



## **HINTERGRUNDPAPIER**

**Erstellt in Arbeitsgruppe 2 (Diagnose) des NAMSE**

**AG-Leitung: PD Dr. Cornelia Zeidler**

### **ROLLE DER MEDIZINISCHEN VERSORGUNG AUßERHALB DER SE-FACHZENTREN**

*Autoren: Prof. Min Ae Lee-Kirsch, Prof. Bernhard Zabel und Dr. Diethard Sturm*

#### 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](http://www.namse.de)).

## **1. Sachstand**

Nach wie vor werden SE oftmals nicht oder mit großer zeitlicher Verzögerung diagnostiziert. Wesentliche Ursachen hierfür sind vor allem eine unzureichende Aufmerksamkeit für SE, Informationsdefizite sowie fehlende Erfahrung in Diagnostik und Therapie von SE. Der ärztlichen Versorgung außerhalb der Fachzentren kommt eine entscheidende Rolle bei der Identifikation von Patienten mit SE zu, da von dieser Ebene aus in der Regel die weitere Abklärung bei Verdacht auf eine SE initiiert wird. Hierzu zählen sowohl Ärzte der sog. Primärversorgung (Hausärzte, Kinderärzte, allgemeinärztlich tätige Internisten), der Sekundärversorgung (Fachärzte, insbesondere für Innere Medizin, Kinderheilkunde, Gynäkologie und Geburtshilfe, Humangenetik) sowie ebenfalls der Tertiärversorgung (d.h. Krankenhäuser der Maximalversorgung, Abteilungen von Universitätsklinika ohne unmittelbarem Bezug zu SE). Vereinfachend wird im Folgenden die außerhalb eines Fachzentrums für Seltene Erkrankungen durchgeführte Versorgung als „Primärversorgung“ bezeichnet.

### ***1.1 Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen auf der Ebene der Primärversorger***

Im deutschen medizinischen Versorgungskontext ist davon auszugehen, dass der Kinderarzt oder Allgemeinarzt sowie der allgemeinärztlich tätige Internist im Falle des Verdachts auf das Vorliegen einer Seltenen Erkrankung eine Überweisung zu einem SE-kundigen Facharzt oder zu einem Fachzentrum für SE (s.u.) veranlasst.

In bestimmten Konstellationen überweist der Kinder- oder Allgemeinärzte direkt an ein Fachzentrum für Seltene Erkrankungen, wobei insbesondere Erfahrungen und spezielle Expertise des Überweisers eine Rolle spielen.

Um eine rasche Diagnosestellung sowie eine optimale, den besonderen Bedürfnissen entsprechende Versorgung zu gewährleisten, ist bereits auf der Ebene der Primärversorgung oftmals ein interdisziplinärer Ansatz erforderlich. Daher sollte zwischen den beteiligten Fachdisziplinen ein reger Austausch bzw. enge Kooperation bestehen. Auf diese Weise können Fragen der möglichen Einordnung einer Erkrankung, der Notwendigkeit des Hinzuziehens weiterer Experten bzw. spezieller Analysemöglichkeiten sowie der Entwicklung weiterer Betreuungsstrategien gemeinschaftlich angegangen werden. Ggf. sollte dann der Übergang des Patienten zu einem Fachzentrum zeitnah und zielgerichtet initiiert werden. Auch an dieser Stelle ist von großer Bedeutung, dass der Informationsfluss vom Fachzentrum zurück zum Primärversorger erfolgt, um die weitere medizinische Versorgung der Patienten mit SE in Wohnortnähe zu sichern. Hierzu könnte die von ÄZQ und dem Ärztlichen Zentrum für Qualität

in der Medizin entwickelte „1Checkliste für das ärztliche Schnittstellenmanagement zwischen den Versorgungssektoren“ an die besonderen Anforderungen an das Schnittstellenmanagement bei der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen angepasst werden. Dabei sollten, insbesondere nach Diagnosestellung, auch Erfahrungen von entsprechenden Selbsthilfeorganisationen einbezogen werden.

### **1.2 Hindernisse beim Übergang von Primärversorgung zum Fachzentrum**

Wird ein SE-Patient vom Primärversorger gesehen, so gibt es Konstellationen, die dazu führen, dass der Patient nicht oder sehr spät ein Zentrum erreicht. Stellt der Primärversorger z.B. eine falsche Diagnose und zieht daher die Möglichkeit einer Seltenen Erkrankung gar nicht in Betracht, so entfällt für ihn die Notwendigkeit zu weiteren diagnostischen Maßnahmen. Es ist einzuräumen, dass dieser Fall praktisch nicht zu vermeiden ist. In dieser Situation hilft nur das Bewusstsein des Patienten bzw. der Eltern für Unstimmigkeiten zwischen erlebtem Krankheitsbild und zugeordneter Diagnose, was durch Informationen im Internet und durch Kontakt zu Selbsthilfegruppen erleichtert wird. Dies kann unter Umständen auch dazu führen, dass der Patient die Möglichkeit der direkten Kontaktaufnahme mit einem Zentrum wahrnimmt. Ist der Primärversorger hinsichtlich der Diagnose unsicher, sieht aber auch hierbei die SE-Problematik nicht, so kann die Einbeziehung weiterer Fachärzte erfolglos sein und die Überweisung an ein Zentrum zusätzlich verzögern. Schließlich ist vorstellbar, dass der Primärversorger zwar die richtige Diagnose stellt, eine weitergehende Betreuung in einem Fachzentrum aber nicht für erforderlich oder zu aufwändig hält. Diese letzte Konstellation muss nicht nachteilig für den Patienten sein, birgt aber die Gefahr, dass z.B. neueste Entwicklungen oder die Möglichkeit zur Teilnahme an Studien dem Patienten nicht vermittelt werden.

Es wäre wünschenswert, wenn die Primärversorger insbesondere durch Maßnahmen der Aus-Fort- und Weiterbildung besser als heute in die Lage versetzt würden, das Vorliegen einer SE zu erwägen oder zu erkennen. Dieses beinhaltet auch die Einschätzung der Grenzen der eigenen Diagnosemöglichkeiten sowie das Abwägen, wann eine Überweisung an einen Experten bzw. Zentrum sinnvoll wäre. Um eine optimale Versorgung von Patienten auch nach Vorstellung in einem Fachzentrum zu gewährleisten, sind eine zeitnahe Rückkopplung sowie ein enger Austausch zwischen Fachzentrum und Primärversorger notwendig. Allerdings sollte die Betreuung derjenigen Patienten, die weder die strukturellen noch die personellen Voraussetzungen eines Fachzentrums benötigen, möglichst vom Primärversorger geleistet werden.

---

<sup>1</sup> Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin: Checkliste Schnittstellenmanagement, 1. Auflage 2012.

Probleme beim Übergang vom Primärversorger zu einem Fachzentrum für Seltene Erkrankungen resultieren nicht allein aus den potentiellen Überweisern. Zu berücksichtigen sind auch patientenbezogene Faktoren. So ist nicht jeder Patient ohne weiteres in der Lage, ein Fachzentrum aufzusuchen, da dies oftmals mit Kosten sowie einem erheblichem Zeitaufwand verbunden ist. Eine Lösung für diese Problematik besteht in einer vollständigen und unbürokratischen Kostenübernahme für Reisen und ggfs. die Unterbringung von Eltern seitens der Krankenkassen.

***Kommentar des GKV-Spitzenverbandes:** Die Übernahme von Fahrtkosten sowie für die „Unterbringung“ eines Elternteils ist nach derzeitiger Rechtslage nicht in jedem Fall möglich. Reisekosten können in diesem Zusammenhang generell nicht getragen werden. (Fortsetzung auf Seite 7)*

### **1.3 Wege zur Stärkung der Primärversorgungsebene**

Das Bewusstsein für SE ist Grundvoraussetzung, um die vielfältigen Ursachen für die verzögerte Diagnosestellung effektiv anzugehen und somit Diagnosepfade zu verkürzen. Die Aufmerksamkeit für SE sollte sowohl beim Primärversorger als auch beim Patienten verstärkt werden. Das heißt für den Arzt/die Ärztin bei Stellung einer Diagnose immer darauf achten, ob Anamnese oder Symptomatik Merkmale aufweisen, die nicht oder nicht vollkommen zur gestellten Diagnose passen. Ebenso wäre es hilfreich, wenn der Patient Diskrepanzen zwischen den wahrgenommenen Symptomen und der gestellten Diagnose kommuniziert. Eine entscheidende Rolle spielt hierbei ein kooperatives Vertrauensverhältnis zwischen Arzt und Patient, das ihnen ermöglicht, gemeinsame Informationen zusammenzutragen. Informationsplattformen für Laien könnten im Zweifel Patienten helfen, die Möglichkeit einer anderen Diagnose selbst auszuloten oder an anderer Stelle ausschließen oder bestätigen zu lassen oder sich direkt an ein Zentrum zu wenden.

Es ist davon auszugehen, dass die Rolle des Primärversorgers und der Fachärzte durch Anpassung von Diagnose- und Abrechnungskatalogen (ICD, EBM) an die Besonderheiten der Seltene Erkrankungen gestärkt würde. Dieses würde auch die Nutzung von Recherche-Instrumenten oder

***Kommentar des GKV-Spitzenverbandes:** Der GKV-Spitzenverband befürwortet eine präzise und sachgerechte Kodierung von Diagnosen und Leistungen in den entsprechenden Katalogen. Mit einer (alleinigen) Anpassung dieser Kataloge an die Besonderheiten der Seltene Erkrankungen wäre jedoch kein Automatismus bezüglich einer Änderung der Versorgungsrealität verbunden.*

Online-Portalen, die den Primärversorger bei bestimmten Symptomkonstellationen frühzeitig auf die Möglichkeit einer SE hinweisen, erleichtern.

Die angemessene Abbildung des erhöhten personellen, technischen und zeitlichen Aufwands für die Betreuung von Patienten mit SE würde dem Primärversorger bessere Möglichkeiten bieten, seine Rolle im Bereich der Seltene Erkrankungen zielführender ausfüllen zu können.

Die Stärkung von Interdisziplinarität auf der Ebene der Primärversorgung einschließlich überregionaler Zusammenarbeit wäre zwar zunächst mit einem erhöhten Aufwand verbunden, könnte aber langfristig nicht nur für den Patienten, sondern auch für die Primärversorger ressourcen- und zeitsparend sein. Dasselbe Ziel verfolgen Instrumente wie die vermehrte Nutzung von SE-Netzwerkstrukturen, eine verbesserte Zugänglichkeit von Daten zu variablen Krankheitsverläufen, die Nutzung von Patienten-Erfahrungen sowie die Etablierung von Diagnosekriterien und strukturierten Betreuungsvorgehensweisen.

## **2. Ziel**

Stärkung des Primärversorgers als weichenstellende Instanz bei der Identifizierung und Versorgung von SE-Patienten

## **3. Maßnahmen**

- Förderung der Aufmerksamkeit für SE und des Kenntnisstandes über SE durch spezifische Maßnahmen in der ärztlichen Weiter- und Fortbildung
  - Verankerung SE in den Katalogen der ärztlichen Weiterbildung
- Empfehlung, mehr Fortbildungen zum Thema SE zur Erlangung des fachgebundenen Fortbildungszertifikats anzubieten
- Implementierung von Strukturen, die eine zeitnahe und zielgerichtete Weiterleitung von Patienten an Experten verbessern
- Flächendeckende Information über konkrete Ansprechpartner für SE
- Einrichtung von Kontaktstellen, die bereits im Vorfeld einer Überweisung zum Zentrum beratend zur Seite stehen
- bundesweite Kartierung von Zentren mit Angabe von Expertise und Möglichkeiten der Kontaktaufnahme
- IT-vernetzte Anlaufstellen für Primärversorger
- Maßnahmen, die das Erkennen von Patienten mit SE im Rahmen der Primärversorgung verbessern
  - Abbildung SE in Klassifizierungssystemen (ICD) bzw. in ICD-gestützte Abrechnungssysteme, Kodierung aller klinisch, biochemisch oder genetisch diagnostizierbaren SE im ICD-System (WHO)
  - Möglichkeit der Verschlüsselung von Symptomkonstellationen oder Diagnosen als „Verdacht auf SE“

- Implementierung von Software-Algorithmen in existente Praxissoftware, die bei bestimmten Konstellationen (Symptome, Laborparameter, Verlauf, Ansprechen auf Medikamente, etc.) auf das mögliche Vorliegen einer SE hinweisen
- Abbildung SE in Vergütungsstrukturen (EBM)
  - adäquate Vergütung des erhöhten zeitlichen und diagnostischen Aufwands
- Rückkopplung zwischen Spezialisten für SE bzw. Zentrum und Primärversorger
  - Information des Primärversorgers über erfolgte diagnostische und therapeutische Maßnahmen am Zentrum
  - Einbeziehung des Primärversorgers in die weitere Betreuung über Ansprechpartner am Zentrum
- Einbindung von Patienten-Organisationen wie des ACHSE e.V. oder das Kindernetzwerk

**Fortsetzung Kommentar GKV-Spitzenverband:**

Die derzeit geltende Rechtslage sieht folgendermaßen aus:

Die Übernahme von **Fahrkosten** ist unter den Voraussetzungen des § 60 SGB V sowie den Krankentransport-Richtlinien möglich, wobei Fahrten zu ambulanten Behandlungen nur in Ausnahmefällen getragen werden können.

**1. Ausnahmefall:**

Voraussetzungen für eine Verordnung und eine Genehmigung sind, dass der Patient mit einem durch die Grunderkrankung vorgegebenen Therapieschema behandelt wird, das eine hohe Behandlungsfrequenz über einen längeren Zeitraum aufweist, und dass diese Behandlung oder der zu dieser Behandlung führende Krankheitsverlauf den Patienten in einer Weise beeinträchtigt, dass eine Beförderung zur Vermeidung von Schaden an Leib und Leben unerlässlich ist (§ 8 Abs. 2 Krankentransport-Richtlinie).

**2. Ausnahmefall:**

Daneben kann die Fahrt zur ambulanten Behandlung für Versicherte verordnet und genehmigt werden, die einen Schwerbehindertenausweis mit dem Merkzeichen "aG", "Bl" oder "H" oder einen Einstufungsbescheid gemäß SGB XI in die Pflegestufe 2 oder 3 bei der Verordnung vorlegen. Die Krankenkassen genehmigen auf ärztliche Verordnung Fahrten zur ambulanten Behandlung von Versicherten, die keinen Nachweis nach Satz 1 besitzen, wenn diese von einer der Kriterien von Satz 1 vergleichbaren Beeinträchtigung der Mobilität betroffen sind und einer ambulanten Behandlung über einen längeren Zeitraum bedürfen (§ 8 Abs. 3 Krankentransport-Richtlinie).

Fahrten zur stationären Behandlung werden – bis auf ggf. zu leistende Zuzahlungen – von der Krankenkasse übernommen (§ 60 Abs. 2 Satz 1 Nr. 1 SGB V), auch für eine aus medizinischen Gründen notwendige Begleitperson.

Welches Fahrzeug benutzt werden kann, richtet sich nach der medizinischen Notwendigkeit im Einzelfall (§ 60 Abs. 1 Satz 2 SGB V). Die Krankenkasse übernimmt nur die Kosten für das jeweils erforderliche Verkehrsmittel (§ 60 Abs. 3 SGB V).

**Reisekosten** sind nur im Zusammenhang mit medizinischen Leistungen zur Rehabilitation durch die Krankenkasse übernahmefähig (§ 60 Abs. 5 SGB V i.V.m. § 53 Abs. 1 – 3 SGB IX).

Kosten der **Unterbringung für die Eltern** sind in diesem Kontext grundsätzlich nicht von der Leistungspflicht der GKV erfasst. Sollte allerdings aus medizinischen Gründen die Mitaufnahme einer Begleitperson zur stationären Behandlung notwendig sein, sieht § 11 Abs. 3 SGB V (1. Alternative) die Kostenübernahme durch die Krankenkasse des stationär behandelten Versicherten vor.

**Fazit:**

Die Übernahme von Fahrkosten sowie für die „Unterbringung“ eines Elternteils ist nach derzeitiger Rechtslage nicht in jedem Fall möglich. Reisekosten können in diesem Zusammenhang generell nicht getragen werden.