muss.

> *Um jetzt einem ‚Zwischengebiet‘ Aufmerksamkeit zu schenken und einen Verlust an Informationen zu vermeiden, werden **multidisziplinäre Team gebildet**.* **Ein solcher Ansatz ist bereichernd, aber manchmal schwierig festzulegen, wer die Gesamtverantwortung und die Koordination übernimmt** (Huntington, Psychiater, Provinz Limburg, Belgien)

> *Wir sagen wirklich: Schauen Sie, wir haben diese Diagnose, aber wir sind hier ein ganzes Team. …Sie haben eigentlich den Eindruck, etwa:* ***Wir gehen zu jedem zur Untersuchung, aber die Abschlussbesprechung wird von einem einzigen Arzt gemacht.*** (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Die obigen Zitate veranschaulichten diese Herausforderung und auch die Lösung, indem ein Koordinator innerhalb des multidisziplinären Teams ernannt wird, um die Zusammenarbeit zwischen Ärzten sicherzustellen und die von SE betroffene Familie zentral zu informieren. Ein weiterer Vorteil eines solchen Teams ist die Einbeziehung eines Psychologen, einer nicht-ärztlichen Gesundheitsfachkraft und eines Sozialassistenten, um die nicht medizinischen Versorgungsbedürfnisse von Patienten und Angehörigen zu befriedigen und eine Weiterbehandlung des Patienten über eine einfache medizinische hinaus sicherzustellen.

Verschiedene Versorgungsorte – sei es in einem Universitätsklinikum, einem Kompetenzzentrum oder im Umfeld des Patienten - erschweren es den Gesundheitsfachkräften, den Patienten eine umfassende medizinische Nachsorge und einen allgemeinen Überblick zu bieten. Die Behandlung (Diät, Medizin oder Therapie) erfordert oft viel Ermächtigung des Patienten und die Notwendigkeit, den Patienten - und damit auch die Angehörigen - zu Akteuren in der richtigen medizinischen Behandlung zu machen.

5.2 KOORDINATOR DES PATIENTENWEGS: SELBSTKOORDINATION

Die Untersuchung der Erfahrungen, wer derzeit die Versorgung und den Verlauf für Patienten mit SE koordiniert, führt zu der Beobachtung, dass es sich dabei hauptsächlich um Patienten und Angehörige selbst handelt. Ärzte zögern manchmal, sich selbst als Koordinator zu bezeichnen und identifizieren häufig die oben erwähnte Notwendigkeit, Patienten und Angehörige zu Akteuren in ihrer eigenen Behandlung zu machen.

Da die Frage an die Patienten und Angehörigen nicht mit dem genauen Wortlaut gestellt wurde (ob sie sich selbst als Koordinator ihrer Versorgung und ihres Verlaufs identifizieren), gibt es mehr Erfahrungen von Patienten und Angehörigen, die eine allgemeine Belastung oder einen Koordinationsbedarf beschreiben, der das Fehlen eines professionellen Versorgungskoordinators für ihren Verlauf impliziert. Die vielen Beschreibungen und Aussagen von Patienten oder Angehörigen im Vergleich zu denen von Ärzten im Zusammenhang mit der Selbstkoordination der Versorgung sind in der folgenden Tabelle aufgeführt. Derzeit identifizieren sich Patienten und Angehörige am ehesten als Koordinatoren ihres eigenen Verlaufs; ob es nun darum geht, den geeigneten Spezialisten zu finden, den Spezialisten zu wechseln oder verschiedene Fachkräfte und nicht medizinische Bedürfnisse zu koordinieren.

Tabelle 27 - Erfahrungen zur Selbstkoordination der Versorgung bezüglich einer SE auf dem Patientenweg

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
Behandlungskoordinator	**54**	**345**	**30**	**170**
Selbstkoordination der Versorgung	40	164	12	31

Die Selbstkoordination der Versorgung erfordert nicht nur Bildung (um die Organisation des Gesundheitssystems zu verstehen), Fähigkeiten (um einen allgemeinen Überblick über die verschiedenen Aspekte der Versorgung und des Verlaufs zu erhalten), sondern auch Durchsetzungsvermögen, was nicht jedem Patienten oder jeder Familie gegeben wurden. In Anbetracht dessen stellt sich die Frage, ob alle von SE betroffenen Familien gleichen Zugang zur besten Versorgung haben.

> *Und da bin ich ja auch ein bisschen Exote, weil ich ja da eigentlich mich darum kümmere und renne und mir das Ganze, was ich hier mir vorstelle, auch dann versuche, zu realisieren, umzusetzen und auch einzufordern. Das ist sicherlich bei vielen anders. Deswegen habe ich immer das Gefühl, ich bin soweit gut bedient worden, ich habe meine Termine bekommen, ich habe meine Diagnosen bekommen, ich habe meine Durchsprachen bekommen. Ich habe dafür keine Tablettenschachtel mit einer Lösung bekommen. Aber die gibt es halt nicht. Aber ich bin da zufrieden, aber weil ich mich sehr aktiv um Dinge kümmere, ne?* ***Ich glaube, das geht nicht, wenn man einfach darauf wartet, dass das von alleine geht. Man muss sich, und das ist vielleicht für viele Leute sehr schwierig, aber man muss sich aktiv mühen, sei es Termine, sei es alle anderen Dinge****.* (Duchenne, Patient, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

> *Das ist nicht möglich,* ***es ist so komplex. Ich weiß auch, wo man suchen soll, ich weiß, wie ich mich informiere****, außerdem weiß ich, was relevant ist und was nicht, ja, das ist eine Werbeseite und das ist eine echte Seite. Ich denke mir: „Das ist mein Glück und ich schaffe es, Relevantes und Nichtrelevantes zu unterscheiden." ...* ***Nein, ich denke mir: „Nicht jeder hat diese Fähigkeit" und ich denke mir, dass das eine Chance ist, die wir haben. Die hat aber nicht jeder.*** (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

5.3 SELBSTKOORDINATION DER VERSORGUNG AUF DEM PATIENTENWEG: EINE UNTERSCHÄTZTE PSYCHISCHE BELASTUNG?

Während die Selbstkoordination der Versorgung positiv angesehen werden kann, - Patienten und Angehörige nehmen aktiv an der Versorgung teil – erkennen Ärzte, dass es eine schwere Belastung ist, die auf den Patienten und ihre Angehörigen liegt, um den Patientenweg und seine verschiedenen Aspekte zu organisieren und einen allgemeinen Überblick zu behalten.

> *… der Patient muss all das häufig selbst organisieren ... Aber es ist jedes Mal so anstrengend, zu versuchen, etwas zu tun, man muss wieder anfragen, neu organisieren. Und das merke ich jetzt auch bei meinen Patienten, all das,* ***was sie selbst wieder neu organisieren sollen, das wird einfach zu viel.*** (Huntington, Genetiker, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Man muss wirklich die ganze Zeit planen und noch einmal: Nicht alle Familien sind organisiert, nicht alle sind in der Lage, zu planen. Wir versuchen natürlich zu tun, was wir können,* ***aber wir sind auch nicht bei ihnen zuhause****, das ist also nicht so einfach. Was die Schwierigkeiten betrifft, auf administrativer Ebene: Für die Erstattung der Nahrung braucht man jedes Mal eine Verschreibung. Und die ganze Zeit muss man all diese Schritte wieder erneuern.* (Sozialberater, Provinz Lüttich, Belgien)

Dies führt aber nicht dazu, dass Patienten oder Angehörige den Kontakt mit Ärzten als negativ empfinden; vielmehr bekräftigen viele von ihnen das Gefühl der Isolation und der Notwendigkeit nach einer Kontaktperson für verschiedene Versorgungsaspekte für Informationen und praktische Fragen als ständigen Partner während des gesamten Verlaufs.

> ***Ich wollte einen festen Ansprechpartner, vor allen in der Anfangszeit, also beziehungsweise nach der Diagnose,*** *die erste Zeit. Ich, also ich brauche da einen festen Ansprechpartner und nicht einen, der ständig wechselt, wo ich mich jedes Mal noch auf den Menschen neu einlassen muss und die sich auch auf mich. Dann muss es persönlich ja auch passen, finde ich. Man muss ja auch ein Vertrauensverhältnis aufbauen können und da/ Also ich persönlich, ich wäre wahnsinnig geworden, wenn ich da jedes Mal jemand anderen vor mir gehabt hätte* (CML, patient, Region Aachen, Germany)

Selbstkoordination impliziert mehr positive Konzepte wie (Patienten-) Handlungskompetenz oder Selbsterziehung. Sie erfordert Gesundheitskompetenz und die persönlichen Interessen und Fähigkeit, dies kontinuierlich auch zu tun. Selbstkoordination kann zu emotionaler und psychischer Belastung führen. Dies kann durch die Beobachtung gestützt werden, dass der Psychologe für alle ausgewählten SE während des gesamten Verlaufs erst nach der Diagnose erwähnt wird. Darüber hinaus bestand eine hohe Korrelation zwischen dem Zugang zu und der Koordination von Versorgungsaspekten mit Aussagen von Patienten und Angehörigen zu psychologischen und sozialen Unterstützungsaspekten, während diese bei den Themen von Ärzten in Tabelle 17 am wenigsten in Verbindung gebracht wurden. Die psychosozialen Aspekte eines SE-Patientenwegs werden in Kapitel 5 erörtert und umfassen Beobachtungen zum Unterstützungsbedarf der Patienten. Es ist jedoch klar, dass ein empfindliches Gleichgewicht geschaffen werden muss, um die Patienten und Angehörigen nicht zu überlasten oder sich selbst ohne klare Leitlinie oder Begleitung zu überlassen.

6 BEOBACHTUNGEN FÜR DIE WEITERE FORSCHUNG

Die Beobachtungen zum Zugang und zur Koordination der Versorgung zeigen Diskrepanzen zwischen den Erfahrungen und dem Verständnis von Patienten oder Angehörigen und denen von Ärzten. Die

Zusammenarbeit zwischen Ärzten, wie Überweisungen und Informationsaustausch, ist wichtig, um den Zugang zur Diagnose, Versorgung und Behandlung für Patienten mit SE zu gewährleisten. Die in diesem Kapitel beschriebenen Rollen und Einschränkungen von primären Gesundheitsversorgern unterstreichen die Notwendigkeit, diese Fachkräfte über das Vorhandensein seltener Erkrankungen zu informieren.

Das derzeitige Fehlen einheitlicher Wege für Patienten mit einer SE oder eine professionelle und dauerhafte Nachsorge und Leitlinien durch einen Versorgungskoordinator in allen Aspekten ihres Lebens könnte durch weitere Untersuchungen gelöst werden, ob ein Versorgungskoordinator die Last der Selbstkoordination der Versorgung von SE betroffenen Familien nehmen kann.

Eine solche zentrale Zufluchtsstelle oder Ansprechpartner, der den Patientenverlauf auf ganzheitliche Weise betrachtet und die Koordination von Behandlungsbedürfnissen erleichtert, um die Lebensqualität von Patienten und Angehörigen, zu verbessern, würde einen gleichwertigen Zugang zur Versorgung für alle mit einer seltenen Erkrankung diagnostizierten Patienten ermöglichen.

KAPITEL 3 - INFORMATIONSASPEKTE

1 EINFÜHRUNG IN DIE INFORMATIONSASPEKTE

Tabelle 28 zeigt, dass Informationsaspekte von fast allen Teilnehmern angesprochen wurden (auf Patienten- und Angehörigenseite erwähnten dies 61 von 62 Teilnehmern, was zu 2571 codierten Referenzen führte, und aufseiten der Ärzte 41 von 42 Befragten mit insgesamt 951 Referenzen). Folgende fünf Erfahrungskategorien gingen aus der Analyse der Interviews zu Informationsaspekten hervor: „Bewusstseinsfragen", „(mangelndes) Fachwissen der Gesundheitsfachkräfte", „Informationen erhalten oder nicht", „Informationsmittel" sowie „Verständnis und Wissen der Patienten". Diese sind in nachstehender Tabelle aufgeführt. Innerhalb dieser Erfahrungskategorien wurden die Erfahrungen der Befragten hinsichtlich noch detaillierterer Themen codiert. Diese sind zusammen mit ihren jeweiligen Vorkommnissen im Codebuch in Anhang 3 aufgeführt.

Tabelle 28 - In Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte codierte Informationsaspekte

	Patienten / Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
2. Informationsaspekte	**61**	**2571**	**41**	**951**
A. Bewusstseinsfragen	37	271	30	99
B. (Mangelndes) Fachwissen des Arztes	37	150	35	291
C. Informationen erhalten oder nicht (und wie)	61	1278	38	341
D. Informationsmittel	51	383	37	159
E. Verständnis und Wissen der Patienten	57	489	21	61

Wie in Kapitel 2 - Aspekte im Hinblick auf den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen, *Abbildung 3: Die Verteilung von Referenzen hinsichtlich verschiedener Aspekte: ein Vergleich zwischen Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräften*, zu erkennen ist, sind Informationsaspekte für beide befragten Gruppen (Patienten / Angehörige und Gesundheitsfachkräfte) ungefähr gleich wichtig. Innerhalb der Informationsaspekte lassen sich jedoch einige signifikante Unterschiede zwischen beiden Gruppen beobachten. Wie in Abbildung 5 dargestellt, sprechen die Gesundheitsfachkräfte vermehrt Themen wie das eigene Fachwissen, den personalisierten Ansatz, den sie ihren Patienten entgegenbringen sowie die von ihnen bereitgestellten Informationen (codiert als „Informationen erhalten") an. Patienten und Angehörige erwähnen dagegen nicht nur die erhaltenen Informationen häufiger, sondern insbesondere auch die Informationen, die sie nicht erhalten haben (während die Gesundheitsfachkräfte dieses Thema weniger hervorheben). Patienten und Angehörige unterstreichen ferner ihre Vorkenntnisse über die jeweilige Krankheit, ihren Selbstbildungsprozess sowie alternative Informationsquellen (Info-Veranstaltungen, -Tage und -Wochenenden, in der Regel von Patientenverbänden organisiert).

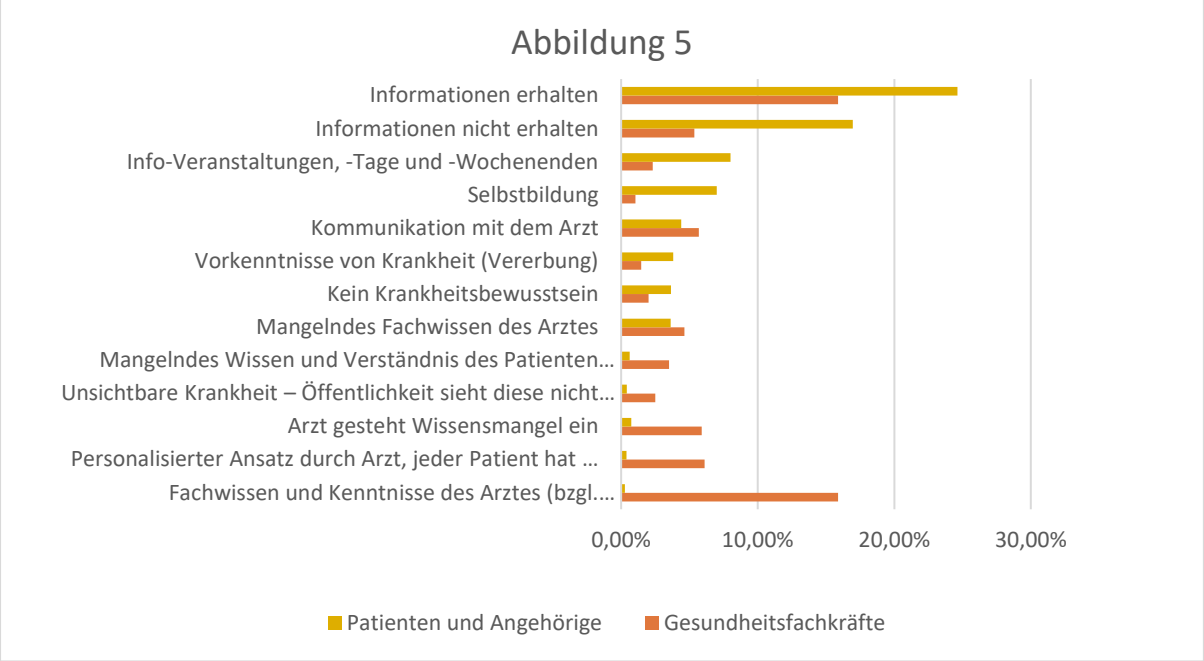

Abbildung 5 - Verteilung der in Interviews zu Informationsaspekten am häufigsten codierten Erfahrungen (Anzahl an Referenzen): ein Vergleich zwischen Patienten / Angehörigen Gesundheitsfachkräften[60]

„Informationen erhalten“ und „Informationen nicht erhalten“ sind die im Rahmen der Interviews die am häufigsten angesprochenen Aspekte. Aber worüber genau sollten Patienten und Angehörige informiert werden?

Die Literaturrecherche[61] hat ergeben, dass die meisten unerfüllten Informationsbedürfnisse medizinische Aspekte betreffen. Mit anderen Worten: Es fehlt an Informationen über die jeweilige Erkrankung selbst, die Symptome und die Behandlungsmöglichkeiten.

Aus Tabelle 29 geht hervor, dass hauptsächlich Informationen zu medizinischen Aspekten, der Behandlung und der Art der Versorgung erhalten werden. Diese Tabelle zeigt jedoch auch, dass der Großteil der nicht erfüllten Bedürfnisse (nicht erhaltene Informationen) Kosten, Erstattungen und Versicherungsregelungen betrifft, gefolgt von Aspekten im Hinblick auf den Zugang und die Koordination von Versorgungsleistungen. Daraus erschließt sich, dass das Informationsbedürfnis der Patienten weitaus größer ist als in der Literaturübersicht dokumentiert ist und es nicht nur medizinische, sondern auch praktische und finanzielle Aspekte betrifft. Zusätzlich kommen noch Informationen darüber hinzu, welche Gesundheitsfachkräfte sie aufsuchen müssen und wie diese zu finden sind, um Zugang zu den erforderlichen Versorgungsleistungen zu erhalten.

[60] 100 % = Gesamtzahl an Referenzen, die in Bezug auf Informationsaspekte codiert wurden: 2571 in Interviews mit Patienten / Angehörigen und 951 in Gesprächen mit Gesundheitsfachkräften.
[61] Universität Maastricht (2020), Literaturrecherche, Ermittlung von Bedürfnissphären von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

Tabelle 29 - In Interviews mit Patienten und Angehörigen in Bezug auf erhaltene bzw. nicht erhaltene Informationen codierte Kategorien

	Informationen erhalten		Informationen nicht erhalten	
	Teilnehmer (N=58)	Referenzen (N=633)	Teilnehmer (N=47)	Referenzen (N=436)
1. Grenzüberschreitende Aspekte	12	32	14	27
3. Medizinische Aspekte	47	140	39	133
A. Diagnostikbezogene Aspekte	11	18	12	21
B. Medizinische Beschreibung der Krankheit	24	39	21	36
C. Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen.	27	54	24	48
D. Behandlung bzw. Art der Versorgung	32	57	21	54
E. Krankheitsverlauf	14	20	13	18
4. Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte	28	68	31	94
A. Kosten, Erstattung und Versicherung	25	43	29	86
B. Arbeit und Einkommen	6	6	4	7
C. Wohnung, Mobilität und praktische Fragen	12	22	7	8
5. Aspekte psychologischer und sozialer Unterstützung	39	85	29	62
A. Haltung zur Krankheit	24	34	14	21
B. Unterstützung (nicht) erhalten oder erwünscht	28	51	23	40
C. Soziale Funktionsfähigkeit	7	10	3	3
6. Sonstige Themen	13	18	18	30
Politische Ebene	6	8	12	12
Forschung	6	6	9	11

In den folgenden Abschnitten wird näher auf die Informationsbedürfnisse von Patienten und Angehörigen eingegangen, beginnend mit dem mangelnden Bewusstsein der primären Gesundheitsversorgern für seltene Erkrankungen (Abschnitt 2), welches zum Teil auf deren Mangel an Fachwissen zurückzuführen ist (Abschnitt 3). Anschließend wird das Informationsbedürfnis aufseiten der Gesundheitsfachkräfte herangezogen (Abschnitt 4). Inwieweit Patienten und Angehörige informiert sind, von wem sie ihre Informationen erhalten, über welche alternativen Informationsquellen sie verfügen und welche Art von Informationen sowie Informationsmittel sie benötigen, wird in den Abschnitten (5, 6, 7) dargelegt. Danach wird der Selbstbildung der Patienten und deren Wissen über ihre Erkrankung auf den Grund gegangen (Abschnitt 8). Abschließend werden Beobachtungen für künftige Forschungszwecke zur Verbesserung der aktuellen Situation im Hinblick auf das Informationsbedürfnis von Patienten mit seltenen Erkrankungen in der EMR formuliert (Abschnitt 9).

Auf dem Weg von SE-Patienten sind verschiedene Akteure von Bedeutung, um das Informationsbedürfnis der Patienten und deren Angehörigen optimal abzudecken. Die Rolle dieser Akteure (Gesundheitsfachkräfte, Krankenkassen und Patientenverbände) wird ebenfalls beleuchtet, wobei die Ärzte vermutlich die erste und wichtigste Informationsquellen darstellen.

2 MANGELNDES BEWUSSTSEIN DER GESUNDHEITSFACHKRÄFTE FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Wie in der Einleitung dieses Berichts erläutert, werden die Beobachtungen entsprechend jener Aspekte auf dem Patientenweg strukturiert, auf den sie einen Einfluss haben. Die größte Auswirkung für Patienten und deren Angehörige ist häufig psychologischer Natur und lässt sich überwiegend auf das mangelnde Bewusstsein der Gesellschaft für seltene Erkrankungen zurückführen. Aufgrund dieses Mangels an Bewusstsein und Anerkennung fühlen sich Patienten und deren Angehörige oftmals nicht hinreichend unterstützt, sowie isoliert und missverstanden (umso mehr dadurch, dass die Erkrankung für die Öffentlichkeit nicht sichtbar ist). Deshalb werden diese psychologischen Aspekte in einem gesonderten Kapitel zu psychosozialen Beobachtungen eingehend erörtert (Kapitel 5, Abschnitt *8. Tägliche Einschränkungen, Konsequenzen für die soziale Funktionsfähigkeit und das Gefühl von Isolation* und Abschnitt *10. Kein Bewusstsein in der Bevölkerung*).

Das mangelnde Bewusstsein wie auch eine fehlende Ausbildung hinsichtlich seltener Erkrankungen aufseiten der Gesundheitsfachkräfte – hauptsächlich derjenigen in der Primärversorgung – haben jedoch beachtliche Auswirkungen auf Patienten und deren Angehörige: Es führt bei der Suche nach der richtigen Diagnose zu Komplikationen oder Verzögerungen für die Patienten; nicht unbedingt, weil die Gesundheitsfachkräfte die Erkrankung selbst nicht kennen, sondern weil sie gar nicht erst an eine seltene Erkrankung denken. Das Kapitel über den Zugang und die Koordination von Versorgungsleistungen hebt die entscheidende Rolle der Angehörigen der (primären) Gesundheitsberufe entsprechend hervor. Die nachstehenden Zitate geben zu erkennen, dass diese Fachkräfte seltene Erkrankungen und deren Symptome aber durchaus kennen sollten, um die Überweisung und Diagnosestellung zu beschleunigen.

> ***Im Medizinstudium kaum. Es wurde zwar mal angesprochen, dass es viele Seltene Erkrankungen gibt, und als Gruppe sind sie groß, aber das war es dann eigentlich auch schon.*** *In der Ausbildung zum Kinderarzt wurde ich schon besser informiert… Und daraus lässt sich schon noch etwas Nutzen ziehen, auch weil man doch als allgemeiner Kinderarzt die Alarmglocke haben muss. […] Also, das ist teils Interesse, teils Ausbildung, und ich sehe den Mehrwert der Ausbildung letztendlich auch bei der neuen Generation… (Angehörigen der Gesundheitsberufe für syndromische Erkrankungen, Region Süd-Limburg, Niederlande)*
>
> *Vielleicht mehr Bekanntheit rund um diese besonderen Stoffwechselerkrankungen. Auch die anderen, die auch in der Liste stehen. Die kommen eigentlich nicht so häufig vor.* ***Etwas mehr Bekanntheit. Ich habe mich in der Vergangenheit auch regelmäßig für mehr Bekanntheit von Kinderdiabetes eingesetzt, bei den Kinderärzten für Diabetes, mehr Wissen zu Kinderärzten bringen und so, und dass die achten auf… genauer achten können auf bestimmte Dinge, um eine Diagnose zu stellen.*** (Spezialist für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

Das mangelnde Bewusstsein für seltene Erkrankungen aufseiten der Gesundheitsfachkräfte kann ferner dazu führen, dass Patienten Schwierigkeiten haben, die notwendigen Behandlungen und Fachkenntnisse sowie entsprechende Einzelheiten zur Erstattung der Kosten zu finden. Dies wird im Allgemeinen dadurch verursacht, dass viele Gesundheitsfachkräfte (von Allgemeinärzten bis hin zu Krankenkassen) sich nur bedingt in die vielen körperlichen Beeinträchtigungen, möglichen Ansprüche und administrativen Schwierigkeiten, die eine solche Erkrankung mit sich bringt, einfinden können bzw. darüber Bescheid wissen; hingegen sind sie sich dessen möglicherweise mehr bewusst oder haben Erfahrung, wenn es um häufig auftretende Krankheiten geht.

> *Das ist so ein Thema, das bei vielen Patienten und auch bei einigen Kollegen auftritt, dass dadurch, dass die Erkrankung* ***selten ist und auch viele Krankenkassen eher mal nicht wissen****, worum es geht, solche Fragen wie, bekomme ich ein Heilmittel gestellt oder wie muss ich einen Antrag für einen Grad der Behinderung stellen, dass das oft problematisch ist im Vergleich zu jemandem, der vielleicht Diabetes hat.* (Facharzt für Neuropädiatrie, Region Aachen, Deutschland)

Das Bewusstsein und die Vertrautheit, was mögliche Ansprüche von SE-Patienten auf verschiedene komplexe Versorgungsleistungen anbelangt, scheinen aufseiten der Ärzte demzufolge nicht ausreichend vorhanden zu sein, sodass u. a. Raum für Verbesserungen bei der Betreuung von Patienten im Hinblick auf Informationsleitfäden zur Abwicklung verwaltungstechnischer Angelegenheiten besteht.

Die ausgesprochen große Vielfalt seltener Erkrankungen macht es für Gesundheitsfachkräfte, die sich um alle möglichen Arten von Patienten kümmern (insbesondere primären Gesundsversorger wie Allgemeinarzt, Sozialarbeiter, Krankenpfleger sowie Krankenkassenangestellte[62]), schwierig bzw. schier unmöglich, über ausreichendes Fachwissen zu verfügen, um sämtliche seltenen Erkrankungen nicht nur medizinisch erkennen, sondern auch administrativ begleiten zu können. Die interviewten Fachkräfte suggerierten jedoch, dass ein zunehmendes Bewusstsein für „seltene Erkrankungen" unter ihresgleichen dazu anhalten könnte, sich mehr Fragen zu stellen und eine seltene Erkrankung in Betracht zu ziehen – um beispielsweise zu einer angemessenen Diagnose[63] zu gelangen und bei sich den Reflex auszulösen, den Patienten an Spezialisten zu überweisen, anstatt selbst eine Antwort finden zu wollen – sodass die mehrdimensionalen Versorgungsaspekte nicht übersehen werden. Dies wird durch folgendes Zitat verdeutlicht, in dem ein Duchenne-Spezialist hervorhebt, wie wichtig es für die Gesundheitsfachkräfte ist, anzuerkennen, dass seltene Erkrankungen spezifisches Fachwissen erfordern.

> *Das erfordert schon eine sehr spezifische Expertise. So ist* ***ein Bruch bei jemandem mit Duchenne anders als ein Bruch bei jemand anderem****.* ***Und diese Dinge, vor allem Ärzte, die keine Erfahrung damit haben, sagen schon mal so: Kommen Sie doch besser hierher, weil es sich eigentlich um eine sehr spezifische Expertise handelt. Etwa operiert man in bestimmten Stadien viel schneller.*** *In anderen Stadien operiert man dagegen gerade nicht, und es sind genau diese Dinge, die schon wichtig zu wissen sind. Und nicht jeder kann diese Krankheit kennen.* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

Ein Mangel an generellem Bewusstsein aufseiten der primären Gesundheitsversorgern kann also nicht nur zu Verzögerungen im Diagnoseverfahren oder beim Zugang zur Versorgung führen; ferner verdeutlicht das obige Zitat, dass selbst bei Spezialisten ein gewisses Fachwissen über das spezifische klinische Profil einer seltenen Erkrankung erforderlich ist, um bestmögliche Versorgungsleistungen und medizinische Optionen heranziehen zu können.

[62] Siehe Kapitel 1 - Methodologie, Abschnitt *6.2.2 Im Rahmen der Analyse codierte Gesundheitsfachkräfte* für die verschiedenen Kategorien von Gesundheitsberufen.

[63] Kapitel 2 - Aspekte im Hinblick auf den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen, Abschnitt *2.2 Die Rolle des Allgemeinmediziners beim Zugang zu Versorgungsleistungen* und *3.1* Überweisung vom *Allgemeinmediziner zum Spezialisten* behandeln die Sieb- und Sichtungsfunktion von Allgemeinmedizinern.

3 MANGELNDES FACHWISSEN DER GESUNDHEITSFACHKRÄFTE

Die enorme Vielzahl bestehender seltener Erkrankungen macht es Gesundheitsfachkräften nahezu unmöglich, über das erforderliche Fachwissen zu jeder einzelnen Erkrankung zu verfügen. Dieser Mangel an Fachwissen kann jedoch für Patienten und deren Angehörige ein beachtliches Problem darstellen, insbesondere wenn die Gesundheitsfachkräfte die Erkrankung nicht erkennen und den Patienten nicht unmittelbar an andere Stellen überweisen. Dies kann die Zeit des Patienten bis zur Diagnose und den Erhalt der erforderlichen Informationen über seine Krankheit unnötig in die Länge ziehen.

> *Das Problem liegt bei den informationen, Informationen zu finden, die richtigen Leute zu finden, den Arzt zu finden, der akzeptiert,* ***zu sagen „ich verstehe nichts davon, gehen Sie woanders hin“.*** *Das ist blöd, aber nützlich. Ich gehe zu meiner Neurologin, sie akzeptiert ihre Grenzen und das hilft uns sehr, denn wir verlieren zumindest keine Zeit.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Tabelle 30 verdeutlich, dass Patienten und deren Angehörige häufig das mangelnde Fachwissen von (Primär-)Medizinern erwähnen (24 von 62 Patienten bzw. Angehörigen erwähnen dies, wobei 93 Referenzen von 150 die mangelnden Fachkenntnisse betreffen). Patienten machen den Gesundheitsfachkräften in der Regel keine Vorwürfe, wenn sie im Hinblick auf eine Erkrankung nicht bzw. nur unzureichend ausgebildet sind. Patienten und deren Angehörige bewerten es als äußerst positiv, wenn Ärzte (insbesondere diejenigen in der Primärversorgung) dazu bereit sind, sich ihre Grenzen bzw. ihr mangelndes Fachwissen einzugestehen und sich entsprechend weiterzubilden, wie im Fall des ersten der beiden nachstehenden Interviewauszüge. Patienten sind jedoch weniger geneigt zu akzeptieren, dass Gesundheitsfachkräfte aufgrund ihres Unwissens falsche Entscheidungen mit möglichen schädlichen Folgen treffen, wie das darauffolgende Zitat verdeutlicht.

> *Und dann gibt es noch* ***meinen Hausarzt.*** *Das ist aber auch schwierig, weil* ***er zu dem Thema nicht geschult ist.*** *Bevor er meinen Fall angenommen hat, sagte er mir ehrlich, dass er in seinem gesamten Studium nur eine halbe Stunde Schulung über all das gehabt hatte und dass er sich über die Krankheit informieren müsste, bevor er mich annehmen kann. Und er war ehrlich genug, anders als die meisten Ärzte, die die Fälle annehmen, ohne die Kenntnisse zu haben ...* ***Im medizinischen Bereich gibt es ein großes Problem durch mangelnde Schulung und Information.*** (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Ich hatte eine pädiatrische Assistentin, die zu mir sagte:* ***„Naja, es ist vielleicht normal für das Syndrom****, dass man ständig Aceton im Urin hat“. „Vielleicht normal“, sagt sie, „ich weiß nicht.“ Ich sagte: „Im Saint-Luc gibt es einen Kinderarzt, der spezialisiert ist, vielleicht könnten Sie ihn kontaktieren.“ Sie hat ihn niemals kontaktiert. Sie hat uns weggeschickt, obwohl [Patientenname] nicht aß und Aceton im Urin hatte. Ich habe mich persönlich im Saint-Luc gemeldet, als wir das Krankenhaus verlassen haben […]* ***ich werfe der Assistentin nicht vor, kein Wissen zu haben, aber sehr wohl, keine Informationen zu suchen.*** (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Sowohl Patienten und deren Angehörige als auch Ärzte bestätigen, wie wichtig es ist, dass Ärzte sich die Grenzen ihres Wissens eingestehen. Dies geht mit der Bedeutung einher, die sämtliche Akteure der Überweisung von Patienten beimessen. Bemerkenswerterweise berichten Patienten oder deren Angehörige von Erfahrungen bezüglich Fehlinformationen durch Ärzte, während diese Gruppe selbst dies überhaupt nicht erwähnt, wie aus nachstehender Tabelle hervorgeht. Die Tabelle zeigt in ähnlicher Weise, dass Ärzte ihre Fachkenntnisse und ihr Wissen (bzgl. Versorgungsnetzwerke) weitaus häufiger erwähnen, als Patienten und Angehörige dies tun.

Tabelle 30 - In Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte codiertes (mangelndes) Fachwissen der Ärzte

	Patienten / Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
B. (Mangelndes) Fachwissen der Ärzte	**37**	**150**	**35**	**291**
Ärzte gestehen Wissensmangel ein	13	19	16	56
Fachkenntnisse und Wissen der Ärzte (bzgl. Versorgungsnetzwerke)	6	7	22	151
Mangelndes Fachwissen der Ärzter	24	93	17	44
Ärzte sollten ihren Wissensmangel eingestehen	4	8	4	17
Fehlinformationen durch Ärzte	6	9	0	0
Kein Fachwissen bzgl. bestimmter SE-Gruppe	5	14	11	23

Patienten und deren Angehörige können unter diesem Mangel an Fachwissen leiden, insbesondere wenn dieser zu Fehlinformationen führt. Zum Beispiel berichtete einer der interviewten Ärzte (Neurologe), dass Ergotherapeuten möglicherweise keinerlei Bewusstsein oder Fachwissen von der Huntington-Krankheit und noch weniger von deren Verlauf haben, was zu Entscheidungen in puncto Versorgung führen kann, die eventuell nur kurzfristig von Vorteil sind oder Auswirkungen auf Erstattungsentscheidungen haben (Versorgungsleistungen, Behandlungen oder Materialien würden so ggf. nur einmalig erstattet, obwohl der Patient diese ein Leben lang benötigt).

Wenn aber einem Spezialisten mangelndes Fachwissen attestiert wird (sie sind diejenigen, die – wie aus Tabelle 31 hervorgeht – hier am häufigsten erwähnt werden, dicht gefolgt von Allgemeinärzten), kann dies auf drei unterschiedliche Ursachen zurückgeführt werden: Erstens sind Spezialisten möglicherweise nicht ausreichend über die Besonderheiten des klinischen Profils einer seltenen Erkrankung informiert, weil sie selten auf davon betroffene Patienten treffen. Zweitens kann der Mangel an Fachwissen der Tatsache verschuldet sein, dass die Wissenschaft noch nicht fortgeschritten genug ist und nach wie vor keine adäquaten Behandlungsmöglichkeiten bestehen. Drittens besteht die Möglichkeit, dass in einer bestimmten Region keinerlei spezifisches Fachwissen bezüglich einer Krankheit vorhanden ist. In einem solchen Fall ist es für Gesundheitsfachkräfte folglich unmöglich, auf einen entsprechenden Spezialisten in ihrer Region zu verweisen.

Der Mangel an Fachwissen bei Spezialisten muss im Vergleich zu den anderen Gruppen von Gesundheitsfachkräften, denen dieser ebenfalls attestiert wurde – vor allem Allgemeinärzte, wie Tabelle 31 zeigt – jedoch differenzierter betrachtet werden. Wie aus dem Kapitel über den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen hervorgeht, sind es überwiegend Allgemeinärzte, die im Zusammenhang mit sämtlichen SEs erwähnt werden; insbesondere, um ihr (mangelndes) Fachwissen im Hinblick auf die betreffende SE hervorzuheben. Dass es mehr Referenzen hinsichtlich eines Mangels an Fachwissen bei Spezialisten gibt, kann auch auf die Masse an verschiedenen Spezialisten zurückgeführt werden, denen SE-Patienten begegnen. Spezialisten sind in der Tat die in den Interviews mit Patienten und deren Angehörigen die am häufigsten erwähnten Gesundheitsfachkräfte (595 Referenzen gegenüber 140 Referenzen bei Allgemeinärzten). Die Tatsache, dass Patienten einen Mangel an Fachwissen bei Spezialisten betonen, rührt auch daher, dass Patienten automatisch erwarten, dass Spezialisten über krankheitsspezifisches Wissen verfügen. Deshalb kann es für Patienten enttäuschend sein, zu erkennen, dass sie aus den verschiedenen oben genannten Gründen nicht ausreichend informiert wurden.

Tabelle 31 - In Interviews mit Patienten und Angehörigen im Zusammenhang mit mangelndem Fachwissen erwähnte Gesundheitsfachkräfte

	Mangelndes Fachwissen des Arztes	
	Teilnehmer (N=24)	Referenzen (N=93)
1. Art von Mediziner	18	36
Versorgungskoordinator	2	2
Allgemeinarztr	7	14
Multidisziplinäres Team	2	1
Kinderarzt	3	3
Komplementärmediziner	6	4
Apotheker	0	0
Sozialbetreuer	0	0
Spezialisten	8	17

Um ihren Patienten trotz mangelnden Fachwissens bestmögliche Unterstützung zu bieten, können die Gesundheitsfachkräfte sich jedes Mal, wenn sie auf eine seltene Erkrankung stoßen, mit entsprechender Literatur bzw. Kasuistik befassen oder aber die Zusammenarbeit und den Informationsaustausch mit Kollegen suchen, wie im folgenden Abschnitt über die eigenen Informationsbedürfnisse von Ärzten beschrieben wird.

4 DIE EIGENEN INFORMATIONSBEDÜRFNISSE DER GESUNDHEITSFACHKRÄFTE

Während der Interviews kamen auch die eigenen Informationsbedürfnisse der Gesundheitsfachkräfte zur Sprache. Die im Rahmen dieser Feldstudie interviewten Angehörigen der verschiedensten Kategorien von Gesundheitsberufen – von den primären Gesundheitsversorgern bis hin zu Spezialisten – erwähnten, dass sie sich nicht auf das verlassen können, was sie während ihres Studiums gelernt haben, da nur wenig über seltene Erkrankungen gelehrt wird. Um ihr Wissen auf dem neuesten Stand zu halten, müssen sie sich kontinuierlich am Arbeitsplatz fort- und weiterbilden, indem sie beispielsweise an Kongressen teilnehmen und sich mit der vorhandenen Literatur befassen.

> ***Keine Informationen über Seltene Erkrankungen (SE) im Allgemeinen während der Ausbildung. Kenntnisse über Rett nach der Ausbildung im Krankenhaus erworben. Kenntnisse erwerben durch ausführliches Vorbereiten von Patientenbesprechungen, Literatur und (allgemeine neurologische) Kongresse.*** (Rett, Gesundheitsfachkräfte, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Gesundheitsfachkräfte, die nicht auf eine bestimmte Art von Krankheitsgruppe spezialisiert sind, wie z. B. Allgemeinarzt, können jedoch nicht an allen Konferenzen teilnehmen, sondern müssen sich auf den Informationsaustausch mit Spezialisten verlassen und sich für bestimmte, die von ihnen behandelten Patienten betreffende Themen interessieren, wie folgender Auszug verdeutlicht:

> *Wenn es Konferenzen oder Ähnliches gibt, und ich aber keinen betroffenen Patienten habe, werde ich mir eher nicht sagen: Ich fahre jetzt zu dieser Konferenz. Ich sage mir eher:* ***Ich bin Allgemeinmediziner. Wenn ich so einen Patienten habe, informiere ich mich, aber ich werde auch nicht wahnsinnig viel Zeit darin investieren, mich zu einer Erkrankung zu informieren, mit der ich vielleicht niemals konfrontiert sein werde.*** *Wenn es dann so weit sein sollte, nehme ich die notwendige Schritte vor, aber eben erst, wenn ich so eine Erkrankung vor mir habe. Dann werde ich mich informieren.* (AM, Provinz Lüttich, Belgien)

Als Lösung schlugen einige der befragten Gesundheitsfachkräfte vor, dass sie generell die Möglichkeit haben müssten, mit ihresgleichen zusammenzukommen, um untereinander über die Fälle ihrer jeweiligen Patienten zu diskutieren. Diese Art von Zusammenarbeit – wie auch im Kapitel über den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen beschrieben – sowie der Kontakt zwischen Gesundheitsfachkräften generell (und nicht nur zwischen verschiedenen Spezialisten) sind jedoch entscheidend, um den Informationsaustausch und die Verbindung innerhalb des gesamten Fachkräfte-Netzwerks rund um Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Wenn Primärärzte genau wissen, zu welchem Arzt sie ihre Patienten überweisen müssen, erleichtert dies den Kontakt und möglicherweise den Weg der Patienten.

> *Ich denke,* ***für all diese Erkrankungen muss man koordiniert arbeiten und zusammenarbeiten, denn es geht um seltene****… Um Expertise zu sammeln, muss man schon wirklich viele Patienten haben und muss diese Informationen teilen können und miteinander überprüfen können.* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

> ***Aber einem Kinderarzt mit Privatpraxis, der nicht viele Kontakte hat, fällt es manchmal nicht so leicht, uns zu finden.*** (Genetiker, Provinz Lüttich, Belgien)

5 VON GESUNDHEITSFACHKRÄFTEN (NICHT) ERHALTENE INFORMATIONEN

Laut Literaturrecherche[64] bleibt das Informationsbedürfnis von Patienten mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen in den meisten Fällen unerfüllt, da das Fachwissen aufseiten der Gesundheitsfachkräfte aufgrund des allgemeinen Mangels an Verständnis für diese Krankheiten fehlt – sowohl innerhalb der Gesellschaft als auch in der medizinischen Welt selbst.

Auch die Analyse der Interviews deutet auf diese Erkenntnis hin. In vielen Fällen sind tatsächlich keine wissenschaftlichen Informationen vorhanden und es ist daher unmöglich, sie den Patienten zur Verfügung zu stellen. In den meisten Fällen geben die Teilnehmer jedoch an, Informationen erhalten zu haben. Tabelle 32 zeigt in der Tat, dass Patienten und deren Angehörige mehr über die Informationen sprechen, die sie erhalten (58 der 62 Teilnehmer mit 633 codierten Referenzen), als über die Informationen, die sie nicht erhalten (47 Teilnehmer mit 436 codierten Referenzen).

Wenn sie von „erhaltene Informationen“[65] sprechen, dann sind all diejenigen Informationen gemeint, die existieren und verfügbar sind, unabhängig davon, ob diese von einem Arzt oder einem anderen am Weg des Patienten beteiligten Akteur bereitgestellt wurden, einschließlich der Tatsache, dass Patienten sich auch selbst informieren und andere Quellen nutzen.

[64] Universität Maastricht (2020), Literaturrecherche, Ermittlung von Bedürfnissphären von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.
[65] „Informationen erhalten“ wurde in dem Fall von den Gesundheitsfachkräften gebraucht, wenn sie zum Ausdruck brachten, dass sie Informationen an Patienten und Angehörige weitergegeben haben.

Tabelle 32 - Informationen erhalten oder nicht und auf welche Weise, codiert in Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräften

	Patienten / Angehörige		Gesundheitsfachkräften	
	Teiln. (N=62)	Ref. (N=25176)	Teiln. (N=42)	Ref. (N=11538)
Kommunikation mit dem Arzt	36	113	25	54
Kommunikationsmittel des Arztes	18	43	11	19
Arzt rät Patienten von eigener Online-Recherche ab	6	9	5	5
Arzt gibt nur stückweise Auskunft	12	20	9	14
Informationen nicht erhalten / bereitgestellt	47	436	17	51
Mangel an Informationen	32	232	10	27
Mangel an Informationen aufgrund mangelnder Diagnose	3	4	1	2
Informationen erhalten / bereitgestellt	58	633	35	151
Informationsbedürfnisse der Angehörigen entsprechen nicht denen der Patienten	9	22	6	6
Patient bevorzugt, stückchenweise über Erkrankung zu erfahren	13	35	2	2
Personalisierter Ansatz durch Arzt, jeder Patient hat unterschiedliche Bedürfnisse	7	10	20	58

Obwohl Informationen in der Tat bereitgestellt werden, bleiben einige Lücken bestehen. In diesem Abschnitt soll untersucht werden, welche Informationen an welchem Punkt auf dem Weg des Patienten fehlen, um welche Aspekte es sich dabei handelt, welche Informationen erhalten werden und welche Akteure an diesem Prozess beteiligt sind. Informationsaspekte sind äußerst wichtige Aspekte bei der Versorgung von Patienten. Ohne die Bereitstellung von Informationen hinsichtlich der Behandlung, möglicher Unterstützung sowie bestehender Verwaltungsvorgänge, mag es zwar sein, dass diese Dinge faktisch existieren, aber solange sie unbekannt sind, können Patienten und deren Angehörige nicht davon profitieren.

Je nach Krankheitsstadium und Zeitpunkt auf dem Weg des Patienten können die Informationsbedürfnisse unterschiedlich sein. Generell berichten Patienten und Angehörige, dass sie hauptsächlich während der Diagnosephase Informationen erhalten haben. Gleichzeitig wird gerade während dieses Zeitraums die größte Anzahl nicht erhaltener Informationen beklagt. Tabelle 33 zeigt, dass 30 Teilnehmer berichteten, während der Diagnosephase Informationen erhalten zu haben, während 14 Teilnehmer für diesen Zeitraum angaben, dass dies nicht der Fall war.

Während dieser Phase sind vor allem Spezialisten die Hauptanbieter von Informationen. Sie finden jedoch auch häufig Erwähnung, wenn es um einen Mangel an Informationen geht. Dies kann auf nicht vorhandenes Wissen sowie auf universelle Herangehensweisen zurückzuführen sein, aber auch auf die Tatsache, dass Patienten und deren Angehörige manchmal schlicht nicht imstande sind, alle Informationen über die Erkrankung aufzunehmen, sobald sie von der Diagnose erfahren. Nicht nur die Emotionen zum Zeitpunkt der Diagnose, sondern auch die persönliche Aufnahmefähigkeit können Aspekte sein, die bei der Kommunikation der Diagnose – auch vonseiten des Arztes – berücksichtigt werden müssen, um sicherzustellen, dass Patienten und deren Angehörige sich ausreichend informiert fühlen und dies auch sind.

Tabelle 33 - Laut Patienten und Angehörigen (nicht) erhaltene Informationen während der verschiedenen Phasen des Patientenweges

	Informationen erhalten		Informationen nicht erhalten	
	Teilnehmer (N=58)	Referenzen (N=633)	Teilnehmer (N=47)	Referenzen (N=436)
Frühphase (Teiln.=24; Ref.=107)	7	9	6	9
Diagnose-Vorphase (Teiln.=42; Ref.=350)	8	12	7	11
Diagnosephase (Teiln.=53; Ref.=400)	30	39	14	27

5.1 VERBREITUNG DER INFORMATIONEN DURCH GESUNDHEITSFACHKRÄFTE

In der Regel sind Spezialisten diejenigen, die Patienten und deren Angehörige zum Zeitpunkt der Diagnose informieren. Allerdings wird in den erfolgten Interviews auch eine Vielzahl anderer medizinischer Fachkräfte und Akteure als Informationsquelle, wie z. B. Komplementärmediziner und sonstige Gesundheitsfachkräfte, erwähnt. Wie aus Tabelle 34 hervorgeht, erwähnen Patienten und Angehörige neben Spezialisten auch Allgemeinarzt, Kinderärzte, Psychologen und Komplementärmediziner, wenn sie über erhaltene Informationen sprechen. In Bezug auf nicht erhaltene Informationen werden dagegen Spezialisten, Allgemeinarzt und Komplementärmediziner am häufigsten benannt.

In der Anfangszeit nach der Diagnose treffen Patienten und deren Angehörigen aufgrund der komplexen medizinischen Bedürfnisse der Patienten auf verschiedene Arten von Ärzten, die sie mit Informationen versehen. Während Spezialisten zwar die geeignetsten Fachkräfte sind, um das Informationsbedürfnis von medizinischer Seite her zu decken, erkennen sie, dass dabei auch andere dringende Bedürfnisse – beispielsweise von psychosozialer Seite her – abgedeckt werden müssen, weshalb häufig auch Psychologen an der Übermittlung der Diagnose beteiligt sind.

Tabelle 34 - In Gesprächen mit Patienten und Angehörigen im Hinblick auf erhaltene bzw. nicht erhaltene Informationen die am häufigsten codierte Akteure

	Informationen erhalten		Informationen nicht erhalten	
	Teilnehmer (N=58)	Referenzen (N=633)	Teilnehmer (N=47)	Referenzen (N=436)
Ärzte	**38**	**88**	**28**	**71**
1. Primärer Gesundheitsversorger	17	20	13	19
Allgemeinarzt	9	9	7	9
Kinderarzt	5	5	1	4
Sozialbetreuer	4	4	3	4
2. Komplementärmediziner	12	20	7	10
Psychologe	9	7	2	2
3. Spezialisten	30	53	20	43
Multidisziplinäres Team	6	7	1	1

Während der Diagnosephase können Patienten und Angehörige durch die Bekanntgabe der Krankheit erschüttert sein und sind möglicherweise nicht in der Lage, mit dem Informationsfluss Schritt zu halten. Einige Gesundheitsfachkräfte haben erkannt, dass dieses Phänomen das Verständnis der in diesem Moment erhaltenen Informationen jedoch verzerrt. Dem versuchen sie Abhilfe zu schaffen,

indem sie bei Bekanntgabe der Diagnose auf eine ausgewogene Menge an Informationen achten. Spezialisten möchten nämlich vermeiden, Patienten und deren Angehörige unnötig mit Symptomen zu konfrontieren, denen sie möglicherweise nicht unmittelbar, sondern erst im späteren Verlauf der Krankheit begegnen.

> *Bei lästigen Dingen denke ich, dass es schon nicht schlecht ist, einfach zu sagen, dass es ein Problem gibt und auch, dass man herausgefunden hat, warum das so ist. Und die Fragen der Leute zu beantworten – man muss sie beantworten und natürlich auch die Wahrheit sagen. Aber manchmal,* ***ganz am Anfang ist es etwas schwierig, allzu viel zu sagen, etwa auch sehr Negatives. Manchmal muss man die Leute zuerst ihren Weg zur Akzeptanz des Problems machen lassen. Danach muss man sie Fragen stellen lassen und diese beantworten.*** (Neurologe, Provinz Lüttich, Belgien)

Diese schrittweise Übermittlung von Informationen kann jedoch zu Problemen führen, da Patienten und deren Angehörige gegebenenfalls zu Hause im Internet nach Informationen suchen, obgleich ihnen die Gesundheitsfachkräfte davon abraten. Denn die Patienten und deren Angehörige müssen über ein gut ausgeprägtes medizinisches Verständnis verfügen, um diese Art von Informationen angemessen verarbeiten zu können. Diese neuen bzw. anderen Informationen, die online abgerufen werden, können folglich das Vertrauen des Patienten oder seines Angehörigen in den behandelnden Arzt beeinträchtigen und das Gefühl hervorrufen, nicht richtig von ihm behandelt zu werden. Einige Gesundheitsfachkräfte greifen diesem Verhalten vorweg, indem sie ihre Patienten und deren Angehörige mit Infobroschüren, Namen verifizierter Websites, Informationen zu Patientenverbänden usw. versehen, sodass sie die entsprechenden Informationen zu gegebener Zeit erhalten.

> *Das erste Mal war nach der Diagnose aus dem Guthrie-Test.* ***Wir empfangen sie also im Allgemeinen im Team, der Arzt, die Psychologin und die Ernährungsberaterin. Ich sehe sie in zwei Wochen wieder, entweder bei einem Hausbesuch oder hier, so wie sie dies wünschen. Dann gebe ich ihnen alle Informationen über die Arbeitsweise des Referenzzentrums****, das multidisziplinäre Team, alle Systeme für die Erstattung. Es gibt ganz schön viel zu unterschreiben, also denke ich, dass nach der Bekanntgabe nicht der Moment ist, über all das zu reden. Also sehe ich sie später wieder. Und dann kommt die Weiterbetreuung. Wenn sie ganz klein sind und es Phenylketonurie ist, sehen wir sie alle zwei Wochen wieder und dann alle drei Monate, wenn sich alles eingespielt hat.* (Sozialberater für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien)

Für Gesundheitsfachkräfte ist es daher äußerst wichtig, Patienten dabei zu helfen, die Informationen, die sie außerhalb der Arztpraxis finden, zu filtern – insbesondere diejenigen, die aus dem Internet und den sozialen Medien stammen.

> *Dann auch, was so, das machen wir gerade, beraten wir gerade so einen Kongress mit der Pflege vor für die ganzen Neuen Medien.* ***Liegt einem so am Herzen, so ein bisschen zu kanalisieren, so einen Ratgeber zu geben, wo sind die guten Informationen, wo sind die schlechten Informationen.*** *Das kriegen wir gar nicht so mit. Also, klar, Internet, aber auch die ganzen sozialen Netzwerke. Das passiert ja auch ganz viel, was Kommunikation, Information über Erkrankungen betrifft. Wo teilweise gut ist, wo teilweise nicht gut ist.* ***Das zu durchdringen und irgendwie positiv zu beeinflussen, das wäre, glaube ich, ganz wichtig****.* (Hämatologe, Region Aachen, Deutschland)

Die Informationsbedürfnisse der Patienten sowie alle damit verbundenen sonstigen Bedürfnisse sind äußerst individuell. Einige Patienten und Angehörige geben an, dass sie lieber nach und nach Informationen erhalten, was der erste der beiden unten stehenden Auszüge beispielhaft zeigt, während andere es vorziehen, so schnell wie möglich informiert zu werden, was im zweiten Auszug aufgezeigt wird:

Wir kommen stufenweise weiter, aber ich sage nichts zu ihm, ***auch wenn ich mich ein wenig informiere oder etwas weiß. Ich warte, bis es der Arzt zu ihm sagt.*** *Wenn der Arzt es gesagt hat, ist es klar und es kann beginnen.* (PV, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Es gibt zwei Arten von Patienten: Patienten wollen es nicht wissen, und Patienten wollen es wissen. Und ist man in der einen Gruppe, dann ist man ganz zufrieden mit der Erklärung, die man zuerst gekriegt hat. Aber ist man in meiner Gruppe, dass man beunruhigt ist, solange man nicht weiß, was einem fehlt, dann bleibt man damit auch sehr beunruhigt, bis man wirklich weiß: Das ist los, das kann alles gemacht werden, und so kann es laufen. Ist es schlimm. *Okay, dann ist es schlimm. Aber ich muss es wissen. Und sehr viele Hämatologen wollen noch so bevormunden und sagen: Sie brauchen sich keine Sorgen zu machen. Wir kümmern uns um die Behandlung. Ich finde, dass ein Patient die Wahl haben muss. Will man es nicht wissen, dann sagt man deutlich: Herr Doktor, ich will es nicht wissen. Oder man will es wissen, und dann soll man alle Informationen kriegen, die man braucht, wenn man selber entscheiden können will, wie man den Rest seines Lebens einrichtet. Man muss seine Erwartungen anpassen können. Wenn man das nicht tun kann, dann kann einen diese Unwissenheit verrückt machen. Die Angst wird einfach zu groß, wenn man es nicht weiß.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Eine universelle Herangehensweise, die für alle Patienten gilt, gibt es also nicht. Daher ist es für Gesundheitsfachkräfte umso wichtiger, gut auf die Bedürfnisse ihrer Patienten zu achten. Wie das nachstehende Zitat verdeutlicht, ist es von größter Bedeutung, dem Patienten zuzuhören, seine Bedürfnisse zu verstehen und ihm nicht ausschließlich universelle Informationen zur Verfügung zu stellen. Indem sie beispielsweise den Erfahrungen von Familienmitgliedern von Patienten ausreichend Gehör schenken, gelingt es Ärzten oftmals auch, ihr eigenes Wissen über eine bestimmte Erkrankung zu verbessern.

Ich denke vor allem, mit anderen Gesundheitsdienstleistern in Kontakt, dass das das Wertvollste ist, und auch etwa so, was ich doch immer sehr wichtig finde, ohne dass man sich dabei vergaloppiert, oder dass man sich darin verliert, ist auch ***Eltern zuzuhören****, die keine Pflege leisten… Man kann auch sehr gut beitragen zu besserer Arbeit für einen Gesundheitsdienstleister. Wir kriegen Eltern mit etwa: Wir haben das so und so und so gemacht, oder: Wir haben das gemacht, und das hat nicht geklappt. Sehr oft geben wir viele Tipps, um alles, was man beinah in der Literatur oder in der experimentellen Phase entdeckt hat, wie dieser erfahrene Praktiker beitreten können oder vielmehr sagen können: Ja, aber das haben Sie vielleicht in Ihrer Untersuchung gesehen, aber wir zu Hause sehen das doch etwas anders. Ich denke einerseits, gut auf dem Laufenden bleiben von beidem. Wissenschaft und Literatur sind wichtig, aber doch auch* ***das Zuhören, so: Wie haben die Leute das erlebt? Ich denke, dass das doch ein sehr großer Mehrwert ist, um ein guter Gesundheitsdienstleister zu sein.*** (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

6 ALTERNATIVE INFORMATIONSQUELLEN

Im Vergleich zu Tabelle 34, in der die von Gesundheitsfachkräfte (nicht) erhaltenen Informationen behandelt werden, legt Tabelle 35 dar, dass Patientenverbände im Zusammenhang mit dem Erhalt von Informationen beinahe genauso häufig wie Ärzte erwähnt werden (während sie über „erhaltene Informationen“ sprechen, werden Ärzte – alle Arten zusammengenommen – von 38 Teilnehmern erwähnt, wogegen 34 Teilnehmer Patientenverbände erwähnen). Weitere erwähnte Quellen sind das Internet, die Online-Community, Mitpatienten sowie Krankenkassen.

Tabelle 35 - In Gesprächen mit Patienten und Angehörigen im Hinblick auf erhaltene bzw. nicht erhaltene Informationen codierte Akteure

	Informationen erhalten		Informationen nicht erhalten	
	Teilnehmer (N=58)	Referenzen (N=633)	Teilnehmer (N=47)	Referenzen (N=436)
Mitpatienten	20	37	8	9
Stiftungen	4	8	1	2
Krankenkassen	16	34	18	33
Internet oder TV	26	50	13	12
Lokale oder regionale Regierungen	5	7	12	20
Online-Community	21	32	3	3
Patientenverbände	34	96	8	14
Ehepartner oder Angehörige	14	15	6	7

6.1 PATIENTENVERBÄNDE UND ONLINE-GRUPPEN

Laut Literaturrecherche[66] hat der Mangel an Fachwissen der Gesundheitsfachkräfte zur Folge, dass Patienten und deren Angehörige auf alternative Informationsquellen wie Patientenverbände und Online-Selbsthilfegruppen zurückgreifen. Auch die durchgeführten Interviews deuten auf diese Erkenntnis hin, da die durch Gesundheitsfachkräfte bereitgestellten Informationen und diejenigen von Online-Gruppen, Mitpatienten sowie Patientenverbänden von den Befragten als komplementär angesehen werden. In vielen Fällen wird vonseiten der Ärzte auf Patientenverbände verwiesen – nicht aufgrund ihres eigenen Mangels an Fachwissen, sondern weil sie wissen, dass diese Verbände Patienten und deren Angehörigen dabei helfen, Menschen mit ähnlichen Erfahrungen zusammenzubringen.

Kanäle wie Online-Gruppen und Patientenverbände bieten Patienten und deren Angehörigen großartige Möglichkeiten, sich nicht nur über bewährte Behandlungen und Tipps auszutauschen, sondern sich auch gegenseitig zu unterstützen. Wie die folgenden Auszüge veranschaulichen, berichten Patienten und Angehörige über eine beträchtliche Menge an Informationen, die sie über Patientenverbände und Online-Communities erhalten haben.

> *Hier sind **die Verbände ganz wichtig und auch Facebook hat mir sehr gut geholfen**, auch wenn man Facebook oft schlechtredet. Von den offenen Gruppen gelangt man in die geschlossenen Gruppen, von den geschlossenen Gruppen in die geheimen Gruppen und hier gibt es dann **einen Austausch von wichtigen Informationen**. Und hier findet man dann schließlich heraus, dass man sie nicht überfordern darf ... denn manche Fachärzte sind trotzdem in dieser Hinsicht nicht ausreichend spezialisiert, um alle Informationen zu haben.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Und weil ich mir einfach jetzt auch denke, ich möchte auch nur in eine Selbsthilfegruppe für die mit seltenen Erkrankungen sein. Und das ist eigentlich der Grund. **Ich bin aber in einer WhatsApp-Gruppe, [Organisation] nennen wir uns, eine Art Selbsthilfegruppe und wir gestalten das halt eben, dass wir uns drei-, viermal im Jahr in [Ort] zum Beispiel treffen und uns dann beim gemütlichen Abendessen austauschen**.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

> *Und dann durfte ich auch vor einer anderen Abteilung eine Präsentation darüber halten. Zu dieser Art von Treffen gehe ich schon. […] Das kommt alles drin vor, ja, **die Finanzierung der Pflege, Arbeiten mit Pflege, in den Urlaub fahren mit einem Handicap, die Beatmung regeln**. Diese Art von Dingen, die wird in der Tat,*

[66] Universität Maastricht (2020), Literaturrecherche, Ermittlung von Bedürfnissphären von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

das sind die Hindernisse, auf die man stoßen kann. Die meisten thematisiert man da. Man hat nicht immer Gruppen aus 100-prozentigen Leidensgenossen, also eine reine Duchenne-Gruppe. Es gibt aber verschiedene Muskelerkrankungen zusammen, und dann hat man meistens aber allgemeine Dinge, die dann zentral thematisiert werden. (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande).

Patientenverbände und Online-Communities ermöglichen es Patienten und deren Angehörigen, Mitpatienten und andere Angehörige zu treffen, die die gleichen Lebenserfahrungen gemacht haben und möglicherweise wichtige Quellen für den (proaktiven) Zugriff auf Informationen zu verschiedenen Aspekten ihres jeweiligen Patientenweges und anschließend auf die erforderliche Versorgung darstellen.

Patientenverbände ermöglichen es Patienten und deren Angehörigen jedoch nicht nur, Mitpatienten zu begegnen. Sofern sie gut etabliert sind und über die erforderlichen Ressourcen verfügen – die meisten Patientenverbände bestehen häufig nur aus freiwilligen Mitarbeitern – unterstützen sie sie auch dabei, Informationen durch die Organisation von Veranstaltungen und die Herausgabe von Informationsbroschüren zu erhalten. In manchen Fällen verfügen sie sogar über eigene Sozialarbeiter und organisieren Hausbesuche.

Eigentlich schon. Denn damals bei Doktor [Person], der hatte dann auch ***das Buch der Rett-Vereinigung abonniert.*** *Wir kriegen dadurch eigentlich sehr viele Informationen und auch durch Treffen mit anderen Eltern. Da werden viele Tipps ausgetauscht und der* ***jährliche Rett-Familientag****. Dann kriegen wir so meistens auch einen Redner. Doktor [Person] ist regelmäßig gekommen und hat über die Erkrankung gesprochen. Wir haben doch viele Tipps. […] Ich finde schon. Vor allem in den Anfangsjahren eigentlich.* ***Das ist jemand von der Rett-Vereinigung, jemand vom Vorstand, der selber dann auch Doktor ist, und der dann zu jedem nach Hause kam.*** *Der machte dann Hausbesuche. Vom Augenblick an, an dem wir Mitglied in der Rett-Vereinigung waren, bekamen wir dann sofort ein erstes Gespräch, einen Hausbesuch von ihm. Das war schon schön.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Die Diagnose hat uns sehr geholfen, denn so haben wir einen französischen Verband gefunden. Denn sobald man einen Namen hat, kann man unterstützt werden oder Hilfe bekommen, man kann Orientierung bekommen und man weiß, in welche Richtung man geht. Aber ohne Namen hilft uns niemand. […] der französische Verband ist sehr aktiv und einmal im Jahr organisiert er ein Wochenende für Familien. [...] Und da gibt es ***zwei ganze Tage lang Vorträge mit den Professoren der Referenzzentren, die kommen, um Vorträge zu halten. Es gibt Orthopädietechniker, die zu Vorträgen kommen*** *– einfach Leute, im Alltag mit dem Rett-Syndrom arbeiten. Und danach gibt es auch ganzen rechtlichen Teil, wo wir nicht hingegangen sind, weil es uns nicht betrifft. Das bezieht sich auf Frankreich. [...]* ***Wir informieren uns also über den französischen Verband, der ein Buch ausschließlich*** *über das Rett-Syndrom herausgegeben hat.* ***Ich habe das an Ärzte verteilt*** *und es ermöglicht es mir auch, wenn ich einen Termin habe, alles noch mal durchzulesen. Ich denke mir: „Ich darf nicht vergessen, über das, das und das zu sprechen". Und es gibt eine Facebook-Gruppe, in der wir uns viel austauschen. […] Und auch sonst das Internet, aber man muss immer wissen, was relevant ist und was nicht.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Neben der Tatsache, dass Online-Selbsthilfegruppen eine einfache Möglichkeit sind, auf Informationen zuzugreifen und Erfahrungen auszutauschen, sind sie oftmals auch der einzige verfügbare Kanal für eine Vielzahl von Erkrankungen, weil es SE-spezifische Patientenverbände in einigen Regionen manchmal gar nicht gibt, was beispielsweise beim Rett-Syndrom in der Region Lüttich der Fall ist. Ferner kann es häufig schlicht auch zu konfrontierend sein, anderen Familien im echten Leben zu begegnen, anstatt über das Internet, wo es weitaus einfacher ist, auf die gewünschten Informationen zuzugreifen, wie folgendes Zitat verdeutlicht.

Ich weiß außerdem, dass es einige gibt, und dann auf eigene Initiative, die eine Facebook-Gruppe gegründet haben, und da gucken viele junge Mamas schon mal rein. ***Auf Facebook bleibt man selbst ein bisschen***

anonym, ne? Man kann Fragen stellen, man kann nachsehen oder herausfinden, was man will, aber man wird noch nicht direkt mit dem konfrontiert, was man nicht will. *Ich denke, dass diese Facebook-Gruppe, die schlägt offensichtlich bei jungen Eltern ziemlich gut an. Aber ich denke, dass das ein bisschen kommt, weil es anonym ist, und* ***das ist ein Schutz****. Man sieht, was man selber sehen will.* (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

Kapitel 5, in dem es um die Aspekte psychologischer und sozialer Unterstützung geht (Abschnitt *11.3 Unterstützung durch Mitpatienten und Patientenverbände*), befasst sich ausführlich mit der enormen psychosozialen Unterstützung, die Patientenverbände Familien, die von seltenen Erkrankungen betroffen sind, bieten können.

6.2 KRANKENKASSEN

Wie aus Tabelle 35 hervorgeht, sind auch die Krankenkassen eine bevorzugte Informationsquelle für Patienten und deren Angehörige (16 von ihnen erwähnen im Zusammenhang mit „erhaltenen Informationen“ die Krankenkassen). Sie werden jedoch häufig auch in Bezug auf „nicht erhaltene Informationen“ erwähnt (18 Patienten oder Angehörige).

Insbesondere im Hinblick auf die finanziellen Aspekte des Patientenweges – Kosten, Erstattungen und Versicherungen – zeugen die Interviews in der Tat von einem enormen Informationsbedürfnis aufseiten der Patienten. Patienten äußerten häufig, dass sie sich schlecht über Erstattungsmöglichkeiten informiert fühlten und am Ende mehr Geld ausgaben, als tatsächlich nötig gewesen wäre, weil sie sich der bestehenden Erstattungsregelungen nicht bewusst waren[67].

Aber da ist mir mal aufgefallen, dass die Leute mich gar nicht informiert haben, was ich für Vorteile haben könnte. Was ich zurückbezahlt bekommen könnte und so weiter. Im Endeffekt hätte man mir eigentlich die ganzen Fahrten *[Ort] nach [Ort] zurückbezahlen können. Hat mir aber gar keiner gesagt. Oder, dass meine Mutter mehr Kindergeld bekommen könnte. Hat auch keiner gesagt. Habe ich erst dieses Jahr im Februar erfahren. Und da wurde dann gesagt, es war zu spät. Was im Endeffekt dann aber zurückgenommen wurde. Wir haben das Geld dann doch bekommen.* (CML, Patient, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

In einigen Fällen führen die Patienten diesen Mangel an Informationen direkt auf das sie behandelnde Ärzteteam zurück, da sie der Ansicht sind, dass es die Aufgabe des Krankenhauses sei, ihnen Sozialbetreuer bereitzustellen, um sie nicht nur hinreichend über ihre Rechte und Erstattungsmöglichkeiten zu informieren, sondern auch beim Treffen der notwendigen Vorkehrungen sowie bei der Erledigung des anfallenden Schriftverkehrs zu unterstützen.

Aber vielleicht gerade in dem Moment, in dem man herumsucht, einerseits eine leichtere administrative Ebene und vielleicht, ich weiß auch nicht, eine Sozialberaterin zu haben: Wenn man eine genetische Erkrankung diagnostiziert, zu sagen: „Wissen Sie, es gibt eine Sozialberaterin, die Ihnen bei bestimmten Schritten hilft“*, das hatten wir im CHU nicht. Es gab eine Assistentin, denn es gab verrechnete Leistungen, aber sie war nur in dem Moment der Bekanntgabe aus der Genetik da und sie hat uns nichts angeboten, sie sagte nicht: „Vielleicht können wir erhöhtes Kindergeld beantragen, das könnten wir vielleicht“. Sie sagte niemals etwas zu uns.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Ein solches Informationsdefizit wird auch im Hinblick auf die Krankenkassen beklagt. Patienten und Angehörige müssen häufig selbst herausfinden, welche Rechte und Erstattungsansprüche sie haben,

[67]Wie in Kapitel 4 „Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte“ näher erläutert wird, betrifft dies hauptsächlich die Komplementärmedizin (einschließlich der psychologischen Unterstützung).

obwohl sie eigentlich besser bezüglich der bestehenden Unterstützungs- und Erstattungsregelungen informiert werden könnten. Dies verdeutlichen sowohl der Grad an Selbstkoordination von Patienten und Angehörigen als auch die Schwierigkeiten, mit denen sie sich beim Sammeln von Informationen bezüglich ihrer Rechte und Erstattungsansprüche konfrontiert sehen, worauf in Kapitel 4 - Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte, Abschnitt *2. Kosten, Erstattungen und Versicherungen*, näher eingegangen wird.

> *Wir erfuhren davon, weil eine Mutter aus Flandern uns davon erzählt hat. Aber bei der Versicherung hat uns niemand etwas davon gesagt, im [Name des Krankenhauses] hat uns niemand etwas davon gesagt, als wir in Brüssel waren, weil wir nach der Diagnose wiederkommen mussten, hat uns niemand etwas davon gesagt. Wir müssen uns immer alle Informationen selbst suchen. Man gibt uns keine Informationen.* ***Und sogar zum Beispiel auf Ebene der Versicherungen, alle unsere Rechte, all das, was uns erstattet wird, Inkontinenz-Pakete und solche Dinge, wir fragen danach, weil wir etwas davon gehört haben.*** *Aber ich hatte hier schon zwei Termine, [Krankenkasse] hilft mir nicht. Es ist, weil man mir sagt: „Du hast ein Recht darauf, also unternehme ich etwas".* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Es lässt sich beobachten, dass eines der gängigsten Probleme in Bezug auf diesen Mangel an Informationen zu administrativen Angelegenheiten darin besteht, dass Patienten und deren Angehörige nicht immer wissen, an wen sie sich wenden können, um eine entsprechende Unterstützung einschließlich aller relevanten Informationen zu erhalten.

> ***Ich weiß nicht, was ich von einer Patientenvereinigung verlangen soll. Etwas Hilfe beim Papierkram.*** *Das finde ich nicht so schnell wieder. Die Infosessions, bis dahin. Diese Aktivitäten, damit bin ich auch einverstanden. Aber für den Rest, den* ***administrativen Kram, dafür ist niemand da.*** *[…] Ich finde es etwas seltsam, dass wir uns da alle selber drum kümmern müssen. […] Ich denke, dass die da so einen Mann sitzen haben, der die Leute abweist.* (Huntington, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Relevante Dienstleistungen existieren jedoch. Sie befinden sich entweder in sogenannten Fach- / Referenzzentren oder sind an Krankenhäuser und Krankenkassen angeschlossen. In Belgien bieten sämtliche Krankenkassen über ihre Sozialdienste den Patienten Beratung und Hilfe an, um sie bei allen administrativen Fragen zu unterstützen – nicht nur im Hinblick auf die Erstattung von Versorgungsleistungen, sondern auch was Anfragen u. a. zum Behindertenstatus, zu Änderungen an Haus und Wohnung, zur Koordination der häuslichen Pflege usw. anbelangt.

> *Hier sind wir, oder zumindest ich, auf der Ebene der Sozialdienste, weil wir wirklich Sozialberater und keine Krankenpfleger sind. Es geht mehr um die Auswirkungen der Erkrankung als um die Erkrankung an sich, welche wir beachten.* Was wir also am meisten sehen, **betrifft den Mangel an Autonomie, die Dienstleistungen, die man bräuchte, die Finanzdienstleistungen, die Materialien und solche Dinge, die man nicht mehr beachtet** [...] Je nachdem, welche Erkrankung sie haben, egal ob selten oder nicht, **werden wir alles tun, alles was unter Umständen eine Anerkennung der Behinderung, eine Unterbringung bei der AViQ betrifft.** (Sozialberater, Krankenkasse, Provinz Lüttich, Belgien)

In den Interviews finden auch positive Erfahrungen zu erhaltener Unterstützung – sowohl durch Gesundheitsfachkräfte und Krankenkassenangestellte als auch durch an regionale oder kommunale Regierungen[68] angeschlossene Dienstleistungen – Erwähnung, um an relevante Informationen über Rechte und Erstattungsansprüche zu gelangen. Im folgenden Auszug gibt der Patient in der Tat zu erkennen, dass er ohne die Hilfe des Sozialarbeiters der Krankenkasse eine Reihe von Versorgungsleistungen nicht in Anspruch hätte nehmen können. Laut der Darlegungen dieses

[68] CPAS/OCMW auf kommunaler Ebene oder AViQ/VAPH auf regionaler Ebene (Belgien).

Teilnehmers begegnete er seinem Sozialbetreuer „zufällig“. Dies zeigt einerseits, dass die Informationen, die Patienten erhalten, in der Tat zu stark vom Zufall abhängig sind und eine strukturelle Organisation erforderlich ist, andererseits, dass es fester Ansprechpartner bedarf, die die Patienten auf ihrem Weg in puncto Informationen rund um ihre Krankheit leiten und begleiten.

> *Wir haben einen hervorragenden Kontakt zur Sozialberaterin der Versicherung. Man muss sagen, dass wir bis dahin überhaupt nicht wussten, worauf wir Anspruch haben und so weiter. […] Aber das liegt jetzt nicht an der Versicherung, es geht mehr darum, dass es Personen bei bestimmten Stellen gibt, die wirkliche Schlüsselpersonen und motiviert sind. Sie machen nicht nur einfach ihren Job. […] Sie hat alle Formalitäten selbst für uns erledigt.* ***Ich wusste nicht, dass ich Anspruch auf einen Zuschlag für einen Assistenten*** *oder so etwas habe, ich weiß nicht, wie man das nennt. […] Sie unternahm sogar, was notwendig war, damit ich eine Reduzierung meiner Grundsteuer wegen Invalidität und so weiter bekam. Das hat sie selbst gemacht. […]* ***Wir haben sie durch Zufall kennengelernt, nach einer Empfehlung der Sozialberaterin*** *des [Name des Krankenhauses].* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

7 INFORMATIONSMITTEL

Wenn Patienten und deren Angehörige über die sie betreuenden Gesundheitsfachkräfte sprechen, sind die am häufigsten genannten Kommunikationsmittel das Telefon und das persönliche Gespräch (siehe Tabelle 36). Dies bedeutet nicht zwangsläufig, dass das Telefon das am häufigsten verwendete Kommunikationsmittel ist, sondern dass dieses Kommunikationsmittel einen hohen Stellenwert für Patienten und deren Angehörige besitzt. Sie bewerten es als äußerst positiv, ihren Arzt telefonisch erreichen zu können, wenn sie dringend dessen Rat benötigen. Dennoch wurde von Patienten und deren Angehörigen auch mehrfach bekräftigt, dass sie oftmals zögern anzurufen, weil sie den behandelnden Ärzte nicht stören möchten. Für einige Erkrankungen – beispielsweise PV in Flandern – erwähnten die Teilnehmer jedoch eine bestimmte Notfall-Nummer, an die sie sich bei Bedarf wenden können, ohne Angst haben zu müssen, zu stören.

Nur in wenigen Fällen wurden die ersten Informationen, die Patienten oder Angehörige hinsichtlich der Diagnose erhielten, per Brief oder Telefon übermittelt. Angesichts der physischen Entfernung zwischen der Informationsquelle und dem Empfänger ist diese Art von Information häufig unvollständig und Patienten und deren Angehörige fühlen sich nicht ausreichend unterstützt, zumal sie anschließend auf einen Termin warten müssen, um zu erfahren, worum es sich bei der Erkrankung tatsächlich handelt.

> *Nein,* ***wir haben einen Brief bekommen****, der uns mitteilte, dass [Name erster Patient] etwas hatte, aber wir wussten nicht, was.* (PKU, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Tabelle 36 - Informationsmittel, auf die laut Interviews mit Patienten und Angehörigen von den beiden Hauptinformationsquellen, d. h. von Gesundheitsfachkräfte und von Patientenverbänden, zurückgegriffen wurde.

	Alle Ärzte		Patientenverbände	
	Teilnehmer (N=60)	Referenzen (N=1611)	Teilnehmer (N=49)	Referenzen (N=485)
Kongresse	3	3	6	7
Kontakt per Post	5	5	0	0
Info-Veranstaltungen, -Tage und -Wochenenden	5	6	27	37
Zeitschrift oder Infobroschüre	1	1	11	17
Telefon oder Hotline	10	23	2	3
Durch (mündliche) Gespräche	12	14	1	1

Die von Patientenverbänden bereitgestellten Informationen sind dagegen vielmehr auf Events (Info-Veranstaltungen, -Tage, -Wochenenden) und Publikationen (Zeitschriften oder Infobroschüren) ausgerichtet, wie aus der obenstehenden Tabelle und dem folgendem Zitat hervorgeht:

> *Der französische Verband ist sehr aktiv und **einmal im Jahr organisiert er ein Wochenende für Familien – früher gab es Informationstage**. Das dauert vier Tage, also, man kann auch für drei Tage kommen, wenn man will, aber es geht von Freitag bis Montag. Man kommt am Freitag oder am Samstag an und reist am Sonntag oder Montag wieder ab. […] Und da gibt es Vorträge mit den Professoren der Referenzzentren, die kommen, um Vorträge zu halten. Es gibt Orthopädietechniker, die zu Vorträgen kommen – einfach Leute, im Alltag mit dem Rett-Syndrom arbeiten und die Vorträge oder Workshops für die Eltern veranstalten.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Ein Beispiel für von Patientenverbänden entwickelte Informations- und Sensibilisierungsmittel sind etwa die Informationskarten, die ein PKU-Patient von seinem Patientenverband erhielt und von denen er äußerst angetan berichtete. Diese Informationskarten enthalten in verschiedenen Sprachen Informationen zu Lebensmitteln, die nicht verzehrt werden dürfen, und erleichtern die Kommunikation rund um die Erkrankung im Ausland. Sie sind somit ein gelungenes Beispiel für ein Informationsmittel zur Erleichterung des grenzüberschreitenden Verkehrs, sei es zu Behandlungs- oder zu Freizeitzwecken.

8 VERSTÄNDNIS DER PATIENTEN FÜR DIE ERKRANKUNG UND SELBSTINFORMATION

Das Kapitel über den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen machte deutlich, dass SE-Patienten und deren Angehörige die Themen Zugang und Koordination hauptsächlich mit Informationsaspekten in Verbindung brachten, weil für sie der Zugang und die Koordination von Versorgungsleistungen ein regelrechtes Suchen nach Informationen darstellt. In der Tat bestehen oftmals keine Standardwege, um eine SE-Diagnose zu erhalten, und ebenso wenig universelle Wege für ein Leben mit der Krankheit. Dieser Mangel an Fachwissen hat zur Folge, dass Patienten und Angehörige häufig versuchen, sich selbst Wissen anzueignen. Der Aspekt der Selbstbildung wurde folglich von Patienten und Angehörigen aller seltenen Krankheiten angesprochen, wie Tabelle 37 zeigt.

Tabelle 37 - Anzahl der Patienten und Angehörigen, die in Interviews das Thema „Selbstbildung“ angesprochen haben

	Huntington (N=10)	Duchenne (N=10)	CML (N=9)	PV/Vaquez (N=8)	Rett (N=11)	Silver-Russell (N=3)	PKU (N=8)	Galaktosämie (N=3)
Selbstbildung	7	6	5	5	10	1	5	3

Der Prozess der Selbstbildung kann oft bereits in einem frühen Stadium beginnen. Wie aus der Literaturrecherche hervorgeht, „glaubten Patienten und Angehörige, dass sie ohne ihr erworbenes Fachwissen nicht zur richtigen Diagnose gekommen wären und somit auch nicht auf die für ihre Krankheit erforderliche Behandlung hätten zugreifen können.“[69] Wenn Patienten oder deren Angehörige anhaltende Sorgen aufgrund bestimmter Symptome haben, kann es passieren, dass sie anfangen, sich diesbezüglich selbst zu informieren und weiterzubilden, um zu versuchen, den möglichen Mangel des Arztes an Fachwissen zu ergänzen. Vorhandene Vorkenntnisse – mehrere Mütter kamen beispielsweise selbst aus der Pflege – und Selbstbildung können letztlich dazu führen, die richtige Diagnose oder (eine andere) Behandlung zu erlangen.

> ***Aber ich bin gelernte Pflegekraft. Ich hatte mir mein Buch über Kinderkrankenpflege schon mal genommen, und dann dachte ich: Sie kann doch nicht, was sie eigentlich können muss.*** *Da wusste ich es eigentlich schon. Denn die Entwicklung in den ersten zwei Jahren, von der Ausbildung wusste ich, das ist sehr wichtig. Und da sagte er: Sie müssen mal überlegen, was sie jetzt kann, und ob sie früher mehr konnte. Da bin ich nach Hause gegangen, hab sofort zum Telefon gegriffen und direkt einen Termin im Krankenhaus gemacht.* ***Da schlug er eine Krankenhausaufnahme vor. Da hab ich gefragt, ob wir nicht sofort nach Leuven dürften, denn ich hab genau gesehen, dass das nichts Simples sein würde. Er war sofort einverstanden. Dann war sie zur Beobachtung in Leuven. Da war sie drei Wochen lang.*** (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Patienten und Angehörige können auch aufgrund von Vererbung über bereits vorhandenes Verständnis und Wissen bezüglich einer SE verfügen. Patienten, die beispielsweise wissen, dass Huntington oder Galaktosämie in ihrer Familie vorkommen, können deren Symptome gegebenenfalls bereits erkennen, noch bevor eine Diagnose tatsächlich gestellt wurde. So können sie sich auf die Erfahrungen der Familie verlassen, um zu einem besseren Verständnis der richtigen Behandlung zu gelangen. Derartige Sachverhalte können somit als Erklärung für die häufige Erwähnung dienen, dass eigenes Fachwissen sowie eigene Vorkenntnisse hinsichtlich der Krankheit erforderlich sind, um zu einer richtigen Diagnose bzw. Behandlung zu gelangen, wie aus Tabelle 38 ersichtlich wird.

[69] Universität Maastricht (2020), Literaturrecherche, Ermittlung von Bedürfnissphären von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

Tabelle 38 - In Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte codierte Informationsaspekte

	Patienten / Angehörige		Gesundheitsfachkräfte	
	Teiln. (N=62)	Ref. (N=25176)	Teiln. (N=42)	Ref. (N=11538)
E. Verständnis und Wissen der Patienten	**57**	**489**	**21**	**61**
Eigenes Fachwissen für Diagnose oder Behandlung erforderlich	18	46	3	11
Patient und Arzt bewerten die Situation unterschiedlich	10	17	3	8
Der Patient hat ein gutes Verständnis von der Erkrankung	8	12	7	10
Dem Patienten fehlt es an Wissen oder Verständnis von der Erkrankung	18	90	5	6
Vorkenntnisse über Krankheit (Vererbung)	13	98	10	14
Rollentausch, Expertenpatient	16	46	1	2
Ablehnung der Rolle des Expertenpatienten durch Arzt	4	7	0	0
Selbstbildung	42	180	6	10

Die meisten Referenzen zum Verständnis und Wissen der Patienten in Bezug auf SEs finden im Zusammenhang mit dem Aspekt der Selbstbildung Erwähnung, was das Bedürfnis von Patienten und Angehörigen, ausreichend informiert zu sein, verdeutlicht. Dies steht in erheblichem Gegensatz zu der geringen Anzahl der von Ärzten zum Thema der Selbstbildung von Patienten gemachten Aussagen und deutet auf eine mögliche Unterschätzung des Informationsbedürfnisses von SE-Familien hin.

Das Thema Selbstbildung findet häufig im Hinblick auf die Zeit vor der Diagnose Erwähnung, wenn vonseiten der Familie der Verdacht besteht, etwas könnte nicht stimmen (Tabelle 39). Nicht alle Familien besitzen Vorkenntnisse über die SE (sei es durch professionelle Hilfe, sei es aufgrund erblicher Vorbelastung), weshalb viele beginnen zu recherchieren, was falsch sein könnte, und verlassen sich dabei häufig auf alternative Quellen wie das Internet. Das folgende Zitat verdeutlicht, inwieweit sich SE-Familien während der Diagnosephase auf das Internet verlassen, um sich Wissen anzueignen, selbst wenn ihnen der Arzt davon abrät.

Tabelle 39 - Erwähnung von „Selbstbildung" durch Patienten und Angehörige im Hinblick auf die verschiedenen Phasen des Patientenweges

	Selbstbildung	
	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=180)
1. Krankheitsstadien	13	18
Diagnose-Vorphase	10	13
Diagnosephase	7	9
Frühstadium der Krankheit	2	3

> *Ja, dass [Name Gesundheitsfachkraft] auch so sagte: Ja,* ***und Sie dürfen nicht auf Google suchen. Ich bin nach Hause gekommen, und was hab ich gemacht? Google: Muskelerkrankung. 42 oder 43 verschiedene Arten.*** *Eine Muskelkrankheit, sowieso. Und das war dann so: Na gut. Das war so etwa: jede Muskelkrankheit überprüfen. Erst bei Beckers, das war so, Duchenne, das stimmt eher. Aber* ***ich bin sie alle durchgegangen,***

und ich kam wirklich bei diesen beiden aus. Das war wirklich so etwa: Ja, es wird also eine der beiden sein. (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Dieser Drang, alles über die mögliche Erkrankung wissen und verstehen zu wollen, ist demnach besonders während der Diagnose-Vorphase ausgeprägt. Aber auch zum Zeitpunkt der Diagnose selbst, was bemerkenswert ist, da die Familien in diesem Moment in der Regel besonders überfordert sind. Im Nachhinein betonten einige Teilnehmer, dass bestimmte Aspekte in diesen sehr frühen Stadien des Patientenwegs unzureichend berücksichtigt blieben, wie beispielsweise der Zugang zu finanzieller und administrativer Unterstützung.

Jetzt hätte ich vielleicht Anspruch auf Ersatz-Dinge, ich weiß es nicht, aber ich habe mich niemals allzu sehr informiert, weil ich nicht den notwendigen Abstand zur Krankheit hatte. Es waren ***die ersten fünf Monate meiner Krankheit und ich denke, da ist man noch nicht im Prozess, man hat andere Dinge im Kopf als den Papierkram.*** (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Ärzte möchten Patienten und Angehörigen zweifellos helfen, die Diagnose und das Leben mit der Krankheit besser zu verstehen, aber es fällt ihnen schwer, abzuschätzen, welche Informationen von Familien gewünscht werden und wie sie am besten informiert werden sollten. Die beiden nachstehenden Zitate verdeutlichen die verschiedenen möglichen Herangehensweisen bei der Informationsvergabe. Einerseits können die Informationen auf einfach verständliche Infobroschüren beschränkt werden, während andererseits, sofern dies die Gesundheitskompetenz der betroffenen Familien zulässt, auch ein eher wissenschaftlicherer Ansatz erwogen werden kann.

Ja, wir geben ihnen, für viele dieser Erkrankungen gibt es beim VKS, und ja, einen knappen Flyer sozusagen, den kriegen sie von uns mit. ***Und dann hängt das ein bisschen vom Niveau der Eltern ab. Wenn man sehr hoch entwickelte Eltern hat, kann man mit medizinischer Literatur noch etwas anfangen. Anderen Eltern muss man das halt, muss man sich dann beschränken und das etwas einfacher vermitteln. Aber es gibt einige, ja, Faltblätter und so, die wir verwenden.*** *Faltblätter zum Beispiel darüber, was eine Zelle ist und wie die funktioniert, auf einem sehr kindlichen Niveau.* (Stoffwechselerkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe, *Region Süd-Limburg, Niederlande*)

Es hängt auch ein bisschen vom ***geistigen Potenzial der Eltern ab****. Ich habe eigentlich ziemlich viele Eltern mit einem geistigen Handicap. Ja, denen gebe ich manchmal nicht diese Art komplizierte Faltblätter mit.* (Syndromische Erkrankungen, *Gesundheitsfachkräfte*, Region Süd-Limburg, Niederlande).

Die Bedeutung, die Ärzte der Berücksichtigung der persönlichen Fähigkeiten der SE-Familie beimessen, gilt jedoch nicht nur für Familien und Angehörige - ein personalisierter Ansatz ist insbesondere auch bei betroffenen Kindern wichtig. Diese müssen entsprechend belehrt werden, sodass sie schon von einem frühen Zeitpunkt an aktiv in ihre eigene Behandlung involviert sind. Patienten mit Stoffwechselerkrankungen müssen beispielsweise bereits während ihrer Kindheit strenge Diäten einhalten. Das folgende Zitat veranschaulicht das begrenzte Verständnis eines Patienten für seinen Zustand im Kindesalter.

Ja, als Kind konnte ich über die Krankheit nicht sprechen, weil ich nichts darüber wusste. Und da sie genetisch bedingt ist, ist es ziemlich schwierig zu erklären, woher die Krankheit kommt. Das war die einzige Frage, die ich nicht beantworten konnte. ***Als Kind konnte ich nicht erklären, warum der Zucker in der Milch giftig für mich ist.*** (Galaktosämie, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Seltene Erkrankungen sind chronischer Natur, was bedeutet, dass neben dem ersten Moment der Diagnose auch während des gesamten Lebens des Patienten weitere Informationsbedürfnisse auftreten werden. Der Aspekt der Selbstbildung wurde von Patienten und Angehörigen im Hinblick

auf alle für die Feldanalyse ausgewählten seltenen Erkrankungen angesprochen. Dies geht aus Tabelle 37, die die Häufigkeit der Erwähnung von Selbstbildung in Bezug auf Erkrankungen aufzeigt, zu denen viele Teilnehmer befragt wurden, z. B. Huntington, Duchenne und Rett, eindeutig hervor.

Das Interesse von SE-Familien an Selbstbildung ist natürlich von Fall zu Fall unterschiedlich. Das erste der nachstehenden Zitate zeigt beispielsweise, dass aufseiten der Familie umso mehr Missmut entstehen kann, je mehr man über die Erkrankung erfährt. Dennoch ist es dieses persönliche Interesse an einer Erkrankung und die entsprechende Selbstbildung seitens der Familien, das ihnen den Zugang und die Koordination von Versorgungsleistungen womöglich erleichtert. Über oftmals alternative Informationsquellen wie Patientenverbände und Online-Selbsthilfegruppen beginnen die Familien selbst Nachforschungen anzustellen, um innovative Lösungen für alltägliche Probleme zu finden und die Behandlung und Lebensqualität der Patienten zu verbessern.

> *Aber **wir wollen uns nicht zu viel darin vertiefen**, denn wenn man diese Dinge liest, dann wird man **davon nur noch missmutiger**.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> ***In der Nacht wanderte er herum (...).** Und wir sagten uns: „Ja, wir müssen ihn am Bett festbinden." Aber ich kann meinen Vater doch wohl nicht am Bett festbinden, oder? Dann wurde uns klar, dass wir auch schlafen müssen. Auch wenn wir uns um ihn kümmern, wir müssen auch schlafen. **Wir haben ganz alleine ein System mit kleinen Infrarot-Detektoren entdeckt, das man installieren konnte und dass läutete, wenn er damit in Berührung kam, aber darauf sind wir selbst gekommen**. Man muss niemandem am Bett festbinden.* (Huntington, Patient und Angehörige, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn Patienten und Angehörige sich der Selbstbildung zuwenden, um ihr Verständnis ihrer Krankheiten zu verbessern, eignen sie sich gewissermaßen Fachwissen in Bezug auf ihre Krankheit an und werden so zu „Expertenpatienten". Dieser Rollentausch, bei dem Patienten manchmal besser über ihre Krankheit informiert sind als die Gesundheitsfachkräfte selbst, kann zu Konflikten mit Ärzten oder zu Zweifeln an einer vorgeschlagenen Behandlung oder Vorgehensweise führen. Die ersten beiden der folgenden Zitate sind Beispiele von Patienten, die (online) nach Informationen gesucht haben und ihren Arzt anschließend „korrigieren". Für Ärzte kann es unter Umständen schwierig sein, mit solchen „Expertenpatienten" zu interagieren, wie das dritte der folgenden Zitate verdeutlicht.

> *Ich finde, dass man es, weil es eine Seltene Erkrankung ist, etwas auf die leichte Schulter nimmt. Aber naja, man stellt eine Frage – „Ich weiß nicht, ich werde mich erkundigen". Aber im Endeffekt lebe ich damit – jeden Tag seit sechs Jahren. Ich finde das etwas schade, dass es nicht mehr gibt. Das ist meine behandelnde Ärztin, wir haben auch ein sehr gutes Verhältnis, aber wenn ich zu ihr ging, war es eher ich, die sie über die Krankheit informierte. **Oder wenn sie mir ein irgendein Medikament verschrieb, sagte ich zu ihr: „Aber das kann ich doch nicht nehmen, weil es Nebenwirkungen durch die Inkompatibilität mit meiner Behandlung gibt". Denn sie wusste das nicht. Ich fand es nicht immer einfach, das zu bewältigen.*** (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Wir sind positiv, weil [Patientenname] sich sehr gut entwickelt. Wir denken also, dass wir sehr gute Entscheidungen bezüglich des Entfernens der Sonde getroffen haben, denn ich sehe auch andere Kinder. Da es eine Seltene Erkrankung ist, **bin ich jetzt in einer versteckten, ja sogar geheimen Facebook-Gruppe, in der verschiedene Eltern aus der ganzen Welt berichten, Informationen übermitteln**. Die führende Ärztin für dieses Syndrom ist in New York. Es gibt hier manchmal Abkommen, aber ich denke nicht, dass wir eines Tages dorthin fahren werden. Aber ich kann Informationen austauschen und ich sehe viele Kinder, die Schwierigkeiten haben, mit sechs, sieben, acht Jahren, beim Entwöhnen, bei der künstlichen Ernährung. Und ich denke mir: [Patientenname] haben wir radikal in einem Moment entwöhnt und dabei sagten „nein, ich will das nicht". Sie nimmt ein wenig in den Mund, das Wenige, das sie in den Mund nimmt, halte ich drin und versuche, zu stimulieren. **Ich bin also froh, diese Wahl getroffen zu haben, auch wenn es einen***

***enormen Druck diesbezüglich gab. Die Ärzte haben** das **gesagt**.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

*Jüngere wollen meistens mehr wissen als Ältere. Aber oft stellt sich heraus, dass sie es auf der Site der Patientenvereinigung gesucht haben, was sehr gut ist. **Manchmal kommen sie aber bei den Diskussionsgruppen im Internet aus… Und Blogs und was weiß ich alles.** Ja, manchmal ist das sehr, sehr schwierig.* (Arzt für hämatologische Erkrankungen, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Das letzte Zitat enthält einige interessante Elemente, nämlich dass der Grad der Selbstbildung oftmals vom Alter abhängig ist und dass Ärzte gewisse Quellen bevorzugen, anhand derer Patienten und Angehörige sich selbst bilden können, mit einer eindeutigen Präferenz für Informationen von Patientenverbänden anstelle der online gefundenen. Dies steht im Einklang mit der Feststellung weiter oben in diesem Abschnitt, dass Ärzte nur selten (das Bedürfnis nach) Selbstbildung aufseiten der Patienten erwähnen.

Die Auswertungen der Interviews bestätigen somit die Ergebnisse der Literaturrecherche[70], die ergeben hatte, dass ein solcher Rollentausch, bei dem Patienten manchmal sogar besser informiert sind als die Gesundheitsfachkräfte selbst, für SE-Familien eine zusätzliche Belastung darstellen kann, da sie das Gefühl haben, sich für den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen ständig weiterbilden und für sich selbst eintreten zu müssen. Neben den medizinischen Aspekten des Patientenwegs heben Patienten und Angehörige vor allem die Bedeutung proaktiver Informationen zu finanziellen und administrativen Aspekten hervor.

*Ja, **wir müssen das alles selber rausfinden.** Es ist nicht so… **Eigentlich müsste da wirklich jemand sein, der ins Haus kommt und sagt: Ich habe gehört, dass Sie einen Sohn mit Duchenne haben. Ich bin der und der. Ich komme Ihnen helfen, und jedes Jahr komme ich wieder. Oder: Sie können mich jederzeit anrufen, und dann sage ich Ihnen, welche Hilfsmittel Sie nutzen können.** Man muss alles immer selber rausfinden.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Das obige Zitat gibt Aufschluss über die zwangsläufige Notwendigkeit der Selbstbildung bzw. -koordination von SE-Familien im Hinblick auf Informationsaspekte. Einerseits eignen sie sich selbst Wissen an, um die Krankheiten besser zu verstehen, andererseits tun sie sich schwer damit, dies individuell zu tun, und würden es vorziehen, jemanden zu haben, der ihnen – im Anschluss an die Diagnose – proaktiv zur Seite steht und für sie ausarbeitet, was in Bezug auf praktische Unterstützung / medizinische Geräte erforderlich ist. SE-Familien erwähnen häufig, dass sie sehr von einer solchen festen Kontaktperson, die sie jährlich besuchen und im Hinblick auf künftige Bedürfnisse und Erfahrungen beraten käme, profitieren würden. Zum gegenwärtigen Zeitpunkt scheint die Selbstbildung von SE-Familien eher eine Notwendigkeit als eine freiwillige Entscheidung zu sein. Auf die mögliche psychische Belastung, die mit der Selbstbildung einhergeht, wird noch näher in Kapitel 5 – Aspekte psychologischer und sozialer Unterstützung, Abschnitt *12. Selbstbefähigung* eingegangen.

9 BEOBACHTUNGEN FÜR KÜNFTIGE FORSCHUNGSZWECKE

Es ließ sich erneut eine Diskrepanz zwischen den Ausführungen der Patienten und Angehörigen und denjenigen der Ärzte feststellen: Während die Ärzte eher über die von ihnen bereitgestellten Informationen sprechen, neigen Patienten und deren Angehörige dazu, ihre ungedeckten Informationsbedürfnisse darzulegen. Im Hinblick auf die Ärzte zeigte die Analyse der Interviews, wie

[70] Universität Maastricht (2020), Literaturrecherche, Ermittlung von Bedürfnissphären von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

wichtig eine enge Zusammenarbeit untereinander ist, um einen angemessenen Informationsaustausch zu gewährleisten. Es besteht jedoch definitiv Verbesserungspotenzial, da Patienten und Angehörige hervorheben, dass sie häufig nicht die benötigten Informationen erhielten, insbesondere was den Zugang zu Versorgungsleistungen (welche Art von Behandlung und welche medizinische Fachkraft) und deren finanzielle Aspekte wie Kosten, Erstattungen und Versicherungen anbelangt. Ärzte müssen die individuellen Belange von SE-Familien berücksichtigen wie auch deren Fähigkeiten, Informationen zu verarbeiten, um deren Informationsbedürfnissen bestmöglich gerecht zu werden – ein universeller Ansatz ist dafür nicht ausreichend.

Da Patienten mit seltenen Erkrankungen weitaus umfangreichere Bedürfnisse haben als Patienten mit häufig auftretenden Krankheiten, muss das Bewusstsein für und die Vertrautheit mit dem Feld der seltenen Erkrankungen insbesondere aufseiten der Gemeinschaft der Ärzte weiter gestärkt werden, um Kollegen dazu anzuhalten, seltene Erkrankungen und deren Besonderheiten zu berücksichtigen bzw. zu erkennen und somit die Begleitung der Patienten zu verbessern.

Während SE-Familien von ihrem Arzt Informationen zu den medizinischen Aspekten entlang ihres Weges erwarten, greifen sie auch über alternative Informationsquellen auf Informationen zu medizinischen und sonstigen Aspekten zurück: Internet, Online-Selbsthilfegruppen und Patientenverbände (auf Anraten des Arztes) für psychologische Unterstützung. Krankenkassen dagegen könnten bei der Begleitung der Patienten und Angehörigen hinsichtlich der praktischen und finanziellen Aspekte, die auf dem Weg einer Erkrankung auftreten, eine aktivere Rolle spielen. Die Sozialdienste der Krankenkassen in Belgien sind diesbezüglich ein vorbildliches Beispiel für eine gute Beratung und Begleitung, die für sämtliche Patienten und Angehörigen zugänglich ist.

Aufgrund des allgemeinen Mangels an Informationen, mit dem sich SE-Patienten und deren Angehörige gegenwärtig konfrontiert sehen, haben viele von ihnen den Weg der Selbstbildung eingeschlagen, um Zugang zu angemessenen Versorgungsleistungen zu erhalten; sie haben also die Suche nach Informationen und Begleitung selbst in die Hand genommen. Das Fehlen einer festen Kontaktperson bzw. eines Ansprechpartners, der SE-Familien proaktiv über die verschiedenen Aspekte auf ihrem Weg informiert und was sie noch zu erwarten haben, stellt für Patienten und Angehörige eine erhebliche Lücke dar. Während die positiven Ergebnisse der Selbstbefähigung der Patienten, wie deren zunehmende Fähigkeit, eine bessere Kontrolle über ihre Behandlung zu haben und Möglichkeiten für die weitere Erforschung der Krankheit zu schaffen, den Patienten und deren Angehörigen einerseits zugutekommen, muss anderseits vermieden werden, dass dies nicht aus dem Gleichgewicht gerät und dieselben Patienten und Angehörigen mit ihrer Selbstbildung zu sehr sich selbst überlassen bleiben (eben weil sie keine deutliche Führung oder Begleitung erhalten), was sie im Endeffekt überlasten könnte.

1 EINLEITUNG ZU PRAKTISCHEN, FINANZIELLEN UND RECHTLICHEN ASPEKTEN

Aussagen zu praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekten sind in vier Unterkategorien aufgeteilt: *Kosten, Erstattung und Versicherung; Arbeit und Einkommen; Wohnung, Mobilität und praktische Fragen* sowie *Zugang zu Bildung (Kindergarten und Schule).* Die erste Kategorie, *Kosten, Erstattung und Versicherung*, ist wiederum in zwei Unterkategorien aufgeteilt: *Administrative Angelegenheiten* und *Erstattung oder selbst zu tragende Auslagen* (siehe Tabelle 40 unten).

Tabelle 40 - Anzahl von Teilnehmern und kodierte Referenzen für praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte bei Interviews mit Patienten/Angehörigen und Fachleuten

	Patienten/Angehörige		Fachkräfte	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
4. Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte	61	3657	41	1110
A. Kosten, Erstattungen und Versicherungen	60	1803	41	801
a. Administrative Angelegenheiten	43	357	33	263
b. Erstattung und selbst zu tragende Auslagen	54	960	39	308
B. Arbeit und Einkommen	44	661	12	29
C. Wohnung, Mobilität und praktische Fragen	54	1025	35	225
D. Zugang zu Bildung (Krippe und Schule)	24	168	12	55

Allgemein ausgedrückt messen Patienten und Angehörige praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekten mehr Bedeutung zu als Fachleute dies tun. Tatsächlich betreffen 24 % der Referenzen der Patienten diese Aspekte, während es bei den Referenzen der Fachleute nur 16 % sind[71].

Bezüglich der praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekte variiert die Bedeutung ebenfalls, da Patienten und Angehörige einen größeren Schwerpunkt auf Wohnung, Mobilität und praktische Fragen legen als Fachleute.

Wie in Abbildung 6 unten gezeigt, sind die spezifischen Themen, die am häufigsten von Fachleuten angesprochen wurden, Rechte und Erstattungen, gefolgt von administrativen Schwierigkeiten, Bedingungen für Erstattungen und administrative Verfahren, Vereinbarungen mit dem nationalen Gesundheitssystem sowie administrative Angelegenheiten, die von den Gesundheitsexperten übernommen werden. Dies zeigt, dass die Sicht der Fachleute rund um die praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekte sich vor allem auf den Gedanken der Erstattung von Versorgung, die bestehenden Übereinkommen für die Erstattung der Versorgung und darauf, was sie tun müssen, damit die Versorgung erstattet wird, fokussiert. Wenn man sich jedoch die Referenzen der Patienten und Angehörigen ansieht, wird klar, dass nicht nur die Erstattung der Versorgung und die administrativen Angelegenheiten wichtig sind – auch wenn sie die am häufigsten zitierte Kategorie darstellen. Was am meisten auffällt, ist die Bedeutung, die praktischen Themen wie etwa den Vereinbarungen mit der Arbeit/Arbeitsunfähigkeit, den Veränderungen am Haus, der Abhängigkeit

[71] Siehe Kapitel 2 – Aspekte des Zugangs zur Versorgung und deren Koordination, Abschnitt *1. Einführung zu den medizinischen Aspekten: Fokus auf dem Zugang zur und der Koordination der Versorgung* für weitere Details über die Verteilung von Knoten für die verschiedenen Arten von Aspekten.

von Pflegepersonen, dem Erfordernis, den Patienten herumzufahren etc. zugemessen wird. Zusammen stellen diese eine finanzielle und psychosoziale Herausforderung der Koordination der Versorgung für die SE-Familien dar.

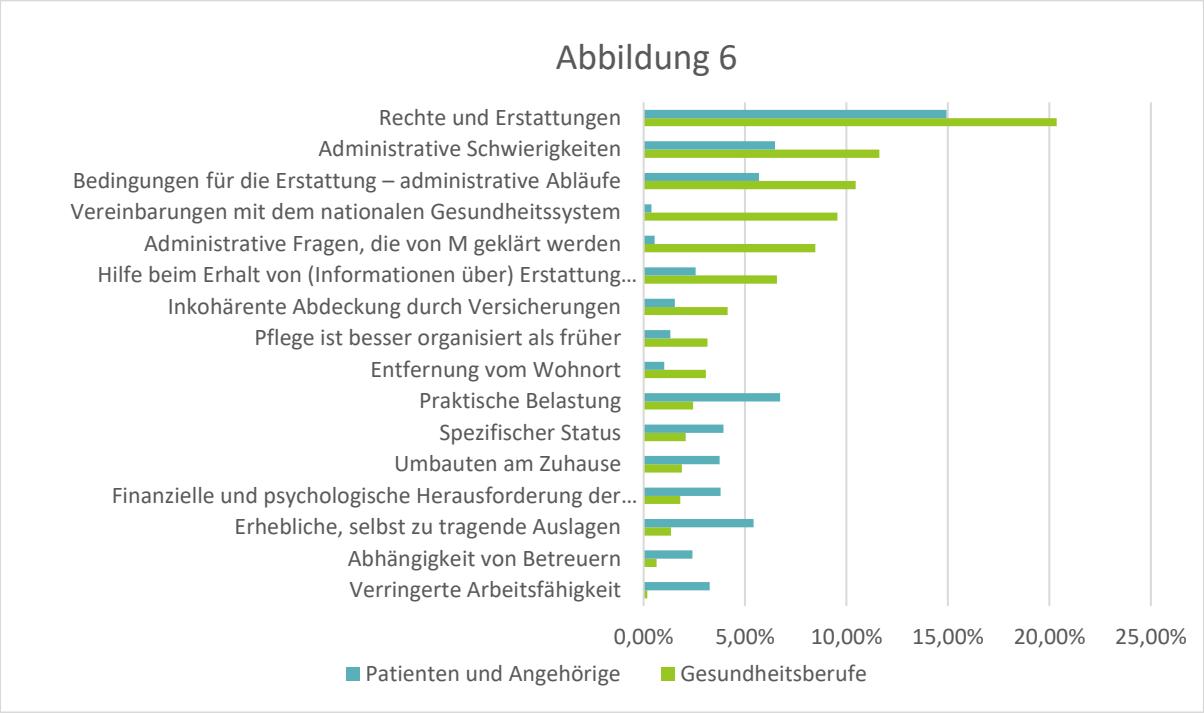

Abbildung 6 – Verteilung der am meisten kodierten Referenzen (Anzahl der Referenzen) für die praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekte bei Interviews, Vergleich zwischen Patienten/Angehörigen und Fachleuten[72]

In den folgenden Abschnitten werden Themen im Zusammenhang mit Kosten, Erstattung und Versicherung besprochen (Abschnitt 2), gefolgt von Arbeit und Einkommen (Abschnitt 3), Wohnung, Mobilität und praktische Fragen (Abschnitt 4) und Zugang zu Bildung (Abschnitt 5). Dienste zur Unterstützung bei praktischen, finanziellen und rechtlichen Fragen werden danach behandelt (Abschnitt 6). Schließlich werden die Beobachtungen für die weitere Forschung behandelt (Abschnitt 7).

2 KOSTEN, ERSTATTUNG UND VERSICHERUNG

In Bezug auf Kosten, Erstattung und Versicherung zeigte die Organisation der Interviews und die eingesetzte Methodik einige Einschränkungen. Weil die Interviewer aus Belgien, welche auch für das Verfassen dieses Berichts verantwortlich sind, für Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit arbeiten, haben sie eine höhere Sensibilität für Themen im Zusammenhang mit Kosten und Erstattungen für Patienten. Sie hatten nicht nur ein besseres Verständnis für die rechtliche Situation der Familien, sondern gingen während der Interviews zu diesen Themen auch stärker ins Detail. Bezüglich der Methodik machte es auch die Auswahl von semidirekten Interviews ohne strenge

[72] 100 % = Gesamtzahl der kodierten Referenzen bei den Informationsaspekten, d. h. 3.657 für Interviews mit Patienten und Angehörigen und 1.110 für jene mit Fachleuten.

Frageliste schwieriger, die Organisation der Erstattung zwischen den Regionen zu vergleichen, da von einigen Teilnehmern sehr spezifische Themen angesprochen wurden, von anderen jedoch nicht. Semidirekte Interviews stellen eine Befragung dar, bei welcher Patienten sich für eine Antwort aus einer begrenzten Anzahl von Vorschlägen entscheiden oder sich selbst mit Zahlen ausdrücken müssen. Dies kann auch erklären, warum es schwierig ist, eine detaillierte Ansicht zum Thema zu erhalten.

Die Konsequenz ist, dass weniger Material zur Verfügung stand, um die Situation in den Niederlanden und Deutschland zu bewerten. Ziel des Berichts ist es jedoch, nicht in die Literatur zu gehen, um die Unterschiede zwischen den Regionen in Sachen Erstattungsoptionen zu erklären[73], sondern stattdessen die Ähnlichkeiten zwischen Teilnehmern, unabhängig von der Region, in welcher sie leben und von der Erkrankung, von welcher sie betroffen sind, zu beobachten.

In den folgenden Abschnitten gibt es einen besonderen Schwerpunkt auf den administrativen Verfahren und Erstattungsmöglichkeiten in Belgien, weil hierzu Informationen in den Interviews zur Verfügung standen. Es wurde beschlossen, diese Informationen aufzunehmen, weil es Ziel des Berichts ist, Akteuren im Feld dabei zu helfen, Lösungen zu den Problemen zu finden, die von den Teilnehmern benannt wurden. Je ausführlicher die Informationen sind, desto einfacher wird dies.

2.1 EVALUIERUNG DER ERSTATTUNG DURCH PATIENTEN UND ANGEHÖRIGE

Während der Analyse wurden die Aussagen zur „von den Krankenkassen gebotenen Deckung“ in Kombination mit positiven und negativen Erfahrungen kodiert, um die Evaluierung der Höhe der Erstattung durch Patienten und Angehörige zu bewerten. Tabelle 41 zeigt, dass die meisten von ihnen eine positive Evaluierung der Deckung abgaben – 27 von 45 Teilnehmern. 10 Teilnehmer gaben eine negative Evaluierung ab.

Tabelle 41 – Evaluierung der von den Krankenkassen gebotenen Deckung durch Patienten und Angehörige

	Von den Krankenkassen gebotene Deckung	
	Teilnehmer (N=45)	Referenzen (N=153)
Positive Erfahrungen	27	39
Negative Erfahrungen	10	30

Die Auszüge unten illustrieren die Zufriedenheit mit der Höhe der Erstattung. Wenn die Patienten den Preis der Versorgung nicht vorab bezahlen müssen (Drittzahler-System), drückten sie eine hohe Zufriedenheit aus. Wenn sie jedoch Geld aus eigener Tasche bezahlen und auf die Erstattung warten müssen, klagen sie manchmal darüber, dass der Prozess zu langsam ist.

> *Und ich bezahle das Hydrea nicht einmal selbst, **ich bekomme es kostenlos**. **Es gab hier gar keine Formalitäten zu erledigen**, man hat mir gleich gesagt: „Das ist ein kostenloses Medikament“. Finanziell ändert das nichts.* (PV, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Die Sitzschale über die Krankenkasse. Und das Stehbrett auch. **Wir kriegen eigentlich alles erstattet**. […] Es ist wahrscheinlich nicht mehr so viel, denn wir kriegen doch einen ziemlichen Betrag vom Flämischen Fonds*

[73] Universität Maastricht (2020), Bericht über die Analyse der rechtlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen Seltener Erkrankungen für die Behandlungskosten von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der EMR

und von der Krankenkasse auch. Ich hab das nicht so nachgehalten, was der persönliche Anteil ist. Der größte Teil von dem, was wir kriegen, wurde doch bezahlt. (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Zum Beispiel wie in der Tat von der Krankenkasse, dass diese Pflege kommt, und dass das alles erstattet wird. Denn wenn wir das alles selber bezahlen müssten, dann wäre das sehr schwierig. Also, das fand ich schon positiv, ja. […] Das Negative ist auch, dass das alles viel zu lange dauert. ***Alles dauert viel zu lange, bis es geregelt ist. Man muss auf alles viel zu lange warten****. Ja, wissen Sie, das ist keine positive Situation, in der wir stecken. (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)*

Es wurde jedoch von den Interviewern angemerkt – und es ist auch bei den Interviews sichtbar – dass die Kenntnisse der Teilnehmer bezüglich der Erstattung begrenzt sind. Für Patienten und Angehörige ist es häufig schwierig, genau anzugeben, bei welchen Themen sie administrative Schwierigkeiten haben. Es gibt oft Unklarheiten zwischen den Einrichtungen, die Erstattungen bieten (entweder nationale Dienste für Zuwendungen, lokale für Materialien oder Krankenkassen oder Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit für Versorgung sowie Privat- oder betriebliche Versicherung) und Patienten geben häufig an, mit der Erstattung „zufrieden“ zu sein – ohne weitere Erklärung.

Die folgenden Abschnitte behandeln die Erfahrungen genauer (und insbesondere die negativen Erfahrungen), um die Schwierigkeiten von Patienten zu bewerten und den Bereich zu bestimmen, in welchem Verbesserungen notwendig sind.

2.2 ERSTATTUNG VON MEDIKAMENTEN

Gemäß der Literaturanalyse[74] sind die hohen Kosten der Behandlung mit Bedenken der Versicherungsdeckung und Verfügbarkeit der Medikamente verbunden, insbesondere in Gesundheitssystemen mit geringer Verfügbarkeit von Ressourcen. Sogar in Gesundheitssystemen, die üblicherweise als Systeme betrachtet werden, die eine umfassende Deckung für Gesundheitsausgaben bieten, waren Patienten mit Seltenen Erkrankungen mit erheblichen selbst zu tragenden Auslagen im Zusammenhang mit ihrer Versorgung konfrontiert. Dies führte bei ihnen zu finanziellen Risiken. Diese Ergebnisse werden von den Interviews durchaus bestätigt.

Gemäß den Aussagen der Teilnehmer können zwei große Kategorien von Medikamenten unterschieden werden. Einerseits Medikamente, die speziell an die Behandlung einer Seltenen Erkrankung angepasst sind und welche als „Orphan“.Medikamente bezeichnet werden sowie andererseits Medikamente, die bestimmte Symptome behandeln oder ihr Auftreten verhindern (wie etwa Antiepileptika).

2.2.1 „GÄNGIGE“ MEDIKAMENTE

Wenn kein „Heilmittel“ oder Medikamente existieren, die die Erkrankung als Ganzes behandeln können, können dennoch Arzneimittel verschrieben werden, die die Symptome der Erkrankung mildern. Diese Medikamente werden nicht erstattet und die Bezahlung dafür kann sich auf die Finanzen der Familien auswirken.

[74] Universität Maastricht (2020), Literaturauswertung, Identifizierung der Bedürfnisbereiche von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

Man muss unbedingt die Symptome bekämpfen, von denen einige furchtbar sind. Denn wenn ich meine Medikamente nicht nehme, habe ich Stimmungsschwankungen von großer Freude in wenigen Minuten zu einem richtigen Springteufel ohne Grenzen [...] ***Es wäre also besser, wenn ich meine Medikamente nehmen würde, aber sie werden kaum erstattet. Ich gebe je nach Monat 130 oder 150 Euro aus.*** (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Wie jedoch im Zitat oben beispielhaft erwähnt wird, können diese Medikamente die Lebensqualität des Patienten erheblich verbessern und sind daher eine erforderliche Versorgung und dienen nicht nur dem „Komfort" (es kann sich hier um Antiepileptika, Antidepressiva oder andere „gängige" Medikamente handeln).

2.2.2 „ORPHAN-" UND TEURE MEDIKAMENTE[75]

Die befragten Teilnehmer berichteten bei den Interviews, wie kostenintensiv Seltene Erkrankungen für die Gesellschaft sind. Tatsächlich kosten Medikamente, Behandlung und Versorgung – auch wenn sie den Patienten erstattet werden – viel Geld. Bei den acht ausgewählten Erkrankungen sind hämatologische Erkrankungen in Bezug auf Medikamente besonders teuer. In den Zitaten unten schätzte ein CML-Patient aus Lüttich die Kosten der Behandlung auf 60,000 € pro Jahr, während ein weiterer Patient aus den Niederlanden angab, dass die Nichteinnahme von Medikamenten für die Dauer von zehn Monaten 35.000 € sparte.

Zu Beginn meiner Behandlung, wirklich ganz am Anfang, war ich sehr, sehr, sehr beeindruckt und schockiert, denn eines Tages sagte ich zum Apotheker: „Sag mir doch mal den Preis für die Schachtel". ***Es waren fünftausend Euro für dreißig Tage. […] Ich dachte mir: „Das kann doch nicht wahr sein". Ich dachte, ich hätte es vielleicht falsch verstanden. Und er sagte zu mir: „Aber nein, es ist wirklich so, schau mal". […] Ich bezahle nichts […]*** *und ich denke, dass uns nicht bewusst ist, wie viel Glück wir haben. Denn ich weiß, dass man in Amerika richtig kämpfen muss, wegen der Gesundheitsversorgung und so. Also ich denke, ab dem Moment, in dem man die nötigen Schritte setzt, kann man sich, denke nicht, nicht allzu sehr beschweren.* (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

CML-Patienten, die zwei Jahre lang frei vom falschen Gen sind, können eventuell aufhören. Also habe ich letztes Jahr im Juli aufgehört, und ***ich bin jetzt zehn Monate ohne Medikation****.* ***[…] Und das ist eine enorme Ersparnis. Das spart 35.000 Euro im Jahr.*** (CML, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Diese hohen Kosten werden nicht von den Patienten selbst, sondern von der Sozialversicherung getragen. In Belgien gilt: Sobald die Patienten die Bewilligung für die Behandlung mit solch teuren Medikamenten erhalten, müssen sie dank des Systems der Bezahlung Dritter keine Auslagen selbst tragen. Ausgedrückt wird dies auch im Zitat oben durch den CML-Patienten aus Lüttich. In Deutschland werden Verträge mit drei Parteien zwischen Patient, Krankenkasse und Apotheke abgeschlossen, sodass der Patient auch keine Auslagen selbst tragen muss[76]. Beispielhaft beschrieben wird dies im Zitat unten.

[75] Für weitere Informationen über das Label der „Orphan"-Medikamente und wann es vergeben und widerrufen wird, siehe den KCE-Bericht zu Strategien für Seltene Erkrankungen und Orphan-Medikamente – verfügbar hier: https://kce.fgov.be/sites/default/files/atoms/files/d20091027332.pdf

[76] Genauere Informationen über den Einsatz von Orphan-Medikamenten und die Bestimmungen in den drei Ländern befinden sich im Bericht zum „Bericht über die Analyse der rechtlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen seltener Erkrankungen für die Behandlungskosten von Patienten mit seltenen Erkrankungen in der EMR", 3.2 Arzneimittel für seltene Leiden (Universität Maastricht, 2020).

Weil, ich habe jetzt zum Beispiel, also ich meine, ich bekomme es derzeit aus der Studie bezahlt, aber vorher das Nilotinib hat immer 12.970 Euro die Packung gekostet und ***ich habe dann mit meiner Krankenkasse mit einer Apotheke so einen Dreiervertrag geschlossen und wir haben ein Direktabrechnungsverfahren einberufen****. Ich kann also jetzt zur Apotheke gehen und Medikamente über tausend Euro rechnet die Apotheke jetzt direkt mit der Krankenkasse ab.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

Da sie teuer sind, ist es jedoch schwieriger, diese Medikamente erstattet zu bekommen, als jene, die für verbreitete Erkrankungen eingesetzt werden.

In Belgien gilt: Obwohl die befragten Patienten, die an hämatologischen Erkrankungen leiden, nicht viele Schwierigkeiten dabei hatten, die Genehmigung zu erhalten, betonen Gesundheitsexperten, wie schwierig die Verfahren, die sie manchmal verfolgen müssen, sind – nicht speziell für PV oder CML, aber für andere Seltene Erkrankungen. Wenn die Genehmigungen nicht erteilt werden oder die Genehmigung durch die Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit Zeit erfordert, können Patienten eine lange Zeit darauf warten, Medikamente in Anspruch zu nehmen, welche ihre Situation erheblich verbessern würden. Dies führt zu komplizierten Beziehungen zwischen Krankenkassen oder Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit und Gesundheitsexperten. Veranschaulicht wird dies in den folgenden Auszügen. Einige der Gesundheitsexperten bedauern es, wenig Ermessensspielraum zu haben, wenn sie Lösungen kennen, die keinen Anspruch auf Erstattung beinhalten, da sie nicht als Behandlungslösung für eine bestimmte Erkrankung wissenschaftlich anerkannt sind (Off-Label-Use).

Jakavi, welches die Lebensqualität wirklich verbessert und keine Nebenwirkungen hat, das kann man nehmen, so lange man möchte. […] ***es ist schwierig zu bekommen, nicht für die Vaquez-Krankheit, aber für andere Krankheiten.*** *[...] Es ist wahnsinnig mühsam, das war, nun ja, wir umgehen die Versicherungen und alles und wir sind direkt bei Stufe vier für diese Krankheit, weil Jakavi für Myelofibrose, vor allem von der Christlichen Krankenkasse und Solidaris regelmäßig abgelehnt wird.* ***Das sind Dinge, mit denen man schwer leben kann, weil wir wissen, dass wir den Alltag der Menschen verbessern können, und jedem ist es egal, außer dem Arzt und dem Patienten.*** (Hämatologe, Provinz Lüttich, Belgien)

Was in Belgien geregelt ist, schon. Das geht. Es gibt Stoffe, die von der Europäischen Kommission anerkannt werden, wie etwa Translarna, und die sind in Belgien noch nicht zugelassen. ***Wir haben eigentlich Medikation, die von der EAA zugelassen ist und in Belgien noch nicht erhältlich ist oder erstattet wird, obwohl in all unseren Nachbarländern schon… Deutschland, Frankreich. Nicht in den Niederlanden. Deutschland, Frankreich, England, Italien. Da ist das alles erhältlich und erstattet.*** *… Also, das sind Dinge, die ich meinen Patienten doch gerne geben würde. Und das sind nur… In ganz Belgien sind das nur 30 Patienten. Das sind gerade sehr speziell die, das ist eine mutationsspezifische Medikation. Das ist Translarna. Können es nicht kriegen. Da geht es um Tausende Euro. Das geht nicht. Und ich wurde als Experte schon mehrmals vom LIKIV gefragt, aber es geht noch immer nicht vorwärts (Duchenne, Neurologe, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

Fachleute, die im Stoffwechselbereich tätig sind, machten ähnliche Angaben. Veranschaulicht wird dies im folgenden Auszug:

Die Patienten müssen sich vielen Tests unterziehen, um die Verlängerung zu rechtfertigen, weil dies Behandlungen sind, die extrem viel kosten. Es ist wirklich sehr schwierig, Zugang zu erhalten, weil es so teuer ist. *Vor Kurzem hatten wir ein ganz kleines Mäuschen mit einer Hunter-Krankheit, wo wir sechs Monate brauchten, um eine Genehmigung zu erhalten. All das, weil es sich bei der Versicherung verzögerte. Wir wissen nicht, warum, am Schreibtisch hat man keine Ahnung von so etwas. [...] Ich glaube, es gibt auch einen finanziellen Willen, und das kann man verstehen. Es ist der Zugang zur Behandlung, das kann jetzt vom Zugang zur Nahrung in der Apotheke, welcher nicht immer selbstverständlich ist, bis zu diesen berühmten Behandlungen gehen, die sehr teuer und schwer zu bekommen sind.* (Sozialberater, Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien).

Der Off-Label-Use von Medikamenten ist in der Literatur mit eigenen Bedenken assoziiert, vor allem mit den mangelnden Kenntnissen des betreuenden Arztes und den finanziellen Bedenken der Patienten im Zusammenhang mit ihrer Versicherungsdeckung (oder dem Mangel derselben)[77].

In einigen Fällen ist der Erhalt der erforderlichen Genehmigung für Patienten tatsächlich sehr schwierig – wie in der Situation dieses Silver-Russell-Patienten in Lüttich gezeigt, in welcher die erforderliche Behandlung beinahe dazu führte, dass der Patient die Pflege nicht in Anspruch nahm. Aufgrund der Tatsache, dass eine Erkrankung selten ist, sind manche Behandlungen nicht sehr bekannt und ein Mangel an Fachkenntnis kann zu einer Ablehnung durch die Krankenversicherung auf Gegenseitigkeit führen. Lösungen wie der „Spezielle Solidaritätsfonds“[78] gibt es in Belgien, aber die Verfahren sind lang und kompliziert.

> *Nun ja, es ist schon idiotisch, die Seltenen Erkrankungen passen nun einmal nicht in Schubladen, wir haben nicht daran gedacht, es ist zu selten. Die Logopädie war ein Punkt. Ein zweiter Punkt war die medikamentöse Behandlung, es gibt alles Mögliche gegen Reflux und so. Das geht, das haben wir unter Kontrolle. Und dann gibt es noch die große Behandlung, das ist die Behandlung mit Wachstumshormonen, das Wichtigste für uns. Nicht nur, um beim Wachsen zu helfen, sondern auch, weil das den Appetit, den Hunger etwas anregt. [...] Und i****n Belgien beginnt man wiederum mit den Wachstumshormonen erst, wenn die Kinder vier Jahre alt sind, denn man geht davon aus, dass bis vier Jahre ein Kind, das eine Wachstumsverzögerung hat, diese noch aufholen kann.*** *Aber bei ihrem genetischen Aufbau wissen wir: Nein, sie wird nur noch immer weiter abgehängt. Das könnte uns helfen, die künstliche Ernährung und so weiter zu vermeiden. Und wieder* ***bekamen wir eine Ablehnung des medizinischen Beraters für die Behandlung mit Wachstumshormonen, da es eine sehr teure Behandlung ist.*** *Aber der Endokrinologe, der Professor (...), er stellte eine Anfrage beim INAMI, beim belgischen Rat der pädiatrischen Endokrinologen und fragte „Ist das gerechtfertigt oder nicht?“ Und als [Patientenname] anderthalb Jahre alt war, als wir gerade die Diagnose bekommen hatten, sagten die Endokrinologen „Ja, das ist gerechtfertigt, es ist notwendig“, aber der medizinische Berater sagte „Stopp“. Also* ***starteten wir die Behandlung im Alter von zwei Jahren mit eigenen Mitteln. Es kostete also alle sechs Wochen vierhundert Euro. Und das sind hohe Ausgaben, aber dann hat der Professor (...) es geschafft, den ganzen Papierkram auszufüllen, sodass wir nach der Behandlung eine Erstattung bekommen konnten.*** *Als sie vier Jahre alt war und die normalen Bedingungen in Belgien für die Erstattung erfüllte,* ***haben wir eine Erstattung im Nachhinein aus einem besonderen Solidaritätsfonds erhalten. Dies erstattete uns 75 % dessen, was wir vorgestreckt hatten – also Hut ab.*** *Das war schon eine Erleichterung, aber, nun ja, es liegt daran, dass wir wirklich jemanden hatten, der gekämpft und sehr viel Papierkram ausgefüllt hat.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Diese administrativen Verfahren, die für Patienten und Angehörige schwierig alleine abzuschließen sind, erfordern die Hilfe von Gesundheitsfachleuten. Eine Schwierigkeit, die durch den Angehörigen im Zitat oben angeführt wurde, ist die Tatsache, dass sie ohne ihren sehr engagierten Arzt nichts von der Existenz eines solchen Erstattungsmechanismus erfahren hätten. Wie bereits in Kapitel 3 – Informationsaspekte, Abschnitt *6.2 Krankenkassen und Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit* beschrieben, existieren soziale Dienste, die den Patienten Informationen zur Verfügung stellen. Unten erklärt der Sozialberater, dass sie alternative Wege für Patienten und Angehörige vorschlagen können,

[77] Universität Maastricht (2020), Bericht über die Analyse der rechtlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen Seltener Erkrankungen für die Behandlungskosten von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der EMR

[78] Dieser Fonds bietet Patienten, die an einer sehr schweren Seltenen Erkrankung leiden, finanzielle Unterstützung für bestimmte medizinische Leistungen, die nicht erstattet werden und die besonders teuer sind. Siehe Universität Maastricht (2020), Bericht über die Analyse der rechtlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen Seltener Erkrankungen für die Behandlungskosten von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der EMR, 3.2 Orphan-Medizinprodukte, 3.2.1. Belgien, EMRaDi-Projekt.

damit diese die Versorgung erstattet bekommen, wenn diese nicht im verpflichtenden System erhalten ist. Dazu zählen etwa der Spezielle Solidaritätsfonds in Belgien und lokale Hilfen[79].

> *Ich habe es den Eltern vorgeschlagen. […] wenn sie kommen und sagen „Naja, da gibt es eine Menge Kosten“,* ***dass es Kosten für Gesundheitsversorgung gibt, die nicht erstattet werden oder die nicht vom INAMI für diese Erkrankung übernommen werden, ich würde das systematisch machen [spricht über den Speziellen Solidaritätsfonds].*** *Und möglicherweise auch das ÖSHZ für die medizinischen Kosten, wenn sie nicht zu viele Kosten haben. […] aber alles hängt von der finanziellen Situation des Haushalts ab, aber ansonsten kann das ÖSHZ auch bei medizinischen Kosten helfen, die nicht von der Versicherung übernommen werden oder auch bei Kosten für Pharmazeutika und so weiter.* […] Das ist für Menschen, die wirklich Schwierigkeiten haben. (Sozialberater einer Krankenkasse, *Provinz Lüttich, Belgien)*

Sogar mit der Hilfe von Gesundheitsexperten erscheinen diese Verfahren in einigen Situationen unnötig lang und kompliziert. Im Auszug unten erklärt der Spezialist, dass es manchmal so wirkt, als versuchten die Behörden, weniger Geld auszugeben (dies soll jedoch kein Kriterium im Verfahren sein, siehe den Bericht über die rechtliche und finanzielle Situation von Patienten[80]). Für diesen Spezialisten erscheint es logisch, dass solche teuren Medikamente nicht ausgehändigt werden können, ohne dass dies absolut notwendig ist. Es wird jedoch hervorgehoben, dass Verfahren irgendwie vereinfacht werden müssen, vor allem, weil die zahlreichen Personen, die am Verfahren beteiligt sind, die Wartezeit sehr lang gestalten, da dies die Wahrscheinlichkeit, dass die Angelegenheit eine oder zwei Wochen auf dem Schreibtisch vergessen wird, stark erhöht.

> *Andererseits gibt es Erkrankungen, bei denen das Medikament ... bei denen der medizinische Berater die Genehmigung nicht selbst erteilen kann und an ein Kollegium verweisen muss. Und hier ist* ***die Bürokratie gigantisch, das dauert irrsinnig lange****. […] Letztes Jahr haben wir für einen Patienten mit Morbus Gaucher gewartet. Ich glaube, der Patient musste sieben Monate lang auf seine Behandlung warten. Und mit Argumenten aus dem Kollegium, die wir nicht verstanden, wir mussten die Akte dreimal zurückschicken, weil sie sagten, sie könnten die Zahl nicht lesen, obwohl sie in Worten unten ausgeschrieben war […] und die Akte wurde deswegen abgelehnt. Wir haben also ein wenig den Eindruck, dass es eine Art Bremse gibt, um zu versuchen, weniger auszugeben. Dies sind tatsächlich extrem teure Medikamente, also kann man verstehen, dass man ein Kollegium durchlaufen muss für diese Behandlungen, damit sie nicht einfach grundlos verschrieben werden. Aber* ***zwischen dem Ziel, unnötige Ausgaben für ungerechtfertigte Behandlungen zu vermeiden und dem Übereifer, den man manchmal beobachtet, gibt es wirklich einen Spielraum****. […] Ich sage nicht, dass die Kollegien nicht nützlich sind, aber* ***man muss den Prozess flüssiger gestalten*** *[…] Irgendetwas funktioniert nicht zwischen dem Moment, indem man die Akte wegschickt und dem Prozess, denn die Akte liegt wohl – stelle ich mir vor – auf einem Schreibtisch, bevor sie zu einem medizinischen Berater gelangt und der medizinische Berater sagt: „Aber nein, das ist ein Orphan-Medikament, das muss man zum Kollegium schicken“. Er schickt es an die Sekretärin zurück, der es wiederum an die Sekretärin des Kollegiums zurückschickt, die mit Freude alles anonymisiert, denn wenn wir es im Kollegium bekommen, sind alle Namen entfernt. Also ich stelle mir vor, dass das nochmal zwei Wochen dauert, sie muss allen die Sachen des Kollegiums schicken, die Experten müssen ihre Meinung abgeben, es muss wieder zurückkommen, sie alle versammeln sich ... nun gut. […] Die Bürokratie ist sehr, sehr schwerfällig.* (Spezialist für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien)

Für PKU-Patienten muss die Genehmigung für die Erstattung von Diätprodukten in Belgien und den Niederlanden jedes Jahr erneuert werden. Dies wird auch als eine unnötige administrative Hürde für Patienten und Angehörige betrachtet. In Deutschland gibt es offenbar keinerlei Erstattung für

[79] Für Personen in schwierigen finanziellen Situationen wird diese Hilfe durch das ÖSHZ geleistet. In Belgien gibt es in jeder Gemeinde ein Öffentliches Zentrum für soziale Maßnahmen. Die Öffentlichen Zentren für soziale Maßnahmen sind öffentliche Einrichtungen, deren Ziel es ist, „[jeden] zu befähigen, ein Leben in Menschenwürde zu führen“.

[80] Universität Maastricht (2020), Bericht über die Analyse der rechtlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen Seltener Erkrankungen für die Behandlungskosten von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der EMR, EMRaDi-Projekt.

Diätprodukte. Der Gesundheitsexperte unten bezeichnete dies im Vergleich mit anderen Regionen als Problem.

> *Es erscheint uns natürlich widersinnig für eine genetische und damit zwangsläufig dauerhafte Erkrankung, bei der der Patient nicht genesen wird – da erscheint es uns extrem mühsam, die Anträge auf Erstattung für dasselbe Medikament jedes Jahr immer wieder stellen zu müssen, und zwar 15 Jahre lang. Das ist viel Papierkram, man fragt sich, wofür das gut sein soll (Spezialist für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien).*

> *Und etwas anderes, was mich sehr stört,* ***ist die Tatsache, dass das Seltene Erkrankungen sind, ist, dass es halt vor allem bei Krankenkassen eine Art Unverständnis gibt. Diese Leute passen nicht in bestimmte Schubladen.*** *Ich finde es einfach sehr nervig, dass ich jede Menge Briefe schreiben muss, um diese dummen Lanzetten von PKU-Patienten erstattet zu kriegen. Und in the end werden die nicht erstattet, denn sie haben keine Diabetes. Ja… das… ich verstehe das nicht. Also, bei Leuten mit Diabetes werden die Lanzetten dagegen erstattet. (PKU, Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Süd-Limburg, Niederlande)*

> *Grundsätzlich muss man sagen, im Vergleich zu einigen anderen Ländern gehört zur Behandlung der Erkrankung ebenfalls eine Diät dazu mit speziellen Lebensmitteln, die teuer sind. Eiweißarme Speziallebensmittel durchaus in Größenordnungen von achtzig bis hundert Euro im Monat, di****e der Patient selber aufwänden muss. Die in anderen Ländern ebenfalls von den Krankenkassen erstattet werden. In Deutschland nicht.*** (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Region Aachen, Deutschland)

2.3 VERSORGUNG, DIE INNERHALB DES VERPFLICHTENDEN SYSTEMS ERSTATTET WIRD

In vielen Situationen wird die Versorgung nicht in ausreichendem Maße erstattet. Dies führt zu erheblichen Auslagen, die von den Patienten und Angehörigen zu tragen sind. Dies bedeutet, dass Patienten, die an Seltenen Erkrankungen leiden, aufgrund der Komplexität ihrer Erkrankung besondere Versorgung benötigen, welche nicht im verpflichtenden System oder im Basispaket enthalten ist – je nach Land unterscheiden sich die Erstattungssysteme[81].

Symptome und Behinderungen unterschieden sich je nach Erkrankung stark. Sie wurden unter den medizinischen Aspekten kodiert und werden hier im Kasten rechts vorgestellt. Die Vielfalt der Symptome und Behinderungen ist groß. Bei den Interviews führten die Teilnehmer 38 verschiedene an. Beispielsweise ist es wichtig, festzustellen, dass bei den Interviews zum Rett-Syndrom – die hinsichtlich der Einrichtung der Versorgung komplexeste unter den im Rahmen des EMRaDi-Projekts ausgewählten Erkrankungen – außer sieben alle aufgelisteten Symptome erwähnt wurden.

[81] Universität Maastricht (2020), Bericht über die Analyse der rechtlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen Seltener Erkrankungen für die Behandlungskosten von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der EMR, EMRaDi-Projekt.

So unterschiedlich diese Symptome je nach Erkrankung sein können, können viele nicht durch den Einsatz von Medikamenten behandelt werden und erfordern daher nicht-ärztliche Versorgung und medizinisches Zubehör, um die Lebensqualität des Patienten zu verbessern. Weil es sich bei Seltenen Erkrankungen um lebenslange Erkrankungen handelt, ist es sehr wahrscheinlich, dass Patienten diese Versorgung ihr ganzes Leben lang benötigen und ihr medizinisches Zubehör erneuern müssen.

Erstattungssysteme sind jedoch nicht auf lebenslange, sondern auf häufigere Erkrankungen ausgelegt, welche zeitlich beschränkt sind. Die Erstattung ist daher üblicherweise auf eine bestimmte Anzahl von Konsultationen beschränkt und die Genehmigungen für die Erstattung müssen erneuert werden. Dies erklärt die Tatsache, dass „inkohärente Abdeckung durch Versicherungen" häufig sowohl von Patienten/Angehörigen als auch von Fachleuten angeführt wird.

> *Es gibt bereits **dieses berühmte Problem der Quoten, des Zugangs zur Logotherapie, zur Ergotherapie oder zur Psychotherapie. Das macht absolut keinen Sinn, wenn es um eine unheilbare dauerhafte Erkrankung geht**. Dass man nach einer Fraktur Anspruch auf ganz spezifische Physiotherapie-Einheiten hat, kann ich verstehen, weil es auch einige Patienten gibt, die immer weiter machen, wenn man keinen Schlussstrich zieht. Aber hier wissen wir, dass wir, bis wir... entschuldigen Sie, wenn ich hier ganz platt bin, aber solange wir nicht einen Meter unter der Erde liegen, werden wir all diese Unterstützungen brauchen, Punkt.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

In Belgien können Erstattung und Abläufe aufgrund des föderalstaatlichen Aufbaus von Region zu Region unterschiedlich sein. Dies führt zu Unterschieden zwischen Patienten je nach ihrem Wohnort. So werden etwa Instrumente, die Rett-Patienten dabei helfen können, sich auszudrücken, in der Wallonie nicht erstattet, während sie in Flandern in einem bestimmten Ausmaß vermietet werden. Wie jedoch durch den Rett-Angehörigen aus Flandern unten beispielhaft angeführt, sind die aktuellen Erstattungsmechanismen gut durchdacht, weil die Familien das Gerät nur zwei Wochen lang testen können. Diese Zeit reicht nicht aus, um Ergebnisse zu sehen.

Symptome und Behinderungen, welche bei den Interviews genannt wurden und für welche nicht-ärztliche Pflege und medizinisches Zubehör benötigt werden

- Aggressivität
- Angstattacken
- Gleichgewichtsprobleme
- Konzentrationsschwierigkeiten
- Verstopfung
- Depression
- Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme
- Legasthenie
- Epilepsie
- Augenprobleme
- Stürze
- Starke Schmerzen
- Hyperaktivität
- Unfähigkeit, per Sprache zu kommunizieren
- Nach innen gerichtete Verhaltensweisen
- Sprachschwierigkeiten
- Verlust der Fähigkeit, die Hände zu gebrauchen
- Verlust der Gehfähigkeit
- Geringer IQ, kognitive Beeinträchtigung
- Gedächtnisverlust
- Verhaltensprobleme
- Probleme mit der Motorik
- Erfordernis, viele Kalorien zu sich zu nehmen
- Probleme bei der Orientierung
- Osteoporose
- Persönlichkeitsveränderungen
- Möglichkeit kognitiver Schwierigkeiten
- Probleme bei der Entwicklung
- Aspiration
- Reflux
- Atemprobleme
- Skoliose
- Zittern
- Schlafschwierigkeiten
- Müdigkeit
- Harninkontinenz
- Gewichtsverlust

> *In Flandern macht man wirklich sehr viel. **Wir treffen flämische Familien und diesen wird zum Beispiel der Tobii erstattet. Hier können wir nicht einmal den Antrag stellen, man würde uns nur auslachen** [...] Und*

das ist das Einzige, das unserer Tochter den Zugang zur Kommunikation ermöglichen würde. Sie verlernen den Gebrauch der Hände, es bringt nichts, ihnen beizubringen, auf etwas zu zeigen oder auf das Tablet, es steht einfach fest, dass sie so werden. (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

***Diese Tobii können wir auch nur 14 Tage lang kriegen. Man weiß direkt, dass das zu wenig ist**. […] Diese Logopädin, die weist einen ein bisschen ein, und die gibt einem zwar Ratschläge, aber das Mädel kann hier auch nicht dauernd stehen.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Angehöriger: *Bei den Tobii das auch. Sie ist drei Jahre alt. Sie ist jetzt in der Phase, wo sie Dinge lernt, also lernt, damit zu arbeiten. Wir haben [Name des Logopäden] bei uns. Wir haben alles. Wir haben sehr großes Glück, dass wir das finanziell können, denn wir werden das mitentscheiden, wenn wir dann ein [Name eines Medizinprodukts] aussuchen wollen. Welches nehmen wir? Welches suchen wir aus? Dann stellen wir unseren Antrag bei der VAPH. Wir suchen eine Tobii.* ***Es ist wohl so: Wenn man den Antrag gestellt hat, und sie haben einem mitgeteilt: Okay, wir bearbeiten ihn. Man kommt zu der Kommission. Wenn sie das dann genehmigen, und man hat sie schon gekauft, kriegt man sein Geld wieder.***
Interviewer: ***Sie müssen sie erst selbst finanzieren?***
Angehöriger: ***Das schon. Man kann natürlich auch drauf warten und sich sagen: Oh, schau an. Jetzt wurde sie genehmigt. [Das kostet] 15.000 €.*** (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Das letzte Zitat zeigt auch das Problem, dass der Zugang zu Medizinprodukten auch von den sozioökonomischen Möglichkeiten der SE-Familie abhängt: Manche Produkte sind sehr teuer und nicht alle Patienten können es sich leisten, dafür zu bezahlen. Es gibt einige finanzielle Hilfen, um Patienten zu unterstützen, aber da der Ausgang des Verfahrens zumeist unsicher ist, können sie es riskieren, vorab zu bezahlen, wenn sie die Mittel dafür haben oder sie müssen auf die Entscheidung warten.

Es gibt zwar keinen spezifischen Status, der Beihilfen oder zusätzliche Erstattungen für Patienten vorsieht, weil sie an einer Seltenen Erkrankung leiden, aber einen spezifischen Status, der die Höhe der Erstattung für Patienten mit hohen Gesundheitsausgaben oder geringem Einkommen anhebt[82]. Es gibt auch „Vorteile“, die mit der Tatsache einhergehen, dass Patienten von einer schweren/langen/sehr kostenintensiven Erkrankung betroffen sind[83].

2.4 ZUSÄTZLICHE ERSTATTUNGSMECHANISMEN

Die Interviews mit belgischen Patienten, Angehörigen und Gesundheitsexperten brachten umfangreiche Informationen über die Kosten, Erstattung und Versicherung in diesen Regionen. In den Interviews aus den anderen Regionen wurden weniger Erfahrungen oder Informationen zu diesem Thema beschrieben.

In Belgien gibt es wenig bis keine „Vorteile“, die mit der Tatsache einhergehen, dass Patienten an einer Seltenen Erkrankung leiden. Der Status der Seltenen Erkrankung existiert zwar, ist aber in erster Linie ein subchronischer Status und bringt nur wenige Vorteile mit sich (Reduktion des maximalen Rechnungsbetrags und Bezahlung Dritter).

[82] In Belgien können der Status für verstärkte Eingriffe, den maximalen Rechnungsbetrag und die Bezahlung Dritter gewährt werden, wenn der Patient als behindert anerkannt ist oder wenn das Einkommen der Familie unter einem bestimmten Wert liegt.
[83] Bezüglich der Situation in Belgien enthalten die Webseiten der verschiedenen belgischen Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit Informationen zum Status für Patienten mit Seltenen Erkrankungen und zu Ansprüchen.

*Da hat man so **ein Attest über eine chronische Krankheit**. Dass man sozusagen **etwas mehr erstattet kriegt, und dass man keine Selbstbeteiligung bezahlen muss**. Aber das gilt noch nicht überall.* (PKU, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Der größte Vorteil, der Patienten mit Seltenen Erkrankungen gewährt wird, ist jener, dass sie für eine Behandlung im Rahmen der **NIHDI-Vereinbarungen**[84] qualifiziert sind. Dabei handelt es sich um Vereinbarungen zwischen dem NIHDI und spezialisierten Zentren, um Patienten, die an einer bestimmten Erkrankung/Erkrankung aus einer bestimmten Gruppe leiden, Gesundheitsversorgung zukommen zu lassen. Jede Vereinbarung ist für die jeweilige(n) Erkrankung(en) spezifisch, aber der Hauptvorteil für Patienten liegt darin, dass sie interdisziplinäre Versorgung an einem Ort in Anspruch nehmen können, ohne dass ihnen dafür Ausgaben entstehen. Zurzeit bestehen Vereinbarungen für Personen mit Seltenen Erkrankungen für Mukoviszidose, Huntington, neuromuskuläre Erkrankungen und Stoffwechselerkrankungen.

Jedoch können nicht alle Patienten mit Seltenen Erkrankungen diese Vereinbarungen in Anspruch nehmen, da diese recht eingeschränkt sind. Bei den acht ausgewählten Erkrankungen qualifizieren sich nur die Hälfte und Patienten, die an CML, PV, Silver-Russell und insbesondere an Rett – aufgrund der Komplexität der Erkrankung – leiden, können keine Vereinbarung in Anspruch nehmen, da viel interdisziplinäre Weiterbetreuung nötig wäre. Dies ist auch der Fall bei der Seltenen Erkrankung unten, welche der Huntington-Krankheit ähnelt.

*Ich habe einen Patienten mit einer schweren spinozerebellären Ataxie, einer SCA17, operiert. Er wurde mir eigentlich als Huntington-Patient vorgestellt, weil die Krankheit Chorea Huntington nachahmt. **Wir sind nun sehr verärgert, weil wir nicht wissen, wie wir ihn in das Abkommen bekommen, obwohl er technisch gesehen exakt das brauchen würde, was auch die Huntington-Patienten brauchen**. Es stimmt, dass es hier eine Lücke gibt. Wenn ich das INAMI-Abkommen für die Huntington-Krankheit sehe, ist es dennoch schön, was die Leute bekommen können und sie profitieren so wie die anderen.* (Huntington, Neurologe, Provinz Lüttich, Belgien)

Zudem können in Belgien Familien mit Kindern, die an einer Behinderung oder einer Erkrankung leiden, welche spezifische Hilfe erfordern, erhöhtes Kindergeld beantragen. Dies kann eine wichtige finanzielle Unterstützung sein, um sich die Versorgung leisten zu können, die nicht in den Erstattungssystemen enthalten ist. Ein solcher Antrag kann jedoch verwaltungstechnisch schwierig sein und die Hilfe von Sozialarbeitern erfordern. Zentren, die eine Vereinbarung mit dem NIHDI haben, bieten eine solche Anleitung in administrativen Fragen.

*Nein. War in Belgien schon auch gut geregelt, fand ich. Zuschlag zum Kindergeld. **Man bekommt zusätzliches Kindergeld.** In Belgien arbeiten sie mit der Selbstbeteiligung. Wir hatten eine ziemlich hohe Rechnung mit diversen Kosten von Fachärzten, aber die konnte ich bei meiner Arbeitsstelle einreichen. Das Gefühl habe ich nicht… Ich habe das nicht auf Euro genau nachgehalten, aber das Gefühl habe ich auf keinen Fall.* (Silver-Russel, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

*Eine Diagnose zu haben ermöglichte es uns auf administrativer Ebene, einen Antrag auf erhöhtes Kindergeld zu stellen. [...] Das ist schon nicht schlecht, denn im Endeffekt hat es uns **das erhöhte Kindergeld ermöglicht, die Wachstumshormone zu bezahlen** [...] das ist positiv, auch wenn man hier viele Schritte setzen und viel Papierkram erledigen muss.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

[84] Siehe Kapitel 2 – Zugang zu und Koordination von Versorgung, Kasten zu *Belgisches System von Vereinbarungen: Mediziner und andere Gesundheitsdienstleister und Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit richten bevorzugte Erstattung für interdisziplinäre Versorgung ein*

*Manchmal empfange ich Patienten, um **ihnen zum Beispiel beim Ausfüllen der Dokumente für das erhöhte Kindergeld zu helfen** (Sozialberater für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien).*

2.5 ZUSATZ-, FAKULTATIVE UND PRIVATVERSICHERUNG

Zudem bieten in Belgien alle Krankenkassen eine Zusatz-Versicherungspolice (Gebühr wird direkt von den Mitgliedern bezahlt) mit zusätzlichen Vorteilen an, welche je nach Krankenkasse abweichen. Diese Vorteile können jedoch zwischen den Provinzen variieren, was die Gesundheitsexperten unten als inkonsequent betrachten. Versorgung, die nicht im Rahmen des verpflichtenden Sozialversicherungssystems erstattet wird, wie etwa psychologische Unterstützung, wird so häufig im Rahmen der Zusatzversicherung erstattet, aber die Bedingungen unterscheiden sich je nach Krankenkasse und sogar nach Region stark.

*Da ist, denke ich, zu wenig übrig. **Ich denke, dass da bei den verschiedenen Krankenkassen und für verschiedene Provinzen dann noch… verschiedene Modalitäten dafür sind, soweit ich weiß**… denn da stoße ich dann zufällig drauf. Oder manchmal bekommt man einen Brief, ein Mailing von irgendeiner Krankenkasse, dass die Abteilung Limburg das erstattet, und dass die Abteilung Ostflandern das nicht macht, oder so. Das finde ich auch irgendwie… dass das am besten landesweit geregelt wird. […] gibt es manche Krankenkassen, die bis zu diesem Alter Konsultationen beim Kinderarzt komplett erstatten bis zu diesem Alter. Diese Provinz mit derselben Krankenkasse macht das nicht. Ja, das finde ich eigentlich ein bisschen seltsam. Aber ich kann da nur dahinterstehen, dass genau wie mit seinem Kind zum Zahnarzt gehen… dass zum Kinderarzt gehen, dass das keine hohe Hemmschwelle sein dürfte, keine finanzielle hohe Hemmschwelle für die Leute sein sollte. Da stehe ich ganz dahinter. In dem Maße, in dem sie mehr Kosten haben… denn mit einer chronischen Erkrankung haben sie nicht zwingend mehr Kosten. Sind es vor allem diese Kosten, nämlich in erster Linie des Psychologen, denn dann denke ich an… was in Belgien eigentlich nicht gut geregelt ist, das eigentlicht viel mehr Beachtung finden sollte.* (Zur psychologischen Unterstützung, Neurologe, kommunales Krankenhaus, Provinz Limburg, Belgien)

Patienten können auch eine fakultative (Krankenhaus-)Versicherung (auf freiwilliger und individueller Basis) direkt über ihre Krankenkasse oder über private Versicherungsgesellschaften abschließen. Aufgrund der Kosten sind sie jedoch eventuell nicht in der Lage, eine solche private Versicherung abzuschließen. Sogar, wenn sie eine solche Versicherung abschließen, können die Kosten für Krankenhausaufenthalte aufgrund des belgischen Systems, welches es Ärzten ermöglicht, Zuschläge für Patienten im Einzelzimmer zu verrechnen, hoch sein.

*Gesundheitlich geht es, wenn kein Krankenhausaufenthalt ansteht. **Wenn es einen Krankenhausaufenthalt gibt, wird es wirklich sehr, sehr teuer**. […] Sie muss regelmäßig ins Krankenhaus, ja, aber wegen kleinerer Sachen […] [Die Krankenhausversicherung], das sind 200 % und im CHC sind es 250, 300 %, also **müssen wir in jedem Fall einen Teil bezahlen**.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Zusätzlich können solche privaten Versicherungen angeboten werden, wenn ein Partner arbeitet. Es ist jedoch sehr schwierig, sich diese leisten zu können, wenn einer der Partner die Arbeit aufgibt, um sich um das behinderte Kind zu kümmern. Im Vergleich machen fakultative Versicherungen von Krankenkassen bezüglich Vorerkrankungen keine Unterschiede.

Angehöriger 1: Als ich noch gearbeitet hab, war ich bei der DKV, ne. Also, damals musste ich mir überhaupt keine Sorgen dadrüber machen, ne. Das war wirklich so, ja…
Angehöriger 2: Aber als sie kündigte, wollten wir die übernehmen, aber das war unbezahlbar.
*Angehöriger 1: Das war nicht normal. Das war einfach nicht normal. **Ich ging arbeiten. Das waren für uns 24–25 Euro pro Monat… Das war halb so wild, ne. Aber jetzt waren das rund 500 Euro für uns vier im Monat. Wer kann das bezahlen?*** (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

2.6 KEINE INANSPRUCHNAHME VON VERSORGUNG

Eine fehlende Inanspruchnahme von Rechten oder eine Verzögerung von Versorgung kann durch inkorrekte Informationen oder auch durch die Tatsache verursacht werden, dass die Erstattung nicht hoch genug oder nicht vorhanden ist. Ohne Erstattung müssen die Familien für ihre Bedürfnisse in Sachen Versorgung selbst bezahlen. Eine fehlende Inanspruchnahme von Versorgung tritt zumeist bei der psychologischen Versorgung, der nichtärztlichen Versorgung und dem Einsatz von Vitaminen oder Nahrungsergänzungsprodukten, die finanziell nicht leistbar genug sind, auf.

> *Manchmal sage ich beim Osteopathen ab. Aber ich versuche, das nicht zu machen ... Oder manchmal gibt es Monate, wo sie ihr Omega 3 nicht bekommt oder ihr Vitamin D oder andere Behandlungen – aber nicht Depakine [Epilepsie-Behandlung], denn das ist wichtig und wird erstattet.* ***Aber manchmal müssen wir Dinge absagen, ja.*** *(Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)*

> *Aber manchmal ist es privat und das ist richtig teuer. Das ist eines der Probleme, ja. Eines der Probleme ist,* ***dass die Psychotherapie nicht erstattet wird*** *und dass die Leute dann denken – nun ja, sie gehen zweimal und zahlen fünfzig Euro pro Sitzung und sagen sich dann: „Nein, dass kann ich mir finanziell nicht leisten". Das ist ein Problem.* (Kinderneurologe, Provinz Lüttich, Belgien)

Die Verschiebung oder der Verzicht auf Versorgung kann jedoch große Auswirkungen auf das zukünftige Leben haben und damit höhere Kosten für die Gesellschaft verursachen. Als Beispiel erklärt der Silver-Russell-Angehörige unten, dass, obwohl eine logopädische Weiterbetreuung vorgeschlagen wurde, um den Patienten bei der Aufnahme von Nahrung zu unterstützen, keine Erstattung für diese Versorgung erhalten werden konnte, weil der Patient nicht in die bestehenden Kategorien für die Erstattung fiel. Eine solche Hilfe kann jedoch das Legen einer nasogastrischen Sonde für die Ernährung verhindern, welche wiederum extrem schwere Auswirkungen auf den allgemeinen Gesundheitszustand des Patienten haben kann. Zudem kann sie höhere Kosten für die Gesundheitsversorgung in der Zukunft verursachen als jene, die bei Genehmigung der logopädischen Versorgung angefallen wären.

> *In der Literatur wird die Unterstützung von auf das Mündliche spezialisierten Logopäden empfohlen. Im [Krankenhaus] hat man uns das bei der Nachbetreuung für ihre transnasale Magensonde vorgeschlagen.* ***Das ist spezielle Logopädie, die den Kindern dabei hilft, zu akzeptieren, Lebensmittel in den Mund zu geben, es geht dabei also nicht um Sprache und so weiter, nur dass das bei den Versicherungen in keine Kategorie fällt, die Logopädie ist jetzt stark beschränkt****. Und so bekamen wir keine Gelegenheit, eine Erstattung zu erhalten, auch als wir einen Antrag wegen Schluckstörung stellten. Das wurde mit den Worten „Nein, ihre Tochter erfüllt dieses Kriterium nicht" abgelehnt. Und so haben wir erst jetzt, wo sie im Kindergarten ist, einen Antrag wegen Sprachverzögerung gestellt und dieser wurde angenommen. Und weil die Logopädin auch auf den mündlichen Ausdruck spezialisiert ist, bringt sie in ihren Sitzungen etwas Spracherwerb ein.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Damit eine solche Versorgung in Erstattungssysteme integriert wird, wäre ein „Blicken über den Tellerrand hinaus" für Seltene Erkrankungen erforderlich, weil Lösungen, die von Patienten und ihren Angehörigen in ihrer Rolle als Experte-Patient eingebracht werden, für alle von Nutzen sein könnten. Wie die Literaturanalyse nahelegt[85], bringt diese Rolle den Patienten/Angehörigen häufig in eine unangenehme Position. Dies ist etwa in der folgenden Situation für eine belgische Mutter der Fall. Hier entschied der beratende Arzt der Krankenkasse, welcher für die Genehmigung der Erstattung

[85] Universität Maastricht (2020), Literaturauswertung, Identifizierung der Bedürfnisbereiche von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

zuständig ist, eine solche Versorgung nicht zu genehmigen. Der Handlungsspielraum dieser Ärzte muss jedoch auch auf die Tatsache abgestimmt werden, dass sie bestehende Gesetze und Regelungen umsetzen müssen und nicht immer freie Verfügungsgewalt haben.

> *Also denke ich mir: „Bieten wir den ganzen Kindern, bei denen die Behandlung nicht anschlug, etwas Logopädie und uns Eltern, die wir uns dafür entschieden haben, die nasogastrische Sonde entfernen zu lassen, und die bei der Gastrostomie mit Pflege, regelmäßigen Operationen und so weiter landen werden, naja, ihnen bieten wir nicht die kleine Hilfe bei der Logopädie." Das* ***war also eine kleine Inkonsequenz auf Ebene der medizinischen Weiterbetreuung, die Tatsache, dass man das für Seltene Erkrankungen nicht anbietet, welche, wenn ich das richtig verstehe, auf Ebene des medizinischen Beraters nicht in die vorgefertigten Schubladen passen. Sie sind zu selten.*** *Aber wenn man in der Literatur etwas weiter liest und zeigt, dass es gerechtfertigt ist ... Und ich sage auch, dass es für die Gesellschaft weniger kosten wird, einige Sitzungen Logopädie zu bezahlen, um den Eltern dabei zu helfen, ein Kind von einer nasogastrischen Sonde zu entwöhnen, als die ganze Pflege im Zusammenhang mit einer Sonde zu bezahlen, die schlussendlich zu einer Gastrostomie führt. Jedenfalls gibt es hier eine Inkonsequenz und leider war der medizinische Berater dagegen.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

2.7 EINFLUSS VON BILDUNG UND SOZIOÖKONOMISCHEM HINTERGRUND

Für Patienten mit einem schwächeren sozioökonomischen Hintergrund sind administrative Schwierigkeiten sogar noch schwerer zu bewältigen. Patienten und Angehörige heben im Allgemeinen den bürokratischen Aufwand in Bezug auf die Erstattung hervor. Bezüglich der Höhe der Erstattung sind sie jedoch aufgeteilt. Es wurde beobachtet, dass Menschen ohne finanzielle Schwierigkeiten üblicherweise mit der Höhe der erhaltenen Unterstützung oder Erstattung und mit der finanziellen Unterstützung zufrieden sind. Familien mit einer alleinerziehenden Mutter oder Menschen mit finanziellen Schwierigkeiten sind jedoch der Ansicht, dass Pflege nicht ausreichend erstattet wird (insbesondere für nichtärztliche und psychologische Versorgung) und dies dazu führen kann, dass die Pflege nicht in Anspruch genommen wird.

> *Ja, das ist so, aber das, das ist körperlich, das ist nicht organisatorisch. Meine Krankheit hält mich nicht davon ab, arbeiten zu gehen, mich zu bewegen, auszugehen, Dinge mit meinen Kindern zu unternehmen oder mich für etwas zu engagieren. Vielleicht liegt es jetzt auch am Mentalen, das weiß ich nicht. Ich kann mich nicht in jemand anders hineinversetzen, vielleicht weil mein Umfeld ... Finanziell habe ich es nicht besonders einfach, weil ich geschieden bin, weil ich alleine lebe und meine Kinder nur jede zweite Woche habe. Ich lebe von dem, was ich habe, aber ich will sagen ... und ich beschwere mich nicht, weil es Menschen gibt, die vielleicht wirklich in einer schwierigen Situation sind. Ich habe gestern mit einer Sozialberaterin gearbeitet, ich bin zu den Siedlungen von Esneux gefahren, wo es Campingplätze gibt. Junge Leute leben dort in Wohnwägen, in schlimmen Zuständen. Ich denke mir:* ***Die Leute, die da leben, das sind Leute, die Schwierigkeiten haben, wenn sie etwas unternehmen sollen, bei der Versicherung oder für alles.*** *Ich habe im Moment Sorgen, dass ich das Kindergeld bekomme, dass man mir seit zwei Jahren schuldet. […]* ***Ich will damit sagen ... ich bin auch nicht intelligenter als andere, aber ich glaube, ich bin auf einer sozialen Ebene, die es mir ermöglicht, etwas zu unternehmen und so. Und das ist schon sehr schwierig. Und ich denke mir, Menschen, die in einer schwierigeren Lage und krank und ohnehin schon am Limit sind, die unternehmen nichts, denn die denken sich, es ist zu schwer. Ich finde, das geht so nicht. Auf dieser Ebene gibt einiges, das eingerichtet werden könnte, um die Maßnahmen zu erleichtern.*** (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Ja. Aber es gibt ganz viele Menschen, die das nicht haben. Auch zum Beispiel mit Anpassungen. Wenn man das beantragt, zieren sie sich zwar, aber man kann das kriegen. Es gibt Leute, die das halt nicht beantragen oder nicht sehen, und die kriegen das nicht. Das finde ich nicht fair, denn* ***all die Jungs mit Duchenne haben Recht auf dasselbe. Nicht weil man wortgewandter ist oder so. Das ist nicht fair. Jeder soll dasselbe kriegen. Und das ist wirklich nicht der Fall. Das finde ich sehr traurig.*** *Und wissen Sie, als ich noch jünger*

war und noch mehr Energie hatte, hab ich versucht, für diese anderen Leute dasselbe… Aber irgendwann ist man so müde, und man ist schon froh, dass man es für sich selbst hinbekommt. Und das ist schlimm, aber so ist das halt. (Duchenne, Angehöriger, *Provinz Limburg, Belgien*

Neben dem spezifischen Status, der die Höhe der Erstattung für Patienten mit hohen Ausgaben für die Gesundheit oder mit einem niedrigen Einkommen anhebt, gibt es zusätzliche „Vorteile" für Menschen, die sich in einer schwierigen finanziellen Situation befinden oder keine Krankenversicherung haben[86], aber diese Vorteile gibt es nicht automatisch. Es ist daher wichtig, es Patienten zu ermöglichen, die Hilfe zu erhalten, die sie benötigen, indem man ihnen den Weg zu den sozialen Diensten zeigt. Diese sozialen Dienste können sich entweder direkt an Krankenhäusern, bei Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit oder auf lokaler/kommunaler Ebene befinden.

Wie in Kapitel 3 – Informationsaspekte, Abschnitt *8 – Verständnis der Patienten für die Krankheit und Selbstinformation* erwähnt, spielt der Stand der Information auch eine Rolle beim Bedürfnis nach Information. Dasselbe gilt auch für Wissen über die Erkrankung im Vorfeld oder die medizinische Expertise, falls der Patient oder der Angehörige im medizinischen Sektor arbeitet. Diese Faktoren beeinflussen auch, wie einfach (oder schwierig) es für Patienten und Angehörige sein wird, zu erfahren, auf welche Erstattung sie einen Anspruch haben und sich zudem in administrativen Angelegenheiten zurechtzufinden.

*Und hier denke ich mir: „Und **ich habe noch das Glück, eine Ausbildung und Schulbildung zu haben"**. Wenn man einen Antrag für die AWIP[87] ausfüllt, auch wenn es nur um Zuschüsse geht. Ich bin jetzt nicht klügste Mädchen der Welt, ich habe nicht das tollste Studium der Welt gemacht, aber ich will sagen, ich habe eine Schulausbildung, das ist alles. Ich kenne meine Rechte und ich weiß auch, an wen ich mich wenden muss. Aber alleine das Ausfüllen eines Antrags auf Zuschüsse, dafür brauche ich drei Monate, weil ich mir denke: „Warte mal, sie fragen so genau genaue Sachen, was erwarten sie von uns?" **Ich denke mir, jemand, der selbst von einer mentalen Beeinträchtigung betroffen ist, auch wenn sie leicht ist – wenn diese Person selbst ihre Unterlagen ausfüllen soll, hat sie Anspruch auf gar nichts.** Das ist nicht möglich, **es ist so komplex. Ich weiß auch, wo man suchen soll, ich weiß, wie ich mich informiere**, außerdem weiß ich, was relevant ist und was nicht, ja, das ist eine Werbeseite und das ist eine echte Seite. Ich denke mir: „Das ist mein Glück und ich schaffe es, Relevantes und Nichtrelevantes zu unterscheiden."* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

3 ARBEIT UND EINKOMMEN

Bei der Beobachtung der Kodierung der Interviews bezüglich Arbeit und Einkommen[88] fällt besonders der Vergleich zwischen Gesundheitsexperten und Patienten oder Angehörigen auf. So halten Gesundheitsexperten dieses Thema für weniger wichtig, während es für Patienten und Angehörige eine wichtige Angelegenheit ist[89]. Bezüglich der Kodierung der Häufigkeit der verschiedenen Situationen können wir feststellen, dass die Themen, die am häufigsten von Patienten und Angehörigen behandelt wurden, ihre verringerte Arbeitsfähigkeit, der Ausgleich für Arbeitsunfähigkeit, die Arbeitsfähigkeit des Patienten, Teilzeitarbeit mit gegenseitigem Ausgleich sowie Verlust von Einkommen waren. Viele Erfahrungen betreffen auch die Probleme, auf welche

[86] Beispielsweise Hilfe vom ÖSHZ in Belgien.
[87] Wallonische Agentur für die Integration behinderter Menschen
[88] Für das vollständige Codebuch siehe Anhang 7.
[89] Wie in Tabelle 40 (erste Tabelle bei den praktischen Aspekten) gezeigt, gibt es 661 Referenzen von Patienten, die über Arbeit und Einkommen sprechen – im Vergleich zu 29 von den Fachleuten.

Pflegepersonen stoßen, wenn sie mit der Tatsache umgehen sollen, dass sie ihre Arbeit aufgeben müssen, keine Vollzeitarbeit annehmen können etc.

In Abhängigkeit von den Behinderungen, die von der Erkrankung verursacht werden, kann sich die Arbeitsfähigkeit von Patienten und ihren Angehörigen stark unterscheiden. Dies ist in der Tabelle unten ersichtlich.

Tabelle 42 – Beeinträchtigungen, die von der Erkrankung verursacht werden und Arbeitsfähigkeit

	Von der Erkrankung verursachte Beeinträchtigung	Arbeitsfähigkeit des Patienten	Arbeitsfähigkeit des Angehörigen	Beispiel der Erkrankung
1	Keine Beeinträchtigung	Patient ist in der Lage, zu arbeiten	Angehöriger ist in der Lage, zu arbeiten	PKU, Galaktosämie, Silver-Russell, Huntington (Träger ohne Symptome)
2	Geringe kognitive Beeinträchtigung	Benötigt angepasste Arbeitsbedingungen	Angehöriger ist in der Lage, zu arbeiten	PKU, Galaktosämie, Silver-Russell
3	(Tageweise) Krankenhausaufenthalte regelmäßig erforderlich	Patient ist in der Lage, zu arbeiten Ersatz für Einkommen für eine bestimmte Zeit ist erforderlich	Angehöriger ist in der Lage, zu arbeiten	CML, PV
4	Müdigkeit	Benötigt angepasste Arbeitsbedingungen	Angehöriger ist in der Lage, zu arbeiten	CML, PV
5	Gehunfähigkeit/Schwierigkeiten der Motorik	Stark verringerte Arbeitsfähigkeit	Ein Elternteil hört häufig auf, zu arbeiten	Duchenne
6	Unfähigkeit, zu gehen und sich auszudrücken	Keine Arbeitsfähigkeit	Ein Elternteil hört häufig auf, zu arbeiten (früher Ausbruch der Erkrankung) oder Partner ist aus dem Arbeitsleben ausgeschieden/verringerte seine Arbeitsstunden (später Ausbruch)	Rett, Huntington (wenn sich die Erkrankung verschlimmert)

3.1 ARBEITSFÄHIGKEIT DES PATIENTEN

In der ersten Situation, die in Tabelle 42 veranschaulicht wird, können sowohl der Patient als auch der Angehörige arbeiten, weil die Erkrankung keine Beeinträchtigung oder Behinderung verursacht. Im Falle der acht ausgewählten Erkrankungen sind diese Patienten jene, deren Erkrankung sehr früh diagnostiziert wurde und für welche eine Behandlung existiert. Im Auszug unten erklärt ein Spezialist für Stoffwechselerkrankungen, dass die meisten Patienten arbeiten können.

> *Die allermeisten dieser Patienten, die ich jetzt persönlich betreue, haben wirklich hervorragende gesundheitliche Chancen, wenn sie frühzeitig diagnostiziert und gut behandelt werden, dass die ein Leben mit entsprechenden Einschränkungen führen können, teilweise ebenfalls entsprechende Behinderungen anerkannt sind. Teilweise ebenfalls in einem Grad bis zur Schwerbehinderung. Je nachdem wie intensiv oder aufwändig die Therapie, die durchgeführt werden muss, dann ebenfalls ist.* ***Die allermeisten sind***

***berufsfähig und teilweise ebenfalls sehr leistungsfähig im Beruf**. (PKU, Spezialist, Region Aachen, Deutschland).*

Manchmal haben diese Patienten, die an Stoffwechselerkrankungen leiden, jedoch Einschränkungen, die für ihre Erkrankung spezifisch sind. Im Falle von PKU und Galaktosämie kann es zu milden kognitiven Einschränkungen aufgrund einer späten Diagnose oder falscher Behandlung kommen. Dies stellt den zweiten Fall dar, der in Tabelle 42 veranschaulicht wird. In den meisten Fällen können sie arbeiten, benötigen aber angepasste Arbeitsbedingungen. In den Interviews sprachen Patienten und Angehörige Möglichkeiten für Arbeitgeber an, Zuschüsse für die Beschäftigung von Menschen mit Behinderungen zu erhalten. Diese Vorteile sind jedoch nicht sehr bekannt und werden laut denselben Patienten und Angehörigen nicht ausreichend genutzt, obwohl sie Patienten sehr gut dabei helfen können, einen geeigneten Job zu finden.

> *Arbeitgeber, ist ja jahrelang auch subventioniert worden, für mich als leitender Angestellter, **habe Subventionen bekommen, weil man mich beschäftigt**. Letztendlich habe ich das als Hobby gemacht, gesagt, dann gucke ich mal, ob ich das auch bekommen kann für die Firma. Das geht. Das klappt. **Die meisten Betriebe auch wissen das gar nicht, dass, wenn die Leute haben mit solchen Krankheiten, dass die Unterstützungen bekommen**. Das wäre vielleicht auch wichtig, **dass da mehr publik wäre**, dass Leute auch da ihre Chance finden, in dem Berufsleben, **über diese Subventionsmöglichkeiten auch eine gute Beschäftigung / oder auch langfristig beschäftigt zu werden**.* (Muskeldystrophie, Patient, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien).

> *Und für Ihre Arbeit hat Ihr Arbeitgeber diese flämische Unterstützungsprämie, dass sie dann etwas langsamer arbeitet als jemand anders, und um den Profitabilitätsverlust auszugleichen. Die Arbeitgeberin nutzt das aber schon ein bisschen viel. Also, die hat einen Antrag auf 60 % gestellt. Das kriegt eigentlich niemand. Es ist unglaublich, dass sie das gekriegt hat. **Sie ist eigentlich eine billigere Arbeitskraft für sie.** [Sie ist] Teilzeit-Friseurmitarbeiterin. […] **Sie hat auch den Status als unfreiwillige Teilzeit-Arbeitslose**. Ja, sie muss auch ihre Pension aufbauen. […] ihren Status, wenn sie jemals arbeitslos wird, dann kriegt sie trortzdem was. Das ist das Minimum vom Minimum. […] Das geht unter das Existenzminimum… Wenn ihr dort gekündigt wird, ist das sozusagen nix, aber sie hat etwas. Aber andere, die kommen nicht mal so weit, denn die können nie anfangen, Vollzeit zu arbeiten. Für die meisten ist das viel zu anstrengend.* (PKU, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Im Zitat oben erklärt ein Angehöriger, dass der Patient teilweise von Arbeitslosengeld lebt. Wenn Patienten jedoch die „Chance“ haben, dieses System zu nutzen, bleiben die Zahlungen gering und sie können es sich nicht leisten, ihren Job zu verlieren. Zusätzlich ist nicht jeder Patient in der Lage, ausreichend zu arbeiten, um einen Anspruch auf Arbeitslosengeld zu erwerben – eine paradoxe Situation, da er vielleicht nicht behindert „genug“ ist, um nicht zu arbeiten und ein Ersatzeinkommen aufgrund von Behinderung zu beziehen. Dies führt zu noch mehr Unsicherheit beim Aufbau von Rechten sozialer Sicherheit für ihre Zukunft (Pension).

> *Medizinisch gesehen, bin ich okay. Also für diese Teilzeitstunden, die ich arbeite, werde ich auch Teilzeit betreut. Aber weil **ich nur Teilzeit arbeiten gehen kann und nicht Vollzeit**, bekomme ich auch immer nur für Teilzeitstunden bezahlt. Also, die Betreuung in dem Bereich ist nicht optimal. Also, wenn man eine chronische Krankheit hat und nicht Vollzeit arbeiten gehen kann, denn ich hätte gekonnt, dann hätte ich mich bestimmt entschieden, in möglichst kurzer Zeit aufzuholen und dafür zu sorgen, dass ich während dieser Zeit acht Stunden am Tag gearbeitet hätte. Damit ich wieder volles Recht auf alles gehabt hätte. Aber das geht nicht. Ich kann keine acht Stunden am Tag arbeiten. Also muss ich mit dem auskommen, was ich hab. **Aber im Moment hab ich also keine Extrazahlung. Nein. Und jemand, der dann einfach angestellt ist, und der schon seit Jahren Teilzeit arbeitet, kann die Krankenkasse dann auch nur für Teilzeit in Anspruch nehmen. Und das ist schade. Also, es gibt nix extra, denke ich**.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Eine geeignete Arbeit für Patienten zu finden kann daher eine Herausforderung sein. Nichtsdestotrotz möchten Patienten normalerweise sehr gerne arbeiten. Wie im folgenden Zitat gezeigt, kann durchgehende Arbeit das sein, was die Patienten weitermachen lässt. Dieser starke Wille, zu arbeiten kann auch durch die Tatsache erklärt werden, dass sie sich dann wie ein Teil der Gesellschaft fühlen. Dies nicht zu tun, würde eher zu einem Gefühl der Isolation beitragen, welches sie vielleicht bereits haben, weil sie an einer Seltenen Erkrankung leiden[90].

> *Das ist wichtig, wenn man noch ein ganzes Leben vor sich hat. Wenn man chronisch krank ist, ich weiß nicht, ist es noch ein Jahr, sind es noch 20 Jahre, das weiß ich nicht. Aber man muss doch arbeiten gehen können. […]* ***Ich arbeite immer noch, weil mich meine Arbeit mental stark hält****.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

> ***Also beschließt man, sich zu beschweren und man beschwert sich.*** *Eines Tages sagte man mir bei der Versicherung: „Wissen Sie, mit dem, was Sie haben, können Sie von der Versicherung leben. Sie können aufhören, zu arbeiten." Ich war vierzig Jahre alt. Und es stimmt, man hat nicht immer die Charakterstärke […] man fühlt sich nicht immer sehr gut, aber* ***ich weiß nicht, ich selbst bin nicht so krank, dass ich nicht mehr arbeiten könnte****.* (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

In einigen Fällen – in der dritten Situation in Tabelle 42 veranschaulicht – können eine Behandlung oder ein Eingriff vorübergehend verhindern, dass Patienten arbeiten. Dies ist etwa der Fall bei hämatologischen Erkrankungen wie PV und CML. Die Patienten, die damit konfrontiert waren, hörten tatsächlich zu einem bestimmten Zeitpunkt auf, zu arbeiten und schafften es, wieder zu beginnen, manchmal mit angepassten Bedingungen (reduzierte Stunden oder Tage) – illustriert durch die vierte Situation in Tabelle 42 – oder beschlossen, den Job zu wechseln, um einen besser geeigneten und flexibleren zu finden. Häufig führt die Erkrankung dazu, dass die Patienten ihre beruflichen Perspektiven verändern, wenn sie erkennen, dass sie eine höhere Lebensqualität brauchen.

> *Ich habe also Carrefour [große Handelskette] in der Umstrukturierung verlassen,* ***ich habe eine neue Arbeit gefunden****, ich arbeite in einer Gemeindeverwaltung und das ist, in Anführungszeichen, viel „cooler",* ***ich verdiene weniger, aber ich habe eine andere Lebensqualität und das kann man nicht kaufen****. Naja, und so arbeite ich als Angestellte.* (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn sie nicht in der Lage sind, längere Zeit zu arbeiten, kann es sowohl administrativ als auch finanziell gesehen kompliziert werden. Patienten, die in Teilzeit mit einem finanziellen Ausgleich wieder begannen, zu arbeiten, stießen ebenso auf administrative Schwierigkeiten. Dies ist bei Patienten der Fall, die im Auszug unten erklärten, dass sie ungeachtet der Bemühungen, trotz der Erschöpfung wieder zur Arbeit zurückzukehren, nicht dafür belohnt wurden, weil sie einen großen Teil davon, was sie als Steuerumlage erhalten hatten, wieder zurückzahlen mussten.

> *Ich habe zwischen Dezember und Juli pausiert und dann* ***zwei Jahre lang wieder halbtags aus medizinischen Gründen gearbeitet. Das würde ich nie wieder machen****. […]* ***ich wollte wieder arbeiten, meine Arbeitsmotivation zeigen*** *und so weiter.* ***Aber in einem Jahr musste ich 4000 Euro an Zuschüssen zurückzahlen*** *und das Jahr darauf 2150 Euro. Nächstes Mal, wenn mir etwas passiert, werde ich zuhause bleiben und wie alle das System nutzen. Ich weiß nicht, was ich machen werde, aber ich werde mich nicht mehr bemühen und arbeiten gehen. […] Denn ich weiß nicht, wie das funktioniert und wer die Entscheidungen trifft, ich weiß nicht, ob den Leuten bewusst ist, dass sie mit schweren Erkrankungen und Erkrankungen, die belastend sind, zu tun haben.* (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

[90] Siehe Kapitel 5 – Psychologische Aspekte und Aspekte im Bereich sozialer Unterstützung, *Abschnitt 8. Alltägliche Einschränkungen, Auswirkungen auf das soziale Funktionieren und Gefühl der Isolation.*

Die Literaturanalyse stellte fest, dass die verringerte Arbeitsfähigkeit (oder Arbeitsunfähigkeit) häufig mit einem Einkommensverlust verbunden ist, welcher in Kombination mit einem Anstieg bei den medizinischen Ausgaben oder der Unmöglichkeit, eine geeignete Versicherung zu erhalten, zu einem Bedarf an finanzieller Unterstützung führen kann, welche wiederum oft unzureichend ist, auch wenn sie zur Verfügung steht[91]. SE führen häufig zu einer verringerten Arbeitsfähigkeit für die gesamte Familie – Patient und Partner oder Elternteil. Dies wird im Zitat unten veranschaulicht, in welchem ein Patient beschrieb, wie die Arbeitszeit verringert werden musste und Finanzbedarf auftrat. Sozialberater, welche die Rechte und Ansprüche von SE-Familien untersuchen, um die Auswirkungen einer solchen verringerten Arbeitsfähigkeit auf SE-Familien abzumildern, sind häufig mit solchen Situationen konfrontiert.

> *Als ich Informatiker war, verdiente ich etwas mehr als jetzt, es ist natürlich besser als nichts, aber wenn man* ***gleichzeitig einen Anstieg bei den medizinischen Kosten und den Kosten für Medikamente hat, sinkt das Einkommen****. Und bei uns muss* ***meine Partnerin selbst ihre Arbeitszeit anpassen, das heißt verringern, damit sie zu wichtigen Zeiten hier sein kann****, wie zum Beispiel heute, und so weiter.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Ich will sagen, es gibt ein anderes Publikum, die es vorher leichter hatte und jetzt ist es viel schwieriger. Wir haben* ***also ein anderes Publikum, das immer häufiger kommt, weil es Unterstützung möchte. Sie schaffen es nicht, auch wenn sie arbeiten****. Manchmal gibt es sogar Paare, bei denen ein Partner arbeitet und sie schaffen es aber nicht.Also kommen sie, um zu erfahren, ob sie nicht weitere finanzielle Unterstützung bekommen können.* (Sozialberater, Krankenkasse, Provinz Lüttich, Belgien)

Zusätzlich dazu kann es schwierig sein, den Job zu behalten, wenn man von einer Erkrankung betroffen ist und die Arbeitsfähigkeit abnimmt – weil die Arbeit nicht für die Person geeignet ist oder man dringend eine Arbeitsstelle finden muss, die angepasst wurde oder den aktuellen Arbeitgeber um Anpassungen bitten muss. In einigen Situationen fürchten Patienten wegen des Stigmas, das der Behinderung oder Erkrankung anhaftet, entlassen zu werden und behalten die Diagnose gegenüber dem Arbeitgeber für sich. Manchmal empfehlen sogar Ärzte ihren Patienten, dies zu tun; ausführlicher besprochen wird dies in Kapitel 5 – Psychologische Aspekte und Aspekte im Bereich sozialer Unterstützung, Abschnitt *9. Entscheidung, die Diagnose geheim zu halten.*

> *Auf jeden Fall konnte ich diesen Ausweis noch nie nutzen. Weil ich beim Fernsehen arbeite. Beim, also ich bin jetzt auch noch hier in [Ort] quasi, jeder kennt jeden in dieser Branche. Ja, wie fange ich da an? Ich war zu der Zeit meiner Diagnose, hatte ich ja auch natürlich Angst, zu sterben und das heißt dann, aufzufallen, war bei meinem Traumprojekt. [...] Ich werde jetzt meinen Behindertenstatus angeben, weil jetzt Bedürfnisse, und damals mir mündlich vor Zeugen gesagt wurde: „[Person], du wirst verlängert bis Mai", werde ich jetzt sagen: „Passt mal auf, ihr müsst meine Stammdaten ändern und demnach den Vertrag." **Und wenn sie mir jetzt sagen: „[Person], wir können dich doch nicht verlängern", die werden natürlich nicht sagen: „Weil du behindert bist", dann gehe ich zum Anwalt.** Also ich bin da auch juristisch aufgeklärt. Das Ding ist auch mittlerweile, es ist mir einfach. **Also diese Branche ist mir egal, weil ich einen anderen Job suche, in einer anderen Branche, die behindertenfreundlicher ist.** Das wollte ich schon vorher, weil der Job, den ich eigentlich machen wollte, mit meiner Erkrankung nicht möglich ist. Deshalb, ich suche eh was anderes […] Also eigentlich können Sie festhalten, dass, wenn ich vorher gesagt hätte, dass ich Leukämie, an Leukämie erkrankt bin oder einen Behindertenstatus habe, dass ich für die Projekte abgelehnt worden wäre.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

[91] Universität Maastricht (2020). Literaturauswertung, Identifizierung der Bedürfnisbereiche von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

In der fünften Situation, die in Tabelle 42 veranschaulicht wird, kann die Mobilität der Patienten sehr eingeschränkt sein, während sie intellektuell nicht beeinträchtigt sind. Angepasste Arbeitsbedingungen für solche Patienten sind gegenwärtig nicht fest etabliert oder verfügbar. Dieser Wunsch, eine fordernde Arbeit zu finden, wird häufig nicht erfüllt, was zu Frust bei diesen Familien führen kann. Im Zitat unten hebt die Mutter eines an Duchenne erkrankten Jungen die Frustration ihres Sohnes hervor, welcher sich in dieser Situation befindet. Es ist anzumerken, dass während in der Provinz Limburg in Belgien offenbar keine geeignete Lösung verfügbar ist, die Provinz Limburg in den Niederlanden erfolgreich eine gefunden hat, denn ein beruflich aktiver Duchenne-Patient wurde in dieser Region befragt.

> *Sie können da [im betreuten Wohnen] zum Beispiel Beschäftigungstherapie… So Tagesbeschäftigung machen. Aber das gefällt ihm alles nicht.* ***Karten basteln. Da sagt er so: Mama, ich bin mental okay. Ich bastel doch keine Karten.*** *Er hat auch gearbeitet, aber das gefiel ihm auch nicht wirklich. […] [Name Patient] kann nix alleine. Er muss ein Taxi bezahlen, er muss die Begleitung bezahlen. Also sagt er: Ich muss bezahlen, um zu arbeiten. Nein, mach ich nicht. Das Geld geb ich lieber für die Dinge aus, die ich schön find, für die Zeit, in der ich da bin.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

In der letzten Situation, die in Tabelle 42 veranschaulicht wird, ist der Patient schwer eingeschränkt – sowohl mental als auch in den motorischen Fähigkeiten – und nicht in der Lage, zu arbeiten. In diesen Situationen können Patienten, deren Behinderung anerkannt wird[92], ein Ersatzeinkommen oder eine Zuwendung von der (lokalen oder regionalen) Regierung erhalten[93]. In verschiedenen Regionen haben die SE-Familien Änderungen im System zum Erhalt von Zuwendungen bei Behinderung hervorgehoben. Diese führen zu einem großen unerfüllten Informationsbedarf seitens der Familien.

Diesen Status zu erhalten kann schwierig sein, da er das Durchlaufen zahlreicher administrativer Verfahren erfordert. Soziale Dienste sind jedoch besonders gut ausgerüstet, um Patienten und Angehörigen bei solchen Abläufen zu helfen. Gezeigt wird dies im Zitat unten, in welchem der Sozialberater einer Krankenversicherung auf Gegenseitigkeit erklärt, dass es sich hier um eine der wichtigsten administrativen Fragen handelt, bei welchen die Patienten unterstützt werden. Allerdings ist, wie im zweiten Auszug des Rett-Angehörigen gezeigt, in Belgien das Ersatzeinkommen nicht immer ausreichend, um es zu ermöglichen, dass der Patient in einem Pflegezentrum untergebracht werden kann.

> *Und irgendwann mussten wir die Schritte unternehmen wie bei einer Behinderten. […]* ***Sie bekommt eine Behindertenpension von der „Vierge Noire", eine Behindertenbeihilfe****. [Das reicht zur Bezahlung] ihrer Behandlung und der Kosten, ja, aber wenn sie in ein Wohnheim müsste, wäre es wahrscheinlich zu knapp. […] es war schwierig [die Maßnahmen für die Vierge Noire], das liegt daran, dass ich sehr stur bin und schon viel geschafft habe […] jetzt haben wir viele Leistungen und wenn ich jetzt ein Problem habe, wende ich mich an das ÖSHZ. Die Damen kennen mich gut, über das Internet, mit dem Internet hat man Zugang zu viel mehr Dingen.* ***Aber es ist sehr schwierig überhaupt etwas zu bekommen – sehr, sehr schwierig****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)
>
> ***Bezüglich der Behinderung stellt man also den Antrag*** *[…] es gibt eine Art Raster, das mit den verschiedenen Mängeln an Autonomie erstellt wird und welches man den behandelnden Arzt bittet,*

[92] Weitere Informationen über das Verfahren zur Anerkennung einer Behinderung sind im folgenden Bericht verfügbar: Universität Maastricht (2020), Bericht über die Analyse der rechtlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen Seltener Erkrankungen für die Behandlungskosten von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der EMR, Abschnitt 3.4 Behindertenstatus, EMRaDi-Projekt.

[93] In Belgien wird die Zuwendung für behinderte Personen in Flandern direkt über die VSB (Vlaamse Sociale Bescherming) ausgezahlt. In der Wallonie wird sie über den Föderalstaat organisiert.

auszufüllen. […] ***Nach Vereinbarung erledigen wir dann auf Grundlage dieses Rasters und dessen, was die Person erklärt, den administrativeren Teil****. […] und wir geben Ihnen unsere Kontaktdaten, damit sie wiederkommen, sobald sie ihre Entscheidung bezüglich der Weitergewährung der Vorteile haben (Sozialberater, Krankenkasse, Provinz Lüttich, Belgien).*

Der nächste Auszug zeigt auch, dass solche Dienste in den Niederlanden existieren und dass sie bei allen Themen rund um die Behinderung von großer Hilfe sein können. Dabei handelt es sich um Aufgaben, deren Erledigung für die Patienten selbst schwierig ist.

Ich hab im Prinzip ein persönliches Pflegebudget gekriegt, als ich noch bei meinen Eltern wohnte, das war also mehr für informelle Pflege. Nur am Anfang haben sie das also geändert. Das Pflegegeld fiel weg, und das wurde Langzeitpflege, und das wurde alles aufgespalten und so, und das war irgendwann der Punkt, da hatte ich sozusagen Pflege von Focus, aber das ist nur Pflege zu Hause, nur drinnen und nicht außer Haus. ***Aber dank dieses Sozialarbeiters hab ich über die Krankenversicherung auch noch ein persönliches Pflegebudget für außer Haus kriegen können, und das hab ich dann eingesetzt, und dann hab ich das eigentlich machen können. Also, das war nicht immer klar, ich musste das selber rausfinden****.* (Duchenne, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

3.2 ARBEITSFÄHIGKEIT EINER PFLEGEPERSON

Wie in Tabelle 42 veranschaulicht, sind die Angehörigen in den meisten Situationen in der Lage, zu arbeiten. Wenn die Fähigkeiten der Patienten jedoch nachlassen, kann dies auch die Arbeitsfähigkeit der Eltern ver- oder behindern (in den meisten aufgetretenen Situationen betraf es die Mutter des SE-Patienten; fünfte und sechste Situation der Tabelle). Die Frage der Arbeit ist entscheidend, wenn der behinderte Patient ein Kind ist (Rett, Duchenne) und ist auch bei Erkrankungen mit spätem Ausbruch, wie etwa Huntington, wichtig. Im letzteren Fall ist es jedoch häufiger so, dass der Partner im Ruhestand ist oder angepasste Arbeitsbedingungen am Ende der Karriere bewältigen kann.

Wenn die Pflegepersonen die Eltern sind, ist die Situation – je nach ihrer Sicht – anders. Einige haben das Gefühl, dass es ihre „Pflicht“ ist und wollen diejenigen sein, die sich um ihre Kinder kümmern – gezeigt wird dies im Auszug unten, in welchem die Mutter erklärt, dass sie das Gefühl hat, es sei ihre Rolle und dass sie ein Budget von den lokalen Behörden erhalte, um diese zu erfüllen.

Ich habe also auch noch Vollzeit gearbeitet. Ich habe dann als Pflegekraft gearbeitet. Jetzt arbeite ich vier Fünftel, aber ich kombiniere das. ***Wir haben inzwischen ein Persönliches Assistenzbudget zuerkannt bekommen. Daher bin ich jetzt selber die persönliche Assistentin. Im Moment geben ich die Pflege noch nicht so gerne aus der Hand. Denn man kennt sein Kind eigentlich selbst am besten.*** *Man kann sich als Mutter optimal in sie hineinversetzen. Und wenn ich das selber noch kann, dann mach ich das lieber selbst. Denn sonst hat man wieder jemand Fremden im Haus. Solange ich das selber noch kann, mach ich das weiter.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Einige Pflegepersonen wollen zwar weiter arbeiten, geben aber an, dass sie keine andere Wahl haben, als aufzuhören, weil die eingerichteten Lösungen, insbesondere für die Tagespflege und während der Schulferien, nicht ausreichend sind.

Ich bin damals einen Tag weniger arbeiten gegangen, aber ich denke, auch wenn er das nicht gebraucht hätte, hätte ich das trotzdem gemacht. Als er so klein war… ***Konkret ausgewirkt hat sich das vor allem in dem Moment, als sich herausstellte, dass er nicht in einer Betreuung untergebracht werden konnte****.* (Silver-Russel, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Wenn sie selbst in solche Situationen geraten, beklagen Eltern, dass die angebotenen Lösungen – bei welchen es sich entweder um angepasste Arbeitsbedingungen oder ein Ersatzeinkommen handelt –

unzureichend oder nicht vorhanden sind (am häufigsten von Teilnehmern aus der Wallonie angegeben). In diesen Situationen kann es für Eltern emotional schwierig sein, sich dazu zu entscheiden, die Arbeit aufzugeben und ihr eigenes berufliches und soziales Leben einzuschränken.

> ***Zurzeit halbtags, aber ich werde kündigen müssen, ich habe keine Wahl wegen der Schulferien. Für die Kinder wird nichts gemacht***. *Ich muss also vierzehn Wochen unbezahlten Urlaub pro Jahr nehmen. Kein Arbeitgeber behält mich, wenn ich immer Urlaub nehme, wenn Schulferien sind. Vierzehn Wochen pro Jahr, das ist unmöglich. Also muss ich kündigen und eben so leben.* ***So ist das nun einmal [emotional].*** (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Aufgrund des so entstandenen Einkommensverlusts ist es jedoch für Eltern nicht immer möglich, die Arbeit aufzugeben. Veranschaulicht wird dies in der Situation unten, in welcher beide Eltern nach wie vor arbeiten, weil sie dieses Einkommen benötigen, um die Pflege zu bezahlen. Im zweiten Zitat erklärt die Mutter, dass es für sie eine Option war, nicht zu arbeiten, doch dies trifft nicht für jeden zu.

> *Gerade die Umbauten. Das hat enorm viel Geld gekostet. Man kriegt dann zwar auch einen Zuschuss. Was man kriegt, ist natürlich immer willkommen. Aber wenn man sieht, was das alles gekostet hat.* ***Wenn man das mit einem einzigen Lohn bezahlen muss, das geht einfach nicht.*** *Eine enorme Tilgung. Einen enormen Kredit aufnehmen müssen, um das alles hier in die Tat umzusetzen. […]* ***Und auch, man muss zu zweit weiterarbeiten, um einfach nur seinen Kredit abbezahlen zu können, denn mit einem einzigen Lohn geht das einfach nicht mehr****. Wir mussten das Haus kaufen, so wie es war. Mit einem Kind ohne besondere Bedürfnisse wäre das alles okay.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> *Schauen Sie, ich habe dann aber auch einen Luxus…* ***Ich arbeite immer noch nicht. Also kann ich das auch für ihn tun. Es gibt auch Eltern, die das finanziell wirklich nicht können, nicht zu arbeiten.*** *Die müssen vielmehr arbeiten, und die müssen diese Zeit auch aufteilen.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

4 WOHNUNG, MOBILITÄT UND PRAKTISCHE FRAGEN

Der Großteil der Kodierung im Zusammenhang mit Wohnung, Mobilität und praktischen Fragen betrifft Patienten mit schweren Behinderungen und deren Familien. Wie in Tabelle 43 gezeigt, werden bei Erkrankungen wie Huntington, Duchenne und Rett die größten praktischen Belastungen für Patienten beobachtet. Themen dabei sind Hausumbauten, die Abhängigkeit von Pflegepersonen, die Nutzung von Haushaltsdiensten, die Entfernung vom Wohnort, das Erfordernis, den Patienten herumzufahren etc.

Tabelle 43 – Prozentsatz von Patienten und Angehörigen, die Wohnung, Mobilität und praktische Fragen während der Interviews erwähnten[94] – Am häufigsten kodierte Erfahrungen

	Huntington N=10	Duchenne N=10	Rett N=11	Silver-Russell N=3	CML N=9	PV/ Vaquez N=8	PKU N=8	Galaktosämie N=3
Praktische Belastung	100 %	60%	64%	0%	33%	25%	63%	33%
Umbauten am Haus	70%	70%	82%	0%	0%	0%	0%	0%
Abhängigkeit von Pflegeperson	40%	40%	82%	0%	0%	0%	13%	0%
Nutzung von Haushaltsdiensten	90%	30%	55%	0%	0%	0%	0%	0%
Entfernung vom Wohnort	30%	40%	18%	33%	33%	25%	13%	33%
Erfordernis, den Patienten herumzufahren	20%	20%	45%	0%	0%	0%	0%	0%
Autonomie des Patienten	0%	50%	18%	33%	0%	0%	13%	33%
Familie versucht, so normal wie möglich zu leben	10%	50%	45%	33%	0%	13%	13%	33%
Es ist schwierig, Strukturen zu finden, die auf mehrfach behinderte Patienten eingestellt sind	10%	20%	64%	0%	0%	0%	0%	0%
Versorgung oder Unterstützung zum Trost der Familie	10%	10%	36%	0%	0%	0%	0%	0%
Fahren	30%	40%	36%	0%	0%	13%	13%	0%
Schwierigkeiten dabei, die richtigen Geräte und Zubehör für Mobilität zu finden	0%	40%	64%	0%	0%	0%	0%	0%
Transport zur Tagespflege	0%	10%	27%	0%	0%	0%	0%	0%
Zugänglichkeitsproblem im Zusammenhang mit Rollstuhl	10%	60%	9%	0%	0%	0%	0%	0%
Zentren für Kurzzeitpflege, damit Pflegepersonen eine Auszeit von der Pflege nehmen können	10%	0%	36%	0%	0%	0%	0%	0%
Inanspruchnahme von Babysitter-Diensten	0%	0%	45%	33%	0%	0%	0%	33%
Gesundheitsprobleme der Pflegepersonen aufgrund der Intensität der Pflege	0%	10%	27%	0%	0%	0%	0%	0%
Versuchen, den Patienten zuhause zu behalten	10%	20%	18%	0%	0%	0%	0%	0%
Wie soll das Leben des Patienten organisiert werden, wenn Eltern oder Pflegepersonen versterben	0%	20%	36%	0%	0%	0%	0%	0%

4.1 UMBAUTEN AM HAUS

Ein wichtiges Thema für Patienten mit Schwierigkeiten bei der Motorik und ihre Familien ist es, ein Haus – und ein Auto – zu haben, welche an ihre Bedürfnisse angepasst sind. Um dies zu erreichen, müssen häufig Arbeiten am Haus durchgeführt werden. Dank des Behindertenstatus werden diese Umbauten (teilweise) von den Behörden erstattet. Dennoch kann es für Patienten und Angehörige teuer sein, diese Umbauten durchführen zu lassen.

> ***Gerade die Umbauten. Das hat enorm viel Geld gekostet.*** *Man kriegt dann zwar auch einen Zuschuss. Was man kriegt, ist natürlich immer willkommen. Aber wenn man sieht, was das alles gekostet hat. Wenn man das mit einem einzigen Lohn bezahlen muss, das geht einfach nicht. Eine enorme Tilgung.* ***Einen enormen Kredit aufnehmen müssen, um das alles hier in die Tat umzusetzen.*** (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Wenn sie über das Thema sprechen, erwähnen Patienten und Angehörige die administrativen Verfahren, die hier notwendig sind. Meistens ist nicht klar, wie viel rückerstattet wird und ob die

[94] Es ist wichtig, anzumerken, dass, wenn ein Befragter einen Aspekt während des Interviews nicht erwähnte, dies nicht bedeutet, dass dieser Punkt nicht von einem anderen Teilnehmer im Rahmen desselben Interviews angeführt wurde. Es gibt beispielsweise die Möglichkeit, dass sowohl der Patient als auch der Angehörige an einem Interview teilnehmen, aber nur der Angehörige die praktische Belastung erwähnt.

Kosten im Voraus durch die Familie zu bezahlen sind. Zudem gibt es Unstimmigkeiten dazu, was erlaubt ist und was nicht.

> *Nein, es ist nicht die AWIP, es ist die Versicherung, die es erstattet hat, die das übernimmt ... so wie ich, der Physiotherapeut, die Geschäfte, die das haben,* ***man findet sich nicht zurecht, man weiß nicht, wer was bezahlt****. Der Physiotherapeut fordert üblicherweise bei der AWIP ein Paket für seine Patienten an. Und die AWIP sagt mir: „Aber nein,* ***das machen wir nicht und wenn Sie das wollen, müssen Sie das vor dem Kauf des Geräts beantragen.****"* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn der Ablauf, um das Haus an behinderte Patienten anzupassen, belastend ist, können soziale Dienste Familien beim administrativen Verfahren häufig helfen – egal, ob diese sich direkt auf lokaler Ebene (Regierung/Behörden), bei Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit oder an Krankenhäusern/Kompetenzzentren befinden.

> *Gerade die Umbauten. Das hat enorm viel Geld gekostet. Man kriegt dann zwar auch einen Zuschuss.* ***Was man kriegt, ist natürlich immer willkommen. Aber wenn man sieht, was das alles gekostet hat****. Wenn man das mit einem einzigen Lohn bezahlen muss, das geht einfach nicht. Eine enorme Tilgung. Einen enormen Kredit aufnehmen müssen, um das alles hier in die Tat umzusetzen.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Es ist wichtig, dass Familien von Angestellten im Gesundheitsbereich beraten werden, die Fachwissen über die Krankheit und ihre Entwicklung haben. Andernfalls können Entscheidungen getroffen werden, die nicht die besten sind – wie im Auszug unten gezeigt. Die Bedeutung des Erhalts von proaktiven Informationen zum Patientenpfad wurde bereits im Kapitel zum Zugang zu und zur Koordination von Versorgungsleistungen angesprochen.

> *Sie haben uns damals auch geholfen mit dem Einrichten unseres Hauses, das wir hier gerade erst gekauft hatten,* ***mit einer Ergotherapeutin****.* ***Weil wir unser Haus damals direkt komplett angepasst haben****, denn das war baufällig. Wir dachten: Dann machen wir das direkt. Mit: Wie muss man denn ein Badezimmer einrichten?* ***Was muss man berücksichtigen auf ganz, ganz, ganz lange Sicht****? (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande).*

Falls jedoch der Patient noch keine Diagnose hat, wenn die Anpassungen am Haus erforderlich sind, weiß die Familie nicht, was sie zu erwarten hat und es ist nicht immer einfach, alle zukünftigen Renovierungen und Anpassungen zu planen und die richtigen Entscheidungen zu treffen.

> ***Als wir damals bauten, deutete nichts darauf hin, dass sie nicht mehr gehen können würde****. […] Wir haben also ein Zimmer im Erdgeschoss eingerichtet, das stimmt, mit einer Dusche, aber es ist unmöglich, [Patientenname] in die Dusche zu stellen. […] sie konnte gehen, bis sie 15 Jahre alt war. Als wir bauten, war sie erst sechs Jahre alt.* ***Und wir konnten uns nicht vorstellen, wir wussten nicht, in welche Richtung es gehen würde****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

In einigen Situationen mussten Familien sogar umziehen, weil ihr Haus nicht angepasst werden konnte. Was diese Familie unten betrifft: Sie zog um und musste ihr neues Haus umbauen, was finanzielle Auswirkungen hatte.

> *Ja, im Prinzip schon, denn wir hatten ein Haus in Stein gekauft, und irgendwann wird einem in der Tat bewusst, so: Er kommt bald nicht mehr rauf. Wir müssen ein barrierefreies Schlafzimmer, müssen einen Raum kriegen. Das Haus war zu klein, um es anzupassen.* ***So mussten wir uns schließlich auf die Suche nach etwas anderem machen****.* ***So sind wir hier gelandet, und das hier haben wir angepasst****. In dieser Zeit wurde damals schon ein großer Teil von der Gemeinde, wurde damals über die Gemeinde gemacht. Die haben das erstattet. Aber dann hieß es, wir waren gerade im Übergang, dass man soviel Prozent Beitrag dazuzahlen*

musste. Und dann fängt man an, die Fonds anzuschreiben. ***Also, für den Umbau hat das eigentlich schon finanzielle Folgen gehabt****.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Je nach Familie sind die finanziellen Auswirkungen natürlich unterschiedlich. Da einige eine Erstattung von den Behörden erhielten, beeinträchtigte es deren finanzielle Situation nicht. Veranschaulicht wird dies durch diese Familie in den Niederlanden. Für Deutschland wurden keine spezifischen Informationen zu diesem Thema gesammelt.

> ***Nein [die Anpassungen im Haus hatten keinen Einfluss auf die eigene finanzielle Situation]****, denn im Prinzip wurden alle Anpassungen und alles, das wurde alles erstattet. Ich bezahle also zwar meinen Eigenanteil [an CAK[95]] sozusagen jeden Monat, also auf dieser Basis, aber dass ich all diese Dinge selber kaufen müsste oder so, das nicht, nein.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande).

4.2 MOTORIKZUBEHÖR

Patienten mit komplexen Erkrankungen, die zu Behinderungen führen, haben einen hohen Bedarf an spezialisiertem medizinischem Zubehör, um ihre Mobilität und die allgemeine Lebensqualität zu verbessern. Angesichts der chronischen Natur von SE muss Motorikzubehör häufig erneuert oder an die fortschreitende Behinderung des Patienten angepasst werden. Beide Zielgruppen von Patienten oder Angehörigen und Gesundheitsexperten sprachen über dieses Thema und benannten den dauerhaften Bedarf von Patienten, Zugang zu solchem Zubehör zu haben.

Das folgende Zitat beschreibt genau die vielen verschiedenen Bedürfnisse eines SE-Patienten bezüglich Zubehör:

> *[über Ausstattung] Sie hat* ***orthopädische Schuhe, man kann ihr Bett*** *nach oben und unten verstellen, sie hat* ***einen Duschstuhl auf Rollen****. Ihr Zimmer ist ausgestattet. […]* ***Ein Flaschenzug*** *zum Aufstehen aus dem Bett, um sie in die Dusche zu bringen, ein System, das man an der Decke befestigen kann und so weiter […]* ***ein Buggy****, der auf drei Räder verstellt werden kann, mit zwei kleinen Rädern vorne, die man am Fahrrad befestigt.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Der erste Punkt bezüglich dieser Geräte ist die Tatsache, dass es schwierig ist, die richtigen zu finden, welche wirklich auf die Bedürfnisse des Patienten abgestimmt sind.

> *Sie hat einen* ***angepassten Buggy****. Bis man dieses ganze Gefährt zusammengesetzt hat, ist schon eine halbe Stunde vorbei. Dann sind mein Mann und ich schon fix und fertig. Wir kümmern uns jetzt um ein anderes Transportmittel für sie, denn* ***dieser Buggy, der ist nichts als Elend****.* (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Zusätzlich kann Zubehör wie etwa Rollstühle recht teuer und die Abläufe können für die Patienten schwierig zu bewältigen sein. Pflegepersonen heben zudem hervor, dass solches Zubehör häufig inkonsequent erstattet wird. Im folgenden Beispiel hebt etwa die Pflegeperson hervor, dass, wenn das Zubehör nicht innerhalb von vier Jahren ausgetauscht wird, die Erstattung eventuell nicht mehr genehmigt wird.

[95] CAK (für Centraal Administratie Kantoor, zentrale Verwaltungsstelle) ist ein niederländisches öffentlich-rechtliches selbstständiges Verwaltungsorgan (Zelfstandig bestuursorgaan, ZBO), das mit gesetzlichen administrativen Aufgaben im Bereich Pflege und Wohlfahrt im Auftrag des Ministeriums für Gesundheit, Gemeinwohl und Sport (Ministerie van Volksgezondheid, Welzijn en Sport, VWS) betraut ist. Ein wichtiger Teil der Aufgaben betrifft die Festsetzung und Einziehung von gesetzlich verpflichtenden Eigenanteilen. Diese Eigenanteile hängen häufig von Einkommen und Vermögen ab.

Hier hatte ich dieses Jahr das Recht auf einen neuen Rollstuhl. ***Es ist verrückt, jetzt hat man alle vier Jahre das Recht auf einen neuen Rollstuhl****. Wenn* ***Sie ihn nicht beantragen und das dann nach fünf oder sechs Jahren tun, haben Sie keinen Anspruch mehr darauf****. In diesem Jahr sagte ich mir also „pass auf", denn der letzte Stuhl, den ich hatte, war sehr schwer und schwierig zu steuern. Im Le Bailou, wohin ich diesen Stuhl gegeben habe, sagen sie die ganze Zeit: „Wenn wir mit ihr raus wollen, brauchen wir wirklich einen starken Mann, weil der Stuhl nicht rollt." Also denke ich mir: Wenn es nur alle vier Jahre geht, versuchen wir es. Ich informiere mich also,* ***nämlich bei der Versicherung und sie sagen mir „Das ist aber höchste Zeit, denn du hast vier Jahre, etwas mehr, ansonsten hast du keinen Anspruch mehr****."* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Nicht nur Pflegepersonen, sondern auch Gesundheitsexperten drücken Schwierigkeiten beim Erwerb von Zubehör aus, welches das Leben des Patienten erheblich verbessern kann.

Natürlich gibt es für ein paar grundlegende Dinge eine Erstattung, aber zum Beispiel […] ein ganz wichtiger Vorteil ist, was wir immer noch nur mit dicken Akten kriegen können, ist die elektrische Unterstützung des manuellen Rollstuhls. Also das scheint… Die Jungs haben zuerst manuelle Rollstühle, kommen gut damit klar, und dann müssen sie sich auf einmal auf so'n großes elektrisches Ding umstellen, sodass sie nur noch das machen müssen, also auch nicht mehr üben, obwohl es in den Niederlanden eigentlich schon sehr lange Räder gibt, die einfach elektrisch unterstützt sind. Das kostet 3 bis 5000 Euro, denke ich, pro Patient, aber das ist also, ich weiß nicht, welchen Feldzug, um das zu können… Und das ist so… ***Das sind kleine Dinge, die so wichtig sind für den Patienten, weil das eigentlich bewirkt, dass man einen viel kompakteren Rollstuhl hat, dass sie viel mehr überallhin kommen können, dass die Eltern nicht ein ganz anderes Auto kaufen müssen, um so'nen schweren Rollstuhl… Dass nicht eine Riesenmenge Anpassungen gemacht werden muss. Aber das sind Dinge, bei denen wir manchmal die administrative Last spüren.*** (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

Wie im Zitat unten beispielhaft angeführt, kann die Beschaffung des erforderlichen Motorikzubehörs auch in administrativer Hinsicht für die Gesundheitsexperten belastend sein und erfordert die Hilfe von Sozialberatern.

Ja, ich kann da jetzt nicht… Dann müsste ich meine Sozialarbeiterin holen. Aber das ist so, ja. Ich versteh, dass das alles viel Zeit braucht, um das zu ändern, aber für manche Dinge gibt es zum Beispiel auch… Dafür gibt es mittlerweile schon auch eine relativ gute Lösung für die elektrische Armunterstützung. […] Aber das sind doch schon kostspielige Dinge. […] ***Aber das erfordert sowohl von uns als auch von unseren Mitarbeitern sehr viel Papierarbeit****.* ***Viel Zeit und viel Papierarbeit****.* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

Manchmal ist es aufgrund der Erstattungssysteme auch unmöglich, Zubehör zu beschaffen, welches zu teuer für die Familien wäre, wenn sie es selbst finanzieren müssten.

Ja, wir wissen zum Beispiel, dass es den Lokomat gibt, das ist ein Exoskelett, das es ermöglicht, das Gehen zu erlernen, was wirklich toll ist. [...] In Polen gibt es zum Beispiel zwei Zentren, die von der Europäischen Union mit einem Lokomat ausgestattet wurden. ***Ein Lokomat kostet 800.000 Euro****. In Belgien gibt es einen in Antwerpen und die haben meine Anfrage, wie man darauf Zugriff bekommen könnte, immer noch nicht beantwortet.* ***Nach Polen zu fahren, kommt zum Beispiel aktuell gar nicht in Frage, weil wir das Haus umbauen müssen und wir wissen, dass wir X Jahre lang gar nichts anderen tun können. Wir werden die klassische Behandlung machen, weil wir das Haus umbauen müssen****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

4.3 PFLEGEPERSONEN: ZENTRALE AKTEURE BEI DER KOORDINATION PRAKTISCHER BELASTUNGEN

4.3.1 PFLEGEAUFGABEN, DIE VON PFLEGEPERSONEN ÜBERNOMMEN WERDEN

Das Kapitel zum Zugang zur und zur Koordination von Versorgung stellte die entscheidende Rolle von Pflegepersonen bei der Koordination der Versorgung von SE-Patienten in einem weiteren als nur im medizinischen Sinne, nämlich auch bei der täglichen Versorgung, fest. Die starke Abhängigkeit einiger Patienten von ihrer Familie aufgrund der Seltenen Erkrankung macht die Pflegeverantwortung von Eltern oder Partnern dauerhaft.

> *Ihre Einschränkungen? Sie spricht nicht, also kann sie um nichts bitten [...] Sie kann zwar nicht gehen, bewegt sich aber auf allen Vieren, also kann sie doch Entscheidungen treffen oder Spiele holen. Aber die meisten gehen nicht und sitzen im Rollstuhl. Wenn man in einem Stuhl sitzt, kann man nicht gehen und ein Spiel aussuchen, man kann nicht dahin gehen, wo man möchte.* ***Man ist also in einer Blase gefangen, wenn man das Rett-Syndrom hat. Man sitzt fest, man ist von der Person abhängig, die sich um einen kümmert.*** (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Wie im Zitat oben exemplarisch angeführt, gilt: Wenn die Behinderungen des Patienten schwerwiegend sind – und umso mehr, wenn diese auch kognitive Einschränkungen umfassen – sind die Patienten stark von ihren Pflegepersonen abhängig. Dies gilt nicht nur dafür, einen Überblick über alle medizinischen Aspekte der Einrichtung der Versorgung und der Behandlung zu behalten und für den Umgang mit administrativen Hürden, sondern auch für die Koordination der gesamten praktischen Versorgung im Alltag. Solche Verpflichtungen und Selbstkoordination verbleiben häufig bei den Angehörigen oder Pflegepersonen. Sie sind auch diejenigen, die einen großen Teil der täglichen Pflege übernehmen.

> ***Die Rolle der informellen Pflegekräfte darf nicht unterschätzt werden. Die Unterstützung des Patienten setzt sich auf allen Ebenen fort: Körperpflege, Anziehen, Nachtwache.*** *Meistens bricht die Familie irgendwann zusammen, wenn sich die Verhaltensprobleme des Patienten verschlimmern (Paranoia, Beschuldigungen des Betrugs, Aggression) […] Die Verhaltensprobleme (Aggression) verschlimmern sich und wirken sich auch nachteilig auf die informellen Pflegekräfte aus.* (Huntington, Neuropsychiater, Provinz Limburg, Belgien)

Tabelle 44 – Anzahl der Referenzen auf „Abhängigkeit von Pflegepersonen“, Vergleich zwischen Erkrankungen, Interviews mit Patienten und Angehörigen

	Huntington (N=1735)	Duchenne (N=2597)	CML (N=1385)	PV (N=1992)	Rett (N=4761)	Silver-Russell (N=663)	PKU (N=1281)	Galaktosämie (N=1068)
Abhängigkeit von Pflegeperson	5	13	0	0	30	0	1	0

Da Patienten, die an Erkrankungen wie Duchenne oder Rett leiden, zahlreiche medizinische Bedürfnisse haben, ist es unmöglich, sie unbeaufsichtigt zu lassen. Diese Patienten sind auch bezüglich aller lebenswichtigen Funktionen stark abhängig (Essen, Duschen, Toilettenbesuch etc.). Bei degenerativen Erkrankungen wie etwa Huntington müssen die Patienten immer stärker betreut und beaufsichtigt werden.

Das hat sich doch geändert in dem Sinne, dass wir tatsächlich immer dran denken müssen: ***Ist jemand für meinen Sohn da****, weil mein Sohn noch zu Hause wohnt.* ***Denn er kann keine Minute alleingelassen werden****.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Ich brauche noch keine Hilfe, ***aber man muss mich beobachten, weil ich häufig stürze, wenn ich mich anziehen oder dusche****.* ***Man möchte unbedingt möglichst viel Autonomie behalten****. Man hat es bei meinem Vater gesehen: Je weniger man macht, desto weniger kann man machen. Man will sich also nicht allzu schnell Unterstützung holen, aber man braucht dennoch eine ständige Beobachtung, weil ich in einer halben Sekunde weg bin. Das ist nicht einfach Fallen, man wird wirklich zu Boden geschleudert, wie wenn man einen Schlag bekommen würde.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Aber sie spricht nicht, ***man muss sie füttern, sich um den Stuhlgang kümmern****. Und sie ist zu Hause oder sie sitzt in ihrem Stuhl, ein Ort, wo sie weiß, dass sie sicher ist [...]* ***und ich bin immer in der Nähe****. [...] Wenn ich, ich weiß nicht, sieben oder acht Meter entfernt bin, und den Lärm höre, weiß ich, dass ich laufen muss.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Man hat viel Pflege, und man ist eingeschränkt, und man hat mit ihr eine Einschränkung. *Aber dafür gibt es keine Lösung. Unser soziales Leben ist sehr eingeschränkt. Vielleicht in Zukunft, wenn wir jemanden finden, der hier ein bisschen die Pflege übernehmen kann, damit wir uns mal etwas mehr Zeit für uns selbst nehmen. Aber das ist für uns persönlich. Es klappt schon alles. Aber für uns persönlich ist das schon eine Art Hemmschwelle.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Einen Patienten mit einer Seltenen Erkrankung versorgen zu müssen, ist natürlich eine praktische Belastung für die Pflegeperson, welche verhindern kann, dass diese arbeitet. Zudem ist es sehr anstrengend. Die Belastung der Koordination der Pflege und der Versorgung führte bei vielen der Angehörigen selbst zu Gesundheitsproblemen. Im Gegenzug haben sie – wie in den Auszügen unten gezeigt – ihre eigenen Versorgungsbedürfnisse. Kapitel 5 – Psychologische Aspekte und Aspekte der sozialen Unterstützung behandelt dieses Thema auch in Abschnitt *11.2 Unterstützung von Pflegepersonen und die eigenen Bedürfnisse der Pflegepersonen.*

Der Pfleger, der auch kommt, um mit dem Duschen zu helfen, denn es stimmt: sie zu tragen, geht mir auf den Rücken. ***Es stimmt, dass man bei der Pflege wegen ihrer Behinderung auch an meine Versorgung denken muss, an meine eigene physiotherapeutische Versorgung, welche natürlich nicht erstattet wird. Das kostet viel, weil ich Rückenprobleme habe*** *... ich trage sie jetzt schon 22 Jahre lang. […] In ihr Bett, wenn sie einen Anfall hat, ich muss sie bewegen, weil sie sich nicht mehr selbst bewegen kann und das geht natürlich auf den Rücken. Ich versuche, Tricks anzuwenden, ich lege mein Knie auf das Bett, mache Dinge im Sitzen, ich habe die richtigen Bewegungen gelernt, aber trotz allem sind zwei Wirbel bei mir ruiniert, ich habe Probleme mit eingeklemmten Nerven und Arthrose.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Die Frage „Was passiert mit meinem behinderten Kind/Partner, wenn ich sterbe?“ war ein zusätzlicher Stressfaktor für Pflegepersonen, welcher regelmäßig in den Interviews auftauchte. Tatsächlich müssen Pflegepersonen Lösungen finden, um Einrichtungen zu suchen, die ihre Angehörigen aufnehmen, wenn sie selbst versterben. Auch das ist eine Belastung.

Man muss sie füttern, man muss alles für sie machen. Und ich selbst werde älter und sehe keinen wirklichen Ausweg mehr. Oder doch, weil ***ich ein Testament gemacht habe, für den Fall, dass mir etwas zustoßen sollte****. Für [Patientenname] habe ich verfügt, dass sie in ein Seniorenheim geht, weil man sie jetzt ganz in der Nähe von [Tageszentrum] aufnimmt, da wo sie momentan ist. (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)*

Zusätzlich zur täglichen Versorgung können die praktischen Aufgaben zur Belastung werden – wie etwa das Herumfahren des Patienten, endlich ein Tageszentrum zu finden, das auf den Patienten

abgestimmt ist, sowie „Babysitting-Dienste“ zu finden und auch die Strukturen, um Ruhepausen für sich selbst zu bekommen.

4.3.2 DEN PATIENTEN ZUHAUSE BEHALTEN, TAGESZENTREN UND WOHNUNGSLÖSUNGEN

> *Denn mein Leben dreht sich nur noch um [Name des Patienten], 24 Stunden lang. […] Ja, ich habe aufgehört zu arbeiten. Ich konnte nicht mehr arbeiten gehen.* ***Weil [Patient] doch ständig Pflege braucht. Also bin ich für [Patient] zu Hause geblieben.*** (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Weil einige Patienten einen dauerhaften Pflegebedarf haben, widmen Pflegepersonen, wenn sie beschließen, ihr behindertes Kind oder ihren Partner nicht in eine Pflegeeinrichtung zu geben, wirklich ihr ganzes Leben diesem Angehörigen. Wie im Abschnitt 3.2 *Arbeitsfähigkeit von Pflegepersonen* gezeigt, hören viele von ihnen auf, zu arbeiten, um sich in Vollzeit zuhause um den Patienten zu kümmern.

> *Man muss sagen, dass sie wirklich sehr gut versorgt ist, das stimmt. Aber ich habe mein ganzes Leben dafür geopfert. […] Eines Tages, als sie etwa drei Jahre alt war, sagte er zu mir: „Es bringt nichts, zu kommen, Sie werden niemals in der Lage sein, sie selbst zu betreuen“. Aber ich betreue sie nun immer noch selbst. Und es ist jetzt leichter, sie zu betreuen, weil sie viel weniger Anfälle hat. Das Problem ist,* ***dass ich für immer ein großes Baby haben werde***. ***Man muss sie füttern, man muss alles für sie machen***. (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn sie beschließen, ihr behindertes Kind zuhause zu behalten, müssen Eltern einen großen Anteil der Pflege übernehmen oder die Unterstützung von Pflegekräften in Anspruch nehmen. Die Zitate unten veranschaulichen die Herausforderungen für Pflegepersonen, die sich dafür entschieden haben, ihr Kind zuhause zu betreuen. Bei dieser Familie übernahmen – wie bei vielen anderen – die Eltern die tägliche Versorgung, solange sie dies tun konnten und bis sie die Unterstützung von Heimhilfen/Pflegekräften benötigten. Auch deren Koordination ist eine Belastung.

> ***[Wir haben häusliche Krankenpflege*** *bekommen], als sie 27 wurde. Damals hatte [Partner] einen Muskelriss in seiner Schulter, und ich hatte damals drei Operationen. Also da mussten wir. […] Dann umgestellt auf den häuslichen Krankenpfleger. Der fing an, und der arbeitete an sieben Tagen die Woche. Der ist drei Jahre lang hierher gekommen und dann an Wochenenden nicht. Seit letztem Jahr, da bin ich gefallen und hatte sieben Brüche im Arm. Dann sind sie auch am Wochenende gekommen. Und das behalten wir jetzt einfach bei. Jetzt ist sie in diesem Schema drin. Und die kommen morgens, und wenn ich abends weg muss, dann kommen sie, um sie auch ins Bett zu legen. […]* ***Jetzt sind sie inzwischen eine Gruppe von fünf. Und wenn ich zu Hause bin, dann machen wir das zusammen. Oder wenn ich weg bin, dann machen sie das alleine.*** *[Person] hat das auch jahrelang gemacht. Aber ich finde, das muss jetzt nicht mehr sein. [Sie kann noch zu Hause bleiben], solange das geht. Als sie klein war, dacht ich so: Wenn wir das schon bis 25 können. Dann bei 25 denke ich: Bis 30 klappt das auch. Dann war sie 30, und ich dachte so: Wenn man bis 65 arbeiten muss, dann kann man das hier auch bis 65. Das ist dann also noch ein Jahr. Aber ich denke, solange das so geht, dass wir das weitermachen. […]* ***In Krisensituationen gibt es schon Optionen, wohin wir uns wenden können, weil sie doch immer in der Tagespflege gewesen ist***. (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> *Ein anderes Problem war,* ***dass er nicht in eine Pflege konnte***. *Das haben wir zwar versucht, aber da war zu viel los für ihn. Irgendwann haben wir uns dann auf die Suche nach einer Lösung gemacht. Auch das ist alles Eigeninitiative.* ***Jemanden nach Hause kriegen… Meine Mutter kam an zwei Tagen in der Woche, und es kam auch jemand, um zu Hause aufzupassen. Solche Sachen, das geregelt zu kriegen.*** (Silver-Russel, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen sind die Bedürfnisse besonders und den M für die primäre Versorgung nicht immer bekannt. Manchmal erhalten Pflegepersonen auch Unterstützung von Gesundheitsexperten bei der Einrichtung anderer Pflegedienste, wie etwa für Pflegekräfte. Doch Gesundheitsexperten selbst betonten, wie wichtig es ist, dass solche Pflegedienste bezüglich der Besonderheiten der Seltenen Erkrankungen, mit welchen sie in Kontakt kommen, aufgeklärt werden. Es gibt einen Bedarf an allgemeiner Betreuung und Behandlung des behinderten Kindes zuhause durch solche geschulten Gesundheitsexperten aus dem Bereich der primären Versorgung.

> *Hach, es gibt immer Bedürfnisse, ne. Ich denke, ja, vielleicht* ***noch etwas intensivere Betreuung zu Hause durch Menschen mit Expertise im Rett-Syndrom****. Vor allem nach dem direkten Start der Diagnose. Wie man es auch dreht und wendet, diese Leute fallen in ein Loch, und sie können einen zwar per Mail erreichen, aber ich kann die nicht jede Woche sehen. Und die Betreuung zu Hause, die kommt einmal im Monat, und das ist eine Seltene Erkrankung, also…* ***man kann auch das Pech haben, dass man eine Pflegerin für zu Hause hat, die wenig über Rett weiß****.* ***Also ich denke so: intensivere Betreuung zu Hause durch jemanden mit Fachwissen, auf jeden Fall.*** *In den Einrichtungen selbst auch… (Rett, Kinderarzt, Provinz Limburg, Belgien)*

Laut einigen Experten müssen sich Eltern nicht dazu entscheiden, die gesamte Belastung der Pflege zu tragen und müssen akzeptieren, dass Strukturen ihr Kind aufnehmen und eine gute Versorgung bieten können. Gemäß dem Spezialisten unten ist es äußerst wichtig, dass Eltern und Partner früh die notwendige Hilfe akzeptieren. Ansonsten wird das Patientenmanagement sehr schwierig, weil sie das Gefühl haben, dass niemand eine so gute Pflege leisten kann wie sie selbst. Dadurch setzen sie ihr Privatleben aufs Spiel.

> *Sie können es in die Schule oder in ein angepasstes Zentrum geben, weil es Menschen gibt, die der Meinung sind, ihre Aufgabe, wenn ihr Kind behindert ist, sei es, sich rund um die Uhr selbst um es zu kümmern. Und das ist nicht richtig. Es gibt Zentren, die sich gut dafür eignen, wo das Kind am Morgen aus dem Haus geht und um halb vier oder vier Uhr nach Hause kommt, so, als würde es in die Schule gehen. […] man muss versuchen, zu vermeiden, dass die Leute zu sehr darin versinken, denn ansonsten machen sie sich ihr Privatleben kaputt und die Betreuung des Kindes wird sehr schwierig, weil das, was man anbietet und das, was man empfiehlt, niemals gut genug ist und diese Eltern sagen Ihnen dann „es ist immer besser, wenn ich es selbst mache". […]* ***Und die keine Hilfe von außen annehmen – das kann schon vorkommen****.* ***Diese Menschen verbauen sich ihr Leben vollkommen, sowohl auf beruflicher als auch auf der Gefühlsebene. Aber einerseits ist es sehr schön, dass sich die Leute um ihr Kind kümmern.*** (Kinderneurologe, Provinz Lüttich, Belgien).

Wenn Angehörige weiter arbeiten möchten (oder weiter arbeiten müssen, weil sie sich den Einkommensausfall nicht leisten können), müssen sie Lösungen wie etwa Tageszentren finden. Bei vielen der teilnehmenden Familien besuchten mehrfach behinderte Kinder Tageszentren. Die Familien entschieden sich manchmal für Heimangebote, wenn die Patienten erwachsen wurden (Wohnheime oder Lösungen für „betreutes Wohnen").

> *Ja,* ***da hat sie einen Platz in der Tagespflege****.* ***Und sollte es also später aus irgendeinem Grund nötig sein, können wir das selber nicht mehr, dann kann sie ins Internat****. Dann hat sie auch einen Platz in derselben Einrichtung im Internat. Es ist zu hoffen, dass das nicht so bald passiert. Aber diese Sicherheit haben wir. Dass sie auch im Erwachsenenalter da bleiben kann. In vielen Einrichtungen geht das bis 18 Jahre oder bis 21 Jahre, und dann muss man sich nach was anderem umsehen.* ***Aber wir wissen also eigentlich mit Sicherheit, dass sie da ihr ganzes Leben lang einen Platz hat. Das ist eine Beruhigung.*** (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> ***Er ist mit 18 Jahren von zu Hause ausgezogen. Er hat sehr viel Glück gehabt. Es wurde etwas frei, und er hatte das Glück, dass er das persönliche Pflegebudget*** *hatte in dieser Zeit, denn sonst kommt man natürlich nirgendwo rein, wenn man das nicht hat. Da war ein Zimmer frei, und er ist da sehr schön untergebracht.*

Er wohnt da gerne. […] ***Betreutes Wohnen, ja. Das ist keine Einrichtung.*** (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Wie bereits in den beiden Zitaten von Angehörigen hervorgehoben, ist es jedoch schwierig, einen Platz in solchen Einrichtungen zu bekommen. Gesundheitsexperten bestehen auch darauf, dass es erforderlich ist, bestehende Strukturen zu stärken und mehr Plätze zu schaffen.

Manchmal finden sie nicht besonders viele Menschen in der Nähe ihres Wohnortes, manchmal sagen die Zentren, an die sie sich wenden: „Nein, wir haben keinen Platz". Manchmal sagt die Schule, an die sie sich wenden: „Ja, aber er wird nicht die ganze Rehabilitation bekommen, die er braucht". ***Man muss also die äußeren Strukturen stärken, damit sie die Patienten betreuen können. Ich denke, es gibt alles, was man braucht, aber nicht genug Möglichkeiten.*** *(Kinderneurologe, Provinz Limburg, Belgien).*

Aber das sind schon auch Dinge, die wir nicht unterschätzen dürfen, und die jetzt vielleicht etwas zu wenig Aufmerksamkeit kriegen. ***Ich denke sicher in Bezug auf adäquate Wohnformen für die erwachsenen Patienten. […] Dieser [Mangel] ist wirklich ein Problem, ja. Es gibt sogenannte Wohnformen, aber die sind nicht wirklich an ihre Bedürfnisse angepasst.*** *[…] Das Problem ist: Wenn man alleine wohnt, braucht man nicht immer jemanden neben sich, aber man muss immer jemanden rufen können. Also wenn man zu viert oder fünft ist, die alle immer jemanden brauchen, dann kann eine einzelne Person sehr gut vier bis fünf Personen da… Diese Person braucht nicht angerufen zu werden und kommt dann eine halbe Stunde später. Die ist da. Eine Struktur, wo alles da ist.* (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Auch wenn Heimpflegeeinrichtungen eine Lösung sein können, um die Belastung der Familien zu verringern, können Patienten Schwierigkeiten dabei haben, sich an das Leben in solchen Zentren anzupassen. Es kann daher für Eltern wirklich schwierig sein, die Situation zu akzeptieren, wenn sie zuhause glücklicher sein könnten – gezeigt wird dies im Auszug unten.

Ich ließ sie drei Tage lang zurück […] und ***als ich sie abholte, war sie ganz niedergeschlagen, so, ganz unglücklich****. […] Sie hat also die Tatsache, in einem Wohnheim zu sein, sehr, sehr negativ erlebt und deshalb gebe ich sie nicht in ein Wohnheim, was mir ein leichteres Leben ermöglichen würde. Aber das will ich gar nicht.* ***Ich kann nicht mit meinem kleinen Leben glücklich sein und dabei wissen, dass meine Tochter gleichzeitig unglücklich ist****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

In Flandern ist eine Tendenz zur Deinstitutionalisierung erkennbar, in deren Rahmen SE-Familien ihre eigenen Initiativen gründen, um ihre SE-Patienten tagsüber oder nachts in privaten Einrichtungen unterzubringen – mit geringeren Zahlen von Patienten, die von verschiedenen SE betroffen sind, in kleineren Häusern. Die Familien verwenden dann den Zuschuss, den sie erhalten, um neue Wohnungs- oder Tagespflegelösungen einzurichten.

Ja. Ja. Ich denke, dass wir in Zukunft dadrauf setzen müssen, wenn wir nicht wollen, dass unsere Kinder wirklich in eine Einrichtung kommen. Dann müssen wir in Zukunft bündeln. Aber ob das etwas Praktisches und Machbares ist, das weiß ich nicht… In so einer von diesen Initiativen. Da ist noch ein Mädchen… die ist bei [Name des Patienten] in der Tagespflege. Die haben in [Ort] eine VoG. ***Also, die haben ein Haus gegründet, in dem sechs Gäste Tag und Nacht wohnen können mit Personal, und wo man dann sein persönliches Pflegebudget hineininvestieren muss****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

4.3.3 TRANSPORTDIENSTE UND DAS ERFORDERNIS, DEN PATIENTEN HERUMZUFAHREN

Bei zahlreichen Aussagen war festzustellen: Wenn Patienten ein Tageszentrum besuchten, wurde der Transport morgens und am Ende des Tages von „Abholdiensten" organisiert. Solche Transportdienste kommen zum Zuhause des Patienten und sind für die Familien sehr praktisch.

*Und die **Busbeförderung**, das war auch einfach. Wir brauchten sie nicht selber bringen oder holen. […] Ich bin morgens zu Hause. Und nachmittags, wenn sie nach Hause kommt, dann bin ich also auch da. Dadurch habe ich mich dann für feste Nachtschichten entschieden. Denn wenn ich morgens anfangen muss mit der Morgenschicht, um Viertel vor sieben anfangen, dann habe ich keine Betreuung. Mein Mann kann also auch nicht warten, bis der Bus gekommen ist. Manchmal ist das schon etwas später, und dann muss er abends dann auch wieder länger arbeiten, und dann haben wir abends auch Probleme.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Wie wir jedoch in dem Zitat oben sehen, kann es für Familien schwierig sein, rund um die Zeiten solcher Dienste zu arbeiten. Daher müssen sie Jobs finden, die flexibel genug sind, damit sie möglichst viel Zeit zuhause verbringen können. In einigen anderen Situationen kann der Transport zu einem Tageszentrum aufgrund der Entfernung zwischen dem Zentrum und dem Zuhause nicht eingerichtet werden. Pflegepersonen müssen dann die Patienten zum Zentrum fahren und dies schränkt die Möglichkeit, eine ausreichend flexible Arbeitsstelle zu finden, ein.

*Und außerdem musste ich die Fahrten selbst machen, weil der Bus nicht bis hierher fuhr. In der [Sonderschule] gab es ein Transportsystem, aber der Preis für sie waren Fahrten von eineinhalb Stunden morgens. Naja, das war Sonderpädagogik und das passte nicht mehr zu ihr. Sie brauchte eine andere Betreuung. Und ich hatte von [Zentrum] gehört, wo es ihr sehr gut ging. Und da gab es einen Bus, der sie abholte. Aber dort geht es bis achtzehn Jahre. Und als [Patientenname] sechzehneinhalb Jahre alt war, musste ich ein **Zentrum für Erwachsene** suchen, weil man das früh genug machen muss. […] Seither ist sie also dort [anderes Zentrum]. Aber auch hier muss **ich die Fahrten machen**. […] ich bringe sie mindestens drei Tage pro Woche hin. Zu Anfang brachte ich sie fünf Tage pro Woche, aber das waren zu viele Fahrten, denn das ist **50 Kilometer von zuhause** entfernt. Ich fuhr also morgens hin und zurück, abends hin und zurück – stellen Sie sich vor, 200 Kilometer pro Tag. Also sagte ich stopp – ich habe sie für drei Tage in der Woche angemeldet. Und oft bleibe ich auch dort, einen ganzen Tag lang. Bezüglich der Arbeit kann ich nichts über meine Karriere sagen – die ist toll. Vor Kurzem übernahm ich die Vertretung eines Lehrers in einer Schule in [Stadt]. Das war wirklich ideal. Ich brachte sie also morgens ins Zentrum. […] Momentan **arbeite ich nicht**, nein. Zuerst war ich Biologin, ich habe in der Ozeanologie gearbeitet, also fuhr ich zur See, aufs Land und so weiter. **Ich musste das alles aufhören, für die Kleine, es war nicht mehr möglich**.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Auch wenn solche Dienste eingerichtet wurden, müssen Angehörige die Patienten dennoch fahren, etwa zu Konsultationen von Spezialisten. Dazu müssen sie sich geeignete Autos anschaffen und, falls erforderlich, das Auto gemäß den Bedürfnissen des Patienten umbauen lassen. Dies trifft auch auf Hausumbauten zu, für welche Familien einen Zuschuss/eine Erstattung durch die Behörden beantragen können. Auch dies ist etwas, das die Familien organisieren müssen und sogar mit dem Zuschuss entstehen zusätzliche Kosten – gezeigt wird dies im Zitat unten, in welchem die Mutter erklärt, dass sie eine besondere Versicherung abschließen muss.

***Das Auto brauchen wir nur für [Patientenname].** […] ich habe ein Auto um 15.000 Euro gekauft, einen Partner. Der **Umbau kostete 7500**, die AWIPH hat die 7500 bezahlt, aber ich muss ein Auto, das 22.000 Euro wert ist, versichern. [...] aber wenn ich nach einem Jahr oder nach zwei oder drei einen Unfall habe, erstattet mir die AWIPH nichts, ich muss es selbst zahlen. Ich habe eine Omnium-Versicherung, die mich 2200 Euro pro Jahr kostet. Sie sehen also, das sind die Kosten.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

4.3.4 BABYSITTING-DIENSTE, PFLEGEKRÄFTE, DIE MIT IM HAUS LEBEN UND SONSTIGE „REST"-LÖSUNGEN

„Babysitter oder Pflegekraft, die mit im Haus lebt" wurde bei der Analyse der Interviews als Akteur kodiert. Wenn sie in den Interviews erwähnt werden, erfolgt dies häufig in Verbindung mit

„Empfehlungen“, weil es für Pflegepersonen schwierig ist, Lösungen zu finden, um die Ruhepausen zu bekommen, die sie im Alltag aber auch zum Beispiel im Urlaub benötigen. Dies soll dazu dienen, mehr Qualitätszeit mit ihrem von der Erkrankung betroffenen Familienmitglied zu verbringen – abseits von ihren Verpflichtungen als Pflegeperson.

> *Oder wenn man irgendwo hingeht, zu einer Feier oder so, wenn man das lange im Voraus weiß. Aber von heute auf morgen? Entweder müssen wir uns aufteilen, sodass eine Person zu Hause bleibt. Letztens war eine Goldene Hochzeit bei mir in der Verwandtschaft. Dann musste [der Ehemann] zu Hause bleiben, denn man findet nicht einfach so eine Betreuung. Der Pflegebedarf ist viel zu komplex. Sie läuft nicht herum, hat aber einen komplexen Pflegebedarf. Dafür findet man nicht einfach so irgendeine Person, die das kann, und die damit vertraut ist. Selbst wenn es eine Pflegefachkraft ist.* ***Jemanden, der das nicht gewöhnt ist, kann man nicht einfach fragen.*** (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Haushaltsdienstleistungen sind eine notwendige Unterstützung und werden von vielen Familien eingesetzt, um sich die alltäglichen Hausarbeiten zu erleichtern (Reinigungsdienste). Sozialberater, etwa jene von Patientenverbänden (wie in den folgenden Zitaten zu sehen) oder von Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit, können Familien dabei unterstützen, solche Dienste einzurichten.

> *Huntington-Patienten,* ***die haben Recht auf Pflege wie Haushaltshilfe*** *und all diese Dinge, um lange zu Hause bleiben zu können. Das erfordert etwas Organisation und ja…* ***aber das macht die Liga eigentlich alles****.* (Huntington, Genetiker, Provinz Limburg, Belgien)

Aufgrund der Belastung für Pflegepersonen ist es äußerst wichtig, dass sie Lösungen finden, um die notwendigen Pausen machen zu können. Hierzu zählen etwa Einrichtungen, die bei Bedarf Patienten für eine Zeitlang aufnehmen können. Gesundheitsexperten betonen, dass es solche Dienste gibt, dass es jedoch wichtig ist, diese zu stärken.

> *Ich habe zum Beispiel bereits für Patienten einen Dienst gesucht, der sich „Dienst für eine Atempause“ nennt, für Kinder, die schwer behindert sind.* ***Es gibt eine ganze Reihe an Diensten, die sich „Dienst für eine Atempause“*** *nennen und die die Kinder für einen Tag oder über das Wochenende nehmen.* ***Das sind auf Behinderungen spezialisierte Dienste, die es den Eltern ermöglichen****, etwas durchzuatmen und etwas Erleichterung bei der Betreuung des Kindes zu bekommen.* (Sozialberater für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Neben diesen Konsultationen ist das Team für Krisensituationen verfügbar, in denen die Frustration bei einem Patienten zu groß wird, oder die informelle Pflegekraft zusammenzubrechen droht. Zwei bis drei dieser Krisensituationen pro Woche sind für das Team normal.* ***Die Betreuung in solchen Krisensituationen ist wiederum sehr individuell und kann verschiedene Formen annehmen: telefonischer Kontakt, Hausbesuch mit Pflegefachkraft, Hausbesuch mit der Liga****. Das Team schaut sich die Schwachstellen und heiklen Aspekte in dem Moment an.* (Huntington, Neuropsychiater, Provinz Limburg, Belgien)

> *Und er ging zweimal pro Woche dorthin, um uns ein wenig Erleichterung zu verschaffen, weil bei vierundzwanzig Stunden* ***muss man auch einmal durchatmen****. Man war ja in einer Partnerschaft und hatte Kinder und so weiter.* ***Ich musste Zeit mit meinem Vater verbringen, aber auch mit meiner Frau und meinen Kindern****.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

4.3.5 URLAUB

Wenn der Patient stark von seiner Pflegeperson abhängig ist, sind Reisen nicht wirklich eine Option für Familien. Ansonsten beschränkt sich Urlaub eher auf Ausflüge im Umkreis oder er muss sehr gut im Voraus geplant werden (man muss geeignete Anlagen finden, die für behinderte Patienten

eingerichtet sind und so weiter). Doch auch bei Erkrankungen, die keine Behinderung verursachen, kann es sein, dass die von einer Seltenen Erkrankung betroffene Familie besonders auf die Wahl des Urlaubsortes achtet, falls sie vor Ort eine Behandlung benötigen sollte.

> *Das letzte Mal, dass ich verreiste, das war eine Woche zu meiner Schwester nach Frankreich. Das war 2010 und seither gar nichts mehr. Das Problem ist, [Patientenname], mit ihr zu verreisen, das ist nicht so einfach, man braucht Infrastruktur. Sie braucht ein Bett, das gut abgesichert ist, weil sie schon einmal eine psychische Krise hatte. Manchmal setzt sie sich, sie hat einen Anfall und bumm, sie stürzt, sie stößt gegen die Wände [...]* ***Man kann also nicht einfach irgendwohin fahren****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Nein, eigentlich nicht. Ich mache mir schon ein bisschen Gedanken. Was ist, wenn ich da krank werde? Oder mir irgendetwas passiert. Und dann Krankenhaus. Man weiß ja nie. In anderen Ländern ist das ja jetzt nicht so, wie bei uns.* ***Aber so Reiseziel habe ich jetzt noch nie so überlegt, dass ich nicht dahin fahren könnte.*** (CML, Patient, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

Im folgenden Zitat erklärt die Pflegeperson, wie schwierig es ist, mit einem behinderten Patienten in den Urlaub zu fahren, weil die Pflegeverantwortung einfach zu viel für die Familie ist. Sie benötigen „Babysitting"-Dienste im Urlaub genauso wie im eigenen Land und diese Dienste sind schwierig zu organisieren.

> ***Und um jemanden zu finden, der mitzieht und ein bisschen weiß, was wir gern hätten, ja, das ist sehr schwierig zu finden, denn wir haben jetzt auch schon wieder dieses Problem****. Also dass die Eltern… Schauen Sie, mein Mann hat nur zwei Wochen Urlaub. Ich bin zu Hause, und ich kann mit eine Auszeit nehmen, wenn das sein muss,* ***aber er arbeitet, und das ist sein Urlaub, aber es ist zum Teil ein Arbeitsurlaub****. Es ist ein Arbeitsurlaub, denn wir sind nicht ausgeruht, wenn wir wiederkommen. Wir haben es uns nett gemacht, aber wir sind eigentlich müder, denn wir sind ständig mit ihm beschäftigt. Das ist ein Doppelleben. So nenne ich das. Wenn wir… Bei allem, was wir tun, müssen wir immer… Und bei den ‚Duchennern' kommt es sehr oft vor, dass die Mama das ganz viel macht, weil wir uns sehr leicht selbst verleugnen können und es so machen, wie sie es wollen.* ***Also für mich ist das kein Urlaub. Das ist überhaupt kein Urlaub. Aber es sind schon schöne Momente. Es ist kein Ausruhurlaub, und für meinen Mann eigentlich auch nicht, denn man hat genau denselben Stress im Urlaub.*** *Und das ist kein angenehmes Gefühl. Und das ist ein sehr großer Mangel. Ich denke nicht, dass es das gibt.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Patienten mit Erkrankungen, die weniger Behinderungen verursachen, können beim Reisen auch auf Probleme stoßen. Bei Patienten mit Stoffwechselerkrankungen gibt es die Schwierigkeit, die Diät im Ausland beizubehalten und die Einschränkungen zu erklären. In diesen Situationen können Gesundheitsexperten eine zusätzliche Unterstützung sein. So nahm etwa ein Patient mit Galaktosämie an einem Austauschprogramm im Ausland Teil und erhielt die Diätvorschriften in der jeweiligen Sprache sowie die Kontaktdaten eines Gesundheitsexperten im Zielland. Für solche Zwecke entwickelte ein PKU-Patientenverband eine Art Pass, um die Diätvorschriften in verschiedenen Sprachen zu erklären.

Hämatologische Erkrankungen, welche häufig Müdigkeit verursachen können, können auch die Art und Weise verändern, wie Patienten ihren Urlaub organisieren müssen. Im Zitat unten erklärt ein CML-Patient, dass es früher möglich war, stundenlang zu fahren und mit einem Wohnwagen zu verreisen, dies aber mittlerweile zu anstrengend geworden ist.

> *wir hatten da* ***den Wohnwagen*** *stehen in der Vorsaison und haben es wirklich genutzt. Jeden Freitagmittag nach der Schule von unserem Sohn los bis Sonntagabend. Wie oft ich gefahren bin, das war sonst nie ein*

Thema. Da sind wir die zweieinhalb oder drei Stunden so gefahren. ***Das war jetzt dieses Jahr gar nicht machbar****.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

Bei belgischen Familien wurde häufig beobachtet, dass die Eltern nicht wissen, dass es Dienste von den Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit gibt, welche behinderte Kinder in Ferienlagern unterbringen. Wenn es solche Lösungen gibt, sind sie jedoch für mehrfach behinderte Personen häufig schwierig umzusetzen, entweder, weil sie „zu behindert" sind, weil sie die Altersanforderungen nicht erfüllen oder weil solche Lösungen zu teuer sind. Veranschaulicht wird dies im Zitat unten. Wenn die Patienten zudem Sonderschulen besuchen, müssen die Familien Lösungen finden, um die Versorgung während der Schulferien beizubehalten.

Es gibt Dinge wie Altéo und Ähnliches, aber das dann ab acht oder zwölf Jahren und für Kinder, die entweder sprechen oder gehen, aber nicht für mehrfach behinderte Kinder. Meine Tochter passt also in keine dieser Schubladen. Wir haben eine VoG gefunden, die Camps organisiert, das ist eine Woche im Jahr während der Sommerferien für behinderte Menschen. Dort akzeptiert man mehrfach Behinderte, aber sie müssen mindestens sechs Jahre alt sein. [...] uns es gibt sehr, sehr wenige Plätze und oft, ***weil es sehr wenig gibt****, braucht man mehr Begleiter.* ***Das ist sehr teuer*** *und gibt in jedem Fall weniger Plätze.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

5 ZUGANG ZU BILDUNG

Der Zugang zu Bildung wurde bei den Interviews ebenfalls besprochen. Für Kinder mit einer Seltenen Erkrankung, welche dazu führt, dass sie anders aussehen, kann der Besuch einer Regelschule eine Herausforderung sein. Sichtbar ist dies am niederländischen Zitat eines Angehörigen eines Jungen, der an Silver-Russell leidet, unten. Für diesen Jungen wurde der Größenunterschied im Teenageralter und in der Mittelschule spürbar.

Er war sehr klein. Durch den Einsatz von Wachstumshormonen ist er eigentlich in der Grundschulzeit ziemlich schnell auf eine passable Größe gekommen. Damals war der Unterschied irgendwann einfach weg. ***Jetzt in der weiterführenden Schule legen alle Jungen den Wachstumsspurt hin, und der Unterschied wird wieder deutlich. Der physische Aspekt spielt allmählich auch viel mehr mit. Ich denke, dass er jetzt wohl mehr damit konfrontiert wird, mit dem Unterschied, der da ist.*** *(Silver-Russel, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

Das Thema der Bewusstseinsbildung an Schulen wurde von Teilnehmern bei den Interviews angesprochen. Für die Entwicklung der Kinder ist es in der Tat wichtig, dass ihre Lehrer und Klassenkameraden ihre Erkrankungen verstehen, egal, ob es sich dabei um unsichtbare Erkrankungen wie etwa PKU und Galaktosämie oder sichtbare, welche Probleme mit der Motorik verursachen, handelt. Dazu können Referenzzentren in Belgien (Vereinbarungen) wie unten beschrieben Informationsveranstaltungen abhalten.

Ja, ***wir erklären den Lehrern die Krankheit richtig, aber den Kindern eher in großen Zügen, damit sie verstehen, dass ihr kleiner Freund nicht laufen kann wie sie, weil er eine Muskelkrankheit hat****. Wir lassen sie Gewichte auf die Arme und Beine nehmen, damit ihnen bewusst wird, es liegt nicht daran, dass ihr kleiner Freund weniger als sie beim Sport machen möchte. Damit sie verstehen, dass er nicht so schnell die Treppe raufgehen kann wie die anderen und so weiter. Wir lassen sie mit Gewichten an den Handgelenken Texte an die Tafel schreiben und da merken sie ein wenig, wie der Alltag für ihren Freund ist.* (Duchenne, Ergotherapeut, Provinz Lüttich, Belgien)

Ja. Zusammen mit der Psychologin oft, dass wir dann als Team… zum Beispiel auch die Krippe unterstützen, in die das Kind geht, oder in die Schule. Das findet auch oft durch die Psychologin statt… ein Schulbesuch im Vorfeld… bevor das Kind da anfängt. ***Um die Problematik von unserem Team aus zu erläutern, und das ist immer anders, als wenn das von den Eltern kommt, als dass das von uns aus kommt. Für die Pflege des Patienten und die Beachtung der Diät und Ähnliches. Das erläutert die Psychologin dann beim Schulbesuch****.* (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

Ich habe einen Vortrag gehalten, ***ich habe meine Krankheit präsentiert, was wirklich eine Befreiung für mich war****, denn als ich ein Kind war, wollte man nicht sagen, dass ich nicht kann, weil ich keine Fragen haben wollte wie „Warum kannst du nicht?", also war ich jedes Mal unhöflich und sagte: „Nein danke, das mag ich nicht".* (Galaktosämie, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Auch der Zugang zu Bildung für Kinder mit besonderem und hohem Förderbedarf wurde bei den Interviews besprochen. Wenn Eltern wünschen, dass ihr Kind einen klassischen Bildungsweg einschlägt, müssen sie sehr engagiert sein, um ihr Kind bei den täglichen Bedürfnissen zu unterstützen.

Es gibt Schulen, die sich anpassen, die die Klassenzimmer ins Erdgeschoss verlegen *und so weiter, aber an einem bestimmten Punkt gibt es Schwierigkeiten, zum Beispiel, wenn man ihnen helfen muss, auf die Toilette zu gehen, wenn sie Hilfe beim Essen brauchen und so weiter. Von der Schule gibt es dann keine Hilfe. An diesem Punkt springen also entweder die Eltern ein,* ***wenn sie können und kommen zwei-, dreimal am Tag in die Schule für diese Aufgaben oder sie werden an die Sonderschule verwiesen, wo das alles übernommen wird.*** *Es gibt wirklich die praktische Seite, die sie leider in ihrer Bildung einschränkt, obwohl das Kinder sind, die auf jeden Fall die Fähigkeit haben können, erfolgreich zu sein.* (Duchenne, Ergotherapeut, Provinz Lüttich, Belgien)

An Duchenne erkrankte Jungen etwa verfügen über vollständige geistige Fähigkeiten und Sonderschulen, die eine Vielzahl an Behinderungen abdecken, sind für sie eventuell nicht geeignet. Auch wenn die Patienten behindert sind, ist es für die Eltern recht wichtig, dass sie sich nicht einfach nur in einem Zentrum aufhalten, sondern eine richtige Ausbildung mit intellektuellen Herausforderungen erhalten.

Und hier hatten wir mehrere Kinder, wir haben [Patienten-Vorname], der auf der Sonderschule war und zu einem bestimmten Zeitpunkt diese verließ, weil ***er spürte, dass er dort fehl am Platz war*** *und weil es bei den* ***weiterführenden Sonderschulen*** *außer Micheroux nicht wirklich viel gibt. Das ist dort w****irklich eine Art Auffangbecken*** *mit allem, Kinder, die auch kognitive Probleme haben, also in erster Linie kognitive und motorische.* (Duchenne, Ergotherapeut, Provinz Lüttich, Belgien)

Wie bei Tageszentren erklären Familien, dass Sonderschulen nicht immer über die erforderlichen Mittel verfügen, um die Versorgung zu bieten, die mehrfach behinderte Patienten benötigen. Wie im Zitat unten sichtbar ist, gilt: Obwohl nichtärztliche Versorgung in der Schule verfügbar sein sollte, ist es aufgrund von zeitlichen Einschränkungen schwierig – oder unmöglich – für nichtärztliches Personal, den Patienten, die an Seltenen Erkrankungen leiden, die besondere Pflege zukommen zu lassen, die diese benötigen. Auch hier betonen Gesundheitsexperten (sowie Pflegepersonen), dass es erforderlich ist, die Mittel solcher Schulen zu erhöhen.

[Man sollte] die schulische Betreuung stärken, damit die Betreuung in den Schulen besser wird*. Man muss sich dennoch dessen bewusst sein, dass in einer Sonderschule die Logopädin, die für die Rehabilitation der Kinder zuständig ist, niemals die Zeit hat, alle Kinder zu betreuen, die sie betreuen sollte.* (Kinderneurologe, Provinz Lüttich, Belgien)

Was sie dort anboten, war nicht mehr ausreichend, ***es eignete sich nicht mehr für sie****. Sie musste ihre Hände effektiv nutzen können, das konnte sie aber nicht. In der Sonderpädagogik werden sie vielleicht noch etwas*

Lesen und Schreiben lernen. Sie spricht aber nicht, das war nicht mehr geeignet. Sie hatte also auch weniger Physiotherapie, als sie gebraucht hätte. ***Es gab einen Physiotherapeuten. Ich glaube, sie waren sechzig in der Schule und es gab einen Physiotherapeuten****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Für Patienten, welche in Sonderschulen versorgt werden, muss auch ein Übergang organisiert werden, wenn sie ein Alter erreichen, in welchem sie die Schule nicht länger besuchen können. Dasselbe gilt beim Übergang zwischen Tageszentren für Kinder und für Erwachsene.

Offiziell darf man bis zum 18. Geburtstag in [Name der Schule] bleiben. Ausnahmen bestätigen natürlich die Regel. Mein Sohn ist irgendwann bis zu seinem 21. Geburtstag dageblieben. […] Aber dann hörte die Pflege da auch tatsächlich auf. So etwa: Wo soll ich jetzt hin? *Und das war, da sind wir schon ein bisschen in ein Loch gefallen, weil sie. Dieser Reha-Arzt, den ich damals da hatte, der war weg. Und wir sind dann. Müssen wir uns jetzt selber darum kümmern?* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande).

Seltene Erkrankungen und ihre Symptome können auch die Verfolgung von weiterer Bildung später im Leben einschränken. Ein Beispiel hierfür findet sich im Zitat unten, in welchem ein CML-Patient erklärt, wie es zu anstrengend wurde, weiterhin Kurse zu besuchen und ein Praktikum zu absolvieren.

Ja, also ich habe mein Studium abgebrochen im Endeffekt, weil es war schon immer anstrengend. Also die Praktikas und so weiter. ***Das habe ich einfach nicht mehr so hinbekommen****.* (CML, Patient, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

6 DIENSTE ZUR UNTERSTÜTZUNG BEI PRAKTISCHEN, FINANZIELLEN UND RECHTLICHEN FRAGEN

Aber ich finde man wird nicht informiert über die Möglichkeiten, die man hat, wenn man eben eine Krankheit hat. Also man fühlt sich in Vielen schon benachteiligt. Und ich finde, wenn man dann solche Sachen weiß, wissen würde, würde einem schon helfen. ***Aber das wusste ich gar nicht. Also ich wurde gar nicht darüber informiert, was für Möglichkeiten ich habe****.*(CML, Patient, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

Das Zitat oben veranschaulicht die Schwierigkeiten, auf welche von einer SE betroffene Familien stoßen, wenn es um die Information zu praktischen, finanziellen und rechtlichen Fragen geht. Wenn Patientenverbände in einem Land sehr gut etabliert sind (und öffentliche Finanzierung erhalten, wie dies etwa bei der „Huntington Liga“ und „la Ligue Huntington“ in Belgien der Fall ist), können sie ihren Mitgliedern die Hilfe von Sozialberatern bei der Bewältigung administrativer Fragen anbieten. In den Niederlanden sind Sozialberater eine wichtige Quelle für Informationen zu praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekten. Es ist zwar unklar, wer diese Sozialberater beschäftigt, aber sie scheinen SE-Familien bezüglich Zuschüssen und Ansprüchen gegenüber Krankenkassen und lokalen Regierungen anzuleiten.

Aber **dank dieses Sozialarbeiters** hab ich über die Krankenversicherung auch noch ein persönliches Pflegebudget für außer Haus kriegen können, und das hab ich dann eingesetzt, und dann hab ich das eigentlich machen können.

In Belgien gibt es auch soziale Dienste bei den Krankenversicherungen auf Gegenseitigkeit und an Universitätskliniken, wenn diese Kompetenz-/Referenzzentren für eine Erkrankung sind (NIHDI-Vereinbarung).

Was auch von Vorteil ist bei diesem Kolloquium: Wir haben ein multidisziplinäres Team zusammengestellt und für die Leute ist das kostenlos. Sie können mich (Diätist) und ***den Psychologen und den Sozialarbeiter***

***alle kostenlos sehen**. Das Einzige, was sie bezahlen müssen, ist der Doktor. (Stoffwechselerkrankungen, Diätist, Provinz Limburg, Belgien)*

Erkrankungen, die nicht unter diese Vereinbarung fallen, erhalten diese Unterstützung jedoch eventuell nicht. Der folgende Auszug hebt erneut die Bedürfnisse bezüglich administrativer Fragen hervor:

> *Aber vielleicht gerade in dem Moment, in dem man herumsucht, **einerseits eine leichtere administrative Ebene und vielleicht, ich weiß auch nicht, eine Sozialberaterin zu haben: Wenn man eine genetische Erkrankung diagnostiziert, zu sagen: „Wissen Sie, es gibt eine Sozialberaterin, die Ihnen bei bestimmten Schritten hilft", das hatten wir [im Krankenhaus] nicht.** Es gab eine Assistentin, denn es gab verrechnete Leistungen, aber sie war nur in dem Moment der Bekanntgabe aus der Genetik da und sie hat uns nichts angeboten, sie sagte nicht: „Vielleicht können wir erhöhtes Kindergeld beantragen, das könnten wir vielleicht". Sie sagte niemals etwas zu uns.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn sie verfügbar sind, können solche Dienste eine große Hilfe darstellen, weil sie die Möglichkeit haben, den Patienten oder die Familie zuhause aufzusuchen. Dadurch können – wie in den Auszügen unten exemplarisch beschrieben – die Kontakte und gefundenen Lösungen erheblich verbessert werden.

> ***Es ist wirklich eine Stärke, die wir haben – die Menschen in ihrem Umfeld zu treffen. Bei ihnen zuhause sehen und erfahren wir andere Dinge als hier.** [...] Und dann gibt es manchmal einen ganz schönen Unterschied zwischen dem, was sie uns sagen können, was sie uns beschreiben können und der Wirklichkeit. Ja, manchmal gibt es Besuche, bei denen wir nicht zwangsläufig ganz allein sind, falls dies notwendig ist. Wenn es einfach Fragen auf administrativer Ebene gibt, dann kann die Sozialberaterin durchaus mit uns kommen oder auch ein Psychologe oder die Logopädin.* (Duchenne, Ergotherapeut, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Ich sehe sie in zwei Wochen wieder, **entweder bei einem Hausbesuch oder hier, so wie sie dies wünschen. Dann gebe ich ihnen alle Informationen über die Arbeitsweise des Referenzzentrums, das multidisziplinäre Team, alle Systeme für die Erstattung. Es gibt ganz schön viel zu unterschreiben**, also denke ich, dass nach der Bekanntgabe nicht der Moment ist, über all das zu reden. Also sehe ich sie später wieder.* (Stoffwechselerkrankungen, Sozialberater, Provinz Lüttich, Belgien).

7 BEOBACHTUNGEN FÜR WEITERE FORSCHUNG

Wie in diesem Kapitel sichtbar wird, haben Gesundheitsexperten eine eingeschränktere Sicht der praktischen, rechtlichen und finanziellen Aspekte als Patienten und Angehörige. M interpretieren diese Aspekte in Bezug auf ihren Arbeitsbereich und sie sprechen zumeist an, ob sie als Gesundheitsexperten Zugang zu den Abläufen erhalten und den Patienten dabei helfen können, Pflege und Behandlung zu erhalten. Patienten und Angehörige interpretieren diese Aspekte jedoch eher als Zugang zu Unterstützung im Alltag.

Dieses Kapitel unterstrich auch ausführlich die aktive Rolle von Familien beim Zugang zur und bei der Koordination der Versorgung für die Patienten – sie sind häufig die Koordinatoren der Versorgung (was zu einer verringerten Arbeitsfähigkeit und vielen praktischen Schwierigkeiten beim Finden von angepasster Tagespflege, beim Herumfahren des Patienten, beim Fahren in den Urlaub und bei den Ruhepausen für sich selbst etc. führt). Administrative Belastungen können für alle Familien erheblich sein und ihr sozioökonomischer Status oder ihr Bildungsstand können ihren Zugang zu Rechten und Erstattungen behindern.

Zwei allgemeine Beobachtungen ergaben sich effektiv aus den Aussagen der Teilnehmer: das Erfordernis, die bestehenden Strukturen zu stärken (Tagespflege, Schulen, „Zentren für Kurzzeitpflege“ etc.) sowie die Bedeutung einer Ansprechperson – eines Sozialberaters – welche proaktive Informationen und Anleitung gibt, damit der Zugang zu den zustehenden Rechten ermöglicht wird, und welche die Familien informiert und ihnen hilft.

KAPITEL 5 - PSYCHOLOGISCHE ASPEKTEUND ASPEKTE IM BEREICH SOZIALER UNTERSTÜTZUNG

1 EINLEITUNG ZU PSYCHOLOGISCHEN ASPEKTEN UND ASPEKTEN IM BEREICH SOZIALER UNTERSTÜTZUNG

Sowohl Patienten als auch Angehörige zeigten oder betonten einen Bedarf an psychologischer Unterstützung in verschiedenen Stadien des Pfades und in unterschiedlichem Ausmaß. Im vorliegenden Kapitel wird die Literaturanalyse bestätigt,[96] welche festhält, dass SE-Patienten auf verschiedene teilweise nicht erfüllte Bedürfnisse für psychologische und soziale Unterstützung stoßen. Diese umfassen das Streben der Patienten nach der höchsten erreichbaren Unabhängigkeit und dem Gefühl von Normalität, etwa bei der Diagnose oder beim Übergang von der Kindheit ins Erwachsenenalter. Patienten und Angehörige leiden unter einem starken Gefühl der Isolation, da sie ein anderes Leben als die Menschen in ihrem Umfeld führen. Die Angehörigen, die den Patienten häufig die erforderliche Unterstützung bieten und die Rolle des Pflegekoordinators einnehmen, können aufgrund einer solchen Eigenkoordination einen eigenen Bedarf an Unterstützung entwickeln. Um ihr Gefühl der Isolation zu bekämpfen, können Patienten und Angehörige über Selbsthilfegruppen (im echten Leben oder online) ein starkes Gemeinschaftsgefühl entwickeln.

Abbildung 3, welche die Verteilung der Referenzen bei den verschiedenen Aspekten des Patientenpfades je nach Zielgruppe beschreibt, beleuchtete die Aussagen und Patienten und Angehörigen (SE-Familien) zu den psychosozialen Aspekten, welche wesentlich häufiger waren als jene von Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern (M), siehe Kapitel 2 – Zugang zu und Koordinierung von Behandlungsaspekten, S. 37. Dies wird auch in der Tabelle unten zu den Aspekten der sozialen und psychologischen Unterstützung, welche im Codebuch von Patienten oder Angehörigen und M beschrieben wurden, gezeigt. Während insgesamt 2.437 Referenzen von Patienten und Angehörigen psychosozialen Aspekten zugeordnet wurden, wurden nur 334 von M gezählt (16 % der Referenzen für Patienten und Angehörige und nur 5 % für M).

Die Themen, die Bedürfnisse für psychologische und soziale Unterstützung behandeln – in der Tabelle unten gezeigt – sind in drei Kategorien aufgeteilt. Die erste Kategorie (A) umfasst Haltungen gegenüber der Erkrankung und deren Konsequenzen auf individueller und Verhaltensebene. Die zweite Kategorie (B) betrifft die benötigte Unterstützung, gewünscht (oder nicht) oder erhalten (oder nicht). Vorab muss hervorgehoben werden, dass, wenn M über die benötigte Unterstützung sprechen, sie die Unterstützung erwähnen, die sie Patienten oder Angehörigen zukommen lassen. Die letzte Kategorie (C) betrifft die soziale Funktionsfähigkeit und die Auswirkungen, die die Erkrankung darauf hat. Innerhalb dieser Erfahrungskategorien wurden die Erfahrungen der Befragten hinsichtlich noch detaillierterer Themen kodiert. Diese sind zusammen mit ihren jeweiligen Vorkommnissen im Codebuch in Anhang 3 aufgeführt.

[96] Universität Maastricht (2020), Literaturauswertung, Identifizierung der Bedürfnisbereiche von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

Tabelle 45 – Psychologische Aspekte und Aspekte der sozialen Unterstützung, kodiert in Interviews mit Patienten/Angehörigen und Angehörigen der Gesundheitsberufe

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsberufe	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
Psychologische Aspekte und Aspekte der sozialen Unterstützung	**61**	**2437**	**38**	**334**
A. Haltung zur Krankheit	58	991	28	152
B. Unterstützung (nicht) erhalten oder erwünscht	57	832	31	145
C. Soziale Funktionsfähigkeit	57	614	14	37

Patienten und Angehörige sprachen sehr viel häufiger über psychologische Aspekte als Mediziner und andere Gesundheitsdienstleister. Unterschiede wurden auch dabei beobachtet, wie häufig die beiden Zielgruppen diese Aspekte angesprochen haben. Wie in Abbildung 7 gezeigt, erwähnten Gesundheitsexperten Themen wie etwa die Unterstützung, die sie bieten („erhaltene Unterstützung"), und die Bedürfnisse für emotionale und psychologische Unterstützung von Patienten im allgemeinen Sinne häufiger, während Patienten und Angehörige häufiger nicht nur die Unterstützung, die sie erhalten, sondern auch – was besonders auffällig ist – positive Haltungen, die Auswirkung der Erkrankung auf die soziale Funktionsfähigkeit, ihre negativen Haltungen und Verhaltensweisen, das Fehlen von Unterstützung und die nicht erfüllten psychologischen Bedürfnisse, die starke psychologische Belastung und so weiter erwähnten.

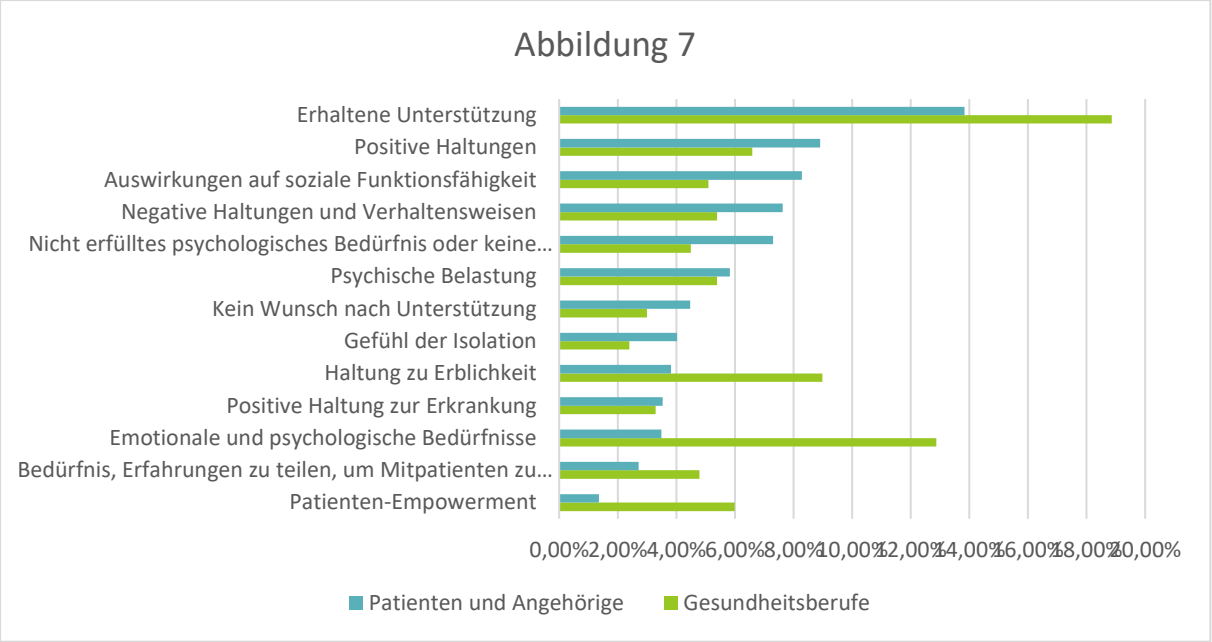

Abbildung 7 - Verteilung der am meisten kodierten Referenzen (Anzahl der Referenzen) für die psychologischen Aspekte bei Interviews, Vergleich zwischen Patienten/Angehörigen und Angehörigen der Gesundheitsberufe[97]

Neben den psychologischen und sozialen Aspekten wurden auch die von den Teilnehmern ausgedrückten Gefühle (siehe Tabelle 46) kodiert. Sie ermöglichten die Untersuchung der psychologischen Auswirkungen der Ereignisse und Phänomene, mit welchen Patienten und Angehörige entlang des Patientenpfads konfrontiert sind. Je mehr Gefühle bei der Beschreibung einer Erfahrung zum Ausdruck gebracht wurden, desto wahrscheinlicher ist es, dass die Art dieser Erfahrung untersucht werden sollte. Dies ermöglichte die Bewertung, wo die wichtigsten psychologischen Bedürfnisse von Patienten und ihren Familien liegen.

Gesundheitsexperten erwähnten Gefühle auch zu einem gewissen Ausmaß. Dies trat jedoch weniger häufig auf. Dabei beschrieben sie die Gefühle, die sie durch die Reaktionen der Patienten beobachteten. Die meisten der Gefühle werden in diesem Kapitel behandelt. Die Tabelle unten zeigt, wie der SE-Patientenpfad als schwierig zu bewältigen und mit vielen negativen Gefühlen wie Angst, Frustration und Wut beschrieben wird. Die Tatsache, dass so viele negative Gefühle und Emotionen zum Ausdruck gebracht werden, macht es bemerkenswert, dass Patienten und Angehörige dennoch mehr positive als negative Erfahrungen mitteilen. Für M ist die Erfahrung, die sie am häufigsten beobachteten, Angst.

[97] 100 % = Gesamtzahl der kodierten Referenzen bei den psychologischen Aspekten, d. h. 2.437 für Interviews mit Patienten und Angehörigen und 334 für jene mit Angehörigen der Gesundheitsberufe.

Tabelle 46 – In Interviews kodierte Gefühle

	Patienten/Angehörige		Gesundheitsberufe	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=43)	Referenzen (N=11538)
F. HOW	**61**	**1802**	**38**	**409**
1. Gefühle	59	756	28	156
Akzeptanz	19	46	4	9
Wut	31	113	8	16
Frustration	30	108	8	16
Leugnen	14	38	4	11
Angst	46	190	23	68
Besorgnis	5	7	2	3
Misstrauen	13	29	4	8
Stress	22	43	2	3
Unsicherheit	23	50	11	21
Schwierig zu bewältigen	47	216	12	28
Hoffnung	16	38	6	6
Erleichterung	12	19	0	0
Traurigkeit	22	56	7	11
Depressiv	6	14	1	2
Hoffnungslosigkeit	7	8	1	1
Sorgen	7	10	5	7
Scham	13	26	2	2
Peinlichkeit	7	13	1	1
Schuldgefühl gegenüber anderen Kindern	6	13	0	0
Schock	11	14	2	5
Negative Erfahrung	52	472	28	166
Positive Erfahrungen	56	531	28	79

2 PSYCHOLOGISCHE ASPEKTE IN DER ZEIT VOR DER DIAGNOSE

Entlang ihres Pfades gehen Patienten und Angehörige durch verschiedene Stadien, welche rund um den Moment, in welchem sie eine Diagnose erhalten, strukturiert werden können. Das erste Stadium ist die Diagnose-Vorphase. Für einige untersuchte SE kann diese diagnostische Periode aufgrund routinemäßiger Neugeborenenscreenings und dem einfachen Nachweis, etwa in Blutproben (z. B. hämatologische Erkrankungen), sehr kurz sein. Bei anderen Erkrankungen, vor allem wenn die Seltene Erkrankung einen atypischen Verlauf hat oder in Verbindung mit der Entwicklung eines Kindes steht, kann die Dauer bis zur Diagnose von einigen Wochen bis zu Jahren variieren.

SE-Patienten und -Angehörige innerhalb der EMR sind mit Unsicherheit und psychologischen Schwierigkeiten während der Diagnose-Vorphase konfrontiert. Sie drücken Gefühle wie Befürchtungen, Angst, Traurigkeit, Frustration und Wut aus. Viele bringen auch zum Ausdruck, wie schwierig diese Phase zu bewältigen ist. Diese negativen Gefühle können durch mehrere Faktoren erklärt werden: nicht nur die Unsicherheit des „Nichtwissens“ – sie wissen nicht, ob sie die Erkrankung haben, was ihre Symptome auslöst, was die Auswirkungen der Erkrankung sind – sondern auch die Tatsache, dass sie sich nicht gehört, missverstanden oder nicht unterstützt fühlen und dass ihre Symptome manchmal von den Gesundheitsexperten verharmlost oder falsch diagnostiziert werden. Beispielhaft dargestellt wird dies in Tabelle 47 und 48.

Die durch die ersten Symptome ausgelöste Sorge kann der Grund sein, warum sie einen Gesundheitsexperten aufsuchen.

> ***zwanzig Kilo abgenommen und kein Appetit und Leukozyten erhöht**, ja. Und dann kam von der Hausärztin: „Ja vielleicht Niere, vielleicht Leukämie." Dann sind wir zu dem **Hämatologen*** (PV, patient, Region Aachen, Germany)

> ***Niemand kann sagen, was einem fehlt. Ich warte schon zwei Jahre lang, dass mir jemand sagt: Das haben Sie. Und man hat immer die Hoffung**, so: Das kann es sein, das kann. Aber sie haben einfach keine Vermutung, und inzwischen verschlimmert sich die Situation weiter. Und man bleibt sitzen, **und man macht sich Sorgen**.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Allgemein ausgedrückt: Durch das Assoziieren von Gefühlen und Erfahrungen und manchmal mangelnder Unterstützung von M bewerten die Teilnehmer diese Diagnose-Vorphase als negativ mit vielen „negativen Emotionen", die während dieser Phase ausgedrückt werden – wie in Tabelle 47 unten gezeigt.

Tabelle 47 - Haltungen und Gefühle, die während der Diagnose-Vorphase für Patienten und Angehörige am häufigsten kodiert wurden

	Diagnose-Vorphase		Schritt zur Diagnose		Fehldiagnose oder Fehler bei der Diagnose	
	Teiln. (N=42)	Ref. (N=350)	Teiln. (N=37)	Ref. (N=146)	Teiln. (N=27)	Ref. (N=99)
Negative Haltungen und Verhaltensweisen	7	9	3	3	3	3
Befürchtungen bezüglich der Erkrankung	5	6	2	2	1	1
Erhaltene Unterstützung	6	7	0	0	1	3
Keine Unterstützung erhalten – Bedürfnis nicht erfüllt	5	8	1	1	3	3
1. Gefühle	25	70	17	29	8	18
Wut	6	8	3	4	1	1
Frustration	5	7	2	3	1	1
Leugnen	3	3	0	0	0	0
Angst	16	21	7	10	3	6
Stress	13	17	5	6	3	6
Schwierig zu bewältigen	16	19	6	7	5	5
Hoffnung	3	3	2	2	0	0
Erleichterung	3	5	1	1	1	2
Traurigkeit	3	3	1	1	1	1
Schock	5	5	3	3	2	2
Negative Erfahrung	9	18	2	3	3	8
Positive Erfahrungen	6	10	5	8	2	2

Eine der Schwierigkeiten, die die Periode vor der Diagnose unnötig verlängern kann und zu einer stärkeren psychologischen Belastung führen kann, ist die Verharmlosung gesundheitlicher Beschwerden, die durch M und sogar Angehörige oder die Patienten selbst auftreten kann. Eine Verharmlosung der Symptome durch Gesundheitsexperten kann schockierend sein oder die Patienten oder Angehörigen davon abhalten, ihre Suche nach Informationen darüber, was mit ihnen nicht stimmt, sowie nach der geeigneten Versorgung fortzusetzen. In einigen Situationen berichteten sie

auch davon, das Gefühl gehabt zu haben, für die Erkrankung ihres Angehörigen vom medizinischen Personal die Schuld zu bekommen (häufig während der Diagnose-Vorphase), was auch starke psychologische Auswirkungen haben kann.

> *Man sagte zu mir „Ach, Sie haben sicher in der Schwangerschaft zu viel gearbeitet". **Man beschuldigt immer ein bisschen die Mütter** (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien).*

Gesundheitsexperten können die gesundheitlichen Beschwerden verharmlosen, wenn Patienten oder Angehörige erkennen, dass etwas nicht stimmt. Eine solche Verharmlosung wurde häufig von Eltern erwähnt, bevor ihre Kinder die Diagnose erhielten. Eltern hatten oft das Gefühl, dass etwas mit ihrem Kind nicht stimmte, aber Gesundheitsexperten – unabhängig davon, um welche Art von Gesundheitsdienstleister es sich handelte – AM, soziale Dienste, Physiotherapeut oder Facharzt verharmlosten die Symptome oder Sorgen häufig, indem sie erklärten, dass die Entwicklung von Kindern sehr unterschiedlich verlaufen könne. Dies kann zu einer Verzögerung bei der Diagnose führen und Eltern von Kindern ohne Diagnose können sich von Gesundheitsexperten unverstanden und nicht unterstützt fühlen. Das Ergebnis ist, dass Eltern nicht wissen, an wen sie sich wenden sollen. Auffällig war, dass es keine Aussagen von M zur Kombination aus Verharmlosung von gesundheitlichen Beschwerden und dem Stadium vor der Diagnose gab, obwohl einige Familien dies erlebten (Tabelle 48 unten).

> *Er ist abends krank geworden. Er war damals ein knappes Jahr alt oder noch kein Jahr.* **Bin damals noch zum Doktor gegangen, und er sagte, dass ich eine überbesorgte Mama wäre**. (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> *Ich denke, dass, wenn wir in [Ort] waren und reinkamen, dann sagten sie so etwa: Man sieht doch, wo das Problem ist. „Das Köpfchen ist viel zu klein. Das ist eine Mikrozephalie. **Das wird schon alles. Aber das kommt alles viel später. Machen Sie sich keine Sorgen. Das wird ein Typ-2-Kind**." Mit diesen Worten sind wir also rausgegangen. Wir hatten also eine Tochter, die schwächer begabt sein würde. **Das war also wirklich so etwa……(**Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)*

Manchmal sind es die Familienmitglieder selbst, die die gesundheitlichen Beschwerden verharmlosen. Der Patient oder die Eltern werden dann „beschuldigt", sich zu viele Sorgen zu machen und erhalten nicht die erforderliche Unterstützung von ihren eigenen Angehörigen – wie das nächste Beispiel zeigt.

> Es stimmt, dass **in der Familie niemand gesagt hat ... uns wurde gesagt: „Aber ihr anderen, ihr schaut ganz genau hin, ihr geht es gut**" (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Erwachsene Patienten verharmlosen eventuell auch ihre eigenen Symptome, was einen Arztbesuch weiter verzögert. Ein Beispiel: Patienten, die die Diagnose einer hämatologischen Erkrankung erhielten, bestätigten später, dass sie müde gewesen waren, aber nicht auf ihre Symptome hörten, weil sie dachten, diese würden von alleine wieder verschwinden.

> *Ich bin ausgebildeter Krankenpfleger und ich begann, mich mehr oder weniger besonders müde zu fühlen, aber damals besuchte ich parallel zu meiner Arbeit Kurse und machte außerdem eine Vertretung. **Also schrieb ich die Müdigkeit ein wenig der Aktivität im Alltag zu**.* (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn ein Patient eine Erkrankung vermutet, trägt die Verharmlosung durch andere nicht nur zur Verzögerung bei der Diagnose bei, sondern kann auch Isolation verursachen und die Beziehungen zu seinem Umfeld gefährden – wie im folgenden Interview-Auszug erklärt:

Als Patient ohne Diagnose kämpft man einen unfairen Kampf: Man ist schon sehr (lange) krank, bevor man unruhig wird. Die Suche nach Antworten dauert oft viel zu lange, weil man nicht in eine Schublade passt. Wenn man weiter drauf dringt, bekommt man ganz schnell die Diagnose Burn-out. Dann geht man zum nächsten Arzt und zum nächsten Arzt, während die eigene Glaubwürdigkeit bei jedem neuen Arzt immer weiter dezimiert wird. Wenn das zu lange dauert, beginnt man sehr stark, an sich selbst zu zweifeln. Die eigene Familie und die Angehörigen finden immer mehr, dass man sich anstellt. Das ist ein Teufelskreis, bis man Jahre später endlich bei dem einen Doktor landet, der einem glaubt, und der einen auf die richtige Spur bringt *Es ist eine sehr einsame Existenz, und der Tribut, der unterwegs vom Patienten gefordert wird, ist* ***aufreibend für den Körper und ein Minenfeld für soziale Interaktionen, Partnerschaften und familiäre Beziehungen****.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Tabelle 48 – Verharmlosung von gesundheitlichen Beschwerden und Beschuldigung der Eltern während der Diagnose-Vorphase, ausgedrückt durch Patienten und Angehörige

	Diagnose-Vorphase		Schritt zur Diagnose		Fehldiagnose oder Fehler bei der Diagnose	
	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=350)	Teilnehmer (N=37)	Referenzen (N=146)	Teilnehmer (N=27)	Referenzen (N=99)
Verharmlosung von gesundheitlichen Beschwerden	21	38	13	16	9	14
Verharmlosung durch M	13	27	9	12	6	9
Verharmlosung durch Angehörige	5	7	2	2	1	1
Verharmlosung durch den Patienten selbst	8	8	4	4	3	5
Beschuldigung der Eltern	5	14	0	0	2	4

Die Diagnose-Vorphase ist auch durch Fehldiagnosen gekennzeichnet, was häufig mit der Verharmlosung von gesundheitlichen Beschwerden durch M Hand in Hand geht. Zahlreiche Patienten und Angehörige berichten von Fehldiagnosen oder dem Fehlen einer Diagnose während ihres gesamten Patientenpfads. Von den 27 Teilnehmern, die von Fehldiagnosen oder dem Fehlen einer Diagnose berichteten, hoben fünf Teilnehmer hervor, das dies „schwierig zu bewältigen“ ist (Tabelle 47).

Ja und dann der Hämatologe sagte: „Okay, Sie haben zu ***Deutsch eine Knochen****/" wie nannte er das noch mal? Weiß ich jetzt nicht. „Und ist jetzt so, aber wir können nichts machen. Sie haben keine Leukämie, werden nicht direkt sterben, aber Ihr Zustand wird sich auch nicht verbessern." So und damit habe ich mich dann nicht abgegeben Und dann war natürlich* ***ein Wechsel der Diagnose****, ne? Vorher war das dann PMF und jetzt ist er auf PV,* (PV, Patient und Angehöriger, Region Aachen, Germany)

Die negativen Gefühle wie Angst und Befürchtungen sind in der Diagnose-Vorphase vorherrschend, obwohl in dieser Phase auch Hoffnung und Akzeptanz erwähnt werden. Beim Erhalt der Diagnose werden diese negativen Gefühle weniger häufig erwähnt, weil die Diagnose Erleichterung für Patienten und ihre Familien bringen kann. Erklärt wird dies im nächsten Abschnitt.

3 PSYCHOSOZIALE ASPEKTE ZUM ERHALT DER DIAGNOSE

Der Erhalt der Diagnose kann zu zwei unterschiedlichen psychologischen Reaktionen führen. Einerseits kann es eine positive Reaktion sein, wenn Patienten und Angehörigen Erleichterung in der Diagnose finden – denn nun, da die Diagnose gestellt wurde, kann die geeignete Versorgung eingerichtet

werden. Dies ist vor allem bei Erkrankungen der Fall, die zu schweren Beeinträchtigungen führen, auf deren Diagnose jedoch lange gewartet wurde (z. B. Rett, Silver-Russell). Eine schwierigere Reaktion ist andererseits der anfängliche Schock, welchen der Patient und die Angehörigen bei Bekanntgabe empfinden. Diese Art der Reaktion tritt üblicherweise bei Erkrankungen auf, welche bei Patienten diagnostiziert werden, die keine signifikanten Symptome zeigten (CML, PV). Diese beiden Reaktionen schließen einander nicht unbedingt aus.

Tabelle 49 - Psychologische Aspekte, welche beim Erhalt der Diagnose am häufigsten kodiert wurden, Patienten und Angehörige

	Erhalt der Diagnose	
	Teilnehmer (N=53)	Referenzen (N=400)
Negative Haltungen und Verhaltensweisen	8	8
Befürchtungen bezüglich der Erkrankung	4	4
Positive Haltungen	12	13
Positive Haltung zur Erkrankung	9	9
Psychische Belastung	10	19
Erhaltene Unterstützung	17	19
Keine Unterstützung erhalten oder psychologisches Bedürfnis nicht erfüllt	6	10
1. Gefühle	33	66
Akzeptanz	5	7
Wut	6	5
Frustration	4	3
Leugnen	5	9
Angst	14	20
Unsicherheit	7	8
Schwierig zu bewältigen	25	34
Erleichterung	4	5
Traurigkeit	6	6
Schock	7	9
Negative Erfahrung	15	27
Positive Erfahrungen	20	26

Die meisten Seltenen Erkrankungen sind chronische Erkrankungen, die die Patienten ihr ganzes Leben lang beeinflussen und manchmal zu schweren Beeinträchtigungen und Einschränkungen führen. Der Erhalt der Diagnose ist für Patienten und ihre Angehörigen schwierig zu bewältigen – häufig, weil für eine SE kein umfassender Patientenpfad zur Verfügung steht. Die Analyse zeigte, dass die Diagnose der am schwierigsten zu bewältigende Moment auf dem Patientenpfad sein kann – die Hälfte der Male, wenn „schwierig zu bewältigen“ genannt wurde, stand dies in Beziehung zu dieser spezifischen Diagnoseerfahrung.

Wie in Tabelle 49 gezeigt, berichten Patienten oder Angehörige über viele negative Gefühle beim Erhalt der Diagnose. Dazu zählen – wie oben angegeben – der Schock, den sie empfinden, wenn die Diagnose mitgeteilt wird sowie die Angst, die diese Mitteilung begleitet. Die Patienten und Angehörige drücken zudem auch häufig Wut, Unsicherheit und Traurigkeit aus. Patienten können auch eine Phase des Leugnens durchleben, welche häufig die Verharmlosung ihrer Gesundheitsprobleme begleitet. Dabei lehnen sie die Diagnose ab und versuchen, so zu leben, als wäre alles in Ordnung. In anderen

Fällen sind Patienten mit dem Leugnen der Erkrankung durch die Angehörigen konfrontiert, was zu dem Gefühl führen kann, nicht unterstützt zu werden.

Nach einer Weile treten Patienten und Angehörige häufig in einen Prozess der Akzeptanz ein. Patienten, die ihre Krankheit akzeptieren oder versuchen, eine positive Haltung einzunehmen, scheinen besser damit zu leben und mit weniger Stress in ihrem Leben voranzukommen.

> *Also, ich will so sagen (und dann gehe ich vielleicht auch ein bisschen von mir selber aus): Wenn man so'ne Diagnose kriegt, das auf einmal zu hören bekommt, dann denkt man:* ***Oh, my God. Meine ganze Welt stürzt ein****. Und letzten Endes denken wir jetzt, denn mein Mann empfindet das ganz genauso, etwa:* ***Ja, das ist nur eine körperliche Erkrankung****.* ***Und auch wenn man eine körperliche Erkrankung hat, dann kann man immer noch sehr vieles tun****.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Für einige Eltern geht es jedoch um die Trauer um das perfekte Kind sowie darum, es so zu akzeptieren, wie es ist.

> *Ich trauerte um mein perfektes Kind. Ich habe kein Problem, aber es ist auch eine Zeit, in der man sich von der Welt abschottet, weil man die anderen hört, die uns sagen: „****Oh, meine Tochter kann schon gehen****." **Meine wird niemals gehen. „Meine Tochter spricht". Tja, meine wird niemals sprechen*** (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

So hart der Erhalt der Diagnose sein mag, Patienten und Angehörige können ihn aufgrund der erhaltenen Unterstützung dennoch als positiv bewerten. Positive Bewertungen wurden beim Erhalt der Diagnose bei mehr Patienten beobachtet als negative (siehe Tabelle 49). Patienten erwähnten in der Tat, dass ihre Ärzte sie beim Überwinden ihrer Schwierigkeiten und bei der Bewältigung der Diagnose unterstützten (entweder direkt durch das Anbieten psychologischer Betreuung oder durch die Überweisung an Psychologen, „Kapitel 2 – Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen" hob hervor, wie der Psychologe bei allen Erkrankungen nach der Diagnose auf dem Patientenpfad erscheint). Psychologische Unterstützung kann auch aufgenommen werden, wenn die Diagnose bekannt gegeben wird. In Belgien ist dies der Fall für Gruppen von Erkrankungen, für welche eine Vereinbarung mit dem NIHDI[98] besteht (Duchenne, Huntington, Galaktosämie, PKU und manchmal Rett).

Diese Versorgung wurde von Patienten, die davon profitierten, gut angenommen. Andere Patienten hätten diese Vorgangsweise gerne in Anspruch genommen, es wurde ihnen jedoch während dieses entscheidenden Moments der Diagnose keine psychologische Versorgung angeboten. Manchmal erhielten Patienten oder Angehörige keine Informationen über die Möglichkeit, einen Psychologen aufzusuchen – wie im Zitat unten angeführt:

> *Interviewer: Aber das wird einem auch nicht nahegelegt, zum Beispiel direkt nach der Diagnose, oder so? Es ist nicht so, dass ein Arzt Ihnen vorgeschlagen hat, so…*
> *Interviewter:* ***Da sprechen sie mit keinem Wort drüber.*** (PV, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

[98] Bei den acht ausgewählten Erkrankungen existieren Vereinbarungen für Stoffwechselerkrankungen, neuromuskuläre Erkrankungen und Huntington. Vereinbarungen werden auch in Kapitel 2 – Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen sowie in Kapitel 4 – Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte behandelt.

Andere Patienten und Angehörige berichten, dass zum Zeitpunkt der Diagnosestellung trotz der psychologischen Belastung ein Gesundheitsexperte in der Lage war, sie zu beruhigen und ihnen die benötigte Unterstützung und Information zu geben.

> *Ich war ganz in Tränen aufgelöst, ich war in einem Zustand ... ich wollte wirklich ... ich sah mich wirklich schon sterben, ich wollte eigentlich gar nichts wissen.* ***Er verbrachte jedenfalls eine Viertelstunde oder 20 Minuten an meinem Bett, hielt meine Hand, erklärte mir alles und beruhigte mich. Er war wirklich toll.*** (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Psychosoziale und emotionale Aspekte sowohl vor als auch während der Diagnose unterstreichen, dass es Patienten und Angehörige gibt, die psychologische Bedürfnisse haben, welche bis zu diesem Zeitpunkt häufig von Gesundheitsexperten nicht erfüllt werden. Dies wurde im Kapitel zum Zugang zu und zur Koordination von Versorgungsleistungen gezeigt, in welchem hervorgehoben wird, dass der Psychologe meistens nach der Diagnose auf dem Pfad der SE-Familie erscheint. Dies kann zu einer psychologischen Belastung für Patienten oder Angehörige vor der tatsächlichen Diagnose führen und unterstreicht die Bedeutung des allgemeinen Zugangs zu psychologischer Unterstützung.

Nach der Diagnose und entlang ihres Pfades stoßen Patienten auf Themen, die für SE-Familien eine größere Herausforderung darstellen. Jene Themen, die während der Interviews hervorgehoben wurden und in den folgenden Abschnitten genauer beschrieben werden, sind:

- Erblichkeit
- Fruchtbarkeit und Schwangerschaften
- Transition durch Lebensphasen
- Unabhängigkeit versus Abhängigkeit
- Perspektive auf das Leben mit der Erkrankung
- Alltägliche Einschränkungen, Auswirkungen auf das soziale Funktionieren und Gefühl der Isolation
- Entscheidung, die Diagnose geheim zu halten
- Die Bevölkerung hat kein Bewusstsein für die SE

Dieses Kapitel untersucht dann in den folgenden Abschnitten, wie und durch wen diese psychologischen und emotionalen Aspekte behandelt werden:

- Bedarf an Unterstützung
- Empowerment

4 ERBLICHKEIT

4.1 THEORETISCHER HINTERGRUND

Die Erfahrungen bezüglich Erblichkeit, welche die Patienten und Angehörige machten, bezogen sich vor allem auf die Entscheidung, sich testen zu lassen, um zu erfahren, ob man ein Träger der Erkrankung ist und wenn ja, wie man mit zukünftigen Schwangerschaften umgeht. Um nachzuvollziehen, welche Patienten solche Erfahrungen machen müssen, wird unten eine kurze Erklärung der Arten von Erblichkeit angegeben.

Erblichkeit betrifft sechs der acht ausgewählten Erkrankungen (siehe Tabelle unten). Es gibt verschiedene Arten der Erblichkeit:

- Autosomal-dominante Erkrankungen: Huntington und Silver-Russell (in diesen Fällen hat eine betroffene Person ein Risiko von 50 %, die Erkrankung an all ihre Kinder „weiterzugeben“);
- Autosomal-rezessive Erkrankungen: PKU und Galaktosämie (ein Risiko-Paar, bestehend aus zwei gesunden Partnern, die Träger sind, hat bei jeder Schwangerschaft ein Risiko von 25 %, ein Kind zu bekommen, das an der Erkrankung leidet);
- X-chromosomal-dominante Erkrankungen: Rett;
- X-chromosomal-rezessive Erkrankungen: Duchenne.

Andere sind einfach nicht erblich, darunter PV und CML.

Tabelle 50 - Genetische, angeborene und Erbkrankheiten innerhalb der acht ausgewählten Seltenen Erkrankungen

	Eine **genetische Erkrankung** ist eine Störung eines oder mehrerer Gene	Eine angeborene Erkrankung ist eine Erkrankung, die bei der Geburt vorhanden ist[99]	Eine **Erbkrankheit** ist eine Erkrankung, die von einer Generation an die nächste weitergegeben werden kann[100]
Huntington	X		X
Duchenne	X		X
CML	X		
PV/Vaquez	X		
Rett	X		X
Silver-Russell	X		X
Phenylketonurie	X	X	X
Galaktosämie	X	X	X

Bei Erkrankungen wie der Huntington-Krankheit, Muskeldystrophie Duchenne und anderen Erbkrankheiten, bei welchen es eine hohe Rate der Übertragung an die nächste Generation gibt, ist die psychologische Belastung durch die Diagnose größer, weil sowohl das Leben des Patienten als auch jenes der gesamten Familie beeinflusst wird. Die Belastung bezieht sich nicht nur auf die Tatsache, dass der Umgang mit der Diagnose schwierig ist, sondern sie bringt auch weitere Schwierigkeiten mit sich, weil spätere Entscheidungen getroffen werden müssen, ob sich Familienmitglieder testen lassen sollen, wie man mit weiteren Schwangerschaften umgehen soll etc.

4.2 ENTSCHEIDUNG, SICH TESTEN ZU LASSEN

Bei Erkrankungen wie PKU und Galaktosämie ergibt sich die Entscheidung, sich testen zu lassen, üblicherweise nicht, weil sie in Neugeborenenscreenings enthalten sind. Hier ist eine Behandlung verfügbar und kann verhindern, dass das Kind geistige Einschränkungen zurückbehält, welche von einer ungeeigneten Ernährung verursacht werden.

[99] Jene Erkrankungen, die sich in der Kindheit und im Erwachsenenleben entwickeln, sind nicht angeboren.
[100] Eine genetische Erkrankung muss nicht erblich sein – die meisten Krebsarten entstehen aus Mutationen, welche die Gene in Tumorzellen betreffen. Es handelt sich um Körperzellen, die an der sexuellen Reproduktion nicht beteiligt sind.

Das „Recht auf Nichtwissen“ wird jedoch erwähnt, wenn die Aufnahme neuer Erkrankungen in die Tests für Neugeborene hinterfragt wird. Dies liegt daran, dass bei Erkrankungen wie Huntington, Duchenne und sogar Rett – für welche keine wirkliche Behandlung existiert und bei welchen die Kinder grundsätzlich gesund zur Welt kommen – der Mehrwert davon, die Diagnose zu erfahren, sobald das Kind geboren wird, angezweifelt werden kann. Einige Patienten und Angehörige erklärten, dass sie sich gewünscht hätten, es nicht zu erfahren. Dies war bei der Mutter eines Duchenne-Patienten der Fall, dessen Diagnose – welche durch routinemäßiges Testen gestellt wurde – Sorgen ohne die Möglichkeit einer Behandlung brachte.

> *Man ließ uns nicht wirklich wissen, also, entscheiden, ob wir Tests machen wollen.* ***Einerseits, wie ich schon gesagt habe, wenn wir nichts gemacht hätten, wüssten wir heute noch immer nichts****.* ***Einerseits hätte uns das vielleicht ein schlechtes Gefühl für drei Jahre erspart. Andererseits kann man sich darauf einstellen.*** *(Duchenne, Angehöriger, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)*

Manchmal würden Patienten und Angehörige es tatsächlich lieber nicht wissen, bis die ersten Symptome auftreten. Dies würde es ihnen ermöglichen, die ersten Jahre (des Kindes) ohne den Stress der „kommenden“ Erkrankung zu erleben und so „normal“ wie möglich zu leben. Dies trifft vor allem auf Duchenne zu. Bei der Huntington-Krankheit, einer Erkrankung mit spätem Ausbruch, für welche keine Behandlung zur Verfügung steht, sehen erwachsene Patienten ohne Diagnose die Möglichkeit, das Beste aus ihrem Leben zu machen. Für die Huntington-Krankheit sind Tests bei Personen unter 18 Jahren aufgrund der psychologischen Auswirkungen, die das Ergebnis haben kann, nicht erlaubt. Es gibt sehr strenge Leitlinien dazu, wie solche Verfahren ablaufen müssen und wie die getestete Person psychologisch begleitet werden muss (beschrieben in Kapitel 2 – Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen, Abschnitt *4.6 Verlauf, Leitlinien, Protokoll*).

Zudem gibt es zwei Situationen: Entweder hört der Patienten bei der Diagnose erstmals von der Erkrankung oder das Bestehen der Erkrankung ist innerhalb der Familie bereits bekannt. Häufig gibt es keine umfassenden Patientenpfade, welche alles detailliert beschreiben, was im Verlauf des Lebens des Patienten auftreten kann. Dennoch können die Auswirkungen der Erkrankung aufgrund früherer Erfahrungen innerhalb der Familie manchmal bekannt sein. Die Auswirkungen und der Pfad, auf welchem sie sich bewegen, sind klarer, wenn sie als Träger benannt werden.

> *Meinem Vater war ganz genau bewusst, wer er gewesen war und wozu er geworden war. […] zumal wir eine Art Spiegel haben, denn* ***die vorherige Generation ist eine Art Spiegel Ihrer Zukunft****. Und es ist ein langer Abstieg in die Hölle, wie wir zuvor schon einmal gesehen haben, bei der vorherigen Generation. Wir wissen also, wohin es geht.*

Wenn sie vom Vorhandensein der Erkrankung innerhalb der Familie wissen, stehen Patienten vor der beunruhigenden Entscheidung, sich testen zu lassen oder nicht. Die Zitate unten beschreiben beispielhaft, warum Patienten entscheiden, sich nicht testen zu lassen – entweder, weil sie es lieber nicht wissen wollen und hoffen, der Erkrankung nicht zum Opfer zu fallen oder weil sie keinen Vorteil darin sehen, zu wissen, ob sie eines Tages erkranken werden. Die Art der Beratung, die erforderlich sein kann, gehört zu den persönlichsten Entscheidungen, die die Person treffen kann.

> *Es gibt Menschen, denen* ***es lieber ist, wenn der Zweifel bleibt****. Für sie stellt die Unsicherheit noch einen Hoffnungsschimmer dar. Die sich sagen: „Ich weiß es nicht und solange ich es nicht weiß, gibt es vielleicht noch die Möglichkeit, dass ... dann kann ich immer noch hoffen, dass da nichts ist*. (Huntington, Patientenverband, Provinz Lüttich, Belgien)

Es kann auch sein, dass Patienten sich nicht testen lassen wollen, weil sie nicht wissen wollen, ob sie die Erkrankung haben und einfach auf die ersten Symptome der Erkrankung warten, welche – vor allem im Falle von Huntington – erst Jahre oder Jahrzehnte später auftreten.

> *Ja, ich halte das auch für die beste Entscheidung.* ***Ich bin froh, dass sie es nicht wissen wollen****. Weil da schlichtweg nix ist. Warum sollte man das wissen wollen? Jetzt kann man immer noch denken: Oh, ich hab es vielleicht. Aber man kann auch immer noch denken: Ja, ich hab schon auch 50 % Wahrscheinlichkeit, dass ich es nicht hab. Kann man dann nie mehr denken.* ***Man kann die Uhr nie zurückdrehen. Ich sehe keinen Vorteil darin, es zu wissen… Diese Diagnose ist nur positiv, wenn sie negativ ist.*** *Sozusagen. Ja, also, ja, ich sehe den Mehrwert davon nicht wirklich. Es sei denn, ja, es gibt natürlich Leute, die sagen: Ich will das unbedingt wissen. Ja.* (Huntington, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Wie Familien mit der Erblichkeit umgehen, ist unterschiedlich. Dasselbe gilt für ihre Methoden, wie sie mit ihren Kindern sprechen, welche ein potenzielles Risiko haben, die Erkrankung später zu entwickeln oder sie sogar an ihre eigenen Kinder „weiterzugeben". In manchen Familien gibt es ein gewisses Tabu bezüglich der Erkrankung und die Kinder wissen eventuell gar nicht, dass ihr Elternteil ein Träger ist, weil die Erkrankung dieses Elternteils noch nicht sichtbar ist.

> *Und in anderen Familien ist das ein großes Geheimnis, und es wiegt sehr schwer, und es ist sehr schwierig,* ***und es darf nicht darüber gesprochen werden, und man muss also auch sehr, sehr aufpassen, dass man nie etwas über einen Bruder oder eine Schwester sagt, denn das wissen sie oft auch untereinander nicht****, so: Der wurde getestet, und der wurde nicht getestet.* (Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

In anderen Familien ist die Kommunikation jedoch transparent und man spricht offen mit seinen Kindern über die Möglichkeit, dass sie auch Träger der Erkrankung sein könnten. Sie erhalten so die Möglichkeit, sich testen zu lassen oder auch nicht.

Die Gefühle zur Erblichkeit, welche von den Patienten und Angehörigen beschrieben werden, umfassen meistens Angst, negative Erfahrungen wie etwa schwierig zu bewältigende Situationen und Leugnen. Daher wäre psychologische Unterstützung zu den oben erwähnten Zeitpunkten (Testverfahren – nicht nur Ergebnisse, sondern auch Auswahlmöglichkeiten, Schwangerschaften etc.) von entscheidender Bedeutung.

4.3 FRUCHTBARKEIT UND SCHWANGERSCHAFTEN

Wenn eine Erkrankung erblich ist, beeinflusst dies die Entscheidung der Patienten, schwanger zu werden oder nicht. Wenn bekannt ist, dass ein Mitglied der Familie Träger der Erkrankung ist, geben Präimplantationstechniken Müttern/Eltern die Möglichkeit, die weitere Reproduktion der Erkrankung zu vermeiden und stellen sicher, dass das nächste Kind nicht betroffen sein wird. Dies wird in einigen der Duchenne-Interviews erklärt.

> *Ich hatte eine 3- bis 7-prozentige Wahrscheinlichkeit, noch ein Kind mit Duchenne zu kriegen… Und da hab ich so gefragt:* ***Schauen Sie, wir möchten gern ein zweites. „Ah, ja, Sie dürfen noch zehn kriegen, nur per IVF.****"* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Die Möglichkeiten für Patienten mit einer SE, welche Träger einer SE sind, sich ihren Wunsch, Eltern zu werden, zu erfüllen, sind durch technologische Fortschritte gegeben und führen zu positiven Erfahrungen. Es sind jedoch gute Informationen und Betreuung erforderlich, um neue Situationen

anzugehen, die sich bei einer Fruchtbarkeitsbehandlung ergeben, um weiteren psychologischen Stress zu vermeiden.

> *Bei der **PGD, also der Präimplantationsdiagnostik**, aber dabei geht es dann um Menschen mit der Huntington-Krankheit, die dann ein Kind wollen per Embryo-Selektion. Darüber haben wir uns mal erkundigt. Damit, **mit diesem Weg sind hohe Kosten verbunden**, und dabei geht es im Allgemeinen noch um junge, gesunde Menschen, die manchmal ein sehr hohes eigenes Risiko haben. Die fragen schon mal deswegen: Ja, wie ist das damit? Können diese Kosten begrenzt werden, oder kann man das vom einen Jahr aufs andere Jahr übertragen? Dass man diese Art von Fragen, und da sind auch schon mal Leute aus dem Ausland. (Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

Dennoch können Patienten zu spät erfahren, dass sie Träger sind, was zu Fällen von Abtreibung führen kann. Einige der befragten Angehörigen erwähnten die Tatsache, dass, wenn sie während der Schwangerschaft gewusst hätten, dass das Kind an der Seltenen Erkrankung leiden würde, sie sich – obwohl sie sich heute ihr Leben ohne dieses Kind nicht vorstellen könnten – für eine Abtreibung entschieden hätten.

> *Ja, ich war schwanger, als das passiert ist, im siebten Monat. Wir machten einen Test, denn ich wollte bei einem positiven Ergebnis abtreiben. Wir hatten **die Entscheidung getroffen, abzutreiben**. Doch der Test war negativ für meine Tochter und positiv für mich.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

In anderen Fällen kann es sein, dass Patienten den Wunsch, ein Kind zu bekommen, aufgeben[101]. In anderen Situationen wussten die Eltern, dass das Risiko bestand, dass zukünftige Kinder betroffen sein könnten, dies hielt sie jedoch nicht davon ab, weitere Kinder zu bekommen (welche möglicherweise auch Träger sein könnten).

> *Bei meiner zweiten Tochter. Dann **wussten sie schon, dass wir Träger dieses Gens waren, und wir hatten also eine Wahrscheinlichkeit von eins zu vier, dass das beim nächsten wieder passieren könnte**.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Die Erfahrung der Schwangerschaft würde öfter als eine negative als als eine positive Erfahrung beschrieben – eine Erfahrung, die Gefühle wie Angst und Wut mit sich brachte. Dabei wurde hervorgehoben, dass Fruchtbarkeit ein psychologisch herausfordernder Teil ihres Pfades sein kann. Bei Erkrankungen, die nicht erblich sind, kann Fruchtbarkeit auch zu einem viel früheren Zeitpunkt als erwartet für Patienten mit einer SE ein wichtiges Thema werden und zwar aufgrund der möglichen schädlichen Auswirkungen der Behandlung (CML, Galaktosämie). Gesundheitsexperten und technologische Lösungen können diesen Patienten die Möglichkeit geben, etwas bezüglich eines Kinderwunsches zu unternehmen. Dies erfordert jedoch Entscheidungen und eine Behandlung, wenn die Person eventuell noch nicht bereit dafür ist – wie im Auszug unten beispielhaft angeführt.

> ***Diese Kinder können schwer fruchtbar werden. Das wird dann behauptet, und früh in die Menopause kommen. Also, das ist eine Besorgnis, die heute da ist. Die ältere ist 23.** Und dann hatte der Doktor uns zu einer Gynäkologin überwiesen, die dann aber auf Fruchtbarkeit spezialisiert war. Ich weiß nicht, wie die hieß. Also, die ist dann vor kurzem dazugekommen. Also, das war dann mit Eizellen rausholen… […] Jetzt steht das kurz „on hold"… Aber die Ältere ist damit nicht einverstanden. Das ist auch nichts, worauf man brennt. Um Zellen rausnehmen und einfrieren zu lassen. Eventuell wieder einsetzen zu lassen. Und sie hat*

[101] Im Falle von Huntington geht es nicht nur um die Frage der Weitergabe der Erkrankung an Kinder, sondern auch um die Tatsache, dass wenn die Eltern Träger sind, sie wissen, dass sie ab einem bestimmten Zeitpunkt nicht mehr für ihre Kinder da sein können und sogar, dass ihre Kinder sich um sie kümmern werden müssen.

auch keinen Freund. ***Sie macht sie da jetzt also wirklich keine Gedanken drüber****.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Gesundheitsexperten können bei dem Versuch, Patienten mit dem Wunsch nach Familiengründung zu betreuen, unterstützend sein. Dies erfolgt durch Behandlungsoptionen, auch wenn sie erkennen, dass sich weitere Auswirkungen und eine psychologische Belastung ergeben können, wenn eine Schwangerschaft durch das Aufgeben einer Behandlung auf Basis von Medikamenten, wie etwa bei CML, erleichtert wird.

Die letzten beiden jungen Mädchen, die die Diagnose bekommen haben ... Mit zwanzig Jahren ist es schwer, zu hören: „Du hast eine Leukämie, die dich dein Leben lang begleiten wird". Und dann, wenn man die Diagnose bei einer 20-Jährigen stellt, was ist, wenn sie Kinder haben möchte ... das ist dann schwierig, weil man ***aufhören muss, man kann mit Glivec nicht schwanger werden, man muss also aufhören****.* ***Man muss zu Interferon wechseln, welches sehr schlecht vertragen wird und depressiv macht.*** *(CML, Spezialist für Hämatologie, Provinz Lüttich, Belgien)*

Manchmal entscheiden oder erkennen Patienten, dass eine Diagnose ein entscheidender Faktor dabei sein kann, ob sie in der Lage sind, biologische Eltern zu werden. Dies ist ein neuer Aspekt bei der emotionalen Verarbeitung ihrer Erkrankung.

Ja, dann kam die Diagnose. Und das war in dem Moment nicht das sie, dass ich die Diagnose Leukämie bekommen habe. Für mich war das viel Schlimmere, weil ich da wirklich davon ausgegangen bin: „Oh, mein Gott, ***A) wirst du sterben und B) wirst du nie Kinder in die Welt setzen****", war das für mich tatsächlich der primäre Gedanke: „Oh, mein Gott, ich werde nie Kinder kriegen können." Also für mich war das in dem Moment das Schlimmste, was mir je einer hätte sagen können, so. So, das war das Nonplusultra der schlimmen Dinge, die ich daran einfach empfunden habe.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

5 TRANSITION DURCH LEBENSPHASEN

Das Kapitel zum Zugang zu und zur Koordination von Versorgungsleistungen behandelte bereits die Herausforderungen des Aufwachsens mit einer SE und was das für die Koordination der Aspekte der medizinischen Versorgung und für die Überweisung an Dienste für Erwachsene bedeuten kann – zusätzlich dazu, wie M versuchen, einen solchen Übergang so reibungslos und psychologisch wenig schädigend wie möglich zu gestalten.

Die Feldanalyse lud keine Jugendlichen zur Teilnahme an den Interviews ein. Zudem stellten die Aussagen von SE-Patienten nicht oft eine Verbindung zwischen Transition und emotionalen Aspekten her. M andererseits taten dies durchaus. Einige beschrieben, wie Jugendliche gemeinsam mit Kindern im Wartezimmer zu Außenseitern wurden. Dies kann Gefühle von Besorgnis für Patienten hervorrufen und ein logischer Anreiz für eine Überweisung zur Versorgung für Erwachsene sein. Gesundheitsexperten stellen einen Bedarf bei Jugendlichen fest, ungeachtet ihrer Seltenen Erkrankung wie Erwachsene behandelt zu werden.

Das Problem ist, dass die Patienten froh sind, der Bevormundung der Eltern und der Pädiatrie irgendwann zu entkommen und ihr eigenes Leben leben wollen, wodurch sie aber verloren gehen*.* (Silver-Russell, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Aachen, Deutschland)

Kinderärzte sind doch etwas… verhalten sich doch etwas mehr als… ja, etwas… etwas mütterlicher oder väterlicher*, sind also sehr fürsorglich für ihre Patienten. Wir Internisten erlegen die Verantwortung doch etwas mehr den Patienten selbst auf, weil sie erwachsen sind. Natürlich gibt es da durchaus einen*

Übergang, ne? Ich meine, ich bin mir auch durchaus bewusst, dass Menschen im Alter von achtzehn nicht per se ganz erwachsen sind, aber wir… ***Allmählich verschiebt sich diese Verantwortung schon immer mehr zum Patienten hin****. Wir laufen also nicht dauernd allem hinterher, und ich bin doch etwas weniger der Doktor mit dem mahnenden Finger etwa.* (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Süd-Limburg, Niederlande)

Ab 16 sind oder ab da, wo sie eine Frage haben sowohl von den Eltern als auch von den Kindern… die sitzen im Wartezimmer, und man sieht alles kleine Kinder, und da sitzt dann ein Jugendlicher… dass wir doch diese Frage stellen. *Schau mal… bist du hier denn wirklich richtig? Es gibt verschiedene Optionen. Möchtest du zu einem Erwachsenen-Spezialisten gehen? Was kannst du von dem erwarten? Wenn die Leute sagen… Nein, wir haben überhaupt keine Lust dadrauf, dann, wenn sie 17 werden, dann sagen wir… Ja, jetzt musst du sich ernsthaft entscheiden. Zu welchen Spezialisten für Erwachsene wollen Sie gehen? Und dann können sie sich das überlegen. Aber nach 18 sehen wir niemanden mehr.“* (eurologische Erkrankungen, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Dies bedeutet nicht, dass psychologische und emotionale Bedürfnisse in Zeiten der Transition nur direkt mit der Koordination der Versorgung oder wechselnden Gesundheitsexperten in Verbindung stehen. Die Literaturanalyse[102] prognostizierte, dass aufgrund des Strebens der Patienten nach der größtmöglichen Unabhängigkeit und dem Gefühl der Normalität nicht erfüllte Bedürfnisse für psychologische und soziale Unterstützung beim Übergang zwischen Kindheit und Erwachsenenleben auftreten würden.

Emotionale Probleme oder negative Gefühle können beim Übergang von der Kindheit zum Jugendalter oder sogar zum Erwachsenenalter auftreten. Diese betreffen nicht nur die Akzeptanz der Erkrankung, sondern auch das Leben mit einer Behandlung, z. B. die Ernährung bei Patienten mit einer seltenen Stoffwechselerkrankung, welche von der „Normalität“ abweicht.

Und dann gibt es Familien, die mit der Diät leben. Es ist eine lebenslange Diät, es ist eine chronische Krankheit und sehr frustrierend. ***Es ist sehr schwierig, in der Jugendzeit gibt man die Diät häufig auf und führt die Behandlungen nicht mehr weiter****.* (Stoffwechselerkrankungen, Sozialberater, Provinz Lüttich, Belgien)

Wir haben auch einen Kinderpsychiater, was auch nicht vorgesehen ist. Eigentlich hat das schon einen Vorteil, weil es sehr viele psychologische Probleme gibt, und das sind nicht nur ***schulische Probleme, das können auch emotionale Probleme sein, sehr viel zur Akzeptanz der Krankheit, besonders wenn sie ins Jugendalter kommen****. Sogar bei Erwachsenen. Depressionen, die fangen dann an vorzukommen, und dann können die Psychologen sie dabei betreuen. (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)*

6 UNABHÄNGIGKEIT VERSUS ABHÄNGIGKEIT

Die Transition und genauer gesagt das Gleichgewicht zwischen der Bewahrung der Unabhängigkeit und der zunehmenden Abhängigkeit von Strukturen zur Unterstützung kann zu mehr Schwierigkeiten führen als man normalerweise von der Arbeit, Lebensperspektiven oder Beziehungen erwarten würde. Dies betont, wie wichtig es ist, emotionale Bedürfnisse zu beachten, um eine gute Lebensqualität zu garantieren, ganz abgesehen von dem Bedürfnis nach maßgeschneiderten Lösungen

[102] Maastricht Universität (2020), Literaturanalyse, Bestimmung von Bedürfnissen von Patienten mit seltenen Erkrankungen: Eine thematische Analyse von Literatur, EMRaDi-Projekt

für Arbeits- und Wohnarrangements für SE-Patienten (häufig bei Stoffwechselerkrankungen oder etwa Duchenne), wenn sie das Erwachsenenleben erreichen.

> *Ja. Also, manche sind vielleicht doch nicht gut genug, um alleine, ganz selbstständig, wohnen zu können. Aber um sie in einer **Wohnform** unterzubringen, dafür sind sie dann eigentlich wieder zu gut. Sie sitzen also ein bisschen zwischen den Stühlen, und deshalb hören wir auch oft… besonders während dieses Übergangs, wenn Eltern noch mitkommen, schon auch sehr viel damit ringen, so: Wir finden eigentlich keinen geeigneten Platz, wo wir unser Kind beruhigt hingeben können, wo wir auch finden, dass es da hingehört. Und das ist schon ziemlich schade, das zu hören, eigentlich. (Schweigen.) Und das hat auch ein bisschen mit **sozialer Interaktion zu tun, wenn sie sich damit schwertun, soziale Interaktion einzugehen, so: Ja, wie können wir ihnen jetzt dabei helfen**?* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

> *Sie können da zum Beispiel Beschäftigungstherapie… So **Tagesbeschäftigung** machen. Aber das gefällt ihm alles nicht. **Karten basteln. Da sagt er so: Mama, ich bin mental okay. Ich bastel doch keine Karten**.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> *Auch als Jugendliche und auf alle Fälle als Erwachsene wird das doch ein Problem für sie. Auch das **Eingehen von Beziehungen**, das ist doch etwas, das ihnen fehlt. Sie können zwar Freundschaften schließen, aber eine echte Beziehung… Wir haben mehrere hier. Wir haben hier welche, die verheiratet waren, was wirklich schön war, aber es bleibt natürlich schwieriger.* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

Ein weiteres konkretes Beispiel für das Streben nach Unabhängigkeit ist die Möglichkeit des Autofahrens. Einerseits kann dies etwas sein, was sich an Duchenne erkrankte Jungen, die das Erwachsenenalter erreichen, wünschen – bei einem der Interviews mit Angehörigen wurde dies angesprochen. Andererseits kann diese Fähigkeit, ein Auto zu fahren, auch etwas sein, was ein Patient mit z. B. Huntington wieder verliert – die Person war es gewohnt, dies tun zu können, aber bei der Transition durch die Stadien der Erkrankung verliert sie diese Fähigkeit und empfindet dies als eine schwierig zu bewältigende Situation.

> *Er will nächstes Jahr doch seinen Führerschein machen, sagt er. **Er will versuchen, seinen Führerschein zu machen.** Ich werde ihn einfach machen lassen, dass er das selber entscheidet… Ja, er muss das selber entscheiden. Ich lass es ihn einfach selber entscheiden. Ich sag ihm jetzt nicht so: Nein, das wirst du nie können. Ich lass es ihn einfach selber entscheiden.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> *Dass das halt auch ein schwieriger Punkt für viele Menschen ist, **dass man seinen Führerschein abgeben muss**. Dass das wieder etwas ist. Bei dieser Krankheit, sage ich auch, muss man immer nur zurückstecken. Die eigene Welt wird immerzu kleiner und kleiner. Dann heißt es aufhören zu arbeiten, nicht mehr mit dem Auto fahren. Es ist immerzu weniger und weniger, was da noch übrig bleibt. Und zuletzt sitzt man im Rollstuhl. Ja.* (Huntington, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Emotionale und psychologische Bedürfnisse stehen also nicht nur in Verbindung mit dem Übergang ins Erwachsenenleben oder in das hohe Alter, sondern hängen auch damit zusammen, Fähigkeiten mit dem Fortschreiten der Erkrankung zu gewinnen oder zu verlieren und der Kampf, Unabhängigkeit oder Normalität anzustreben oder zu erhalten, wird intensiver. Das Anstreben einer angemessenen Lebensqualität und die Suche nach Wohnmöglichkeiten, wenn die Patienten die Stadien ihrer Erkrankung durchlaufen, wurde von Eltern von Kindern mit Seltenen Erkrankungen, die zu Behinderungen führen, welche während dieses Stadiums Emotionen erlebten, bestätigt.

> *Aber in einem Monat gibt es das nicht mehr, wenn Sie das wollen, müssen Sie es sofort nutzen. **Sie war also sechzehneinhalb Jahre alt und ich wollte sie nicht wirklich woanders hin geben, aber schlussendlich habe***

> ***ich es akzeptiert**, weil ich mir zwei andere Zentren angesehen habe, die mir überhaupt nicht gefallen haben. Ich dachte mir: „Was solls?" Also musste ich das akzeptieren und seither ist sie dort.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Die Entwicklung der Symptome einer Erkrankung, vor allem im Falle von Huntington, können eine psychologische Belastung für Patienten und Angehörige sein. Wenn die Diagnose gestellt wird, ist es schwierig für die Familienmitglieder zu akzeptieren, dass sich die Beziehung ändern wird. Es ist auch schwierig für die Patienten selbst, vollständig von anderen Personen abhängig zu sein – wie im folgenden Zitat beschrieben:

> *Was außerdem passiert: Ich wiederhole sehr viel. Das geht ihnen auf die Nerven, **aber das liegt an meiner Krankheit**. **Früher war ich unabhängig, ich habe gearbeitet, ich hatte mein Auto.** Wo **ich gearbeitet habe**, verkaufte man Wohnwagenvorzelte. Ich war Hilfsarbeiterin. **Und jetzt muss ich mich auf andere verlassen, dass die Dinge erledigt werden**. Ich sage es einfach, das wars.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

7 PERSPEKTIVE AUF DAS LEBEN MIT DER ERKRANKUNG

Ein Thema, das zu einer schweren psychologischen Belastung führen kann, ist die Perspektive auf das Leben und die Entwicklung der Erkrankung. Neben den emotionalen und psychologischen Aspekten zum Zeitpunkt der Diagnose führen über den anfänglichen Schock hinaus auch die Nachwirkungen und das Lernen, mit der Seltenen Erkrankung zu leben, sowie die die mögliche Verschlechterung der Erkrankung zu einer psychologischen Belastung.

Viele Patienten und Angehörige assoziierten die Entwicklung der Erkrankung mit emotionalen Aspekten. Die Perspektive auf die Entwicklung der Erkrankung und das Leben mit der Erkrankung wurde häufiger mit negativen Erfahrungen und Gefühlen wie Angst, dem Gefühl, die Situation sei schwierig zu bewältigen sowie Unsicherheit in Verbindung gebracht. Gezeigt wird dies in Tabelle 51.

Tabelle 51 - Psychologische Aspekte und Gefühle, die beim Sprechen über die Perspektive ausgedrückt wurden

	Perspektive			
	Patienten/ Angehörige		Gesundheitsberufe	
	Teilnehmer (N=36)	Referenzen (N=146)	Teilnehmer (N=22)	Referenzen (N=49)
Psychische Belastung	5	5	1	1
Emotionale und psychologische Bedürfnisse	3	3	1	1
Kein Wunsch nach Unterstützung	0	0	0	0
Erhaltene Unterstützung	4	4	2	2
Von Angehörigen erhaltene Unterstützung	0	0	0	0
Nicht erfülltes psychologisches Bedürfnis oder keine Unterstützung erhalten	4	6	0	0
Wunsch nach Unterstützung	2	3	1	1
Wut	3	3	0	0
Frustration	3	3	0	0
Leugnen	1	1	0	0
Angst	17	27	3	4
Besorgnis	3	3	0	0
Misstrauen	2	3	0	0
Stress	0	0	0	0
Unsicherheit	11	16	3	4
Schwierig zu bewältigen	8	8	0	0
Hoffnung	4	5	0	0
Erleichterung	1	1	0	0
Traurigkeit	2	2	0	0
Scham	0	0	0	0
Schock	0	0	0	0

Wenn Gesundheitsexperten die Perspektive für Menschen, die an einer Seltenen Erkrankung leiden, beschreiben, beschreiben sie häufig einen medizinischen Pfad: die Lebenserwartung; eine mögliche Perspektive zu (bereits erfolgten) Fortschritten bei der Behandlung; eine medizinische Beschreibung der Entwicklung der Erkrankung und das Nachlassen der Fähigkeiten und der Gesundheit. Wenn man die Diskrepanz zwischen der Aufmerksamkeit von M und jener von Patienten oder Angehörigen für die psychologischen Aspekte und das Ergebnis, dass umfassende Patientenpfade den SE-Familien nach der Diagnose nicht angeboten oder vorgeschlagen werden (Kapitel 2 – Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen), beachtet, ist es möglich, dass M den emotionalen Teil der Perspektive auf das Leben mit der Erkrankung vernachlässigen.

Die Forschung zu Seltenen Erkrankungen schreitet sehr rasch voran. Dies weckt bei den Familien Hoffnungen für die nächsten Generationen der Kinder, ist aber manchmal frustrierend für sie, weil zurzeit keine wirkliche Behandlung für sie zur Verfügung steht. Während Erkrankungen wie Duchenne und Rett schneller erkannt werden und verbesserte medizinische Pfade die Lebenserwartung der Patienten verlängern, gibt es noch keine wirkliche Heilung für diese Erkrankungen und zu den medizinischen Perspektiven für diese ersten Generationen von Patienten mit Diagnose bleibt vieles unklar – auch, was sie genau vom Leben erwarten können. Sogar bei Stoffwechselerkrankungen, bei

welchen eine diätetische Behandlung Möglichkeiten dafür bietet, ein „normales“ Leben zu leben, bleibt vieles unklar. Dies wurde von Gesundheitsexperten und Angehörigen bestätigt:

> ***Wenn sie etwas finden, wird es für unseren Sohn auch zu spät sein.*** *Für die Kleinen nicht. Für unseren Sohn und die anderen schon.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

> *Das Schwierige ist, weil es so selten war und ist, ist es auch schwierig, einfach so eine Prognose abzugeben. Ich weiß zwar, dass sie so sagte: Entwicklungsstörungen, Lernstörungen, daran erinner ich mich noch ganz genau. Auch vielleicht die Gefahr, dass sie geistig behindert sein könnte, weil dieser Stoff zuerst das Gehirn schädigt bis zu einem bestimmten Alter und dann andere Organe. Also das wurde mir auch gesgt… Ich fand das damals schon sehr bedrohlich. Und ich konnte das auch nicht einordnen… Ich hab damals zwar viele Informationen gekriegt, aber eigentlich auch nicht die richtigen Informationen. Aber das ist vielleicht auch schwierig einzuschätzen, weil es auch wenige von diesen Fällen gibt, die älter als unsere Tochter sind vielleicht. Die ist jetzt 23.* ***Also, ich denke auch, dass das vielleicht das Wissen aus den Büchern ist und nicht so sehr die Erfahrung, die sie in der Praxis hat. Ich denke, dass das noch nicht so viele Kinder überlebt hatten****.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Angehörige und Patienten heben diese Schwierigkeit oder Unsicherheit bei ihrer medizinischen Perspektive hervor – sowie auch das ständige Wissen, dass sich die Erkrankung jederzeit verschlechtern kann.

> ***Ich weiß es nicht. Ich erwarte, dass ich Leukämie kriege. Das erwarte ich. Jedenfalls, das ist das, was in „den Dingern“ steht****, dass man ein ziemliches Risiko dafür hat. Ja, das ist es. Das ist meine größte Angst. Das weiß ich nicht… Ich rechne halt einfach damit. In dem Moment… und woran sehe ich das? Ich weiß es auch nicht.* (PV, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

> *Es stimmt, der behandelnde Arzt sagte mir bereits letztes Jahr, als sie ihre Nierenentzündung hatte: „****Weißt du, vielleicht müssen wir warten, bis sie eines Tages etwas Größeres hat.****“ … Sie sieht zwar jetzt großartig aus, aber in Wahrheit ist sie trotzdem sehr empfindlich. Meine Aussicht ist trotzdem, dass sie vor mir stirbt.* ***Ich denke nicht allzu viel darüber nach und lebe ein bisschen von Tag zu Tag****, jetzt, da ich meine Angelegenheiten in Ordnung gebracht habe.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Auch so das Bewusstsein etwa:* ***Irgendwann ist da ein junger Mann mit 16 gestorben, im Alter von 16, und da war mein Sohn 10… 11, 12, 13, 14, 15****.* ***Oh, dann habe ich noch sechs Jahre.*** *Auch dieses Bewusstsein etwa so. Das begriff der damals schon.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande).

Bei Huntington gibt es – neben der Geschwindigkeit – eine klare Perspektive des körperlichen Verfalls und der Verschlechterung der Erkrankung, was für Patienten und Angehörige, die sich ihrer Situation vollständig bewusst sind, schwierig ist. Dies wird angesichts der Tatsache, dass Patienten später mit psychologisch schwer zu bewältigenden Entscheidungen wie etwa dem Einsatz einer Magensonde oder Entscheidungen zum Verzicht auf Wiederbelebung konfrontiert sind, noch schwieriger. Für diese Patienten kann schließlich Sterbehilfe eine Option sein. Angesichts der aktuell unvermeidlichen Verschlechterung und der fehlenden Behandlung ist die Erkrankung häufig die Ursache für Burnout, Besorgnis und Depressionen sowohl bei Angehörigen als auch bei Patienten.

> *Ja, auch* ***weil es keine Aussicht gibt*** *vorläufig auf etwas, das man selber tun kann, um das abzubremsen oder, ja, es gibt einfach nix. Also, ja.* (Huntington, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Patienten mit Seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen benötigen häufig emotionale und psychologische Unterstützung, wenn sie über ihre Perspektive nachdenken. Während es natürlich wichtig ist, ein gutes Verständnis für den kommenden medizinischen Pfad zu haben, wiesen die Angehörigen der Patienten mit Seltenen Erkrankungen – jedenfalls etwa jene jüngerer Kinder mit Rett

und Duchenne – auf das Bedürfnis hin, Unterstützung und Beruhigung zu erhalten und zwar über ein ganzheitlicheres Verständnis des gesamten Pfades einschließlich Möglichkeiten für (bildungsbezogene) Entwicklung und Versorgung:

> ***Ich hätte gern, dass da auch geguckt wird, nicht nur medizinisch für die Kindern, sondern dass auch für die Kinder ausgearbeitet wird****, wenn so'n Kind älter wird: Wo geht man dann mit so'nem Kind hin? (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

8 ALLTÄGLICHE EINSCHRÄNKUNGEN, AUSWIRKUNGEN AUF DAS SOZIALE FUNKTIONIEREN UND GEFÜHL DER ISOLATION

Seltene Erkrankungen verursachen alltägliche Einschränkungen für Patienten und Angehörige, welche sich je nach Erkrankung unterscheiden und von Erschöpfung bis hin zur Unfähigkeit, sich auszudrücken oder sich zu bewegen reichen. Veranschaulicht wird dies in Kapitel 4 – Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte im Kasten zu *Symptomen und Behinderungen, welche bei den Interviews genannt wurden und für welche nicht-ärztliche Pflege und medizinisches Zubehör benötigt werden* in Abschnitt *2.3 Versorgung, die innerhalb des verpflichtenden Systems erstattet wird* des genannten Kapitels. Beim Sprechen über solche Einschränkungen vergleichen sich SE-Patienten und Angehörige eventuell mit nicht kranken Menschen – siehe Tabelle 52. Dabei sprechen sie häufig das Thema starker sozialer Einschränkungen und Schwierigkeiten bei der Annahme und beim Verstehen dieser Einschränkungen an. Der Vergleich mit nicht kranken Menschen erfolgt, um die Erkrankung und die Einschränkungen, mit denen Patienten und Angehörige konfrontiert sind, zu erklären und spezifische Bedürfnisse hervorzuheben. Dieser Vergleich geht häufig mit Frustration einher.

> *Oder wenn ich zusammenbreche. Ich verbringe zum Beispiel einen Abend bei Freunden, wir sitzen am Tisch und wenn man sich nicht bewegt, wenn es nicht ein bisschen Unterhaltung und Aktivität gibt, dann bin ich irgendwann ... Also, ich schlafe nicht, aber auf einmal habe ich einen richtigen Durchhänger.* ***Und wenn die Leute nicht Bescheid wissen, verstehen sie das nicht.*** (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn sie sich selbst vergleichen, sprechen sie häufig das Thema starker sozialer Einschränkungen und Schwierigkeiten bei der Annahme und beim Verstehen dieser Einschränkungen an. Die alltäglichen Schwierigkeiten, die die Erkrankungen im Zusammenhang mit organisatorischen und praktischen Aspekten verursachen, werden auch in Kapitel 4 – Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte, Abschnitt *4.3 Pflegepersonen: Zentrale Akteure bei der Koordination praktischer Belastungen* besprochen. Dort wird gezeigt, dass in vielen Fällen die Erkrankung die gesamte SE-Familie vor Probleme stellt und ihre Perspektive auf Themen wie Arbeit, Wohnung, Urlaub etc. sowie ihre Möglichkeiten in diesen Bereichen verändert.

> *Oder wenn ich zusammenbreche. Ich verbringe zum Beispiel einen Abend bei Freunden, wir sitzen am Tisch und wenn man sich nicht bewegt, wenn es nicht ein bisschen Unterhaltung und Aktivität gibt, dann bin ich irgendwann ... Also, ich schlafe nicht, aber auf einmal habe ich einen richtigen Durchhänger.* ***Und wenn die Leute nicht Bescheid wissen, verstehen sie das nicht.*** (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Der Vergleich zwischen dem SE-Patienten und nicht kranken Menschen wird auch eingesetzt, um das Familienleben anzusprechen. Der Vergleich findet manchmal mit den Geschwistern des SE-Patienten statt. Geschwister finden sich in Situationen wieder, in welchen sie das Gefühl haben, stets an zweiter Stelle zu stehen. Den Eltern wird dies häufig erst spät bewusst. Obwohl die Eltern diese Situation nicht wollen, wissen sie nicht, wie sie es anders machen könnten. Das Kind, das an der Seltenen Erkrankung

leidet, benötigt so viel Aufmerksamkeit und Pflege, dass die Eltern nur wenig Zeit übrig haben, sich um ihre anderen Kinder zu kümmern.

Im folgenden Zitat wird das betroffene Kind mit einem nicht kranken Kind von Freunden verglichen. Dies erfolgt nicht, um die Erkrankung medizinisch zu beschreiben, sondern um das eigene Kind einzuordnen und zu sehen, was es versäumt. Dies beeinflusst auch das Sozialleben der Angehörigen.

> ***Auf sozialem Gebiet kommt man sehr ins Hintertreffen.*** *Man kann nicht mehr bei den Aktivitäten mitmachen, die die Freundinnen mit ihren Kindern machen.* ***Bei einem selbst verläuft alles anders****. Und auch nachher. Dann denkt man immer daran zurück. Man wird immer damit konfrontiert. Dieses Kind geht auf die weiterführende Schule, und mein Kind kann das nicht. Man wird immer mit dem konfrontiert, was hätte sein können, und was nicht mehr ist eigentlich.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Es zeigt auch, wie die Isolation nach und nach zunimmt, wenn die Erkrankung es jemandem nicht mehr erlaubt, dieselben Dinge zu tun, die „normale“ Kinder bzw. Menschen tun. Wie in Abschnitt *6. Unabhängigkeit und Abhängigkeit* sowie in Abschnitt *7. Perspektive und Entwicklung der Erkrankung* beschrieben wird, kann das Annehmen der Erkrankung, ihrer Entwicklung und der alltäglichen Einschränkungen zu Bedürfnissen für emotionale und psychologische Unterstützung führen.

Tabelle 52 - Am meisten kodierte Aspekte, wenn Patienten und Angehörige über soziale Funktionsfähigkeit sprachen

	Soziale Funktionsfähigkeit	
	Teilnehmer (N=57)	Referenzen (N=614)
Vergleich mit „gängigen Erkrankungen“	5	4
Vergleich mit nicht kranken Menschen	7	10
Unterscheidung zwischen kranken und gesunden Kindern	4	6
Gefühl der Isolation	11	18
Positive Haltung zur Erkrankung	16	21
Positive Erfahrungen durch den Kampf gegen die Erkrankung	4	5
Psychische Belastung	7	12
Stigma	3	5
Emotionale und psychologische Bedürfnisse	5	3
Erhaltene Unterstützung	18	20
Nicht erfülltes psychologisches Bedürfnis oder keine Unterstützung erhalten	10	13
Wunsch nach Unterstützung	5	5
Wut	8	6
Frustration	8	6
Angst	7	11
Schwierig zu bewältigen	14	22
Traurigkeit	5	6
Scham	5	7
Negative Erfahrung	17	20
Positive Erfahrungen	17	24

Die Einschränkungen der sozialen Funktionsfähigkeit durch die Erkrankung führen am häufigsten zu Emotionen wie dem Gefühl, dass die Situation schwierig zu bewältigen ist, sowie zu Frustration. Soziale Aktivitäten, an denen Patienten und Angehörige nicht teilnehmen können, sowie die Auswirkungen, die dies auf das Familienleben aufgrund der Einschränkungen durch die Erkrankung

hat, wurden als schwierig zu bewältigen oder frustrierend benannt. Dies kann zu einem Gefühl der Isolation führen.

Die Literaturanalyse hob hervor, dass ein wichtiges Merkmal bei den psychologischen und sozialen Bedürfnissen von SE-Patienten und -Angehörigen das tiefgreifende Gefühl der Isolation ist, welches sie erleben, weil sie selten jemanden mit derselben Diagnose treffen und weil ihr Leben anders ist als jenes der Menschen in ihrem Umfeld[103]. Manchmal sind es die von der Erkrankung verursachten Einschränkungen, die diese Menschen dazu bringen, sich selbst zu isolieren, manchmal ist es die Gesellschaft (Familie, Freunde, Bekannte), die den Patienten und die Angehörigen (genauer gesagt die Pflegeperson) offenbar ausschließen.

> *Aber das **Problem ist immer und überall, wo wir hingehen: „Was machen wir, wir kommen mit dem Kinderwagen nicht hinein**, was machen wir, wir werden nicht wissen, wo wir ihn hinstellen können, was ist, wenn sie weint, was machen wir, wir werden sie nicht hinlegen können." Aber „ich nehme den Kinderwagen auf jeden Fall mit", das geht nicht. Oder: „Ja, warte, sie ist am Tisch, aber falls wir den Kinderwagen nicht zum Tisch mitnehmen können", dann müssen wir sie auf den Schoß nehmen. Aber wenn sie unruhig wird, kann man sie nicht auf den Boden setzen, weil viele Leute da sind. Und das ist die ganze Zeit so.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Wenn jemand zum Beispiel fragt: Sollen wir nächsten Monat mal da- oder dorthin gehen, dass ich so denke: Wie weiß ich denn, dass das klappen wird? Denn manchmal sind die Schmerzen so schlimm, dass ich einfach in meinem Sessel sitze und so: Aua, wird das jemals weggehen? **Also, man kann nichts mehr planen. Man hat Leute, die einen einladen, aber man darf nicht mehr alles essen. Also laden sie einen in Zukunft nicht mehr ein**.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Schwierigkeiten im Umgang mit der Erkrankung und ihren Einschränkungen kann zu negativen Bewältigungsmechanismen führen – das Bestehen von Alkoholmissbrauch wurde in zwei Interviews mit Patienten und Angehörigen und in zwei Interviews mit Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern erwähnt. Sucht kann ein negativer Ausdruck von emotionalen und psychologischen Problemen sein. Andere haben große Schwierigkeiten bei der Bewältigung der Situation und werden sehr verzweifelt. Sie finden keinen Weg mehr, ihre Sorgen zu bewältigen und einige Teilnehmer denken sogar an Suizid.

Bei Familienmitgliedern kann die Perspektive auf das Leben und die täglichen Einschränkungen, die die Erkrankung mit sich bringt, zu eigenem psychologischem Stress führen.

> *Aber wenn wir dann was darüber sagen, dann wird das so… **Es wird immer so gesagt: Ja, aber, du musst**. **Ja, und ich hab ganz viel gemusst, bis ich umgefallen bin. Ich bin einfach umgefallen. Ich hab wirklich einen doppelten Burn-out.** Und da bin ich jetzt dabei, mit viel Mühe rauszukrabbeln.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Das Gefühl der Isolation ist häufig direkt nach der Diagnose oder während Perioden mit Komplikationen stärker. Viele Patienten und Angehörige erhalten nach dieser stressigen Zeit keine Unterstützung von den Menschen, von denen sie diese erwartet hätten. Sie können jedoch soziale Unterstützung durch Patientenverbände finden, was ihnen auch ermöglicht, Kontakte mit der Umwelt aufzubauen und an Aktivitäten teilzunehmen, die auf die körperlichen Bedingungen des Patienten abgestimmt sind. Auf sozialer Ebene tendieren sie dazu, sich an Menschen in ähnlichen Situationen zu

[103] Universität Maastricht (2020), Literaturauswertung, Identifizierung der Bedürfnisbereiche von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

wenden. Das folgende Zitat beschreibt, wie der Hockey-Club des an Duchenne leidenden Sohnes zum Anker im Sozialleben der Familie wurde.

> *Absolut.* ***Wir können Dinge… Wir brauchen einander nur anzusehen, und dann wissen wir, was wir meinen. Wir brauchen das nicht mehr alles zu erklären, denn wir wissen…*** *Für jeden ist es dasselbe. Das ist natürlich ein sehr schönes Gefühl.* (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

9 ENTSCHEIDUNG, DIE DIAGNOSE GEHEIM ZU HALTEN

Patienten und Angehörige hoben einige Erfahrungen im Zusammenhang mit der Angst, im beruflichen Umfeld verurteilt zu werden, hervor. Obwohl sie nicht die Mehrheit darstellen, bevorzugen einige Patienten, ihre Diagnose außerhalb des Familienumfelds geheim zu halten. Sie möchten nicht über ihre Erkrankung definiert werden, vor allem, wenn es sich um eine chronische und sich verschlechternde Erkrankung handelt.

Die Entscheidung, eine Diagnose (im beruflichen Kontext) geheim zu halten, wird häufiger von Patienten oder Angehörigen als von Experten erwähnt (siehe das Codebuch in Anhang 3). Nur zwei Gesundheitsexperten sprachen diese Möglichkeit an, taten dies jedoch im Zusammenhang mit der Huntington-Krankheit. Während der niederländische Gesundheitsexperte dies als sporadische Entscheidung von Patienten selbst aus Gründen der Privatsphäre erwähnte, beschrieb der Gesundheitsexperte aus dem belgischen Limburg genau, wie die Entscheidung, eine Diagnose in einem beruflichen Kontext geheim zu halten, eine ausdrückliche Empfehlung ist, wenn die Diagnose mitgeteilt wurde, die Erkrankung aber noch keine Symptome zeigt.

> *Ja, das ist so. Ja,* ***das raten wir auf alle Fälle****. […] Ja. Nicht den Arbeitgebern und auch nicht in der Familie oder auch nicht… Nun, in der Familie jetzt schon, ne? Aber ich meine, Freunden und Bekannten auch nicht. Die Leute sind nicht krank, ne? Die Leute haben nichts. Das macht keinen Sinn, einem Arbeitgeber das zu sagen.* (Huntington, Neuropsychiater, Provinz Limburg, Belgien)

Einige Patienten oder Angehörige, die die Entscheidung, die Diagnose geheim zu halten, erwähnen, waren von Huntington betroffen und bestätigten, dass sie ihre Diagnose nicht sofort am Arbeitsplatz bekannt gaben. Einige taten dies niemals.

> *Es dürfte auch nicht so sein, wie ich auch* ***immer eine Art von Angst gehabt hab, um dann nix zu sagen auf der Arbeit****, denn man hat eigentlich auch nicht drum gebeten, dass man das kriegte.* (Huntington, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

> „Dann hätte es sein können, entweder dass mir gekündigt wurde. **Ich kenne mehrere Leute mit derselben Erkrankung, denen wurde gekündigt**. **Weil sie so ehrlich gewesen sind**. Weil sie drum gebeten haben, weniger Stunden arbeiten zu müssen, weil sie die Erkrankung haben.“ (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

CML- und PKU-Patienten oder -Angehörige hielten die Diagnose auch geheim, um ganz allgemein Schwierigkeiten oder Missverständnisse über die Erkrankung zu vermeiden. In einer Huntington-Familie wurde die Diagnose von ihrem sozialen Umfeld auf Wunsch der jungen Generation geheim gehalten. Auch dies hebt indirekt eine mögliche Stigmatisierung hervor.

10 DIE ÖFFENTLICHKEIT HAT KEIN BEWUSSTSEIN FÜR DIE SE

Das eingeschränkte Bewusstsein von Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern zu SE wurde in den Informationsaspekten des Patientenpfades behandelt, da die wichtigste Auswirkung davon darin besteht, dass die Patienten keinen Zugang zu den benötigten Informationen erhalten.[104] Das mangelnde oder fehlende Bewusstsein der Bevölkerung für Seltene Erkrankungen wird in diesem Kapitel zu psychologischen Aspekten behandelt, weil die wichtigste Auswirkung dieses fehlenden Bewusstseins für die SE-Familien psychologischer Art ist. Dies liegt an der Verstärkung des Gefühls der Isolation, welches Menschen, die mit einer SE konfrontiert sind, erleben können – bei „unsichtbaren Erkrankungen“ wie Stoffwechsel- oder hämatologischen Erkrankungen ist dies sicherlich der Fall. Diese psychologische Tendenz, sich aufgrund des mangelnden Bewusstseins der Bevölkerung isoliert zu fühlen – durch die Literaturanalyse hervorgehoben[105] – ist bemerkenswert, da sie die soziale Inklusion von SE-Patienten und -Angehörigen behindern oder Zeichen einer unzureichenden sozialen Inklusion sein kann.

Stoffwechselerkrankungen (Galaktosämie und PKU) und hämatologische Erkrankungen (CML, PV) sind an sich unsichtbare Erkrankungen, welche sehr große Auswirkungen auf das körperliche und mentale Wohlbefinden der Patienten haben, auch wenn diese so aussehen, als würden sie an keiner Erkrankung leiden. Sie erleben das mangelnde Bewusstsein der Bevölkerung für ihre Erkrankung oder Behandlung, was dazu führt, dass sie sich missverstanden fühlen. Veranschaulicht wird dies durch die Zitate unten.

> *Und manchmal habe ich das Gefühl, dass man **meine Krankheit nicht ernst nimmt**.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

> *Vielleicht dass mehr über Galaktosämie klarer wird, sodass die Leute das besser verstehen. **Wenn man so sagt: Ik hab Galaktosämie, dann hört man heute meistens noch: Hä? Was ist das? Das kennt keiner.** Denn wenn man dann sagt: ADHS, dann weiß jeder, was das ist. Das würde, denke ich, für uns alle doch einfacher werden. Auch mit essen gehen. Dass sie dann sagen: Oh, keine Milch, und. Und ja, dass sie dann Gerichte anpassen können, oder, ja.* (Galaktosämie, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

> *Ja und ich spreche nicht mehr über die Transplantation, denn Sie wissen, dass die Vaquez-Krankheit ... **ich habe nicht darüber gesprochen, weil ich keinerlei Symptome hatte**, aber ich sehe schon, wenn ich darüber spreche, fallen die Leute aus allen Wolken.* (PV, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Dann war das manchmal auch sehr schwierig, das Verwandten oder Kollegen zu erklären. Diese Kinder, die sehen zum Glück auch ganz normal aus. Und dann war das etwa so: Nimm doch ein Stückchen Kuchen. **Nein, das geht nicht. Das war manchmal sehr schwierig.** Das Verständnis, oder – wie soll ich sagen – die Tatsache, dass Leute das auch nicht akzeptieren, so etwa: Ein einziges Stück Kuchen, das ist doch nicht schlimm. Da kann doch nichts passieren. Das fand ich manchmal sehr schwierig. Man hat auch nicht immer Lust, das ständig zu erklären. Aber andererseits kommt man sehr oft mit Leuten in Kontakt, die nicht so wirklich viel dadrüber wissen oder nicht offen dafür sind oder das nicht für wichtig halten.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Befragte gaben in allen Kategorien und für alle ausgewählten Seltenen Erkrankungen verschiedene Erfahrungen oder Bedürfnisse bezüglich des Bewusstseins an (wie in Tabelle 53 unten zu sehen). Die

[104] Kapitel 3 – Informationsaspekte, Abschnitt *2. Mangelndes Bewusstsein der Gesundheitsexperten für Seltene Erkrankungen*
[105] Universität Maastricht (2020), Literaturauswertung, Identifizierung der Bedürfnisbereiche von Patienten mit seltenen Erkrankungen: eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

häufigsten Angaben waren „kein Bewusstsein“, „unsichtbare Erkrankung – Öffentlichkeit sieht diese nicht (kein Verständnis)“, „Aufklärung und Bewusstseinsbildung“- Diese ersten beiden Arten der Erfahrung werden mit Gefühlen wie dem Gefühl einer schwierig zu bewältigenden Situation, Wut und Frustration assoziiert, während „Aufklärung und Bewusstseinsbildung“ und „Das Bewusstsein in der Bevölkerung soll erhöht werden“ als Bereiche mit Verbesserungsbedarf genannt wurden.

Tabelle 53 - Erlebte Bewusstseinsfragen nach Erkrankung (Patienten/Angehörige und Experten)[106]

	Bewusstseinsfragen	Schwierigkeit für den Patienten, die Erkrankung anderen zu erklären	Unsichtbare Erkrankung – Öffentlichkeit sieht diese nicht (kein Verständnis)	Die Erkrankung soll anerkannt sein	Das Bewusstsein in der Bevölkerung soll erhöht werden	Kein Krankheitsbewusstsein	Aufklärung und Bewusstseinsbildung	Gefühl der Isolation
Huntington	X	X	X	X	X	X	X	X
Duchenne	X		X	X	X	X	X	X
CML	X		X		X	X		X
PV	X	X	X	X	X	X	X	X
Rett	X	X	X	X	X	X	X	X
Silver-Russell	X						X	
PKU	X		X	X	X	X	X	X
Galaktosämie	X	X	X		X	X	X	X

Die ausgewählten neurologischen und syndromalen Erkrankungen verursachen jedoch sichtbare körperliche Einschränkungen oder Behinderungen, wenn sich die Erkrankungen verschlechtern und Angehörige bemerken, wie Menschen der Gesellschaft versuchen, die Erkrankung mit einer besser bekannten Behinderung, Erkrankungen oder Leiden zu vergleichen. Weil die Gesellschaft verständlicherweise kein Bewusstsein für die zahlreichen SE und deren Auswirkungen hat, kann ein Aufsplittern oder Eingrenzen dessen, was sie sehen, in Bezug darauf, was sie kennen (Behinderung) instinktmäßig auftreten, obwohl dies häufig nicht die komplexe Realität (oder die medizinischen Auswirkungen) oder die Odyssee von SE-Familien erfasst.

SE-Familien hoben hervor, wie unangenehm den Menschen die sichtbare Einschränkung oder Behinderung ist. Im Allgemeinen herrscht bei diesen Angehörigen ein Gefühl, nicht verstanden und immer mehr isoliert zu werden, vor – sogar, wenn sie dies nicht ausdrücklich so benennen. Demonstriert wird dies durch die folgenden Zitate:

> *Aber wenn man zum Beispiel* ***ein Kind mit Down hat, wenn das zum Beispiel einen Anfall kriegt, dann denken die Leute: Oh, ja. Das ist ein Down-Kind, das sieht man. Aber unserem Kind sieht man im Moment***

[106] Es ist zu beachten, dass diese Analyse unter Patienten/Angehörigen und Experten durchgeführt wurde; die befragten Experten wurden nicht alle bei einer spezifischen Gruppe von Erkrankungen kategorisiert.

überhaupt nix an. *Sie wird also einfach abgeschoben. Wir werden als Eltern abgeschoben.* (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Aber es ist wahr, manchmal sehe ich, dass die Freunde der Kinder zu den Geburtstagen ... Ich sehe die Eltern, sie sehen sie nicht. Sie grüßen [Patientenname] nicht, man sieht sie nicht, sie ist aber gleich daneben, nein, ich schaue an ihr vorbei, man merkt, ***dass es den Leuten sehr unangenehm ist. Und das wird einem immer stärker bewusst, denn je größer sie wird, desto stärker behindert sieht sie aus****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Angehöriger: Angehöriger: Das ist auch keine schöne Krankheit, um damit umzugehen. **Jemand, der Krebs hat, der spricht so, wie wir sprechen.** ***Aber bei der Huntington-Krankheit, dann kommen Bewegungen und beschwerlicheres Sprechen*** *und ja… das ist nicht interessant, das weiß ich auch, aber es bleiben Menschen. […] Die Leute meiden einen. Da sollte vielleicht irgendwo etwas organisiert werden können. Ich würde selber gern dabei mithelfen.*
Patient: Ja, aber auch bei anderen Krankheiten. Wenn man jetzt Krebs oder so kriegt, dann weiß man, was jemand anders mitgemacht hat. Das will ich sagen.
Angehöriger: ***Jemand, der nicht krank ist, der kann das nicht beurteilen.*** (Huntington, Angehöriger und Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Jedes Schrittchen, um die Krankheit bei den Leuten bekannter zu machen, ist ein Schrittchen. Das sind nur kleine. Ich sag das, wenn man etwa das Beispiel nimmt: ***Die flämische Krebsstiftung, dafür nehmen sie zum Beispiel zehn Millionen Euro in die Hand, und für Huntington… Wenn ich zu jemandem sag: „Meine Frau hat die Huntington-Krankheit", dann gucken die mich an, als ob ich ein Alien wär. Die ist nicht bekannt.*** (Huntington, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Die Tatsache, dass die Gesellschaft nicht ausreichend informiert ist und nicht ausreichend Bewusstsein hat, führt manchmal zu komplizierten Situationen. Dabei kann es um ein Elternteil mit Huntington gehen, welchem das Sorgerecht für sein Kind entzogen wird ohne dass ein Verständnis für das Verhalten des Patienten vorhanden ist oder auch um eine Ingewahrsamnahme durch die Polizei wegen eigenartigen Verhaltens (Zittern, Verwirrtheit etc.), wobei die Exekutivorgane nicht versuchen, zu verstehen, woher das Problem wirklich kommt und es stattdessen mit Drogenmissbrauch in Verbindung bringen.

Für Patienten und Angehörige ist es häufig schwierig, die Auswirkungen der Erkrankung zu erklären oder auch, warum ihr Leben anders ist. Einige der Befragten merkten an, dass die Bevölkerung ein allgemeines Bewusstsein und Kenntnisse zu Krebs als Kollektiv hat und dass sie sich ebenso viel Aufmerksamkeit für Erkrankungen wie ihre eigene oder für Seltene Erkrankungen im Allgemeinen wünschen würden. Da es nicht selten ist, an einer Seltenen Erkrankung zu leiden, würde die allgemeine Bevölkerung von einem Bewusstsein für die Existenz von (unsichtbaren) Seltenen Erkrankungen und ihren möglichen Auswirkungen profitieren. Wenn die Menschen gegenüber der möglichen sensiblen Natur der Patienten verständnisvoller und toleranter wären – nicht alle Patienten wollen über ihre Erkrankung sprechen und es sollte vermieden werden, Patienten dazu zu zwingen, ihre Erkrankung genauer zu beschreiben, wenn diese dies nicht wollen – würde sich die soziale Inklusion von Patienten und Angehörigen verbessern und mögliche Gefühle von Isolation oder psychologischer Belastung würden nicht entstehen oder zumindest abnehmen.

Nun ja, ***sie fühlen sich anerkannt*** *und das ist schon viel. Bei solchen Krankheiten, welche Auswirkungen haben, geht es um Anerkennung.* (Sozialberater, Krankenkasse, Provinz Lüttich, Belgien)

11 BEDARF AN UNTERSTÜTZUNG

Patienten, Angehörige und Pflegepersonen benötigen an verschiedenen Punkten des Pfades einen unterschiedlichen Grad an psychologischer Unterstützung (Abschnitt *2. Psychosoziale Aspekte in der Zeit vor der Diagnose*, Abschnitt *3. Psychosoziale Aspekte zum Erhalt der Diagnose*) sowie angesichts der Lebensrealität bei einer Seltenen Erkrankung auch bei verschiedenen Themen: Erblichkeit; Fruchtbarkeit und Schwangerschaften; Transition durch Lebensphasen; Unabhängigkeit versus Abhängigkeit; Perspektive auf das Leben mit der Erkrankung; alltägliche Einschränkungen, Auswirkungen auf das soziale Funktionieren und Gefühl der Isolation; Entscheidung, die Diagnose geheim zu halten; mangelndes Bewusstsein der Bevölkerung etc.

Dies wirft jedoch die Frage auf, ob sie die erforderliche Unterstützung erhalten, um ihre psychologische Belastung zu bewältigen. Und falls ja, wer bietet diese Unterstützung? Oder werden die psychologischen Aspekte auch vor allem von den SE-Familien selbst koordiniert und behandelt?

Tabelle 54 unten zeigt, dass 30 von 62 befragten Patienten oder Angehörigen erwähnten, dass sie unterstützt werden möchten[107], 50 sprachen davon, Unterstützung zu erhalten, 33 gaben an, keine Unterstützung erhalten zu haben und 36 sagten, sie wünschten keine Unterstützung. Insgesamt ist der Anteil von Patienten und Angehörigen, die zum Ausdruck bringen, dass sie Unterstützung erhalten haben, höher als jener von Patienten und Angehörigen, die ausgedrückt haben, dass sie nicht erfüllte psychologische Bedürfnisse oder keine Unterstützung erhalten haben.

Die Tabelle zeigt auch die Akteure, die erwähnt werden, wenn Patienten und Angehörige über die Unterstützung sprechen, die sie (nicht) erhalten und (nicht) wollen. Auf den ersten Blick zeigt die Tabelle, dass bezüglich Unterstützung nicht nur Psychologen, sondern auch andere Typen von Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern erwähnt werden. Auch andere Akteure werden von vielen Teilnehmern erwähnt, wenn sie über die erhaltene Unterstützung sprechen, darunter Partner oder Angehörige, Patientenverbände, Mitpatienten etc. Die Unterstützung durch Mediziner und andere Gesundheitsdienstleister und sonstige Akteure steht im Mittelpunkt der folgenden Abschnitte (*11.1 Unterstützung von M, 11.2 Unterstützung von Pflegepersonen und eigene Bedürfnisse von Pflegepersonen,* sowie *11.3 Unterstützung von Mitpatienten und Patientenverbänden*).

[107] Bei der Kodierung wird zwischen Themen, bei denen Patienten und Angehörige fehlende Unterstützung ausdrücken (nicht erfülltes psychologisches Bedürfnis oder keine Unterstützung erhalten) und Themen, bei denen sie ausdrücklich einen Wunsch nach Unterstützung ausdrücken, unterschieden. Es ist davon auszugehen, dass dort, wo ein Wunsch nach Unterstützung zum Ausdruck gebracht wurde, diese Unterstützung noch nicht vorhanden ist.

Tabelle 54 - Akteure, die kodiert wurden, wenn Patienten und Angehörige über die (nicht) erhaltene und (nicht) gewünschte Unterstützung sprechen, Anzahl der Teilnehmer[108]

	Wunsch nach Unterstützung (N=30)	Erhaltene Unterstützung (N=50)	Nicht erfülltes psychologisches Bedürfnis oder keine Unterstützung erhalten (N=33)	Kein Wunsch nach Unterstützung (N=36)
Alle M	**13**	**33**	**18**	**11**
1. Mediziner der Grundversorgung	**4**	**10**	**9**	**2**
Babysitter oder Pfleger(in), der/die mit im Haus wohnt	1	2	0	1
AM	1	5	6	2
Krankenpfleger(in)	0	1	1	0
Kinderarzt	1	2	2	0
Sozialbetreuer	1	2	0	0
2. Nichtärztliche Mediziner	**7**	**22**	**7**	**9**
Diät- und Ernährungsberater	1	3	0	0
Ergotherapeuten oder Ergotherapie	0	1	0	0
Physiotherapeut oder Bewegungstherapeut	1	3	1	0
Psychologe	5	19	5	9
3. Spezialisten	**3**	**14**	**10**	**0**
Genetiker	1	0	2	0
Hämatologe	0	3	4	0
Stoffwechselspezialist	0	1	0	0
Neurologe	0	4	1	0
Psychiater	1	1	1	0
Spezialist (nicht genauer angegeben)	1	6	2	0
Multidisziplinäres Team	0	11	0	4
Krankenkassen	1	3	2	2
Lokale oder regionale Regierungen	2	2	2	1
Gesellschaft	1	3	3	0
Patientenverbände	4	20	0	9
Online-Community	2	12	1	4
Pflegeperson	2	4	2	1
Mitpatienten	12	15	3	14
Freund	1	15	4	2
Ehepartner oder Angehörige	4	24	14	2

[108] Kapitel 1 – Methodik, Abschnitt *6.2.2 Während der Analyse kodierte Angehörige der Gesundheitsberufe* beschrieb die Interpretation zur Terminologie bezüglich der Angehörigen der Gesundheitsberufe in dieser Feldanalyse.

11.1 UNTERSTÜTZUNG DURCH GESUNDHEITSEXPERTEN

Gemäß der Literaturanalyse *„wird gegenwärtig aufgrund eines Mangels an professioneller Unterstützung beim Erfüllen von psychosozialen Bedürfnissen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen der Großteil der Belastung für die Unterstützung durch die Familien und Pflegepersonen der Patienten getragen. Diese wiederum reagieren darauf mit der Entwicklung eigener Bedürfnisse für Unterstützung“*[109].

So richtig diese Aussage auch ist: Patienten geben dennoch an, dass sie Unterstützung von Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern erhalten. Wie in Tabelle 54 gezeigt, erhalten sie häufig psychologische Unterstützung von Psychologen – 19 der 50 Patienten und Angehörigen gaben an, Unterstützung erhalten zu haben und erwähnten dabei den Psychologen. Damit ist der Psychologe der Typ von Gesundheitsdienstleister, der am häufigsten erwähnt wird, wenn Unterstützung bei psychosozialen Aspekten erhalten wird. Noch mehr Patienten oder Angehörige erwähnten den Psychologen, ohne ihn ausdrücklich mit spezifischen Bedürfnissen für Unterstützung in Verbindung zu bringen. Gezeigt wird dies durch die Tabelle unten, in welcher insgesamt 32 Patienten oder Angehörige (genau die Hälfte der Teilnehmer in dieser Zielgruppe) über den Psychologen sprachen. Das wichtigste Ergebnis zu diesem Thema ist jenes, dass der Psychologe bei allen Erkrankungen erwähnt wird. Dies wurde bereits in Kapitel 2 (Tabelle 24) hervorgehoben.

Tabelle 55 - Anzahl von Patienten und Angehörigen, die über einen Psychologen sprachen, nach Erkrankung

	Psychologe (N=32)
Huntington (N=10)	6
Duchenne (N=10)	6
CML (N=9)	6
PV/Vaquez (N=8)	2
Rett (N=11)	5
Silver-Russell (N=3)	1
PKU (N=8)	3
Galaktosämie (N=3)	3

Psychologische Konsultationen werden häufig in das Referenz-Versorgungssystem oder bei Kompetenzzentren mit multidisziplinären Teams miteinbezogen. Dies ist in Tabelle 54 mit 11 Teilnehmern, die die Unterstützung erwähnten, welche über solche Teams erhalten wurde, zu sehen. Patienten, die eine Weiterbetreuung in solchen Zentren nicht in Anspruch nehmen, haben jedoch eventuell keinen Zugang zu einer solchen Unterstützung. Allgemein betrachtet unterscheiden sich (unabhängig von der Seltenen Erkrankung) die Erstattungssysteme für psychologische Konsultationen je nach Region und Krankenkasse stark. Wenn diese erforderliche Versorgung nicht ausreichend erstattet wird, kann dies sicherlich die fehlende Inanspruchnahme von psychologischer Versorgung durch Patienten erklären. Dies wird in Kapitel 4 – Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte, Abschnitt *2.3 Versorgung, die innerhalb des verpflichtenden Systems erstattet wird* sowie in Abschnitt *2.6 Keine Inanspruchnahme von Versorgung* genauer ausgeführt.

[109] Maastricht Universität (2020), Literaturanalyse, Bestimmung von Bedürfnissen von Patienten mit seltenen Erkrankungen: Eine thematische Analyse von Literatur, EMRaDi-Projekt

Ich denke, dass da bei den verschiedenen Krankenkassen und für verschiedene Provinzen dann noch… ***verschiedene Modalitäten dafür sind, soweit ich weiß****… denn da stoße ich dann zufällig drauf. Oder manchmal bekommt man einen Brief, ein Mailing von irgendeiner Krankenkasse, dass die Abteilung Limburg das erstattet, und dass die Abteilung Ostflandern das nicht macht, oder so. Das finde ich auch irgendwie… dass* ***das am besten landesweit geregelt wird****. Das finde ich eigentlich nicht in Ordnung gegenüber den flämischen Patienten etwa. Wenn wir hier über Flandern sprechen: Regional fände ich das auch gut, für Flandern, aber nach Provinz, dass finde ich eigentlich nicht in Ordnung. Etwas, das zum Beispiel speziell für Kinder… es gibt manche Krankenkassen, die bis zu diesem Alter Konsultationen beim Kinderarzt komplett erstatten bis zu diesem Alter. Diese Provinz mit derselben Krankenkasse macht das nicht. Ja, das finde ich eigentlich ein bisschen seltsam. Aber ich kann da nur dahinterstehen, dass genau wie mit seinem Kind zum Zahnarzt gehen… dass zum Kinderarzt gehen, dass das keine hohe Hemmschwelle sein dürfte, keine finanzielle hohe Hemmschwelle für die Leute sein sollte. Da stehe ich ganz dahinter. In dem Maße, in dem sie mehr Kosten haben… denn mit einer chronischen Erkrankung haben sie nicht zwingend mehr Kosten. Sind es vor allem diese Kosten, nämlich in erster Linie vom Psychologen, denn dann denke ich an… was in Belgien eigentlich nicht gut geregelt ist, dass eigentlicht viel mehr Beachtung finden sollte.* (Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Ja, es ging ihr wirklich gut. Aber ***es gibt keine psychologische Weiterbetreuung mehr, aus finanziellen Gründen, weil ich es nicht mehr bezahlen kann, nicht einmal mehr zwei oder drei Sitzungen pro Monat****.* (Huntington, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Patienten profitieren jedoch neben jener von Psychologen auch noch von der Unterstützung anderer Gesundheitsexperten – von Sozialberatern bis hin zu Physiotherapeuten (siehe auch Tabelle 54). Spezialisten werden auch häufig erwähnt, wenn Patienten ausdrückten, dass sie sich unterstützt fühlten. In einigen Fällen sind Spezialisten stark in den Patientenpfad involviert und sind echte Säulen der Unterstützung für Patienten und Angehörige – wie im Zitat unten angegeben.

Und ***es stimmt, der Doktor X war für die ... sehr präsent. Er war fast wie ein Vater für sie****. Nein, er hatte wirklich diesen Kontakt zu ihnen. Leider ist er gestorben, aber er hat viel für die Familie getan, er war da. Er kam sogar in die Camps in der Schweiz. Er war da, er begrüßte die Eltern direkt im Bus, weil alles organisiert war. Er holte an zwei oder drei Orten in Belgien ab. Ich glaube, es waren zwei. Einer war ganz in der Nähe, sie holten alle, die in der Nähe von Charleroi und von Namur lebten, ab, sie holten sie in Lüttich ab, sie führen zurück nach Ans und danach ging es weiter in die Schweiz. Es war wirklich so organisiert, um den Eltern das Leben zu erleichtern (PKU, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)*

Wie ich sagte, ***dieses Team für Stoffwechselerkrankungen, das war der Start für alles andere****. Die Kinder wären verloren gewesen und wir auch, wenn wir diese Unterstützung nicht gehabt hätten.* **Diese Unterstützung, das war der Anfang von allem**. (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Der Neurologe ist super*, der hat mir bisher immer geholfen, weil er mir immer die richtigen Dinge vermitteln hat*. (Duchenne, Patient, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

Oft hängt die wahrgenommene Qualität der Unterstützung stark von der Familien und von den Ärzten, auf welche sie treffen, ab. In Abhängigkeit von ihrer persönlichen Beziehung zu ihren Gesundheitsexperten und von ihren Erfahrungen kann die erhaltene Unterstützung viel Mehrwert bieten, nicht nur bezüglich der emotionalen Bedürfnisse, sondern auch, was die praktische Unterstützung beim Leben mit der Erkrankung betrifft. Dies wird in den Auszügen unten beispielhaft dargestellt.

Er war und ist eine außergewöhnliche Persönlichkeit. Er ist jemand, also in erster Linie ein Arzt, aber auch ein Mensch. Und manchmal vergessen die Ärzte, dass sie auch Menschen sind, dass sie Menschen behandeln, dass sie Menschen versorgen. Und er war und ist ein Mensch. [...] ***Er verbrachte jedenfalls eine Viertelstunde oder 20 Minuten an meinem Bett, hielt meine Hand, erklärte mir alles und beruhigte mich****.* ***Er war wirklich toll.*** (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

*Es war oft eine Suche, so: Wie muss ich das machen? Und sehr oft mit **der Diätistin** beraten. Denn **sie war auch Mama, und sie hatte auch Kinder im selben Alter wie unsere**. **Sie spürte das also auch, so etwa: Das ist nicht nur was Medizinisches.** In der Hinsicht, mein Kind sollte sich dabei gut fühlen. So: Wie soll ich damit umgehen?* Mit Dingen, die ich essen darf und nicht essen darf. (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

In anderen Situationen kann die Beziehung zum Gesundheitsexperten jedoch als negative Erfahrung bewertet werden, insbesondere, weil Patienten und Angehörige von ihnen erwarten, aufmerksamer gegenüber ihren Patienten zu sein und nicht nur als Techniker zu agieren. Manchmal hoben Patienten und Angehörige hervor, dass die Gesundheitsexperten und Familien Unterstützung einfach auf unterschiedliche Weise erwarten oder verstehen; Patienten und Angehörige wünschen sich einen dauerhaften Ankerpunkt (Gesundheitsexperte), der einen umfassenden Pfad erstellt und der nicht nur die aktuellen medizinischen Aspekte erklärt, sondern sie auch proaktiv und mit Empathie während des gesamten Pfades informiert.

*Ich will sagen, sie ist eine sehr gute Ärztin, aber **sie ist irgendwie eine Technikerin, sie ist menschlich überhaupt nicht kompetent. Das ist klar**, das ist ein Fall. Und sie hatte nicht einmal ... [Patientenname] konnte gehen, sie ging sehr spät, mit zwei Jahren und sie setzte einen Fuß nach innen. Und ich ging deshalb zu einem Orthopäden, der sich den Fuß nicht einmal ansah, der sagte: „Nein, sie müssen zu meinem Kollegen, einem Neurologen, gehen." Also machte ich mich auf zum Neurologen.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

*Und da ist auch da der Weg, dass man sich als Patient immer selber managen muss und man muss auch die Ärzte prüfen, weil, die Ärzte sehen es aus einer anderen Sicht wie ich als Patient und machen sich auch über andere Dinge Gedanken. Die sagen, wir sind jetzt auf der Therapie und wir gehen jetzt die Therapie. **Aber was dann kommen wird, wenn nochmal ein Therapieversagen da ist, ist für mich halt eben wichtig als Patient auch zu wissen, was kommt danach, welche Wege kann man gehen**.*(CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

*…Und das macht es dann so schwierig, dass man sich als Eltern selber auf die Suche machen muss und tatkräftig sein muss. Denn **es gibt kein Buch, so etwa: Wenn Sie Duchenne haben, dann ist das so und so**. Und man braucht nur die Vorschriften aus dem Buch zu befolgen.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande).

11.2 UNTERSTÜTZUNG VON PFLEGEPERSONEN UND EIGENE BEDÜRFNISSE VON PFLEGEPERSONEN

Wenn Gesundheitsexperten die Patienten nicht unterstützen können, ist es üblich, dass die Familie oder die Pflegeperson ihnen die erforderliche Unterstützung bieten. Wie Tabelle 54 zeigt, sind Partner und Angehörige diejenigen, die am häufigsten zitiert werden, wenn darum geht, auszudrücken, dass Unterstützung erhalten wurde (24 von 50 Teilnehmern geben „Erhaltene Unterstützung" an). Jedoch ist, wie in der Literatur angegeben, die Pflege eines kranken Angehörigen harte Arbeit und Pflegepersonen haben auch selbst wichtigen Bedarf an Unterstützung.

*Ja, es ist finanziell und auch körperlich, denn man muss die ganze Zeit herumlaufen, **man hat ständig Termine, man muss immer an alles denken und auch immer kämpfen, um seine Rechte zu finden und sie zu beanspruchen. Das ist sehr anstrengend**.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

*Für mich ist es vor allem der Stress, denn ich arbeite und sie ist oft ganz allein. **Es ist auch der Stress zu wissen, dass sie ganz allein ist.*** (Huntington, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn die Erkrankung degenerativ ist, entstehen die Behinderungen nach und nach und das gilt auch für die Belastung für die Pflegepersonen – Eltern bei Erkrankungen wie Rett und Duchenne sowie Partner bei Erkrankungen wie Huntington. Es ist auch psychologisch schwierig zu sehen, wie die Fähigkeiten des geliebten Menschen schwinden.

Je nach Erkrankung kann die Belastung auch großteils bei der Pflegeperson liegen. Bei der Rett-Erkrankung leidet – wie im Zitat unten angeführt – vor allem das Elternteil oder die Pflegeperson unter der psychologischen Belastung.

> *Was ich mit [Name des Patienten] erlebe, was ich von Kindern mit Rett sehe, das sehe ich dann von Fotos und Filmbildern, dass sie alle auf ihre Weise glücklich sind.* ***Ich denke, dass es eher ein Attentat auf die Eltern ist als auf die Kinder selbst.*** *Wenn ich sehe, wie [Name der Patientin] jeden Morgen aufsteht, ins Bett geht. Sie ist immer ganz glücklich, fröhlich, dankbar.* (Rett, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

> **Es wäre schön, wenn einem als Eltern das Vorreitersein abgenommen wird.** (Silver-Russel, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Ein krankes Kind oder Elternteil zu haben, bringt zahlreiche Auswirkungen mit sich. Pflegepersonen heben ihr Bedürfnis hervor, sich Zeit für sich selbst und für die restliche Familie zu nehmen. Falls die Unterstützung nicht verfügbar oder schwierig einzurichten ist, riskieren sie eine körperliche und emotionale Belastung oder einen Zusammenbruch. In einigen Regionen gibt es tatsächlich Strukturen, um ihnen dabei zu helfen, die benötigte Ruhe zu bekommen. Manchmal ist dies jedoch trotzdem schwierig zu organisieren und es kann sein, dass der ursprüngliche Zweck nicht erfüllt wird. Dies wird im folgenden Auszug beispielhaft dargestellt – die Mutter drückt das Schuldgefühl aus, das sie empfindet, wenn sie ihr Kind in solche Strukturen gibt[110].

> *Also begann ich, [Patientenname] dorthin zu bringen und sagte mir dabei: „****Naja, so kann ich vielleicht ein Wochenende haben oder ein bisschen in Urlaub fahren****." Zu Beginn brachten wir sie einen halben Tag dorthin und dann war sie zwei- oder dreimal halbtags dort. [...] Naja und dann ging sie regelmäßig dorthin, sie verbrachte einen Tag, eineinhalb Tage dort und schließlich ging es mehr oder weniger. Also sollte es für eine Nacht in Ordnung sein. Und dann ließ ich sie drei Tage lang dort, ich weiß nicht mehr, was ich drei Tage lang gemacht habe. Und als ich sie wieder abgeholt habe, war sie ganz niedergeschlagen, so, ganz unglücklich. Man hätte fast sagen können, wie ein autistisches Kind. [...]* ***Sie hat also die Tatsache, in einem Wohnheim zu sein, sehr, sehr negativ erlebt und deshalb gebe ich sie nicht in ein Wohnheim, was mir ein leichteres Leben ermöglichen würde. Aber das will ich gar nicht. Ich kann nicht mit meinem kleinen Leben glücklich sein und dabei wissen, dass meine Tochter gleichzeitig unglücklich ist****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Wie im Auszug unten gezeigt, glauben Pflegepersonen auch manchmal, dass sie die einzigen sind, die die erforderliche Pflege für ihren betroffenen Angehörigen bieten können. Dadurch tragen sie eine schwere psychologische Last. Die Angehörigen und Familien von SE-Patienten sind die Koordinatoren von Versorgungsleistungen für die Patienten und diese Belastung ist für die Angehörigen schwer zu tragen. Sie selbst können auf Schwierigkeiten dabei stoßen, die notwendige Unterstützung zu finden, welche ihrer Rolle als Koordinator der Versorgung und als Individuum mit eigenen Bedürfnissen Rechnung trägt.

[110] Siehe auch Kapitel 4 – Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte, Abschnitt*4.3.4 Babysitting-Dienste, Pflegekräfte, die mit im Haus leben und sonstige „Rest"-Lösungen*.

Vielleicht bekomme ich dort Hilfe. Und da bin ich dann zum Psychologen gegangen, und er sagte auch etwa: Schauen Sie, wir können Ihnen jetzt so sagen: Ich überweise Sie an den oder den, und dann können Sie Ihre Geschichte da erzählen. ***Bei uns ist das nicht nur [die Pflege für] unseren Sohn, sondern es ist natürlich auch meine Erkrankung. Es ist und, und, und. Und dafür gibt es niemanden.*** *Nein, dafür gibt es niemanden.* (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)

11.3 UNTERSTÜTZUNG VON MITPATIENTEN UND PATIENTENVERBÄNDEN

Die psychologische Belastung – durch die Literaturanalyse festgestellt – der Isolation (bzw. des Gefühls der Isolation), welche(s) von SE-Patienten und -Angehörigen erlebt wird, kann ein starkes Gefühl der Gemeinschaft zwischen Familien, die von derselben SE betroffen sind, schaffen.[111]

Bevor wir in die Erfahrungen eintauchen, die während der Interviews auftraten, sollte angemerkt werden, dass SE-Familien – Patient oder Angehöriger – manchmal keinen Wunsch verspüren, Menschen mit derselben Erkrankung kennenzulernen, weil sie (zunächst) Angst vor der Vorstellung der Entwicklung der Erkrankung haben.

Interviewer: Haben Sie manchmal Kontakt zu anderen betroffenen Familien?
Interviewter 2: Nein. […] Naja, man hat uns das angeboten, aber ich weiß nicht. Meine Frau wollte das überhaupt nicht, weil ***wir andere gesehen haben****, als sie ins Pèrî kam.*
Interviewter 3: Aber sie sagte, das würde davon abhängen, ob es dasselbe Stadium wie bei ihr wäre oder nicht.
Interviewer: Ja, ***wenn es weiter fortgeschritten ist, ist es stressiger als alles andere, das ist es eher****.*
(Huntington, Familie, Provinz Lüttich, Belgien)

Wenn man dagegen hört: Es ist Rett, und dann… wie ein 16-jähriger Rett dann ist. Dann erschrickt man wirklich, ne? …Wenn man die Rett-Vereinigung… das ist die Realität. ***Das ist wirklich so: Man wird mit der Nase auf die Tatsachen gedrückt****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Während der Interviews wurde beobachtet, dass Patienten und Angehörige viele ihrer Bedürfnisse für Unterstützung (nicht nur Bedürfnisse für psychologische Unterstützung, sondern auch Bedürfnisse für Information, wie bereits erwähnt in Kapitel 3 – Informationsaspekte) abdecken, indem sie Mitpatienten mit ähnlichen Erfahrungen treffen, entweder über Online-Selbsthilfegruppen (von dem assoziierten Patienten geleitet) oder durch die Teilnahme an Aktivitäten, die von Patientenverbänden organisiert werden. Patientenverbände (erkrankungsspezifisch oder allgemeiner) sind auch sichere Räume für Patienten und Angehörige und werden häufig erwähnt, wenn sie über die erhaltene Unterstützung sprechen – siehe Tabelle 54 (20 Patienten und Angehörige erwähnen die Unterstützung, die durch einen Patientenverband erhalten wurde, 12 jene durch Online-Communitys und 15 jene durch Mitpatienten).

Es stimmt, ***es hilft sehr, andere Eltern in derselben Situation zu haben****. Das hat mir schon bei Autisme Liège geholfen, denn es geht einfach darum, eine Behinderung zu haben, egal welche, aber dabei zu wissen, dass andere Eltern in derselben Situation leben und dieselben Schwierigkeiten haben. Das hilft uns auch sehr.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Auf Facebook bleibt man selbst ein bisschen anonym, ne? Man kann Fragen stellen, man kann nachsehen oder herausfinden, was man will, aber man wird noch nicht direkt mit dem konfrontiert, was man nicht will. ***Ich denke, dass diese Facebook-Gruppe, die schlägt offensichtlich bei jungen Eltern ziemlich gut an. Aber***

[111] Maastricht Universität (2020), Literaturanalyse, Bestimmung von Bedürfnissen von Patienten mit seltenen Erkrankungen: Eine thematische Analyse von Literatur, EMRaDi-Projekt

ich denke, dass das ein bisschen kommt, weil es anonym ist, und das ist ein Schutz. *Man sieht, was man selber sehen will.* (Duchenne, Physiotherapeut, Provinz Limburg, Belgien)

Es stimmt also, dass man ***über diese Gruppen [Facebook-Gruppen] viele Informationen bekommt, man bekommt kleine Formulare mit den neuesten Studien. Da kann man sich sagen: „Also sind wir doch nicht ganz allein*** *– in Anführungszeichen". Man gibt uns ja nicht immer alles, was es im medizinischen Bereich gibt.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Und ansonsten würde ich sagen, jetzt so nach dieser Anfangszeit beschränkt sich mein Kommunikationsaustausch, was die CML angeht, ***wirklich hauptsächlich auf diese US-CML-Frauengruppe*** *und, genau.* (CML, Patient, Region Aachen, Deutschland)

Wir haben Facebook. *Ja, jeder, der Galaktosämie hat, der ist – glaub ich – in so'ner Gruppen-App. Und dadrin wird alles Mögliche gesagt und gefragt. Und da werden auch immer Fotos eingeschickt, so wenn wieder ein neues Produkt da ist, das geht.* ***Und dann, ja, das ist richtig toll.*** *Dann reagiert jeder darauf.* (Galaktosämie, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Wir haben so'ne [Facebook] Gruppe*, so, wirklich so, ja, nur Mamas mit Duchenne-Kindern kommen dahin… Da wird auch überprüft, ob das auch wirklich stimmt, dass man einen Sohn mit Duchenne hat… Also dann sieht man auch* ***alle Mamas so: in Antwerpen, Westflandern, die Fragen haben, oder was die dann da erreichen, dass wir so sagen: „Oh, worum geht's da?" Mehr Informationen suchen, ne****… (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)*

Das Bedürfnis, Erfahrungen auszutauschen, scheint bestimmte andere Bedürfnisse zu erfüllen, darunter etwa, sich durch andere, die dieselbe Situation durchmachen, unterstützt und verstanden zu fühlen, sich hilfreich und nützlich zu fühlen sowie Informationen zu geben und zu erhalten, die sonst nirgends zu bekommen sind (zum alltäglichen Leben mit den Erkrankungen). Dieser Austausch findet häufig bei Treffen von Patientenverbänden oder über Online-Communitys statt. Ob sich Patienten und Angehörige dafür entscheiden, an Veranstaltungen persönlich teilzunehmen oder auch nur virtuelle Kontakte zu haben, hängt stark vom Willen und der Persönlichkeit des Patienten ab (das Treffen von Mitpatienten kann auch zu herausfordernd sein).

12 EMPOWERMENT

Es gibt zwei Arten von Patienten: Patienten wollen es nicht wissen, und Patienten wollen es wissen*… Es ist sehr wichtig, dass Patienten* ***Mitsprache*** *bei ihrer Behandlung bekommen, dass sie eine Wahl bekommen, damit sie ihre Zukunft und ihre Erwartungen ein bisschen selbst in die Hand nehmen können. Das gibt mehr Mut und Vertrauen.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Das war schon sehr schwierig. Am Anfang hat dann die Diätistin immer den Kontakt hergestellt. Denn ich fand das schwierig. Ich wusste auch nicht, was ich fragen sollte, oder mit wem ich Kontakt aufnehmen sollte. Also hat sie das auch in den Anfangsjahren gemacht. ***Aber dann sagte sie auch so: „Jetzt müssen Sie das selber machen." Und das fand ich dann schon schwierig. Aber man muss das auch selber machen. Man kann das nicht von jemandem machen lassen****.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

„Patienten-Empowerment" erfasst den Prozess, durch welchen Patienten ihre Rolle verstehen und das Wissen und die Kenntnisse von ihrem Mediziner oder einem anderen Gesundheitsdienstleister erhalten, damit sie an einem System zur Entscheidungsfindung teilnehmen können, welches die Patientenbeteiligung fördert. Wie die oben erwähnten Zitate deutlich machen, sind Emotionen und psychologische Bedürfnisse an diesem Prozess beteiligt.

Die Literaturanalyse behandelte das Thema des Patienten-Empowerments nicht ausführlicher, umfasste jedoch einen Abschnitt zu Information und Verständnis und darüber, wie bei Seltenen Erkrankungen das Phänomen der Rollenumkehr häufig auftritt. Dabei werden Patienten aufgrund der Seltenheit der Erkrankung zu Experten, informieren sich selbst und treten für sich selbst ein, häufig mit wenig Unterstützung (wie in Kapitel 3 – Informationsaspekte, Abschnitt *8. Verständnis der Patienten für die Krankheit und Selbstbildung* behandelt). Dies kann zu einer zusätzlichen psychologischen Belastung für Patienten und Angehörige führen und unangenehme Gefühle hervorrufen. Patienten-Empowerment und damit verbundene Erfahrungen wie etwa Rollenumkehr, Expertenpatient und Selbstbildung traten in den Aussagen von Patienten oder Angehörigen, die von den ausgewählten Seltenen Erkrankungen betroffen sind, auf. Dies ist in Tabelle 56 zu sehen, welche ausdrücklich zeigt, wie Selbstbildung von den Patienten oder Angehörigen für jede der Erkrankungen erwähnt wurde. Dies beweist, dass die Patienten oder Angehörigen sich ihren Informationsbedarf selbst erfüllen.

Tabelle 56 - Erfahrungen im Zusammenhang mit starker Beteiligung des Patienten oder des Angehörigen bei der Behandlung oder Versorgung, laut den Patienten oder Angehörigen

	Rollenumkehr, Expertenpatient	Selbstbildung	Patient Empowerment
Huntington	X	X	X
Duchenne		X	X
CML	X	X	X
PV/Vaquez	X	X	X
Rett	X	X	X
Silver-Russell	X	X	
PKU	X	X	
Galaktosämie	X	X	X

Wenn die Erfahrungen von Gesundheitsexperten untersucht wurden, fiel auf, dass sie mehr über Patienten-Empowerment (ein Prozess, bei welchem der Patient beteiligt wird) als über Rollenumkehr, Expertenpatient und Selbstbildung (ein Prozess, bei welchem der Patient verpflichtet werden kann, die Initiative zu ergreifen) sprachen. Dies ist in Tabelle 57 zu sehen, welche veranschaulicht, wie diese Konzepte von den verschiedenen Kategorien von Antwortenden angeführt wurden.

Tabelle 57 - Rollenumkehr, Selbstbildung und Patienten-Empowerment laut Patienten, Angehörigen sowie Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern

		Rollenumkehr, Expertenpatient		Selbstbildung		Patienten-Empowerment	
	N	Teilnehmer (N=17)	Referenzen (N=48)	Teilnehmer (N=48)	Referenzen (N=190)	Teilnehmer (N=21)	Referenzen (N=53)
Gesundheitsberufe	42	1	2	6	10	12	20
Patienten	25	5	14	14	59	4	17
Angehörige	37	11	32	28	121	5	16

Für Gesundheitsexperten ist das Empowerment von Patienten in einem patientenzentrierten Modell der Versorgung eine Selbstverständlichkeit. Es handelt sich um einen Weg, den Patienten oder den Angehörigen anzuleiten und ihnen die Fähigkeiten zu geben, Dinge selbst zu erledigen (sie zu einem Akteur machen), egal, ob diese Fähigkeiten die Versorgung, die Ernährung, die Medizin oder administrative Verfahren betreffen. Die Interviews hielten Aussagen von Experten zu

Informationsbroschüren und -werkzeugen für die Information (jüngerer) Patienten mit Stoffwechselerkrankungen über ihre Ernährung oder auch von Spezialisten fest, die ihre Patienten über die Möglichkeit informierten, an Forschungsaktivitäten wie etwa klinischen Untersuchungen teilzunehmen. Erwähnt wurde dies für Huntington in den Niederlanden.

> *Und das finden ganz viele Leute schön, denn v**iele Leute wollen einfach gern was tun, um diese Krankheit zu beseitigen oder zu heilen, oder auf alle Fälle zu verhindern**, dass ihre Kinder, ihre Enkelkinder wiederum mit dieser Krankheit konfrontiert werden. Also, viele Menschen nehmen daran [Forschung] teil, und Partner können daran auch noch, die gesunden Partner können daran auch sozusagen als Kontrollperson teilnehmen.* (Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Dieses Zitat zeigt, wie Gesundheitsexperten einen Akt des Empowerments mit positiven und hoffnungsvollen Gefühlen verbanden. Dies bedeutet jedoch nicht, dass sie das Patienten-Empowerment als einen eindeutigen Prozess ohne Belastungen betrachten. Das folgende Zitat bestätigt, dass das Empowerment einer Familie, die mit einer Stoffwechselerkrankung konfrontiert ist, die Verantwortung für die Ernährung ihres Kindes zu übernehmen, ein Prozess ist, der praktische und psychologische Belastungen und sogar Stress verursachen kann.

> *Wenn wir über Phenylketonurie sprechen, ist die Folge ja, denke ich, ein permanenter Stress für die Eltern. **Also die Diät, das ist doch sehr, sehr mühsam**. Also für **ein Verständnis ... Es geht nicht immer nur uns das Verständnis, man braucht auch Know-how**, wie man je nach Ergebnissen reagiert, weil **man versucht, eine bestimmte Autonomie zu fördern**. Wenn es um die Eltern geht, zu Beginn, wenn das Ergebnis nicht gut ist, muss man die Ernährung anpassen. Man muss zuerst verstehen, warum, also ich will sagen, **man muss all diese Fähigkeiten erwerben, sich die Frage stellen**, warum haben wir nicht das geplante Ergebnis. Man darf nicht in Panik verfallen ... (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Lüttich, Belgien).*

Bei der Bewertung von Patienten-Empowerment bezüglich ihrer emotionalen Erfahrungen und Gefühle zeigte sich nicht wirklich ein Wunsch nach Unterstützung seitens Patienten und Angehörigen. Die ausgedrückten Emotionen zeigen jedoch eindeutig, dass eine Belastung vorhanden ist. Tabelle 57 zeigte bereits, dass Gesundheitsexperten eher über Patienten-Empowerment sprechen, während Patienten und Angehörige eher ihre zentrale Rolle betonen und sie als Selbstbildung oder Rollenumkehr beschreiben.

Die Analyse wurde auch durchgeführt, um zu erfahren, ob diese Prozesse mit bestimmten Gefühlen, Emotionen und Haltungen assoziiert werden. Die Gesundheitsexperten ordneten keine Gefühle zu, während bei Patienten und Angehörigen Gefühle wie etwa das Gefühl, dass die Erkrankung schwierig zu bewältigen ist, sowie Angst dominierten. Dasselbe gilt für Wut, Frustration und Unsicherheit. Selbstbildung wurde mit etwas mehr negativen als positiven Erfahrungen durch Patienten oder Angehörige bewertet.

Das Zitat unten zeigt, wie Angehörige von SE-Patienten negativ betroffen sein und eine schwere Belastung tragen können, wenn sie sich selbst informieren und eine aktive Rolle auf dem Patientenpfad für den Zugang zu Versorgung einnehmen. Es erfasst den persönlichen Tribut oder die Belastung, die die Eigenkoordination fordern kann: Diese Mutter musste ihre Arbeit schließlich aufgeben, um sich vollständig der Versorgung ihres Kindes zu widmen, weil die Patientenpfade gegenwärtig nicht umfassend genug sind und Versorgung noch ganzheitlicher organisiert werden muss.

Aber das Problem ist, dass bei diesen Erkrankungen – ich stelle das auch bei anderen Krankheiten fest, die nicht so häufig sind – wenn man mit anderen Eltern redet, ich verbringe so viel Zeit wie bei einem Halbtagsjob mit der Suche nach Informationen oder lese Bücher. Das Problem ist, wir müssen alle Informationen selbst finden. Egal, wie, man muss suchen, man verbringt also mehr Zeit damit, aber ich sagte lachend: ***„Ich arbeite halbtags für meine Tochter und ganztags für meine Arbeit." Schlussendlich habe ich aufgehört, aber weil ich, ehrlich gesagt. jeden Tag so viel Zeit im Internet verbringe – auch, wenn es jetzt zweieinhalb Jahre her ist, dass wir die Diagnose bekommen haben – damit, Leute zu kontaktieren, weil man alles, alles, alles selbst suchen muss****. Sogar, was die Spezialisten betrifft. Es gibt nichts****.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

Die zu Beginn dieses Abschnitts verwendeten Zitate beschrieben, wie Patienten und Angehörige auf Patienten-Empowerment oder die (notwendige) Einnahme einer aktiven Rolle in ihrer Versorgung reagieren können – während einige dies negativer und als schwierig zu bewältigen wahrnehmen, nehmen andere eine neugierige Haltung ein. Es ist jedoch klar, dass Gesundheitsexperten das Patienten-Empowerment nicht als eindeutigen, emotionslosen Prozess sehen dürfen und die persönlichen Wünsche und Fähigkeiten von SE-Familien berücksichtigen sollten.

Patienten-Empowerment kann einen Prozess auslösen, der Menschen hilft oder sie dazu inspiriert, Kontrolle zu erhalten und kann ihre Fähigkeit verbessern, dahingehend zu handeln, was sie bei ihrer Versorgung und Hilfe als wichtig empfinden. Für hämatologische Erkrankungen in Limburg und Lüttich in Belgien gründeten die Befragten einen Patientenverband oder eine Selbsthilfegruppe.

Also, ich entwickle mich weiter. ***Ich bin eine Kämpfernatur, wenn ich etwas mache, dann ziehe ich es durch. Also habe ich ein Forum gegründet*** *und siehe da, viele Leute sind gekommen, es war viel los, ich habe positives Feedback bekommen und so weiter. Das machte mir Spaß und mir wurde bewusst, dass ich nicht der einzige Mensch auf der Welt damit bin. Jetzt würde ich gerne meinen eigenen Verein gründen.* (CML, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Darum habe ich auch mit dieser Patientenvereinigung angefangen, einfach aus einer Art von Erfahrung, die ich teilen wollte, so: Das muss man nicht alles passieren lassen. Man muss nicht damit einverstanden sein, wie man behandelt wird, dass sich das eigene Leben eigentlich derart verändert*, dass man eigentlich eingeschränkt wird, physisch eingeschränkt in seinem Tun.* (PV, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

Die Erfahrungen mit Patienten-Empowerment betrafen meistens der Erhalt oder – im Falle von Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern – die Verbesserung von Gesundheitskompetenz oder des Managements der Behandlung. Veranschaulicht wird dies in den Zitaten unten.

Wir geben Patienten solche ***Kärtchen mit einigen Erkrankungen mit, etwa so: Schauen Sie, hier darf nichts verschrieben werden, ohne dass das geprüft wurde, oder kontaktieren Sie uns bitte bei den oder den Beschwerden****. **Ja, wir geben auch Diätvorschriften mit für dann, wenn sie krank sind.*** (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

*Denn wir sind mehr so, …****mehr Selbstmanagement beibringen*** *und weniger so, naja: So macht man das, und wir übernehmen die Behandlung… Das geht einfach nicht. Für Patientenkontakte hat man halt die Vereinigung, und ich finde auch, dass die Vereinigung, dass die da auch eine Aufgabe hat, dass, ne, die Patienten zusammenzubringen und über die praktischen oder Dinge zu sprechen, oder was bedeutet das jetzt in deinem Leben, wenn du PKU hast, dass diese Vereinigung eine große Rolle darin spielen muss. Und nicht so sehr der Behandler. Und dass man von den Vereinigungen wiederum hören muss, was der Patient braucht.* (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Süd-Limburg)

Das Zitat oben zeigt beispielhaft die Schwierigkeiten dabei, Informationsbedürfnisse zu erfüllen, einen Pfad festzulegen und zu entscheiden, wer eine koordinierende Rolle einnimmt. Der Mediziner oder andere Gesundheitsdienstleister bestimmt es klar als wichtige Aufgabe für den Patientenverband,

Patienten und Angehörigen zu vermitteln, was es bedeutet, mit einer bestimmten SE zu leben. Das Zitat unterstreicht eine mögliche Aufgabenteilung, bei welcher Patientenverbände die Bedürfnisse von Patienten bestimmen und diese an Mediziner oder andere Gesundheitsdienstleister weitergeben könnten.

Das Empowerment von Patienten, ihre Fähigkeiten zu verbessern, die Kontrolle über ihre Behandlung zu übernehmen und Möglichkeiten zu bieten, die Forschung zur Erkrankung weiterzubringen ist sowohl für Patienten als auch für Angehörige von Nutzen. Bei Patienten-Empowerment, Selbstbildung und dem Phänomen des Expertenpatienten handelt es sich jedoch nicht um einen Prozess ohne Emotionen. Patienten und Angehörige riskieren eine Überlastung, wenn Selbstbildung ohne Anleitung oder Unterstützung erwartet wird. Die Zitate unten zeigen, wie Patienten sich selbst informieren wollen oder müssen und wie dies nicht nur aufschlussreich, sondern auch schwierig sein kann.

> *Aber gut,* ***was macht man****?* ***Man legt das Telefon hin, und man geht natürlich direkt googeln, denn… ja, man will schon mal schnell eine Indikation haben, so: Worüber sprechen wir hier eigentlich?*** *(PKU, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

> **Ich musste alles raussuchen. Das Raussuchen ruft auch viele andere Fragen und Angst hervor. Es öffnet sich eine Welt für einen, aber man sieht auch eine Welt des Schreckens, über die man sich eigentlich keine Sorgen zu machen braucht.** *Das finde ich, ist mein allerwichtigster Punkt.* (PV, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

13 BEOBACHTUNGEN FÜR WEITERE FORSCHUNG

Psychologische Aspekte und Aspekte der sozialen Unterstützung sind für Patienten und Angehörige sehr wichtig, wenn sie über ihre Pfade sprechen. Mediziner und andere Gesundheitsdienstleister erkannten dies ebenfalls an, jedoch in einem geringeren Ausmaß. Die Bedürfnisse für psychologische und soziale Unterstützung variieren in ihrem Ausmaß je Patient oder Angehörigem sowie an unterschiedlichen Punkten entlang des Pfades. Es ist jedoch klar, dass Patienten und Angehörige ihren Pfad und ihre Lebensgeschichte mit viel mehr Emotionen beschreiben – vor allem mit negativen Emotionen, die ausdrücken, wie schwierig ihre Situation zu bewältigen ist und wie unsicher oder wütend sie sein können.

Emotionale Bedürfnisse bezüglich der Anerkennung ihrer Erkrankung existieren schon vor der Diagnose. Die Diagnose-Vorphase kann lang sein und es wurde von Verharmlosung (durch sie selbst) oder von Fehldiagnosen berichtet. Sehr häufig wussten Patienten und Angehörige jedoch, dass „etwas nicht stimmte“. Obwohl die Bedürfnisse vorhanden waren, erhielten die meisten Patienten und Angehörige vor der Diagnose keine psychologische Versorgung.

Die Phase der Diagnose ist eine emotional aufgeladene Phase. Patienten und Angehörige weisen ihrem M, welcher die Diagnose mitteilt, eine entscheidende Rolle zu. Ein Psychologe kann in diesem Stadium involviert werden. Unabhängig vom zeitlichen Verlauf wurde der Psychologe für alle ausgewählten Seltenen Erkrankungen nach dem Erhalt einer Diagnose sowohl für Patienten als auch für Angehörige erwähnt. Die Feldanalyse unterstreicht, wie wichtig es ist, SE-Patienten und -Angehörigen vor und nach der Diagnose den Zugang zu professioneller psychologischer Unterstützung zu ermöglichen. Dies wäre ein riesengroßer Vorteil für SE-Familien.

Sowohl Patienten als auch Angehörige zeigten psychologische Bedürfnisse nach der Diagnose. Diese Bedürfnisse betreffen die Akzeptanz eines Lebens mit einer chronischen und häufig einer sich verschlechternden Erkrankung, mit möglichen täglichen Einschränkungen, mit der Abweichung vom „Normalen“ sowie mit den Auswirkungen auf die soziale Funktionsfähigkeit. Auch hier gilt: Es gibt häufig keinen umfassenden Patientenpfad, der bislang den Patienten und Angehörigen zur Verfügung stehen würde, um sie proaktiv über den Einfluss zu informieren, den die SE auf alle Aspekte ihres Lebens haben wird. Die Interviews behandelten auch Themen, die das Leben mit einer SE für Patienten und Angehörige schwieriger machen können. Hierzu zählen Erblichkeit; Fruchtbarkeit und Schwangerschaften; die Transition durch Lebensphasen; Unabhängigkeit versus Abhängigkeit; Perspektive auf das Leben mit der Erkrankung; alltägliche Einschränkungen der sozialen Funktionsfähigkeit; ein Gefühl der Isolation; die Entscheidung, die Diagnose geheim zu halten sowie das mangelnde Bewusstsein der Bevölkerung.

Das mangelnde Bewusstsein der Gesellschaft sowohl für die Seltenen Erkrankungen als Gruppe als auch für die spezifischen Seltenen Erkrankungen – auf jeden Fall für unsichtbare Erkrankungen – birgt das Risiko, die soziale Isolation von SE-Familien zu erhöhen. Diese wollen ihre Geschichten häufig nicht ständig wiederholen oder sie identifizieren sich nicht mit der Gesellschaft und bevorzugen es, sich mit Mitpatienten oder ebenfalls betroffenen Familien zu umgeben. Da es nicht selten ist, an einer SE zu leiden, würde die allgemeine Bevölkerung von weiterer Aufklärung und Bewusstseinsbildung zur Existenz von Seltenen Erkrankungen profitieren.

Patienten und Angehörige würden gerne mehr Unterstützung von ihrem M erhalten. Diese betrachten jedoch häufig Patientenverbände als besser geeignet, um Patienten und Angehörige bei Fragen und Informations-, praktischen und finanziellen Aspekten zu betreuen. Offenbar suchen viele Patienten und Angehörige nach Unterstützung von Mitpatienten und betroffenen Angehörigen, weil Patientenverbände nicht immer verfügbar sind. Wenn sie verfügbar sind, sind Patientenverbände eine wirkliche Quelle, die verschiedene Bedürfnisse bei der Unterstützung behandelt. Zudem sind erkrankungsspezifische Patientenverbände in einer Region nicht immer verfügbar und Patienten und Angehörige überschreiten virtuelle Grenzen, um Unterstützung über Online-Communitys zu finden. Diese bieten ihnen spezifische praktische und finanzielle Informationen, welche nicht immer auf sie zutreffen. Online-Communitys bieten sehr geschätzte Anonymität und eine Familie verwandter Seelen. Die persönlichen Fähigkeiten und die digitale und Gesundheitskompetenz der Patienten und Angehörigen werden für den Zugang zu solcher Unterstützung jedoch benötigt.[112]

[112] Abschnitt *9. Beobachtungen für die weitere Forschung* von Kapitel 3 – Informationsaspekte beschreibt, wie die Erfüllung von Informationsbedürfnissen keinen Einheitsansatz für alle verfolgen kann und wie verschiedene Akteure, die im Patientenpfad involviert sind, eine proaktive Rolle bei der Betreuung von Patienten und Angehörigen einnehmen müssen.

Die Unterstützung ist jedoch häufig innerhalb der SE-Familie beschränkt. Die von den Angehörigen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen erlebte Isolation führt gemeinsam mit der Rolle, die sie beim Zugang und bei der Koordination aller Aspekte der Versorgung für den Pfad dieses SE-Patienten einnehmen, zu einer zusätzlichen Belastung für die Angehörigen, welche klare Lösungen erfordert. Eigenkoordination, Selbstbildung und Patienten-Empowerment sind Prozesse, bei welchen Patienten und Angehörige Anleitung und Begleitung benötigen. Der Einfluss der Einrichtung eines ständigen Ansprechpartners für die proaktive Information und Unterstützung von SE-Familien sollte untersucht werden, um sicherzustellen, dass alle Mitglieder einer SE-Familie versorgt werden.

1 EINFÜHRUNG IN DIE GRENZÜBERSCHREITENDEN ASPEKTE

Im Allgemeinen wurden die grenzüberschreitenden Aspekte in den Interviews häufiger von Medizinern und anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe erwähnt als von Patienten und Angehörigen. Im Vergleich zu den anderen Aspekten des Patientenpfads blieben sie jedoch das am wenigsten angesprochene Thema. Nur 3 % der Referenzen insgesamt stammen von Patienten und Angehörigen und 7 % von Medizinern und anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe. Wie dieses Kapitel zeigen wird, ist diese mangelnde Aufmerksamkeit für grenzüberschreitende Aspekte auf die in dieser Hinsicht mangelnde Erfahrung der Teilnehmer zurückzuführen. Wenn Patienten und Angehörige Fragen zu diesem Thema beantworteten, bekundeten sie häufig ihr Interesse an der Organisation der Versorgung im Ausland oder in den anderen Regionen der EMR, allerdings berichteten sie weder von Erfahrungen diesbezüglich, noch äußerten sie den Wunsch, zum Zweck der Gesundheitsversorgung ins Ausland zu reisen.

Die folgenden drei Kategorien ergaben sich aus der Analyse der Interviews mit Patienten und deren Angehörigen hinsichtlich der grenzüberschreitenden Aspekte: (a) Vergleich mit anderen Ländern und Regionen; (b) Hinderungsgründe für Patienten, ins Ausland zu reisen und (c) Anreize für Patienten, ins Ausland zu reisen. Diese sind in der nachstehenden Tabelle 58 aufgeführt. Innerhalb dieser Kategorien wurden die Erfahrungen der Befragten hinsichtlich noch detaillierterer Themen codiert. Diese sind zusammen mit ihren jeweiligen Vorkommnissen im Codebuch in Anhang 3 aufgeführt. Die Aussagen der Mediziner und anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe zu ihren Erfahrungen mit grenzüberschreitenden Aspekten enthielten zahlreiche Referenzen zur Zusammenarbeit, die in Abschnitt *3* Grenzüberschreitende Zusammenarbeit zwischen Medizinern dieses Kapitels eingehend erläutert werden.

Tabelle 58 zeigt, dass „Anreize für Patienten, ins Ausland zu reisen“ die insgesamt am häufigsten angesprochene Kategorie ist – sowohl von Patienten und Angehörigen als auch von Medizinern und anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe (Gesamtzahl der Referenzen). Während „Anreize“ auch die seitens der Mediziner und anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe am häufigsten erwähnte Kategorie war (33 Mediziner von insgesamt 37 erwähnten diesen grenzüberschreitenden Aspekt), war „Hinderungsgründe“ die von Patienten und Angehörigen am häufigsten angesprochene Kategorie (39 von insgesamt 52 Patienten und Angehörigen erwähnten diesen grenzüberschreitenden Aspekt, während „Anreize“ von insgesamt 35 Teilnehmern angesprochen wurde). In Abschnitt *2.2 Anreize für Patienten, ins Ausland zu gehen* wird zudem dargelegt, dass derartige Anreize zwar bestehen und Patienten großes Interesse an Behandlungen im Ausland zeigen, jedoch nicht immer dazu bereit sind, die Grenze tatsächlich auch zu überqueren.

Tabelle 58 - Codebuch für grenzüberschreitende Aspekte

	Patienten und Angehörige		Gesundheitsberufe	
	Teilnehmer (N=62)	Referenzen (N=25176)	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
1. Grenzüberschreitende Aspekte	**52**	**511**	**37**	**466**
A. Vergleich mit anderen Ländern und Regionen	26	127	17	109
B. Hinderungsgründe für Patienten, ins Ausland zu gehen	39	130	30	121
C. Anreize für Patienten, ins Ausland zu gehen	35	246	33	179

Innerhalb der grenzüberschreitenden Aspekte wurden die von den meisten Teilnehmern angesprochen Bereiche (siehe Abbildung 8) je nach Zielgruppe unterschieden. Aufseiten der Patienten und Angehörigen finden überwiegend „Hinderungsgründe, ins Ausland zu gehen" Erwähnung; neben einigen wenigen Anreizen, ins Ausland zu gehen, gaben beispielsweise 40 % der Teilnehmer an einer bestimmten Stelle des Interviews an, aufgrund des guten Follow-Ups im eigenen Land kein Interesse an einer Reise ins Ausland zu haben. Nicht überraschend wurden aufseiten der Mediziner und anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe dagegen bestimmte Aspekte hervorgehoben, die von den Patienten weitaus weniger angesprochen wurden, wie z. B. „Patienten, die zur Beratung aus dem Ausland anreisen", „im Heimatland vorhandenes Fachwissen" und „grenzüberschreitende Medizinertreffen".

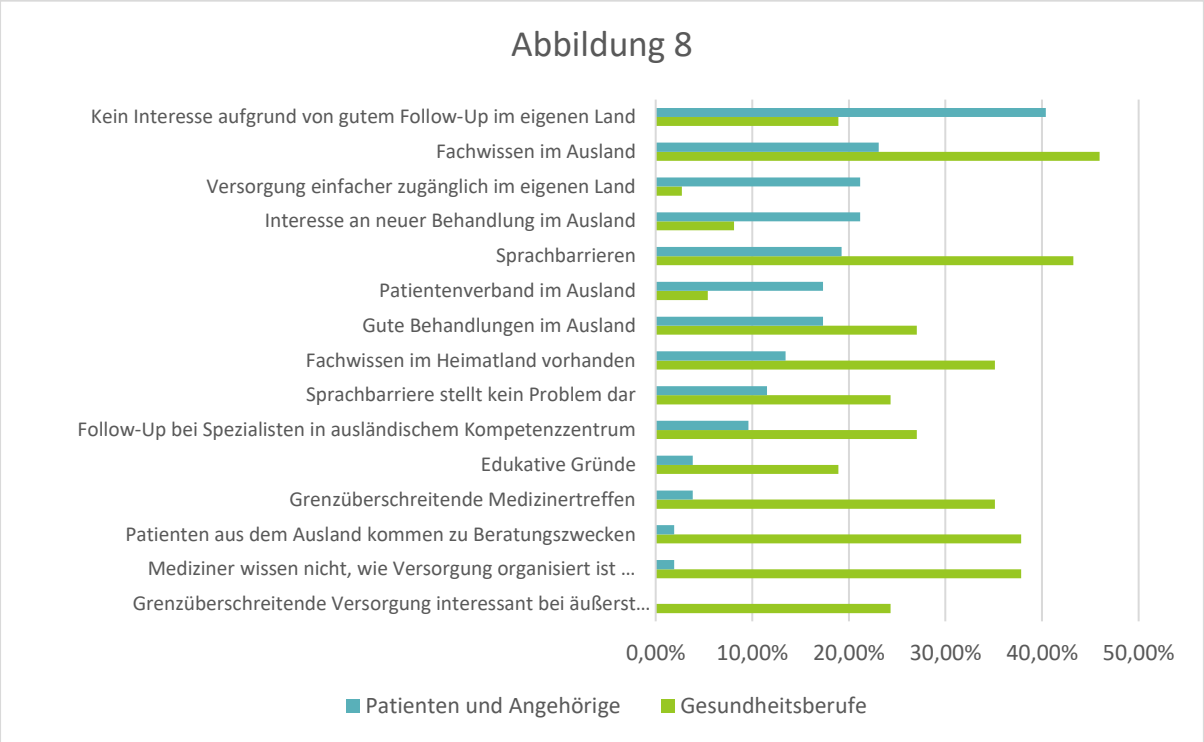

Abbildung 8 - Prozentsatz der Teilnehmer, die bestimmte Bereiche innerhalb der grenzüberschreitenden Aspekte erwähnt haben

Im Zuge der Analyse wurde ersichtlich, dass diejenigen Mediziner und Angehörigen der Gesundheitsberufe, die nicht wissen, wie die Versorgung im Ausland organisiert ist, auch nicht wissen, ob es vorteilhaft wäre, Patienten dorthin zu überweisen. Dies war bei 38 % der Fachkräfte der Fall,

was bestätigt, dass mangelnde Erfahrung in puncto grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung den grenzüberschreitenden Strom von Patienten beeinträchtigen kann. Gewohnheitsmäßig überweisen Primärmediziner Patienten größtenteils innerhalb ihres eigenen Netzwerks, das hauptsächlich auf nationaler Ebene besteht[113].

Eine weitere Beeinträchtigung dieses potenziellen Patientenstroms besteht darin, dass es sich bei den befragten Fachkräften ausschließlich um Spezialisten mit entsprechendem Fachwissen bezüglich der für das EMRaDi-Projekt ausgewählten Erkrankungen handelte[114]. Aufgrund ihres Fachwissens und ihrer Erfahrung auf ihrem jeweiligen Gebiet bestanden für diese Spezialisten folglich kaum Beweggründe, andernorts – weder im Ausland noch innerhalb der EMR – nach Fachwissen zu suchen. Auch wenn für die konsultierten Spezialisten in der Regel keine Notwendigkeit bestand, Patienten über die Grenze zu überweisen, fanden diesbezüglich dennoch einige wenige Beispiele (z. B. im Falle einer Zweitmeinung, Wartelisten oder Konsultationen zu einer äußerst seltenen Erkrankung) Erwähnung, worauf in Abschnitt *3. Grenzüberschreitende Zusammenarbeit zwischen Medizinern näher eingegangen wird.*

Die Frage war dann, ob Spezialisten mit demselben Fachwissen, angesichts der Tatsache, dass zu den meisten der ausgewählten Erkrankungen in allen EMR-Regionen entsprechendes Fachwissen vorhanden ist, innerhalb der EMR tatsächlich auch grenzüberschreitend zusammenarbeiten. Nicht immer konnten in allen Regionen Experten für eine bestimmte SE befragt werden – dies kann auf Probleme bei der Rekrutierung zurückzuführen sein bzw. darauf, dass diesbezüglich kein Fachwissen vorhanden ist – was jedoch nicht automatisch darauf hindeutet, dass eine verstärkte grenzüberschreitende Zusammenarbeit im Hinblick auf eine spezifische SE erforderlich ist. Wenn Patienten und deren Angehörige von einer SE betroffen sind, für die in ihrer Region nur wenig Fachwissen besteht, sind sie erfahrungsgemäß eher dazu geneigt, in eine andere Stadt innerhalb ihres Landes zu reisen, anstatt die Grenze zu überschreiten; darauf wird in Abschnitt *2. Grenzüberschreitende Mobilität von Patienten* näher eingegangen.

Während die tatsächliche Patientenmobilität im Zusammenhang mit den für diese Feldanalyse ausgewählten seltenen Erkrankungen aufgrund der ihren Patientenpfad betreffenden medizinischen Aspekten begrenzt blieb bzw. nicht existent war, überschreiten Patienten und Angehörige dennoch häufig virtuelle Grenzen, um ihre Informationsbedürfnisse sowie ihren Bedarf an psychosozialer Unterstützung zu decken, indem sie beispielsweise auf Online-Communitys zurückgreifen.

[113] Ausgearbeitet in Kapitel 2 - Aspekte im Hinblick auf den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen, Abschnitt 3. *Zugang zur Gesundheitsversorgung: Die Zusammenarbeit von Angehörigen der Gesundheitsberufe.*

[114] Wie in Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt *1.5 Ausgewählte seltene Erkrankungen* erläutert, war die Auswahl unter anderem von den Interessen der am EMRaDi-Konsortium beteiligten Universitätskliniken abhängig. Rückblickend kann festgehalten werden, dass die Auswahl der SEs die möglichen Anreize für SE-Familien, ins Ausland zu reisen und ihren Patientenpfad also grenzüberschreitend zu gestalten, einschränkte, da für diese SEs in (fast) allen Regionen der EMR ein entsprechendes Follow-Up besteht.

2 GRENZÜBERSCHREITENDE MOBILITÄT VON PATIENTEN

Aus der Literaturrecherche[115] ging hervor, dass SE-Patienten hin und wieder (in der Regel ins Ausland) reisen müssen, um Zugang zu entsprechenden Versorgungsleistungen zu erhalten. Die Auswertungen der Interviews bestätigten diese Erkenntnis gelegentlich, abhängig von der Erkrankung und der Region. Dies hing sehr stark von der Seltenheit der Erkrankung sowie dem in der Region verfügbaren Fachwissen ab. Wenn Patienten und Angehörige beispielsweise in ihrer Region auf ein Kompetenzzentrum zurückgreifen können bzw. durch Patientenverbände Informationen und Unterstützung erhalten, ist die Chance relativ gering, dass sie für diesen Zweck ins Ausland reisen. Der Zugang zur Versorgung erfolgt dann überwiegend über das heimische Gesundheitssystem.

Wenn solche Strukturen für SE-Patienten und deren Angehörige jedoch nicht verfügbar sind, kann es in der Tat vorkommen, dass sie entweder in eine andere Stadt innerhalb ihres eigenen Landes bzw. innerhalb der EMR reisen oder sogar über deren Grenzen hinaus. Um die von den Teilnehmern genannten Orte entsprechend nachvollziehen zu können, wurden deren Erfahrungen entweder als „andere Stadt im eigenen Land“, „EMR“ oder „Ausland bzw. international“ codiert[116].

Im Zuge der Analyse jener Aspekte auf den Versorgungspfaden von Patienten und Angehörigen, auf die diese sich beziehen, wenn sie das Thema Reisen ansprachen, wurde ersichtlich, dass die Beweggründe für ihre Reise unterschiedlich waren – je nachdem, über welchen Ort sie sprachen. Aus Tabelle 59 geht dementsprechend hervor, dass wenn die meisten Patienten und Angehörigen angaben, in eine andere Stadt ihres Landes gereist zu sein, dies aus medizinischen Gründen geschah (von den 25 Patienten und Angehörigen, die eine „andere Stadt“ erwähnten, nannten 19 Teilnehmer medizinische Aspekte als Grund für ihre Reisen, unabhängig davon, ob diese mit Diagnosezwecken, dem Zugang zu und der Koordination von Versorgungsleistungen oder Behandlungszwecken zusammenhingen). Wenn Patienten und Angehörige in puncto Reisen dagegen die EMR ansprachen, dann geschah dies hauptsächlich im Zusammenhang mit Anreizen (wie Fachwissen im Ausland) sowie Hinderungsgründen (administrative Hürden), was nicht automatisch bedeutet, dass die betreffenden Teilnehmer tatsächlich auch reisen bzw. gereist sind. Wenn schließlich von internationalen Reisen bzw. Reisen in Länder außerhalb der EMR die Rede war, dann geschah dies im Zusammenhang mit dem Zugang zu benötigten Informationen (rundum die medizinischen Aspekte ihres Patientenpfades wie Behandlungen oder Medikamente).

[115] Maastricht Universität (2020), Literaturrecherche, Bestimmung von Bedürfnissen von Patienten mit seltenen Erkrankungen: Eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

[116] Wenn die Patienten / Angehörigen in der EMR leben und auf eine andere Stadt innerhalb ihres eigenen Landes verwiesen, wurde dies als „andere Stadt im eigenen Land“ codiert, wenn die Patienten / Angehörigen dagegen in der EMR leben und auf ein anderes Land innerhalb der EMR verwiesen, wurde dies als „EMR“ codiert, und wenn die Patienten / Angehörigen in der EMR leben und auf ein anderes Land außerhalb der EMR verwiesen, wurde dies als „Ausland / international” codiert.

Tabelle 59 - Anzahl der Patienten / Angehörigen, die im Zuge ihrer Ausführungen über die verschiedenen Aspekte, Standorte erwähnten

	Andere Stadt im eigenen Land (N=25)	EMR (N=37)	Ausland bzw. international (N=34)
1. Grenzüberschreitende Aspekte	13	31	17
Vergleich mit anderen Ländern und Regionen	7	15	7
Hinderungsgründe für Patienten, ins Ausland zu reisen	7	19	8
Anreize für Patienten, ins Ausland zu reisen	7	21	6
2. Informationsaspekte	15	17	20
3. Medizinische Aspekte	19	23	15
A. Diagnostikbezogene Aspekte	10	4	1
C. Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen	15	9	7
D. Behandlung bzw. Art der Versorgung	11	16	8
4. Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte	13	18	10
A. Kosten, Erstattungen und Versicherungen	9	14	9
5. Aspekte psychologischer und sozialer Unterstützung	7	12	8

2.1 HINDERUNGSGRÜNDE FÜR PATIENTEN, INS AUSLAND ZU REISEN

Während der Interviews gaben Patienten und Angehörige an, dass sie in puncto Gesundheitsversorgung tatsächlich lieber in eine Stadt in ihrem eigenen Land reisen, als die Grenze zu überqueren. Entweder weil ihnen nicht dazu geraten wurde oder weil sie nur wenig über die im Ausland verfügbaren Möglichkeiten und das dort vorhandene Fachwissen Bescheid wissen.

> *Ein belgischer Verband namens Alice. Das ist* ***ein Verband, der für das Silver-Russell-Syndrom in Belgien zuständig ist. Dort hat man mich auch an das Trousseau-Krankenhaus in Paris verwiesen****, wohin ich eine Mail schicken konnte [...]* ***und da sagte man mir: „Es gibt eine tolle Kinderärztin in Brüssel****.“* ***Wir machen also die Weiterbetreuung am Saint-Luc in Brüssel****.* (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

In den meisten Fällen erschien es den Patienten nicht wirklich sinnvoll, ins Ausland zu reisen, da in ihrer eigenen Region reichlich Fachwissen vorhanden und die Versorgung gut organisiert ist (dieser Hinderungsgrund wird von den meisten Patienten und Angehörigen erwähnt), wie das folgende Zitat veranschaulicht, in dem ein Spezialist aus Aachen davon spricht, keinerlei Patienten aus Belgien oder den Niederlanden zu betreuen, da für sie kein Anlass bestünde, die Grenze zu überqueren.

> ***Nein, aus den Niederlanden und Belgien in der Regel nicht.*** *Dort gibt es eine eigene, gute Versorgung. Die Selbsthilfegruppe, zum Beispiel, ist in Belgien sehr gut organisiert. Die arbeitet mit der französischen zusammen. Da ist die Selbsthilfegruppe zum Silver-Russell-Syndrom sehr gut. In Deutschland gibt es den (BKMF). Wir haben mehr mit den Patienten aus den östlichen EU-Ländern zu tun, also Polen und Ungarn kommen häufiger nach Deutschland. Mehr aus dieser Richtung.* ***Aber die Länder, die über eine gute Gesundheitsversorgung verfügen, sehen wir nicht hier, weil es in den westlichen Ländern keinen Bedarf gibt****.* (Silver-Russell, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Aachen, Deutschland)

In einigen Fällen verglichen die Mediziner die Systeme im Hinblick auf den Zugang zur Gesundheitsversorgung miteinander und bewerteten das Gesundheitssystem in anderen Ländern als weniger zugänglich oder mit mehr Hürden verbunden. Dies geht unter anderem aus folgendem Zitat eines belgischen Mediziners bezüglich des niederländischen Systems hervor. Wenn im eigenen Land

genügend Fachwissen besteht, bevorzugen Mediziner es daher, dass Patienten innerhalb des nationalen Gesundheitssystems bleiben.

> ***Aber belgische Patienten, die in die NL fahren… ja, ich kenne keine.*** *Natürlich, ich werde auch keine hinschicken, aber wir sind da natürlich in einem anderen System drin… die Hausärzte aus LANAKEN, dass die in die NL schicken würden, das würde mich wirklich ziemlich wundern. Es sei denn, die Leute kommen ursprünglich aus den NL, und die wohnen zufällig in BEL, die dann selber darum bitten dahinzufahren, vielleicht. Aber gerade weil die Hemmschwellen so hoch sind, gibt es keinen einzigen belgischen Patienten, der das akzeptieren wird.* (Über das Gesundheitssystem im Allgemeinen, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

In den meisten Situationen glauben Patienten und Angehörige außerdem nicht, dass das Überschreiten der Landesgrenze eine Lösung wäre oder dass ihre Probleme andernorts besser angegangen würden. Einige Patienten würden allerdings vom Fachwissen im Ausland profitieren, was ihnen gegebenenfalls jedoch verwehrt bleibt, da keine ausreichenden Informationen darüber vorliegen, wo dieses Fachwissen vorhanden ist.[117]. Denn wenn Patienten von „Fachwissen im Ausland" sprechen, mangelt es häufig auch eindeutig an Informationen über das Vorhandensein von Fachwissen in anderen Regionen der EMR. Patienten und Angehörige wissen nicht, an wen oder wohin sie sich wenden sollen, um diese Informationen zu erhalten, und sie neigen dazu zum Ausdruck zu bringen, dass sie seitens der Mediziner nicht proaktiv über grenzüberschreitende Möglichkeiten informiert wurden.

> *Wir erfuhren davon [dass Expertise in Maastricht verfügbar ist], weil eine Mutter aus Flandern uns davon erzählt hat.* ***Aber bei der Versicherung hat uns niemand etwas davon gesagt, im [Krankenhaus] hat uns niemand etwas davon gesagt, als wir in Brüssel waren, weil wir nach der Diagnose wiederkommen mussten, hat uns niemand etwas davon gesagt. Wir müssen uns immer alle Informationen selbst suchen.*** *Man gibt uns keine Informationen.* (Rett, Angehöriger, *Provinz Lüttich, Belgien*)

Die mangelnde Klarheit über Verwaltungsabläufe wird auch von anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe hervorgehoben, jedoch mit dem wichtigen Ratschlag versehen, dass Patienten und Angehörige immer ihre Krankenkassen konsultieren sollten, bevor sie Versorgungsleistungen jenseits der Grenze in Anspruch nehmen.

> *Aber ich rate ihnen schon,* ***sich mit ihrer Krankenkasse in Verbindung zu setzen, bevor sie sich irgendwo im Ausland behandeln lassen****. Und das wird meistens kurzgeschlossen, und dann gibt es da beinahe nie ein echtes Problem.* (Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Die Interviews haben ferner gezeigt, dass gerade diese Angst vor Verwaltungslasten wie auch die Unsicherheit, was Erstattungen anbelangt, Patienten und Angehörige daran hindert, die Grenze zu überschreiten.

> *Das erscheint mir nicht logisch, dass wir ins Ausland fahren. In die Niederlande doch nicht.* ***Ich denke nicht, dass das bezahlt wird****.* (Huntington, Patient, Provinz Limburg, Belgien)

> *Alles, was grenzüberschreitende Versorgung im Allgemeinen betrifft,* ***ja, das ist ziemlich schwierig zu verstehen, also, worauf man einen Anspruch hat. Das möchten wir auch machen, diese Situation etwas klarer zu machen: „Ist das möglich****? Ist das nicht möglich? Empfiehlt man das, empfiehlt man das nicht?" Denn, wenn es so kompliziert ist, Erstattungen zu bekommen, ist es auch nicht interessant* (Rett, Angehöriger, *Provinz Lüttich, Belgien*).

[117] Zu diesem Zweck stellt die orpha.net-Website eine großartige Quelle dar, um das Fachwissen über seltene Erkrankungen entsprechend zu kartieren.

Darüber hinaus äußerten viele Patienten und Angehörige, dass es für sie einfacher ist, in ihrem eigenen Land so wohnortnah wie möglich versorgt zu werden. Für einige von ihnen machen Transportbeschränkungen eine Versorgung im Ausland gar unmöglich.

> ***Ein Regiotaxi, das darf nicht weiter als ein paar ÖPNV-Zonen fahren, fünf ÖPNV-Zonen, und wenn es über die Grenze geht, nicht mehr als zwanzig Kilometer. Also, ich habe einfach kein Verkehrsmittel, um dahin zu kommen****. Im Fall von Lüttich klappt das ja vielleicht gerade so eben, aber Aachen klappt nicht, denn allein schon bis zur Grenze, so weit dürfen sie nicht kommen sozusagen, auf dieser Seite von Deutschland, und das Valys-Taxi, das habe ich für weite Entfernungen, das darf nicht auf deutschem Gebiet enden oder starten.* ***Also, das ist eine Transportfrage****. Wäre das nicht so, dann hätte ich kein Problem damit, zum Beispiel über die Grenze zu fahren. (Duchenne, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)*
>
> *Früher wurde das subventioniert, und dann durften wir Belgier das nutzen, und wir kriegten dafür eine Erstattung, dass sie mit* ***einem Bus fahren konnten****, aber das haben die abgeschafft.* ***Mit der Begründung: Wenn jeder ins Ausland fährt, dann können wir hier in Belgien unser eigenes Ding nicht aufbauen.*** **Das war damals ihre Begründung dafür**. (Duchenne, Angehöriger, Region Süd-Limburg, Niederlande).

In einigen Situationen müssten Patienten und Angehörige sogar weniger weit reisen, um in einer ausländischen Region der EMR Zugang zu Fachwissen zu erhalten, als wenn sie sich dazu in eine andere Stadt in ihrem eigenen Land begeben würden (zum Beispiel wäre es für einen Patienten aus Lüttich näher nach Maastricht als nach Brüssel). Aufgrund der zuvor aufgeführten Hinderungsgründe wie den nationalen Mediziner-Netzwerken, den erforderlichen Genehmigungen der Krankenkassen, den bestehenden Kultur- und Sprachbarrieren sowie dem Mangel an deutlichen Informationen fällt es ihnen jedoch leichter, das nationale Gesundheitssystem nicht zu verlassen.

Wie aus nachstehenden Zitaten hervorgeht, bevorzugen Patienten und Angehörige im Allgemeinen eine Versorgung in ihrer Muttersprache, was sie natürlich am Reisen hindert, wenn sie der jenseits der Grenze gesprochenen Sprache nicht mächtig sind. Dies ist insbesondere bei französischsprachigen Patienten der Fall.

> ***Wir machen die Weiterbetreuung in Brüssel****, also bin ich nicht in Maastricht.* ***Wir sind im französischsprachigen Gebiet geblieben****. (Silver-Russell, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)*
>
> *In Verviers ist das ganz einfach.* ***Nein, ich sehe nicht ein, warum ich woanders hingehen sollte, wenn man dort kein Französisch spricht – nein, sicher nicht.*** *Nein, nein, niemals.* (PV, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

Für deutsch- und niederländischsprachige Patienten stellt die Sprachbarriere oftmals weniger Probleme dar. In einer bestimmten Sprache behandelt zu werden, ist jedoch nicht immer ausreichend, um über andere Hinderungsgründe, wie zum Beispiel den administrativen Aufwand, der mit einer Versorgung jenseits der Grenze einhergehen könnte, hinwegzusehen. Dies wird anhand des folgenden Zitats deutlich, in dem die Familie – eine deutschsprachige Familie mit einer zweisprachigen Mutter und einer Patientin, die nur Deutsch spricht, aber auf Französisch betreut wird – sich für eine Versorgung im eigenen Land entschlossen hat, obwohl diese nicht in ihrer Muttersprache erfolgt.

> ***In Lüttich ist es auch einfach bezüglich allem, was administrativ ist****, für Rezepte, Medikamente, ich denke, das ist einfacher als im Rest Belgiens, denn hier braucht man nur Termine, man braucht ein spezielles Dokument der Versicherung in Deutschland.* (Duchenne, Angehöriger, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

Dies ist insofern bemerkenswert, als für Patienten aus der deutschsprachigen Gemeinschaft Belgiens ein vereinfachtes administratives System für den grenzüberschreitenden Zugang zur Versorgungsleistungen in Deutschland bzw. in ihrer Muttersprache besteht[118].

2.2 ANREIZE FÜR PATIENTEN, INS AUSLAND ZU REISEN

Bevor näher auf die Anreize für Patienten, ins Ausland zu reisen, eingegangen wird, ist es interessant festzustellen, dass innerhalb der Zielgruppe aus Patienten und Angehörigen wichtige Unterschiede bezüglich der Art und Weise bestehen, wie auf die grenzüberschreitenden Aspekte eingegangen wird. Während viele Anreize hypothetischer Natur bleiben, wie das Erwähnen von vorhandenem „Fachwissen im Ausland", betreffen nur wenige die tatsächliche Grenzüberquerung von Patienten, wie beispielsweise ein „Follow-Up bei einem Spezialisten in einem ausländischen Kompetenzzentrum" oder eine „Patientenvereinigung im Ausland". Tabelle 60 zeigt, dass 45 % der vom Rett-Syndrom betroffenen Patienten und Angehörigen angaben, sich für ein Follow-Up zu einem Spezialisten im Ausland begeben zu haben bzw. dies noch immer tun. Von Duchenne, PV, Rett und PKU betroffene Patienten und Angehörige erwähnten außerdem, sich Rat bei Patientenverbänden im Ausland einzuholen. Was von Galaktäsomie betroffene Patienten und Angehörige angeht, überschreiten 77 % von ihnen die (virtuelle) Grenze, um sich Rat bei Patientenverbänden einzuholen.

Tabelle 60 - Prozentsatz der Patienten und Angehörigen, die in Interviews auf bestimmte grenzüberschreitende Aspekte eingehen

	Huntington	Duchenne	PV/Vaquez	CML	Rett	Silver-Russell	PKU	Galaktosämie
1. Grenzüberschreitende Aspekte	80%	90%	75%	56%	100 %	100 %	88%	100 %
A. Vergleich mit anderen Ländern und Regionen	**40%**	**60%**	**25%**	**11%**	**55%**	**67%**	**50%**	**33%**
B. Hinderungsgründe für Patienten, ins Ausland zu reisen	**70%**	**80%**	**63%**	**56%**	**55%**	**67%**	**50%**	**67%**
Versorgung einfacher zugänglich im eigenen Land	20%	40%	13%	0%	27%	0%	13%	0%
Fachwissen im Heimatland vorhanden	0%	10%	0%	0%	18%	33%	25%	33%
Sprachbarrieren	0%	30%	0%	11%	18%	33%	25%	33%
Keine Informationen bzgl. Recht, ins Ausland zu reisen	10%	10%	25%	0%	27%	0%	0%	33%
Kein Interesse aufgrund von gutem Follow-Up im eigenen Land	60%	40%	25%	44%	18%	0%	38%	0%
C. Anreize für Patienten, ins Ausland zu reisen	**60%**	**80%**	**25%**	**11%**	**91%**	**33%**	**63%**	**67%**
Fachwissen im Ausland	0%	50%	0%	0%	45%	33%	0%	33%
Follow-Up bei Spezialisten in ausländischem Kompetenzzentrum	0%	0%	0%	0%	45%	0%	0%	0%
Gute Behandlungen im Ausland	30%	10%	13%	0%	18%	33%	0%	33%
Interesse an neuer Behandlung im Ausland	20%	40%	25%	0%	18%	33%	0%	0%
Anderer Patientenansatz im Ausland	0%	40%	0%	0%	18%	33%	13%	0%
Patientenverband im Ausland	0%	10%	25%	0%	27%	0%	13%	67%

[118]Maastricht University (2020), Analysebericht der gesetzlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen im Hinblick auf die Behandlungskosten von EMR-Patienten mit seltenen Erkrankungen, Abschnitt 2.3.1 *Ostbelgien-Regelung*, EMRaDi-Projekt.

Wenn einzig im Zusammenhang mit dem Rett-Syndrom von einem „Follow-Up bei einem Spezialisten in einem ausländischen Kompetenzzentrum“ die Rede war, dann deshalb, weil die einzigen in den Interviews mit Patienten und Angehörigen erwähnten grenzüberschreitenden Erfahrungen im Gesundheitswesen von Rett-Patienten und deren Familien stammen, die das Kompetenzzentrum in Maastricht besucht haben, das innerhalb der EMR einen hervorragenden Ruf als Rett-Klinik genießt.

Die Gründe für den Besuch dieses Zentrums variieren je nach Region. In der Wallonie gibt es beispielsweise kein geeignetes Kompetenzzentrum zur Behandlung des Rett-Syndroms. Patienten können jedoch im Rahmen der Revalidierungsvereinbarungen des Landesinstituts für Kranken- und Invalidenversicherung (LIKIV) von multidisziplinären Versorgungsleistungen profitieren[119]. Der Anreiz für die betroffenen Familien, nach Maastricht zu reisen, besteht daher darin, mit den dortigen Spezialisten zu überprüfen, ob sie in der Nähe ihres Wohnorts tatsächlich ein bestmögliches Follow-Up erhalten und um sich weitergehend informieren zu lassen.

> ***Wir fahren einmal pro Jahr zur Kontrolle nach Maastricht. Denn das Referenzzentrum der Niederlande für das Rett-Syndrom ist in Maastricht.*** *[...] das Wichtige ist, hier sehen sie hunderte Rett-Patienten pro Jahr. Sie sehen nur so etwas und so ermöglichen sie uns ... sie sehen, ob die Weiterbetreuung, die für unsere Tochter eingerichtet wurde, geeignet ist, ob sie gut erscheint, ob wir auf dem richtigen Weg sind. Sie weisen uns auch auf Dinge hin, die einmal in der Zukunft passieren können, etwa Skoliose und so etwas.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

In der belgischen Provinz Limburg bestand einst ein reger grenzüberschreitender Verkehr von Rett-Familien zum Kompetenzzentrum in Maastricht, weil dort früher ein belgischer Arzt arbeitete, der auch in der Provinz selbst praktizierte. Inzwischen bleiben solche Familien meistens in Flandern, um das in Leuven vorhandene Fachwissen zu konsultieren. Der Informationsaustausch zwischen diesen Medizinern wird in Abschnitt *3.1 Zusammenarbeit und Informationsaustausch innerhalb der EMR* behandelt.

Ein weiterer Anreiz für Patienten, die Grenze zu überschreiten, kann der Zugang zu Fachwissen im Ausland in Form einer klinischen Studie sein. Dies geht aus nachstehendem Zitat hervor, das verdeutlicht, dass SE-Familien eher geneigt sind, die Landesgrenze zu überqueren, wenn sie die anfallenden (Reise-)Kosten nicht selbst tragen müssen.

> *Ja, als er in diesen Studien von diesem Medikament war, mussten wir in Leiden ein MRT machen lassen. Mal eben hin und zurück eine halbe Stunde, Dreiviertelstunde unter dem Scan, und dann halt zurück. …**Das kann der Studie ja nur zugutekommen, wenn das geht**. Nein, in der Zeit dieser Studie haben wir auch keinerlei Kosten gehabt, ne. Auch die Besuche, die Fahrtkosten zurückkriegen…* (Duchenne, Angehöriger, *Provinz Limburg, Belgien)*

Wenn Patienten und deren Angehörige jedoch ins Ausland reisten, dann erfolgte dies – wie die in den Interviews erwähnten Erfahrungen zeigen – in der Regel nicht zu Behandlungszwecken, sondern diente vielmehr der Information, beispielsweise um an den Aktivitäten eines Patientenverbands jenseits der Grenze teilzunehmen, da eine solche Organisation in der eigenen Region nicht existiert. Allerdings ist die Sprachbarriere dabei wieder ein entscheidender Faktor. Für französischsprachige Patienten würde es dementsprechend Sinn machen, die Grenze nach Frankreich zu überqueren. Ebenso könnte ein niederländischsprachiger Patient, der in Flandern nicht die erforderlichen

[119]Ausgearbeitet in Kapitel 2 - Zugang zu und Koordination von Versorgungsleistungen und Kapitel 4 - Praktische, rechtliche und finanzielle Aspekte.

Informationen findet, in Betracht ziehen, in die Niederlande zu reisen, um dort Informationen zu erhalten. Wenn Patienten oder Angehörige nicht durch Sprachprobleme gehindert werden, können sie zudem auf die bewährten Verfahren und Infobroschüren aus und in der Sprache einer anderen (EMR)-Region zugreifen.

> ***Ich bin in Kontakt mit dem französischen Verband für das Rett-Syndrom, weil die französisch sprechen. In Belgien gibt es auch einen, aber die sprechen Niederländisch und ich spreche eben nicht gut Niederländisch****. Und sie sind sehr effizient, es ist ein toller Verband, ich bin schon hingefahren, direkt, als wir die Behinderung von [Patientenname] entdeckt haben. Ich habe ihn Anfang 2001 oder Ende 2000 entdeckt. Ich bin im März 2001 hingefahren, das war in Beaune. Sie veranstalteten ein Treffen nur mit den Familien, mit den Mädchen und so weiter. Und das war sehr nett. Es stimmt, es hilft sehr, andere Eltern in derselben Situation zu haben.* (Rett, Angehöriger, Provinz Lüttich, Belgien)

> ***In Frankreich gibt es einen Verband, der jedes Jahr ein Wochenende für von Galaktosämie betroffene Familien veranstaltet****. Das war letztes Wochenende. Sie genossen das Wochenende von Mariä Himmelfahrt in einer anderen Region Frankreichs und ich war in der Gegend von Reims, wenn ich mich richtig erinnere. […] Es gibt viele Kinder mit Galaktosämie, die Familien treffen sich, es gibt Besuche, Spaziergänge und auch Spiele werden organisiert.* (Galaktosämie, Patient, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Ich fand, das war ein großer Mangel in Belgien.* ***Aber dank der Hilfe der niederländischen Vereinigung konnten wir dann doch ziemlich einfach über Produkte verfügen. […] Ich denke zum Beispiel an dieses Buch, diese ALBA-Liste, herausgegeben in den Niederlanden. Das fand ich ein super Buch****. Man musste das zwar jedes Jahr kaufen, aber das macht nichts, denn Produkte veralten. Aber in diesen Anfangsjahren war ich so unwissend und hatte solche Angst, etwas zu geben, denn man kann sich auch an niemanden wenden. […] auf die Dauer hatten wir zwar eine ganze Reihe von Produkten, aber man musste das auch selber lernen, und dann war das mit dieser ALBA-Liste sehr einfach. In dem Bereich hat Belgien noch einen sehr langen Weg zurückzulegen.* (Galaktosämie, Angehöriger, Provinz Limburg, Belgien)

Viele Patienten und Angehörige reisen nicht nur über die Grenze, um an Aktivitäten von Patientenverbänden teilzunehmen, sondern überqueren überdies virtuelle Grenzen, um sich in Online-Communitys auszutauschen, in denen oftmals weitaus mehr Patienten zusammenkommen als nur die in ihrer Region vorhandenen. Ob Patienten und Angehörige reale oder (nur) virtuelle Grenzen überschreiten, hängt stark vom Willen und der Persönlichkeit des Patienten ab (da das Treffen mit Mitpatienten häufig zu konfrontierend sein kann).

Der Aspekt der über Patientenverbände und Online-Communitys erhaltenen Informationen wird in Kapitel 3 - Informationsaspekte, Abschnitt *6.1 Patientenverbände und Online-Gruppen* näher erläutert. Auf die psychosoziale Unterstützung durch solche Communitys wird zudem in Kapitel 5 - Psychologische Aspekte und Aspekte im Bereich sozialer Unterstützung, Abschnitt *11.3 Unterstützung durch Mitpatienten und Patientenverbände* eingegangen.

Der Zugriff auf Online-Communitys und das Erhalten von Informationen – beispielsweise zu medizinischen Aspekten einer seltenen Erkrankung – können Patienten und Angehörige auch dazu ermutigen, andere Anreize für den Zugang zu Versorgungsleistungen im Ausland zu formulieren, die eher theoretischer oder hypothetischer Natur sind. Bezogen darauf beschrieben die Patienten hauptsächlich, was sie über die Organisation der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung wussten, begaben sich jedoch nicht auf Reisen, um Zugang dazu zu erhalten (sie brachten allerdings ihre Bereitschaft zum Ausdruck, dies zu tun, sofern die Entfernung nicht zu groß ist oder die Sprache kein Problem darstellt). In diesen Beschreibungen erklärten sachkundige Patienten und Angehörige, inwiefern sie über Behandlungsmöglichkeiten im Ausland (nicht speziell innerhalb der EMR, sondern

weltweit) Bescheid wissen, die in ihrer Region nicht verfügbar sind, und bedauerten, dass es keine Möglichkeit gibt, darauf zurückzugreifen.

Sie erläuterten das im Ausland vorhandene Fachwissen, bekundeten ihr Interesse an innovativen Behandlungen im Ausland (oder die Teilnahme an klinischen Studien) und gingen auf Ausstattung ein, die in ihrem Land nicht verfügbar ist. Ferner gaben sie an, wie wichtig es im Falle einer internationalen Zusammenarbeit im Hinblick auf seltene Erkrankungen ist, SE-Patienten den Zugang zu Versorgungsleistungen überall verfügbar zu machen. Diesbezügliche Enttäuschung eines Patienten oder in diesem Fall eines sachkundigen Verwandten geht aus folgendem Zitat hervor.

> *Sie haben zwar eine Beratung mit anderen Ärzten in den Niederlanden, aber das ist es auch schon. Während es da zum Beispiel in Paris, das weiß ich, auch einen Arzt gibt, der dagegen sehr eng mit diesem Arzt in Amerika zusammenarbeitet. Das finde ich einfach schade.* ***Dann denke ich, das ist so'ne Seltene Erkrankung, und in verschiedenen Ländern beschäftigen sie sich mit Dingen, aber es wird offensichtlich nicht über die Grenze geschaut. Das funktioniert überhaupt nicht****.* (Silver-Russel, Angehöriger, *Region Süd-Limburg, Niederlande)*

3 GRENZÜBERSCHREITENDE ZUSAMMENARBEIT ZWISCHEN MEDIZINERN

Aus dem Kapitel, das sich mit den Aspekten des Zugangs zur Gesundheitsversorgung und deren Koordination befasste, ging hervor, dass Mediziner und andere Angehörige der Gesundheitsberufe die Bedeutung einer engen Zusammenarbeit untereinander betonen, um den medizinischen Bedürfnissen von Patienten mit seltenen Erkrankungen gerecht zu werden. Sie brachten die Notwendigkeit zum Ausdruck, Informationen über seltene Erkrankungen auszutauschen und zu sammeln, da die grenzüberschreitende Zusammenarbeit dadurch zu entsprechenden Lösungen führen kann. Die Notwendigkeit einer grenzüberschreitenden Zusammenarbeit insbesondere bei seltenen Erkrankungen, denen Mediziner und Krankenhäuser nur selten begegnen, lässt sich einfach und treffend anhand des folgenden Zitats zusammenfassen:

> ***Dass Wissen ausgetauscht wird zwischen Krankenhäusern und das sogar grenzüberschreitend.*** Auf diese Weise kann eine Art Protokoll erstellt werden von dem, **was heute existiert**… (Silver-Russell, Patient, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Im Zusammenhang mit den „Hinderungsgründen für Patienten, ins Ausland zu reisen" wurde erwähnt, dass Patienten häufig nicht von ihrem Hausarzt für Versorgungsleistungen ins Ausland überwiesen werden. Vonseiten der Spezialisten wurde während der Interviews jedoch sporadisch auf grenzüberschreitende Überweisungen eingegangen; in einem solchen Fall würde der Spezialist den Patienten für eine Zweitmeinung an einen anderen Spezialisten in einem Kompetenzzentrum überweisen, das sich in der EMR oder einer Stadt eines Nachbarlandes befindet; in Anbetracht der organisatorischen Merkmale beispielsweise des niederländischen Systems, bei dem das gesamte Fachwissen des Landes über eine Erkrankung in einem einzigen Zentrum zusammengezogen ist, mag dieses (nun) für Patienten (aus anderen EMR-Regionen) wohnortnah liegen oder nicht.

Mediziner greifen auf die Überweisung von Patienten ins Ausland zurück (wenn sie sich ihre eigenen Grenzen eingestehen), um Zweitmeinungen zu erfahren oder um das nötige Fachwissen und die beste Behandlung für einen Patienten zu erlangen. Sie wiesen jedoch darauf hin, dass dies insbesondere

dann erforderlich ist, wenn lange Wartelisten bestehen, und machten darauf aufmerksam, dass in einem solchen Fall auch sprachliche Unterschiede berücksichtigt werden müssten:

> *Und wenn da jemand zum Beispiel in den Niederlanden oder Belgien wirklich auf Silver-Russell spezialisiert ist, dann ist es vielleicht* ***sinnvoll, für ein Mal einen Patienten dahinzuschicken****, um die letzten Details zu klären, würde ich sagen. Wenn es den gibt, denn ich weiß nicht, ob wirklich jemand in den Niederlanden auf Silver-Russell spezialisiert ist.* (Professor für Silver-Russell, Region Süd-Limburg, Niederlande)

> *Ich bin Teil des Expertenkomitees in Aachen, ich kenne diese Jungs also gut. Im Laufe der Jahre baut man sich ein kleines Netzwerk auf. Denn ich kenne die Leute in Lüttich, ich kenne die Leute an der UCL, an der KUL etwas weniger, aber* ***man kann sie leicht erreichen, wenn es notwendig ist****.* (Angehörigen der Gesundheitsberufe, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien)

Solche Überweisungen zu Spezialisten mit entsprechendem Fachwissen im Ausland wurden seitens der Mediziner insbesondere im Zusammenhang mit äußerst seltenen Erkrankungen hervorgehoben. In erster Linie erwähnten Spezialisten für Stoffwechselerkrankungen diese grenzüberschreitende Art der Zusammenarbeit (Überweisung, Zweitmeinung oder Beratung). Wie die folgenden Zitate veranschaulichen geschah dies insbesondere bei Erkrankungen, die noch seltener sind als PKU oder Galaktosämie.

> *Das wäre* ***vor allem für die besonders Seltenen Erkrankungen, wo es ein besonders spezialisiertes Fachwissen geben würde, das ist wirklich die Ausnahme*** *... es ist die Art von extrem kompliziertem Fall, wo man Meinungen entgegennimmt. Entweder schickt man den Patienten oder die Akte nach Paris. In diesem Moment, in dem es eine* ***größere therapeutische Entscheidung gibt, bei einer besonders Seltenen Erkrankung, wo es nicht ausreichend Fachwissen gibt, um eine therapeutische Entscheidung zu treffen****, wenn man die Ursache kennt. Aber bei diesen Krankheiten, Phenylketonurie und Galaktosämie ist es wirklich nicht so.* (Seltene Stoffwechselerkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Lüttich, Belgien)

> *Was wir schon manchmal tun,* ***ist, zum Referenzzentrum in den Niederlanden zu schicken****.* ***Nicht für PKU oder Galaktosämie, aber für andere… ja, wenig bekannte Stoffwechselerkrankungen, die wir für eine Zweitmeinung*** *in die Niederlande zum Referenzzentrum schicken. Bei Glykogenose kommt das schon mal vor… nach Groningen für eine Zweitmeinung.* (Seltene Stoffwechselerkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

> *Aber wir haben hier schon den Arzt, der das Zentrum leitet, einen Arzt aus Paris. Es stimmt, dass wir viel zusammenarbeiten, wir haben zusammengearbeitet – jetzt weniger – mit der Salpêtrière und mit dem Institut für Myologie in Paris, vor allem, weil* ***wir ganz langsam auch zu einem Forschungszentrum, für klinische Forschungen, werden****.* ***Also können oft die Studien, die in Paris durchgeführt werden, auch hier durchgeführt werden und wenn das nicht geht, können wir sehr gut einen Patienten von uns für eine Studie nach Paris schicken, wenn man einverstanden ist.*** (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Lüttich, Belgien)

Das oben stehende Zitate ist jedoch ein Beispiel dafür, wie die Zusammenarbeit zwischen Krankenhäusern zur Akkumulation von Fachwissen in einem Krankenhaus führen muss, damit es selbst zu einem Kompetenzzentrum für eine seltene Erkrankung in der eigenen Region wird. Die Zusammenarbeit erfolgt dann in Form gemeinsamer klinischer Studien, für die Patienten die Grenze überschreiten. Die grenzüberschreitende Überweisung oder Zusammenarbeit im Bereich (besonders) seltener Erkrankungen richtet sich daher danach, wer über das entsprechende Fachwissen verfügt. Eine Zusammenarbeit oder Überweisung kann sich ferner nach unterschwelligen Ursachen richten, beruhend auf den Sprachkenntnissen von Patienten und Angehörigen sowie von Angehörigen der Gesundheitsberufe. Die oben stehenden Zitate haben verdeutlicht, wie Mediziner Patienten mit

äußerst seltenen Erkrankungen zu Kompetenzzentren überweisen, in denen deren Muttersprache gesprochen wird. Auch nachstehende Zitate zeigen, dass in Bezug auf andere bzw. häufiger auftretende seltene Erkrankungen die Zusammenarbeit zwischen Ärzten oder Krankenhäusern sowie entsprechende Überweisungen von Patienten (im Falle von Wartelisten) auf Sprachaspekten beruhen.

> *Wir haben **das Problem der Sprache**. Das ist das Problem für die Patienten. Manchmal, wenn es wirklich lange Wartelisten gibt und **wenn die Patienten Niederländisch sprechen, sage ich**: „Hör mal, es gibt Möglichkeiten in Maastricht". **Und den deutschsprachigen Patienten habe ich schon empfohlen, einen Termin in Aachen zu vereinbaren**, weil es auch eine deutsche Versicherung gibt. Das ist das Paar, das jetzt dort hingegangen ist. Weil der Vater in Deutschland gearbeitet hat.* (Zu allen SE, Genetiker, Provinz Lüttich, Belgien)

Dieses letzte Zitat zeigt zudem deutlich, inwieweit andere Hinderungsgründe (mangelnde Informationen zu den Verwaltungsabläufen) für Patienten, auf eine grenzüberschreitende Versorgung zuzugreifen, seitens des Mediziners berücksichtigt werden, wenn die grenzüberschreitende Mobilität von Patienten eine Option sein könnte. In der Vergangenheit existierten Kooperationsvereinbarungen zwischen Krankenhäusern und Krankenkassen auf verschiedenen Seiten der Grenzen, wie beispielsweise die IZOM-Vereinbarung[120], die es jedoch nicht mehr gibt. Die nachstehenden Zitate veranschaulichen, inwiefern Patienten daran interessiert sind, Grenzen zu überqueren, um Zugang zu Versorgung in einem renommierten Kompetenzzentrum zu erhalten, selbst wenn dies einen hohen Betrag an eigenen Auslagen verursachen würde. In den anderen Zitaten beschreiben die jeweiligen Mediziner ausführlich, dass solche Zusammenarbeitsvereinbarungen zwischen Krankenkassen und Krankenhäusern beendet wurden und dass die tägliche Zusammenarbeit zwischen lokalen Krankenhäusern und Kompetenzzentren innerhalb eines Landes der Zusammenarbeit mit Kompetenzzentren jenseits der Grenze vorgezogen wird, was wiederum ein Hinderungsgrund ist, die weitere Zusammenarbeit zwischen Krankenhäusern aus verschiedenen Ländern zu strukturieren.

> *Aber Maastricht hat wirklich noch so den Namen als DIE Rett-Klinik. **Viele kleine belgische Patienten möchten deshalb ein einziges Mal dorthin zur Beratung. Ich denke, dass das doch leicht 600 €** kostet.* (Rett, Kinderarzt, Provinz Limburg, Belgien)

> ***Früher gab es auch schon mal Kooperationsvereinbarungen von belgischen Krankenhäusern mit niederländischen Krankenkassen**, aber genau das ist nicht mehr so einfach, selbst bei dieser hyperspezialisierten Versorgung, bei Transplantation und so nicht. Das ist alles nicht mehr so einfach.* (Stoffwechselerkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

> *Nein, eigentlich nicht so. Wenn ich an Belgisch-Limburg denke, denn daran müsste man hierfür denken. Die nächstgelegene Uniklinik ist Leuven oder Antwerpen, aber es gibt auch Hasselt, die ziemlich groß ist mit zwei Kinderendokronologen. Das ist keine Uniklinik, aber die sind da auch drauf spezialisiert. Ja. Was wir mehr haben als in Hasselt sind zum Beispiel der Arzt für erbliche und angeborene Erkrankungen und die klinische Genetik. **Aber dann sollte man sie auch nur einmal pro Jahr hier sehen müssen und sonst in Hasselt. Aber Hasselt arbeitet mit Leuven zusammen. Also werden die das nicht machen, ne.*** (Silver-Russell, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

> *Und das ist Lenkung durch die Krankenkasse, die sagen: Der Patient muss nach Leuven. In Belgien sind sie sehr europäisch, solange der Hauptsitz in Brüssel ist, aber für die Patientenversorgung **sollen sie nur nach Leuven fahren und nicht ins Ausland**. **Obwohl für sehr viele Menschen in Belgisch-Limburg – natürlich – Maastricht viel näher ist als Leuven**. Und ich denke, dass die Versorgung hier nicht schlechter ist als in*

[120]Maastricht University (2020), „Analysebericht der gesetzlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen im Hinblick auf die Behandlungskosten von EMR-Patienten mit seltenen Erkrankungen", Abschnitt 2.2.1 IZOM, EMRaDi-Projekt.

Leuven. (Hämatologische Erkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

In Übereinstimmung mit dem letzten Zitat lässt sich sagen, dass die Organisationsstrukturen eines Gesundheitssystems – manchmal auch durch den Mediziner nicht hinreichend gekannt oder gar fehlinterpretiert – der grenzüberschreitenden Mobilität bei „häufiger auftretenden" seltenen Erkrankungen gegebenenfalls ihre Notwendigkeit entziehen können.

Die beiden folgenden Aussagen unterstreichen – in Übereinstimmung mit dem, was in Abschnitt *2.1 Hinderungsgründe für Patienten, ins Ausland zu reisen* festgestellt wurde – warum aus Medizinersicht der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit zwischen Medizinern mehr Bedeutung beigemessen wird als der (Förderung der) tatsächlichen grenzüberschreitenden Patientenmobilität. Mediziner sind über die Organisation des Gesundheitssystems auf der anderen Seite der Grenze oft nicht ausreichend im Bilde –selbst wenn sie dort zu Ausbildungszwecken gearbeitet haben – geschweige denn über dessen administrativen Besonderheiten. Dies bedeutet, dass sie dazu neigen, innerhalb ihres eigenen Landes zu verweisen und hauptsächlich den grenzüberschreitenden Wissensaustausch zwischen Experten bevorzugen.

Ich habe eine Zeit lang in Belgien gearbeitet, aber das war eigentlich noch als Fellow, nicht als Endokrinologe selbst. ***Ich meine, alle Unikliniken in Belgien behandeln Patienten mit Silver-Russell. Es ist nicht so, dass eine einzige Klinik spezialisiert ist, die nur Silver-Russell zu Gesicht bekommt, soweit ich weiß. Bei Deutschland habe ich wirklich keine Ahnung.*** (Silver-Russel, Endokrinologe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Die Patienten von einem Zentrum ins nächste zu schicken finde ich nicht sehr sinnvoll. Es wäre mehr für uns als Fachleute, um einen Austausch mit den Fachleuten der anderen Zentren zu haben. Auf jeden Fall sehen ich auf meiner Ebene ***ein Interesse und eine Vielfalt. Es geht darum die Praktiken und Erfahrungen ein wenig zu teilen****.* (Hämatologe, Provinz Lüttich, Belgien)

3.1 ZUSAMMENARBEIT UND INFORMATIONSAUSTAUSCH INNERHALB DER EMR

Um auf entsprechendes Fachwissen im Ausland zurückgreifen zu können, müssen Mediziner bzw. Krankenhäuser international gut vernetzt sein. Innerhalb der EMR-Regionen waren es hauptsächlich Ärzte aus der belgischen sowie der niederländischen Provinz Limburg, die grenzüberschreitende Kontakte zu Bildungszwecken ansprachen (möglicherweise durch die gemeinsame Sprache begünstigt), wobei auch dies relativ begrenzt blieb.

Bei genauerer Betrachtung der Kategorie, in der die Erfahrungen zusammengefasst wurden, aus denen hervorging, dass Mediziner keine Kenntnisse darüber haben, wie die Versorgung im Ausland organisiert ist (und ob es von Vorteil wäre, Patienten ins Ausland zu überweisen, wie in Tabelle 61 aufgeführt), ging hervor, dass 9 von 14 Medizinern, die selbst angaben, dass ihnen dieses Wissen fehle, niederländische Mediziner waren. Diese betonten vor allem mangelnde Kenntnisse über die Organisation der Versorgung zu haben, insbesondere was die Region Aachen und die belgische Provinz Lüttich anbelangt.

Lüttich*… Das weiß ich nicht, denn da kenne ich… Nein, wir haben natürlich besonders, wenn wir Kontakt haben,* ***natürlich einfach mit Flandern Kontakt****. Ja.* ***Und ich spreche auch kein Französisch.*** *(Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)*

Aachen ist einfach. Ich kenne diese Leute. Ich weiß, was sie machen. Das weiß ich. Lüttich ist etwas mehr eine Blackbox. Das stimmt. *Das ist so. Ja. Ich weiß nicht. Wenn jetzt ein Meeting organisiert würde mit Leuten aus Aachen, ob das gleich zu konkreten Schritten und all solchen Dingen führen würde.* (Hämatologische Erkrankungen, Hämatologe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Interviewer: Interviewer: Kann ich dann aus dem, was Sie gerade eigentlich erzählt haben, schließen, dass Sie eigentlich nicht wissen, wie die Versorgung für diese beiden Arten von Patienten rund um Lüttich sozusagen organisiert ist? Interviewter: ***Und auch nicht rund um Aachen****.* (Stoffwechselerkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Tabelle 61 - Anzahl der von Patienten / Angehörigen bzw. Medizinern erwähnten Referenzen im Hinblick auf die EMR, ERNs, das Ausland und das mangelnde Wissen von Medizinern bezüglich der Organisation der Gesundheitsversorgung im Ausland

	Gesundheitsberufe	
	Teilnehmer (N=42)	Referenzen (N=11538)
EMR (Euregio Maas-Rhein)	35	334
ERN (Europäisches Referenznetzwerk)	15	25
Ausland	25	86
Mediziner wissen nicht, wie die Versorgung im Ausland organisiert ist und ob es vorteilhaft wäre, Patienten dorthin zu überweisen	14	23

Fehlende Einblicke in die Organisation der Versorgung im Ausland können die grenzüberschreitende Zusammenarbeit und den Informationsaustausch zwischen Medizinern in den Regionen der EMR behindern, da diese – wie bereits im Kapitel über den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen hervorgehoben – häufig ausschließlich innerhalb ihres eigenen Netzwerks beraten bzw. überweisen. Es muss allerdings beachtet werden, dass die Kategorie, aus der detailliert hervorgeht, dass Mediziner keine Kenntnisse darüber haben, wie die Versorgung im Ausland organisiert ist, Erfahrungen enthält, bei denen die Mediziner ausdrücklich angaben, bezüglich der Gesundheitsorganisation in anderen EMR-Regionen weder eine Vorstellung noch einen Bezugspunkt zu haben. Dies bedeutet allerdings nicht, dass Mediziner keinerlei Kontakte innerhalb der EMR pflegen. Wie aus Tabelle 61 hervorgeht, haben fast alle Mediziner die EMR – die natürlich auch Schwerpunkt der Forschung war – angesprochen, um ihre Erfahrungen im Hinblick auf das Ausland zu erläutern bzw. zu verorten. Sie erwähnten dabei oftmals rege bzw. häufige Kontakte zwischen Medizinern innerhalb der EMR, deren Ziele sich hauptsächlich auf den Informationsaustauch bezüglich der wissenschaftlichen Forschung oder auf das gegenseitige Verständnis der Arbeit an einer seltenen Erkrankung beschränken.

Nein, aktuell gibt es da zwar ***Sondierungsgespräche****, aber wir haben den Eindruck, dass im Augenblick sozusagen das* ***Netzwerk in unserer eigenen Region****, ja, dass sich diese Investition lohnt, weil wir nicht per se Dinge woanders herzuholen brauchen.* ***Aber auf alle Fälle offen sind, falls da eine schöne Zusammenarbeit machbar ist****.* (Duchenne, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

Weil es die Rett-Poliklinik gibt, ***deshalb sind wir auch vor kurzem mal dahingefahren, um mit den Kollegen über den Unterschied in den Ansätzen und so zu sprechen****.* ***Ich denke, dass wir alle beide eigentlich einen ganz guten Job machen.*** *Aber Maastricht hat wirklich noch so den Namen als DIE Rett-Klinik.* (Rett, Kinderarzt, Provinz Limburg, Belgien)

Nein, ich habe in ***Aachen tatsächlich zwar Kontakt, und wir haben auch mal einen Termin gemacht, und sie ist auch mal hier gewesen****.* ***Wir haben auch mal darüber gesprochen, gemeinsame***

***wissenschaftliche Forschungen zu machen**, aber richtig Kontakt im Sinne der Versorgung von Huntington-Patienten nicht. Von meiner Seite aus besteht dieses Bedürfnis auch nicht, **weil das auch nicht ganz das ergänzt, was wir in den Niederlanden bieten können, und ich natürlich das deutsche Gesundheitssystem nicht ändern kann**.* (Huntington, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Süd-Limburg, Niederlande)

In der Regel findet der Informationsaustausch auf informeller Basis statt, wobei die Mediziner häufig die Wichtigkeit hervorhoben, sich auf (internationalen) Konferenzen treffen und austauschen zu können. Manchmal fanden tatsächlich bereits Formen der Zusammenarbeit zwischen Medizinern innerhalb der EMR statt, wie aus nachstehenden Zitaten hervorgeht. Darin werden eine Zusammenarbeit zwischen Chirurgen aus Aachen und Maastricht, im Zusammenhang mit seltener Epilepsie stehende grenzüberschreitende Treffen zwischen Medizinern aus Löwen und Maastricht, telemedizinischer Austausch zwischen einem örtlichen Krankenhaus im deutschsprachigen Raum Belgiens und dem Kompetenzzentrum in der Region Aachen und sogar die Vereinbarung von Leitlinien für den Umgang mit Galaktosämie zwischen Belgien und den Niederlanden beschrieben.[121]

*so **eine regelmäßige Kommunikation** oder **Treffen mit den Kollegen in Belgien und Maastricht wäre, glaube ich, ganz gut.** Also Maastricht geht es eigentlich ganz gut. Wie gesagt, da kennen wir den (Name) und auch die anderen Kollegen. Da gibt es ja auch eine Zusammenarbeit mit den Chirurgen. Also dass wir auch dann Kinderchirurgen aus Maastricht gut kennen. Da läuft das eigentlich ganz gut. Mit (Ort) kenne ich jetzt den Kinderonkologen oder den Transplanteur. **Das ist natürlich einfach ein bisschen schwieriger von der Sprachbarriere her.*** (Seltene hämatologische Erkrankungen, Hämatologe, Region Aachen, Deutschland)

***Wir haben schon eine Art Neurologie-Besprechung Maastricht–Leuven**, bei der wir Patienten besprechen. Bisher waren das vor allem Patienten mit seltenen Formen von Epilepsie und so, aber alle möglichen neurologischen Erkrankungen… Und das ist **ein- oder zweimal im Jahr, dass wir uns treffen** mit dem Team von Maastricht.* (Duchenne, Neurologe, Provinz Limburg, Belgien)

Ich war vor zwei Wochen im Ministerium, wegen der Zukunft der Mutter-Kind-Stationen. Wir arbeiten mit dem Klinikum Aachen bei der Intensivpflege etwas zusammen. Daher gibt es einen oder zwei Referenten in der Wallonie, mit denen wir über Telemedizin kommunizieren. (Zur Telemedizin, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien).

*Ja, und wenn ich das so aus früheren Initiativen, um für **Galaktosämie eine Behandlungsrichtlinie** aufzuschreiben. Inzwischen wurde aber eine für Belgien/die Niederlande aufgeschrieben. Die wurde sogar veröffentlicht.* (Galaktosämie, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Provinz Limburg, Belgien)

*Mit den Niederlanden arbeiten wir auch sehr viel zusammen. **Zweimal im Jahr setzen wir uns auch mit der Diätistin aus den Niederlanden**… auch zusammen, um an Dingen zu arbeiten.* (Seltene Stoffwechselerkrankungen, Diätist, Provinz Limburg, Belgien)

3.2 EUROPÄISCHE REFERENZNETZWERKE INNERHALB DER EMR

Mit der Einführung der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) erhielt die Zusammenarbeit zwischen Medizinern und Angehörigen der Gesundheitsberufe aus Krankenhäusern in ganz Europa zusätzlichen

[121] Löwen ist nicht Teil der EMR, aber aus Gründen, die in Kapitel 1 - Methodik, Abschnitt *4.3 Rekrutierungsverfahren* näher erörtert wurden, war es gestattet, im Rahmen der Feldanalyse Teilnehmer aus Löwen – darunter auch Mediziner – zu rekrutieren.

Aufwind.[122] Zum Zeitpunkt der Interviews befanden sich die ERNs gerade in der Start- und Pionierphase. Einige der aus der EMR stammenden interviewten Mediziner waren an einem ERN beteiligt und sprachen während der Interviews folglich umso mehr darüber; weniger als die Hälfte der teilnehmenden Mediziner erwähnte diese jedoch als eine innovative Methode, um Mediziner mit Fachkenntnissen bezüglich einer bestimmten seltenen Erkrankung aus der gesamten Europäischen Union miteinander in Kontakt zu bringen (Tabelle 61). Diejenigen Mediziner, die jedoch über ERNs innerhalb ihres Fachgebiets sprachen, erhofften sich dadurch größtenteils, enger mit Experten aus anderen EU-Ländern zusammenzuarbeiten, nicht nur um Informationen auszutauschen, sondern auch um Daten zu sammeln und zu einem gemeinsamen Ansatz und zu genereller Klarheit in puncto Diagnose zu gelangen sowie Richtlinien für Follow-Ups und Behandlungen von SE-Patienten festzulegen, wie aus nachstehendem Zitat zu seltenen Stoffwechselerkrankungen hervorgeht.

> *Und dann ist aktuell auch europäisch alles Mögliche in Bewegung. Es wurden so* ***Europäische Referenznetzwerke gegründet****. Vor einem Jahr ging das los, und in diesem Rahmen werden so für Stoffwechselerkrankungen doch auch jede Menge Initiativen entwickelt. Also, auch nächste Woche ist da für die Stoffwechsel-ERN, also ‚European Reference Network', ist da das Folgetreffen, und da wird auch* ***über Registry und über Eindeutigkeit von Diagnostik, Follow-up, Behandlung gesprochen****. Ja, aber was im Augenblick auch voll im Gange ist, ist, dass über* ***Forschungsinitiativen*** *nachgedacht wird, dass über Registrierung nachgedacht wird,* ***alle Zahlen aller teilnehmenden Zentren für Stoffwechselerkrankungen nach Patientenanzahlen****, nach und so weiter. Also, die werden schon angefragt.* ***Also wird eine Bombe an Informationen kommen: Wie viele Patienten gibt es unter anderem mit PKU, Galaktosämie, und wo wohnen die, ne****?* (Seltene Stoffwechselerkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Limburg, Belgien)

> *Ja, ich denke, dass die* ***ERNs eine gute Initiative sind****.* ***Also, ich denke, dass die EU da das Richtige tut.*** (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Süd-Limburg, Niederlande)

> *Ich denke, dass schlussendlich diese Entwicklung, bei der die ERNs ins Leben gerufen wurden, dass* ***das auf lange Sicht einen Mehrwert haben kann****.* ***Vor allem auf dem Gebiet von… natürlich wissenschaftlicher Forschung****, denn das wird natürlich auf noch längere Sicht letztendlich – hoffentlich – Patientengruppen einen Vorteil bringen. Aber besonders auch in der Versorgung, dass man, denke ich,* ***bessere Empfehlungen geben kann für das Managen bestimmter Syndrome, und dass diese Empfehlungen zuverlässiger sind, wenn die in einem ERN geschrieben wurden, weil da das Wissen über große Zahlen und Menschen ist, die also viele Patienten gesehen haben****. Aber in so'nem ERN, wenn man wirklich die Expertise bündeln kann und die Leute sagen können: Das müssen Sie tun. Das wird auf lange Sicht den Patienten einen Vorteil bringen.* ***Vor allem in der Ausbildung der örtlichen Ärzte dann letztlich wiederum. Also wenn das ERN schlussendlich wiederum unserem Netzwerk, von Kinderärzten für erbliche und angeborene Erkrankungen, eine Art Schulung gibt****. Durch das Veröffentlichen von Richtlinien, durch whatever.* (Silver-Russell, Angehörigen der Gesundheitsberufe für syndromische Erkrankungen, Region Süd-Limburg, Niederlande)

> Die spielen schon eine Rolle, als dass die die Möglichkeit bieten, **einfach eine optimale Behandlungs- oder Diagnostikempfehlung zu bekommen.** (Seltene hämatologische Erkrankungen, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Region Aachen, Deutschland)

> *Ja, auf dem Papier sind das* ***Verbände, um Wissen zu konzentrieren, aber in der Praxis hat man eher eine Gruppe von Vertretern, die sich kennen und die einander einfacher kontaktieren können****, um zu sagen, hör mal, bist du über dies oder das auf dem Laufenden?".* (Zu ERN für SE, Genetiker, Provinz Lüttich, Belgien)

[122] Europäische Kommission - öffentliche Gesundheit (2020) „Europäische Referenznetzwerke" https://ec.europa.eu/health/ern_de

ERNs wurden von Medizinern aus sämtlichen Regionen der EMR erwähnt. Wie das letzte Zitat verdeutlicht, würde selbst die weniger anspruchsvolle Nutzung der ERNs den Experten ermöglichen, sich leichter zu finden und andere über die eigene Praxis und darüber, was bei der Diagnose oder Behandlung einer seltenen Erkrankung zu berücksichtigen ist, zu informieren. Mediziner von kleineren Krankenhäusern, die im Gegensatz zu Medizinern aus Kompetenzzentren nicht direkt involviert waren, zeigten sich genau wie ihre Kollegen daran interessiert, wie das Fachwissen von den teilnehmenden Spezialisten gesammelt und dann in das nationale Gesundheitssystem übertragen und von den örtlichen Krankenhäusern regional übernommen wird. Fragen bezüglich der Finanzierung der ERNs (derzeit beteiligen sich die Mediziner freiwillig an diesen Netzwerken, ohne bezahlt zu werden, und es stellt sich die Frage, ob eine Finanzierung für Fallkonferenzen oder andere Aktivitäten möglich ist) sowie der Einbeziehung lokaler Krankenhäuser (derzeit sind nur Fachzentren an den Netzwerken beteiligt) sind noch offen. Ob die ERNs tatsächlich zu einer Art Katalysator werden, der in puncto seltene Erkrankungen nicht nur eine EU-übergreifende Zusammenarbeit zwischen Medizinern sowie zwischen Krankenhäusern vorantreibt, sondern auch zwischen Patientenverbänden, die ebenfalls Teil dieser Dynamik sind, muss in Zukunft bewertet werden.

Ziel der ERNs ist es, Mediziner und Kompetenzzentren in der gesamten EU näher zusammenzubringen, um den Austausch von Fachwissen zu ermöglichen und den Zugang zur Versorgung und Behandlung für von seltenen Erkrankungen betroffenen Patienten und Angehörigen zu verbessern. Das in dieser Hinsicht wichtigste Instrument ist die Digitalisierung, um den grenzüberschreitenden Kontakt zwischen Medizinern und Patienten zu ermöglichen (Telemedizin). Damit die ERNs jedoch ihr wahres Potenzial ausschöpfen können, müssen alle am Patientenpfad beteiligten Akteure – einschließlich der Entscheidungsträger und Krankenkassen – erkennen, wie vorteilhaft der Einsatz solcher Initiativen sein kann, um Experten näher zusammenzubringen und die Lebensqualität von SE-Patienten und Angehörigen in der gesamten EU zu verbessern.

> ***Für die echte Betreuung müssen wir noch über die Telemedizin sprechen**. Und wenn man über Telemedizin spricht, **liebe Versicherung, fragt man sich, wer denjenigen bezahlt, der auf der einen Seite redet und den, der auf der anderen Seite redet**.* (Zur Telemedizin, Angehörigen der Gesundheitsberufe, Deutschsprachige Gemeinschaft, Belgien).

> *Denn ich kann mir vorstellen, dass es bei manchen Krankheiten mehr nötig ist als bei anderen. Ich sehe auch enorm viele Möglichkeiten durch die Nutzung von **Video und Telemedizin**. Ik denke, dass das wirklich sehr gut klappen würde für eine Menge Dinge. Das macht es viel niederschwelliger. **Das heißt niederschwellig überlegen, wirklich mit anderen Kollegen, nicht nur in den Niederlanden, sondern auf der Welt**.* **Die Welt ist klein**. (Angehörigen der Gesundheitsberufe für Stoffwechselerkrankungen, Provinz Süd-Limburg, Niederlande)

4 BEOBACHTUNGEN FÜR WEITERE FORSCHUNG

Die Organisation der Gesundheitssysteme obliegt nationaler Zuständigkeit. In Grenzregionen – wie in der gesamten EU auch – besteht jedoch der Impuls, Informationen über seltene Krankheiten grenzüberschreitend auszutauschen. Während der Interviews sprachen Patienten und Angehörige über die Anreize und Hinderungsgründe für den grenzüberschreitenden Zugang zu Versorgungsleistungen. Bei den meisten für diese Feldanalyse ausgewählten Erkrankungen bestand jedoch keine Notwendigkeit, auf eine Versorgung außerhalb des eigenen Gesundheitssystems zurückzugreifen. Wenn in ihrer Region kein Fachwissen vorhanden ist, erkundigen sich Patienten und

Angehörige zunächst in anderen Städten in ihrem eigenen Land. Nur wenige Patienten reisen tatsächlich in eine andere Region der EMR, um medizinisches Fachwissen zu erhalten (häufig beschränkt auf das Einholen fachlicher Informationen darüber, wie eine wohnortsnahe Behandlung innerhalb der eigenen Region erfolgen kann). Wenn jedoch Patienten und Angehörige die Grenze überquerten, dann vor allem, aufgrund des von Patientenverbänden angebotenen Fachwissens; dabei kann es sich jedoch lediglich um virtuelle Grenzüberquerungen handeln, da ein Großteil des Informationsaustauschs und Unterstützungsangebots auch über das Internet erfolgt. Ein allgemeines Interesse an der Organisation der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung besteht jedoch sowohl auf Patienten- und Angehörigenseite als auch aufseiten von Medizinern und anderen Angehörigen der Gesundheitsberufe.

Sowohl Patienten und Angehörige als auch die Angehörigen der Gesundheitsberufe hoben hervor, dass Sprachbarrieren die Menschen innerhalb der EMR häufig davon abhalten können, ihre Landesgrenzen tatsächlich zu überqueren. Weitere Hürden waren das mangelnde Verständnis von Verwaltungsabläufen, was sowohl bei Medizinern als auch bei Patienten / Angehörigen festgestellt werden konnte. Mediziner und andere Angehörige der Gesundheitsberufe beteiligen sich jedoch zunehmend am Austausch von Informationen, Fachwissen und bewährten Verfahren innerhalb der EMR (und sogar innerhalb der EU), indem sie der Dynamik der europäischen Referenznetzwerke folgen und aktiv daran teilnehmen.

Angesichts der Seltenheit von SEs besteht die Notwendigkeit, zusammenzuarbeiten und Fachwissen zu zentralisieren und auszutauschen. Sowohl für Patienten und Angehörige als auch für Mediziner stellt die Überquerung der Grenze oftmals die einzige Möglichkeit dar, in den Besitz solcher Informationen zu kommen. Alle am Patientenpfad beteiligten Akteure sollten daher ihr Fachwissen teilen und Lösungen für die Einbettung neuer Arbeitsweisen in die Gesundheitssysteme hervorbringen und dadurch den Informationsaustausch optimieren, sodass die Patientenpfade besser auf die vielfältigen Bedürfnisse von SE-Familien abgestimmt sind. Angereichert durch europäisches Fachwissen sollte es Patienten / Angehörigen wie auch Medizinern künftig ungehindert von lokalen Hürden möglich sein, Zugang zu einer international inspirierten grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung zu erlangen, um den Bedürfnissen von SE-Familien besser gerecht zu werden.

SCHLUSSFOLGERUNGEN

In diesem Bericht wurde detailliert beschrieben, wie die Feldanalyse bestehender SE-Patientenpfade in der EMR organisiert und durchgeführt wurde (Kapitel 1 - Methodik) und es wurden Beobachtungen zum SE-Patientenpfad hinsichtlich folgender Aspekte und Strukturen zusammengetragen: Kapitel 2 - Der Zugang zu und die Koordination von Versorgungsleistungen; Kapitel 3 - Informationsaspekte; Kapitel 4 - Praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte; Kapitel 5 - Psychosoziale Aspekte und Kapitel 6 - Grenzüberschreitende Aspekte.

DISKREPANZEN

Eine der wichtigsten Erkenntnisse dieser Feldstudie ist die Diskrepanz zwischen dem, was Mediziner und andere Angehörige der Gesundheitsberufe (HCPs) hervorhoben, und dem, was Patienten oder Angehörige (SE-Familien) herausstellten. Während sich die Mediziner eher mit den medizinischen Aspekten von SEs, wie Behandlungen und Medikamente, auseinandersetzen, kommt aufseiten der SE-Familien vor allem der Wunsch nach mehr Orientierung, Informationen und psychosozialer Unterstützung zum Ausdruck.

Innerhalb der Aspekte des Patientenpfades hoben sowohl Patienten / Angehörige als auch die medizinischen Fachkräfte einige Bereiche stärker hervor als andere. Was den Zugang zur Gesundheitsversorgung und deren Koordination anbelangt, hat das entsprechende Kapitel aufgezeigt, dass Mediziner und sonstige Angehörige der Gesundheitsberufe die Zusammenarbeit untereinander – wie Überweisungen und gegenseitigen Informationsaustausch – als wichtig empfinden. Eine solche Zusammenarbeit ist vor allem essenziell, um SE-Patienten einen reibungslosen Zugang zu Diagnosen sowie zur erforderlichen Versorgung und Behandlung zu gewährleisten. Die Kommentare von Patienten und Angehörigen drehten sich dagegen hauptsächlich um die Schwierigkeit, einen Versorgungskoordinator zu finden bzw. selbst einer zu sein, um sämtliche erforderlichen Informationen bezüglich aller Aspekte ihres Patientenpfades an zentraler Stelle zur Verfügung zu haben und somit einen besseren Überblick über die verschiedenen an ihrer Behandlung und Versorgung beteiligten Ärzte, die unterschiedlichen Behandlungssorte sowie die zahlreichen Besuche und Kontakte auf ihrem gesamten Patientenpfad zu haben.

Was das Bedürfnis nach Informationen anbelangt, neigen Patienten und Angehörige dazu, ihr ungedecktes Informationsbedürfnis zu erörtern, während die Mediziner hauptsächlich die von ihnen bereitgestellten Informationen erwähnen. Es besteht diesbezüglich also definitiv ein Verbesserungspotenzial, weil Patienten und Angehörige hervorheben, dass sie häufig nicht die benötigten Informationen erhielten, insbesondere was den Zugang zu Versorgungsleistungen und deren finanzielle Aspekte wie Kosten, Erstattungen und Versicherungen anbelangt. Während SE-Familien von Medizinern Informationen zu den medizinischen Aspekten ihres Patientenpfades erwarten, greifen sie auch selbst über alternative Informationsquellen auf Informationen zu medizinischen und sonstigen Aspekten (wie psychosoziale Bedürfnisse) zurück: Internet, Online-Selbsthilfegruppen, Patientenverbände (gelegentlich auf Anraten des Mediziners zu Rate gezogen) usw.

Die Ergebnisse der Analyse zeigen ferner, dass Mediziner die praktischen, rechtlichen und finanziellen Aspekte weitaus eingeschränkter betrachten als Patienten und deren Angehörige. Mediziner interpretieren diese Aspekte größtenteils in Bezug auf ihren Arbeitsbereich und sie befassen sich hauptsächlich mit der Frage, ob sie als Angehörige der Gesundheitsberufe Zugang zu Verfahren haben und den Patienten den Zugang zu bestmöglicher Versorgung und Behandlung erleichtern können. Patienten und Angehörige interpretieren diese Aspekte jedoch in breiterem Sinne und erörtern ausführlich die praktische Belastung durch seltene Erkrankungen (nicht nur was die Kosten und Erstattungen betrifft, sondern auch Arbeit und Einkommen, Wohnen, Mobilität und sämtliche praktische Fragen, insbesondere alle jene Vereinbarungen, die mit Pflegepersonal / Betreuern getroffen werden müssen) und den Zugang zur täglichen Unterstützung.

Zu guter Letzt konnte anhand der Gespräche über ihre Patientenpfade festgestellt werden, dass insbesondere auch Aspekte psychologischer und sozialer Unterstützung für Patienten und Angehörige von großer Bedeutung sind. Auch aufseiten der Mediziner und Angehörigen der Gesundheitsberufe wurde darauf eingegangen, kam allerdings weitaus weniger zur Sprache. Das Bedürfnis nach psychologischer und sozialer Unterstützung kann je nach Patient oder Angehörigem und abhängig vom jeweiligen Moment auf dem Patientenpfad unterschiedlich ausgeprägt sein. Es wurde allerdings deutlich, dass Patienten und Angehörige ihren Patientenpfad und ihre Lebensgeschichte mit vielen negativen Emotionen angefüllt beschreiben, die erkennen lassen, wie schwer der Umgang mit ihrer Situation sein kann. Die Interviews beleuchteten zudem einige Aspekte, in denen sich das Leben für Patienten und Angehörige, die von einer SE betroffen sind, erheblich schwieriger gestalten kann. Dazu gehörten: Vererbung, Fruchtbarkeit und Schwangerschaft, Übergang in kommende Lebensphasen, Unabhängigkeit vs. Abhängigkeit, Aussicht auf ein Leben mit der Krankheit, tägliche Einschränkungen des sozialen Funktionierens und ein Gefühl der Isolation, die Entscheidung, die Diagnose geheim zu halten und das mangelnde Bewusstsein der Bevölkerung. Während Patienten und Angehörige zwar Unterstützung bei Medizinern, Mitpatienten und Patientenverbänden finden, sind sie immer noch in hohem Maße auf sich selbst angewiesen und sind demnach dazu angehalten, eine erhebliche selbstbefähigende Rolle bei ihrer jeweiligen Behandlung und auf ihrem jeweiligen Patientenpfad einzunehmen.

EINE DARLEGUNG DER BEDÜRFNISSE VON SE-FAMILIEN

Patienten, Verwandte und Mediziner schilderten das Leben mit einer seltenen Erkrankung häufig ohne dabei besondere ungedeckte Bedürfnisse hervorzuheben. Es war daher Sache des Forschungsteams, diese Bedürfnisse anhand dieser Analyse zu identifizieren. Unabhängig von der Erkrankung oder Region wurde eine allgemeine Darstellung aller Aspekte des Patientenpfades erstellt, in der die Bedürfnisse von SE-Patienten herausgestellt sowie Möglichkeiten zur Verbesserung von deren Lebensqualität herangetragen werden.

SEs sind komplexe Erkrankungen, welche die Koordination zwischen verschiedenen medizinischen Gesundheits- und Pflegeberufen auf dem Patientenpfad notwendig machen. Die Studie unterstreicht, dass Patienten und Angehörige auf ihrem Patientenpfad mit bis zu 25 verschiedenen Medizinern zu tun haben. Darüber hinaus sehen sich SE-Familien einer komplexen praktischen Belastung gegenüber. Dieser Bericht zeigt, dass es de facto die SE-Familien – Angehörige oder Pflegepersonen / Betreuer – selbst sind, welche die Rolle des Versorgungskoordinators übernehmen, um den Überblick über den

Patientenpfad sowie dessen Organisation zu strukturieren. Aufgrund des allgemeinen Mangels an Informationen mit dem sich SE-Patienten und deren Angehörige gegenwärtig konfrontiert sehen, haben viele von ihnen den Weg der Selbstbildung eingeschlagen, um Zugang zu angemessener Versorgung zu erhalten. Dementsprechend sind die Patienten und Angehörigen auch diejenigen, die ihr Leben täglich organisieren und eine aktive Rolle beim täglichen Zugang zur Gesundheitsversorgung und deren Koordination übernehmen müssen (was zu einer verminderten Arbeitsfähigkeit und vielen praktischen Schwierigkeiten wie der Suche nach einer angepassten Tagesbetreuung, dem Herumfahren des Patienten usw. führt). Der administrative Aufwand nimmt also einen erheblichen Stellenwert im Alltag von SE-Familien ein und deren sozioökonomischer Status wie auch deren Bildungsniveau kann ihren Versorgungs- bzw. Erstattungsansprüchen unter Umständen sogar im Wege stehen. Auch die psychologische Unterstützung bleibt letztlich, obwohl professionelle Hilfe besteht, oftmals auf die SE-Familie selbst beschränkt. Angesichts der Isolation und der Rolle, die Angehörige von SE-Patienten im Zusammenhang mit deren Zugang zu sämtlichen auf dem Patientenpfad auftretenden Arten von Versorgungsleistungen sowie der damit verbundenen Koordination auf sich nehmen, entstehen zusätzliche Belastungen für Angehörige, was nach klaren Lösungen und einem verbesserten Zugang zu psychologischer Unterstützung verlangt.

Innerhalb der Gemeinschaft der Gesundheitsdienstleister muss deshalb das Bewusstsein für das Bestehen seltener Erkrankung wie auch die Vertrautheit damit gestärkt werden – insbesondere durch die Sensibilisierung von Primärmedizinern für ihre Signalrolle und um an den entsprechenden Spezialisten zu verweisen – um Kollegen schlichtweg dazu anzuhalten, seltene Erkrankungen und deren Besonderheiten in Betracht zu ziehen und somit die Begleitung von SE-Patienten zu verbessern.

SE-Familien verlangen nach Informationen und Orientierung. Trotz der positiven Ergebnisse ihrer Selbstbefähigung, wie die zunehmende Fähigkeit, Kontrolle zu übernehmen und ein aktiver Akteur auf dem eigenen Behandlungspfad zu werden, muss vermieden werden, dass dieses nicht aus dem Gleichgewicht gerät und die von seltenen Erkrankungen betroffenen Patienten und Angehörigen mit ihrer Selbstbildung zu sehr sich selbst überlassen bleiben – d.h. keine deutliche Orientierung oder Begleitung erhalten – wodurch sie im Endeffekt überlastet wären.

Das Fehlen einer festen Bezugsperson bzw. eines Ansprechpartners, die / der SE-Familien proaktiv und regelmäßig begleitet und sie darüber informiert, was sie im Hinblick auf die verschiedenen Aspekte auf ihrem Patientenpfad zu erwarten haben, stellt für Patienten und Angehörige eine erhebliche Lücke dar.

Das mangelnde Bewusstsein in der Gesellschaft für gewisse seltene Erkrankungen wie auch für seltene Erkrankungen im Allgemeinen – insbesondere solche, die nicht sichtbar sind – birgt das Risiko einer zunehmenden sozialen Isolation von SE-Familien. In der Regel möchten sie ihre Geschichten nicht ständig neu erzählen müssen, identifizieren sich nicht mit der Gesellschaft und bevorzugen die Gesellschaft von Mitpatienten oder betroffenen Familien. Da es jedoch nicht ungewöhnlich ist, von einer SE betroffen zu sein, würde die Gesamtbevölkerung somit von einem größeren Bewusstsein für das Bestehen seltener Erkrankungen profitieren.

EINE GRENZÜBERSCHREITENDE DARLEGUNG

Während das Ziel dieser Analyse darin bestand, den Patientenpfad für SEs innerhalb der EMR zu untersuchen, wurde festgestellt, dass für die ausgewählten SEs derzeit keine bzw. nur eine begrenzte grenzüberschreitende Mobilität stattfindet. Die betroffenen Patienten bleiben in der Regel in ihrem eigenen Gesundheitssystem. Nur wenn in ihrer eigenen Region kein Fachwissen über die jeweilige SE vorhanden ist, ist es wahrscheinlicher, dass sie in einer anderen Region ihres Landes Zugang zur Gesundheitsversorgung suchen. Vor diesem Hintergrund wurden Anreize (Sprachvermögen, Fachwissen im Ausland) und Hinderungsgründe (Sprachprobleme, administrative Hürden) für die grenzüberschreitende Patientenmobilität sowohl aufseiten von SE-Familien als auch von Medizinern ermittelt.

Die Zusammenarbeit und der Informationsaustausch zwischen Medizinern sind für die Akkumulation von Wissen bezüglich einer SE unerlässlich. Innerhalb der EMR ließen sich verschiedene Tendenzen feststellen: In einigen Fällen wiesen die Mediziner auf ihre mangelnden Kenntnisse des Gesundheitssystems auf der anderen Seite der Grenze hin, in anderen Fällen wiederum bestand reger Kontakt zwischen Medizinern verschiedener Regionen. Der Informationsaustausch zwischen Medizinern innerhalb der EMR war für die Teilnehmer von generellem Interesse. Neue Dynamiken in puncto Digitalisierung, wie unter anderem die Telemedizin, sowie die Teilnahme an bzw. der Informationsaustausch mit europäischen Referenznetzwerken haben das Potenzial, die SE-bezogene Zusammenarbeit innerhalb der EMR zu erleichtern. Einerseits könnten Krankenkassen so die Bereitstellung von Informationen für Patienten bezüglich ihrer grenzüberschreitenden Versorgungsansprüche verbessern, um sicherzustellen, dass Patienten bei Bedarf die Grenze überschreiten können. Andererseits müssten die Patienten laut der Aussagen von Medizinern in vielen Situationen die Grenze gar nicht erst überqueren, da das entsprechende Wissen auch reisen kann. Die Mediziner könnten somit zu einem verbesserten grenzüberschreitenden Informationsaustausch beitragen.

ANREGUNGEN ZUR WEITEREN FORSCHUNG

Die Selbstkoordinierung erzeugt häufig emotionale und psychologische Belastungen. Die Beobachtungen zu den verschiedenen Aspekten des SE-Patientenpfades legen weitere Untersuchungen zur Einrichtung eines Versorgungskoordinators oder -managers nahe, der SE-Familien hinsichtlich ihrer medizinischen sowie nicht-medizinischen Bedürfnisse unterstützt. Ein solcher Versorgungskoordinator könnte SE-Familien entlang ihres Patientenpfades begleiten, Informationen für sie zentralisieren und sicherstellen, dass sie nicht nur Gleichberechtigung hinsichtlich des Zugangs zu Behandlung und Versorgung erfahren, sondern auch, was Ansprüche, Erstattungen und Unterstützung anbelangt.

Der derzeitige Mangel allumfassender Versorgungspfade für SE-Patienten sowie einer professionellen und kontinuierlichen Begleitung und Orientierung durch einen Versorgungskoordinator in allen Aspekten ihres Lebens könnte im Rahmen weiterer Forschung angegangen werden, indem zu untersuchen ist, ob – und an welcher Stelle – ein solcher Versorgungskoordinator SE-Familien die Last der Selbstkoordination ihrer Versorgung und ihres Patientenpfades abschwächen kann.

Eine solche zentrale Anlaufstelle bzw. ein solcher Ansprechpartner, der den Patientenpfad auf ganzheitliche Weise betrachtet und den Zugang zu und die Koordination von Versorgungsbedürfnissen erleichtert und so die Lebensqualität von SE-Familien deutlich verbessert, würde einen gleichberechtigten Zugang zur Gesundheitsversorgung für alle mit einer seltenen Erkrankung diagnostizierten Patienten ermöglichen.

ABBILDUNGSVERZEICHNIS

TABELLEN

Tabelle 1 - Während der Interviews erörterte und angesprochene Themen 19

Tabelle 2 - Angestrebtes Ziel von Interviewteilnehmern 23

Tabelle 3 - Gesetzte und erreichte Ziele - Rekrutierung der Gesundheitsfachkräfte 26

Tabelle 4 - Gesetzte und erreichte Ziele - Rekrutierung von Patienten und Angehörigen 27

Tabelle 5 - Die Verteilung von Teilnehmern auf die Regionen und Erkrankungen 28

Tabelle 6 – Beispiele einiger Codes 33

Tabelle 7 - Anzahl von Referenzen und Teilnehmern für einige Etiketten (Beispiele) 36

Tabelle 8 - Geäußerte positive und negative Erfahrungen anhand einiger Etiketten (Beispiele) 37

Tabelle 9 - Anzahl von Referenzen und Teilnehmern für einige Etiketten (Beispiele), Unterschied zwischen den Zielgruppen 37

Tabelle 10 - Anzahl von **Teilnehmern** für einige Etiketten (Beispiele), Unterschied zwischen **Erkrankungen** (Patienten und Angehörige) 38

Tabelle 11 - Anzahl von Teilnehmern für einige Etiketten (Beispiele), Unterschied zwischen den **Regionen** 38

Tabelle 12 - Verteilung der Referenzen in NVivo nach Regionen 39

Tabelle 13 - Verteilung der Referenzen in NVivo nach den **ausgewählten Erkrankungen**, Patienten und Angehörige 39

Tabelle 14 - Verteilung der Referenzen in NVivo nach Zielgruppen 40

Tabelle 15 - Medizinische Aspekte die nach Befragungen mit Patienten/Angehörigen und mit Ärztekodiert wurden 42

Tabelle 16 - Erfahrungen zur Koordination und dem Zugang zur Versorgung bezüglich der verschiedenen Kategorien von Befragten 44

Tabelle 17 - Die Koordination und der Zugang zum Gesundheitswesen werden von Teilnehmern während sie über andere Aspekte des Verlaufs sprechen angesprochen 45

Tabelle 18 - Detailliert die Erfahrungen des Zugangs zu Behandlungen von Patienten oder Angehörigen und Gesundheitsfachkräften 46

Tabelle 19 - Von Patienten/Angehörigen wahrgenommene Zusammenarbeit zwischen Ärzten. 52

Tabelle 20 - Überweisung laut Patienten und Angehörigen nach Krankheiten 54

Tabelle 21 - Bewertung der Erlebnisse in der Zusammenarbeit zwischen verschiedenen Ärzten laut Patienten und Angehörigen 59

Tabelle 22 - Anzahl der Patienten/Angehörigen, Ärzte und Referenzen, die ohne Zusammenarbeit kodifiziert wurden 60

Tabelle 23 - Gesundheitsfachkräfte, die von Patienten und Angehörigen während des Diagnoseverfahrens am häufigsten genannt wurden (Anzahl der Teilnehmer) 62

Tabelle 24 - Im Patientenverlauf erwähnte Ärzte, Vergleich zwischen Krankheiten 64

Tabelle 25 - Auswertung aus Erfahrungen mit einem multidisziplinären Team laut Patienten und Angehörigen 68

Tabelle 26 - Erfahrungen von Patienten oder Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte zu Verläufen, Leitlinien oder Protokollen 76

Tabelle 27 - Erfahrungen zur Selbstkoordination der Versorgung bezüglich einer SE auf dem Patientenweg 82

Tabelle 28 - In Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte codierte Informationsaspekte 85

Tabelle 29 - In Interviews mit Patienten und Angehörigen in Bezug auf erhaltene bzw. nicht erhaltene Informationen codierte Kategorien 87

Tabelle 30 - In Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte codiertes (mangelndes) Fachwissen der Ärzte 91

Tabelle 31 - In Interviews mit Patienten und Angehörigen im Zusammenhang mit mangelndem Fachwissen erwähnte Gesundheitsfachkräfte 92

Tabelle 32 - Informationen erhalten oder nicht und auf welche Weise, codiert in Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräften 94

Tabelle 33 - Laut Patienten und Angehörigen (nicht) erhaltene Informationen während der verschiedenen Phasen des Patientenweges 95

Tabelle 34 - In Gesprächen mit Patienten und Angehörigen im Hinblick auf erhaltene bzw. nicht erhaltene Informationen die am häufigsten codierte Akteure 95

Tabelle 35 - In Gesprächen mit Patienten und Angehörigen im Hinblick auf erhaltene bzw. nicht erhaltene Informationen codierte Akteure 98

Tabelle 36 - Informationsmittel, auf die laut Interviews mit Patienten und Angehörigen von den beiden Hauptinformationsquellen, d. h. von Gesundheitsfachkräfte und von Patientenverbänden, zurückgegriffen wurde. 103

Tabelle 37 - Anzahl der Patienten und Angehörigen, die in Interviews das Thema „Selbstbildung“ angesprochen haben 104

Tabelle 38 - In Interviews mit Patienten / Angehörigen und Gesundheitsfachkräfte codierte Informationsaspekte 105

Tabelle 39 - Erwähnung von „Selbstbildung“ durch Patienten und Angehörige im Hinblick auf die verschiedenen Phasen des Patientenweges 105

Tabelle 40 - Anzahl von Teilnehmern und kodierte Referenzen für praktische, finanzielle und rechtliche Aspekte bei Interviews mit Patienten/Angehörigen und Fachleuten 111

Tabelle 41 – Evaluierung der von den Krankenkassen gebotenen Deckung durch Patienten und Angehörige 113

Tabelle 42 – Beeinträchtigungen, die von der Erkrankung verursacht werden und Arbeitsfähigkeit 127

Tabelle 43 – Prozentsatz von Patienten und Angehörigen, die Wohnung, Mobilität und praktische Fragen während der Interviews erwähnten – Am häufigsten kodierte Erfahrungen 134

Tabelle 44 – Anzahl der Referenzen auf „Abhängigkeit von Pflegepersonen“, Vergleich zwischen Erkrankungen, Interviews mit Patienten und Angehörigen 138

Tabelle 45 – Psychologische Aspekte und Aspekte der sozialen Unterstützung, kodiert in Interviews mit Patienten/Angehörigen und Angehörigen der Gesundheitsberufe 152

Tabelle 46 – In Interviews kodierte Gefühle 154

Tabelle 47 - Haltungen und Gefühle, die während der Diagnose-Vorphase für Patienten und Angehörige am häufigsten kodiert wurden 155

Tabelle 48 – Verharmlosung von gesundheitlichen Beschwerden und Beschuldigung der Eltern während der Diagnose-Vorphase, ausgedrückt durch Patienten und Angehörige 157

Tabelle 49 - Psychologische Aspekte, welche beim Erhalt der Diagnose am häufigsten kodiert wurden, Patienten und Angehörige 158

Tabelle 50 - Genetische, angeborene und Erbkrankheiten innerhalb der acht ausgewählten Seltenen Erkrankungen 161

Tabelle 51 - Psychologische Aspekte und Gefühle, die beim Sprechen über die Perspektive ausgedrückt wurden 169

Tabelle 52 - Am meisten kodierte Aspekte, wenn Patienten und Angehörige über soziale Funktionsfähigkeit sprachen 172

Tabelle 53 - Erlebte Bewusstseinsfragen nach Erkrankung (Patienten/Angehörige und Experten) .. 176

Tabelle 54 - Akteure, die kodiert wurden, wenn Patienten und Angehörige über die (nicht) erhaltene und (nicht) gewünschte Unterstützung sprechen, Anzahl der Teilnehmer 179

Tabelle 55 - Anzahl von Patienten und Angehörigen, die über einen Psychologen sprachen, nach Erkrankung 180

Tabelle 56 - Erfahrungen im Zusammenhang mit starker Beteiligung des Patienten oder des Angehörigen bei der Behandlung oder Versorgung, laut den Patienten oder Angehörigen 186

Tabelle 57 - Rollenumkehr, Selbstbildung und Patienten-Empowerment laut Patienten, Angehörigen sowie Medizinern und anderen Gesundheitsdienstleistern 186

Tabelle 58 - Codebuch für grenzüberschreitende Aspekte 193

Tabelle 59 - Anzahl der Patienten / Angehörigen, die im Zuge ihrer Ausführungen über die verschiedenen Aspekte, Standorte erwähnten 196

Tabelle 60 - Prozentsatz der Patienten und Angehörigen, die in Interviews auf bestimmte grenzüberschreitende Aspekte eingehen 199

Tabelle 61 - Anzahl der von Patienten / Angehörigen bzw. Medizinern erwähnten Referenzen im Hinblick auf die EMR, ERNs, das Ausland und das mangelnde Wissen von Medizinern bezüglich der Organisation der Gesundheitsversorgung im Ausland 206

ABBILDUNGEN

Abbildung 1 - Besucher der EMRaDi-Website (www.emradi.eu), Statistik von Google Analytics 24

Abbildung 2 - Über die EMRaDi-Website ausgefüllte Kontaktformulare (www.emradi.eu/de/contact), die das Feld „Ich möchte an der Studie teilnehmen“ ausgewählt haben, Statistik von Google Analytics 24

Abbildung 3 - Aufteilung der Referenzen nach verschiedenen Aspekten - Vergleiche zwischen Patienten/Verwandten und Ärzten 41

Abbildung 4 - Aufteilung der Referenzen nach medizinischen Aspekten - Vergleiche zwischen Patienten oder Angehörigen und Ärzten 43

Abbildung 5 - Verteilung der in Interviews zu Informationsaspekten am häufigsten codierten Erfahrungen (Anzahl an Referenzen): ein Vergleich zwischen Patienten / Angehörigen Gesundheitsfachkräften 86

Abbildung 6 – Verteilung der am meisten kodierten Referenzen (Anzahl der Referenzen) für die praktischen, finanziellen und rechtlichen Aspekte bei Interviews, Vergleich zwischen Patienten/Angehörigen und Fachleuten 112

Abbildung 7 - Verteilung der am meisten kodierten Referenzen (Anzahl der Referenzen) für die psychologischen Aspekte bei Interviews, Vergleich zwischen Patienten/Angehörigen und Angehörigen der Gesundheitsberufe 153

Abbildung 8 - Prozentsatz der Teilnehmer, die bestimmte Bereiche innerhalb der grenzüberschreitenden Aspekte erwähnt haben 193

LISTE DER ABKÜRZUNGEN UND AKRONYME

CKK	*Landesbund der Christlichen Krankenkassen*
AVIQ	*Wallonische Agentur für Lebensqualität*
CAK	*Zentrales Verwaltungsbüro*
GÜGV	***Grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung***
CML	*Chronisch myeloische Leukämie*
CPAS	*Öffentliches Zentrum für soziales Handeln*
EMR	*Euregio Maas-Rhein*
ERN	*Europäisches Referenznetzwerk*
DSGVO	*Datenschutzgrundverordnung*
M	*Mediziner bzw. Angehörige der Gesundheitsberufe*
NIHDI	*Landesinstitut für Kranken- und Invalidenversicherung*
OCMW	*Öffentliches Zentrum für soziales Wohlsein*
PKU	*Phenylketonurie*
PV	*Polycythaemia vera*
SE	*Seltene Erkrankung(en)*
UNMS	*Landesbund der sozialistischen Krankenkassen*
VAPH	*Flämische Agentur für Menschen mit Beeinträchtigungen*
VSB	*Flämischer Sozialschutz*
VWS	*Ministerium für Gesundheit, Wohlsein und Sport*
AP	*Arbeitspaket*

LITERATURVERZEICHNIS

LITERATUR

Babbie, Earl (2014). The Basics of Social Research (6). Belmont, California: Wadsworth Cengage.

Krauss, Steven (01.12.2005). „Research Paradigms and Meaning Making: A Primer“. The Qualitative Report. 10 (4): S. 758-770.

Berg, Bruce Lawrence; Lune, Howard (2012). Qualitative Research Methods for the Social Sciences (8). Boston.

Seidman und Irving (2016). *Interviewing As Qualitative Research: A Guide for Researchers in Education and the Social Sciences*, Teachers College Press.

Hennink, Monique, Hutter, Inge, & Bailey, Ajay. (2011). *Qualitative Research Methods*. London: SAGE.

Seawright, Jason und Gerring, John (2008). Case Selection Techniques in Case Study Research: A Menu of Qualitative and Quantitative Options, *Political Research Quarterly*, 2:61; S. 294-308.

Atkinson R. & Flint J. (2001). Accessing hidden and hard to reach populations: snowball research strategies, *Social Research Update*.

Hsieh, Hsiu-Fang, & Shannon, Sarah E. (2005). Three Approaches to Qualitative Content Analysis. *Qualitative Health Research, 15*(9), S. 1277-1288. DOI: 10.1177/1049732305276687

Mayring, Philipp. (2000). Qualitative Content Analysis. *Forum: Qualitative Social Research, 1*(2).

WEBSITES UND BERICHTE

KCE-Bericht über Richtlinien für seltene Erkrankungen und Orphan-Arzneimittel, hier verfügbar: https://kce.fgov.be/sites/default/files/atoms/files/d20091027332.pdf

Europäische Kommission - öffentliche Gesundheit (2020) „Europäische Referenznetzwerke“ https://ec.europa.eu/health/ern_de

EMRADI-BERICHTE UND -DOKUMENTE

Christopher Schippers (2018), EMRaDi-Projekt: Erklärung des Auswahlverfahrens für die acht seltenen Erkrankungen im Fokus, Endversion 09.07.2018.

Clemens Timo, Loridan Joyce, Noirhomme Clara, Segers Marèl (2017), Forschungsprotokoll: Feldanalyse bestehender Patientenpfade für seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR), Version 2.0, 21.09.2017, Clemens Timo, Loridan Joyce, Noirhomme Clara, Segers Marèl, genehmigt von den Ethikkommissionen von MUMC+ (Maastricht) am 25. September 2017, CHU Lüttich am 5. Oktober 2017 und Uniklinik Aachen am 22. November 2017.

EMRaDi-Project (2020), Abschlussbericht (Anhang: Factsheet mit Informationen für Primärversorger).

Maastricht Universität (2020), Literaturrecherche, Bestimmung von Bedürfnissen von Patienten mit seltenen Erkrankungen: Eine thematische Literaturanalyse, EMRaDi-Projekt.

Maastricht University (2020), Analysebericht der gesetzlichen, finanziellen und Erstattungsmechanismen im Hinblick auf die Behandlungskosten von EMR-Patienten mit seltenen Erkrankungen, EMRaDi-Projekt

ANHÄNGE

ANHANG 1 – INTERVIEWLEITFADEN - PATIENTEN

<table>
<tr><td colspan="4">Leitfaden für Interviews – Patienten und Angehörigen Version</td></tr>
<tr><td colspan="4">Leitfaden Prozedere
1. Dank an den/die Teilnehmer/in für die Gesprächsbereitschaft
2. Erkläre nochmal was die Ziele des Gesprächs sind, siehe Informationsblatt
3. Händige Kopien des Informationsblatts und der Einverständniserklärung aus
4. Unterschreiben der Einverständniserklärung
5. Einverständnis zur Aufzeichnung des Gesprächs einholen und erklären, dass die Abschrift anonymisiert wird (kein Name, Geburtsdatum), dass es nur zur Analysezwecken benutzt wird und nur mit den Kollegen im Rahmen der Studie geteilt wird, und dass die Abschriften und Dokumente sicher verwahrt werden.
6. Erkläre, dass das Gespräch ein bis zwei Stunden dauert, abhängig von der Fülle der geteilten Informationen. Hinweis, dass eine Pause möglich ist, wann immer notwendig.</td></tr>
<tr><td>Leitthema</td><td>Ideen oder Fragen</td><td colspan="2">Zu behandelnde Themen oder Bemerkungen</td></tr>
<tr><td>Verständnis und Beschreibung der Erkrankung</td><td>Können sie kurz die Erkrankung, an der sie oder ihr Angehöriger leidet, beschreiben bzw. die Beeinträchtigungen, die damit einhergehen?</td><td colspan="2">• Beschreibung von Symptomen
• Beschreibung von Beeinträchtigungen im täglichen Leben</td></tr>
<tr><td>Schwierigkeiten und Bedürfnisse</td><td>Können sie 3 Schwierigkeiten nennen, die sie erfahren oder erfahren haben als Patient (Angehöriger), der an einer seltenen Erkrankung leidet? Waren sie in der Lage, eine Lösung hierfür zu finden?</td><td colspan="2">Offene Herangehensweise, reserviere Zeit ohne die Antwort des Teilnehmers zu unterbrechen
PS: Beide Fragen sollten nicht gleichzeitig gestellt werden, die 2. kommt nach der 1.
ABER: Den Teilnehmer nicht länger als 30min über ein Problem sprechen lassen. Und, daran denken 3 Schwierigkeiten, wenn möglich, thematisieren lassen. Falls nicht möglich, zur nächsten Frage übergehen.</td></tr>
<tr><td colspan="4">Falls nicht behandelt, dann bitten fragen nach:</td></tr>
<tr><td rowspan="2">Erfahrungen rund um Diagnosestellung</td><td>Können sie den Weg beschreiben hin zur Diagnosestellung?</td><td>• Dauer
• Wie viele Untersuchungen
• Wie viele (verschiedenen) Ärzte und Therapeuten
• “Falsche Behandlungsansätze” wegen des Mangels an Wissen</td><td>• Überweisungen/ Konsultation von ärztl. Kollegen
• Möglichkeit zur Einholung einer Zweitmeinung
• (Notwendigkeit einer weiten Anreise)
• Kontaktperson/ Koordinator
• Prävention</td></tr>
<tr><td>Was hat sich nach der letztendlichen Diagnosestellung geändert? (auch hinsichtlich finanzieller oder Status-Unterschiede)</td><td colspan="2">Diese Frage zielt darauf ab, um herauszufinden, ob die formelle Diagnosestellung einer SE den Patienten Zugang zu bestimmten Leistungen/Vorteilen ermöglicht.</td></tr>
</table>

Behandlungs-/ Versorgungswege	*Als sie die Diagnose feststand, wie war der Zugang zu einer Therapie/ Behandlung?*	• Zugang zu Behandlung/ Therapie • Falsche Behandlung • Qualität der Versorgung • Existenz von Referenz-Zentren • Ablehnung durch Fachkräfte im Gesundheitswesen • Überweisungen an spezialisierte Dienstleistungen	• Weiterbehandlungen/Folgetermine • Wartezeiten • Erstattung • Koordinator • Eigen-Koordinierung (gemeinsame Entscheidungsfindung) • Auswahl an bestehenden Behandlungsoptionen
	[Falls relevant]: Wie haben sie die Koordinierung beim Wechsel von verschiedenen Lebens – bzw. Versorgungsepisoden erfahren?	PS: gilt bei Teilnehmern, die einen Versorgungsübergang von Kind- zu Erwachsenenalter mit einer SE erfahren haben (transitioning)	
	Können sie uns beschreiben welche Berufsgruppen/Fachkräfte in der (medizinischen) Behandlung eingebunden sind?	• Koordinierung von verschiedenen Fachkräften • Kontaktperson	
Bedarf für Grenzüberschreitende Versorgung	*Ist oder war es notwendig, Leistungen zur Diagnosestellung oder Behandlung in anderen Ländern in Anspruch zu nehmen?*	• Finanzielle oder Verwaltungs-Schwierigkeiten • Praktische Schwierigkeiten	• Sprach –oder kulturelle Unterschiede/Schwierigkeiten
Informationsbedarf	*Wie haben sie sich über die Erkrankung hinreichend informiert? Probleme?*	• Quellen • Patientenorganisationen • Selbsthilfegruppen	• Ausreichende Informationen über ihre Rechte ? • Ausreichende Informationen über Kosten? • Vererbung- Kinderwunsch
	Wie denken sie über die Kommunikation mit ihrem behandelnden Arzt/Ärztin?	• Zugänglichkeit • Up-to-date über neuste Entwicklungen/ Klinische Studien	• Neue Behandlungsmethoden/ Forschungsansätze • Verständlichkeit der Sprache? • Kommunikationsfähigkeiten im Allgemeinen
	Sehen sie europäische oder nationale Initiativen, die helfen könnten die Situation von SE Patienten zu verbessern?	• Aktionsbündnis/-plan NAMSE • ERNs	
Emotionale, psychologische & soziale Bedürfnisse	*Ist es ihnen möglich eine Leben mit sozialen Kontakten zu leben, das sie wollen?*	• Freizeit • Falls relevant: Pflegen von Freundschaften, Nachbarschaftsbeziehungen, Kollegen, etc.	

	Was sind soziale und psychologische Unterstützungsbedarfe?	• Familie, Freunde • Fachkräfte
Praktische und finanzielle Bedürfnisse	*Wie wirkt sich die Erkrankung auf die finanzielle Situation von ihnen selbst / ihrer Familie aus?*	• Erstattung von Kosten und Selbstbehalt/ Eigenleistungen • Status • Finanzielle Konsequenzen der Behandlung
	Wie wirkt sich die Erkrankung auf die praktische Lebenssituation aus in Bezug auf Arbeit, Haus, Schule, etc.?	• Anpassung des Hauses/Wohnung oder Wagens • Anpassung der Arbeitsumfeldes • Entfernungen & Reisen
Wünschenswerte Situation	*Wie könnte das Leben mit einer SE lebenswerter gemacht werden?* *Was ist bereits gut organisiert?*	
Ende Wir sind nun einmal durch ganze verschiedene Bereiche ihres Behandlungsweges gegangen, was waren die 3 entscheidenden Momente und warum? Vielen Dank für ihre Zeit. Haben sie noch weitere Fragen? Vielen Dank!		

ANHANG 2 – INTERVIEWLEITFADEN - GESUNDHEITSBERUFE

Leitfaden Prozedere

1. Dank an den/die Teilnehmer/in für die Gesprächsbereitschaft
2. Erkläre nochmal was die Ziele des Gesprächs sind, **der Schwerpunkt liegt auf der Organisation der Versorgung für Patienten mit SE sowie den Bedürfnissen der SE Patienten um Lebensqualität zu verbessern (und nicht ausschließlich auf medizinischen Aspekten)**
3. Händige Kopien des Informationsblatts und der Einverständniserklärung aus + Unterschreiben der Einverständniserklärung
4. Einverständnis zur Aufzeichnung des Gesprächs einholen und erklären, dass die Abschrift anonymisiert wird (kein Name), dass es nur zur Analysezwecken benutzt wird und nur mit den Kollegen im Rahmen der Studie geteilt wird, und dass die Abschriften und Dokumente sicher verwahrt werden.
5. Erkläre, dass das Gespräch circa 45 min dauert, abhängig von der Fülle der geteilten Informationen.

Themen	**Fragen**	**Unterthemen**
Rolle der Arztes/Fachkraft Unterstützungsleistungen an SE Patienten	• Für welche SE sind sie Experte? / mit welche Erkrankungen (-spektrum) sehen sie sich konfrontiert? • Ab welchem Moment im Versorgungspfad treffen sie auf Patienten mit SE? • Gibt es Leitlinien/ Standards für die betreffenden Erkrankungen?	➢ Welche anderen Kollegen haben den SE Patienten bereits gesehen bzw. welche Untersuchungen sind meist schon durchgeführt?
Organisation / Koordinierung der Versorgung	• Wie wird die Erkrankung klassischerweise diagnostiziert? • Welche Fachkräfte sind bei der Behandlung eingebunden? • Wie kommunizieren sie / arbeiten sie zusammen sie mit anderen behandelnden Fachkräften, die in der Versorgung eingebunden sind? • Gibt es einen Kollegen/ Fachkraft die üblicherweise die Koordinierung der Versorgung übernimmt? • Welche Kollege/Fachkraft ist das idealerweise? • Gibt es grundlegende Veränderungen in der Versorgung/ Koordinierung aufgrund von Veränderung in den Erkrankungsphasen oder Lebenssituation des SE Patienten?	➢ Diagnosestellung ➢ Koordinierung zw. Fachkräften ➢ Pränatal/ genetische Diagnostik (Erstattung/ Zugang/ Verfügbarkeit) ➢ Fallbesprechungen, Konsultationen, etc. ➢ Überweisungen, Experisezentrum, Weiterbehandlungen ➢ Kontinuität der Versorgung
Bedarf an grenzüberschreitende Versorgung	• Sind sie eingebunden bei der Überweisung/ Behandlung von Patienten in/ aus andere(n) Länder(n)? • Falls nicht, sehen sie einen Bedarf/ Nutzen, um dies zu tun? ○ Gibt es genügend Expertise in Deutschland/ Rheinland (oder ist es notwendig ins Ausland zu gehen)? • Falls es notwendig ist, ins Ausland zu gehen, ist es einfach für Patienten dies zu tun? Wissen Patienten, wie dies zu organisieren ist? Verwaltungsaufwand?	➢ Bedarf an grenzüberschreitende Versorgung ➢ Schwierigkeiten bei grenzüberschreitende Mobilität ➢ Sprach- und Kulturunterschiede ➢ Bestehende Netzwerke ➢ ERN- Europäische/ nationale Initiativen

	• Wissen sie wie die Versorgung von Patienten mit SE in den Grenzregionen in Belgien und Niederlande organisiert ist? • Sehen sie europäische oder nationale Initiativen die die Situation von Patienten mit SE verbessern könnten?	
Informationsbedarf	• Wurden (die Besonderheiten von) SE während des Studiums bzw. Fachausbildung thematisiert? • Wie halten sie ihr Wissen um SE up-to-date? • Welche Informationsquellen bieten sie ihren Patienten mit SE an, um sich selbst zu informieren (Verbindungen/Kontakte zu Patientenorganisationen) • Welchen Informationsstand haben Patienten, wenn sie in ihrer Klinik/Sprechstunde das erste Mal kommen?	➢ Eigenen Bedarf an Information ➢ Wie werden Patienten informiert? ➢ Wissen um neue Forschung und klinische Studien ➢ Verbindung zu Patientenorganisationen (Verweis und Kontakte)
Eigene Schwierigkeiten in der Rolle des Behandelnden Arztes (ideale Situation)	• Was sind ihre eigenen Schwierigkeiten/ Einschränkungen als behandelnde Fachkraft, um Patienten mit SE auf ihrem Versorgungspfad in der besten Art und Weise zu begleiten? • Wenn sie die Möglichkeit hätten in der Organisation der Versorgung etwa zu ändern, was wäre das?	
Schwierigkeiten und Bedürfnisse von Patienten in der Wahrnehmung von Ärzten	• Sind sie sich bewusst von weiteren versicherungs-technischen, finanziellen oder praktischen Bedürfnissen/Schwierigkeiten, die wir bisher noch nicht besprochen haben, die aber eine große Belastung für Patienten mit SE bedeuten? • Wie könnte das Leben von Patient mit SE unterstützt/ verbessert werden? • Wie könnte das Behandlung von Fachkräften unterstützt/ verbessert werden?	➢ Verwaltungs-technische, sozial, finanziell, praktische Bedürfnisse

ANHANG 3 – CODEBUCH

	Patients/Relatives		Professionals	
	Participants	References	Participants	References
ALL NODES	62	25176	42	11538
A. WHAT	**62**	**15275**	**42**	**6962**
1. Cross-border aspects	52	511	37	466
A. Comparison with other country or region	26	127	17	109
HCPs have no knowledge of how the care is organised abroad and whether it would be advantageous to send patient abroad	1	2	14	31
B. Deterrents to go abroad for patient	39	130	30	121
Easier to receive care in your country	11	34	1	1
Expertise exists in home country	7	12	13	29
Language barriers	10	21	16	43
No information about right to go abroad	8	22	4	6
No interest because follow-up is good in own country	21	41	7	11
Transport makes care abroad impossible	3	4	0	0
C. Incentives to go abroad for patient	35	246	33	179
CBHC interesting for extremely rare cases	0	0	9	15
Distance not too big	7	23	6	13
Equipment not available in home country or region	2	11	1	1
Expertise abroad	12	70	17	46
Follow-up with specialist abroad in expertise centre	5	34	10	14
Go abroad to find a product out of sale or tastier	3	12	2	4
Good practices abroad	9	39	10	12
Interest for new treatment abroad	11	36	3	6
Language barrier is not a problem	6	12	9	16
Need of several opinions	5	6	6	12
Other patient approach abroad	8	29	5	24
Patient association abroad	9	39	2	2
Patients from other countries come to get advice	1	1	14	35
People from outside the EMR come in residential care in Belgium	0	0	2	2
Private specialised centre abroad	1	6	1	1
Educational reason	2	5	7	20
HCPs cross-borders meetings	2	3	13	37
2. Informational aspects	61	2571	41	951
A. Patient's understanding and knowledge	57	489	21	61
Own expertise necessary for diagnosis or treatment	18	46	3	11
Patient and HCP make a different evaluation of the situation	10	17	3	8
Patient's good understanding of the disease	8	12	7	10
Patient's lack of knowledge or understanding of the disease	18	90	5	6
Prior knowledge about disease (heredity)	13	98	10	14
Role reversal, expert patient	16	46	1	2
Negation of the role of expert patient by HCP	4	7	0	0
Self-education	42	180	6	10
B. Means of information	51	383	37	159
Congress	15	49	17	37
Contact via mail	5	7	5	7
Information session, days, weekends	31	206	12	22
Magazine or information folder	21	47	17	46
Phone or Hotline	12	39	14	18
Through conversation (orally)	20	35	17	29
C. Awareness issues	37	271	30	99
Difficult for patient to explain the disease to others	8	20	0	0
Education and awareness-raising	17	33	21	46
Invisible disease - people don't see it (no understanding)	17	64	4	4

Need for disease to be recognised	7	22	6	13
Need to raise public awareness	15	38	9	17
No awareness	24	94	9	19
D. Information received or not (and how)	61	1278	38	341
Communication with HCP	36	113	25	54
Means of communication with HCP	18	43	11	19
HCP discourages patients to go on internet	6	9	5	5
HCP gives information little by little	12	20	9	14
Information not received	47	436	17	51
Lack of information	32	232	10	27
Lack of information because of lack of diagnosis	3	4	1	2
Information received	58	633	35	151
Informational needs of relatives are not the same for the patient	9	22	6	6
Patient prefers to learn about the disease little by little	13	35	2	2
Personalised approach from HCP, each patient has different needs	7	10	20	58
E. HCPs' (lack of) expertise	37	150	35	291
HCPs accept their lack of knowledge	13	19	16	56
HCPs' expertise and knowledge (of care networks)	6	7	22	151
HCPs' lack of expertise	24	93	17	44
HCPs should accept their lack of knowledge	4	8	4	17
Misinformation by HCP	6	9	0	0
No expertise on specific RD group	5	14	11	23
3. Medical aspects	61	5664	42	3477
A. Diagnosis-related issues	55	777	36	332
a. Minimisation of health issues	27	75	6	13
Minimisation health issues by HCPs	16	33	1	1
Minimisation health issues by relatives	8	13	0	0
Self-minimisation or denial health issues	11	29	6	12
b. How the diagnosis occurred	44	279	31	162
Diagnosis was facilitated through insistence patient or relative	15	31	2	3
Disease difficult to detect because atypical form of the disease	2	6	0	0
Disease found because of complications	4	4	7	12
Disease found because of retardation (physical or mental)	6	13	5	12
Disease found because relative is attained	3	7	4	7
Disease found through biopsy	2	4	1	1
Disease found through blood test	28	78	13	25
Disease found through genetic testing	11	50	19	34
Disease found through neonatal screening	7	17	10	37
Disease found through neurological test	3	6	3	6
Disease found through puncture	6	8	1	1
Disease found through routine testing	5	11	4	10
Suspicion by HCP - visual sign	11	44	8	14
c. Effects of having a diagnosis	20	76	11	14
Deleterious consequences of not having a diagnosis	12	48	5	6
Diagnosis didn't change anything because very late in process and care was already organised	4	9	0	0
Diagnosis does not help because atypical form and no knowledge	2	4	0	0
Diagnosis helped because of labelling on file	2	5	1	1
Diagnosis helped because patient association found	1	1	1	1
Diagnosis helped because you know who to turn to	5	6	5	5
Diagnosis of rare disease do not change anything because nothing for RD patients	3	3	1	1
Misdiagnosis or failures at diagnosis	27	99	8	19
Absence of diagnosis is seen as positive experience	3	6	4	12
HCP didn't detect disease	10	29	2	4

Patients without diagnosis (difficult because no status)	1	1	6	16
Steps towards diagnosis	37	146	17	40
Tests to determine what disease the patient is affected by	29	62	12	33
Tests to determine whether relative is carrier	11	39	8	35
B. Medical description of the disease	60	1443	39	591
Atypical form of the disease	6	24	4	8
Description of the disease	35	191	26	103
Difficult to assess the mental state	2	3	0	0
Expression through other means than language	5	27	0	0
Heredity	32	261	19	94
Lack of understanding specialist in medical description by patient	2	13	0	0
No family history	3	8	1	1
Only health complains that are related to RD	3	5	0	0
Other disease	32	129	27	181
Symptom leading to worry	35	120	14	28
Symptoms	54	626	32	164
Aggression	4	8	3	7
Anxiety crisis	4	29	1	2
Balance issues	5	11	2	2
Bigger lack of vitamin D	1	1	0	0
Concentration problems	9	20	4	7
Constipation	2	4	0	0
Depression	6	8	4	7
Difficulties to ingest food	14	41	4	5
Dyslexia	0	0	1	1
Epilepsy	6	33	7	10
Eyes issues	5	12	1	1
Falls	10	26	2	2
Hard pain	4	6	0	0
Hyperactivity	2	3	1	1
Inability to communicate through language	9	36	3	3
Inward-looking attitudes	2	2	3	3
Language difficulties (choice of words, structure)	5	12	3	3
Loss of use hands	5	19	0	0
Loss of walking ability	12	37	8	30
Low IQ, mental deficiency or cognitive impairment	8	17	12	14
Memory loss	2	6	1	1
Moody, grumpiness, mean (behaviour troubles)	16	96	10	15
Motricity issues	24	79	16	37
Need to ingest a lot of calories	2	8	2	3
Orientation problems	1	2	0	0
Osteoporosis	2	3	3	4
Personality changes	5	18	3	11
Possibility of cognitive troubles	3	4	7	13
Problems in development	8	28	4	20
Pulmonary aspiration	1	1	1	1
Reflux	5	14	0	0
Respiratory problems	9	21	4	10
Scoliosis	6	10	2	2
Shaking	3	16	1	1
Sleep issues	9	28	1	4
Tiredness	19	70	2	2
Urinary incontinence	6	17	2	2
Weight loss	10	34	3	4
Very different symptoms in function of the patients even if same disease	9	36	7	12
C. Coordination and access to care	58	911	42	1574

a. Access to care	36	155	30	188
Access to care	10	24	19	73
Appointment	17	52	12	23
Help to access care	18	41	14	62
No second opinion	2	3	1	1
Second opinion	16	35	13	29
b. Collaboration	43	226	39	582
Case conferences	0	0	1	3
Collaboration between different HCPs	21	44	31	193
Collaboration between first line & expertise centre (advisory function)	4	4	14	57
Collaboration between HCP & patient association	4	10	19	47
Expertise centre refers to HCP first line	0	0	5	15
HCP refers to patient association	10	20	18	33
In-house collaboration expertise centre	0	0	2	6
No collaboration	11	41	15	45
Referral from specialist	14	48	13	31
Referral to another specialist by specialist	20	40	16	60
Referral to genetic centre by GP	1	1	5	7
Referral to social assistant by HCP	0	0	3	11
Referral to specialist by genetic centre	2	3	3	7
Referral to specialist by GP	9	13	17	65
Signal function	2	2	1	2
c. Care coordination	37	167	35	265
All the care is organised in the same place	4	6	12	25
Centre sees almost all the patients affected by the RD	0	0	8	29
Centre with equipment in own country but no access because no answer from centre	1	1	1	2
Choice of an expertise centre after diagnosis	6	26	13	26
Coordination of care	28	71	26	93
Multidisciplinary consultations	9	20	12	36
Multidisciplinary meetings	4	9	13	32
Patient can go specialist directly	3	4	8	12
Patient does not go to expertise centre	7	21	2	5
Some RD have no dedicated expertise centre	3	9	3	5
d. Care coordinator	54	345	30	170
Follow-up of patient at a larger level than medical	5	11	16	52
GP is the main doctor	3	13	5	15
Limitation of the GP	24	71	9	33
Need to make the patient actor of its own treatment	8	54	9	24
No other HCP involved	5	9	2	2
Self-coordination of care	40	164	12	31
Patient decides or changes coordination of care	6	11	4	9
Self-organisation to find the right HCP	9	18	1	3
The specialist is the referent doctor and not the GP	10	23	8	13
e. Transition through life stages or continuation of care	31	195	32	216
Continuation of care - finding a new HCP	23	99	12	28
Life-long relation with HCP	4	5	5	9
Moment of transition (related to care coordination)	15	43	21	48
Needs of professionals on transition between ages	0	0	3	6
Practitioner specialised in RD until 18	11	27	17	58
Transition from childhood to adulthood (related to care coordination)	9	21	18	67
f. Pathway, guidelines or protocol	12	49	32	153
Adherence to international guidelines	0	0	11	29
Existence of guidelines	2	3	16	33
No official pathway	9	26	22	64
Protocol of care	5	20	12	27

D. Treatment or kind of care	61	2025	40	548
Ambulatory versus inpatient care	0	0	1	2
Better life expectancy	1	1	9	12
Care or tool not obtained soon enough	3	7	0	0
Description of how the consultation is organised	14	58	14	27
Equipment and medical devices	26	240	12	42
Companies are making the more money on equipment they can	1	10	0	0
Quality is low	1	2	0	0
Film taken in order to help patient	5	12	0	0
Help of the technology	10	71	2	2
Hospitalisation	17	69	5	10
Importance of environment (light, etc.)	2	3	1	1
Lack of existence of a recognised safe treatment approach	14	29	8	13
Medical follow-up	43	272	31	133
Auto-testing	7	47	1	4
Periodic test or evaluation	22	73	6	12
Polygraph of sleep	3	5	3	5
No access to tobii technology	1	6	1	1
No follow-up	8	33	11	20
No follow-up and deleterious consequences	1	1	6	13
No wish to try new treatment or medicine	4	22	0	0
Non-medical self-care	18	42	5	7
Patient disagree with HCP on treatment etc.	13	50	0	0
Refusal treatment	2	4	2	8
Treatment or care	58	1043	33	261
Care in swimming pool	4	8	0	0
Chirurgical intervention	5	10	6	14
Diet	19	428	14	104
Availability of dietary products	1	3	1	1
Experimental treatment and medicine	7	28	2	2
Food supplement or comfort medicine	4	19	1	2
Gastric tube	7	19	3	5
Paramedical care	10	32	8	11
Relaxation	6	10	0	0
Tomatis	1	3	0	0
Treatment through medicine	47	410	21	97
Importance of routine	8	20	3	13
Interference medicine and diet	5	22	2	7
Possibility to stop treatment or medicine	4	11	3	5
Side effects medicine	23	132	6	15
Unavailability of medicine	6	18	7	15
Wrong treatment or unadapted diet	14	63	5	9
E. Evolution of the disease	53	459	26	176
Deleterious consequences	12	31	9	24
Disease is stationary	4	16	2	4
Disease worsens and more treatment needed	19	75	15	39
Latent disease	2	4	2	7
Medical complications	18	78	9	20
Outlook	36	146	22	49
Patient is aware of the degradations he or she is suffering	9	38	3	4
Stabilisation in treatment or positive evaluation current situation	22	56	7	15
Treatment needs vary according to age and stage disease	5	15	6	14
F. HCP's own needs	12	49	35	**256**
Budgetary constraints	0	0	1	2
Continuing learning	5	8	26	118
HCP's frustration due to less participation of patients	0	0	1	9

HCP's need to keep their power of decision	0	0	5	18
HCP's own organisation of tasks	0	0	12	52
Incentive for HCP	1	1	2	8
Not enough time	6	34	11	25
RD as career opportunity	0	0	1	1
Stress due to the hardness of patients' situation	2	6	2	2
4. Practical, financial and legal aspects	61	3657	41	1110
A. Costs, reimbursement and insurance	60	1803	41	801
a. Administrative issues	43	357	33	263
Administrative difficulties	34	237	24	129
Difficult to get a chair while patient still walks	1	1	2	8
Difficulty with the file in hospital	3	4	2	2
Administrative ease	19	39	8	13
Administrative issues handled by HCP	7	20	20	94
Annual renewal of approval for same medicine or medical food	6	17	4	15
Evaluation for disability allocation or benefit	5	44	5	12
b. Reimbursement and out of pocket money	54	960	39	308
Financial reason to delay care or non-take up care	7	18	2	2
Increase in medical expenses	4	7	1	1
No reimbursement	16	63	12	29
Non take up of rights	6	10	1	1
Own knowledge or professional experience helps to get reimbursement, allocation or information	9	25	1	1
Quality is dependent on the persons you meet (some do a great job and others not)	9	19	13	23
Rights and reimbursements	52	546	36	226
Conditions of reimbursement - administrative procedures	35	208	29	116
Help on getting (information on) reimbursement or allocation	22	94	18	73
Prior authorisation granted to get care abroad	2	3	0	0
Reimbursement travel costs	9	26	4	9
Substantial out of pocket expenses	33	198	7	15
Take up of care no matter the cost	7	24	0	0
Uncertain about reimbursement or out of pocket money	13	50	7	10
Conventions with national health system	6	14	17	106
Facultative insurances	12	42	1	1
Financial and psychosocial challenge of care coordination	18	139	8	20
Fund raising activities	9	17	4	5
High costs (in general, not only out of pocket expenses)	20	61	12	20
Incoherent insurance coverage	19	56	9	46
IZOM	2	13	6	9
Specific status	25	144	7	23
Disabled status	9	33	5	6
Need for a specific status for RD patients with advantages	9	37	0	0
Specific status with majoration of intervention (out of pocket money)	7	18	2	11
B. Work and income	44	661	12	29
Adapted work conditions - full time employed	14	40	2	3
Compensation for work incapacity	12	79	1	1
Difficult for informal caregiver to find a job that is flexible enough	5	17	0	0
Diminished ability to work	21	119	1	2
Informal caregiver cannot accept full time job	5	12	0	0
Informal caregiver does not work anymore	5	14	2	3
Informal caregiver employed by patient	5	33	0	0
Informal caregiver has to quit working without compensation	5	19	1	3
Informal caregiver needs to take days off	6	19	0	0
Loss of income	15	59	2	2

Mother is the one who quits working	8	51	0	0
Need for financial assistance	7	20	3	4
Parental leave to take care of children	4	16	2	2
Part time work with mutual compensation	7	61	0	0
Patient has to stop to work temporarily	2	4	0	0
Patient is able to work	13	63	4	4
Professional consequences of disease	14	35	4	5
C. Housing, mobility and practical issues	54	1025	35	225
Access to hospital (priority needed)	0	0	2	6
Accessibility problems linked to wheelchair	8	34	2	2
Autonomy of the patient	10	21	7	19
Care centres for holidays are expensive and they have little places	2	7	0	0
Care is better organised than it was in the past	18	48	14	35
Care or support to comfort the family	6	21	9	18
Respite centres for informal caregiver to take a break from caring	5	17	5	6
Dependency on informal caregiver	18	88	3	7
Difficult to leave patient in residential centres because patient is unhappy	3	9	0	0
Difficulties to find the right devices and mobility equipment	11	28	3	6
Distance from home	17	37	15	34
Driving	13	49	1	2
Family tries to live as normally as possible	15	40	1	1
Hard to find structures that can welcome poly-handicapped patients	10	43	3	4
House alterations	23	137	5	21
How to organise patient's life if parents or informal caregiver pass away	6	13	0	0
Informal caregiver health issues due to the intensity of the care	4	10	1	4
Medical transport	2	2	0	0
Need to drive patient around	9	61	2	3
No alterations to house	3	5	0	0
No limitations due to the disease	5	10	1	1
Not possible to ask help from relatives	3	4	1	1
Practical burden	34	246	11	27
Transport to day care	4	25	1	2
Trying to keep patient at home	5	11	4	6
Use of baby-sitting services	7	21	1	3
Use of domestic services	18	55	9	23
D. Access to education (nursery and school)	24	168	12	55
Access to nursery and school	17	62	8	13
Difficult because school finishes early	2	3	0	0
Difficult for patient to fit in special school	2	5	2	2
Difficulties at school	1	5	0	0
Difficulties in organising the care when school holidays	2	20	0	0
Help for integration nursery and school	12	42	6	26
Information sessions organised at school	2	3	4	12
School bus available	4	16	0	0
Special school does not offer enough for patient	3	12	2	2
5. Psychological and social support aspects	61	2437	38	334
A. Attitude towards disease	58	991	28	152
Attitude towards heredity	18	93	6	30
Sharing diagnosis with hereditary consequences with children	11	41	4	9
Choice of keeping diagnosis secret	6	39	2	5
Comparison with 'common disease'	11	56	5	7
Comparison with non-sick people	23	67	2	2
Differentiation between sick and healthy children	16	40	1	1

Fear of judgment by employer	4	25	2	3
Need to share experience to help fellow patients	18	66	7	16
Negative attitudes and behaviours	38	186	10	18
Alcohol drug abuse	2	10	2	2
Sense of isolation	23	98	4	8
Stress causing health issues to informal caregiver	3	8	1	2
Suicidal attempt	1	5	1	1
Worry about condition	17	38	3	3
Parental blame	6	16	0	0
Blame on the mother (by HCP)	5	14	0	0
We don't say there is a problem because fear of blame as parents	1	2	0	0
Patient does not want to be confronted with other patients affected	5	21	5	7
Patient empowerment	9	33	12	20
Patient or relative had expected a different diagnosis	4	5	2	2
People ignore or are not at ease with disabled patients	5	15	1	1
Positive attitudes	44	217	6	22
Bravery	6	9	0	0
Positive attitude towards disease	32	86	5	11
Positive experiences caused by the battle against the disease	12	56	3	10
Psychological burden	32	142	11	18
Stigma	3	10	1	1
B. Support (not) received or wished	57	832	31	145
Emotional and psychological needs	25	85	17	43
No wish for support	36	109	6	10
Support received	50	337	21	63
Support received by relative	19	36	4	9
Unmet psychological need or no support received	33	178	8	15
Wish for support	30	87	3	5
C. Social functioning	57	614	14	37
Consequences on social functioning	41	202	11	17
Consequences on travel and holidays	31	133	0	0
Difficulties with family life	10	39	6	16
Patient is very sociable besides disability	5	12	0	0
Solution to limit in social functioning	21	63	4	4
Sport and leisure	35	165	0	0
6. Other topics	55	435	40	624
Cultural or religious influence	3	11	10	36
Differences between regions of the same country	3	10	8	38
Digitalization	3	6	5	28
EMRaDi project	12	34	16	134
Euthanasia	1	4	7	22
Political level	34	133	35	243
Centralisation versus decentralisation	0	0	2	4
ERN	4	6	15	46
Lack of collaboration between patient associations	2	7	0	0
Lack of sufficient infrastructure	0	0	3	8
Lobbying	4	22	1	1
Need for centralisation of care	4	5	7	14
No interest to develop care structures	0	0	1	1
No recognition of informal caregivers	6	31	2	2
Participant has no knowledge of RD political level	7	17	3	5
Pharmaceutical companies business	4	6	5	8
Political decisions need to be based on the field's problems rather than theoretical	2	4	6	18
Statistics	2	15	12	56
No policy taken if no statistics	1	14	1	1

No registries	1	11	8	25
Pregnancy	15	77	16	36
Research	32	150	23	80
Clinical trial	18	111	12	20
Development of medicine	10	24	9	22
Hosting Register	0	0	2	3
Telemedicine	0	0	3	6
Tele-services for emergencies	3	10	1	1
B. WHO	**61**	**3849**	**42**	**1582**
HCPs	60	1611	41	1107
1. Primary HCPs	53	375	36	337
Pharmacist of pharmacy	1	1	3	7
Baby-sitter or live-in nurse	7	18	2	6
GP	33	140	17	80
Medical secretary	1	1	1	1
Nurse	15	48	11	32
Paediatric nurse	5	14	3	40
Paediatrician	22	72	20	79
Social assistant	19	81	23	92
2. Paramedical HCPs	49	396	36	219
Acupuncturist	1	3	0	0
Dietician	11	61	20	69
Occupational therapist	12	27	9	56
Ortho-pedagogist	4	4	0	0
Osteopath	1	2	0	0
Physiotherapist	24	133	22	66
Prothestist	2	2	0	0
Psychologist	32	172	23	97
Psychomotor therapist	1	1	1	1
Speech and language therapist	18	81	19	31
3. Specialists	49	608	36	345
Cardiologist	6	26	9	22
Endocrinologist	4	13	5	20
Eye doctor	7	13	0	0
Gastrointestinal paediatrician	2	6	3	3
Geneticist	9	36	12	55
Haematologist	13	181	5	19
Lung specialist or pneumologist	1	5	5	10
Metabolic specialist	6	34	8	75
Neurologist	21	152	25	101
Neuro-psychiatrist	0	0	1	3
Orthopaedic surgeon	7	22	8	18
Psychiatrist	7	22	8	13
Revalidation specialist	6	24	5	10
Specialist (not specified)	26	123	15	45
Coordinator of care	20	72	27	56
Multidisciplinary team	30	160	28	150
Company or work doctor	2	7	1	1
Employee from (local or regional) government	3	5	2	2
Employee from CPAS or OCMW	1	1	1	1
Fellow patient	47	275	12	29
Foundations	9	27	5	10
Friend	17	36	1	1
Health insurers	52	514	25	133
Coverage provided by health insurers	45	333	16	80
Services provided by health insurers	27	163	11	41
Informal caregiver	15	72	2	2

Internet or TV	38	125	21	52
Local or regional government	31	274	17	62
Coverage provided by local or regional government allocation or reimbursement	27	251	16	60
Services provided by local or regional government	7	16	1	1
Online community	31	89	3	3
Patient association	49	485	30	108
Lack of patient associations	9	26	1	3
Membership of patient association	22	185	1	3
RIZIV INAMI NIHDI equivalent	0	0	6	8
Society	11	41	5	10
Spouse or relative	47	287	20	53
C. WHERE	**60**	**1913**	**42**	**1450**
1. Location	57	1084	41	733
Counselling services	5	8	1	2
Counselling services for disabled adults	1	2	1	1
Counselling services for families with young disabled children	4	14	3	9
Day centre	13	86	3	4
Diagnostic centre	3	13	2	13
Expertise centre	33	341	30	246
Genetic centre	2	18	10	22
Group homes	3	20	3	6
Home	15	47	12	34
Hospital that is nor expertise centre nor university hospital	27	128	12	51
Private centre	6	22	4	9
Psychiatric centre	2	13	2	6
Rehabilitation centre	8	39	7	25
Residential centre	9	49	11	42
Special school	14	110	10	22
University hospital or satellite	35	174	25	241
University hospital outpatient centre	0	0	1	1
2. Country	51	583	39	634
Abroad or international	34	183	25	112
EMR	37	284	35	395
Other city in own country	25	116	27	127
Location of care	26	212	14	64
Location of stay	6	34	7	19
D. WHEN	**57**	**1087**	**36**	**379**
Stages of the disease	57	912	36	316
Age of onset	16	28	10	20
Diagnosis experience	24	107	22	64
Early stage	53	400	29	156
Pre-diagnosis period	42	350	16	37
Transition from childhood to adulthood (not related to care coordination)	8	27	16	39
Delay	9	20	2	2
Long-time waiting	24	79	12	27
Waiting time	27	76	15	34
E. HOW MANY	**45**	**285**	**26**	**80**
Frequency visits	28	141	21	58
Numerous HCP	27	103	6	13
Numerous visits	13	41	6	9
F. HOW	**61**	**1802**	**38**	**409**
Feelings	59	756	28	156
Acceptance	19	46	4	9
Anger	31	113	8	16
Frustration	30	108	8	16
Denial	14	38	4	11

Fear	46	190	23	68
Anxiety	5	7	2	3
Mistrust	13	29	4	8
Stress	22	43	2	3
Uncertainty	23	50	11	21
Hard to handle	47	216	12	28
Hope	16	38	6	6
Relief	12	19	0	0
Sadness	22	56	7	11
Depressed	6	14	1	2
Hopelessness	7	8	1	1
Sorrow	7	10	5	7
Shame	13	26	2	2
Embarrassment	7	13	1	1
Guilt towards other children	6	13	0	0
Shock	11	14	2	5
Negative experience	52	472	28	166
Not advanced enough	16	43	4	8
Positive experience	56	531	28	79
G. Specific experiences	**45**	**379**	**34**	**156**
Difficult for Walloon patients to communicate with Flemish associations	2	10	0	0
Difficult to refer patients to the right institutions because often not enough space	0	0	3	11
Difficulties for HCP to identify how to improve patients needs	0	0	4	7
Difficulties to get appointment with orthoptist (eye doctor for disabled ppl)	1	4	0	0
Direct contact that eased to get an appointment	5	10	5	8
Family feels like they are obliged to provide all the care themselves	5	8	3	6
GP has to sign papers but he is not the referent doctor, specialist is	2	6	0	0
HCP does not think about RD but symptoms	2	3	2	6
HCP have child affected by a RD	2	9	1	2
Hope that treatment will be found	11	33	3	3
If problem, emergency visit rather than GP	5	11	1	1
Important to be able to take a step back from the information found	2	4	4	5
Impression that (another) patient or family is taking the situation too seriously	6	24	0	0
Influence of socio-economic status (harder for deprived patients)	12	34	6	10
Informative guide to help with shopping and diet	1	9	1	2
Lack of effort to improve patients' lives from society and HCP	7	17	3	3
Medical secret prohibit fellow patients to meet	3	5	0	0
Need for more liaison nurses or coordinator of care	14	37	14	33
Not enough put in place for early stages of the disease	5	12	3	4
Patient association is too global	2	2	2	7
Patient does not know if it is the disease or the age	5	40	1	1
Patient or HCP doesn't evaluate RD as rare	2	12	1	4
RD patients needs are the same than chronic patients	1	1	5	11
Relative affected by the same disease	8	57	5	6
Research financed by patient association	0	0	2	9
Several appointments on the same day to facilitate patient life	3	8	4	5
Some insurers send patients abroad and other not	1	1	2	3
Special measure taken to protect patient (psychiatric centres)	1	3	3	9
Specials shops for PKU patients	7	19	0	0
H. Catch phrases and recommendations	**48**	**586**	**38**	**520**
Catch phrase	28	268	32	246
Implicit recommendation on amelioration of diagnosis	9	11	10	24
Recommendation or way of amelioration	45	307	35	250
Standardized pathways	4	7	7	23