



HINTERGRUNDPAPIER

Erstellt in Arbeitsgruppe 2 (Diagnose) des NAMSE

AG-Leitung: PD Dr. Cornelia Zeidler

DEFIZITANALYSE ZUR DIAGNOSEVERZÖGERUNG

Autoren: Dr. Cornelia Zeidler und Dr. Christine Mundlos

Präambel:

Das vorliegende Papier spiegelt die Diskussionen in der Arbeitsgruppe wieder. Alle hier aufgeführten Maßnahmenvorschläge sind unter diesem Vorbehalt zu sehen und hatten vorläufigen Charakter. Die endgültigen, im Konsens formulierten Maßnahmenvorschläge finden Sie im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (www.namse.de).

1. Einleitung

Die frühzeitige Stellung einer korrekten Diagnose ist Voraussetzung, um eine Krankheit nicht nur symptomatisch, sondern möglichst ursachenorientiert behandeln zu können. Aufgrund der kleinen Fallzahlen, begrenzter und oft nur zentrierter, ärztlicher Erfahrung und einer großen Heterogenität zwischen den Erkrankungen ist die frühzeitige Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen häufig besonders schwierig. Auch für Betroffene, die an einer Erkrankung leiden, für die bis heute keine Therapie verfügbar ist, ist eine frühzeitige Diagnosestellung von großer Bedeutung, da sich hieraus oft Aussagen hinsichtlich des zu erwartenden Krankheitsverlaufes und der Langzeitprognose ableiten lassen, was mit Konsequenzen für die Lebens- und Familienplanung oder aber auch mit sozialrechtlichen Folgen verbunden sein kann.

2. Sachstand

2.1 Aktuelle Defizitsituation in Deutschland

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) hat 2009 eine Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland“¹ in Auftrag gegeben, mit dem Ziel die derzeitige Versorgungssituation für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, Handlungsfelder abzuleiten und Lösungsszenarien aufzuzeigen. Sie bildet die Grundlage für die Implementierung des Nationalen Aktionsbündnisses.

Es handelte sich um eine qualitative und quantitative empirische Erhebung. Evaluationsinstrumente waren Fragebögen, strukturierte Interviews und Fokusgruppendifkussionen, eben einer Auswertung der relevanten Fachliteratur. Befragt wurden Patientenorganisationen, Vertreter öffentlicher Organisationen (Kostenträger, Kassenärztliche Vereinigungen und Landesgesundheitsministerien) und Leistungserbringer, hier insbesondere spezialisierte Mediziner aus Versorgung und Forschung sowie Vertreter der Pharma- und Medizinprodukteindustrie.

Leistungserbringer aus dem Bereich der Grundbetreuung wurde nicht befragt. Weitere Zahlen, Daten, Fakten zu Patientenpfaden und Ursachen der Diagnoseverzögerung werden benötigt, um die IST-Situation in Deutschland zu konkretisieren und besser abzubilden und als Basis für die Erarbeitung eines Maßnahmen-Kataloges zu dienen. Problematisch ist zudem die lückenhafte Erfassung von SE aufgrund unzureichender Klassifikation und Diagnoseschlüsseln.

Daher wurde aus der AG2 heraus ergänzend eine stichprobenartige Befragung unter Primärversorgern durchgeführt. Hier ergaben sich Hinweise, dass der Kenntnisstand über und das Bewusstsein

¹ D. Eidt, M. Frank, A. Reimann et al.: Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“, 2009.

(Awareness) für die seltenen Erkrankungen im Bereich der Primärversorger unzureichend, die Bereitschaft das Wissen zu erhöhen aber vorhanden ist.

2.2 Aktuelle Defizitsituation in Europa

Studien innerhalb von Europa (EUROPLAN2, EUCERD Bericht, EURORDIS3 Umfrage) identifizieren ebenfalls Probleme bei der Diagnosestellung und ermitteln eine hohe Zahl an Fehldiagnosen bis zur korrekten Diagnosestellung. Die Situation innerhalb der Mitgliedsstaaten ist sehr heterogen. Inwieweit die identifizierten Probleme die endgültige Diagnosestellung verzögern, konnte wissenschaftlich nicht belegt werden.

2.3 Befragung der BMBF-Netzwerke für seltene Erkrankungen und Zentren für seltene Erkrankungen

Eine Befragung der vom BMBF geförderten Netzwerke zu seltenen Erkrankungen und bisher vorliegende Erfahrungen von Zentren für SE sehen die Hauptursache für die Diagnoseverzögerung im mangelnden Kenntnisstand und fehlendem Bewusstsein (Awareness).

2.4 Durch AG2 initiierte Befragungen

Aufgrund der analysierten Datenlage wurden interne Erhebungen aus der Gruppe initiiert. Auch diese ergaben nur Hinweise. So unterstreicht eine Umfrage bei den ACHSE-Mitgliedsorganisationen vor allem die Wahrnehmungsdefizite bei den Primärversorgern. Eine Umfrage für neun Beispielkrankungen bei den betroffenen Patienten bzw. einer symptomorientierten Befragung zum Thema Übergang an ein Zentrum unterstützt diese Einschätzung, wissenschaftliche Belege für die Diagnoseverzögerung konnten aber auch auf diesem Wege nicht festgestellt werden.

3. Identifizierte Problemfelder

- Als besondere Probleme beim Umgang mit seltenen Erkrankungen werden die große Heterogenität und der hohe Anteil bisher undiagnostizierter Erkrankungen gesehen. Häufige Fehldiagnosen und Fehltherapien sind die Folge.
- Es werden verschiedene Ursachen für die Verzögerungen auf dem Weg zu Diagnose verantwortlich gemacht: Eine entscheidende Rolle scheint das mangelnde Bewusstsein für und die geringe Kenntnis über die seltenen Erkrankungen bei den Ärzten zu sein. Dies kommt besonders auf der Ebene der Primärversorger zum Tragen.
- Die Abbildung des Patientenpfades und des Diagnoseweges ist lückenhaft.

² <http://nestor.orpha.net/EUCERD/upload/file/Reports/2009ReportInitiativesIncentives.pdf>

³ EURORDIS, 2009, The Voice of 12.000 Patients

- Die einzelnen für die Diagnosestellung relevanten Fachdisziplinen sind unzureichend vernetzt.
- Der ärztliche und nicht-ärztliche Zeitbedarf für Diagnosestellung und Versorgung wird nicht adäquat vergütet, die Diagnostik bei seltenen Erkrankungen ist meist umfangreich und sehr komplex.
- Die Datenlage ist aufgrund unzureichender Klassifikation der einzelnen Erkrankungen lückenhaft.
- Qualitätsgeprüfte Informationsquellen sind besonders für die Primärversorger nicht vorhanden. Es gibt nur wenige Leitlinien und Konsensuspapiere zu seltenen Erkrankungen.

***Kommentar des GKV-Spitzenverbandes:** Die pauschale und subjektive Aussage einer nicht adäquaten Vergütung bedarf einer Relativierung. Bei den Vergütungen der ambulanten und stationären Versorgung sind komplizierte Finanzierungssystematiken zu berücksichtigen, die von einer gesetzlich vorgegebenen Pauschalierung geprägt sind. Hinzu kommt, dass im stationären Bereich die Vertragspartner vor Ort einvernehmlich die Leistungsstruktur und ein Budget i.S. einer Mischfinanzierung vereinbaren. Der GKV-Spitzenverband geht in beiden Versorgungsbereichen von einer überwiegend adäquaten Vergütung aus.*

Empfehlungen

1. Das Bewusstsein (Awareness) und das Informationsmanagement muss verbessert werden. Hier spielen Beratungstelefone, die Optimierung und Qualitätsprüfung von Informationsquellen besonders für den primärärztlichen Bereich und Aus-Fort- und Weiterbildungsprogramme für Mediziner und Nichtmediziner eine entscheidende Rolle.
2. Patientenpfade müssen beschrieben und Anlaufstellen für die Patienten müssen geschaffen werden. Hier ist die Fortsetzung der Maßnahmen zur Bildung spezialisierter Zentren und Netzwerkverbünde für die Versorgung und Erforschung der seltenen Erkrankungen hervorzuheben. Dabei sollten die Ärzte der primärversorgenden Ebene in die Netzwerke einbezogen werden, der Informationsfluss zwischen den Ebenen der Versorgung garantiert werden. Für Patienten mit unklarer Diagnose müssen Anlaufstellen geschaffen werden.
3. Die Einführung von Leitlinien für seltene Erkrankungen muss unterstützt werden.

Fazit

Die Analyse der vorliegenden europäischen und deutschen Studien zeigt, dass aufgrund der unzureichenden Datenlage weder für die Diagnoseverzögerung noch für die hohe Zahl an Fehldiagnosen wissenschaftlich belegbare Ursachen identifiziert werden können. Auch durch selbst initiierte Umfragen konnten keine allgemeingültigen validen Daten generiert werden. Insgesamt wurden Problem-

felder identifiziert, der Stellenwert der einzelnen Ursachen für die Diagnoseverzögerung konnte aber nicht wissenschaftlich belegt werden. Eine repräsentative Datenerfassung durch weitere retrospektive Analysen in Form von punktuellen Umfragen wird aufgrund der enormen Heterogenität der seltenen Krankheiten als nicht möglich erachtet. Um zukünftig die Datenlage zu verbessern wird folgende Maßnahme vorgeschlagen:

Maßnahme

Erfassung des Diagnosewegs der Patienten vom Erstkontakt bis zum Zentrum

- AG2 entwickelt dazu Kategorien und erstellt auf dessen Grundlage einen Fragebogen
- ebenso wird ein Vorschlag für die Methode der Datenerfassung erarbeitet sowie wo und durch wen die Datenerfassung erfolgen sollte
- langfristig sollten die so erhobenen Daten mit prospektiv erhobenen Daten über diagnostische und therapeutische Maßnahmen sowie zum Krankheitsverlauf korreliert werden