



Stand vom 26. Juni 2016

Abschlussbericht Projekt Denies

**Ein Projekt zur Optimierung der gesundheitlichen Versorgung
der Menschen mit seltenen Erkrankungen**

Förderkennzeichen: IIA5-2513FSB800

Projektleitung: Dr. P.H. Anita Hausen MPH

Projektmitarbeiter: Philippine Liffers

Marta Natan

Kontaktdaten bis zum Institut für Allgemeinmedizin

30.11.2015: Universität Ulm

Helmholtzstraße 20

89091 Ulm

Tel.: 0731 50-31102

E-Mail: anita.hausen@uni-ulm.de

Laufzeit: 1.12.2013 bis zum 30.11.2015

Fördersumme: 169.241 €

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung.....	1
1.1 Ausgangslage des Projektes	1
1.2 Zielsetzung und Fragestellungen des Projektes	3
1.3 Projektstruktur	5
1.3.1 Projektaufbau und Verantwortlichkeiten	5
1.3.2 Strukturplan des Projektes.....	6
2. Erhebungs- und Auswertungsmethodik.....	8
2.1 Operationalisierung der Projektziele	8
2.2 Datenerhebung	9
2.2.1 Methodologisches Grundverständnis des Projektes	9
2.2.2 Detaillierte Beschreibung der methodischen Vorgehensweise jeweils für die Teilziele.....	10
2.3 Datenauswertung.....	15
3. Durchführung, Arbeits-, Zeit- und Finanzierungsplan.....	17
3.1 Darstellung und Analyse der Arbeiten im Vergleich zum ursprünglichen Arbeits- und Zeitplan, Begründung und Abweichungen.....	17
3.2 Kurze Erläuterung von wesentlichen Abweichungen vom Finanzierungsplan	22
3.3 Gemäß ANBest-P ist auf die wichtigsten Positionen des zahlenmäßigen Verwendungsnachweises einzugehen	23
4. Ergebnisse aus der Studie zu den Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen	24
4.1 Rekrutierung der Stichproben.....	24
4.1.1 Rekrutierung der Menschen mit seltenen Erkrankungen.....	24
4.1.2 Rekrutierung der Hausärzte	24
4.1.3 Rekrutierung der Fachärzte.....	26

4.2 Ergebnisse aus Sicht der Menschen mit seltenen Erkrankungen	28
4.2.1 Deskriptive Beschreibung der Stichprobe	28
4.2.1.1 Geschlechts- und Altersverteilung	28
4.2.1.2 Eckdaten zu Bildung, Berufstätigkeit, Wohnort, Lebenssituation und Krankenversichertenstatus	28
4.2.1.3 Verteilung der seltenen Erkrankungen, Erkrankungsalter und Differenz zwischen aktuellem Alter und Erkrankungsalter	31
4.2.2 Ergebnisse aus den Interviews	34
4.2.2.1 Hauptkategorie Patientenbedingt	35
4.2.2.2 Hauptkategorie Krankheitsbedingt	42
4.2.2.3 Hauptkategorie Hausarztbedingt	46
4.2.2.4 Hauptkategorie Facharztbedingt	50
4.2.2.5 Hauptkategorie Versorgungsstrukturbedingt	51
4.3 Ergebnisse aus Sicht der Hausärzte.....	54
4.3.1 Deskriptive Beschreibung der Stichprobe	54
4.3.1.1 Verteilung des Alters, Geschlecht, Spezialisierung und Qualifizierung	54
4.3.1.2 Verteilung der Angaben zur Praxis.....	55
4.3.1.3 Verteilung der Informationen zu Strukturfragen der Versorgung.....	56
4.3.2 Ergebnisse aus den Interviews	59
4.3.2.1 Hauptkategorie Hausarztbedingt	60
4.3.2.2 Hauptkategorie Krankheitsbedingt	77
4.3.2.3 Hauptkategorie Patientenbedingt	80
4.3.2.4 Hauptkategorie Facharztbedingt (ambulant und stationär)	82
4.3.2.5 Hauptkategorie Versorgungsstruktur	88
4.4 Ergebnisse aus Sicht der Fachärzte	92
4.4.1 Deskriptive Beschreibung der Stichprobe	92

4.4.1.1 Verteilung des Alters, Geschlecht, Spezialisierung und Qualifizierung	92
4.4.1.2 Verteilung der Angaben zur Praxis.....	93
4.4.2 Ergebnisse aus den Interviews	93
4.4.2.1 Hauptkategorie Facharztbedingt	93
4.4.2.2 Hauptkategorie Hausarztbedingt	102
4.4.2.3 Hauptkategorie Krankheitsbedingt	104
4.4.2.4 Hauptkategorie Versorgungsstrukturbedingt	106
5. Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung.....	108
6. Gender Mainstreaming Aspekte	110
7. Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse	111
8. Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit/ Transferpotential).....	114

Abbildung 1: Wissenschaftliche Struktur des Projektes Denies	7
Abbildung 2: Detaillierte Darstellung der wissenschaftlichen Struktur des Projektes Denies.....	7
Abbildung 3: Regionen, aus denen die interviewten Patienten stammen	29
Abbildung 4: Pflegebedürftigkeit der interviewten Patienten	30
Abbildung 5: Verteilung der Pflegestufen bei den interviewten Patienten	30
Abbildung 6: Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg aus Sicht der Menschen mit seltenen Erkrankungen	34
Abbildung 7: Region, in der sich die Praxis des interviewten Hausarztes befindet... 57	
Abbildung 8: Verteilung der Entfernung der Hausarztpraxis bis zum nächsten Schwerpunkt-Krankenhaus	57
Abbildung 9: Facharztmangel in der Region der Hausarztpraxis aus Sicht der interviewten Hausärzte.....	58
Abbildung 10: Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen aus Sicht der Hausärzte	59

Tabelle 1: Haupt- und Teilzielsetzungen im Projekt Denies	8
Tabelle 2: Meilensteine des Projektes Denies	17
Tabelle 3: Arbeitsaufgabe 2 - Entwicklung der Erhebungsinstrumente	18
Tabelle 4: Arbeitsaufgabe 3 – Bildung der Stichprobe	18
Tabelle 5: Arbeitsaufgabe 4 – Datenerhebung	19
Tabelle 6: Arbeitsaufgabe 5 – Auswertung	20
Tabelle 7: Arbeitsaufgabe 6 – Transfer der Ergebnisse	21
Tabelle 8: Arbeitsaufgabe 7 – Projektabschluss	21
Tabelle 9: Seltene Erkrankungen der interviewten Patienten.....	31
Tabelle 10: Verteilung der Altersgruppen im Hinblick auf das Erkrankungsalter.....	32
Tabelle 11: Differenz des aktuellen Alters und des Erkrankungsalters der interviewten Patienten	33
Tabelle 12: Zeitspanne bis zur Diagnosestellung	35
Tabelle 13: Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt aufgrund der Symptome bzw. Beschwerden.....	38
Tabelle 14: Verteilung der Altersgruppen der interviewten Hausärzte	54
Tabelle 15: Verteilung der Organisationsform der Hausarztpraxen.....	56
Tabelle 16: Ausgewählte Fälle seltener Erkrankungen, an denen der Hausarzt an der Diagnosestellung beteiligt war.....	63
Tabelle 17: Verteilung der Altersgruppen der interviewten Fachärzte	92

Zusammenfassung (max. 1 Seite)

Seltene Erkrankungen sind unter anderem charakterisiert durch eine schwierige Diagnosestellung (Lelgemann & Franke, 2008). Bei vielen dieser Menschen wird die Diagnose nicht gestellt, weil sie an einer seltenen Krankheit leiden, die den Ärzten nicht bekannt ist. Definiert werden seltene Erkrankungen als Erkrankungen mit einer Häufigkeit von unter 5 betroffenen Personen bezogen auf 10.000 Einwohner (Pommerening et al, 2008). Die Zielsetzung des Projektes ist es aus verschiedenen Perspektiven (Hausärzte, Menschen mit seltenen Erkrankungen und Fachärzte) zu erfahren, welche Faktoren den Diagnoseweg einer seltenen Erkrankung in der Primärversorgung beeinflussen können. Die Strategie der Studie basiert auf einen explorativen und beschreibend angelegten Ansatz (qualitatives Design). Zur Klärung der Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen wurden schwerpunktmäßig qualitative Datenerhebungen mittels teilstandardisiertem Leitfadenterview durchgeführt. Strukturelle Faktoren wurden mittels eines Auskunftsbogens erhoben. Interviewt wurden 35 Hausärzte, 35 Menschen mit seltenen Erkrankungen und 10 Fachärzte. Die Rekrutierung der Hausärzte, der Menschen mit seltenen Erkrankungen und Fachärzte erfolgte mit Schwerpunkt in Baden-Württemberg. Die Rekrutierung der Haus- und Fachärzte erwies sich als äußerst schwierig. In die Studie konnte ein breites Spektrum an Fällen von seltenen Erkrankungen eingeschlossen werden, beispielsweise Muskelerkrankungen, Mischkollagenosen. Aus dem Textmaterial wurde eine Vielzahl an Kodings abgeleitet. Diese Kodings wurden vier Hauptkategorien zugeordnet: Versorgungsstruktur, Arzt, Patient und Erkrankungsbild. Beispielsweise, zeigt sich als ein Einflussfaktor auf den Diagnoseweg, eine vor-schnelle Interpretationen der Symptome durch den Hausarzt. Seitens der Menschen mit seltenen Erkrankungen kann die Wahrnehmung und Akzeptanz der Symptomatik angeführt werden. Aus dem Textmaterial konnten eine Vielzahl an möglichen Einflussfaktoren heraus analysiert werden. Aus einigen der Einflussfaktoren lassen sich Hypothesen für vertiefende Forschungsaktivitäten ableiten. Optimierungspotential zeigt sich insbesondere für den Informations- und Unterstützungsbereich sowohl für Ärzte als auch für Patienten und für das Schnittstellenmanagement zwischen Haus- und Fachärzten.

1. Einleitung

1.1 Ausgangslage des Projektes

Seltene Erkrankungen werden definiert als Erkrankungen mit einer Häufigkeit von unter 5 betroffenen Personen bezogen auf 10.000 Einwohner. Nach dieser Definition können alleine in Deutschland mehr als 40.000 Menschen von einer einzelnen seltenen Krankheit betroffen sein (Pommerening et al., 2008).

Seltene Erkrankungen sind unter anderem charakterisiert durch eine schwierige und langwierige Diagnosestellung (BMBF, 2009). Beispielsweise berichten Studienergebnisse für Großbritannien von durchschnittlich 5 Jahren an Zeit sowie mehreren Arztkontakten und für die USA von durchschnittlich 7 Jahren an Zeit sowie mehreren Arztkontakten bis zur verlässlichen Diagnosestellung einer seltenen Erkrankung (Rare Disease Impact, 2013). Eine europaweite Studie konnte zeigen, dass die Fehlerquote bei einer Diagnose „Seltene Erkrankung“ bei circa 40 Prozent liegt (BMBF, 2009). Für die Patienten bedeutet die oftmals schwierige langwierige Diagnosestellung ein langer Weg mit zahlreichen Kontakten zum Versorgungssystem. In der Folge werden die Patienten unter- und/oder fehlversorgt. Seltene Erkrankungen stellen für Patienten zumeist schwerwiegende und chronisch verlaufende Krankheiten dar, die mit einer eingeschränkten Lebensqualität einhergehen können.

Die Problematik bei seltenen Erkrankungen ist, dass Ärzte das spezielle Krankheitsbild zuvor oftmals noch nie gesehen haben. Es fehlt an gesicherten Diagnosemöglichkeiten für seltene Erkrankungen und zur Therapie ist wenig bekannt. Die Krankheitsbilder sind komplex und nicht miteinander vergleichbar, was aber gleich ist, sind die oft langen Wege bis zur sicheren Diagnosestellung. Insbesondere den hausärztlichen und pädiatrischen Primärversorgern werden Defizite hinsichtlich einer zeitnahen und zutreffenden Diagnosestellung sowie einer schnelleren Überweisung zu einem Facharzt zugeschrieben (Reimann, Bend & Dembski, 2007).

Die hausärztlichen Praxen sind für die meisten Menschen in Deutschland die erste Anlaufstelle bei gesundheitlichen Problemen. So werden von etwa 55.000 praktizierenden Hausärzten pro Jahr etwa 42 Millionen Patienten mit den unterschiedlich-

ten Gesundheitsstörungen versorgt. Über die Anzahl der Patienten mit einer seltenen Erkrankung die entweder in der Hausarztpraxis alleine oder in Kooperation mit einem Facharzt oder Fachzentrum versorgt werden, ist in Deutschland wenig bekannt.

Interessant sind die Beweggründe der Hausärzte, wenn sie bei einem Patienten keine Diagnose stellen können, nach welchen Kriterien sie den Diagnoseweg festlegen. Es entspricht durchaus der hausärztlichen Praxis bei einem Patienten zunächst noch keine exakte Diagnose zu stellen, um somit die Möglichkeit zu haben, die Symptome orientierend einordnen zu können und damit verbunden, die ärztlichen Handlungsmöglichkeiten ausloten zu können (Kruse et al., 2004). Das könnte bedeuten, dass ein Patient mit einer leichten, wohlmöglich diffusen Symptomatik lange Zeit in der Hausarztpraxis der Symptomatik entsprechend versorgt wird ohne, dass dabei an eine seltene Erkrankung gedacht wird.

Eine Überweisung vom Hausarzt an einen Facharzt findet hauptsächlich bei diagnostischer und therapeutischer Unsicherheit statt (Bösner et al., 2011). Mit Blick auf das Überweisungsverhalten der Hausärzte bei Verdacht auf eine seltene bzw. bei diagnostischer Unklarheit an ein Fachzentrum finden sich in der Literatur kaum Hinweise. Vorstellbar ist, dass dieses durch mehrere Faktoren beeinflusst wird, so wie es bei anderen Erkrankungen beschrieben wird. Die Einflussfaktoren können dabei den Arzt, den Patienten, die Ausprägung der Symptomatik und die Versorgungsstruktur betreffen. Daraus können sich erste Hinweise auf mögliche Faktoren ableiten lassen, die einen Einfluss auf den Diagnoseweg der Patienten mit einer Verdachtsdiagnose „Seltene Erkrankung“ vom Erstkontakt zum Primärversorger bis hin zum Facharzt und dann wieder zurück zum Primärversorger haben könnte.

Im Jahr 2010 wurde das Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Das Aktionsbündnis hat einen nationalen Aktionsplan mit Handlungsfeldern, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge für Menschen mit seltenen Erkrankungen entwickelt. Eines der Ziele besteht darin, ein gemeinsames, koordiniertes und zielorientiertes Handeln auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen zu ermöglichen.

Eines der Handlungsfelder bezieht sich auf Diagnosen (Handlungsfeld 3.3) vor dem Hintergrund, dass eine korrekte und zeitnahe Diagnosestellung einer seltenen Erkrankung eine wichtige Voraussetzung ist für eine ursachenorientierte und wirksame Behandlung. Mit diesem Handlungsfeld geht es darum, mögliche Ursachen für Defizite in der Diagnosestellung aufzuzeigen und entsprechende Strategien daraus abzuleiten.

1.2 Zielsetzung und Fragestellungen des Projektes

Das Projekt Denies knüpft an das Handlungsfeld 3.3.1 Erstkontakt bei Primärversorgern des Nationalen Aktionsplans an. Im Fokus des geplanten Projektvorhabens steht der Diagnoseweg der Patienten mit einer seltenen Erkrankung in der Primärversorgung.

Vor dem Hintergrund das der Diagnoseweg der Patienten mit einer seltenen Erkrankung die Richtung der Behandlung bestimmt und, um die langwierige Diagnosestellung bei Patienten mit einer seltenen Erkrankung besser auf deren Beeinflussbarkeit beurteilen zu können, sind fundierte Kenntnisse aus verschiedenen Perspektiven über Faktoren erforderlich, die den Diagnoseweg positiv oder negativ beeinflussen können. Mit den Ergebnissen der Untersuchung sollen zudem Hypothesen zu den Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg abgeleitet werden, diese sind dann in Folgeprojekten zu überprüfen.

Als Ausgangspunkt der Betrachtung auf den Diagnoseweg der Patienten wird der Hausarzt als einer der Primärversorger gewählt. Mit dem Projektvorhaben soll der Frage nachgegangen werden, nach welchen Kriterien der Hausarzt bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung bzw. bei diagnostischer Unklarheit den Diagnoseweg wählt. Aufbauend auf den Erfahrungen aus anderen Studien wird vermutet, dass der Weg der Diagnosestellung in der Hausarztpraxis durch die Dimensionen: Arzt, Patient, Erkrankungsbild und Versorgungsstruktur beeinflusst wird.

Der Hausarzt wird bei einer unklaren Diagnose, den Patienten zur weiteren Abklärung an einen Facharzt oder Fachzentrum überweisen. Deswegen interessieren die Einflussfaktoren, die den Diagnoseweg der Patienten in ein Fachzentrum bestim-

men oder eher in eine Überweisung zu einem Facharzt und wieder zurück zum Hausarzt. In einem weiteren Schritt interessiert die Perspektive der Patienten mit einer gesicherten seltenen Erkrankung, weil sie oftmals Experten ihrer eigenen Erkrankung sind. Deswegen soll aus Sicht der Patienten die Faktoren analysiert werden, die einen Einfluss auf den Diagnoseweg ihrer seltenen Erkrankung genommen haben. Der Fokus liegt hierbei auf patientenseitige Faktoren, aber auch auf andere Faktoren.

Die Hauptzielsetzung des geplanten Projektvorhabens die Bereitstellung und Vermittlung von fundierten Kenntnissen über den Diagnoseweg der Patienten vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zu einem Facharzt und wieder zurück zum Primärversorger. Der Schwerpunkt der Untersuchung liegt nicht auf der Erkennungsrate einer seltenen Erkrankung, sondern auf den Einflussfaktoren entlang des Diagnosewegs vom Hausarzt bis zum Facharzt und wieder zurück. Von dem Projekt werden Ergebnisse zu Einflussfaktoren erwartet, die folgende Dimensionen ansprechen:

- Versorgungsstruktur;
- Arzt (Hausarzt und Facharzt);
- Patienten;
- Krankheitsbild.

Vorstellbar ist aber auch, dass die Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg in ganz anderen Bereichen liegen.

Mit dem Projekt Denies sollen folgende Fragestellungen bearbeitet werden:

- Welche Bedeutung haben seltene Erkrankungen in der Hausarztpraxis und was verstehen Hausärzte unter seltenen Erkrankungen?
- Welche Faktoren beeinflussen den Diagnoseweg in der Hausarztpraxis bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung bzw. bei diagnostischer Unklarheit?
- Wie geht ein Hausarzt mit diagnostischer Unsicherheit/Therapieresistenz um?

- Welche Faktoren sind es in der Hausarztpraxis, wenn sie einen Patienten mit diagnostischer Unklarheit haben, die bezüglich der Diagnoseabklärung in eine Überweisung zu einem Facharzt mündet?
- Zeigen sich Unterschiede in der Vorgehensweise, beispielsweise in den Regionen (städtisch/ländlich), in der Abhängigkeit von der Praxisgröße, ...?
- Wie beschreiben Menschen mit einer seltenen Erkrankung ihren Diagnoseweg?
- Welche Faktoren haben aus ihrer Sicht den Weg maßgeblich beeinflusst?
- Welche Faktoren beeinflussen den Diagnoseweg der Menschen mit seltenen Erkrankungen aus Sicht der Fachärzte?

Das innovative Potenzial des Projektes liegt nicht nur in der Einbeziehung der verschiedenen Dimensionen der Versorgungsrealität, sondern auch in der Einbeziehung der verschiedenen Perspektiven der beteiligten Akteure: Hausarzt – Facharzt – Patient.

1.3 Projektstruktur

1.3.1 Projektaufbau und Verantwortlichkeiten

Das Projekt ist am Institut für Allgemeinmedizin angesiedelt. Von der Aufbauorganisation handelt es sich bei Denies um eine reine Projektorganisationsform. Das Projektteam setzt sich aus einer Projektleitung, dem Projektcontrolling und den Projektmitarbeitenden. Die Verantwortlichkeiten sind eindeutig festgelegt worden, sodass dadurch eine hohe Qualität der Projektdurchführung gewährleistet ist.

Projektleitung: Die Steuerung des Projektes obliegt der Projektleitung. Zur Wahrnehmung der Aufgaben ist für die Projektleitung ein personeller Aufwand im Umfang von etwa 20 Prozent einer Vollzeitstelle festgelegt. Die Steuerung des Projektes umfasst zum einen die typischen Aufgaben im Projektmanagement, dazu gehören die Steuerung der Datenerhebung, Datenauswertung und Datenaufbereitung sowie die Projektkosten, hier vor allem während der Rekrutierungsphase und der Transkription der Interviews. Eine weitere Aufgabe der Projektleitung ist das Anbahnen und Pflegen von Vernetzungsaktivitäten im Rahmen des Projektes mit fach-

bezogenen Akteuren. Darüber hinaus ist im Rahmen der Rekrutierung der Hausärzte, die Kontaktaufnahme und Abstimmung bezüglich der Vorgehensweise bei der Rekrutierung der Hausärzte mit dem Geschäftsführer der KV in Baden-Württemberg eine weitere Aufgabe. Zudem gehören der Kontakt mit dem Drittmittelgeber (BMG, Referat), dem Bundesverwaltungsamt und das Berichtswesen zu den Aufgaben der Projektleitung.

Projektcontrolling: Das Projektcontrolling erfolgt durch die Drittmittelverwaltung des Universitätsklinikum Ulm. Die Projektleitung steht in einem engen Austausch mit der zuständigen Mitarbeiterin der Drittmittelverwaltung.

Projektmitarbeitende: Die Aufgaben der wissenschaftlichen Mitarbeiterinnen umfassen die Entwicklung und Bereitstellung der Informationsmaterialien für das Projekt allgemein und für die Rekrutierung, die Entwicklung der Erhebungsinstrumente und die Pre-Testung dieser Instrumente, die Rekrutierung und Terminabstimmung mit den Studienteilnehmern, die Durchführung der Interviews, die Entwicklung und Anpassung der Kodierleitfäden, die Kodierung der Transkripte¹, die Auswertung der Codes sowie die Aufbereitung der Ergebnisse. Zudem gehört zur Aufgabe der wissenschaftlichen Mitarbeiterinnen die Mitarbeit an der Verbreitung der Ergebnisse in der fachwissenschaftlichen Öffentlichkeit. Zur Erfüllung der Aufgaben sind für die Projektmitarbeit zwei wissenschaftliche Stellen im Umfang mit jeweils 50 Prozent einer Vollzeitstelle festgelegt.

1.3.2 Strukturplan des Projektes

Von der Struktur handelt es sich bei dem Projekt Denies um ein wissenschaftlich aufgebautes Forschungsprojekt. Die typischen Schritte im Forschungsprozess sind dem Projekt zugrunde gelegt, dies verdeutlicht die Abbildung 1.

¹ Die Transkription der digital aufgezeichneten Interviews erfolgte extern als Auftragsleistung.



Abbildung 1: Wissenschaftliche Struktur des Projektes Denies

Mit der nachfolgenden Abbildung wird die wissenschaftliche Struktur des Projektes detailliert hinsichtlich der einzelnen Aufgabenbereiche dargestellt.

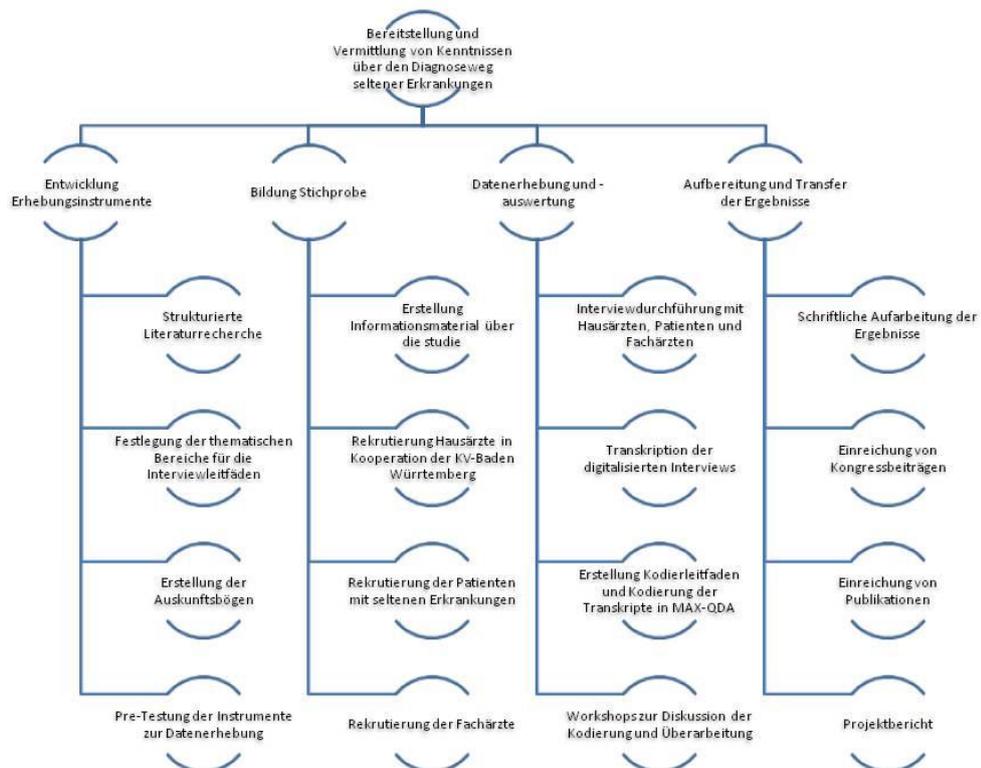


Abbildung 2: Detaillierte Darstellung der wissenschaftlichen Struktur des Projektes Denies

2. Erhebungs- und Auswertungsmethodik

2.1 Operationalisierung der Projektziele

Mit der nachfolgenden Tabelle wird eine Übersicht in die Hauptzielsetzung und Teilzielsetzung des Projektes sowie deren Indikatoren zur Messung der Zielerreichung gegeben.

Tabelle 1: Haupt- und Teilzielsetzungen im Projekt Denies

Hauptzielsetzung:	
Bereitstellung und Vermittlung von Kenntnissen über den Diagnoseweg der Patienten mit einer seltenen Erkrankung vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zum Fachzentrum und wieder zurück zum Primärversorger	
Teilziele:	Indikatoren zur Messung der Zielerreichung:
Klärung der Faktoren und Dimensionen der Versorgungsrealität	➤ Instrument zur qualitativen Datenerhebung bei Ärzten, Fachzentren und Patienten
Rekrutierung von in Frage kommenden Hausarztpraxen in Baden-Württemberg	➤ Anzahl der Hausarztpraxen, die zur Datenerhebung bereit stehen
Rekrutierung von Patienten mit einer gesicherten seltenen Erkrankung	➤ Anzahl der Patienten, die zur Datenerhebung bereit stehen
Rekrutierung von Fachzentren	➤ Anzahl der Fachzentren, die zur Datenerhebung bereit stehen
Abbildung des Diagnosewegs bei seltenen Erkrankungen	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Datenerhebung ist abgeschlossen ➤ Auswertung liegt vor ➤ Faktoren zu den Dimensionen, die den Diagnoseweg beeinflussen können ➤ Diagnoseweg der Patienten in visualisierter Form
Transfer der Projektergebnisse	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Kontakt zu geförderten NAMSE-Projekten ➤ Anzahl eingereicherter Publikationen ➤ Anzahl Beiträge auf Fachtagungen/-gesellschaften ➤ Projektbericht mit Learned Lessons ➤ Mittelfristig bspw. in die Ausbildung der Mediziner

2.2 Datenerhebung

2.2.1 Methodologisches Grundverständnis des Projektes

Die Strategie des Projektvorhabens basiert auf einem explorativen und beschreibend angelegten Ansatz vor dem Hintergrund, dass über den Diagnoseweg der Patienten mit seltenen Erkrankungen in der hausärztlichen Versorgung wenig an Erkenntnissen zur Verfügung stehen. Von daher geht es in dem Projekt Denies, um eine Rekonstruktion der Faktoren und Prozesse, die eine Rolle entlang der Diagnosestellung spielen können. Deswegen sollen alle Informationen zusammengetragen werden, die notwendig sind, um den Weg der Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen verstehen und erklären zu können. Mit einer quantifizierenden Datenerhebung ist dieses nicht möglich, das Wissen um Situationen und Prozesse entlang der Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen ist dafür zu gering. Zudem ist unklar, welche Bedeutung seltene Erkrankungen in der hausärztlichen Versorgung spielen. Eine Quantifizierung könnte eine zu geringe Datenmenge für verlässliche statistische Aussagen liefern. Viel wichtiger erscheint es dem Projekt, die Faktoren und Prozesse in den Blick zu nehmen. Von daher wurde eine qualitative Vorgehensweise als methodische Basis gewählt, sie kann der Komplexität entlang der Diagnosestellung von seltenen Erkrankungen leichter Rechnung tragen, im Gegensatz zu einem quantitativen Methodenansatz.

Das Projekt Denies basiert vor dem Hintergrund der zuvor gemachten Ausführungen auf eine qualitative Methodologie mit nachfolgenden Grundhaltungen:

- Das Projekt Denies ist in der Versorgungsforschung verortet. Versorgungsforschung betrachtet die Versorgung unter Alltagsbedingungen mit einer Orientierung an den Patienten. Deswegen sind im Projekt Denies der Ausgangspunkt der Betrachtung zum einen die Menschen mit seltenen Erkrankungen als Inanspruchnehmer von Leistungen und zum anderen die Hausärzte und auch Fachärzte, die entlang der Diagnosestellung als Erbringer von Leistungen involviert sind.
- Das allgemeine Vorgehen entspricht der sozialwissenschaftlichen Hermeneutik. Im Fokus steht das Verstehen der Faktoren und Prozesse, die einen

Einfluss entlang der Diagnosestellung von seltenen Erkrankungen in der hausärztlichen Versorgung haben könnten. Deswegen steht die Fallbezogenheit unter Berücksichtigung verschiedener Perspektiven (Hausarzt, Facharzt und Patient) und weniger die Quantifizierung von Faktoren und Prozesse im Mittelpunkt des Projektes. Gesättigtes Datenmaterial liegt dann vor, wenn sich aus dem Material keine neuen Erkenntnisse mehr generieren lassen.

- Valide und reliable Ergebnisse sind von hoher Bedeutung. Deswegen wird im Projekt Denies zur Erreichung der Gütekriterien die intersubjektivität als Kriterium verfolgt. Eine Zuordnung von Textteilen zu Bedeutungskategorien des Kategoriensystems ist demnach von mehreren Personen unabhängig voneinander vorzunehmen.

2.2.2 Detaillierte Beschreibung der methodischen Vorgehensweise jeweils für die Teilziele

Teilziel 1: Klärung der Faktoren und Dimensionen der Versorgungsrealität, die eine Rolle spielen bei der Diagnosestellung

Zur Klärung der Faktoren und Dimensionen der Versorgungsrealität im Untersuchungsfeld wurden schwerpunktmäßig qualitative Datenerhebungen geplant und durchgeführt. Die qualitativen Daten wurden mittels teilstandardisiertem Experteninterviews mit Leitfaden erhoben. Mit diesen wurde der Diagnoseweg seltener Erkrankungen aus der Perspektive der Hausärzte, Fachärzte und Menschen mit seltenen Erkrankungen umfassend analysiert.

Für die qualitativen Erhebungen wurden mehrere Interviewleitfäden entwickelt. Es wurden jeweils ein spezifischer Leitfaden für die Befragung der Hausärzte, Fachärzte und Patienten entwickelt. Mit dem Leitfaden wurden Themen und Fragen vorgegeben, die in jedem Interview zu beantworten sind. Allerdings sind weder die Frageformulierungen noch die Reihenfolge der Fragen verbindlich. Um das Interview so weit wie möglich an einen natürlichen Gesprächsverlauf anzunähern, können Fragen aus dem Leitfaden auch außer der Reihenfolge gestellt werden, an den Stellen wenn es sich ergibt. So kommen Interviewte mitunter von selbst auf ein Thema zu

sprechen und es wäre unsinnig, sie von dort wieder wegzulenken, weil die zu diesem Thema gehörenden Fragen noch nicht an der Reihe sind. Außerdem kann die vollständige Beantwortung einer Frage häufig nur dadurch erreicht werden, dass zu einer Antwort ad hoc Nachfragen gestellt werden können. Solche Nachfragen können nicht in den Interviewleitfaden aufgenommen werden. Er ist deshalb eher eine Richtschnur, die die unbedingt zu stellenden Fragen enthält.

Die thematische Konstruktion des Leitfadens basiert auf den Ergebnissen aus der zuvor durchgeführten Literaturrecherche. Der Leitfaden setzt sich zusammen aus unstrukturierten Fragen und aus halbstrukturierten Fragen. Zu Beginn der Interviews wird zunächst der narrative Interviewstil angewendet, indem die Interviewten aufgefordert werden die Situation aus ihrer Sicht zusammenfassend zu erzählen.

Zur Abbildung von strukturellen Faktoren werden für Hausärzte und Menschen mit seltenen Erkrankungen jeweils spezifische Auskunftsbogen entwickelt.

Die verschiedenen Erhebungsinstrumente befinden sich im Anhang dieses Berichtes.

Teilziel 2: Rekrutierung von für das Projekt in Frage kommenden Hausarztpraxen in Baden-Württemberg

Das Institut für Allgemeinmedizin verfügt über einen guten Kontakt zur Kassenärztlichen Vereinigung in Baden-Württemberg. Deswegen wird zur Rekrutierung von Hausarztpraxen der Weg über die Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württembergs gewählt. In der Kassenärztlichen Vereinigung Baden-Württemberg sind circa 7.000 niedergelassene hausärztliche Allgemeinmediziner registriert. Vor dem Hintergrund, dass die Prävalenz seltener Erkrankungen in der Hausarztpraxis unklar ist werden mit der Rekrutierung alle niedergelassenen circa 7.000 Hausärzte in Baden-Württemberg angeschrieben. Damit wird sichergestellt, dass die gewünschte Stichprobe von mindestens 35 Hausärzten erreicht wird. Zeigen die ersten Zwischenergebnisse, dass mit der Stichprobe von 35 Hausärzten kein gesättigtes Datenmaterial vorliegt, erfolgt die Rekrutierung weiterer Hausärzte, sodass der gewünschte Sättigungsgrad vorliegt.

Die Rekrutierung der Hausärzte erfolgt in mehreren Schritten. Die Praxen werden mittels postalisch versendeten Informationsanschreibens über das Projektvorhaben kontaktiert und gebeten, ein Antwortfax zurückzusenden. Als Einschlusskriterium der Hausärzte in die Studie werden folgende Kriterien festgelegt:

- Hausarztpraxis versorgt erwachsene Patienten mit einer seltenen Erkrankung versorgt
- Hausarzt war an der Diagnosestellung der seltenen Erkrankung beteiligt

Den Hausärzten wird zur Unterstützung eine Liste zur Verfügung gestellt, mit seltenen Erkrankungen die vorwiegend im Erwachsenenalter auftreten. Die Liste basiert auf den seltenen Erkrankungen nach Orpha.net. Es erfolgt keine Beschränkung auf bestimmte seltene Erkrankungsbilder. Eine Ausnahme bilden seltene Krebserkrankungen, diese werden im Rahmen des Projektes nicht berücksichtigt vor dem Hintergrund, dass sich seltene Krebserkrankungen nicht in Diagnostik und Therapie unterscheiden, sondern in der Spezifika der Krebsart.

Teilziel 3: Rekrutierung von Patienten mit seltenen Erkrankungen

Die Rekrutierung der Patienten erfolgt über mehrere Wege, einmal über Patientenorganisationen und über die an der Untersuchung teilnehmenden Hausarztpraxen. Aus datenschutzrechtlichen Gründen erfolgt die Kontaktaufnahme zu den Patienten durch die Patientenorganisation bzw. durch den Arzt, um auf diesem Weg die Bereitschaft zur Teilnahme abzuklären. Für die Kontaktaufnahme zu den Patienten wird eine Informationsmappe entwickelt und zur Verfügung gestellt.

Menschen mit seltenen Erkrankungen müssen folgende Einschlusskriterien erfüllen, um an der Studie teilnehmen zu können:

- Die Diagnosestellung einer seltenen Erkrankung erfolgte nach dem 18. Lebensjahr
- An der Diagnosestellung war ein Hausarzt und Facharzt beteiligt
- Gute deutsche Sprachkenntnisse für die Interviewdurchführung

Bei den Menschen mit seltenen Erkrankungen wurde ebenfalls keine Beschränkung auf bestimmte seltene Erkrankungsbilder festgelegt - mit Ausnahme der seltenen Krebserkrankungen. Die Begründung für den Ausschluss von seltenen Krebserkrankungen in der Studie ist analog der Begründung bei den Hausärzten.

Die Stichprobe der Menschen mit seltenen Erkrankungen umfasst mindestens 35 Personen. Zeigen die ersten Ergebnisse, dass mit dieser Stichprobe kein gesättigtes Datenmaterial vorliegt, so werden weitere Interviews geführt bis der gewünschte Sättigungsgrad vorliegt.

Teilziel 4: Rekrutierung von Fachärzten

Die Fachärzte werden rekrutiert, indem mit ihnen postalisch Kontakt aufgenommen wird. Zur Kontaktaufnahme stehen Informationsmaterialien bereit. Die leitenden Fachärzte werden mittels postalisch versendeten Informationsansprechens über das Projektvorhaben kontaktiert und gebeten, ein Antwortfax zurückzusenden.

Als Einschlusskriterium in die Untersuchung gilt, dass das Fachzentrum mindestens einen Patienten mit einer Verdachtsdiagnose „Seltene Erkrankung“ und mit einer Überweisung aus der Hausarztpraxis versorgt hat.

Die Stichprobengröße wird auf mindestens 10 Fachärzte festgelegt. Zeigen die ersten Ergebnisse, dass mit dieser Stichprobe kein gesättigtes Datenmaterial vorliegt, so werden weitere Interviews geführt bis der gewünschte Sättigungsgrad vorliegt.

Teilziel 5: Abbildung des Diagnosewegs bei seltenen Erkrankungen

Für die Analysen werden mindestens 35 Hausärzte, mindestens 35 Patienten und mindestens 10 Fachärzte interviewt.

Um möglichst fundierte Erfahrungen und Einstellungen zu erhalten, wird die Untersuchung in Form einer qualitativen Einzelbefragung im direkten persönlichen Gespräch durchgeführt. Für die Dauer der persönlichen Gespräche werden circa 1 bis 1,5 Stunden festgelegt. Wenn die interviewte Person mehr zu erzählen hat, wird das Interview nicht abgebrochen, sondern weitergeführt.

Die teilnehmenden Hausärzte und Fachärzte werden im Vorfeld gebeten für das Interview einen/zwei konkrete/n Fall/Fälle auszusuchen. Das Interview beginnt mit

einer unstrukturierten Frage, sodass die Befragten ihre Erfahrungen berichten können. Daran anschließend erfolgt die Interviewdurchführung mit den halbstrukturierten Fragen (Flick, 2012^b).

Die Interviews werden in den Hausarztpraxen und Facharztpraxen durchgeführt, die Menschen mit seltenen Erkrankungen werden, ihr Einverständnis vorausgesetzt in den privaten Wohnräumen interviewt oder am Institut für Allgemeinmedizin.

Die Interviews werden digital aufgezeichnet und im Anschluss vollständig transkribiert. Die Transkripte sind die Grundlage für die inhaltliche Analyse des Textmaterials.

Teilziel 6: Transfer der Projektergebnisse

Die Dokumentation und der Transfer von Projektergebnissen erfolgt kontinuierlich das Projekt begleitend. Dafür wird zu Beginn des Projektes die Strategie der Dokumentation der Ergebnisse und der Lessons Learned konzipiert, entsprechend geplant und durchgeführt.

Zur Sicherung und zum Transfer der Projektergebnisse wird frühzeitig im Projektverlauf der Kontakt zu themenähnlichen Projekten gesucht. Das können zum einen Projekte sein, die im Rahmen des NAMSE-Prozesses gefördert wurden oder werden, aber auch Projekte aus anderen Förderlinien.

Eine ständig begleitende Dokumentation von Ergebnissen ermöglicht zudem die zeitnahe Erstellung von Publikationen für Fachzeitschriften und Beiträge für Fachtagungen.

2.3 Datenauswertung

Die induktiv-deduktive Vorgehensweise liegt bereits der Leitfadententwicklung zugrunde. Es werden induktiv aus dem Textmaterial explorierte Aspekte hinsichtlich des Diagnosewegs und deduktiv bereits in der Fachwelt diskutierte Aspekte miteinander verglichen. Mit der qualitativen Inhaltsanalyse wird das transkribierte Textmaterial im Hinblick auf die gewählten Fragestellungen analysiert und kategorisiert. Die Analyse der transkribierten Interviews erfolgt nach der Methode der qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring (2012) in folgenden Teilschritten:

- Allgemeine Kategoriendefinition, Festlegung der Selektionskriterien für Kategorienbildung
- Schrittweise Kategorienbildung aus dem Material (transkribierte Interviews)
- Kategorienüberarbeitung
- Endgültige Zuordnung aus dem Material

Die digitalisierten Interviews werden zunächst nach einfachen Regeln und unter Berücksichtigung von Pausen im Rahmen eines Projektauftrags transkribiert. Die zurückerhaltenden Transkripte werden durch die Projektmitarbeiterinnen auf Fehler und Unstimmigkeiten geprüft und ggf. korrigiert. Die geprüften Transkripte werden dann in MAX-QDA eingestellt, jede der Projektmitarbeiterin, einschließlich der Projektleitung erhalten die Dateien zum Kodieren unabhängig voneinander. Mit dieser Vorgehensweise werden Verzerrungen bei der Analyse der Transkripte entgegengewirkt und zur Erreichung einer hohen Intersubjektivität. In dem Maß, indem die Kodierer in den Kategorienzuordnungen übereinstimmen, ist davon auszugehen, dass den Textteilen die zugeordnete Bedeutung auch tatsächlich zukommt.

Zur Kodierung des Textmaterials wird ein systematisches Vorgehen mit folgenden Schritten gewählt:

- Analyse folgt expliziten Regeln
- Bedeutung der zu analysierenden Textteile wird klassifiziert und im Rahmen des Kategoriensystems schriftlich festgehalten
- Theoriegeleitet, sie erfolgt im Hinblick auf die theoretischen Fragestellungen

Die Analyse nach expliziten Regeln erforderte zunächst die Entwicklung eines Kodierleitfadens. Im Rahmen von mehreren Auswertungsworkshops wurde ein Kodierleitfaden auf Basis der ersten gelesenen Transkripte entwickelt. Der Kodierleitfaden enthält die Definition und Beschreibung der Subkategorien sowie ein Ankerbeispiel. Die Zuordnung der Subkategorien zu Hauptkategorien erfolgte im Anschluss an den Kodierprozess.

Während der Kodierphase finden wöchentliche Auswertungsworkshops statt, diese haben zum Ziel:

- Besprechung von Schwierigkeiten beim Kodieren
- Modifizierung des Kodierleitfadens

Nachdem das Textmaterial gemäß dem Kodierleitfaden kodiert ist, erfolgt im nächsten Schritt das Überprüfen der Übereinstimmungen der Kodierer. Subcodes, die wenig Übereinstimmung in der Kodierung zeigen werden noch einmal geprüft und ggf. modifiziert.

Im weiteren Verlauf der Kodierphase werden die Subkategorien zu Hauptkategorien zugeordnet. Die Zuordnung der Subkategorien zu Hauptkategorien findet im Rahmen der Auswertungsworkshops mittels Pinnwandmoderation und Brainwriting statt. Zielsetzung der Auswertungsworkshops ist die Entwicklung und Diskussion des finalen Kategoriensystems.

Die Ergebnisse werden verschriftlicht und wo es passend ist, visualisiert in Form von Tabellen und Abbildungen dargestellt.

3. Durchführung, Arbeits-, Zeit- und Finanzierungsplan

3.1 Darstellung und Analyse der Arbeiten im Vergleich zum ursprünglichen Arbeits- und Zeitplan, Begründung und Abweichungen

Die Darstellung und Analyse der Arbeiten im Vergleich zum ursprünglichen Arbeits- und Zeitplan wird anhand der sechs geplanten Meilensteine mit den dazugehörigen Arbeitsaufgaben für das Projekt vorgenommen.

Tabelle 2: Meilensteine des Projektes Denies

Projektbeginn am	01.12.2013
Meilenstein 1 (M1)	Ergebnisse zu den Faktoren und Dimensionen sowie einsatzbereite Erhebungsinstrumente liegen vor
Meilenstein 2 (M2)	Einsatzbereites Informationsmaterial und Stichprobe steht soweit (ggf. weitere Rekrutierung)
Meilenstein 3 (M3)	Vorliegen der Experten- und Patienteninterviews (ggf. werden weitere Interviews geführt)
Meilenstein 4 (M4)	Kategorisierte Auswertungsergebnisse liegen vor; Dokumentation der Ergebnisse
Meilenstein 5 (M5)	Erste eingereichte Publikationen, Tagungsbeiträge; Transfer der Ergebnisse zu Fachgesellschaften wurde angestoßen
Meilenstein 6 (M6)	Projektabschlussbericht und Ergebnispräsentation liegt vor
Projektabschluss am	30.11.2015

Meilenstein 1: Ergebnisse zu den Faktoren und Dimensionen sowie einsatzbereite Erhebungsinstrumente liegen vor

Zur Erreichung des ersten Meilensteins des Projektes wurde das Arbeitspaket 2 erstellt. Die Fertigstellung des Arbeitspakets 2 war für das erste Quartal im Jahr 2014

geplant. Allerdings verzögerte sich die Fertigstellung des Arbeitspaketes 2 um vier Wochen. Als Grund hierfür ist die Einstellung der zweiten wissenschaftlichen Mitarbeiterin zum 15. Februar 2015 zu sehen. Dadurch verzögerte sich anfänglich die Arbeitsaufnahme im vollen Umfang.

Tabelle 3: Arbeitsaufgabe 2 - Entwicklung der Erhebungsinstrumente

Arbeitsaufgabe 2	Entwicklung der Erhebungsinstrumente
Arbeitspaket 2.1	Systematische Literaturrecherche
Arbeitspaket 2.2	Klärung der Faktoren und Dimensionen
Arbeitspaket 2.3	Entwicklung Leitfaden Ärzte, Pretest und ggf. Anpassungen
Arbeitspaket 2.4	Entwicklung Leitfaden Fachzentren, Pretest, ggf. Anpassungen
Arbeitspaket 2.5	Entwicklung Leitfaden Patienten, Pretest und ggf. Anpassungen
Arbeitspaket 2.6	Dokumentation der Entwicklungsschritte zu den Erhebungsinstrumenten

Meilenstein2: Einsatzbereites Informationsmaterial und Stichprobe steht soweit

Das Informationsmaterial für das Projekt Denies wurde fristgerecht erstellt.

Tabelle 4: Arbeitsaufgabe 3 – Bildung der Stichprobe

Arbeitsaufgabe 3	Bildung der Stichprobe
Arbeitspaket 3.1	Erstellung von zielgruppenspezifischen Informationsmaterialien über das Projekt, Erstellung der Informationsanschreiben, Erstellung der Rückmeldung
Arbeitspaket 3.2	Rekrutierung der teilnehmenden Hausarztpraxen
Arbeitspaket 3.3	Rekrutierung der Fachärzte
Arbeitspaket 3.4	Rekrutierung der Patienten mit einer gesicherten seltenen Erkrankung

Die Kontaktaufnahme zur Kassenärztlichen Vereinigung in Baden Württemberg erfolgte durch die Projektleitung im Februar 2015. Mit der Geschäftsführung wurde der Ablauf der Rekrutierung der Hausärzte besprochen. Hausärzte in Baden-Württemberg angesprochen. Die Informationsmaterialien für das Projekt wurden zeitnah der Kassenärztlichen Vereinigung in Baden-Württemberg zugestellt. Die Rekrutierung der Hausärzte in Kooperation mit der Kassenärztlichen Vereinigung erfolgte im April 2015, mittels postalisch versendeten Informationsanschreiben zum Projekt wurden 8.800

Zu einer Zeitverzögerung im Projektablauf kam es durch die Schwierigkeiten in der Rekrutierung der Hausärzte und der dadurch, erforderlich gewordenen weiteren Rekrutierungsphasen. Die Rekrutierung der Hausärzte zog sich letztendlich bis ins erste Quartal im Jahr 2015 hin. Die Fachärzte konnten erst rekrutiert werden, wenn die Rekrutierung der Hausärzte weitestgehend abgeschlossen ist. Deswegen wurden die Fachärzte erst ab Dezember 2014 rekrutiert, die Rekrutierung zog sich bis zum Ende des zweiten Quartals 2015.

Meilenstein 3: Vorliegen der Experten- und Patienteninterviews

Der Zusatzaufwand und die zeitliche Verzögerung in der Rekrutierung der Stichprobe der Hausärzte wirkten sich auf die Arbeits- und Zeitplanung aus.

Tabelle 5: Arbeitsaufgabe 4 – Datenerhebung

Arbeitsaufgabe 4	Datenerhebung
Arbeitspaket 4.1	Durchführung der Experteninterviews mit Hausärzten
Arbeitspaket 4.2	Durchführung der Experteninterviews mit Fachärzten
Arbeitspaket 4.3	Durchführung der Interviews mit Patienten

Insbesondere die Arbeitsaufgabe 4 und Arbeitsaufgabe 5 waren von der zeitlichen Verzögerung betroffen, sodass diese Arbeitsaufgaben erst später angegangen wer-

den konnten als ursprünglich geplant. Die dazu gehörigen Meilensteine haben sich somit zeitlich jeweils um gut ein Quartal weiter nach hinten verschoben. Die Datenerhebung wurde Ende Juni 2015 abgeschlossen.

Meilenstein 4: Kategorisierte Auswertungsergebnisse liegen vor; Dokumentation der Ergebnisse

Sobald ein digitalisiertes Interview vorlag wurde dieses sofort zur Transkription gesendet. Die Transkription der Interviews dauerte im Durchschnitt circa 3 bis 4 Wochen. Die Transkripte wurden dann zeitnah von den Mitarbeitern entsprechend der geplanten Datenauswertung bearbeitet. Die Arbeitsaufgabe Auswertung wurde parallel zur Datenerhebung durchgeführt. Damit wurde die zeitliche Verzögerung in den Arbeitsaufgaben Stichprobenbildung und Datenerhebung zum Teil kompensiert.

Tabelle 6: Arbeitsaufgabe 5 – Auswertung

Arbeitsaufgabe 5	Auswertung
Arbeitspaket 5.1	Transkription der Experten- und Patienteninterviews
Arbeitspaket 5.2	Kategorisierung der Ergebnisse
Arbeitspaket 5.3	Verschriftlichung der Ergebnisse und visualisierte Darstellung

Meilenstein 5: Erste eingereichte Publikationen, Tagungsbeiträge; Transfer der Ergebnisse zu Fachgesellschaften wurde angestoßen

Die Arbeitsaufgabe 6 konnte fristgerecht erarbeitet werden.

Erste Publikationen sind für das Einreichen bei Fachzeitschriften vorbereitet. Allerdings wurde aufgrund der zeitlichen Ausweitung der Arbeitsaufgabe 3 und der damit verbundenen zeitlichen Verschiebung der Arbeitsaufgabe 4 keine Open-Access-Publikation im Rahmen der Projektlaufzeit erstellt.

Erste Zwischenergebnisse des Projektes wurden bereits im Herbst 2014 als Tagungsbeiträge eingereicht und auch akzeptiert. Die Projektergebnisse wurden im Herbst 2015 und im Frühjahr 2016 auf mehreren Fachtagungen präsentiert (siehe Kapitel 7). Der Kontakt zu themenbezogenen Fachgesellschaften und Projekten erfolgte von Beginn des Projektes an (siehe Kapitel 7).

Tabelle 7: Arbeitsaufgabe 6 – Transfer der Ergebnisse

Arbeitsaufgabe 6	Transfer der Ergebnisse
Arbeitspaket 6.1	Vorbereitung von Publikationen für Fachzeitschriften
Arbeitspaket 6.2	Vorbereitung von Beiträgen für Tagungen
Arbeitspaket 6.3	Kontakt zu themenbezogenen Fachgesellschaften/Projekte/Akteure

Meilenstein 6: Projektabschlussbericht und Ergebnispräsentation liegt vor

Das Projekt endete am 30.11.2015. Das Projektteam wurde aufgelöst, das Drittmittelkonto durch die Drittmittelverwaltung abgeschlossen, das Projekt hinsichtlich der Prozesse evaluiert und der Projektabschlussbericht erstellt. Die Frist zur Abgabe des Abschlussberichtes ist bis zum 30.05.2016 vorgegeben.

Tabelle 8: Arbeitsaufgabe 7 – Projektabschluss

Arbeitsaufgabe 7	Projektabschluss
Arbeitspaket 7.1	Prozessevaluation des Projektes
Arbeitspaket 7.2	Erstellung Projektabschlussbericht mit Lessons Learned und Ergebnispräsentation

3.2 Kurze Erläuterung von wesentlichen Abweichungen vom Finanzierungsplan

Die Abweichungen vom Finanzierungsplan werden anhand der jährlichen Finanzpläne erläutert.

Im Jahr 2013 erfolgten keine Abweichungen vom Finanzierungsplan.

Im Jahr 2014 erfolgten nachfolgende Abweichungen vom Finanzierungsplan:

- Einsparung bei den Personalkosten in Höhe von 5.500 € aufgrund tariflicher Eingruppierung. Diese Summe wird für eine wissenschaftliche Hilfskraft im Jahr 2015 umgewidmet.
- Einsparung in der Position „Post- und Fernmeldegebühren“ in Höhe von 6.000 €. Die Kosten für den Versand der Informationsbriefe an Hausärzte wurden durch die Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württemberg übernommen. Von dieser Einsparung wurden 4.000 € in die Position „Sonstige Sachausgaben“ für Open-Access-Publikationen und ein Symposium im Jahr 2015 umgewidmet.

Im Jahr 2015 erfolgten nachfolgende Abweichungen vom Finanzierungsplan:

- Einsparung von 5.137 € bei den Personalkosten aufgrund der tariflichen Eingruppierung.
- Einsparung bei den Personalkosten für eine wissenschaftliche Hilfskraft in Höhe von 5.500 €. Für das Projekt konnte keine wissenschaftliche Hilfskraft gewonnen werden.
- Einsparung von circa 4.240 € in der Position „Vergabe von Fremdaufträgen“ aufgrund von nicht benötigter Transkriptionszeit.
- Einsparung von 4.509 € in der Position „Sonstige Sachausgaben“ aufgrund des nicht durchgeführten Symposium im Jahr 2015 und der nicht in Anspruch genommenen Open-Access-Publikation.

3.3 Gemäß ANBest-P ist auf die wichtigsten Positionen des zahlenmäßigen Verwendungsnachweises einzugehen

Die wichtigsten Positionen des zahlenmäßigen Verwendungsnachweises im Projekt Denies sind Personalkosten, Aufwendungen für Dienstreisen, Vergabe von Aufträgen und Sonstige Sachausgaben.

Personalkosten: Mit den Personalkosten wurden zwei wissenschaftliche Mitarbeiterinnen zur Durchführung des Projektes beschäftigt. Die Aufgaben der wissenschaftlichen Mitarbeiterinnen sind in 1.3.1 beschrieben.

Aufwendungen für Dienstreisen: Die Aufwendungen für Dienstreisen wurden für die Arbeitsaufgabe 4 benötigt, um im Rahmen der Datenerhebung zu den Interviewten der Haus- und Fachärzten sowie der Menschen mit seltenen Erkrankungen zu reisen. Des Weiteren wurden Aufwendungen für Dienstreisen zur Erfüllung der Arbeitsaufgabe 6, insbesondere 6.2 und 6.3 verwendet. Die Dienstreisen dienten zur Präsentation der Projektergebnisse auf Fachtagungen sowie für den Kontakt zu themenbezogenen Fachgesellschaften und Projekten.

Vergabe von Aufträgen: Die digitalisierten Interviews wurden durch die Vergabe eines Auftrags zur Transkription professionell nach einfachen Regeln unter Berücksichtigung von Pausen transkribiert. Die Auftragsvergabe erfolgte gemäß der Vorgehensweise zur Vergabe von externen Aufträgen.

Sonstige Sachausgaben: In der Position „Sonstige Sachausgaben“ sind 100 Buchgutscheine à 70 € für die Interviews verortet. Die Interviewteilnehmer (Ärzte und Menschen mit seltenen Erkrankungen) erhielten damit eine kleine Aufmerksamkeit für die im Rahmen der Datenerhebung zur Verfügung gestellte Zeit. Zudem ist in dieser Position die Lizenz für die Software MAXQDA verortet. Diese Software ist eine gängige Software in der qualitativen Datenanalyse zur Bearbeitung der Transkripte. Ein weiterer Posten in dieser Position ist die Open-Access-Publikation, die aber im Rahmen der Projektlaufzeit nicht in Anspruch genommen wurde.

4. Ergebnisse aus der Studie zu den Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen

4.1 Rekrutierung der Stichproben

4.1.1 Rekrutierung der Menschen mit seltenen Erkrankungen²

Mit Blick auf die Rekrutierung der Menschen mit seltenen Erkrankungen erfolgte der Zugang zur Stichprobe über die direkte Ansprache von Selbsthilfegruppen und über Hausärzte, die an der Studie teilnahmen. Eine Person wurde über die Homepage des Zentrums für seltene Erkrankungen (ZSE) des Universitätsklinikum Ulm und eine weitere Person über die freie Suche im Internet auf das Projekt aufmerksam.

Bei den Personen, die Interesse an einer Studienteilnahme zeigten wurden im Vorfeld per Telefon die Einschlusskriterien überprüft und bei Vorliegen der Einschlusskriterien einen Termin für das Interview vereinbart. Im Zeitraum von Mai 2014 bis Mai 2015 wurden insgesamt 44 Menschen mit seltenen Erkrankungen über die genannten Wege rekrutiert. Mit ihnen wurden dann auch die Interviews geführt. Aus der Studie mussten 9 Personen ausgeschlossen werden, obwohl im Vorfeld bei interessierten Personen die Einschlusskriterien überprüft wurden. Dennoch zeigten die Transkripte, dass bei einigen der interviewten Personen die Einschlusskriterien nicht erfüllt waren. Diese Personen wurden aus der Auswertung der Transkripte ausgeschlossen. Gründe für den Ausschluss waren keine Diagnose einer seltenen Erkrankung nach orpha.net (N= 5) oder keinen Kontakt während des Diagnosewegs zu einem Hausarzt (N= 4). In die Studie konnten letztendlich 35 Personen mit einer seltenen Erkrankung eingeschlossen werden, entsprechend der Einschlusskriterien.

4.1.2 Rekrutierung der Hausärzte

Ein erstes Ergebnis der Denies-Studie ist die Schwierigkeit die Stichprobengröße von 35 Hausärzten mit den gewünschten Einschlusskriterien zu rekrutieren. Die Rekrutierung

² Im weiteren Textverlauf wird an manchen Textstellen von Patienten anstelle von Menschen mit seltenen Erkrankungen gesprochen, dies ist der besseren Lesbarkeit geschuldet.

tierung der Stichprobe erfordert mehrere Phasen, geplant waren ursprünglich zwei Rekrutierungsphasen.

In der ersten Rekrutierungsphase, die im Zeitraum zwischen April 2014 und Mai 2014 stattfand, wurden in Kooperation mit der Kassenärztlichen Vereinigung Baden-Württemberg circa 8.800 Hausärzte in Baden-Württemberg auf dem Postweg mit einem Flyer und verschiedenen Möglichkeiten zur Rückmeldung über das Projekt informiert. Diese Information wurde durch die Kassenärztliche Vereinigung mit anderen Materialien versendet. Von diesen circa 8.800 Hausärzten haben sich insgesamt 105 Hausärzte gemeldet. 71 Hausärzte lehnten eine Studienteilnahme ab, weitere 7 Hausärzte hatten keinen Patient mit einer seltenen Erkrankung und nur 27 Hausärzte signalisierten eine Bereitschaft zur Teilnahme. Mit diesen Hausärzten wurde zunächst in einem Telefonat die weitere Vorgehensweise geklärt und dann das Interview geführt.

Im Juni 2014 wurde eine zweite Rekrutierungsphase durchgeführt. Aufgrund der ungleichen Geschlechterbalance wurden in dieser Phase lediglich weibliche Hausärzte, diesmal in Bayern mit einem Anschreiben postalisch kontaktiert. Von den 41 angeschriebenen Hausärztinnen lehnten 5 Ärztinnen eine Studienteilnahme ab, eine Ärztin hat keinen Patient mit einer seltenen Erkrankung und 5 Ärztinnen signalisierten ihre Bereitschaft zur Teilnahme an der Studie. Mit diesen 5 Ärztinnen wurde ein Interview durchgeführt. Von insgesamt 30 der angeschriebenen Hausärztinnen erhielten wir keine Rückmeldung.

Bis Anfang Dezember 2014 konnten 32 Interviews mit Hausärzten geführt werden. Im Vorfeld der Interviews wurde mit den Hausärzten telefonisch besprochen, welche Erkrankungsfälle für die Studie relevant sind. Zudem wurden die Hausärzte im Vorfeld gebeten sich für das Interview einen Fall oder mehrere Fälle von seltenen Erkrankungen heraus zu suchen. Zur Orientierung für die Hausärzte, was unter einer seltenen Erkrankungen zu verstehen ist, wurde ihnen eine Liste mit seltenen Erkrankungen nach orpha.net zur Verfügung gestellt.

Die erste Analyse der Transkripte zeigte, dass einige der Hausärzte keinen Fall mit einer seltenen Erkrankung oder einen Fall mit einer seltenen Krebserkrankung für

das Interview heraus gesucht haben. Nachfolgende Erkrankungen wurden von den Hausärzten als Fälle seltener Erkrankungen in den Interviews vorgestellt: Endokartitis, Mediastinaltumor, Morbus Bechterew und Narzistische fallische Persönlichkeitsstörung. Obwohl in der Studie keine seltene Krebserkrankungen eingeschlossen werden sollten, fanden sich Fälle mit seltenen Krebserkrankungen (Cancer-unknown-primary-Syndrom, Glioblastom, Nebennierenrinden Tumor, Phäochromozytom und Neuroendokriner Tumor der Darmwand) in den Interviews. Aus der Stichprobe der Hausärzte mussten deshalb 10 Interviews ausgeschlossen werden; sie entsprachen nicht den Einschlusskriterien.

Im Dezember 2014 wurde auf einem Treffen mit dem Projektauftraggeber (Referat 313, BMG) gemeinsam die Entscheidung getroffen weitere 10 Hausärzte für die Studie zu rekrutieren. Aufgrund der Grippewelle im ersten Quartal des Jahres 2015 in Baden-Württemberg wurde aufgrund der Arbeitsüberlastung der Hausärzte zunächst die Rekrutierung ausgesetzt. Die Rekrutierungsphase startete erst Ende März/Anfang April 2015, postalisch angeschrieben wurden 50 Hausärzte in Bayern. Der Rücklauf war wieder sehr gering, ein Hausarzt wurde zur Interviewdurchführung gewonnen. Im nächsten Schritt wurden noch einmal die Hausärzte kontaktiert, die zu einem früheren Zeitpunkt eine vage Zusage gemacht haben. Zusätzlich wurden bereits interviewte Hausärzte, die keinen Fall einer seltenen Erkrankung vorstellten, angesprochen. Mit diesen Rekrutierungsaktivitäten konnte die gewünschte Stichprobengröße von 35 Hausärzten erreicht werden, entsprechend der Einschlusskriterien.

4.1.3 Rekrutierung der Fachärzte

Mit der Rekrutierung der Fachärzte wurde erst ab November 2014 begonnen. Zu diesem Zeitpunkt waren einige der Interviews durchgeführt, damit konnte abgeschätzt werden, welche Fachrichtungen an Fachärzten für die Studie von Bedeutung sind. Mit den Facharztinterviews sollten die Ergebnisse der Hausarzt- und Patienteninterviews um eine weitere Perspektive auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen ergänzt werden. Die Rekrutierung der Fachärzte wurde im Juli 2015 abgeschlossen.

Die Rekrutierung der 10 Fachärzte gestaltete sich genauso schwierig wie die Rekrutierung der Hausärzte. Auch hier waren mehrere Rekrutierungsschritte erforderlich, um letztendlich die Stichprobengröße von 10 Fachärzten zu erreichen. Im ersten Rekrutierungsschritt wurden 110 Fachärzte in der Region Ulm/Neu Ulm auf dem Postweg kontaktiert. Sie erhielten Informationen zum Projekt sowie ein Formular zur Kontaktaufnahme. Über diesen Weg wurden lediglich zwei Fachärzte rekrutiert. Der nächste Rekrutierungsschritt umfasste eine telefonische Nachfassaktion. Damit wurden zwei weitere Fachärzte rekrutiert. Mit dem dritten Rekrutierungsschritt wurden mit Hilfe des Netzwerkes der ärztlichen wissenschaftlichen Mitarbeitenden des Institutes für Allgemeinmedizin des Universitätsklinikums Ulm auf dem persönlichen Weg Fachärzte angesprochen. Dazu wurde mit den Fachärzten ein Termin vereinbart, um das Projekt ausführlich vorzustellen und zu besprechen. Über diesen Weg wurden dann noch einmal weitere sechs Fachärzte rekrutiert. Mit allen Fachärzten wurde dann letztendlich auch ein Interview durchgeführt.

4.2 Ergebnisse aus Sicht der Menschen mit seltenen Erkrankungen

4.2.1 Deskriptive Beschreibung der Stichprobe

Die nachfolgende deskriptive Beschreibung bezieht sich durchgängig auf die 35 interviewten Patienten mit einer seltenen Erkrankung. Von allen interviewten Patienten liegen aus dem Auskunftsbogen Informationen vor.

4.2.1.1 Geschlechts- und Altersverteilung

Von den 35 interviewten Patienten mit einer seltenen Erkrankung waren 14 (40 Prozent) der Patienten weiblich und 21 (60 Prozent) der Patienten männlich. Der Altersdurchschnitt der Patienten mit einer seltenen Erkrankung lag zum Zeitpunkt der Interviewdurchführung bei 54,3 Jahren (SD= 18,5 Jahre) mit einer Spannweite von 62 Jahren, wobei die jüngste Person zu diesem Zeitpunkt 23 Jahre und die älteste Person 85 Jahre alt waren.

Im nächsten Schritt wurde das Alter der Patienten zum Zeitpunkt der Interviewdurchführung getrennt nach Geschlecht betrachtet. Der Altersdurchschnitt der männlichen Patienten mit einer seltenen Erkrankung lag bei 56 Jahren (SD=16,1 Jahre) mit einer Spannweite von 48 Jahren, beginnend bei 27 Jahren. Der Altersdurchschnitt der weiblichen Patienten mit einer seltenen Erkrankung lag bei 51,7 Jahren (SD= 17,4 Jahre) mit einer Spannweite von 62 Jahren, beginnend bei 23 Jahren.

4.2.1.2 Eckdaten zu Bildung, Berufstätigkeit, Wohnort, Lebenssituation und Krankenversicherungsstatus

Mit dem Auskunftsbogen wurde der Frage nachgegangen, inwiefern sich im Projekt Denies die interviewten Patienten mit einer seltenen Erkrankung hinsichtlich ihrer Bildung, Berufstätigkeit, Wohnort und Lebenssituation unterscheiden.

Das Bildungsniveau der interviewten Patienten mit einer seltenen Erkrankung wurde über die Variable „höchster Bildungsabschluss“ erfasst. Von den 35 interviewten Patienten lag eine Angabe zum höchsten Bildungsabschluss vor. Als höchsten Bildungsabschluss gaben 12 der Patienten einen Hauptschulabschluss, weitere 9 Pati-

enten eine Mittlere Reife und noch einmal 14 Patienten ein Abitur an. Zur Frage der Berufsausbildung gaben 12 der Patienten ein Hochschulstudium und 23 der Patienten eine berufliche Ausbildung an.

Im Hinblick auf Zugangswege zur Versorgung interessierte die Frage nach dem Wohnort. Demnach lebten von den 35 interviewten Patienten 45,7 Prozent der Patienten im städtischen Raum und weitere 54,3 Prozent der Patienten im ländlichen Raum.

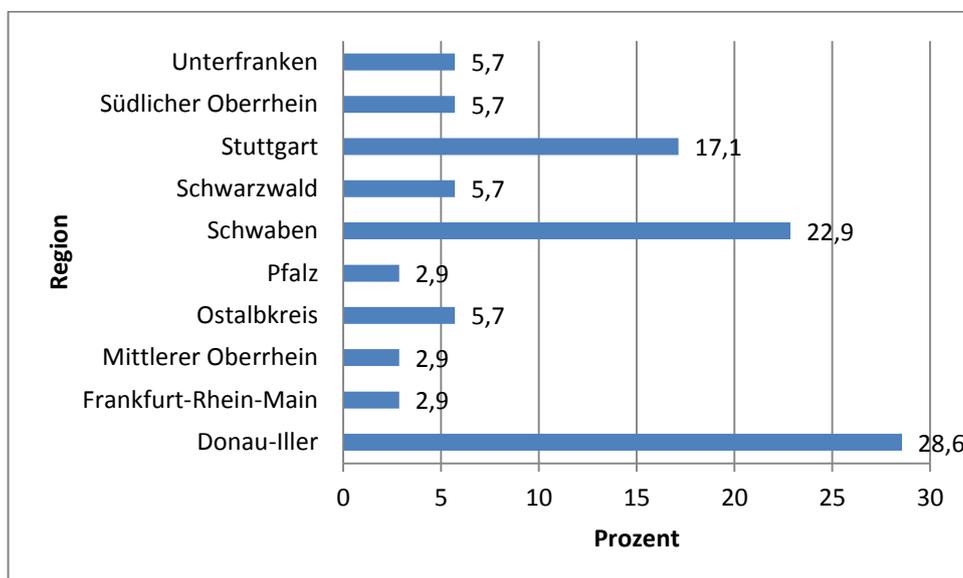


Abbildung 3: Regionen, aus denen die interviewten Patienten stammen

Die vorliegenden Daten zur Lebenssituation wurden über die Variable „Familienstand“ und über die Variable „Pflegebedürftigkeit“ erhoben. Die Mehrheit der interviewten Patienten waren verheiratet (21 Patienten), in einer Lebenspartnerschaft lebend drei der Patienten, ledig waren sechs der Patienten, geschieden zwei der Patienten und verwitwet waren weitere drei der Patienten.

Die Pflegebedürftigkeit wurde über zwei Variablen „Pfleget oder versorgt Sie jemand“ und „Beziehen Sie eine Pflegestufe“ abgebildet. Von den 35 interviewten Patienten wurden 10 der Patienten (29 Prozent) von jemand gepflegt. Mit der nach-

folgenden Abbildung wird die Pflegebedürftigkeit der interviewten Patienten dargestellt.

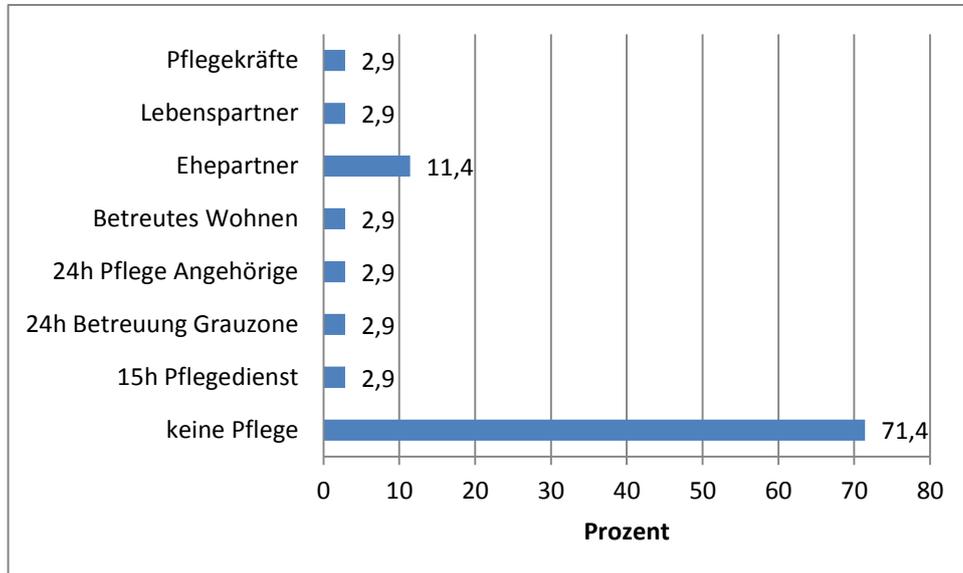


Abbildung 4: Pflegebedürftigkeit der interviewten Patienten

Mit Blick auf die Zuordnung zu einer Pflegestufe zeigt sich bei den interviewten Patienten, dass jeweils 11 Prozent der Patienten in der Pflegestufe 1 und in der Pflegestufe 2 und weitere 6 Prozent der Patienten in der Pflegestufe 3 waren.

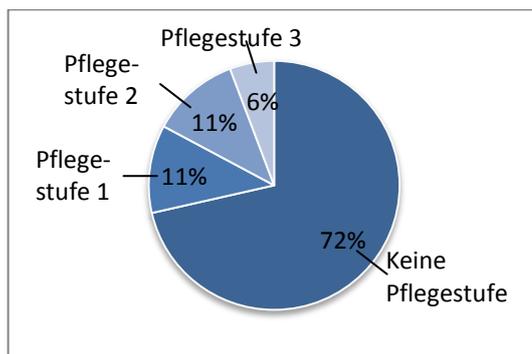


Abbildung 5: Verteilung der Pflegestufen bei den interviewten Patienten

Von den interviewten Patienten waren 17,1 Prozent (6 Patienten) in der privaten Krankenversicherung und 82,9 Prozent in der gesetzlichen Krankenversicherung versichert.

4.2.1.3 Verteilung der seltenen Erkrankungen, Erkrankungsalter und Differenz zwischen aktuellem Alter und Erkrankungsalter

Mit der nachfolgenden Tabelle werden die seltenen Erkrankungsbilder in der interviewten Patientenstichprobe dargestellt.

Tabelle 9: Seltene Erkrankungen der interviewten Patienten

	Gesamt		Frauen		Männer	
	Häufigkeit	%	Häufigkeit	%	Häufigkeit	%
Achalasie	1	2,9				
Amyotrophe Lateralsklerose	5	14,3	1	7,1	5	23,8
Autonome hereditäre sensorische Neuropathie Typ 1	1	2,9			1	4,8
Boutonneuse Fieber	1	2,9			1	4,8
Canvas-Syndrom	1	2,9			1	4,8
Central-Core-Krankheit	1	2,9			1	4,8
Dysfibrinogenämie	1	2,9	1	7,1		
Einschlusskörper Myositis	1	2,9			1	4,8
Eosinophile Fasziitis	1	2,9			1	4,8
Friedreich-Ataxie	1	2,9			1	4,8
Hypophosphatasie	1	2,9	1	7,1		
Isovolämische Azidämie	1	2,9			1	4,8
Lupus Erythematodes	1	2,9	1	7,1		
Mitochondriopathie	1	2,9	1	7,1		
Morbus Duchenne	1	2,9	1	7,1		
Motorneuronenerkrankung	1	2,9			1	4,8
Myasthenia Gravis	1	2,9			1	4,8
Myotone Dystrophie 1 (Steinert)	1	2,9	1	7,1		
Myotone Dystrophie 2 (POMM)	1	2,9	1	7,1		
Nemalin-Myopathie	1	2,9	1	7,1		
Neuromyelitis optica	1	2,9	1	7,1		
Ormond-Syndrom	1	2,9			1	4,8
Pseudopelade Brocq	1	2,9	1	7,1		
Pyoderma Gangraeosum	1	2,9			1	4,8
Sharp-Syndrom	2	5,8	2	14,3		
Shulman-Syndrom	1	2,9			1	4,8
spinale Muskelatrophie Typ 3	1	2,9	1	7,1		

Systemische Sklerodermie	1	2,9			1	4,8
Systemische Vaskulitis	1	2,9			1	4,8
Von-Willebrand-Syndrom	1	2,9			1	4,8
Gesamt	35	100,0	14	100,0	21	100,0

Im Hinblick auf das Erkrankungsalter der interviewten Personen zeigte sich in der Stichprobe ein heterogenes Bild. In der Stichprobe der 35 interviewten Patienten lag das durchschnittliche Erkrankungsalter bei 48,2 Jahren (SD= 18,4 Jahre) mit einer Spannweite von 61 Jahren, beginnend bei 18 Jahren.

Im Geschlechtervergleich zeigte sich bei den weiblichen Patienten ein durchschnittliches Erkrankungsalter von 42,7 Jahren (SD= 20,9 Jahre) mit einer Spannweite von 61 Jahren, beginnend bei 18 Jahren. Bei den männlichen Patienten lag das durchschnittliche Erkrankungsalter bei 51,9 Jahren (SD= 16,1 Jahre) mit einer Spannweite von 57 Jahren, beginnend bei 18 Jahren.

Im nächsten Schritt wurde das Erkrankungsalter der Patienten in Altersgruppen für die gesamte Stichprobe und getrennt nach Geschlechtern betrachtet. Von den 35 interviewten Patienten sind 16 der Patienten im Alter vom 18. Lebensjahr bis zum 50. Lebensjahr und weitere 19 der Patienten im Alter vom 51. Lebensjahr bis zum 79. Lebensjahr an einer seltenen Erkrankung erkrankt. Die Verteilung des Erkrankungsalters in der Stichprobe der 35 interviewten Patienten mit seltenen Erkrankungen ist in der Tabelle 10 dargestellt.

Tabelle 10: Verteilung der Altersgruppen im Hinblick auf das Erkrankungsalter

Erkrankungsalter	Gesamt		Frauen		Männer	
	%	Häufigkeit	%	Häufigkeit	%	Häufigkeit
18 bis 35 Jahre	28,6	10	42,9	6	19	4
36 bis 50 Jahre	17,1	6	21,4	3	14,3	3
51 bis 65 Jahre	31,4	11	14,3	2	42,9	9
66 bis 79 Jahre	22,9	8	21,4	3	23,8	5
Gesamt	100,0	35	100,0	14	100,0	21

In einem weiteren Schritt wurde die Differenz der Variablen „Aktuelles Alter“ und „Erkrankungsalter“ ermittelt. Die Differenz zwischen aktuellem Alter und Erkrankungsalter ist insofern von Interesse, da damit ersichtlich wird, wie weit sich die interviewten Patienten für die Interviews zurück erinnern mussten. Zudem erhält man damit auch eine Information über die Zeitspanne des Diagnosewegs. Die durchschnittliche Differenz zwischen aktuellem Alter und Erkrankungsalter betrug 8 Jahre (SD= 8,3 Jahre) mit einer Spannweite von 35 Jahren, beginnend bei weniger als einem Jahr. Die Häufigkeitsverteilung der Differenz zwischen aktuellem Alter und Erkrankungsalter ist mit der nachfolgenden Tabelle verdeutlicht.

Tabelle 11: Differenz des aktuellen Alters und des Erkrankungsalters der interviewten Patienten

Differenz aktuelles Alter und Erkrankungsalter	Häufigkeit	Prozent
>1	1	2,9
1	5	14,3
2	5	14,3
3	2	5,7
4	4	11,4
5	2	5,7
6	2	5,7
7	2	5,7
8	1	2,9
9	1	2,9
10	1	2,9
12	1	2,9
13	1	2,9
16	1	2,9
17	1	2,9
18	1	2,9
21	2	5,7
26	1	2,9
35	1	2,9
Gesamt	35	100,0

4.2.2 Ergebnisse aus den Interviews

Nach dem Ausfüllen des Auskunftsbogens wurde das Interview gestartet. Die Interviews mit den Menschen mit seltenen Erkrankungen dauerten im Durchschnitt 45 Minuten. Die möglichen Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen werden anhand der Hauptkategorien mit den dazu gehörigen Subkategorien beschrieben und anhand exemplarischer Zitate aus den Transkripten verdeutlicht. Aufgrund der Fülle an Informationen aus dem Textmaterial wird für jede der Hauptkategorien, mit einer stichwortartigen Auflistung die möglichen Einflussfaktoren zusammenfassend dargestellt.

Aus dem Textmaterial wurde eine Vielzahl an Subkategorien abgeleitet. Diese Subkategorien wurden im nächsten Schritt den 5 Hauptkategorien zugeordnet, nachfolgende Abbildung verdeutlicht dies.

Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen aus Sicht der Menschen mit seltenen Erkrankungen	Patientenbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Bewertung der Symptome im Kontext des Alltags • Einschneidendes Erlebnis • Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt • Art und Weise der Schilderung von Symptomen/Beschwerden • Wichtigkeit einer Diagnose • Inanspruchnahme von alternativen Versorgungsangeboten • Anregung von außen • Annahme/Akzeptanz der Erkrankung/Diagnose • Eigeninitiative des Patienten
	Krankheitsbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Bestehende Erkrankung bzw. Behinderung • Veränderung der Symptomatik bzw. der Beschwerden • Akute Verschlechterung/Akutes Auftreten der Symptomatik • Frühe und diffuse Symptome/Beschwerden • Genetische Disposition
	Hausarztbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Vorschnelle Interpretation • Hausarztwechsel • Zufriedenheit mit dem Hausarzt • Rolle des Hausarztes
	Facharztbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Zufriedenheit mit Fachärzten
	Versorgungsstruktur	<ul style="list-style-type: none"> • Lange Zugangswege ggf. mit finanziellen Einschränkungen • Nach Informationen gesucht

Abbildung 6: Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg aus Sicht der Menschen mit seltenen Erkrankungen

Zu Beginn der Interviews wurde nach der Zeitspanne bis zur Diagnosestellung gefragt. Bei den Angaben seitens der interviewten Menschen mit seltenen Erkrankungen handelt es sich um eine circa-Angabe zur Zeitspanne.

Tabelle 12: Zeitspanne bis zur Diagnosestellung

circa Zeitspanne bis zur Diagnosestellung	Häufigkeit (N= 24)	circa Zeitspanne bis zur Diagnosestellung	Häufigkeit (N= 24)
Ziemlich schnell	1	14 Monate	1
14 Tage	2	1 Jahr	2
6 Wochen	1	2 Jahre	2
3 Monate	1	3 Jahre	4
4 Monate	2	5 Jahre	1
5 Monate	1	8 Jahre	2
6 Monate	3	16 Jahre	1

4.2.2.1 Hauptkategorie Patientenbedingt

Subkategorie: Bewerten der eigenen Symptome bzw. Beschwerden im Kontext des Alltags

Der Patient ordnet seine Beschwerden bzw. Symptome im Kontext seines Alltags ein. Er hat für seine Symptome bzw. Beschwerden eigene Erklärungsansätze.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Und ich war jetzt nach dem Hinken, weil das beim Fußball passiert ist, haben wir gesagt: „Ja, gut, das vergeht ja wieder.“ Jeder Fußballspieler hat ja schon mal einmal was am Fuß gehabt. (PA_M_13)
- Das hat sich angefühlt wie so ein Muskelkater. Und war auch in dem Moment für mich nachvollziehbar, weil wir waren zuvor, am Tag vorher, auf so einer komischen Kajaktour, und da habe ich stundenlang rudern müssen. Und dann habe ich mir gedacht: "Ja, gut, dann hast du halt einen Muskelkater." Und dann ist der aber nicht mehr weggegangen, der ist immer noch schlimmer geworden. (PA_M_05)
- Ja, eigene/ ja, das liegt ja auch schon an mir, dass ich erst gesagt habe: "Das kann ja nicht sein." Man denkt ja, man ist über den eigenen Fuß gestolpert. Man denkt ja da gar nicht an so was. Und ich meine, wo ich dann eben in der

Nacht dann denn eine halbe Stunde dann neben dem Klo lag, da habe ich dann gedacht, dann muss ich noch mal was machen. (PA_F_14)

Subkategorie: Selbstbehandlung und Selbstmedikation der Symptome bzw. der Beschwerden

Die Subkategorie bezieht sich auf die Selbstbehandlung und Selbstmedikation durch den Patienten. Diese muss nicht unbedingt mit dem Arzt abgestimmt bzw. dort erwähnt worden sein.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also angefangen hat es mit Schmerzen am Sprunggelenk bei einer Wanderung. Am nächsten Tag habe ich gedacht, das sei nur ein bisschen Überanstrengung. Habe es dann wochenweise erst mal selber behandelt mit Salben. Dann bin ich zum Allgemeinarzt. (PA_F_09)
- Ja, wie gesagt das mit dem Mittel da die Tinktur. Aber die hat ja auch nichts gebracht. (PA_F_33)

Subkategorie: Einschneidendes Erlebnis

Der Patient erzählt eine prägnante Situation, die dazu geführt hat, dass ihm bewusst wurde, hier stimmt etwas nicht. Aus dem einschneidenden Erlebnis resultiert ein Kontakt zum Versorgungssystem.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Das eigentliche Schockerlebnis erlebte ich dann - ich habe schon vom Sommer geredet - circa Mitte November des Jahres '88 in einem Hallenbad. Ich besuch das Hallenbad und schon wie ich hineinkam, hat mich diese Luft/ Flog mir diese warme Luft entgegen und hat mich/ Schon die Wärme hat mich schon irritiert. Dann spürte ich eine Unlust, überhaupt ins Wasser zu gehen. (...) Ich stieg dann doch ins Wasser und, ja, vor lauter Unlust blieb ich einfach am Beckenrand beim Schwimmen. Diese Vorsicht war, ich sage heute noch, meine Rettung. Also ich bin nicht lange herumgeschwommen, da sind meine Beine pfeilgerade nach unten gerichtet. Also es handelte es sich um plötzliches Versagen der Beinmuskulatur. (PA_M_02)

- Als er mich dann immer wieder weiter gedrängt hat, habe ich gesagt: „Ich kann Ihnen zeigen, ich kann mich/“ Das könnte ich heute gar nicht mehr. „Ich kann mich auf den Stuhl knien. Und dann, wenn ich mich auf die Lehne stütze, hinten hochdrücken, das schaffe ich dann vielleicht.“ Er sagte: „Nein, wie wenn Sie eine Treppe hochgehen:“ Und das habe ich dann halt probiert. Und das ging natürlich nicht. Und ich denke, das war von ihm bewusst gemacht, weil er mir verdeutlichen wollte, was da Sache ist. Und dann hat er zu mir gesagt: „Ein gesunder Mensch Ihres Alters kann das.“ Und das war für mich dann so, da hat es Dingdong gemacht. Da wusste ich: Aha, das ist doch nicht so normal, wie du das immer gesehen hast, die Defizite, die du da hast. (PA_F_12)
- Also ein Jahr danach war ich auf Sardinien als Urlaub. Und bin ins Wasser. Bin in Wasser rein und habe ich gemerkt, dass ich da stimmt irgendwas nicht, kriegte ich nicht so Luft. Weil, der Wasserdruck hat mich schon in Brust fest. [...] Und dann war ich in Schwimmbad, habe ich gemerkt, wo ich ja Bauchnabel schon drin war, habe ich schon keine Luft gekriegt, ins Wasser. Der Wasserdruck hatte mich schon Atemnot gemacht. Ja. Und da ist natürlich mit der Maske dazugekommen. Weil Herz war fünf Jahre vorher. (PA_M_08)

Subkategorie: Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt

In den Interviews wurde auch nach der Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt gefragt. Aufgrund dessen, dass die Frage einen quantitativen Charakter aufweist, werden im Folgenden die Aussagen bezüglich der Zeitspanne von 18 interviewten Personen vorgestellt, diese haben im Interview eine konkrete Zeitspanne genannt. In den anderen Interviews wurde keine Zeitspanne genannt, die interviewten Personen konnten sich nicht mehr daran zurück erinnern. Die Spannweite der Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt aufgrund der Symptome bzw. Beschwerden reichte von 2 Wochen bis hin zu einigen Monate (siehe Tabelle 13).

Tabelle 13: Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt aufgrund der Symptome bzw. Beschwerden

Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt	Häufigkeit (N= 18)	Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt	Häufigkeit (N= 18)
2 Wochen	2	6 Monate	1
3 Wochen	1	Sofort	2
1 Monat	2	Ziemlich flott	1
2 Monate	2	Paar Wochen	1
3 Monate	3	Eine Weile	1
4 Monate	1	Monate	1

Exemplarisches Zitat aus den Transkripten:

- Es war bei mir ungefähr im Dezember 2011. Beziehungsweise Januar 2012, wo sich beim Spaziergehen in der Stadt, eine leichte Fußhebeschwäche angedeutet [hat]. Und es hat sich mit den Monaten verstärkt. Ungefähr nach drei Monaten ist man dann zum Arzt gegangen. (PA_M_07)

Subkategorie: Art und Weise der Schilderung von Symptomen bzw. Beschwerden

Die Art und Weise wie Patienten ihre Symptome bzw. dem Arzt schildern. Damit gibt der Patient Auskunft über die Bedeutung die er seiner Symptomatik bzw. Beschwerden beimisst.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Ja, also ich muss jetzt so rückblickend sagen: Ich weiß gar nicht, ob ich diese Symptomatik überhaupt dem Hausarzt mal so geschildert habe, dass mich das einfach so nervt. Oder dass mich das frustriert. (PA_F_19)
- Aber ich habe auch gesagt: „Das ist ganz leicht“ – ich habe es wirklich nicht ernst genommen. (PA_F_38)

Subkategorie: Wichtigkeit einer Diagnose

Für Patienten ist aus unterschiedlichen Gründen eine konkrete Diagnose wichtig. Deswegen wurde in den Interviews auch nach der Wichtigkeit einer Diagnose und nach den Gründen gefragt.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also wenn die Diagnose früher gestellt worden wäre, dann hätte zumindest dieses seltsame Gerede sich nicht in der Weise ausbreiten können, wie sich dieses Gerede dann ausgebreitet hat. (PA_F_39)
- Mit der Diagnose quasi anfangen können wir im Moment gar nichts. Der Vorteil der Diagnose ist, ich habe eine Hausnummer. Ich weiß, wo ich langgehen muss. Ich weiß, wo mein Weg ist. Ich weiß, wen ich ansprechen kann. Aber sie hilft mir nichts in meiner Behandlung, im Moment nicht. Ob das mal in der Zukunft so ist, weiß ich nicht. Aber heute ist es noch nicht so. (PA_M_17)

Subkategorie: Inanspruchnahme von alternativen Versorgungsangeboten

Hierunter ist die eigenständige und nicht in Absprache mit dem betreuenden Hausarzt getroffene Inanspruchnahme von alternativen Versorgungsangeboten durch den Patienten zu verstehen. Mit der Inanspruchnahme von alternativen Versorgungsangeboten wird nach einer Erklärung für die Symptome bzw. Beschwerden gesucht.

Von den interviewten Personen haben lediglich zwei Personen alternative Versorgungsangebote in Form eines Besuchs beim Heilpraktiker und beim Osteopathen in Anspruch genommen, um damit eine Erklärung für die Symptome bzw. Beschwerden zu erhalten.

Exemplarisches Zitat aus den Transkripten:

- Das ist eine ganz andere Geschichte dann, ist mit unserer überhaupt nicht zu vergleichen. Die machen das über eine Pulsanalyse. Da musst du deine Hände hinstrecken und dann tastet er deinen Puls. Und der hat dann eigentlich gesagt, er meint, ich bin total vergiftet innerlich. Meine Organe funktionie-

ren nicht richtig. Der ganze Organismus ist ganz träge und schlapp. Im Prinzip wie so ein Motor, der nur hier mit angezogener Handbremse läuft, so nach dem Motto. Und klar, woher, warum auch immer das kam, hat er so auch nicht können outen. Aber er hat gemeint: „Gut, okay, wir müssen jetzt praktisch diesen ganzen Organismus wieder in die Gänge bringen einfach.“ Und die haben ja dann ihre Kräuterkunde, ihre Tibetkräuter in getrockneter Form. (PA_F_30)

Subkategorie: Anregung von außen

Hierunter sind Anregungen von Familienmitgliedern oder aber das nähere soziale Umfeld wie Freunde, Arbeitskollegen oder Vorgesetzte. Weitere Quellen für Anregungen von außen sind entlang des Versorgungsprozesses zu sehen wie durch Physiotherapeuten während der Rehabilitation oder über Zeitschriften von Selbsthilfegruppen. Bedeutsam ist bei dieser Subkategorie, dass mit den Anregungen von außen weitere Diagnostik angestoßen wurde.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Aber in der Zwischenzeit hat sich dann mein Sohn eingeschaltet. Und der hat gute Beziehungen zum einem Krankenhaus in Stuttgart. (PA_M_07)
- Und dann bekam ich den Hinweis von unserer Pflegedirektorin, ob ich schon mal bei einem Internisten gewesen sei? (PA_M_34)
- Dann habe ich aber bei der Arbeit angerufen, ich habe seit zwei Jahren einen neuen Chef, der erst 30 ist, der zu mir gesagt hat: Also mit dem Neurologen, also mit dem Taubheitsgefühl, würde er nicht länger warten. Dann habe ich gedacht: "Ja, die Jungen, die gehen schon wegen jedem kleinen Schnupfen zum Arzt." Habe es erst nicht so ernst genommen, habe aber dann gedacht: "Na ja, kannst ja mal einen Termin ausmachen, das dauert ja eh länger." (PA_F_38)

Subkategorie: Akzeptanz der eigenen seltenen Erkrankung

Die Akzeptanz der eigenen seltenen Erkrankung zielt darauf ab, vom Patienten die konkrete Diagnose zu erfahren.

Bei zwei der interviewten Personen zeigt die Analyse der Transkripte, dass diese ihre seltene Erkrankung (noch) nicht angenommen haben. Sie können keine Diagnose benennen, obwohl bei diesen Personen laut Aussage des Hausarztes eine gesicherte Diagnose einer seltenen Erkrankung vorliegt.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Wie meine Erkrankung heißt, weiß ich nicht. Bloß das äußert sich jetzt mit Schmerzen überall, auch beim Essen, am Kiefermuskel. (PA_M_22)
- Ich weiß nicht, für mich ist eine Diagnose: Du hast Husten, und du nimmst das Medikament und das ist das und das, das kennen wir. Aber eine richtige Diagnose würde ich für mich noch gar nicht sagen, dass ich die habe. Ich weiß, ich habe – wie nennt man das – intrazerebrale Blutungen, also Kavernome. Gut, das ist was, was ich habe, aber so richtig eine Diagnose ist es in meinen Augen nicht. Ich weiß nicht, woher es kommt, was es auslöst. (PA_M_03)

Subkategorie: Eigeninitiative des Patienten

Unter Eigeninitiative sind die Aktivitäten des Patienten zu verstehen, die zu weiteren diagnostischen Handlungen beim Hausarzt, Facharzt und/oder Klinik geführt haben.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Bis jetzt habe immer nur ich vorgeschlagen oder gemacht. Und weil ich eben mit dieser meiner Theorie: „Meinen Sie nicht, wir könnten“ oder „Sollte man mal das und das so machen?“ Dann machen Sie es. Die Fachärzte/ mein Hausarzt spielt bei allem mit, aber der ist jetzt auch ausgereizt. Der sagt: „Ich weiß nicht mehr, wie ich Ihnen helfen kann, wenn Sie die Krämpfe kriegen.“ (PA_F_15)
- Gut, wohin gehst du jetzt? Wer kann dir noch helfen? Du warst jetzt bei so vielen Ärzten. Jeder hat nur den Kopf geschüttelt. Keiner wusste, was los ist. Und dann war eigentlich noch meine einzige Hoffnung, oder habe ich gesagt: Gut, okay, ich sehe jetzt ein, ich muss wieder zum Arzt. Ich kann mich jetzt

hier einfach nicht dagegen wehren. Weil, es geht jetzt einfach gar nichts mehr. Ich versuche es jetzt, ich gehe jetzt in die Uniklinik. (PA_F_30)

- Und ich brauche jetzt irgendeine Diagnose, ich muss mich jetzt irgendwo einweisen, selber." Und dann habe ich rumtelefoniert. Und der erste Termin, den ich bekommen habe, war hier nebenan im Krankenhaus, in der Neurologie, weil ich ja den Verdacht auf Borreliose immer noch hatte. Und da bin ich mit Verdacht auf Borreliose ins Krankenhaus dann. Das hat, sagen wir mal zwei Wochen gedauert, bis ich den Termin gekriegt habe. (PA_M_05)

Zusammenfassende Darstellung der Patientenbedingten Einflussfaktoren

- Bewertung der Symptome/Beschwerden im Kontext des Alltages
- Schildert Arzt keine oder untergeordnet Symptome/Beschwerden
- Selbstbehandlung/Selbstmedikation
- Wichtigkeit einer Diagnose aus unterschiedlichen Gründen
- Skepsis gegenüber Schulmedizin
- Nutzt (selten) alternative Versorgungsangebote
- Wechselt Hausarzt bei diagnostischer Unsicherheit selten, dagegen häufiger Facharztwechsel bei diagnostischer Unsicherheit
- Annahme/Akzeptanz der Diagnose
- Einschneidendes Erlebnis
- Anregungen von außen
- Initiiert Diagnostik

4.2.2.2 Hauptkategorie Krankheitsbedingt

Subkategorie: Bestehende Erkrankung bzw. Behinderung

Eine bestehende Erkrankung bzw. Behinderung wird als Erklärungsursache für die Symptomatik bzw. Beschwerden herangezogen.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Ich hab, Senk-, Spreiz- und Plattfuß. Und zudem noch verstümmelte Zehen. Also kurze und zu lange. Ich habe alles mit dabei. Die, die lang sein sollten, sind kurz. Und die kleinen Äußeren sind lang. Und daher nie optimales Schuhwerk. [Ich habe gedacht, es liegt daran] Genau, ja, absolute Fehlspur. (PA_F_32)
- Klar, wenn das von Geburt auf ist/ Ich bin immer schon schnell umgefallen oder keinen Berg hochgekommen, aber das hat man dann immer auf die Hüften geschoben. (PA_M_35)

Subkategorie: Veränderung der Symptomatik bzw. der Beschwerden

Veränderung der Symptome bzw. der Beschwerden entlang des Diagnosewegs führen zu weiteren diagnostischen Handlungen oder zu keinen weiteren diagnostischen Handlungen.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Und da war also mein Zustand ziemlich gleichbleibend und dann Ende September habe ich gemerkt, das Hören und Sehen wird schlechter. Und das Taubheitsgefühl in den Händen hat sich ausgebreitet. Daraufhin kam ich wieder in die Klinik. Die haben wieder endlos Untersuchungen gemacht. (PA_M_21)
- Ja, also nur, dass ich also in den Füßen Polyneuropathie habe. Aber warum, weshalb, wieso, das habe ich nicht gehabt. Und dann sind die Beschwerden immer stärker geworden. Und habe dann vor sechs Jahren/ Weil mein Puls immer weiter runter gegangen ist und meine Leistungsfähigkeit, hat man mich dann in die Kardiologie zu einer Kardiologin überwiesen. (PA_M_23)

Subkategorie: Akute Verschlechterung der Symptomatik oder akutes Auftreten der Symptome

Eine akute Verschlechterung oder ein akutes Auftreten der Symptomatik führt zu einer Notfallaufnahme in eine Klinik und damit verbunden dann, eine umfassende Diagnostik.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Mein Hausarzt wohnt bei mir im Ort und da ist meine Frau dann hin. Und (...) der kam dann, wann? Am Montag, ja. Montag, ja. Ich hatte inzwischen Fieber, richtig kräftiges Fieber. Und der hat dann gesagt: "Wenn das Fieber nicht runtergeht, dann müssen Sie ins Krankenhaus." Und meine Tochter und meine Frau, die haben mich dann am Montagabend ins Krankenhaus, an die Uniklinik gefahren. (PA_M_37)
- Dann ging es mir wirklich nicht gut. So direkt haben die Eltern gesagt: „Jetzt gehst du in die Uni.“ Und da war ich im Krankenhaus, an der Universitätsklinik. (PA_F_16)

Subkategorie: Frühe und diffuse Symptome bzw. Beschwerden

In dieser Kategorie werden frühe und diffuse Symptomatiken bzw. Krankheitsanzeichen aufgegriffen, die aber als solche nicht wahrgenommen wurden.

In den Interviews hat sich diese Problematik insbesondere bei Menschen mit seltenen Muskelerkrankungen gezeigt.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Ja gut. Wie gesagt, habe ich angefangen, dass ich immer Muskelkater gehabt nach dem Sport. Und ging ja schon ganz schnell wieder weg nach ein paar Tagen. (PA_M_08)
- Also angefangen hat es/ Meine Frau hat festgestellt: Wenn ich gestanden bin und mit Leuten geredet habe, dass ich immer so auf den Füßen getrampelet bin. Also immer so unruhig gestanden bin. Und dann hat sie immer gesagt: "Warum hampelst du so umeinander?" (PA_M_23)
- Sagen wir in den Neunzigerjahren fing das an, dass mir immer wieder das linke Knie eingeknickt ist. Und das ging immer wieder gut, aber einmal ging es halt nicht gut. Da bin ich also beim Training, beim Fußball spielen, bin ich da gesprungen. Und in dem Moment, wo ich da richtig laufe, knickt mir das Knie ein. Und da bin ich da richtig plötzlich zu Boden gestürzt. Und von da an

habe ich gehumpelt. Und das hat sich jetzt also in den Jahren leicht verschlechtert, das Humpeln. (PA_M_13)

Subkategorie: Genetische Disposition bzw. familiäre Disposition

In der Familie des Patienten mit einer seltenen Erkrankung sind ähnliche Fälle bekannt.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Weil eigentlich ich schlagartig, überraschend zu der Diagnose gekommen bin. Meine Mutter hatte zehn Jahre eine Fehldiagnose. Bei meiner Mutter hat die Erkrankung mit einer schweren Hauterkrankung eigentlich angefangen. Und diese Hauterkrankung war sehr, sehr schwer in den Griff zu bekommen und hat sich also nur halten mit relativ hohen Kortisongaben. Und daraufhin hat sie dann relativ zeitgleich eine Myopathie entwickelt. Und man hat dann immer gemeint, es käme vom Cortison. (PA_F_12)
- Meine Oma, väterlicherseits, die ist an Hirnblutung gestorben. Also, aber da sind es nicht so kleine Blutungen, sondern da ist das Große, was wirklich oft vorkommt, was Leute aber nicht wissen. Die ist daran gestorben. Mein Vater hat sich daraufhin, weil mir das passiert ist, oder als er gehört hat, dass ich Hirnblutung hatte, in ein MRT gelegt und auch Kontrolle gemacht. Und bei ihm wurde auch so ein großes Ding festgestellt. Also sagen wir mal so, Glück im Unglück. Wenn das nicht gesehen worden wäre oder so, wäre es wahrscheinlich anders ausgegangen. Und sein Bruder hatte das auch. (PA_M_03)

Zusammenfassende Darstellung der Krankheitsbedingten Einflussfaktoren

- Ausgeprägte Symptomatik führt zu schnelleren und mehreren Handlungen
- Akute Verschlechterung oder akutes Auftreten der Symptomatik führt zur Notfalleinweisung und damit verbunden zur umfassenden Diagnostik
- Frühe diffuse Krankheitsanzeichen werden nicht als solche wahrgenommen (zeigte sich insbesondere bei Muskelerkrankungen)

4.2.2.3 Hauptkategorie Hausarztbedingt

Subkategorie: Psychische Symptome als Ursache für eine vorschnelle Interpretation

Bei zusätzlich bestehenden psychischen Symptomen oder psychischen Vorerkrankungen werden die neu hinzugekommenen Symptome in die gleiche „Ecke“ eingeordnet.

Psychische Störung als Ursache - Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Im Prinzip eigentlich fast das ganze Umfeld. Angefangen von der Familie. Bekanntenkreis, die sich dann das getraut haben, zu sagen. Sagen wir es mal so. Jeder sagt dir das ja auch nicht ins Gesicht. Dann dieser HNO-Arzt, der hat auch schon so ein bisschen also indirekt, na, so sich geäußert. Auch dieser Allergieweiter, der Hautarzt, der war da auch ein bisschen in der Richtung. Und dann bin ich eigentlich an einen Punkt geraten, wo mich ein bisschen der Mut verlassen hat. Und habe gesagt: Ja, gut, okay, die meinen alle jetzt hier, ich habe was mit der Psyche zu tun. [...] Aber irgendwie hat mir mein eigenes Bauchgefühl gesagt: Da ist einfach irgendwas anderes. Was auch immer - ich bin ja auch kein Arzt. (PA_F_30)
- Der hat dann zu mir gesagt: "Herr [...], Sie widmen Ihrer Zunge eindeutig zu viel Aufmerksamkeit" und hat mich dann wieder heimgeschickt. Dann habe ich gedacht: "Gut, dann brauche ich zu dem halt auch nicht mehr gehen." Dann hat es angefangen, an der Unterlippe - an der linken Seite - ist es dann taub geworden. Das ist heute noch so. Ich habe hier diese Stelle, von hier von der Mitte bis hierüber, die ist also nicht ganz taub, aber sehr gefühllos. [...] Dass man sich nicht ernst genommen fühlt. Das war sogar soweit, dass ich - ich weiß jetzt nicht mehr, welcher Arzt das jetzt war von diesen ganzen, bei denen ich gewesen bin - es hat einer sogar schon mal gesagt, ob ich nicht vielleicht in die Psychosomatische will? Also, dass ich mir das quasi alles nur einbilde, also dass ich einen an der Klatsche habe, so ungefähr. (PA_M_05)

- Nachdem ich Tabletten genommen hatte, dann hieß es, ich wäre depressiv. Und dann habe ich Tabletten genommen. Und durch die Tabletten, da kam dann die Diagnose raus. (PA_F_39)

Subkategorie: Geschlechtsspezifische Unterschiede als Ursache für eine vorschnelle Interpretation

Geschlechtsspezifische Unterschiede werden als Erklärungsansatz für die Interpretation der Symptome bzw. der Beschwerden herangezogen.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Diese Klinik ist ja sehr erfahren mit Muskelerkrankungen. Und es wurde damals schon ausgeschlossen, dass ich nicht MS haben kann. Weil, sämtliche Untersuchungen deuteten auf diese Muskelerkrankung hin. Ja, also eigentlich, diese Symptome waren klassisch: Der CK-Wert erhöht, dieses ING sehr auffällig. Da hätten die in [...], die wirklich spezialisiert sind auf Muskeldystrophie Duchenne, bei denen hätten die Alarmglocken klingeln müssen. Aber das haben die nicht gemacht, die waren einfach blind, nach dem Motto: Der Sohn ist nicht betroffen. Es ist eine Frau, sie kann das nicht haben. (PA_F_19)
- Dann hat es geheißen, das ist vererbbar, und zwar sogar Dominant. Und dann hat es dann geheißen, es können nur Jungen kriegen, die Mädchen sind nur Überträger. Und seit jetzt meine Tochter da ist, hat es dann an der Uni geheißen, so jetzt weiß man, dass es auch Mädchen kriegen können. Bis dahin hat es immer geheißen, die übertragen das nur. (PA_F_35)

Subkategorie: Altersspezifische Unterschiede als Ursache für eine vorschnelle Interpretation

Altersspezifische Unterschiede werden als Erklärungsansatz für die Interpretation der Symptome bzw. der Beschwerden herangezogen.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Klar, wenn das von Geburt auf ist/ Ich bin immer schon schnell umgefallen oder keinen Berg hochgekommen, aber das hat man dann immer auf die

Hüften geschoben. Das hat man eigentlich nie auf die Muskulatur geschoben. Und deswegen ist das auch in der Schule oder so, da war ich dann sportbefreit von Anfang an, da hat man das eigentlich irgendwo gar nicht weiter beachtet. (PA_F_35)

Subkategorie: Hausarztwechsel

In dieser Subkategorie ist ein Hausarztwechsel von Interesse. Die Gründe dafür können Unzufriedenheit mit der Diagnostik, Ortswechsel aufgrund eines Umzugs des Patienten oder die Pensionierung des Hausarztes sein.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Und dann bin ich zur nächsten Hautärztin. Und die hat dann genauso mit Salben und Haarshampoo rumgemacht. Und ja, hat alles nichts gebracht. Und dann habe ich meinen Hausarzt gewechselt. (PA_F_33)
- Genau, und weil dann der Wechsel war vom Hausarzt. Die Frau [...] ging ja in Ruhestand, nehme ich an. Und der Herr Doktor [...] hat dann die Praxis übernommen. Ich habe daheim gesagt: "Ich glaube, der will es genau wissen." Und ja, es ist ja gut, wenn jemand so engagiert ist. Ich habe gesagt: "Bislang hat sich niemand dafür interessiert." (PA_F_42)

Subkategorie: Zufriedenheit mit dem Hausarzt

Mit dieser Kategorie wird die Zufriedenheit der Patienten mit dem Hausarzt abgebildet. Im Fokus steht dabei der hausärztliche Umgang bei diagnostischer Unklarheit.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Da hat Doktor [...] wirklich gekämpft, gekämpft, weiter gemacht, keine Ruhe gegeben, wieder Untersuchungen. (PA_F_09)
- Die war total ratlos. Also, die Besuche bei ihr haben nichts gebracht. Hat die eine Überweisung veranlasst? Nein, das habe ich alles selber gemacht. (PA_M_34)

- Und wie ich es dem Herrn Doktor [...] dann erzählt habe, hat er gesagt: "Da muss man nachgehen. Da fehlt irgendein Stoff für das Blut, und das kann man rauskriegen." (PA_F_42)
- Er war ehrlich und offen. Und also unsicher ist mit einem negativen Beigeschmack. Würde ich nicht sagen. Er hat ganz klar die Grenzen seiner Kompetenz mir gegenüber verdeutlicht. Also ich habe genauso viel Vertrauen zu ihm jetzt wie zuvor. (PA_M_41)

Subkategorie: Rolle des Hausarztes

Von Interesse ist in dieser Subkategorie, welche Rolle der Hausarzt aus Sicht der Patienten entlang des Diagnosewegs eingenommen hat.

Im Nachfolgenden werden aus Sicht der Interviewten die unterschiedlichen Rollen des Hausarztes stichwortartig aufgeführt:

- Aktensammler
- Überweisungsaussteller auf Wunsch des Patienten
- Koordinierende Funktion, HA stellt Überweisung aus
- HA ist nicht präsent, da er nichts macht
- HA ist Vertrauensperson der Befunde erklärt oder den PA begleitet
- HA bietet psychosoziale Unterstützung
- HA spielte anfänglich keine Rolle, da PA mit Symptomatik direkt zum FA gegangen ist

Zusammenfassende Darstellung der Hausarztbedingten Einflussfaktoren

- Genommene Zeit des Arztes, um auf die Symptome/Beschwerden einzugehen
- Vorschnelle Interpretation bei diagnostischer Unklarheit
- Motivation diagnostischer Unklarheit nachzugehen
- Arzt-Patienten-Kommunikation
- Vertrauensverhältnis/Zufriedenheit Hausarzt und Patient
- Umgang mit Ratlosigkeit/Hilflosigkeit

4.2.2.4 Hauptkategorie Facharztbedingt

Subkategorie: Zufriedenheit mit Fachärzten (ambulant und Klinik)

Mit dieser Kategorie wird die Zufriedenheit der Patienten mit dem Facharzt abgebildet. Im Fokus stehen dabei der Umgang und die Zusammenarbeit mit dem Patienten während des Diagnosewegs.

- Aber ich bin auch nicht böse um die Ärzte. Weil ich eben die Problematik erkenne. Ich sehe einfach die Schwierigkeit, dass wir solche Sonderformen haben, die einfach in der Ausbildung gar nicht abgebildet werden können. Wir müssten dann schon etwas mehr sein. Oder irgendwo großes Interesse da sein. (PA_M_17)
- Also der eine sagt das, der andere sagt das. Sie wissen es selber nicht, woher es kommt, und das kriegt man als Patient halt ab. (PA_M_03)
- Und da sehe ich heute noch das Problem, dass die Zusammenarbeit/ da mangelt es wirklich sehr dran. Jeder rührt so ein bisschen in seinem eigenen Süppchen. (PA_F_12)
- Man weiß ja, es gibt ja die Polyneuropathie hauptsächlich bei Zuckerkranken. Anscheinend sind dort die Symptome ähnlich oder gleich. Aber wenn man ja nicht zuckerkrank ist/ Also ich denke, dass man da dann schon mal eine genauere Ursachenforschung, so wie es auch im Internet drinsteht, machen sollte. (PA_M_23)

Zusammenfassende Darstellung der Facharztbedingten Einflussfaktoren

- Fachspezifische Betrachtung der Symptome und dadurch werden verschiedene Symptome nicht in Verbindung gebracht
- Facharzt wird gewechselt, wenn Symptome/Beschwerden nicht eingeordnet werden können und/oder wenn Behandlung nicht wirkt

4.2.2.5 Hauptkategorie Versorgungsstrukturbedingt

Subkategorie: Lange Wege zur medizinischen Versorgung und dadurch finanzielle Einschränkungen

In dieser Subkategorie wird aufgezeigt, ob der Patient lange Wege zur Diagnostik zurücklegen musste und ob ihm dadurch hohe Kosten entstanden sind.

- Immer hier in Ulm herum. (PA_F_11)
- Meine Mutter musste oder wir mussten dann mit meiner Mutter wirklich zu allen Fachärzten schon relativ weit. Der Hausarzt war am Ort. Das war aber auch der Einzige. Und alle anderen Fachärzte, also, das fing so bei fünfzehn Kilometern an und ging dann eben bis hundert Kilometer und weiter. Freiburg, Heidelberg so in der Richtung. Mainz ist meine Mutter mal gewesen auch. (PA_F_12)
- Ich bin in einem Gebiet, wo die Uni nah ist, wo der Arzt nah ist. Wenn man unzufrieden wäre, dann müsste man das natürlich machen, das ist klar. Aber da habe ich keine Veranlassung dazu. (PA_M_18)
- Nein, eigentlich nicht. Ich bin selber gefahren, ja. (PA_F_10)
- Ja, ah, nein eigentlich nicht. Finanziell geht es uns gut. Und sonst hätten wir uns auch nicht die ganzen privaten Therapien leisten können. Weil, ich sage ja, da sind ruck zuck mal geschwind wieder tausend Euro weg gewesen. (PA_M_23)

Subkategorie: Nach Informationen gesucht

Der Patient hat während des Diagnosewegs nach Informationen in Büchern, Internet, Selbsthilfegruppen, etc. gesucht.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Bei dem Internet, 90 Prozent von unseren Informationen das ist bei dem Internet und auf Bekannten. Und immer fragen, wer hat denn, wer kennt die Familie von Bekannten. Wer ist Arzt in dieser Familie? Vielleicht von einem Bekannten und du fragst: „Du bist sicher? Was sollen wir machen? Welchen

Weg sollen wir gehen?“ Weil, alleine du hast, du bekomme keine Hilfe.

(PA_M_06)

- Ich habe versucht, mir selber Informationen zu holen, übers Internet vor allem. Ich habe ihn dann auch immer gelöchert. Ich habe gesagt: „Ich habe das und das gelesen. Das und das könnte es nicht sein?“ (PA_F_09)
- Zu Beginn hat es gefehlt, dass man keinen richtigen Ansprechpartner hat (PA_M_03)

Zusammenfassende Darstellung der Versorgungsstrukturbedingten Einflussfaktoren

- Lange Wege zur medizinischen Versorgung sind weniger ein Problem
- Finanzielle Einschränkungen durch lange Wege sind weniger ein Problem
- Bedeutung der Selbsthilfe für Informationen, Kontakte, usw.
- Wartezeiten besonders für Facharzttermine
- Keine Ansprechperson für Orientierung im Gesundheitssystem und für psychosoziale Themen

Gründe für den langen Diagnoseweg

Zum Abschluss des Interviews wurde jeder der interviewten Patienten gefragt, welcher Grund aus ihrer Sicht maßgeblich den Diagnoseweg beeinflusst hat.

Im nachfolgenden werden die Gründe stichwortartig aufgelistet:

- Lange Wartezeiten für Arzttermine
- Fehlende Motivation des Hausarztes diagnostischen Unklarheiten nachzugehen
- Keine Erfahrung des Arztes
- Patient nicht ernst genommen und deswegen abgewartet
- Keine Überweisung bei diagnostischer Unsicherheit
- Symptome waren untypisch
- Keine Biopsie gemacht, obwohl naheliegend

- Behinderung steht im Fokus
- Muskelprobe unbrauchbar
- Langbestehende Diagnosen werden nicht hinterfragt
- Patient hat Stress und hat keine Zeit für Arztbesuch
- Patient bewertet Symptome/Beschwerden im Kontext des Alltags
- Ergebnis der Muskelbiopsie lässt lange auf sich warten
- Keine Handlung durch den Arzt trotz auffälliger Werte
- Allergien, Medikamentenunverträglichkeit steht im Fokus
- Fehlende Verbindung zur familiären Disposition
- Schritt für Schritt untersucht

4.3 Ergebnisse aus Sicht der Hausärzte

4.3.1 Deskriptive Beschreibung der Stichprobe

4.3.1.1 Verteilung des Alters, Geschlecht, Spezialisierung und Qualifizierung

Von den 35 interviewten Hausärzten waren 40 Prozent (14 Ärzte) weibliche Ärzte und 60 Prozent (21 Ärzte) männliche Ärzte. Der Altersdurchschnitt der interviewten Hausärzte lag bei 51,9 Jahren (SD= 10,1 Jahre) mit einer Spannweite von 40 Jahren, beginnend bei 30 Jahren. Im nächsten Schritt der deskriptiven Auswertung wurde das Alter der Ärzte in Gruppen stratifiziert. Die nachfolgende Tabelle vermittelt einen Überblick über die Ergebnisse.

Tabelle 14: Verteilung der Altersgruppen der interviewten Hausärzte

	Gesamt (N= 35)		Frauen (N= 14)		Männer (N= 21)	
	%	Häufigkeit	%	Häufigkeit	%	Häufigkeit
18 bis 35 Jahre	8,6	3	14,3	2	4,8	1
36 bis 50 Jahre	25,7	9	21,4	3	28,6	6
51 bis 65 Jahre	60,0	21	64,3	9	57,1	12
66 Jahre und älter	5,7	2			9,5	2

Von den 35 interviewten Hausärzten gaben 80 Prozent (28 Hausärzte) der Hausärzte eine Spezialisierung in Allgemeinmedizin und weitere 20 Prozent (7 Hausärzte) der Hausärzte eine internistische Spezialisierung an. Getrennt nach Geschlecht betrachtet gaben 92,9 Prozent (13 Hausärztinnen) der weiblichen Hausärzte eine Spezialisierung in Allgemeinmedizin und lediglich 7,1 Prozent (1 Hausärztin) der weiblichen Hausärzte eine internistische Spezialisierung an. Im Vergleich dazu gaben 71,4 Prozent (15 Hausärzte) der männlichen Hausärzte eine allgemeinmedizinische Spezialisierung und 28,6 Prozent (6 Hausärzte) der männlichen Hausärzte eine internistische Spezialisierung an.

Zur Abbildung der Qualifizierung wurden die Variablen „Berufserfahrung als niedergelassener Hausarzt bzw. Facharzt für Allgemeinmedizin“ und „Jahre, die sie vor ihrer Niederlassung in einer Klinik tätig waren“ erfasst. Die durchschnittliche Berufserfahrung als niedergelassener Hausarzt bzw. Facharzt für Allgemeinmedizin betrug in der Stichprobe 17 Jahre (SD= 11 Jahre) mit einer Spannweite von 34 Jahren, beginnend bei einem Jahr. Im Hinblick auf die durchschnittliche Berufserfahrung in einer Klinik vor der Niederlassung lag bei 6,1 Jahren (SD=3,5 Jahre) mit einer Spannweite von 18 Jahren, beginnend bei einem Jahr. Im nächsten Schritt wurde die Qualifizierung getrennt nach Geschlecht betrachtet. Die weiblichen Hausärzte weisen eine durchschnittliche Berufserfahrung als niedergelassener Hausarzt bzw. Facharzt für Allgemeinmedizin von 12,9 Jahren (SD= 9,7 Jahre) mit einer Spannweite von 33 Jahren auf, beginnend bei einem Jahr und die durchschnittliche Berufserfahrung in einer Klinik vor der Niederlassung lag bei 5,9 Jahren (SD=4,6 Jahre) mit einer Spannweite von 18 Jahren, beginnend bei einem Jahr.

4.3.1.2 Verteilung der Angaben zur Praxis

Von den 35 rekrutierten Hausärzten, die letztendlich in die Studie eingeschlossen wurden sind 48,6 Prozent (17 Praxen) sogenannte Lehrarztpraxen bzw. Lehrärzte des Instituts für Allgemeinmedizin der Universität Ulm.

Zudem interessierte die Frage nach der Organisationsform der Praxis (siehe Tabelle 15). Die meisten der interviewten Hausärzte waren tätig in einer Berufsausübungsgemeinschaft mit 62,9 Prozent, gefolgt von einer Tätigkeit in einer Einzelpraxis mit 34,3 Prozent und in einer Praxisgemeinschaft mit 2,9 Prozent. Die geschlechtsgetrennte Betrachtung zeigte, dass weibliche Hausärzte mit 71,4 Prozent und männliche Hausärzte mit 57,1 Prozent in einer Berufsausübungsgemeinschaft tätig waren. In Einzelpraxen tätig waren 21,4 Prozent der weiblichen Hausärzte und 42,9 Prozent der männlichen Hausärzte.

Tabelle 15: Verteilung der Organisationsform der Hausarztpraxen

	Gesamt (N= 35)		Frauen (N= 14)		Männer (N= 21)	
	%	Häufig- keit	%	Häufig- keit	%	Häufig- keit
Einzelpraxis	34,3	12	21,4	3	42,9	9
Praxisgemeinschaft	2,9	1	7,1	1	0,0	0
Berufsausübungsgemeinschaft (bis 2007 Gemeinschaftspraxis)	62,9	22	71,4	10	57,1	12

Zum Zeitpunkt der Interviews arbeiteten in den Praxen durchschnittlich 4,9 medizinische Fachangestellte (SD= 2,6 medizinische Fachangestellte) mit einer Spannweite von 11 medizinischen Fachangestellten, beginnend bei einer medizinischen Fachangestellte. Im Hinblick auf die Frage nach der durchschnittlichen Patientenzahl, zeigten die Daten, dass durchschnittlich 1.719 Patienten (SD= 784 Patienten) in den Praxen pro Quartal versorgt wurden mit einer Spannweite von 2.700 Patienten, beginnend bei 800 Patienten.

Von den 35 interviewten Hausärzten hatten 14,3 Prozent (5 Praxen) der Praxen ein Qualitätszertifikat und weitere 85,7 Prozent (30 Praxen) der Praxen kein Zertifikat. Folgende Qualitätszertifikate konnten die Hausarztpraxen aufweisen: EPA (Europäisches Praxisassessment), Qep (Qualität und Entwicklung in Praxen ist das Qualitätsmanagement-System der Kassenärztlichen Vereinigungen (KV) mit der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KBV) für vertragsärztliche und -psycho-therapeutische Praxen und MVZ) und Zertifizierte Hausarztpraxis nach DIN EN ISO 9001.

4.3.1.3 Verteilung der Informationen zu Strukturfragen der Versorgung

Im Hinblick auf die Versorgungsstruktur interessierte zunächst die Frage nach der Region, in der sich die Praxis des interviewten Hausarztes befindet. Die Ergebnisse werden mit der Abbildung 7 verdeutlicht. Der Großteil der interviewten Hausärzte kam mit 48,6 Prozent aus der Region Donau-Iller, gefolgt von der Region Schwaben mit 20 Prozent und der Region Stuttgart mit 14,3 Prozent.

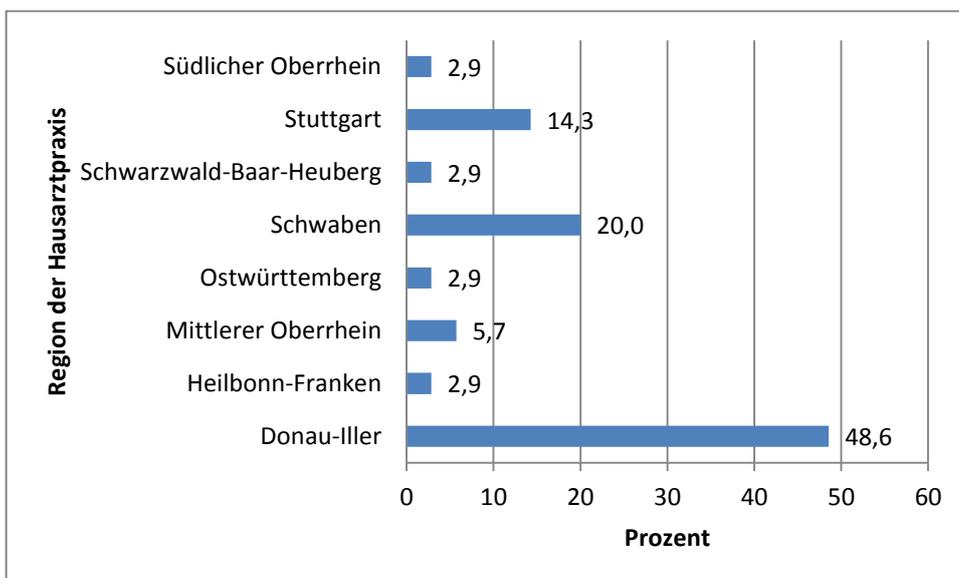


Abbildung 7: Region, in der sich die Praxis des interviewten Hausarztes befindet

Von den 35 interviewten Hausärzten beteiligten sich 65,7 Prozent der Hausärzte am Hausarzt-Modell (23 Praxen) und 97,1 Prozent an den Disease-Management-Programmen (34 Praxen). Im Hinblick auf die Frage, wie weit ein Schwerpunkt-Krankenhaus von der eigenen Praxis entfernt ist, zeigen die Ergebnisse dass 51,5 Prozent der Praxen (18 Praxen) bis zu 5 km von einem Schwerpunkt-Krankenhaus entfernt waren, weitere 25,7 Prozent der Praxen (9 Praxen) dann bis zu 10 km, 17,2 der Praxen (6 Praxen) bis zu 15 km und 5,8 Prozent der Praxen (2 Praxen) bis zu 25 km (siehe Abbildung 8).

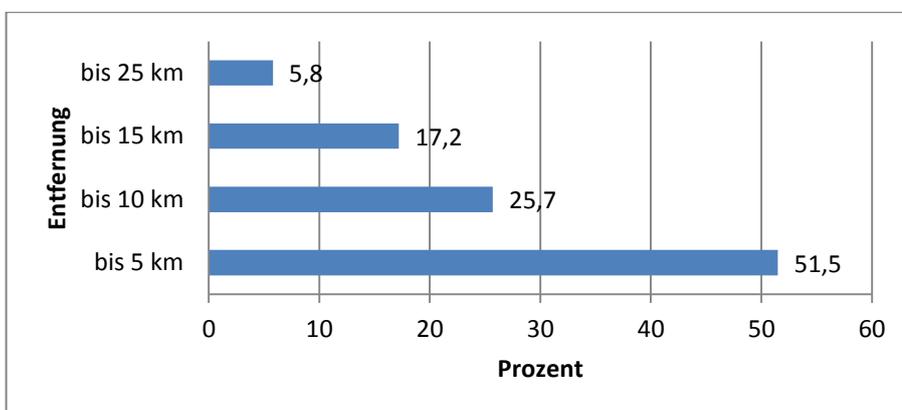


Abbildung 8: Verteilung der Entfernung der Hausarztpraxis bis zum nächsten Schwerpunkt-Krankenhaus

Die interviewten Hausärzte wurden auch gefragt, ob aus ihrer Sicht in der Region der Hausarztpraxis ein Facharztmangel besteht. Die Ergebnisse der Mehrfachantworten sind mit der Abbildung 9 dargestellt. Ein regionaler Facharztmangel zeigt sich vor allem bei Rheumatologen mit 42,9 Prozent der Nennungen, Psychiater und Neurologen mit 25,7 Prozent der Nennungen und Psychotherapeuten mit 17,1 Prozent der Nennungen.

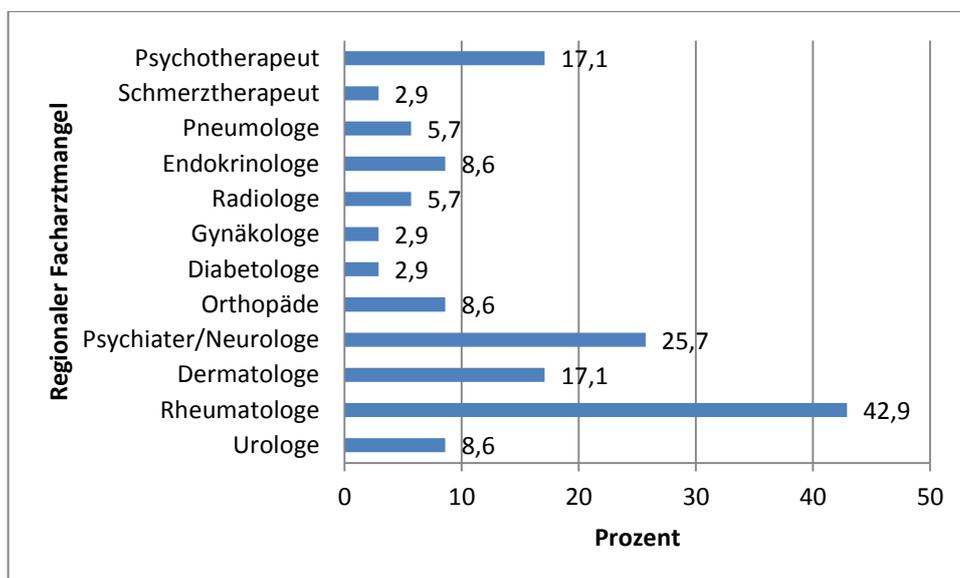


Abbildung 9: Facharztmangel in der Region der Hausarztpraxis aus Sicht der interviewten Hausärzte

In einem nächsten Schritt interessierte die Frage, ob die interviewten Hausärzte Fortbildungsangebote zu Themenbereiche der seltenen Erkrankungen vorfinden. 82,9 Prozent der interviewten Hausärzte fanden nur selten Fortbildungsangebote zum Themenbereich der seltenen Erkrankungen, 11,4 Prozent der Hausärzte fanden regelmäßig Fortbildungsangebote zu Themenbereiche der seltenen Erkrankungen und weitere 5,7 Prozent fanden sogar häufig Fortbildungsangebote zu Themenbereiche der seltenen Erkrankungen.

4.3.2 Ergebnisse aus den Interviews

Die Interviews mit den Hausärzten dauerten im Durchschnitt 40 Minuten. Analog der Kategorienbildung aus dem Textmaterial der interviewten Menschen mit seltenen Erkrankungen wurde das Textmaterial der interviewten Hausärzte kategorisiert. Damit wurden aus dem Textmaterial 5 Hauptkategorien mit verschiedenen Subkategorien abgeleitet. Die nachfolgende Abbildung zeigt die abgeleiteten Hauptkategorien mit exemplarischen Subkategorien.

Die möglichen Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen werden anhand der Hauptkategorien mit den dazu gehörigen Subkategorien beschrieben und anhand exemplarischer Zitate aus den Transkripten verdeutlicht. Nach den exemplarischen Zitaten wird aufgrund der Fülle an Informationen aus dem Textmaterial mit einer stichwortartigen Auflistung, für jede der Hauptkategorien mögliche Einflussfaktoren zusammenfassend dargestellt.

Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen aus Sicht der Hausärzte	Hausarztbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Hausarzt kennt seltene Erkrankung • Hausarzt denkt intuitiv • Motivation diagnostische Unklarheiten nachzugehen • Unsicherheit entlang der Diagnosedstellung • Umgang mit diagnostischer Unsicherheit • Hausarzt denkt nicht an andere Erkrankung • Hausarzt denkt in eine andere Richtung
	Krankheitsbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Gleichbleibende/verändernde Symptomatik • Abweichende Symptome/Befunde vom „Lehrbuch“
	Patientenbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Art und Art wie Symptome berichtet werden • Patientenseitige Zeitverzögerung • Vom Patienten initiierte Diagnostik
	Facharztbedingt	<ul style="list-style-type: none"> • Fehlende Umsetzung von Handlungsempfehlungen • Zusammenarbeit mit Fachärzten (ambulant und stationär)
	Versorgungsstruktur	<ul style="list-style-type: none"> • Regionale Versorgung • Wartezeiten auf einen Facharzt-Termin • Einfluss der Vergütung auf Entscheidungen

Abbildung 10: Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen aus Sicht der Hausärzte

Die Hausärzte wurden gebeten für das Interview ein Fall mit einer seltenen Erkrankung oder zwei Fälle mit seltenen Erkrankungen heraus zu suchen. In der Tabelle 16 sind die seltenen Erkrankungen aufgelistet, die in den Interviews als Fall vorgestellt wurden.

4.3.2.1 Hauptkategorie Hausarztbedingt

Subkategorie: Subjektives Verständnis der Hausärzte zu seltenen Erkrankungen

Bevor in den Interviews die ausgewählten Fälle besprochen wurden, wurden die Hausärzte zunächst gefragt wie sie den Begriff „seltene Erkrankungen“ definieren. Die Aussagen aus den Zitaten wurden stichwortartig zusammengefasst. Nachfolgende Aufzählung gibt einen Überblick über das Verständnis der Hausärzte zum Begriff der seltenen Erkrankungen:

- Die man nicht oft sieht/nicht täglich
- Die man nicht übersehen darf
- Die man nicht alle kennt
- Versuch Zahlen zu nennen
- Interessant, bringt Abwechslung
- Die man aus dem Studium kennt
- Wir stellen Weichen/finden heraus
- Häufig ist häufig und selten ist selten
- Selten ist gar nicht so selten
- Ist es wirklich nur die Psyche
- Erkrankungen, die oft eine lange Diagnosedauer haben
- Erkrankungen, für die Informationen benötigt werden (Literatur, Kollegen, Internet)
- Erkrankungen, die „Mühe“ kosten
- Erkrankungen, die komplett unbekannt für HA sind
- Erkrankungen, die man in der ambulanten Praxis häufiger sieht als im Krankenhaus
- Erkrankungen, die wir oft in inkompletter Ausprägung sehen

Subkategorie: Subjektive Bedeutung seltener Erkrankungen in der Hausarztpraxis

Im nächsten Schritt des Interviews wurden die Hausärzte nach der Bedeutung und Handlungskonsequenz seltener Erkrankungen in der Hausarztpraxis gefragt.

Mit der nachfolgenden stichwortartigen Auflistung der Antworten in den Interviews wird die Bedeutung seltener Erkrankungen in der Hausarztpraxis dargestellt:

- Differentialdiagnostische Abklärung/man muss sie erkennen
- Im Hinterkopf immer dabei
- Bedeutsam ist die Diagnostik, weniger die Therapie
- Vor allem bei Patienten, die psychosomatisch erkrankt wirken
- Können Schwierigkeiten in Diagnostik und Weiterleitung machen/ große Herausforderung in der Organisation und zeitaufwendig
- Patienten kommen in die Praxis, weil sie wissen, dass Hausarzt sich auf die „Hinterfüße“ stellt
- Patienten, die schon bei vielen Fachärzten waren, ohne das ein Ergebnis gefunden wurde
- Wenn im „allgemeinen“ Bereich nichts gefunden wird, dann muss weiter geforscht werden
- Im Alltag spielen seltene Erkrankungen keine Rolle, nur gelegentlich
- Wenn Bauchgefühl sagt, da muss etwas sein
- Erkennen einer Störung, die man nicht einordnen kann
- Man hat nicht so viele Patienten mit einer seltenen Erkrankung, aber sie spielen eine Rolle

Subkategorie: Subjektive Fallschätzung seltener Erkrankungen in der Hausarztpraxis

Die Hausärzte wurden in den Interviews auch nach der Fallzahl (Inzidenz und Prävalenz) seltener Erkrankungen in ihrer Hauspraxis gefragt. Die Hausärzte sollten auch mit einer zahlenmäßigen Aussage bezogen auf ein Jahr antworten. Die Zahlen in den Klammern geben die Häufigkeiten der Nennungen wieder.

- 0,5 Fälle pro Jahr (2)
- 1-3 Fälle pro Jahr (1)
- 1 Fall pro Jahr (2)
- 1-2 Fälle pro Jahr (2)
- 2 Fälle pro Jahr (3)

- 2-3 Fälle pro Jahr (1)
- 2-5 Fälle pro Jahr (2)
- 3 Fälle pro Jahr (2)
- 3-4 Fälle pro Jahr (2)
- 3-5 Fälle pro Jahr (1)
- 4-5 Fälle pro Jahr (1)
- 5 Fälle pro Jahr (4)
- 5-10 Fälle pro Jahr (1)
- 10 Fälle pro Jahr (2)
- 20-30 Fälle pro Jahr (1)

Nach diesen Einstiegsfragen erfolgte die fallbezogene Interviewdurchführung. Mit der Tabelle 16 wird ein Überblick über die ausgewählten Fälle an seltenen Erkrankungen für das Interview vermittelt.

Tabelle 16: Ausgewählte Fälle seltener Erkrankungen, an denen der Hausarzt an der Diagnosestellung beteiligt war

	Häufigkeit	Prozent
Achalasie	1	3,0
Amyotrophe Lateralsklerose	3	9,1
Dermatomyositis	1	3,0
Dysfibrinogenämie	1	3,0
Friedreich Ataxie	1	3,0
Guillain-Barre-Syndrom	1	3,0
Isovaleria azidherie	1	3,0
Jürgen-Willebrand- Syndrom	1	3,0
Kleinwuchs	1	3,0
Löfgren-Syndrom	1	3,0
Lupus Erythematodes	3	9,1
Marfan-Syndrom	1	3,0
Mischkollagenose	2	6,1
Myasthenia Gravis	1	3,0
Narkolepsie	1	3,0
Neuromyelitis optica	1	3,0
Polymyalgia rheumatica	1	3,0
Porphyrie	1	3,0
proximale Myotonie Curschmann-Seinert	1	3,0
Pyoderma Gangraenosum	1	3,0
Rosai Dorfman Syndrom	1	3,0
Sarkoidose	3	9,1
Sharp-Syndrom	1	3,0
Sporadische Kleinhirnatrophie des Erwachsenen	1	3,0
Still-Syndrom	1	3,0
Vaskulitis (Morbus Reiter)	1	3,0
Gesamt	33	100,0

Subkategorie: Zeitdauer bis zur Diagnosestellung

Mit dieser Kategorie wird die Zeitdauer bis zur Diagnosestellung der seltenen Erkrankung abgebildet. Die Hausärzte sollten eine zahlenmäßige Angabe zur Zeitdauer bis zur Diagnosestellung abgeben. Als Basis der Zeitdauer zogen die Hausärzte die Patientendokumentation heran. Bei einigen der Fälle konnte anhand der Patientendokumentation keine konkrete Zeitdauer bis zur Diagnosestellung genannt werden. Die Zeitdauer bis zur Diagnosestellung ist nachfolgend aufgelistet, die Zahlen in den Klammern geben die Häufigkeiten der Nennungen wieder.

Die Diagnosestellung erfolgte:

- nach einem Hausarztkontakt (1)
- innerhalb weniger Tage (1)
- nach 1 Woche (2)
- nach 2 Wochen (1)
- nach 3 Wochen (2)
- nach 1 Monat (2)
- nach 2 Monate (1)
- nach 3 Monate (2)
- nach 4 Monate (1)
- nach 6 Monate (2)
- nach 7 Monate (1)
- nach 9 Monate (1)
- nach einigen Monate (1)
- nach 18 Monate (3)
- nach 2 Jahre (2)
- nach 3 Jahre (2)
- nach 4 Jahre (1)
- nach 15 Jahre (1)
- nach 20 Jahre (1)
- nach 26 Jahre (1)

Subkategorie: Enddiagnose gestellt bzw. bestätigt

Zudem wurden die Hausärzte gefragt, wer letztendlich die Enddiagnose gestellt oder bestätigt hat. Bei einigen der Fälle konnte anhand der Patientendokumentation keine Angabe gefunden werden. Die Zahlen in den Klammern geben die Häufigkeiten der Nennungen wieder.

Enddiagnose wurde gestellt oder bestätigt durch:

- Uniklinik (15)
- Niedergelassener Hausarzt und Facharzt (4)
- Städtische Klinik (4)

- Neurologische Fachklinik (2)
- Psychosomatiker (1)
- Kinderarzt (1)
- Tokio, Genlabor (1)

Subkategorie: Hausarzt kennt seltene Erkrankung

Die interviewten Hausärzte wurden gefragt, ob sie die seltene Erkrankung zuvor in ihrem Berufsleben schon einmal bei einem Patienten gesehen und/oder von ihr während des Studiums gehört haben. Die nachfolgende Aufzählung zeigt die Ergebnisse, die Zahlen in der Klammer geben die Häufigkeiten der Nennungen an.

Der Hausarzt kannte die seltene Erkrankung:

- aus dem Studium (5)
- aus der Klinikzeit (7)
- aus der Hausarztpraxis (2)
- aus eigener Erfahrung, Hausarzt hat selbst diese Erkrankung (1)
- aus Artikel in Fachzeitschrift (1)
- Schon mal erlebt unspezifisch (1)
- HA kannte SE nicht (4)

Subkategorie: Hausarzt denkt intuitiv

Mit dieser Kategorie wird ein kognitiver Bereich angesprochen. Der Hausarzt hat anfänglich an die "richtige" Richtung gedacht. Für eine gesicherte Diagnosestellung benötigt er noch eine Bestätigung.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Nein, ich habe dann einfach/ Ich wollte das wissen. Und jemand, der für mich in jungen Jahren einen Insult gehabt hat, der gehört halt einfach zu den Hochrisiko-Leuten. (HA_M_01)
- Und dann kam mir einfach erst mal die Idee auf, dass es so im großen Formenkreis des Rheumas was zu suchen und eventuell zu finden wäre. Ich habe dann an diesem elften Rheumafaktor und CCP-Antikörper abgenommen, die allerdings beide negativ waren. [...] Aber es läuft dann aufgrund so von

einer Mischung aus Erfahrungswert und Einschätzung und ist halt so ein Gefühl, was man hat, da stimmt was nicht. Auch Bauchgefühl, würde ich sagen. (HA_M_06)

- Ich kann mir das so gut merken, das ist der Mann einer ehemaligen Helferin hier. Und als ich den zum ersten Mal gesehen hatte, als er hier kam, da waren die frisch verheiratet und da habe ich gesagt: "Mit dem stimmt was nicht." Und habe dann gesagt: "Da gibt es angeborene Erkrankungen, der ist überbeweglich." Der war so schlaksig, so rumgelaufen, ein großer Kerl. Und da habe ich gesagt: "Da stimmt was nicht." Ja gut, man tut ja nicht gleich alles erfüllen was er/ Aber ich hatte schon gedacht, da ist was angeboren. (HA_M_17)
- Und bei dem Stichwort Hämolyse hatte ich ein paar Krankheiten dann im Kopf. Und die kamen anamnestisch schon gar nicht infrage. Und deswegen hat das gar nicht lange gedauert. Weil das einfach vom differenzialdiagnostischen Weg eine typische Antwort war, dass der Urin morgens dunkel ist. (HA_M_24)
- Weil ich mir schon so die Gedanken mal gemacht habe, so ein Ganzkörperschwellgefühl, das hat sich für mich schon so verdächtig Richtung Rheumatologie angehört. Und Rheuma ist ja inzwischen ein riesen Gebiet. Und da waren dann eben die ANAs hoch. Aber dann waren eben die ANAs, die ich aus einer alten Gewohnheit aus der Rheumatologie heraus mitgemacht hatte/ So als Zielwert für alles, was in Richtung Kollagenose, Bindegewebsgeschichten sonst wie geht, mache ich da immer so Screening-Wert mit. Man hat ein Bauchgefühl. Man hat ein blödes Gefühl im Bauch: Da ist Unrat. So geht es auch mit vielen Krebsdiagnosen. Man hat ein ganz dummes Gefühl: Da ist Unrat im Busche, schau lieber auch außen herum. (HA_F_26)
- Nein, als sie Thrombose in der Schwangerschaft hatte und dann den Abort, dann hat man zusammengereimt und haben wir gesagt, da muss in die Richtung was gehen. Und dann haben wir die Antikörper bestimmt, und das hat sich dann eigentlich ziemlich schnell bestätigt. (HA_F_32)

- Ich habe dann in dem Fall, das mache ich sonst selten, gleich eine Senkung mit abgenommen, weil, ich hatte im Hinterkopf irgendwie noch was, wo man vielleicht daran denken sollte. Und da waren die Werte halt schon auffällig. Sie hat ein erhöhtes CRP gehabt, die Senkung, erhöht, die Leukos waren erhöht. (HA_F_34)
- Also bei mir eigentlich da, als der Neurologe gesagt hat: "Das kommt von der Halswirbelsäule", weil, das hielt ich für nicht wirklich nachvollziehbar, warum die so ein ausgeprägtes/ So eine erkennbare Gangstörung durch Nackenverspannungen haben sollte. Und das aber bei so einem milden Befund an der Halswirbelsäule. Da hatte ich schon das Gefühl sozusagen, dass das eigentlich nicht wirklich zielführend dann letztlich ist. (HA_M_36)
- Weil es beidseits aufgetreten ist. So eigentlich untypisch/ Sonst hätte ich gesagt: "Okay, bei der Arbeit vielleicht umgeknickt, irgendwo, was auch immer." Aber das Beidseitige und dieses Spontane und das Schnelle und diese eindrucksvoll von dem Patienten ja auch berichtete Schmerzstärke. (HA_M_38)

Subkategorie: Motivation diagnostischen Unklarheiten nachzugehen

In dieser Kategorie steht die die Motivation des Hausarztes im Fokus, diagnostischen Unklarheiten auf dem Grund zu gehen und diese zu klären.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Sondern da will ich eine Diagnose haben. Also, da habe ich dann schon relativ viel Biss, denke ich, dass ich dann da nachschaue. (HA_M_22)
- Hat dann immer wieder Kopfschmerzen gekriegt, und man hat ihn im Prinzip in der Klinik dann Maximalversorgung, wo er schon eingeschleust war bei dem Insult ferngehalten und gesagt, das wäre alles psychosomatisch. Ich bin dann der Sache auf den Grund gegangen, weil ich das nicht so gesehen habe. [...] Und nachdem ich es in Freiburg nicht gekriegt habe, bin ich halt persönlich mit dem Patienten nach Würzburg gefahren. Dort hat es dann relativ schnell geklappt. Da ist er kurz stationär aufgenommen worden, war eine Woche, und dann war die Diagnose klar. [...] Und wir haben festgestellt, dass

im Prinzip in der gesamten Verwandtschaft väterlicherseits überall Blutungen vorgekommen sind. (HA_M_01)

- Also ich finde das ja auch total spannend, wenn jemand kommt, der mal was anderes hat außer grüner Schleim oder Durchfall. (HA_F_27)
- "Was mache ich jetzt weiter?" Und dann habe ich dann doch mal/ Bin ich dann selber zur Tat gegriffen und habe gesagt: "Jetzt machen wir mal." Habe den Patienten aufgeklärt und habe ihm eine Hautstanze entnommen dann. Nachdem sonst niemand was gemacht hat. Und dann wurde es beschrieben "als auffällig", durchaus zu einer Sklerodermie passend. (HA_M_13)
- Und jedes Mal hat einer ein bisschen weiter überlegt: Was könnte man denn jetzt machen, wo könnte man den denn hintun? Also ich weiß nicht mehr, aber ich habe zumindest da keine Anstrengung unternehmen müssen, um den in die Psychosomatik zu kriegen. Ich glaube, das war dann, nachdem er irgendwann mal wieder drin war im Krankenhaus, hieß es dann: "Er muss jetzt dort hin, bitte eine Überweisung." so ähnlich. (HA_M_08)
- Und letztendlich war ich dann auch natürlich ein bisschen verärgert, muss ich dazu sagen, dass da kein richtiger, wegweisender Befund herausgekommen war, sodass ich das selber in die Hand genommen habe. (HA_M_38)

Subkategorie: Unsicherheit entlang der Diagnosestellung

Diagnostische Unklarheiten können gleichzeitig mit Unsicherheit des Hausarztes entlang der Diagnosestellung verknüpft sein. Einen bedeutenden Faktor stellt der Umgang mit einer diagnostischen Unsicherheit dar. Deswegen wurden die Hausärzte gebeten, ob beim geschilderten Fall Unsicherheit bestand.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Ja gut, ich meine die Unsicherheit kam vor allem da auf an dem Punkt, wo ich mir überlegt habe: „Was mache ich jetzt mit der Patientin?“ Die kam zu mir, wir hatten vorher Labordiagnostik gemacht, war nicht zielführend. Sie war beim Orthopäden mehrfach gewesen. Sie war bei zwei Dermatologen gewesen und kam jetzt wieder zu mir mit Fieber, mit Glieder-, Gelenkschmerzen. So nach dem Motto: „Mir geht es nicht gut, helfen Sie mir!“ Und

- da war ich jetzt halt in der Zwickmühle, unter diesem Handlungszwang wiederum. Und eigentlich blieb mir nur diese stationäre Einweisung. (HA_M_06)
- Ja, natürlich. Weil, ich meine, Sie haben ja oft nur Zustandsbeschreibungen. Es ist ja nicht so, wir haben zwar einen Haufen Diagnosen die wir eingeben müssen, damit wir unser Geld kriegen, oder vermeintlich unser Geld kriegen, aber im Grunde sind das ja Arbeitsdiagnosen oder welche, die halt die Gründungsdiagnosen darstellen. Und in Wirklichkeit haben wir immer ein Mischbild und eine erhebliche Unschärfe. (HA_M_08)
 - Immer wieder, ja, immer wieder, bis zu den letzten Jahren sage ich mal, bis so die Einschätzung möglich war. (HA_M_12)
 - Nein, sicher habe ich mich nicht gefühlt, weil, wenn ich das gewusst hätte/ Das war nur ein Bauchgefühl, das war/ Ja, keine Diagnose, die ich stellen konnte. (HA_M_39)
 - Also Unsicherheit ist, glaube ich, sicherlich Teil/ Also Unsicherheit, je nachdem, wie Sie das definieren wollen. Das ist sicherlich Teil dieses Fachgebietes. Allgemeinmedizin ist alles mit Unsicherheit behaftet, weil wir ganz viel mit Wahrscheinlichkeiten, mit Häufigkeiten, mit vermutlich arbeiten und halt wenig harte Diagnostik haben. Ich habe ja nicht ein Großlabor hinten dran, wo ich in einer halben Stunde hundert Blutwerte habe. Und ich habe kein CT hier stehen und Röntgenbilder oder so. Man muss ganz viel mit Erfahrung, Vermutung und zwei Händen arbeiten. Und ich denke, das ist auch die Kunst der Allgemeinmedizin, die hohe Kunst, was immer so ein bisschen abgetan wird, die herauszufischen von den hundert Leuten, die durchlaufen, die drei am Tag, die wirklich krank sind. Und manchmal sortiert man auch falsch, muss man einfach sagen. (HA_M_47)
 - Unsicher? Ja. Hilflos zum Teil, weil ja von den Fachärzten nicht wirklich etwas kam. (HA_F_05)

Subkategorie: Umgang mit diagnostischer Unsicherheit

Mit dieser Subkategorie wird der Umgang mit diagnostischer Unsicherheit betrachtet. Was unternehmen Hausärzte, um der Unsicherheit zu begegnen?

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Ja gut, Unsicherheiten bedeuten, man versucht sich zu informieren. Also wenn man in irgendwas unsicher ist, dann ruft man/ Man hat ja auch ein Netzwerk von Kollegen. Man ruft dann andere an, berät sich, recherchiert selber ein bisschen im Internet. Das sind eigentlich die Strategien. Ich meine es gibt ja keine festen Strategien, weil es eine seltene Sache ist. (HA_M_13)
- Ja, also man kennt hier einige internistische Praxen, wo man weiß, da ist ein Kollege, den kennt man über Stammtisch oder sonstige Fortbildung und so und sagt: "Komm ich schicke dir den rüber, schau mal nach." Und dann kriege ich einen Befund. Und wenn der nicht weiter weiß/ Also es muss ein Kollege sein, der sagt: "Hier sind meine Grenzen, ich komme nicht weiter." Und dann sagen wir: "Okay, das ist wunderbar, das ist dann schon mal abgeklärt. Jetzt gehen wir weiter" Und dann schicken wir den in eine große Klinik. (HA_M_17)
- Breit suchend. Man versucht, das Schlimmste erst mal abzuwehren. Das heißt, der heftige Infekt, die heftige Lungenentzündung. So was, was dann auch, wenn man es nicht behandelt, ja auch dann tatsächlich Lebenszeit beendend sein könnte. Also, da ist dann schon so eine Liste: Was kann schnell zum Tode führen und/oder eine langfristige Behinderung nach sich ziehen? Dass man das dann erst mal abhakt. Man versucht natürlich parallel dazu, also ich versuche parallel dazu den Schmerz zu beherrschen. Aber erst mal das, was eben kurzfristig auch behandelbar ist. Wo ich dann aber auch kurzfristig einen Erfolg sehe. Damit fange ich an und schließe dann so der Reihe nach aus, bis ich dann eben darauf komme: Es ist kein Zucker, es ist keine Lungenentzündung, es ist kein Zucker. Und ich komme dann ziemlich schnell darauf, dass es halt eben was Spezielleres sein muss und gucke dann eben mit einer breit gefächerten Blutabnahme, in welche Richtung es geht. Blutabnahme, wo dann halt die CRP drin ist, die hoch bleibt, obwohl sie antibiotisch abgedeckt war. Weil, anfangs sind wir ja von dieser Infektkonstellation ausgegangen. Und wo wir dann eben den weiteren Verlauf haben. (HA_F_26)

- Na ja, man geht natürlich schon erst mal so vor, dass man denkt: „Die Wege, die ich schon kenne, die begehe ich erst mal.“ Weil nach diesem Motto „Häufiges ist häufig und Seltenes ist selten“ muss man einfach erst das, was naheliegend ist, ausschließen. Zum Beispiel, wenn jemand kommt mit Kopfschmerzen, denken Sie auch nicht gleich an einen Tumor sondern erst einmal an den Spannungskopfschmerz. Oder wenn ein junger Mann am Montag kommt, an einen Kater. Das ist das Nächstliegende. (HA_F_25)
- Die sehe ich in mir. Ja, also wenn ich merke, das wird unsicher, ich kann damit nicht wirklich umgehen. Und wenn ich dazu das Gefühl habe, da ist Gefahr im Verzug, dann handle ich schnell. Ansonsten bin ich ja ganz froh, dass wir auch das Prinzip abwartendes Offenhalten haben in der Allgemeinmedizin. Viele Dinge erledigen sich von selber. (HA_M_22)
- Also darum sind wir ja stetig auch dran geblieben. Weil auch die entsprechende Physiotherapie und wie man halt üblicherweise physiotherapeutisch antiphlogistisch da irgendwie vorgeht. Noch dazu nicht so gravierende Befunde in der Röntgendiagnostik, die dann natürlich schon erfolgt. Würde heißen, also die Coxarthrose kann man mit dem konventionellen Röntgen machen. Aber die Lumbalgie wird sicher in einem MRT laufen. Und das war alles jeweils nicht so eindeutig und richtungsweisend. Wobei wir das ja auch kennen: Relativ geringe Befunde in der radiologischen Darstellung und enorme oder ausgedehnte Symptomatik. Muss man heute vorsichtig sein. (HA_F_33)
- Muss halt wiederholen. Also, die Verdachtsdiagnose schreibe ich mir rein. Also, ich meine, ich muss ja als Niedergelassener immer eine Abrechnungsdiagnose verschlüsseln. Und dann besteht immer die Gefahr, dass die Verdachtsdiagnose so ein bisschen in den Hintergrund rückt. Und ich mache mir dann so einen Vermerk, klinische Diagnose. Und da lege ich mir das ab. Verdacht auf das und das. Und dann sehe ich das immer wieder, wenn der Patient kommt: „Aha, da war das und das. Da muss ich noch mal gucken.“ (HA_M_24)

Die Hausärzte wurden bezüglich des Umgangs mit diagnostischer Unsicherheit auch gefragt, welche Standard-Strategie sie in einer solchen Situation anwenden.

Genannte Standard-Strategien:

- Stufendiagnostik: Anamnese, körperliche Untersuchung, Labor, Untersuchungen z.B. Ultraschall, EKG
- Kollegen fragen (Gemeinschaftspraxis, dann Literaturrecherche
- Breite Therapie beginnen ohne konkrete Diagnose und abwarten (z. B. Antibiose)
- Anamnese, Labor, FA- Überweisung
- Ausschluss von naheliegender/häufigem
- Breit suchend, schlimmste abwehren
- Sortieren, in welche Fachrichtung es gehört
- Strategie individuell
- Patient soll „Tagebuch“ schreiben über Symptomatik
- Netzwerk von Fachkollegen nutzen und sich beraten
- Länger „nachdenken“
- Immer wieder Symptomatik hinterfragen, „Akte bleibt offen“
- Patientenpfade für wichtigste Krankheitsbilder
- Körperliche und psychische Anamnese u. Abklärung
- Abwartendes Offenhalten, viele Dinge erledigen sich von selbst

Subkategorie: Hausarzt denkt nicht an andere Erkrankung

Der Hausarzt denkt an kein bestimmtes Erkrankungsbild oder an keine andere Erkrankung. Die Gründe dafür können sehr unterschiedlich sein. Vor diesem Hintergrund ist diese Subkategorie auch von Bedeutung.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also bei ihr habe ich zumindest in dieser Zeit nicht so dran gedacht, weil die Tochter, weil ich die nicht vor Augen hatte. Wenn man jemanden nur sporadisch sieht und dann war/ Da gibt es dann halt mal ein Jahr, da war die einmal hier, wegen einer Augenarzt-Überweisung. Sonst war die gar nicht hier,

die Patientin. Und die Tochter, aufgrund der Behinderung, die hat dann in der Lebenshilfe gewohnt und wurde dann eben dort medizinisch versorgt. (HA_M_16)

- Wobei ich, wie er mit diesen Beschwerden in den Händen gekommen ist, nicht an was Seltenes gedacht habe, sondern an ein Karpaltunnelsyndrom. (HA_M_22)
- Habe es eigentlich nicht gewusst, was er hat. Habe dann bisschen Diagnostik gemacht, so allgemein, wie es so ist/ Er hat so ein bisschen erhöhte Leberwerte immer im Rahmen von einer Fettleber. (HA_M_13)
- Ich denke, das liegt schon an der Erkrankung. Wenn es einer von Dreien weltweit ist, dass es an der erkrankungsspezifischen Verlaufsform liegt, warum man das nicht früher entdeckt hat. Denke ich mal, ja. Wenn man die Krankheit vorher gekannt hätte, dann wäre man vielleicht früher drauf gekommen. Ich weiß es nicht. (HA_M_12)
- Er hat so ein bisschen diesen Birnentyp vom Körperbau her, er ist nicht richtig dick, kein Apfeltyp, junger Kerl. Er hat eine Stirnglatze, er sieht ja, weiß ich nicht, sie müssten das Gesicht mal sehen, dann/ Ich könnte es nicht näher beschreiben. Wäre für mich sicher auch kein Grund gewesen, zu sagen: „Da müssen wir irgendwas gezielt suchen, weil, der sieht komisch aus.“ (HA_M_08)

Subkategorie: Hausarzt denkt in eine andere Richtung

Der Hausarzt denkt zum ersten Mal in eine andere Richtung. Damit leitet er quasi einen Wendepunkt ein.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Am 16.06. weiterer Nachtschweiß, keine weitere Gewichtsabnahme. Aber auch Gelenkschmerzen jetzt berichtet. Mit der Frage Rheuma Fragezeichen. [Also nach über fünf Wochen kam dann erst das erst das neue Symptom, wo so ein bisschen richtungsweisend ist, raus]. Richtig, jawohl. Nach zwei Wochen und zwei verschiedenen Antibiotika mit weiterer Verschlechterung der

Laborwerte war uns schon mal klar, dass es so einfach nicht sein kann.

(HA_M_20)

- Als die Beschwerdesymptomatik/ Als sie das wirklich glaubhaft geschildert hat, wie stark diese Schmerzen sind, haben wir dann gedacht, dass das jetzt nicht mehr passt. (HA_F_40)
- Die sind ja auffallend kleine Jungs, wo die Eltern normal groß sind. Und dann hat der eine Bruder aber auch noch immer Schmerzen in den Knochen angegeben. Da hat man alle möglichen Sachen ausgeschlossen, ist nichts rausgekommen. Und dann haben wir uns überlegt, ob das eine familiäre Erkrankung ist, die wir nicht so richtig wussten, in welche Richtung. (HA_F_32)
- Also alle haben angerufen und haben sich gewundert, dass er keinen Zucker hat. Und dass er nicht massiven Bluthochdruck hat. Und alle haben erstmal in die Richtung gedacht. Klassisch Eintrittspforte Erysipel beidseits – selten, aber möglich. (HA_M_46)
- Ich glaube sogar, der erste Ausgangspunkt, dass man noch mal nachgehakt hat, eine Herzrhythmusstörung. Und dann ging das dann irgendwie los. Hier steht, ja. Und dass sie schwere Dinge nicht heben konnte, die Kraft in den Händen. (HA_M_16)

Zusammenfassende Darstellung der Hausarztbedingten Einflussfaktoren

Hausarzt fühlt sich unsicher ...

- wenn vom Facharzt keine Diagnose kommt bzw. Facharzt das Problem nicht lösen kann
- wenn ein Mischbild an Symptomen und eine erhebliche Unschärfe vorhanden sind

Hausarzt fühlt sich sicher

- auf organisatorischer Ebene
- technisch-diagnostisch
- HA kann etwas „tun“

- Rollenverständnis Facharzt stellt Diagnose, deswegen wird überwiesen

Motivation Unklarheiten zu klären

- Arzt geht der Sache auf den Grund durch Überweisung zum Facharzt, Labortests, Hautbiopsie, fährt mit Patient zur Klinik, Familienanamnese
- Arzt möchte sich absichern
- Arzt ist persönlich hoch interessiert, der Fall ist „spannend“
- Gegenseitige Motivation durch Austausch zum Fall
- Unzufriedenheit mit Facharzt-Diagnose; Hausarzt nimmt Diagnostik selbst in die Hand und handelt dann selbstständig
- Bei jungen Patienten höhere Motivation, drängt auf Untersuchungen, Tests, beschafft sich in der Freizeit Informationen

Hausarzt denkt intuitiv

- Alter und Symptomatik kann nicht „normal“ sein
- Bei Symptomatik die sich beidseits zeigen
- Rheumatoide Beschwerden wie Fieber, Gelenkschmerzen, Ganzkörperschwellgefühl, das muss etwas sein in dieser Richtung
- Bauchgefühl aufgrund von Erfahrung
- Bestimmte Stichwörter wie „Hämolyse“ lösen im Kopf bestimmte Erkrankungen aus
- Ungewöhnliche Ereignisse wie wenn der Patient anders als gewöhnlich ist
- Hausarzt kann Symptome zusammensetzen
- Körperliche Stigmata, die ins Auge springen
- Bei dramatischen Entwicklungen bekommt der Hausarzt „kalte Füße“
- Symptom ist keine Nebenwirkung von Medikamenten
- Erinnert an „alten“ Fall

Hausarzt denkt nicht dran

- Denkt an alltägliches
- Weil er die Tochter nicht vor Augen hatte (genetische Disposition)
- Wenn einer von Dreien weltweit erkrankt ist

- Wenn Symptome durch andere Erkrankung maskiert wird
- Chronische, klassische Erkrankungen stehen im Fokus des Denkens

Hausarzt denkt in andere Richtung

- Therapie nicht anschlägt
- Symptome stärker werden bzw. bestehen bleiben
- Neues richtungsweisendes Symptom hinzu kommt
- Familienmitglieder mit gleicher Symptomatik wie Kleinwuchs
- Ungewöhnliche Ereignisse wie Thrombose in Schwangerschaft
- Symptomatik und bisherige Verdachtsdiagnosen passen nicht zusammen
- Anregung von Kollegen
- Körperliche Stigmata wie beim Marfan-Syndrom

Umgang mit diagnostischer Unsicherheit

- Fallbesprechung innerhalb der Praxis
- Kollegen anrufen (zur Not auch Fachärzte)
- Der Kompetenteste wird gefragt innerhalb eines gewachsenen Netzwerkes (man kennt sich noch aus Studium/Klinikzeit)
- Für Hausärzte, die zuziehen oft schwierig, da sie dieses gewachsene Netz nicht haben; keine/wenige professionelle Strukturen/Netzwerke vorhanden
- Qualitätszirkel mit Hausärzten
- Internet/Zeitschriften/Lehrbücher(eher weniger, schnell veraltet)
- Manche Praxen haben keinen direkten Internetanschluss (Sicherheitsproblem, schlechte Versorgung mit Internet in der Region)
- Achse Lotse wurde 1 mal von Hausarzt wegen einer seltenen Erkrankung genutzt
- Abgeben durch Überweisen

Grenzen der Kompetenzen

- Begründet in der eigenen Person bei Unsicherheit
- Durch Veränderung im System im Jahr 2003, Trennung der hausärztlichen und fachärztlichen Versorgung

- Verlasse mich auf Fachkompetenz der Fachärzte
- Hängt vom Patienten ab, wie aktiv er ist
- Mit Bildgebung bzw. nicht-vorhandener Technik
- Deswegen wird Zweitmeinung eingeholt
- Zur Sicherheit Zweitmeinung, da zu viele Patienten in der Praxis

4.3.2.2 Hauptkategorie Krankheitsbedingt

Subkategorie: Gleichbleibende Symptomatik entlang der Diagnosestellung

Symptome bzw. Befunde sind im Zeitverlauf gleichbleibend und dieses wirkt sich auf die Diagnosestellung aus.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Da war die Senkung immer noch sehr hoch. Und sie hat gesagt, sie möchte doch unbedingt noch zum Rheumatologen. Und ich habe gesagt: „Okay, ich probiere es an der Uni. (HA_F_34)
- Symptomatik war unverändert. Vor allem abends hohes Fieber, verschiedenste Gelenke schmerzhaft. Und habe ich mich schlussendlich einfach entschlossen, sie stationär einzuweisen. (HA_M_06)
- Also, was für mich wirklich komisch war: Dieser massive Urinbefund und kein Wachstum von Bakterien. Und dann dachte ich, da muss ich weiter gucken. Und dann so ein massives Krankheitsbild - irgendwas stimmt da nicht, was auch immer. (HA_M_22)
- Dieser ständige, seit einer Woche bestehende dumpfe, also so nicht lokalisierte Kopfschmerz. [...] Ich wollte erst mal ausschließen, dass es nichts Zerebrales ist, darum ging es primär. Und dieser MRT-Befund, der dann unspezifisch/ Also ungenaues Ergebnis, hat das veranlasst letztendlich dann, nochmals drüber nachgucken zu lassen. (HA_M_38)

Subkategorie: Verändernde Symptomatik entlang der Diagnosestellung

Die zunehmende Symptomatik, Befundveränderung, Aggravierung und schubweise verlaufende Erkrankungen führen zur Erweiterung der Diagnostik seitens des Hausarztes oder in Form einer Überweisung.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Das seine Facialispause gewechselt hat. Dass die also mal stärker, mal schlechter ausgeprägt war. Und dass die Kopfschmerzen immer wieder anders waren. (HA_M_01)
- Und dann habe ich, weil sie auch immer wegen akut verschlechterter Bewegungsstörung/ Bin ich notfallmäßig gerufen worden, das war im Mai 2010, mit unklaren neurologischen Symptomen. Und dann habe ich sie eigentlich auch gleich stationär eingewiesen. (HA_M_13)
- Im Verlauf ist dieses Bein immer schwächer geworden, bis sie dann kontinuierliche Gehstützen benötigt hat, um aufrecht oder um letztendlich sicherzugehen. Und im Verlauf von anderthalb Jahren war sie eigentlich nicht mehr in der Lage, auf diesem Bein zu stehen und wurde rollstuhlpflichtig. Immer noch nicht klar diagnostiziert, was ihr eigentlich fehlt. (HA_F_33)
- Das ging ja schnell - eine Kette. Die Symptome haben bei der Patientin auch nicht gewechselt im Prinzip, sondern es ist immer was dazu gekommen. (HA_M_39)

Subkategorie: Abweichende Symptome von „Lehrbüchern“

Die Symptomatik entspricht nicht dem aktuellen Wissenstand der in Lehrbüchern zu finden ist. Von daher kann der Hausarzt die Symptom bzw. Befunde nicht eindeutig einem Krankheitsbild zuordnen, da diese dem Krankheitsbild nicht zu 100-prozentig entsprechen.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also ich habe bei Pyoderma gangraenosum nachgeguckt und dachte, das könnte sein, wobei es nicht typisch war. Das war noch nicht so aufgerissen und nicht aufgebrochen. Und habe dann gedacht, ja klar, ich schicke sie zu den Dermatologen, da werde ich mir jetzt gar nicht anmaßen, da eine Diagnose zu stellen. Aber ich habe daran gedacht! (HA_F_05)
- Die viel seltenere und ungewöhnlichere Verlaufsform der amyotrophen Lateralsklerose. Eben über diese erst ein Motoneuron betroffen/ Ich denke, viel schneller ist klar, wenn diese typische Kloßsprache entsteht oder ähnli-

ches und man findet dann nichts im HNO-Bereich, dann ist man relativ schnell dabei, dass man es neurologisch abklären lässt. (HA_F_33)

- Nein, überhaupt nicht [nach Lehrbuch]. Und letztlich war er nicht erkennbar dement. Sondern hat also, ich sage mal Teilleistungsschwächen bemerkt. Hat auch im Grunde keine Persönlichkeitsveränderung bemerkt, dass er irgendwie jetzt impulsiver gewesen wäre oder irgendwie jetzt auf einmal sehr müde. Sondern das war völlig unspezifisch. Und letztlich muss man sagen, nur die Bildgebung im Rahmen der beiden sozusagen Demenzabklärungen hat das letztlich zutage gebracht. (HA_M_41)
- Und nach anderthalb Jahren dann bei dieser Vorstellung noch mal in Günzburg dann tatsächlich die Diagnose von einer amyotrophen Lateralsklerose. Aber eben in so ungewöhnlicher Form EINES Motoneurons, das eben erst diesen Ausfall dieses rechten Beines bewirkt hat. Und somit dann auch erklärbar wurde, warum das immer schwächer wurde. Ja, und dann war die Diagnose klar. Und dann ging der Verlauf trotz dessen für amyotrophe Lateralsklerose relativ langsam. (HA_F_33)
- Das Problem war eigentlich, dass die Ersterkrankung in dem Alter ja extremst selten ist. Das zweite Problem ist - es waren ja entsprechende Antikörper nachweisbar - da die Patientin/ Wäre eine Kortisonbehandlung angezeigt gewesen, aber es ist beschrieben, gerade bei älteren Menschen, dass sich eine massive Verschlechterung zeigen kann. Die war kurz im Krankenhaus zur Diagnostik, wir haben mit dem entsprechenden Medikament angefangen. (HA_M_13)

Zusammenfassende Darstellung der Krankheitsbedingten Einflussfaktoren

Gleichbleibende oder verändernde Symptomatik entlang der Diagnosestellung

- Abhängig vom Schweregrad, schnelle Diagnostik und Handlung
- Hohes Fieber /(starke) Schmerzen führen zu schnelleren Handlungen
- Abweichende Symptome/Befund vom Lehrbuch
- Untypische Ausprägung der Erkrankung

- Untypischer Verlauf (ALS)
- Untypische Manifestationsalter
- Untypisch „rascher“ Verlauf
- Schwierigkeiten bei der Abgrenzung ähnlicher Krankheitsbilder

4.3.2.3 Hauptkategorie Patientenbedingt

Subkategorie: Art und Weise wie Symptome berichtet werden

Die Art und Weise wie Patienten ihrem Hausarzt die Symptome bzw. Beschwerden berichten wird mit dieser Kategorie abgebildet.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Ja, und weil die Beschwerden eben, sie hat eine Hashimoto Thyreoiditis. Und sie hat ihre ganzen Beschwerden nicht etwa mit Druckgefühl hinter dem Brustbein beschrieben, sondern hat alles bezogen auf den HALS. Natürlich, wenn mal die Speiseröhre komplett voll Essen ist, kriegen Sie auch einen Druck im Hals. (HA_F_10)
- Dem ging es ja gut! Der kam ja her wegen Kopfschmerzen und Depressionen und so. Das haben wir gar nicht medikamentös behandeln müssen. Wir haben eine Gesprächstherapie gemacht. Er hatte dann mal eine Augenentzündung, da hatte er seine Tropfen, das war alles noch im ersten halben Jahr. Dann hat er noch einen Infekt gehabt. Wir haben zweimal Blut abgenommen, die waren völlig unauffällig. (HA_M_17)
- Nein, ich denke, bei ihr ging es jetzt erfreulicherweise recht schnell, was jetzt nicht unbedingt an meiner Genialität lag, sondern einfach daran, weil sie durch ihre Ausbildung relativ gut alles schildern konnte, was war. Und dadurch war es relativ klar. Es war nicht so verworren, was sie erzählt hat. (HA_M_43)

Subkategorie: Patientenseitige Zeitverzögerung

Hier werden Gründe angeführt, die zu einer Zeitverzögerung in der Diagnostik geführt haben und durch den Patienten bedingt sind.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also es ist zeitnah gelaufen, vielleicht hätte man es beschleunigen können, wenn die Patientin früher zum Rheumatologen gegangen wäre. Das hat sie auf Empfehlung von mir und vom Dr. [...] dann doch vereinbart. Sie hat das ja ein bisschen rausgeschoben, das Ganze, weil es im Studium recht stressig war. Gut, dann hat man noch mal die Antikörper gemacht, die ja dann noch mal ansteigend waren. (HA_F_04)
- Aber er hat es halt beobachtet, hat darüber nachgedacht. Hat sich selber aufgeschrieben, wann kommt es vor und so weiter. Und wollte sich einfach selber ein Bild machen. Und hat wieder im Internet nach Polymyalgie/ Das kommt ja dann immer ganz schnell, dass/ Irgendjemand weiß dann: „Ja, das ist wahrscheinlich eine Polymyalgie“, und da gibt es ja wilde Theorien, wie man das behandeln kann. Und hat dann auch sich selber irgendwelche Medikamente beschafft dann irgendwann, Mitte 2013. Hat die ausprobiert. (HA_M_19)
- Und beim dritten Facharzt, der ihn weiterempfohlen hat, hat er gestreikt, weil er selbstständig ist, und weil er eine Firma hat und da eigenverantwortlich, und weil dann kein Geld reinkommt, dann er es bleiben gelassen. Bei der Endoskopie, also Magen- und Darmspiegelung, ist nichts Wegweisendes herausgekommen, und dann hat er gedacht, es wäre alles gut. [...] Er wollte keine fachärztliche Abklärung haben. Und definitiv keinen stationären Aufenthalt. Das heißt, es ist soweit weiter in meiner Hand geblieben. (HA_M_46)
- Problem in der Diagnosefindung tatsächlich dieser schon, wie man so schön sagt, hospitalisierte, ärztegeschädigte Patient, der überhaupt eigentlich gar keine Lust mehr hatte, noch mal zu einem Arzt zu gehen. „Was wollen Sie denn, Frau Doktor, der findet doch eh nichts.“ Weil er eben dadurch, dass man am Herz nichts fand, frustriert war. Er hatte ja die Beschwerden, und er fand dann nichts. Und das war dann ein längeres Überreden. Und der fand dann was. (HA_F_26)

Subkategorie: Vom Patienten initiierte Diagnostik

Diagnostische Maßnahmen, die vom Patienten initiiert wurden und die vom Hausarzt dokumentiert wurden, werden mit dieser Kategorie dargestellt.

Exemplarisches Zitat aus den Transkripten:

- Sie hat mich natürlich dadurch, dass beide so unsicher und zweifelnd waren, und weil sie eben mit Herz und Lunge befürchtet hat/ Ich wäre selber nicht auf die Idee gekommen, ich habe gesagt, das passt dazu. Aber nachdem sie mehrfach gefragt haben, dachte ich schon: Wenn ich das jetzt ablehne und es ist doch irgendwas anderes, dann mache ich mir selber auch Vorwürfe. Und deswegen habe ich gesagt: "Ja, ist nicht ganz unsinnig, kann man machen, warum nicht?" (HA_F_34)

Zusammenfassende Darstellung der Patientenbedingten Einflussfaktoren

Patientenseitige Gründe für Zeitverzögerung Diagnoseweg

- Patienten sind im Alltag sehr beschäftigt (Studium, Arbeit, kranke Angehörige)
- Patient beobachtet zunächst Symptome, denkt, sie gehen wieder weg
- „Arztgeschädigter“ Patient will nicht mehr zum Arzt gehen

Art und Weise wie Symptome berichtet werden

- Vage und diffuse Beschreibung der Symptome
- Symptome als eher unwichtig berichtet

4.3.2.4 Hauptkategorie Facharztbedingt (ambulant und stationär)

Subkategorie: Fehlende Umsetzung von Handlungsempfehlungen

Hausarzt bittet einen Facharzt um die Durchführung von Diagnostik und diese wird von Facharzt nicht oder erst deutlich zeitlich verzögert ausgeführt.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also, rheumatische Erkrankungen zum Beispiel, da würde ich mir wünschen, dass man in den Krankenhäusern, wenn man jemanden weiterschickt mit der Bitte zur Abklärung, stationär zum Beispiel. Also jetzt wie den Herrn [...] in die Klinik. Dass man dort mehr differenzialdiagnostische Überlegungen anstellt. Und auch selber vorschlägt, abzuklären und das in die Wege leitet. (HA_M_24)
- Da bin ich mir manchmal nicht so sicher. Weil, ich weiß nicht, wo die Überweisung landet. Ob die wirklich dann mit dem Patienten ins Sprechzimmer geht, oder ob die wirklich nur vorne dann bleibt. Weil, manchmal hat man zumindest das Gefühl, dass auf die Frage, die man drauf geschrieben hat, jetzt nicht im Brief explizit eingegangen wurde. (HA_F_44)
- Dann habe ich den Stationsarzt noch mal angerufen und darauf aufmerksam gemacht, dass er ja ein Paraprotein hat. Und das wurde zur Kenntnis genommen, jedenfalls nicht weiter verfolgt. (HA_M_24)
- "Machen Sie bitte die Darmspiegelung stationär!" Und sie kommt zurück, war dort eine Woche und kommt zurück mit der Empfehlung [...]. (HA_F_04)
- Am 13.12.2012 wurde die Muskelbiopsie am [...] der neurologischen Abteilung durchgeführt. Bearbeitet wurde die Biopsie am 23.02.2013 laut histologischem Labor. Nach zwei Monaten bearbeitet! (HA_M_20)

Subkategorie: Zusammenarbeit mit Fachärzten ambulant

Die Zusammenarbeit mit Fachärzten bezieht sich auf die Erreichbarkeit, auf die Überweisung und der Vermittlung von Informationen wie beispielsweise in Form eines Arztbriefes.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also nach meiner Kenntnis ist das so, dass Fachärzte, wenn die Briefe verschicken/ Das gehört ja quasi zu ihrer Pflicht, den Hausarzt zu informieren. Das gehört aber zu ihrer Budgetziffer quasi dazu. Das heißt, sie kriegen für einen Bericht kein Extrageld, sondern das ist quasi ihre Aufgabe. Und kein Mensch kontrolliert ja, ob die einen Brief verschicken oder nicht. Das heißt

- also, die sparen sich ganz einfach das Geld und die Arbeit. Also ist unkollegial, absolut. (HA_M_06)
- Sagen wir mal so, nein, die [Fachärzte] machen ja Arbeit am Fließband, verdienen ihr gutes Geld damit, und das ist für die lästige Pflicht. Das ist auch nur kurz, das wird oft vergessen. Zumal, aber auch, weil die Leute direkt selber hingehen. Die kommen hier an die Anmeldung, holen sich eine Überweisung und dann kriegen sie die auch. Und dann steht halt keine Fragestellung drauf, und dann gibt es halt auch keinen Bericht. (HA_M_08)
 - Wir können nicht jeden Tag alle anrufen. Wir können/ rufen an, wenn es ganz dringend ist und Wissen sein muss, aber eigentlich müssten die Orthopäden schon ein bisschen besser dran arbeiten. (HA_F_09)
 - Mit denen ich gerne zusammenarbeite, sehr gut. Das heißt, wenn ich von mir aus die Überweisung ausstelle und dem Patienten sage, also das muss man jetzt abklären lassen, dann bekomme ich dort auch sofort Feedback. (HA_F_10)
 - Also (...) wenn es mir völlig unklar ist und ich habe eine spezielle Frage, dann rufe ich mal einen an und sage ihm: „Da kommt Soundso, wir haben die und die Idee, oder wir haben gar keine Idee.“ Wenn ich eigentlich eine Untersuchung haben will, damit ich weiß: „Aha das ist so und so. Oder das könnte was weiß ich, bei einem Bandscheibenvorfall Wurzelreiz sein, dann soll er das mal untersuchen.“ Da schreibe ich eine Überweisung und schreibe darauf, was ich denke, was der haben könnte, und dann geht der dahin. Aber wenn es so was Spezielles ist. Und dann werden auch Vorbefunde kopiert und dem Patienten in die Hand gedrückt, wenn der da hinget. (HA_M_16)
 - Das Einzige, was mir auffällt, ist, dass manche Facharztgruppen kein Interesse daran haben, einem einen Brief zu geben. [...] Niedergelassene Fachärzte, die einfach keine Informationen schicken. (HA_M_19)
 - Nein, die Patienten haben ja freie Arztwahl. Die gehen ja auch mal hierhin und mal dahin. Und dann sehen wir schon, wie sie zurückkommen. Kommt dann von da überhaupt ein Brief? Muss man wieder hinterher telefonieren? Wenn es mich richtig stört, sage ich den Patienten: „Ach jetzt telefonieren

Sie jetzt selber mal. Gucken Sie mal, dass der Arztbrief endlich kommt. Wir haben wirklich viel zu tun“ und so. Und dann spüren die schon, was Sache ist, die Patienten. (HA_M_22)

- Also es funktioniert. Da ist immer regional sehr unterschiedlich, mit welchen Kollegen man arbeitet und wie man die Patienten übermittelt. Wenn man auf eine Überweisung keine Vorinformationen gibt und nicht signalisiert, wie wichtig das ist, und in welchem Gesamtzusammenhang das zu sehen ist, das Symptom, warum ich den jetzt zum Spezialisten schicke, dann kriege ich keinen guten Brief zurück. Also, der Facharzt ist darauf angewiesen, dass er eine genaue Vorinformation hat und eine Fragestellung. Wenn er die nicht hat, macht er 08/15. Das ist klar. (HA_M_24)
- [Hausärzte geben nicht genug Infos] Finde ich. Es werden ja so immer Briefe ausgefüllt: Verdacht auf und tschüss. Und wir haben noch CRP gemacht. Aber dass der halt früher schon das hatte oder da die zwei, drei chronischen Erkrankungen, das hat die Klinik nicht, wenn er zum ersten Mal hingeht. Sonst haben die ja oft schon Befunde. Und das finde ich schon wichtig. (HA_F_34)

Subkategorie: Zusammenarbeit mit Fachärzten in Kliniken

Die Zusammenarbeit mit Fachärzten in Kliniken bezieht sich auf die Erreichbarkeit, auf die Überweisung und der Vermittlung von Informationen wie beispielsweise in Form eines Arztbriefes.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Die haben in der Regel ihre vorläufigen Berichte dabei. Also Klinik kann ich nicht klagen. Klappt im Prinzip gut. Inhalt ist eine andere Frage. (HA_M_08)
- Jetzt an der Uniklinik finde ich die Kommunikation schwieriger - kommt natürlich auch auf die Abteilung darauf an -, dass man eben überhaupt mal den Richtigen ans Telefon kriegt. Gut, Patienten werden auch mit (...) werden auch entlassen mit kompletten Briefen, mit Prozedere. Gut, teilweise wird auf die ambulante Versorgung hingewiesen, was natürlich wieder teilweise

- eben schwierig ist, gerade auch bei der Patientin jetzt ambulant da weiter zu betreuen. (HA_F_04)
- Also, hat sich muss ich sagen, im Verlauf der letzten Jahre erheblich gebessert. Also das Krankenhaus gibt in der Regel sofort etwas mit, wo dann draufsteht "vorläufiger Brief". (HA_M_06)
 - Also früher war das so, dass man halt auf Überweisung eigentlich auch Berichte immer bekommen hat. Leider in den letzten vier, sechs Jahren hat das zugenommen an der Universität, dass das nicht immer so der Fall ist. (HA_M_12)
 - Das kann zwischen ganz rasch, innerhalb von Tagen oder schon mitgegeben, bis hin zu Monaten gehen. Das ist natürlich manchmal unbefriedigend. [...] Gerade bei seltenen Krankheiten werden ja auch wiederum dann wieder Sachen eingeschickt. Diese genetischen Untersuchungen zum Beispiel, die dauern ja auch wiederum recht lang. Und so kann es dann sehr lang dauern, bis man mal letztendlich was Definitives bekommt, oder es wird gar vergessen dann irgendwie. Man muss dann wieder nachhaken: Da war doch mal was? Und dann weiß man oft mal in [...] nicht, wer hat gerade die Unterlagen dazu? Das kommt schon mal vor. (HA_M_13)
 - Was ich schwierig finde, ist, wenn Patienten Freitag oder Samstag entlassen werden und dann eben die Medikamente nicht mitbekommen. Aber ansonsten, den Informationsaustausch finde ich jetzt so schlecht nicht. (HA_M_19)
 - Das ist inzwischen viel besser geworden. Krankenhäuser in [...] taggleich. Kann ich auch schon morgens anfordern, sagen: „Wird heute entlassen, hätte ich gerne.“ Was eine Katastrophe ist, ist das [...]. Ewig späte Entlassberichte, Ambulanzberichte drei bis sechs Monate. Das also ist ganz mies. Aber sonst, ja und die Psychiater tun sich ein bisschen schwer mit dem Schreiben. Und sonst geht es eigentlich gut. Und wenn mal was fehlt, ruft man kurz an, faxt man durch. Spätestens dann wird ihnen auf die Füße getreten, wenn ich was wissen will. (HA_F_26)
 - Und bei den wirklich schwerkranken Patienten, das ist jetzt wieder natürlich das Spezialgebiet, da gibt es wenig zu beklagen. Das läuft zwischenzeitlich

gut. [...] Da gibt es richtig tolle Varianten wie direkte Telefonate der entsprechenden Kollegen. Und wirklich vorab abgesprochen unter den Kollegen, bevor der Patient entlassen wird. Aber das ist natürlich nicht der Standard. (HA_F_33)

- Ja, also ich meine, ich fand es schon eigentlich also auch so eigentlich befremdlich. Und ich fand es eigentlich auch beleidigend, dass die Uni gesagt hat: "Ja, wie kommt denn der Hausarzt drauf?" Weil, ich habe ja auch Medizin studiert. Bei der Sklerodermie, ja. Ich meine, ich habe ja auch Medizin studiert und befasse mich damit ja seit vierzig Jahren, bin ich ja in der Medizin. Und sicherlich verfüge ich da über einen entsprechenden Erfahrungsschatz. (HA_M_37)

Zusammenfassende Darstellung der Facharztbedingten Einflussfaktoren

Fehlende Umsetzung von Handlungsempfehlungen

- Fachärzte klären oft nicht breit ab, mehr Differentialdiagnostik wäre wünschenswert; muss dann ambulant erfolgen
- Die vom Hausarzt gewünschten Untersuchungen werden nicht gemacht
- Gefühl, dass Überweisungsträger nicht immer gelesen werden
- Klinik glaubt der Verdachtsdiagnose des Hausarztes oft nicht

Zusammenarbeit mit Fachärzten ambulant

- Empfehlen von bestimmten Fachärzten, mit denen die Kommunikation gut ist, aktives Steuern zu bestimmten Kollegen
- Vom Facharzt keine Arztbrief
- Wird schwieriger, Rückrufe klappen nicht
- Sehr unterschiedlich: von Tagen bis Monate bis ganz vergessen
- Hausarzt erhält keine Kenntnisse von neu verordneten Medikamenten
- Telefonische Erreichbarkeit schwierig
- Hausärzte haben mehr Interesse an Zusammenarbeit als Fachärzte

Zusammenarbeit mit Fachärzten Klinik

- Vernetzung gerade mit großen Kliniken: schlecht; keine Rückrufe, keine Meldung, wenn Patient entlassen wird
- Entlassung Freitag oder Samstag: keine Mitgabe der Medikamenten für das Wochenende
- Kleine Kliniken besser, Patienten haben meist Brief bei Entlassung dabei, viele Untersuchungen wurden gemacht
- Uniklinik: schlechte Erreichbarkeit, viele Untersuchungen sollen ambulant erfolgen
- Briefe/ Untersuchungsergebnisse kommen oft sehr spät - Monate oder werden ganz vergessen, wenn man nicht selbst daran denkt
- Hausarzt bekommt keinen Brief, wenn die Einweisung nicht über ihn lief
- Anruf nur, wenn Patient verstorben
- Einweisungen oft abgeblockt, Hausarzt schickt Patienten deswegen unangemeldet
- Kontakt zu HA wird nicht gesucht
- Schlechte Qualität in Klinik, Diagnosen stimmen zum Teil nicht, Aufklärungswille fehlt

4.3.2.5 Hauptkategorie Versorgungsstruktur

Subkategorie: Hausarzt schätzt regionale Versorgung ein

In dieser Kategorie schätzt der Hausarzt aus seiner Sicht die regionale Versorgung ein. Ist diese ausreichend bzw. eher unzureichend und weitere Differenzierungen dazu werden erfasst.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Eigentlich anständig. Weil wir halt wirklich den Luxus haben, überversorgt zu sein. (HA_M_01)
- Ja, es ist schon relativ also breit aufgestellt, relativ äh spezifisch, technologisch gut schon aufgestellt, doch. (HA_M_12)

- Mitten in Ulm, das ist jetzt einfach/ Also wir haben ja hier – wird ja auch von der KV so gesehen – eher einen Facharztüberschuss. Wir sind eigentlich schon gut aufgestellt. Wie gesagt, einzig Psychotherapeuten. Aber da gibt es viele, aber da kriegt wir einfach/ Die sind irgendwie schwierig zugänglich in der Terminvergabe. (HA_F_33)
- Im ländlichen Bereich muss man schon mal mit dem Krankenwagen irgendwo hinfahren. Krankenkassen zahlen/ Oder ist immer schon schwierig für ambulante Behandlungen, das ist immerhin sehr aufwendig, das genehmigen zu lassen, dass bei einem immobilen Patienten ein Krankenwagen bei ambulanter Behandlung genommen wird. Dann, wie gesagt, kann es auch passieren, dass dann die Kollegen auch nicht über den Fall Bescheid wissen. Und das ist dann etwas schwierig. (HA_M_13)
- Was ich zunehmend schwierig finde bei solchen Situationen ist, dass es den weit gefächerten Internisten fast nicht mehr gibt. Internisten sind heutzutage Gastroenterologen oder Kardiologen oder Endokrinologen. Aber den Breitbandinternisten, den gibt es fast nicht mehr. Das sind noch ein paar ältere Kollegen, die Gott sei Dank noch arbeiten. Aber sonst wird es schwierig. Da bin ich dann inzwischen auch eher soweit, dass ich die Leute ins Krankenhaus schicke. (HA_M_22)
- Insgesamt fand ich es natürlich sehr unglücklich, dass sehr viele einzelne Fachinstitute über halb Süddeutschland verstreut daran geteilt sein mussten. Das fand ich sowohl vom Informationsfluss sehr unglücklich oft, also auch für die Patientin sehr unglücklich, weil die halt auch sehr lange auf Rückmeldungen dann und Briefe und so was warten musste. (HA_M_36)

Zusammenfassende Darstellung der Versorgungsstrukturbedingten Einflussfaktoren

HA schätzt regionale Versorgung ein

- Anständig, Luxus, überversorgt zu sein

- Lange Wartezeiten für bestimmte Disziplinen wie Rheumatologie, Psychiatrie, Dermatologie, Psychotherapie
- Breit und technologisch gut aufgestellt
- Im ländlichen Bereich muss man schon mal mit dem Krankenwagen irgendwo hin fahren
- Besser als manche Uniklinik oder in der Umgebung von Unikliniken
- Gut, hervorragend, überdurchschnittlich gut, wenige Ausnahmen
- Weit gefächerter Internist fehlt

Gesonderte Vergütung für aufwendige Informationssammlung

- Der Großteil der Hausärzte fände das grundsätzlich gut, hat aber Bedenken bezüglich der Umsetzung z.B. Missbrauch des Systems, hoher organisatorischer Aufwand
- Nein, weil Fachärzte die Recherche machen sollen
- Nein, weil z.B. ein höherer Pauschalwert besser wäre

Einfluss der Vergütung auf Entscheidungen

- Nein (1)
- Laboruntersuchungen werden nicht gemacht, deshalb Überweisung zum Facharzt
- Allgemeinmedizin ist keine Apparatedizin
- Laborbudget ist ausreichend
- Laborbudget ist knapp bemessen und deshalb überlegt man es sich
- Mischkalkulation Gesund/Krank
- Grundsätzlich ja, aber nicht auf die Einzelfallbehandlung
- Aufwendige Rheumafaktoren, da hält man sich zurück
- Untersuchungen, die nicht vergütet werden, fallen weg
- Bei notwendigen Untersuchungen nicht
- Hat betriebswirtschaftliche Aspekte im Kopf, weil er einen Betrieb führen muss

Gründe für den langen Diagnoseweg

Zum Abschluss des Interviews wurde jeder der interviewten Hausärzte gefragt, welcher Grund aus ihrer Sicht maßgeblich den Diagnoseweg bei dem vorgestellten Fall beeinflusst hat.

Im nachfolgenden werden die Gründe stichwortartig aufgelistet:

- Psychiatrisch „auffällige“ Patienten (Symptome werden so erklärt)
- Keiner hat daran gedacht
- Beschwerden werden vom Patienten undeutlich/unvollständig beschrieben oder sehr prägnant
- Schweregrad/Ausprägung der Erkrankung entscheidend
- Erkrankung ist Arzt nicht bekannt oder ist bekannt
- Zeitdruck in der Praxis- Grenzen der Organisation
- Kollege war krank, Untersuchung konnte nicht gemacht werden
- Überweisungsverhalten, wenn man selbst nicht weiterkommt
- Patienten setzen Handlungsempfehlungen nicht um (stressiges Studium etc.)
- Arzt kennt Patienten und nimmt Symptomatik ernst, da Pat. nicht wegen Lappalien kommt
- Andere Erkrankungen in der Familie sind dem Hausarzt bekannt
- Lange Wartezeiten für Facharzttermine
- Untersuchungen (Biopsie-Ergebnisse) dauern Wochen bis Monate
- Ungünstige Konstellation: Wochenende im Krankenhaus, überlastete Ambulanz

4.4 Ergebnisse aus Sicht der Fachärzte

4.4.1 Deskriptive Beschreibung der Stichprobe

4.4.1.1 Verteilung des Alters, Geschlecht, Spezialisierung und Qualifizierung

Von den 10 interviewten Fachärzten waren 50 Prozent (5 Fachärzte) weibliche Ärzte und 50 Prozent (5 Fachärzte) männliche Fachärzte. Der Altersdurchschnitt der interviewten Fachärzte lag bei 50,6 Jahren (SD= 8,9 Jahre) mit einer Spannweite von 33 Jahren, beginnend bei 33 Jahren. Aufgrund der geringen Stichprobe wurde auf eine geschlechterspezifische Betrachtung des Alters Abstand genommen. Im nächsten Schritt der deskriptiven Auswertung wurde das Alter der Ärzte analog der Hausärzte in Gruppen stratifiziert. Die nachfolgende Tabelle vermittelt einen Überblick über die Ergebnisse.

Tabelle 17: Verteilung der Altersgruppen der interviewten Fachärzte

	Gesamt (N= 10)	
	Prozent	Häufigkeit
18 bis 35 Jahre	10	1
36 bis 50 Jahre	30	3
51 bis 65 Jahre	50	5
66 Jahre und älter	10	1

Von den 10 interviewten Fachärzten gaben 50 Prozent (5 Fachärzte) einen Facharzt Neurologie, 20 Prozent (2 Fachärzte) einen Facharzt Dermatologie, weitere 20 Prozent (2 Fachärzte) einen Facharzt Innere Medizin/Rheumatologie und 10 Prozent (1 Facharzt) einen Facharzt Orthopädie an.

Die Qualifizierung der Fachärzte wird anhand der Variable „Berufserfahrung als Facharzt“ erfasst. Die durchschnittliche Berufserfahrung als Facharzt betrug in der Stichprobe 13,7 Jahre (SD= 6,1 Jahre) mit einer Spannweite von 23 Jahren, beginnend bei zwei Jahren. Die durchschnittliche Berufserfahrung in der ambulanten Ver-

sorgung betrug in der Stichprobe 8,3 Jahre (SD= 4,8 Jahre) mit einer Spannweite von 14 Jahren, beginnend bei einem Jahr.

4.4.1.2 Verteilung der Angaben zur Praxis

An dieser Stelle interessierte die Frage nach der Organisationsform der Praxen der interviewten Fachärzte. Von den 10 interviewten Fachärzten waren 60 Prozent (6 Fachärzte) in einer Gemeinschaftspraxis, 20 Prozent (2 Fachärzte) in einer Einzelpraxis und jeweils 10 Prozent (1 Facharzt) in einer Praxisgemeinschaft und einer Spezialambulanz tätig. Die Praxen der interviewten Fachärzte befanden sich alle in Ulm/Neu-Ulm.

4.4.2 Ergebnisse aus den Interviews

Analog der Kategorienbildung aus dem Textmaterial der interviewten Hausärzte wurde das Textmaterial der interviewten Fachärzte kategorisiert. Allerdings liegt der inhaltliche Fokus der Facharztinterviews auf Themen der Kommunikation, dem Schnittstellenmanagement und der Netzwerkstrukturen. Bedeutende Textstellen wurden auf Grundlage dieser inhaltlichen Fokussierung kodiert. Die aus dem Textmaterial abgeleiteten Subkategorien wurden 4 Hauptkategorien zugeordnet.

4.4.2.1 Hauptkategorie Facharztbedingt

Subjektives Verständnis zu seltenen Erkrankungen

Zum Beginn der Interviews mit den Fachärzten wurden diese gefragt, wie sie die Begrifflichkeit „seltene Erkrankungen“ definieren.

Exemplarische Zitate aus den Transkripten:

- Also da muss man natürlich unterscheiden zwischen „Selten“, was tatsächlich selten ist laut Lehrbuch, und was man dann wirklich auch mal selten sieht in der Praxis. Also wir sehen in einer normalen, niedergelassenen Praxis natürlich seltene Erkrankungen noch seltener als das jetzt eine Klinikabteilung hat. Und ich würde mal sagen, so ein Highlight, was wir mal sehen in

der Praxis, ist vielleicht einmal alle sechs Wochen. Also eine wirklich seltene Geschichte (FA_M_09)

- Ja, also für uns Orthopäden das, was man irgendwie/ selten ist für mich, wenn ich es nicht zumindest irgendwie/ alles, was so einmal im Jahr oder so vorkommt oder seltener. Was man halt so/ was in der Orthopädie selten ist sozusagen. (FA_M_08)
- Ja, seltene Erkrankungen - in der Rheumatologie sind seltene Erkrankungen. Also es gibt eigentlich eine weniger seltenere Erkrankung, das ist die rheumatoide Arthritis in klassischer Weise. Das ist die häufigste Erkrankung in der Rheumatologie. Aber außerhalb der rheumatoiden Arthritis gibt es natürlich viele Erkrankungen, die an sich selten sind. Dazu gehören die gesamten sogenannten bindegewebsentzündlichen Erkrankungen, die unter den Dachkomplex der sogenannten Kollagenosen fallen. Eine relativ seltene Erkrankung unter diesem Bereich wäre der systemische Lupus Erythematoses oder auch die Sklerodermie. Das sind seltene Erkrankungen, die aber alle in mein Gebiet fallen. (FA_M_06)
- Ich definiere das gar nicht. Seltene Erkrankung ist das, was das Wort sagt. Das ist was, was man nicht jeden Tag hat, was ab und zu mal vorkommt, wo man dran denken muss, weiterschicken muss. (FA_F_07)
- Erkrankungen, die jetzt im Regelfall nicht so häufig vorkommen natürlich, also die aber immer wieder vorkommen, wo ich sagen würde, vielleicht jetzt so einmal im Jahr oder einmal in zwei Jahren, die ich so mitbekomme. (FA_F_03)
- Erkrankungen, mit welchen man nicht im täglichen Routinebetrieb einer Praxis konfrontiert ist. (FA_F_10)
- Für uns sind im Fach Erkrankungen selten, die so bei eins zu einer Million liegen. Beispiel: Neuromyelitis optica, Devic-Syndrom - müssen Sie noch mal nach/ Da liegt die Prävalenz im 1:1.000.000-Bereich. Also, wir sind zum Beispiel wegen einer Studie angesprochen worden. Und dann haben wir unsere eigenen Patienten mal durchguckt. Da haben wir festgestellt: Gut, belastbare Fälle hätten wir vielleicht zwei, drei. (FA_M_01)

- Eine Erkrankung, die man vielleicht als Niedergelassener maximal ein bis zweimal pro Jahr sieht, und die meistens in Spezialambulanzen oder Spezialkliniken häufiger zu sehen sind. Aber im normalen niedergelassenen Bereich maximal ein bis zwei Mal pro Jahr. (FA_F_04)
- Sind Erkrankungen, die selten auftreten eben, die meistens/ ja, die selten Auftreten von der Häufigkeit. Mit zum Beispiel eins zu hundert würde ich sagen, wie die (rheumatoide Arthritis?). Ja, von der Häufigkeit. (FA_F_05)

Subkategorie: Fachärztliche Besonderheiten

Unter dieser Subkategorie werden Besonderheiten angeführt, die aus fachärztlicher Perspektive entlang des Diagnosewegs seltener Erkrankungen eine Rolle spielen.

- Also wir haben fast nur Zuweisungspatienten. Also ganz, ganz selten, dass Patienten von sich aus kommen, sondern in der Regel werden die vom Hausarzt geschickt mit irgendeinem Problem. Das funktioniert bei allen immer gleich. Bei ganz vielen ist es so, dass man sehr, sehr schnell weiß, auf was es rausläuft, Untersuchungen macht, Diagnose stellt, Therapie einleitet, zurück zum Hausarzt. Und dann gibt es eben welche, wo man sagt: "Was hat denn der?" Wo man länger braucht, und wo dann/ also die typische seltene Erkrankung hier in der Praxis ist so was wie Myasthenie. Da haben wir eine Handvoll, die behandeln wir selber, das ist auch nicht so wahnsinnig schwer zu diagnostizieren. Und da, wo es für mich schwieriger ist, wo ich weiterschiere, das sind die Neuropathien. (FA_F_07)
- Ja, oft ist das ein Blick beim Reingehen. Wobei ich natürlich nicht weiß, ob der nicht einfach auch schon lange genug gereift ist, und ich es deswegen einfacher habe als jemand vorher. (FA_M_01)
- Das Problem ist häufig, dass man nur das sieht, was man ja schon kennt. Das ist immer dann auch das Problem eines Spezialisten. Der Spezialist denkt ja alles, was zu ihm kommt, ist schon abgeklärt und das muss diese Krankheit sein. Sonst wäre die ja nicht hier. Und das ist häufig gefährlich. Weil man sich dann verblindet gegenüber anderen Sachen. (FA_M_02)

- Ja, also wenn man weiß, dass es etwas gibt, sieht man so etwas. Wenn man das gar nicht weiß. Also man mag über Donald Rumsfeld sagen, was man will. Aber diese known und unknown Unknowns, da ist sehr viel dran. Also ein unknown Unknown, also etwas, was ich nicht kenne, aber von dem ich noch nicht mal weiß, dass ich es nicht kenne. (FA_M_02)
- Sondern das ist eine ganz andere Medizin, die man in der Praxis macht, als die, die man hier macht. In der Spezial-Sprechstunde habe ich für solche Leute meistens mindestens zwanzig Minuten Zeit. Wenn das komplexer ist, nehme ich mir eine Stunde Zeit. Das ist ein Luxus, den kann ich mir in der Praxis nicht leisten. Weil dann gehe ich nämlich Pleite. (FA_M_02)

Subkategorie: Vernetzung

Die Vernetzung bezieht sich auf Netzwerke zwischen Haus- und Fachärzten. Dabei kann es sich um Netzwerke handeln, die Qualitätsthemen und/oder Fortbildungsthemen umfassen, aber um Netzwerke mit denen unklare Fälle besprochen werden. Ein Aspekt dieser Netzwerke ist die fachübergreifende Ausrichtung.

- Ja, nein, Vernetzungen würde ich das nicht [mit den Hausärzten] nennen. (FA_M_09)
- Ja, wir sind eher überregional vernetzt. Also regional vernetzt, das hat sich irgendwann mal zerlaufen mit den Kollegen in der Stadt, da gibt es keinen Qualitätszirkel. Und wir sind eher überregional vernetzt. Also Größenordnung jetzt hier in der Umgebung Krumbach, Ehingen, Langenau zum Beispiel, und dann noch ein bisschen weiter weg. Was sich so aus dem Art Freundeskreis her ergeben hat. Also da sind dann Treffen, die sind sowohl qualitätszirkelartig angehaucht als auch dann privater Natur. (FA_M_09)
- Also wir sind, muss ich sagen, relativ gut vernetzt. Also auch mit den Hausärzten, die mit uns so zusammenschaffen. Manchmal wäre es wünschenswert, dass man ein bisschen mehr Vorinformationen von den Hausärzten zum Patienten mitkriegt. [...] Es gibt gemeinsame Fortbildungsveranstalten, hier von der Kreisärzteschaft. (FA_M_08)

- Ja, also es gibt einen Qualitätszirkel Orthopädie. Das ist rein von uns Orthopäden. Ich nehme teil an einem Qualitätszirkel Akkupunktur. Der ist interdisziplinär. Hauptsächlich Orthopäden aber auch einige Allgemeinmediziner, Neurologen, mehr oder weniger regelmäßig mit dabei. Also das wäre so das so gesehen Interdisziplinäre. (FA_M_08)
- [Vernetzung mit Hausärzten] Ja, klar. Wobei man sagen muss, die Verhältnismäßigkeit zwischen Hausarzt und Facharzt ist ja halt [...] zehn Hausärzte nehmen teil und dem gegenüber vier Fachärzte (FA_M_06)
- Also Qualitätszirkel gibt es keine gemischten, weil das wäre für die einen ja oder für die anderen immer langweilig. Also das gibt jeweils immer fachgruppenspezifisch. (FA_F_07)
- Aus meiner Sicht jetzt nicht unbedingt. Also ein Qualitätszirkel wäre sicherlich gut, aber ich kann den selber nicht leiten. In der Klinik der Chef hat jetzt auch da kein/ oder zumindest keine (...) genügende Bereitschaft erkennen lassen. Also wie gesagt, teilnehmen würde ich da, denke ich mal, schon ab und an, aber selber organisieren möchte ich das jetzt nicht. (FA_F_03)
- Ja, es sind Netzwerke vorhanden, wo sich Hausärzte und Fachärzte zweimal im Quartal treffen. (FA_F_10)
- Also man hat ja vielleicht eine Idee, wer davon etwas verstehen könnte und versucht, das immer zu diskutieren. Oder wir treffen uns zu so einem Qualitätszirkel, da werden auch schwierige Sachen besprochen. Allerdings nicht breit genug, nicht systematisch genug, das ist auch ein Zeitproblem. (FA_M_01)
- Also, ich frage Kollegen. Also, wenn ich mir nicht sicher bin und denke mir, das ist irgendwie komisch, und ich denke das und das, dann frage ich noch mal jemanden oder so: „Hast du das schon mal gesehen? Was hältst du denn davon?“ (FA_M_02)
- Das hängt von der Patienten Klientel ab. Als es gibt schon eine ganz gute Vernetzung zwischen den Fachärzten. Und wenn man ein niedergelassener Neurologe ist, dann hat man/ Viele Leute haben auch eine gewisse Zeit in der Klinik hier verbracht. Und die Kontakte reißen nicht ab. Insofern gibt es

dann immer die Möglichkeit, noch mal den Kontakt zu suchen. Oder im Zweifelsfall die Leute noch mal einzuweisen, stationär. Und das mache ich manchmal auch, wenn ich mir nicht ganz sicher bin, auch, was das Management angeht. Dann weise ich die Leute noch mal ein. Und auch in der Hoffnung, dass jemand anderes unvoreingenommen an die Sachen herangeht und vielleicht noch mal eine gute Idee hat. (FA_M_02)

- Hier in Neu-Ulm. Gibt es einen Fachärztekreis und einen Hausärztekreis, da war ich auch schon, habe mich vorgestellt und halte demnächst auch einen Vortrag über Demenz und Differenzialdiagnostik. Also das gibt es. Da gibt es eine ganz gute Struktur für die Hausärzte. (FA_F_04)
- Ja, wir sind bemüht, auch unsere Erkrankungen/ also Qualitätszirkel und Vorträge zu halten bei verschiedenen Qualitätszirkeln und den Kollegen zu helfen: Wann sollte man an eine seltene Erkrankung denken? Ja. Und dann sind wir auch untereinander vernetzt. Wir machen Treffen, zum Beispiel sind wir acht Rheumatologen in der Umgebung. Und wir treffen uns, und wir tauschen unsere Informationen, unsere Expertise. Und meistens laden wir auch immer einen Kollegen ein, der mehr Erfahrung zu einem bestimmten Thema. (FA_F_05)

Subkategorie: Zusammenarbeit mit Hausärzten

Die Zusammenarbeit der Fachärzte mit Hausärzten bezieht sich auf die Erreichbarkeit, die Zurückleitung der Patienten und der Vermittlung von Informationen wie beispielsweise in Form eines Arztbriefs.

- Ja, wobei der Arztbrief selber geht natürlich schon einigermaßen zeitnah [an den Hausarzt] raus, sobald ich die Befunde habe. Also sobald es sich praktisch lohnt, jetzt hier den Brief zu schreiben. Aber ich sage mal jetzt die klassische Geschichte: Es kommt jemand mit einer Fragestellung, Hausarzt unklar. Mir ist es bereits klar. Ich habe jetzt Diagnostik gemacht. Ich gebe ihn/ in dem Moment gebe ich dem Hausarzt noch nicht eine Rückmeldung telefonisch, beispielsweise, obwohl er vielleicht drauf wartet, weil er völlig außer Rand und Band ist. (FA_M_09)

- Speziell in dem Fall die Universitäts-Hautklinik. Da läuft der Informationsfluss eher in die Richtung dann Hausarzt. Scheint dort einen Automatismus zu geben, dass immer der Hausarzt als Erster den Brief kriegt und nicht der Zuweisende. Ich bin ja in dem Fall der Zuweisende, der dort hinschickt. Und wir kriegen es dann eigentlich nicht so wirklich mit. (FA_M_09)
- Mh, geht auch mal telefonisch vorweg, dass jemand/ also wenn er einem/ das ist bei uns ja auch nicht anders. Wenn wir jemanden an die Uniklinik schicken, was sehr Spezielles haben, dann wollen wir den auch vorher bereits telefonisch ankündigen. Bei uns läuft auch viel per Mail. Also es gibt ein paar Hausärzte, die mailen dann einen direkt an und sagen, sie haben hier ihren speziellen Fall, wo sie auch schon dies und das gemacht haben, was man da noch tun könnte? Das geht dann auch ein bisschen terminlich über die Extraschiene. (FA_M_09)
- Nein. Aber wir haben dann auch mal zwischendrin Zeit. Also wenn einer anruft und was Akutes will, dann nimmt man sich die Zeit einfach, das geht auch in der Regel, oder ruft zurück in der Mittagspause. [Nutzung von E-Mails] Nein, auch nicht so. Weil es ja immer auch so ein bisschen eine Frage der Sicherheit ist. Auch Fax ist ja immer so ein bisschen (...) schwierig, offiziell. Also wir faxen unsere Briefe alle inzwischen. Aber es ist ja so gesehen eine Grauzone. (FA_M_08)
- Immer, wenn der Patient mit Überweisung kommt, kriegt der Hausarzt sowieso einen Brief, müssen wir ja. Machen wir aber auch. Also schriftlich auf jeden Fall, und zwar zeitnah. Bei uns gehen die Briefe spätestens nach zwei Tagen raus. Und also der Hausarzt kriegt immer einen schriftlichen, ausführlichen Brief von uns, und bei Bedarf telefoniert man. Also wenn irgendwas unklar ist, gerade wenn irgendwelche Diagnosen rauskommen, die man jetzt nicht erwartet hat, dann rufe ich an, rufe auch die Hausärzte an. (FA_M_08)
- Das Einzige, was mich persönlich belastet, ist, dass ich so viel schreiben muss. Also ich habe natürlich auch das Problem wie fast jeder Facharzt, dass er im Quartal etwa 500 Arztberichte schreibt. (FA_M_06)

- Also der Hausarzt kriegt immer einen Brief von mir. Immer. Also der Patient kommt her, wird das erste Mal untersucht, Brief geht an den Hausarzt. Patient kommt wieder, zum Beispiel mit Kernspinbildern, Brief geht an Hausarzt. Dann macht man noch, was weiß ich, Blut untersuchen wir oder so was. (FA_F_07)
- Ich schicke natürlich/ also ist bei uns schon rein abrechnungstechnisch, dass ich einen Brief schreiben muss. Und eigentlich mache ich den auch immer. Und wenn es was Wichtiges ist, mache ich es ja natürlich erst recht. Also wenn es jetzt seltene Erkrankungen sind. Wenn es ein Patient ist, der, was weiß ich, jedes Quartal nur zur Kontrolle kommt, da kann schon mal ein Brief unterbleiben. (FA_F_03)
- Also normalerweise, wenn Hausärzte jetzt Probleme haben, dann rufen die schon mal an. Also das ist jetzt irgendwie kein Problem. Oder ich rufe an. (FA_F_03)
- Wir kommunizieren eher selten mit den Hausärzten, da in der Praxis „seltene Erkrankungen“ wirklich eher selten sind. Kommt der Verdacht einer „seltene Erkrankung“ auf wird aber immer mit dem behandelnden Hausarzt und weiterbehandelnden Fachärzten kommuniziert. (FA_F_10)
- [Rücksprache mit Hausärzten] Doch, die werden gezielt überwiesen. Manche rufen an und sagen: "Du, ich habe da ein Problem." Manche kennt man ja gut. Auch da ist wieder: Der direkte Kontakt senkt die Hemmschwelle, uns zu kontaktieren. Die sind auch sehr unterschiedlich. Manche mögen uns auch nicht als große Praxis, das ist so. Es gibt auch Ressentiments. Das spielt alles dann eine Rolle. Wenn uns jemand kontaktiert, dann versuchen wir immer, irgendwie was draus zu machen. [Persönliche Kontakte sind von Vorteil] Sind enorm wichtig, um jemanden unterzubringen. (FA_M_01)
- Nein, die Leute wechseln. Die alten sind weg, zu denen mal vielleicht einen guten Kontakt hatte. Die Telefonnummern ändern sich. Die Abteilungsnamen ändern sich. Die ganzen Strukturen ändern sich. Alles ändert sich. Und dann haben Sie ein Zeitproblem. Wen sprechen Sie jetzt an? Wann hat der Zeit, wie erreiche ich den? Und so weiter. Dann kann man natürlich sagen:

Okay, ich mache eine Überweisung. Dem Patienten sagen: "Kümmere dich mal drum." Und also allein diesen Zugang zu schaffen, das ist schon ein Problem. Also, ich will mal ein Beispiel sagen: Wenn ich jetzt ein Problem hätte, wüsste ich bis auf wenige Ausnahmen nicht, wer in der Uni für mich Ansprechpartner ist. (FA_M_01)

- Also wenn, dann meistens telefonisch. Selten per E-Mail, in der Regel telefonisch. Und Häufigkeit circa ein Mal pro Woche. Dass ich mit einem Hausarzt Kontakt aufnehme. Nicht unbedingt, weil es eine seltene Erkrankung ist, sondern weil ich noch Fragen habe, oder weil er noch Fragen hat. Und im Hinblick jetzt speziell auf seltene Erkrankungen und Diagnosewege vielleicht einmal pro Monat. (FA_F_04)
- Also Arztbriefe sowieso. Also jeder Hausarzt kriegt über jeden Kontakt einen Arztbrief. Immer. Also mindestens einmal pro Quartal in der Regel und jeden Kontakt. (FA_F_04)
- [Kommen Rücksprachen von Hausärzten bezüglich diagnostischer Unsicherheit?] Nein. Obwohl ich es manchmal explizit auch reinschreibe, kriege ich es nur von Einzelnen. (FA_F_04)
- Mit Hausärzten ist die Verbindung nicht so oft. Also wenn Hausärzte Schwierigkeiten haben, und sie kommen nicht weiter, kann passieren, dass sie mich anrufen, oder sie schicken den Patienten mit einem kleinen Brief dazu. Die Kommunikation telefonisch gestaltet sich sehr schwierig, weil er wenig Zeit hat, und ich habe eine dichte Sprechstunde. Sehr schwierig, miteinander zu kommunizieren. Aber bei Notfällen meistens haben wir auch eine/ wir schicken Fragebogen den Hausärzten mit Fragen zu den Patientencharakteristika. Und sie sollen auch ein paar Laborwerte eintragen. Und wenn sehr aufwendige Laborwerte, versuche ich, den Kontakt, so telefonische Kontakte zu finden mit den Kollegen, mit den niedergelassenen Kollegen, um den Patienten sehr schnell wie möglich zu sehen. Und eventuell kann ich auch ein paar Tipps geben, dass vielleicht in der Zwischenzeit, wenn der Termin in zwei, drei Wochen ist, also man könnte das und das machen, bevor ja der Patient zu mir kommt. (FA_F_05)

- Arztbriefe kommen ziemlich schnell. Also ich diktiere am gleichen Tag, und nach drei, vier Tagen sind die Briefe schon beim Hausarzt. (FA_F_05)
- Ja, unsere Problematik ist ja, dass jeder eigentlich aufgrund der Not, auch der Zeit, gedrängt durch alles von außen fast eine Art sturen Scheuklappenblick aufsetzt und das Interdisziplinäre gar nicht mehr betrachtet sondern sagt: "Okay, ich mache Rheuma, zack, zack, zack, zack, zack, arbeite die Punkte ab, und dann bist du draußen." (FA_M_06)

4.4.2.2 Hauptkategorie Hausarztbedingt

Unter der Kategorie Hausarztbedingt werden die aus Sicht der Fachärzte angesprochenen Problematiken zusammengefasst. Diese Problematiken spiegeln Faktoren wider, die sich auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen auswirken können.

- Jetzt zum Beispiel auch, eine Gewebeprobe durchzuführen und die halt an ein spezielles Labor zu schicken. Also ein Labor, was sich speziell in der Dermato-Histopathologie auskennt. Wenn der Hausarzt/ die machen ja auch manchmal Biopsien und haben Pathologien, wo sie hinschicken, bringt bei der Haut eigentlich gar nichts oder nur selten was, weil das so spezifisch ist, dass hier die Informationen dann falsch laufen. Also der Allgemeinpathologe ist da eigentlich nicht der Richtige. (FA_M_09)
- Diese Überweisungen, die von den Hausärzten kommen, sind in der Regel eher undifferenziert. Also da steht dann halt drin, was weiß ich: Juckreiz seit sechs Wochen oder Ausschlag seit sechs Wochen. Man muss fairerweise sagen, das sind oftmals auch Überweisungen, die rausgehen, das macht irgendein Mädchen dort an der Anmeldung, der Doktor sieht den vielleicht gar nicht. Patient sagt: "Ich will jetzt aber mal zum Facharzt." Und dann geht das so diesen Weg. (FA_M_09)
- Das ist also ein verbreitetes Problem. Also wir kriegen von den Hausärzten wenig Infos. Sagen wir es mal so. Das ist da halt ein bisschen/ dass sicher 75 Prozent der Überweisungen von Helferinnen ausgefüllt wurden. Und das kriegt man auch von Patienten mit, wo der Arzt die gar nicht gesehen hat. Ich lese sie. Aber es steht in 80 Prozent sowieso nichts drauf. Ganz ehrlich.

Das ist ein Problem. Oder es steht was drauf, was nicht mit dem Patienten zu tun hat. (FA_M_08)

- Es gib Hausärzte, die ich persönlich kenne, und die ich aus langjähriger Kooperation schätze, und wo ich mich auf die Daten und auf die Zuweisung im Substrat, wenn Sie so wollen, gut verlassen kann. Da weiß ich schon: Wenn der jetzt anruft oder so, der tut das dann auch, dann kann ich mich drauf verlassen, dass er das tut, weil er mir mit Informationen zu einem Patienten kommt, der tatsächlich in der Not ist, dass er möglichst eine zeitnahe Versorgung braucht. Es gibt, das wäre jetzt sozusagen die Gegenseite, genau das andere Phänomen, dass ein Hausarzt uns sozusagen was in die Tasche lügt und eine scheinbare Akutheit darstellt, die dann bei uns dazu führt, dass wir tatsächlich ein Zeitfenster aufreißen, um den Patienten frühzeitig zu sehen. Und dann stellen wir fest, dass es gar nicht (...) akut so war, wie es uns geschildert wurde. (FA_M_06)
- Also was oft ein Problem ist, ist die Medikamentenliste. Da gehen die Hausärzte natürlich davon aus, der Patient ist so klug, seine Medikamente oder Liste mitzunehmen, klappt aber oft nicht. Und das ist natürlich oft heikel, weil das einen richtigen Unterschied macht.
- Also der Hausarzt kriegt jedes Mal Bescheid. Umgekehrt weniger. Also manchmal steht auf dem Überweisungsschein: "Bitte Rückruf." Das mache ich dann natürlich auch. Und dann kommen meistens irgendwelche Informationen, die entweder auf den Schein nicht drauf passen oder auch nicht drauf sollen. (...) Sonst weniger. Ja, man kennt sich inzwischen aber natürlich. Und viele Hausärzte machen sich beim Überweisungsschein auch nicht wirklich Mühe sondern sagen: "Das ist was für den Neurologen. Hier hast du ihn." (...) Ist ja in Ordnung. (FA_F_07)
- Das kommt drauf an. Also das erlebe ich völlig unterschiedlich. Manchmal werden aus meiner Sicht wichtige Sachen nicht mitgegeben, und manchmal werde ich überschwemmt. Also das ist, dann habe ich gleich einen ganzen Packen an Sachen, die ich auch nicht in zwei Minuten verwerten soll. (FA_F_03)

- Teilweise schon. Also wie gesagt, teilweise ist mir das zu unscharf, oder das ist gar nichts Gescheites drauf [Überweisung] notiert. (FA_F_03)
- Dringlichkeitshinweise sinnvoll einsetzen bei Überweisungen von Patienten. (FA_F_10)
- Es gibt auch immer mal wieder Leute, die rufen an und haben hier was/ Die aus der Praxis rufen an und fragen: „Kann das sein?“ Viele nutzen [dies] nicht. Die kochen so ihren eigenen Sud. Haben vielleicht auch nicht so die Zeit, da noch mal anzurufen. Und wissen dann auch nicht, wohin sie sich wenden sollen. (FA_M_02)
- Also es fehlen praktisch immer die Vorbefunde und Laborbefunde. Wenn es gut geht, hat der Patient einen Medikamentenplan dabei. Also die Vorangaben sind absolut unzureichend. Es wäre zum Beispiel sinnvoll, wenn der Hausarzt drauf schreiben würde, was an Untersuchungen von anderen Fachärzten schon gemacht wurde. Dann muss man es nicht doppelt machen. (FA_F_04)
- Ja, ich lese schon durch, um zu sehen. Meistens sind keine Informationen drin, aber lese ich immer natürlich, ja. (FA_F_05)

4.4.2.3 Hauptkategorie Krankheitsbedingt

In der Kategorie Krankheitsbedingt werden im weitesten Sinne krankheitsbezogene Faktoren benannt, die aus Sicht der Fachärzte den Diagnoseweg einer seltenen Erkrankung beeinflussen.

- Also in die Psychoecke kommen die sowieso häufiger, weil halt zum Beispiel jetzt neurologische Erkrankungen haben halt oft ein Psychosyndrom mit dabei. Und da wird das dann oft einfach als psychogen rein reingeordnet, und das Organische sozusagen fällt unter den Tisch. (FA_F_03)
- Ja, oft ist das ein Blick beim Reingehen. Wobei ich natürlich nicht weiß, ob der nicht einfach auch schon lange genug gereift ist, und ich es deswegen einfacher habe als jemand vorher. (FA_M_01)
- Eine Familienanamnese hilft sehr, das zuzuordnen. Also, wenn es dann noch drei, vier andere gibt in der Familie oder der Großvater, der Vater und Brü-

der, Geschwister auch so was Ähnliches haben, dann liegt der Gedanke nahe, dass das eine Erbkrankheit ist. Und wenn das dann eine Bewegungsstörung ist und die Leute ungeschickt sind und so neurologisch auffällig sind, dann ist es sicherlich relativ dankbar für einen Hausarzt, diese Leute dann auch zu überweisen an einen Neurologen. Und der wiederum kann das dann oft ganz gut zuordnen und überweist die Leute dann weiter an eine Spezialambulanz. (FA_M_02)

- Schwieriger wird es, wenn die Patienten eine in Anführungsstrichen psychiatrische Präsentation haben. Das heißt, die haben eine schwere Depression. Oder es gibt immer wieder Patienten, die haben so was Ähnliches wie eine Schizophrenie, entwickeln eine Psychose. Das ist dann psychiatrisch und der erste Gedanke ist, es handelt sich um eine Psychose, wie eine Schizophrenie. Das wird dann entsprechend eingeordnet und auch behandelt. Die Behandlung kann dann nicht die nicht psychiatrischen, aber die neurologischen Symptome maskieren. Weil das nämlich die Mittel sind, die eingesetzt werden. Dann kann das eine Weile dauern, bis dann diese typischeren Zeichen der Krankheit sich zeigen. (FA_M_02)
- Also Rheuma ist dann auch wieder besetzt. Aber alles, was so autoimmunologisch, immunologisch vermittelte Krankheiten sind. So heißen die wohl korrekt. Die können natürlich mit Beteiligung von Gelenken, von Muskeln, Gehirn, Nervenstrukturen, Lunge/ Das sind verschiedene Fachgebiete. Und das ist die größte Herausforderung. Solange das ein einziges Fachgebiet ist und das relativ klar umrissen ist, ist es/ Auch für solche seltenen Sachen gibt es eine recht gute Chance, dass das diagnostiziert wird und entsprechend gemanagt wird. Die Kollagenosen, die fallen häufig zwischen alle Stühle. Und das, was man im Buch liest über solche Krankheiten ist nur ein kleiner Teil der Wahrheit. Also die Symptome sind nicht so klar, wie es da im Buch steht. (FA_M_02)

4.4.2.4 Hauptkategorie Versorgungsstrukturbedingt

Subkategorie: Facharztmangel

In dieser Subkategorie schätzt der Facharzt aus seiner Sicht den Facharztmangel in der Region ein.

- Fällt mir ganz speziell eine Fachgruppe ein, das sind die Rheumatologen. Gibt es denn einen Facharztmangel in Ihrer Region? (FA_M_09)
- Dermatologenmangel nein. (FA_F_10)
- Ich muss sagen hier in Ulm sind wir ja auch einer Insel der Seligkeit. Das muss einem richtig klar sein. Wir haben eine hohe Versorgungsdichte mit/ Wenn also Allgemeinärzte hier in Ulm schnallen, das könnte irgendwas sein, dann haben die ja innerhalb von Wochen einen Termin bei uns. Oder an der Uni. Also, das geht alles sehr zügig. Dass hier was anbrennt, ist, denke ich, eher selten im Ulmer Raum. Das ist in anderen Regionen sicherlich anders. (FA_M_01)
- Nein, in der Stadt nicht. (FA_F_04)
- An einfach der Unterbesetzung der Rheumatologie. Also wir sind wenige Rheumatologen, und die Nachfrage ist sehr hoch. (FA_F_05)

Subkategorie: Wartezeiten

Der Zugang zur fachärztlichen Versorgung ist oftmals mit längeren Wartezeiten verknüpft. Deshalb schätzen in dieser Subkategorie die Fachärzte die Wartezeiten für die eigene Facharztpraxis ein. Zudem werden auch Gründe für die langen Wartezeiten für einen Facharzttermin benannt.

- Also wenn man die Wartezeiten auf einen Termin und das, was wir zu tun haben, anschaut und was hier jeden Tag an Fragestellung ist, dann würde ich sagen, durchaus ja. Und man hat ja heutzutage diese Schlüssel der KV-Sitze, die es ja gibt, immer noch aus den, ich glaube, Neunzigerjahren. [...] Das ist eigentlich total veraltet. Auf der anderen Seite muss man sich die Frage stellen: Wo sollen die Fachärzte herkommen? Es ist ja ein Nachwuchsmangel auch da. (FA_M_09)

- Es liegt am System und ja, aber wie gesagt, es ist ja bei uns auch so. Ich meine, wenn ein Patient heute zu mir kommt mit was weiß ich, Verdacht auf Karpaltunnel, ich kriege das Gleiche, ob ich jetzt eine halbe Stunde mit dem rede, oder ob ich dem eine Überweisung in die Hand drücke und sage: "Geh zum Neurologen damit." Die gleiche Vergütung, kein Anreiz, sich einen Patienten anzugucken. Das ist das Problem. (FA_M_08)
- In meinem Fach mangelt es, ja. Ich sage mal so: Im eigenen Fach mangelt es. Ich muss Patienten abweisen. Ich mache die Türe zu und mache eine quasi Priorisierung. (FA_M_06)
- Und mein Regelleistungsvolumen ist begrenzt. Das heißt, ich kann zur Abrechnung im kassenärztlichen Bereich nur eine definierte Zahl an Patienten überhaupt annehmen, die ich vergütet bekomme. (FA_M_06)
- Ja, es kommt drauf an, was Sie unter "langer Wartezeit" verstehen. Also wenn ein Hausarzt mich jetzt anruft und sagt: "Ich habe hier jemanden, dem ist, was weiß ich/ also da habe ich einfach das Gefühl, da stimmt was nicht." Dann frage ich den schon: "Wie schnell muss er kommen?" Und dann kommt der heute, oder er kommt morgen. Das ist dann kein Problem. Und genauso sieht auch unser Wartezimmer aus. Das ist das Problem. (FA_F_07)
- Also wenn es ein Notfalltermin ist, dann ist es am gleichen Tag, da rufen die Hausärzte dann schon auch an, oder in der gleichen Woche. Aber zum Teil kann es jetzt auch zwei bis drei Monate dauern. (FA_F_03)
- Und bei uns sind Termine in Wahrheit überhaupt nicht das Problem. Also, ich probiere gerade mit einem neuen Terminkalender herum. Das kann ich jetzt nicht demonstrieren, aber ich bin überrascht, wie viele Patienten nicht kommen. Und dafür kommen anderen ohne Termin. Einfach mit einem ganz kurzfristigen Problem von heute auf morgen. Ja, das ist ein großes Durcheinander. Also Termine sind gar kein Problem. (FA_M_01)
- Wir haben ja keine so langen Wartezeiten. Also zwei Monate finde ich eigentlich in Ordnung. Und Notfälle kriegen sofort einen Termin. (FA_F_04)
- Wenn die Patienten angemeldet werden vom Hausarzt oder beziehungsweise über diesen Fragebogen, momentan haben wir einen neuen Weg gefun-

den. Das heißt, die Patienten kommen ziemlich bald, nach einer Woche, zehn Tagen. Dann werde ich sie kurz befragen, was das Problem ist, ohne Untersuchung und Blut abnehmen. Und dann je nach auch Befund der Fragen, was da schon gelaufen ist, wird alles eingescannt. Und anhand dieser Befunde, die ich dann noch mal lese in Ruhe und der Laborwerte, dann werde ich entscheiden, ob der Patient schnell Termin braucht in einer Woche oder auch in zwei, drei Monaten. (FA_F_05)

5. Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung

Interpretation der Ergebnisse hinsichtlich der im Antrag formulierten Projektziele

Zu Beginn der Arbeitsaufnahme wurden die Instrumente zur qualitativen Datenerhebung bei Ärzten, Fachärzten und Patienten entwickelt. Mit den fertig entwickelten Instrumenten konnte das Teilziel Klärung der Faktoren und Dimensionen der Versorgungsrealität von Menschen mit seltenen Erkrankungen entlang des Diagnosewegs erreicht werden. Im nächsten Schritt erfolgte dann die Rekrutierung der Stichprobe. Auch, wenn sich die Rekrutierung der Stichprobe als sehr aufwendig und schwierig erwies, dennoch konnten die dazu formulierten Teilziele erreicht werden. Dennoch weist die Studie einige Limitationen auf, die durch die Rekrutierung bedingt sind. Auf die Limitation wird am Ende dieses Abschnitts ausführlich eingegangen. Mit der Durchführung der Datenerhebung, der Transkription der digitalisierten Interviews und der Auswertung der Transkripte wurde eine Vielzahl an Einflussfaktoren verdeutlicht. Auch, wenn damit das Teilziel Abbildung des Diagnosewegs bei seltenen Erkrankungen erreicht wurde, gilt es auf Limitationen hinzuweisen. Als kritisch zu betrachten ist die Formulierung des Teilziels, sie weist eine Unschärfe auf da es im Projekt nicht um eine Art Pfadabbildung des Diagnosewegs ging, sondern um eine Abbildung der Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg. Das Teilziel Transfer der Projektergebnisse wurde mit der frühzeitigen Kontaktaufnahme zu geförderten NAMSE-Projekten und mit der Präsentation von Studienergebnissen auf Fachtagungen weitgehend erreicht. Angenommene Publikationen in Fachzeitschriften stehen noch aus. Zur Erstellung der Publikationen für Fachzeitschriften während der Projektlaufzeit fehlte es an Zeit, da sich aufgrund der Rekrutierungs-

schwierigkeiten die Folgearbeiten weiter nach hinten verschoben haben. Dennoch konnte die Hauptzielsetzung des Projektes Denies, die Bereitstellung und Vermittlung von Kenntnissen über den Diagnoseweg der Patienten mit einer seltenen Erkrankung vom Erstkontakt beim Hausarzt bis zu einem Facharzt und wieder zurück zum Hausarzt erreicht werden.

Limitationen der Denies-Studie

Die Denies-Studie weist einige Limitationen auf, auf die kurz eingegangen wird. Bei Denies handelt es sich um ein qualitatives Studiendesign. Von daher ist davon auszugehen, dass die mit dem Projekt generierten Einflussfaktoren nicht grundsätzlich übertragbar sind. Für eine Validierung der Ergebnisse empfiehlt es sich zu ausgewählten Fragestellungen bzw. Hypothesen eine Studie mit einem quantitativen Studiendesign zu bearbeiten. Eine weitere Limitation ist in der Rekrutierung der hausärztlichen Stichprobe zu sehen. Dadurch, dass in etwa die Hälfte der Interviewten Hausärzte zu den Lehrarztpraxen des Institutes für Allgemeinmedizin der Universität Ulm bzw. des Universitätsklinikums Ulm angehören, ist davon auszugehen, dass die Stichprobe nicht repräsentativ für die Hausärzte ist. Allerdings liegt in der Vielzahl der Lehrarztpraxen auch ein Vorteil. Durch die Beziehung zum Institut für Allgemeinmedizin verfügen die Hausärzte über eine gewisse Vertrautheit mit Forschungsprojekten. In den Interviews sind sie offen mit der Schwierigkeit bezüglich diagnostischer Unklarheit umgegangen und sie haben somit einen guten Einblick in die Problematik geliefert. Die Ergebnisse aus der Studie treffen somit eher auf einige Regionen in Baden-Württemberg zu. Wie die Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen in anderen Bundesländern oder Regionen erlebt wird, bleibt mit dieser Studie offen. Eine ähnliche Limitation betrifft die Rekrutierung der Fachärzte. Da letztendlich persönliche Beziehungen zur Rekrutierung herangezogen wurden, ist auch hier davon auszugehen, dass die Ergebnisse nur eingeschränkt übertragbar sind. Einen Selektionsbias zeigt sich auch in der Stichprobe der Menschen mit seltenen Erkrankungen. Durch den Rekrutierungsweg, insbesondere durch die Ansprache von Selbsthilfegruppen fand eine Selektion von bestimmten seltenen Erkrankungen für die Studie statt. Deswegen ist davon auszugehen, dass mit der Studie generierten Einflussfaktoren nicht für alle seltenen Erkrankungen

übertrag sind. Eine weitere Limitation ist der Recall-Bias. Es handelt sich dabei um einen systematischen Fehler, der auf dem Unterschied in der Genauigkeit und Vollständigkeit beruht, der bei der Erinnerung an vergangene Ereignisse oder Erfahrungen auftreten kann. Die interviewten Menschen mit seltenen Erkrankungen haben sich zum Teil sehr weit zurück erinnern müssen, um ihre Erfahrungen entlang des Diagnosewegs zu schildern. Hier kann es natürlich im Sinne des Recall-Bias vorgekommen sein, dass das Erlebte in einer anderen Weise geschildert wurde als es tatsächlich stattfand. Zudem beziehen sich einige der Schilderungen auf eine Gesundheitsversorgung von vor 10 bis 20 Jahre. Einige der damaligen Probleme sind heute zum Teil nicht mehr aktuell, sie spielen somit heutzutage als Einflussfaktor auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen weniger eine bedeutsame Rolle.

6. Gender Mainstreaming Aspekte

Im nachfolgenden werden die Ergebnisse der Studie aus der Gender-Perspektive betrachtet. Zwei Aspekte sollen hier angesprochen werden, die sich im Studienverlauf zeigten.

Das eine Kriterium betrifft die Rekrutierung der Hausärzte. Mit der Rekrutierung der Hausärzte konnten zunächst mehr männliche hausärztliche Studienteilnehmer gewonnen werden. Dieses ist auch nicht verwunderlich, da der Anteil männlicher Hausärzte die in der eigenen Praxis praktizieren im Gegensatz zu den weiblichen Hausärzten in eigener Praxis deutlich überwiegt. Die Gründe hierfür sind unterschiedlich, beispielsweise tragen die Arbeitsbedingungen und die unzureichende Vereinbarkeit von Familie und Beruf zu dem Ungleichgewicht der Geschlechter bei den Hausärzten bei. In der Denies-Studie wurde auf ein Gleichgewicht in der Rekrutierung männlicher und weiblicher Hausärzte gesetzt, vor dem Hintergrund, inwieweit sich Unterschiede zwischen männlichen und weiblichen Hausärzten zeigen. Unterschiede zwischen den Geschlechtern zeigen sich vor allem in der Altersstruktur der männlichen und weiblichen Hausärzte. Die Verteilung der Altersgruppen der interviewten Hausärzte zeigt, dass bei den Frauen mehr jüngere Hausärztinnen an den Interviews teilnahmen als bei den Männern. Mit Blick auf die Organisationsform der Praxis zeigt sich, dass weibliche Hausärzte eher in Gemeinschaftspraxen

tätig sind. Eine Gemeinschaftspraxis ermöglicht das schnellere Klären von diagnostischer Unklarheit als eine Einzelpraxis.

Der zweite Gender-Aspekt, der hier angesprochen werden soll ist die vorschnelle Interpretation von unklaren Symptomen durch die Hausärzte. Aus den Transkripten konnte entnommen werden, dass bei weiblichen Patienten eine unklare Symptomatik mit psychischen Beschwerden erklärt und entsprechend behandelt wird. Bei männlichen Patienten ist dies weniger der Fall. Deutlich werden damit das traditionelle Verständnis von Männer- und Frauenleiden und der Umgang damit. Für beide angesprochene Gender-Aspekte wäre es hilfreich, mit einer quantitativen Methodik den Einfluss dieser Aspekte auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen zu betrachten und die Zusammenhänge zu klären.

7. Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse

Vernetzungsaktivitäten

Ein weiteres Projektergebnis sind die diversen Vernetzungsaktivitäten. Das Projekt wurde vorgestellt bei:

- Prof. Dr. T.O.F. Wagner, Uniklinik Frankfurt
- Netzwerktreffen der aktuellen und ehemaligen vom BMBF geförderten Forschungsverbände für seltene Erkrankungen (07/2014 in München)
- InterPoD – interdisziplinäre Kompetenzeinheit für Patienten ohne Diagnose – Projekt der Uniklinik Bonn (Robert Bosch Stiftung)
- ZIPSE – Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen, Uni Hannover (BMG)
- Dr. Dietmar Sturm (Beauftragter des Bundesvorstandes des Deutschen Hausärzteverbandes im NAMSE)
- Steuerungsgruppe des NAMSE beim BMG in Berlin am 28. April 2015

Ein regelmäßiger Erfahrungsaustausch fand mit der Projektleitung, Herrn Frank vom ZIPSE-Projekt statt. Der Austausch erfolgte in einem Abstand von circa 8 bis 12 Wochen.

Das Projekt wurde auch im Rahmen von Mitgliedschaften in der Fachwelt vernetzt.

Zu nennen sind hier folgende Mitgliedschaften:

- Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) der Uni Ulm
- AG ZSE (ZSE bundesweit)
- Fachbeirat se-atlas

Die Projektleitung Denies nahm am Fachwissenschaftlichen Gespräch der NAMSE am 7. Januar 2015 in Berlin teil.

Kongressbeiträge und Publikationen

2016

Hausen A, Liffers P, Natan M, Zeitler HP. Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen ein qualitativer multiperspektivischer Ansatz. Forschungswelten 2016, 3.-4.03.2016 in München.

2015

Hausen A, Natan M, Liffers P, Gulich M, Zeitler HP (2015). Erfahrungen der Patienten mit seltenen Erkrankungen entlang der Diagnosestellung – Erlauben sie Rückschlüsse auf die hausärztliche Versorgung? Ergebnisse aus der BMG-Studie Denies. Das Gesundheitswesen 77(08/09), DOI: 10.1055/s-0035-1563299 (Impact Factor: 0.62)

Liffers P, Natan M, Gulich M, Zeitler HP, Hausen A (2015). Netzwerkstrukturen und Zusammenarbeit zwischen Hausärzten und Fachärzten am Beispiel seltener Erkrankungen in Deutschland. Das Gesundheitswesen 77(08/09). DOI: 10.1055/s-0035-1563169 (Impact Factor: 0.62)

Hausen A, Liffers P, Natan M, Gulich M, Zeitler HP. Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg aus Hausarztperspektive - Ergebnisse aus dem BMG-Projekt Denies. 14. Deutscher Kongress für Versorgungsforschung in Berlin, German Medical Science, DOI 10.3205/15dkvf279.

Hausen A, Natan M, Liffers P, Gulich M, Zeitler HP. Diagnosewege seltener Erkrankungen aus Sicht der Betroffenen – Ergebnisse aus dem BMG-Projekt Denies. 14.

Deutscher Kongress für Versorgungsforschung in Berlin, German Medical Science, DOI 10.3205/15dkvf081.

Liffers P, Natan M, Gulich M, Zeitler HP, Hausen A. Netzwerkstrukturen und Zusammenarbeit zwischen Allgemeinmedizinern und Fachärzten am Beispiel seltener Erkrankungen. 14. Deutscher Kongress für Versorgungsforschung in Berlin; German Medical Science, DOI 10.3205/15dkvf223.

Hausen A, Natan M, Liffers P, Gulich M, Zeitler HP. Seltene Erkrankungen in der Hausarztpraxis Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg aus Sicht der Hausärzte. 49. Kongress für Allgemeinmedizin und Familienmedizin, 17.-19.09.2015 in Bozen/Südtirol. German Medical Science, 10.3205/15degam033.

Hausen A, Natan M, Liffers P, Gulich M, Zeitler HP. Seltene Erkrankungen in der Hausarztpraxis: Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg aus Sicht der Patienten - Ergebnisse aus dem BMG-Projekt Denies. 49. Kongress für Allgemeinmedizin und Familienmedizin, 17.-19.09.2015 in Bozen/Südtirol. German Medical Science, 10.3205/15degam164.

Liffers P, Natan M, Gulich M, Zeitler HP, Hausen A. Netzwerkstrukturen und Zusammenarbeit zwischen Hausärzten und Fachärzten am Beispiel seltener Erkrankungen in Deutschland. 49. Kongress für Allgemeinmedizin und Familienmedizin, 17.-19.09.2015 in Bozen/Südtirol. German Medical Science, 10.3205/15degam165.

Natan M, Gulich M, Liffers P, Zeitler HP, Hausen A. Inanspruchnahme von diagnostischen Leistungen bei seltenen Erkrankungen in der hausärztlichen Versorgung. 49. Kongress für Allgemeinmedizin und Familienmedizin, 17.-19.09.2015 in Bozen/Südtirol. German Medical Science, 10.3205/15degam166.

Hausen A, Natan M, Liffers P, Zeitler HP. Diagnosis of rare diseases from the perspective of general practitioners – First results of the Project Denies. 10th European Workshop on Clinical Reasoning and Decision Making, Navigating Clinical Uncertainty, 26.03.–28.03.2015, Phillips Universität Marburg

2014

Hausen A. Diagnosewege seltener Erkrankungen in der Primärversorgung. 1. Ulmer Symposium „Seltene Erkrankungen“, 25.10.2014, Ulm

Hausen A, Liffers P, Natan M, Gulich M, Zeitler HP. Diagnosewege seltener Erkrankungen in der hausärztlichen Versorgung – Erste Ergebnisse aus dem Projekt Denies. 48. Kongress für Allgemeinmedizin und Familienmedizin, 18.09.–20.09.2014, Hamburg

Hausen A, Natan M, Liffers P, Zeitler HP, Gulich M. Wie erleben Patienten mit seltenen Erkrankungen ihren Diagnoseweg? – Erste Ergebnisse aus dem Projekt Denies. 48. Kongress für Allgemeinmedizin und Familienmedizin, 18.09.–20.09.2014, Hamburg

Natan M, Gulich M, Hausen A, Liffers P, Zeitler HP. Inanspruchnahme der medizinischen Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen. 48. Kongress für Allgemeinmedizin und Familienmedizin, 18.09.–20.09.2014, Hamburg

8. Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit/ Transferpotential)

Aus dem Datenmaterial konnten eine Vielzahl an Hauptkategorien mit verschiedenen Subkategorien abgeleitet werden, die einen Einfluss auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen nehmen können. Es sind sowohl die Betroffenen als auch die Haus- und Fachärzte, die mit Faktoren einen Einfluss auf den Diagnoseweg nehmen können. Die Ergebnisse aus den Interviews zeigen, dass in der Regel kein Einflussfaktor alleine den Diagnoseweg einer seltenen Erkrankung beeinflusst. Grundsätzlich sind es mehrere Faktoren gleichzeitig, die einen Einfluss auf den Diagnoseweg nehmen. Zudem lassen sich die einzelnen Faktoren nicht trennscharf voneinander abgrenzen. Dies wurde bei der Kodierung der Transkripte deutlich, einige der Codes wurden mehreren Textstellen zugeordnet. Damit wird deutlich, dass die Faktoren untereinander in irgendeiner Weise in Beziehung stehen. Diese multifaktorielle Einflussnahme von Faktoren auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen macht es

aber zugleich schwierig, wenn es darum geht Maßnahmen mit denen der Diagnoseweg seltener Erkrankungen positiv beeinflusst werden kann, abzuleiten.

Dennoch kann anhand des Kategoriensystems der Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg seltenerer Erkrankung vier Handlungsfelder abgeleitet werden:

- Kommunikation und Schnittstellenmanagement
- Weiterbildung und Fortbildung zu Themengebieten seltene Erkrankungen
- Ganzheitliche psychosoziale und informative Unterstützungsangebote für Betroffene bei diagnostischer Unklarheit
- Stärkere Sensibilisierung der Hausärzte für nicht-alltägliches
- Stärkere Vernetzung der Ärzte fachgruppenübergreifend (Hausarzt und Facharzt/Fachzentrum) und regional.