

## KURZBERICHT

Thema	<b>Diagnosewege seltener Erkrankungen in der Primärversorgung</b>
Schlüsselbegriffe	Primärversorgung, Hausarzt, Versorgungsforschung, Seltene Erkrankungen, Diagnosestellung, Patienten, Facharzt, diagnostische Unsicherheit
Ressort, Institut	Bundesministerium für Gesundheit (BMG)
Auftragnehmer(in)	Universitätsklinikum Ulm, Institut für Allgemeinmedizin, Prof. Dr. Hans-Peter Zeitler
Projektleitung	Dr. Anita Hausen MPH
Autor(en)	Hausen A, Liffers P, Natan M, Zeitler H-P
Beginn	01.12.2013
Ende	30.11.2015

### Vorhabenbeschreibung, Arbeitsziele

Seltene Erkrankungen sind unter anderem charakterisiert durch eine schwierige Diagnosestellung (Pommerening et al., 2008). Bei vielen dieser Menschen wird die Diagnose nicht gestellt, weil sie an einer seltenen Krankheit leiden, die den Ärztinnen und Ärzten nicht bekannt ist. Die Gefahr, dass seltene Krankheiten nicht diagnostiziert werden, ist dann besonders groß, wenn die Symptome der Krankheit mehrere Organsysteme betreffen und sich nicht einem einzigen medizinischen Fachgebiet zuordnen lassen (BMG, 2009). Definiert werden seltene Erkrankungen als Erkrankungen mit einer Häufigkeit von unter 5 betroffenen Personen bezogen auf 10.000 Einwohner. Im Projekt Denies wurde als Ausgangspunkt der Betrachtung auf den Diagnoseweg seltener Erkrankungen die Hausärztin bzw. der Hausarzt gewählt, da er bei gesundheitlichen Beschwerden oftmals die erste Anlaufstelle für seine Patientinnen und Patienten darstellt. Hausärztinnen und Hausärzten werden Defizite hinsichtlich einer zeitnahen und zutreffenden Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen sowie einer schnelleren Überweisung zu einer Fachärztin bzw. einem Facharzt zugeschrieben (Reimann, Bend & Dembiski, 2007). Die Hauptzielsetzung des geplanten Projektvorhabens ist die Bereitstellung und Vermittlung von fundierten Kenntnissen über den Diagnoseweg seltener Erkrankungen. Der Schwerpunkt liegt auf den Einflussfaktoren, die den Diagnoseweg aus Sicht der Hausärztinnen bzw. -ärzte, Fachärztinnen bzw. -ärzte und Patientinnen bzw. Patienten beeinflussen.

### Durchführung, Methodik

Die Strategie des Projektvorhabens basiert auf einem qualitativen Ansatz. Für die Interviews mit Hausärztinnen bzw. -ärzten, Fachärztinnen bzw. -ärzten und Patientinnen bzw. Patienten wurde jeweils ein spezifischer Interviewleitfaden entwickelt. Zur Rekrutierung der Hausarztpraxen wurde der Weg über die Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württembergs gewählt, indem circa 7.000 niedergelassene hausärztliche Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner kontaktiert wurden. Hausärztinnen und -ärzte konnten an der Studie teilnehmen, wenn sie mindestens einen Fall mit einer seltenen Erkrankung in der Hausarztpraxis hatten. Für Fachärztinnen und -ärzte galt als Einschlusskriterium, dass in der Praxis seltene Erkrankungen versorgt werden. Die Rekrutierung der Patientinnen und Patienten erfolgte über mehrere Wege, einmal über Patientenorganisationen und über die an der Untersuchung teilnehmenden Hausarztpraxen. Als Einschlusskriterium galten eine gesicherte seltene Erkrankung und die Beteiligung der Hausärztin bzw. des Hausarztes an der Diagnosestellung. Die Stichprobe wurde auf 35 Hausärztinnen und -ärzte, 10 Fachärztinnen und -ärzte und 35 Patientinnen und Patienten festgelegt. Die Interviews wurden digital aufgezeichnet und im Anschluss vollständig transkribiert. Die Analyse erfolgte nach der Methode der qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring.

### Gender Mainstreaming

Mit der Rekrutierung der Hausärztinnen und -ärzte konnten zunächst mehr männliche hausärztliche Studienteilnehmerinnen und -teilnehmer gewonnen werden. In der Denies-Studie wurde auf ein Gleichgewicht in der Rekrutierung männlicher und weiblicher Hausärzte gesetzt. Unterschiede zwischen den Geschlechtern zeigen sich vor allem in der Altersstruktur der männlichen und weiblichen Hausärzte. Die Verteilung der Altersgruppen der interviewten Hausärztinnen und -ärzte 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. Der zweite Gender-Aspekt, der hier angesprochen werden soll, ist die vorschnelle Interpretation von unklaren Symptomen durch die Hausärztinnen und -ärzte. 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 wird das traditionelle Verständnis von Männer- und Frauenleiden und der Umgang damit.

### Ergebnisse, Schlussfolgerungen, Fortführung

Ein Ergebnis der Denies-Studie ist die Schwierigkeit die Stichprobengröße von 35 Hausärztinnen und -ärzten und die Stichprobe von 10 Fachärztinnen und -ärzten mit den gewünschten Einschlusskriterien zu rekrutieren. Es zeigte sich bei den Ärztinnen und Ärzten eine geringe Bereitschaft an der Studie teilzunehmen, trotz ausführlicher Informationen. In die Studie konnte ein breites Spektrum an Fällen von seltenen Erkrankungen eingeschlossen werden, beispielsweise Muskelerkrankungen, Amyotrophe Lateralsklerose, Mischkollagenosen, Muskelstoffwechselerkrankungen, systemische Knochenerkrankungen. Das Durchschnittsalter der Hausärzte liegt bei circa 52,7 Jahre (SD 9,9 Jahre), die Geschlechterverteilung ist nahezu ausgeglichen, zwei Drittel der Hausärzte arbeiten in einer Einzelpraxis und ein Drittel in einer Gemeinschaftspraxis. Aus den Interviews mit den Hausärztinnen und -ärzten konnten eine Vielzahl an Kodings abgeleitet werden, die vier Hauptkategorien (Versorgungsstruktur, Arzt, Patient und Erkrankungsbild) zugeordnet wurden. Beispielsweise zeigt die Hauptkategorie Arzt die Bedeutung kognitiver Aspekte wie Fehlinterpretationen aufgrund von Vorurteilen als möglicher negativer Einfluss auf den Weg der Diagnosestellung auf. Als positiver Faktor ist das Suchen nach Informationen bei diagnostischer Unsicherheit zu nennen. Von den 10 interviewten Fachärztinnen und -ärzten gaben 50 Prozent (5 Fachärztinnen/-ärzte) eine Fachärztin bzw. einen Facharzt Neurologie, 20 Prozent (2 Fachärztinnen/-ärzte) eine Fachärztin bzw. einen Facharzt Dermatologie, weitere 20 Prozent (2 Fachärztinnen/-ärzte) eine Fachärztin bzw. einen Facharzt Innere Medizin/Rheumatologie und 10 Prozent (1 Fachärztin/arzt) eine Fachärztin bzw. einen Facharzt Orthopädie an. Der inhaltliche Fokus der Facharztinterviews lag auf Themen der Kommunikation, dem Schnittstellenmanagement und der Netzwerkstrukturen.

In der Stichprobe der 35 interviewten Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung zeigt sich eine nahezu ausgeglichene Geschlechterverteilung und ein Drittel dieser Patientinnen und Patienten ist einer Pflegestufe zugeordnet. Die Differenz aktuelles Alter und Alter der Diagnosestellung liegt im Durchschnitt bei circa 8,5 Jahre (SD). Aus den Interviews wurde eine Vielzahl an Einflussfaktoren abgeleitet. Beispielsweise ordnen Menschen mit seltenen Erkrankungen während der Diagnosezeit leichtere Beschwerden bzw. Symptome im Alltagskontext ein und daraus resultiert eine Zeitspanne bis zum ersten Arztkontakt. Eine prägnante Symptomatik führt eher dazu, dass die Patientin bzw. der Patient denkt „okay hier stimmt etwas nicht“. Ein weiterer Faktor ist, dass die interviewten Patientinnen und Patienten nach Informationen gesucht haben. Allerdings ist dies verwirrend, da sie nicht wissen, wo sie und nach was sie suchen sollen. Wenn dann die Hausärztin bzw. der Hausarzt noch unzureichend über seine Ratlosigkeit bezüglich der Einordnung der Symptome und das weitere Vorgehen mit den Patientinnen und Patienten kommuniziert, wird dies als beeinflussend empfunden. Die Ergebnisse verdeutlichen wie wichtig es bei diagnostischer Unsicherheit sowohl für die davon betroffenen Patientinnen und Patienten als auch für die Hausärztinnen und -ärzte ist auf Informations- und Unterstützungsangebote zuzugreifen zu können. Zu empfehlen ist spezifisch für den Hausarztbereich die Entwicklung und Implementierung von Fortbildungsangeboten zur Thematik der seltenen Erkrankungen. Zudem ist eine bessere Vernetzung und Kommunikation unter Ärztinnen bzw. Ärzten (Hausarzt-Hausarzt, Hausarzt-Facharzt und Facharzt-Facharzt) sowie regionale Ansprechpartnerinnen bzw. -partner bei diagnostischer Unsicherheit zu empfehlen. Aufgrund des qualitativen Designs zeigen sich Limitationen in der Interpretation der Ergebnisse. Einzelne Ergebnisse bzw. Fragestellungen erfordern vertiefende Forschungsaktivitäten.

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

Abbildung 1: Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg aus Sicht der Menschen mit seltenen Erkrankungen

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

Abbildung 2: Einflussfaktoren auf den Diagnoseweg aus Sicht der Hausärzte

### Umsetzung der Ergebnisse durch das BMG

Das Projekt „DENIES“ liefert erste Ansatzpunkte zur Umsetzung des Maßnahmenvorschlags 17 des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Die Ergebnisse dienen der Analyse von Anforderungen an die Zusammenarbeit von Zentren und Primärversorgern. Sie geben Hinweise auf positive und negative Einflussfaktoren des Diagnosewegs der Patientinnen und Patienten vom Erstkontakt beim Primärversorger bis zu einem Fachzentrum und wieder zurück zum Primärversorger. Somit werden die Ergebnisse in die weitere Umsetzung des NAMSE-Zentrenmodells einfließen, v.a. werden sie bei der Erstellung des Anforderungskatalogs für die Kooperationszentren (TYP C) berücksichtigt werden. Damit liefern die Ergebnisse einen wertvollen Beitrag zur Weiterentwicklung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

### verwendete Literatur

- BMBF (2009). Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Hannover: Leibniz Universität, Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie.
- Bösner S, Träger S, Hirsch O, Becker A, Ilhan M, Baum E, Donner-Banzhoff N (2011). Vom Hausarzt zum Facharzt – aktuelle Daten zu Überweisungsverhalten und -motiven. ZFA, 87 (9): 371-377.
- Kruse J, Schmitz N, Wöller W, Heckrath C, Tress W (2004). Warum übersieht der Hausarzt die psychischen Störungen seiner Patienten? Psychother Psych Med, 54 (2): 45-51.
- Lelgemann M, Francke R (2008). Seltene Erkrankungen in professionellen Versorgungssystemen. Bundesgesundheitsbl – Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz, 51: 509-518.
- Mayering P (2012). Qualitative Inhaltsanalyse. In: U Flick, E von Kardoff, I Steinke. Qualitative Forschung (S. 468-475). Hamburg: Rowohlt.
- Pommerening K, Debling D, Kaatsch P, Blettner M (2008). Register zu seltenen Krankheiten. Bundesgesundheitsbl – Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz, 51: 491-499.
- Rare Disease Impact Report (2013). Letzter Zugriff am 4.07.2013 unter <http://www.rarediseaseimpact.com/>.
- Reimann A, Bend J, Dembski B (2007). Patientenzentrierte Versorgung bei seltenen Erkrankungen. Bundesgesundheitsbl – Gesundheitsforsch – Gesundheitsschutz, 50: 1484-1493.