

Kurzbericht zum BMG-geförderten Forschungsvorhaben

Vorhabentitel	Gutachten zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen
Schlüsselbegriffe	Seltene Erkrankungen; Versorgungs- und Lebenssituation, Nationales Aktionsbündnis; Zentren für Seltene Erkrankungen; Selbsthilfe
Vorhabendurchführung	Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung ISI
Vorhabenleitung	Dr. Heike Aichinger
Autorinnen	Dr. Heike Aichinger, Nicole Brkic, Diana Schneider, Dr. Tanja Bratan
Vorhabenbeginn	01.01.2022
Vorhabenende	31.01.2023

1. Vorhabenbeschreibung, Vorhabenziele

In Deutschland leben ca. vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung (SE). Eine Studie aus dem Jahr 2009 zeigte auf, dass in vielen Bereichen Bedarf besteht, die Versorgung der Betroffenen zu verbessern (Eidt et al. 2009). In Folge wurde im Jahr 2013 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit SE (NAMSE) gegründet und verschiedene Maßnahmen auf den Weg gebracht. So wurde eine bundesweite Versorgungsstruktur aus spezialisierten Zentren für SE (ZSE) an Hochschulstandorten etabliert und durch den Gesetzgeber Änderungen herbeigeführt, um Finanzierungslücken bei der Versorgung von Menschen mit SE entgegenzuwirken. Daneben wurde die Thematik der SE verstärkt adressiert, bspw. in der Forschung und der ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildung. Allerdings ist bislang unklar, inwiefern sich die Entwicklungen der vergangenen Jahre auf die Situation der Betroffenen ausgewirkt haben und in welchen Bereichen weiterhin Handlungsbedarf besteht. Das vorliegende Gutachten verfolgt daher folgende Ziele: a) den aktuellen Status Quo der Versorgungs- und Lebenssituation von Menschen mit SE zu erheben und zu untersuchen, durch welche Maßnahmen und Entwicklungen Veränderungen erreicht werden konnten, b) Versorgungsbereiche zu identifizieren, in denen weiterhin Handlungsbedarf besteht und Empfehlungen zu entwickeln, sowie c) zu prüfen, inwiefern Bedarf an der Weiterführung des NAMSE besteht.

2. Durchführung, Methodik

Das Gutachten verfolgt einen Mixed-Methods-Ansatz, der qualitative und quantitative empirische Erhebungen bei verschiedenen Zielgruppen kombiniert. Die empirischen Erhebungen werden durch Literatur- und Dokumentenanalysen flankiert. Im Zeitraum Mai bis Juni 2022 wurden drei standardisierte Online-Befragungen bei von SE Betroffenen und Angehörigen, Hausärztinnen und Hausärzten und Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten durchgeführt. Außerdem wurden 36 explorative, semistandardisierte Interviews mit repräsentativen Vertreterinnen und Vertretern verschiedener Stakeholdergruppen (Versorgung, Pharmaindustrie, Betroffene und Selbsthilfe, Selbstverwaltung, Versorgungsforschung) durchgeführt. Die Ergebnisse wurden trianguliert und übergreifend ausgewertet, um anschließend Bereiche mit Handlungsbedarf zu identifizieren und Handlungsempfehlungen abzuleiten. Die vorläufigen Handlungsempfehlungen wurden im Rahmen eines Experten und Expertinnen-Workshops hinsichtlich ihrer Vollständigkeit, Relevanz, Plausibilität und Praktikabilität validiert und anschließend überarbeitet.

3. Gender Mainstreaming

Die Studie untersucht in einem breiten Ansatz die Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit SE in Deutschland. Dabei ist das Ziel, die Situation gesamthaft zu erfassen und alle Beteiligten gleichermaßen zu adressieren, wobei eine Differenzierung nach Geschlechtern (oder anderen Gruppen) jedoch keinen ausgewiesenen Fokus darstellt. Demzufolge sind die Befragungen derart konzipiert, dass Frauen und Männer gleichermaßen angesprochen werden, indem u.a. genderneutrale Formulierungen verwendet werden. Die Auswahl der Interviewten erfolgte ausschließlich aufgrund der von der jeweiligen Person vertretenen Position oder Funktion. Die Verteilung der Online-Befragungen erfolgte über bestehende Kanäle von Kooperationspartnern und war nicht personalisiert. Bei den Online-Befragungen der Betroffenen sind Frauen mit 71 % deutlich stärker vertreten als Männer, dies deckt sich mit Erfahrungen aus anderen Studien (Kofahl und Nickel 2021). Bei den Befragungen der Berufsgruppen der Hausärztinnen und Hausärzte und der Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte entsprechen die Antwortquoten von 58 % und 46 % dem Geschlechterverhältnis für die jeweiligen Facharztgruppen in der vertragsärztlichen Versorgung (Kassenärztliche Bundesvereinigung 2022).

4. Ergebnisse, Schlussfolgerung, Fortführung

Über alle Stakeholder-Gruppen hinweg wird die Einschätzung geteilt, dass sich die Situation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in den vergangenen 10-15 Jahren verbessert habe. Fortschritte werden insbesondere gesehen in einer gewachsenen Aufmerksamkeit für die Thematik der SE, der Etablierung spezialisierter Versorgungsstrukturen, insbesondere ZSE, im Bereich der genetischen Diagnostik sowie der Einführung von Finanzierungsinstrumenten, die den erhöhten Aufwand bei der Versorgung von Menschen mit SE abbilden sollen. Dennoch bewerten etwa die Hälfte der befragten Betroffenen und Angehörigen die medizinische Versorgungssituation und die Lebenssituation von Menschen mit SE als sehr oder eher schlecht, wohingegen weniger als ein

Drittel die medizinische Versorgung und nur 15 % die Lebenssituation als gut oder sehr gut einschätzen. Die befragten Medizinerinnen und Mediziner schätzen die Versorgungssituation etwas besser ein als die Betroffenen, wobei Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte diese positiver bewerten als Hausärztinnen und Hausärzte. Während aus Sicht der Befragten im Bereich der spezialisierten Versorgung spürbare Fortschritte erzielt werden konnten, verlaufen die Patientenfäden nach wie vor häufig noch unkoordiniert und insbesondere im Bereich der vertragsärztlichen Versorgung fehlen bislang Strukturen und Instrumente, die eine koordinierte Versorgung ermöglichen und sicherstellen. Dabei stellt insbesondere die fachgebiets- und sektorenübergreifende Versorgung eine Herausforderung dar. Daneben gibt es Hinweise, dass Betroffene häufig Schwierigkeiten haben, Zugang zu sozialrechtlichen Leistungen sowie zu psychischen bzw. psychotherapeutischen Angeboten zu erhalten. Diese und andere Studien (Litzkendorf et al. 2022) enthalten Hinweise, dass nach wie vor Defizite bei der Vergütung der Versorgungsleistungen existieren und die eingeführten Instrumente nicht einheitlich genutzt werden, insbesondere im Hinblick auf ambulant erbrachte Leistungen in ZSE und spezialisierten Einrichtungen als auch im Bereich der wortortnahen, vertragsärztlichen Versorgung. Gegenwärtig fehlt in Deutschland allerdings eine belastbare Datenbasis, da SE bislang weder von den Kostenträgern noch in Registern systematisch erfasst werden. Die Ergebnisse dieses Gutachtens stehen weitgehend im Einklang mit den anderer Studien (Wainwright et al. 2022; Litzkendorf et al. 2022; Kofahl und Nickel 2021).

Insgesamt wird dem NAMSE zugeschrieben, dass es durch seine Arbeit an vielen Stellen Entwicklungen initiiert oder befördert hat und damit maßgeblich zu den Verbesserungen der letzten Jahre beigetragen hat. Das Gutachten empfiehlt, die Arbeit des Bündnisses auch langfristig fortzuführen, um sicherzustellen, dass die initiierten Entwicklungen fortgesetzt werden: So sind bspw. das Zertifizierungsverfahren für Zentren fortzusetzen und entsprechende Verfahren für Typ B-Zentren sowie die wortortnahe Versorgung (Typ C-Zentren) zu erarbeiten. Es erscheint sinnvoll, die Themen des Nationalen Aktionsplans konsequent weiterzuverfolgen, allerdings gilt es, künftig einen stärkeren Fokus auf die Koordination der Versorgung, die vertragsärztliche, wohnortnahe Versorgung und den Aspekt der sozialen Teilhabe und Unterstützung von Betroffenen und Angehörigen zu legen. Dies könnte im Rahmen einer Überarbeitung und Aktualisierung des Nationalen Aktionsplans erfolgen. Hierbei sind die Akteure aus den Bereichen Arbeit, Bildung, Familie und Soziales künftig stärker in die Arbeit des NAMSE einzubeziehen. Vor dem Hintergrund der von der Bundesregierung angekündigten Gesundheitsreform kommt dem NAMSE zudem eine wichtige Aufgabe zu, das Thema SE in die entsprechenden Diskussionen einzubringen, um sicherzustellen, dass dieses in angemessener Weise berücksichtigt wird.

5. Umsetzung der Ergebnisse durch das BMG

Das BMG wird die Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen bitten, alle relevanten Stakeholder über die Ergebnisse zu informieren und auf eine Umsetzung der Empfehlungen in der Versorgungspraxis hinzuwirken. Zudem trägt das BMG über

die Veröffentlichung der Ergebnisse auf seiner Website zu einer nachhaltigen Bekanntmachung der Projektergebnisse bei.

6. Verwendete Literatur

Eidt, Daniela; Frank, Martin; Reimann, Andreas; Wagner, Thomas O. F.; Mittendorf, Thomas; Schulenburg, J.-M. von der (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland. Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit. Online verfügbar unter https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf, zuletzt geprüft am 08.10.2021.

Kassenärztliche Bundesvereinigung (Hg.) (2022): Gesundheitsdaten. Die Medizin wird weiblich. Online verfügbar unter <https://gesundheitsdaten.kbv.de/cms/html/16396.php>, zuletzt aktualisiert am 15.03.2022.

Kofahl, Christopher; Nickel, Stefan (2021): Expertise zur Vereinbarkeit von Pflege und Beruf für Eltern mit einem pflegebedürftigen Kind. Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; knw Kindernetzwerk e. V. Online verfügbar unter https://www.kindernetzwerk.de/downloads/Expertise_Vereinbarkeit_Pflege_Beruf_Kinder_BMFSFJ.pdf.

Litzkendorf, Svenja; Eidt-Koch, Daniela; Zeidler, Jan; Graf von der Schulenburg, Johann-Matthias (2022): Nachhaltige Vergütung der B-Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland – Status quo und Lösungsansätze. In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*. DOI: 10.1007/s00103-022-03562-7.

Wainwright, Kerstin; Baumgarten, Sylvana; Bostanci, Inan; Kurth, Tobias; Müller, Gabriele; Druschke, Diana et al. (2022): TRANSLATE-NAMSE - Evaluationsbericht. Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen. Anlage 1: Evaluationsbericht. Hg. v. Gemeinsamer Bundesausschuss. Online verfügbar unter https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/159/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Evaluationsbericht.pdf.