

# Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen (ESE-Best)

---

Gefördert durch:



aufgrund eines Beschlusses  
des Deutschen Bundestages

## Projektabschlussbericht

Hamburg, September 2022



## Titel und Verantwortliche

Titel:	Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen (ESE-Best)
Förderkennzeichen:	ZMI1-2519FSB501
Projektleitung:	Prof. Dr. phil. Corinna Bergelt und Prof. Dr. med. Dr. phil. Martin Härter
Projektmitarbeitende:	Dr. rer. biol. hum. Laura Inhestern Maja Brandt, M. Sc. Ramona Otto, M. Sc. David Zybarth, M. Sc.
Kontaktdaten:	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie Martinistraße 52 – Gebäude W26 20246 Hamburg bergelt@uke.de, l.inhestern@uke.de
Projektlaufzeit:	Juni 2019 – März 2022
Fördersumme:	441.012,50 €

## Inhalt

<b>Titel und Verantwortliche</b> .....	<b>3</b>
<b>Tabellenverzeichnis</b> .....	<b>7</b>
<b>Abbildungsverzeichnis</b> .....	<b>9</b>
<b>Abkürzungsverzeichnis</b> .....	<b>10</b>
<b>1. Zusammenfassung</b> .....	<b>11</b>
<b>2. Einleitung</b> .....	<b>13</b>
2.1. Ausgangslage des Projektes .....	13
2.2. Ziele des Projektes.....	14
<b>3. Projektstruktur</b> .....	<b>15</b>
3.1. Strukturen.....	15
3.2. Verantwortlichkeiten.....	16
3.3. Studiendesign .....	16
3.3.1 Projektphase 1: Ist-Analyse bestehender Konzepte und Instrumente sowie Entwicklung eines Bewertungsschemas .....	16
3.3.2 Projektphase 2: Evaluation bestehender Schnittstellenmanagementkonzepte und -instrumente .....	16
3.3.3 Projektphase 3: Integration und Erarbeitung von Empfehlungen zu einem übergreifenden Best- Practice-Modell zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen ....	17
<b>4. Erhebungs- und Auswertungsmethodik</b> .....	<b>17</b>
4.1. Operationalisierung der Ziele und Teilziele .....	17
4.2. Indikatoren zur Messung der Zielerreichung.....	19
4.3. Datenerhebung .....	19
4.3.1 Projektphase 1.....	19
4.3.2 Projektphase 2.....	21
4.3.3 Projektphase 3.....	23
4.4. Datenauswertung.....	24
<b>5. Durchführung, Arbeits- und Zeitplan</b> .....	<b>25</b>
5.1. Darstellung und Analyse der Arbeiten im Vergleich zum ursprünglichen Arbeits- und Zeitplan, Begründung von Abweichungen .....	25
5.2. In der Laufzeit erreichte Ziele und Abweichungen zur Planung (z. B. Erreichung des Gewinnungsziels).....	28
5.3. Darstellung von positiven und negativen Erfahrungen und Problemen .....	29
<b>6. Ergebnisse</b> .....	<b>30</b>

6.1.	Projektphase 1 – Ist-Analyse bestehender Konzepte und Instrumente.....	30
6.1.1	Entwicklung der Bewertungsschemata.....	30
6.1.2	Strukturierte telefonische Befragung der ZSE .....	31
6.1.3	Strukturierte telefonische Befragung der Primärversorgenden .....	45
6.1.4	Auswahl der Best-Practice-Standorte .....	55
6.1.5	Zusammenfassung der Ergebnisse der ersten Projektphase .....	57
6.2.	Projektphase 2 – Quantitative Betroffenenbefragung .....	57
6.2.1	Stichprobe .....	57
6.2.2	Erleben der Versorgung .....	59
6.2.3	Belastungserleben und Unterstützungsbedürfnisse .....	63
6.2.4	Zusammenfassung der Ergebnisse der quantitativen Betroffenenbefragung .....	65
6.3.	Projektphase 2 – Qualitative Betroffenenbefragung.....	65
6.3.1	Stichprobe .....	65
6.3.2	Einschätzung der Versorgung .....	66
6.3.3	Zusammenfassung der Ergebnisse der qualitativen Betroffenenbefragung .....	71
6.4.	Projektphase 2 – Qualitative Befragung von niedergelassenen Haus- und Fachärztinnen/-ärzte (Primärversorgende) .....	72
6.4.1	Stichprobe .....	72
6.4.2	Förderliche und hinderliche Faktoren für das Schnittstellenmanagement .....	73
6.4.3	Kompatibilität – praktische Zusammenarbeit im Praxisalltag .....	77
6.4.4	Verbesserungsvorschläge für die Zusammenarbeit mit dem Zentrum.....	79
6.4.5	Zusammenfassung der Ergebnisse.....	82
6.5.	Projektphase 3 – Integration der Ergebnisse und Ableitung von Empfehlungen .....	82
6.5.1	Zusammenfassung der Ergebnisse aus den Projektphasen 1 und 2 .....	82
6.5.2	Empfehlungen für ein gelungenes Schnittstellenmanagement .....	83
7.	<b>Diskussion der Ergebnisse.....</b>	<b>87</b>
8.	<b>Gender Mainstreaming Aspekte .....</b>	<b>90</b>
9.	<b>Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse .....</b>	<b>91</b>
10.	<b>Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit / Transferpotential).....</b>	<b>92</b>
11.	<b>Publikationsverzeichnis.....</b>	<b>93</b>
12.	<b>Literaturverzeichnis.....</b>	<b>94</b>
	<b>Anhang.....</b>	<b>96</b>
	Anhang A - Befragungsschema für ZSE Phase 1 (Version A-Zentrum) .....	97

Anhang B - Befragungsschema für Primärversorgende Phase 1 .....	112
Anhang C - Leitfaden für Betroffene und Angehörige Phase 2 .....	121
Anhang D - Leitfaden für Primärversorgende Phase 2 .....	127

## Tabellenverzeichnis

Tabelle 1	Themenbereiche und Beispielitems der telefonischen Befragung der ZSE zu ZSE-Strukturen und Schnittstellen.....	20
Tabelle 2	Ein- und Ausschlusskriterien für die Teilnahme an der quantitativen Betroffenenbefragung	22
Tabelle 3	Konstrukte und Erhebungsinstrumente der Betroffenenbefragung.....	22
Tabelle 4	Dimensionen zur Bewertung des Schnittstellenmanagements in der Versorgung Seltener Erkrankungen .....	24
Tabelle 5	Charakteristika der befragten Vertreterinnen/Vertretern der Zentren für Seltene Erkrankungen in Projektphase 1 (n=70).....	32
Tabelle 6	Strukturelle Merkmale der ZSE aus Projektphase 1 .....	33
Tabelle 7	Geschätzte prozentuale Anteile zu Charakteristika der Patientinnen-/Patientenpopulationen der befragten ZSE in Projektphase 1 (n=70) .....	34
Tabelle 8	Erfahrungen der Vertreterinnen/Vertreter der ZSE in der Zusammenarbeit mit Primärversorgenden (n=70).....	35
Tabelle 9	Kommunikationsabläufe der befragten ZSE mit Patientinnen/Patienten bzw. mit Sorgeberechtigten (n=70) .....	36
Tabelle 10.	Aspekte zur Aufnahme in den befragten ZSE (n=70).....	37
Tabelle 11.	Kommunikation der befragten ZSE (n=70) mit den Primärversorgenden, Zuweisenden und Patientinnen/Patienten.....	38
Tabelle 12.	Abläufe und Vorgänge innerhalb der ZSE (n=70) .....	39
Tabelle 13.	Aspekte der Weiterbehandlung/Entlassung aus dem ZSE (n=70).....	42
Tabelle 14.	Anbindung und Weiterverweisung an psychosoziale Unterstützungsangebote und Selbsthilfeorganisationen in den ZSE (n=70) .....	43
Tabelle 15.	Zufriedenheit der befragten Vertreterinnen/Vertreter der ZSE mit der Versorgung und den Abläufen (n=70).....	44
Tabelle 16	Charakteristika der befragten Primärversorgenden in Projektphase 1 (n=42).....	45
Tabelle 17	Erfahrungen der befragten Primärversorgenden in der Versorgung von Menschen mit SE (n=42) .....	46
Tabelle 18	Allgemeine Praxisabläufe und Kommunikation der Primärversorgenden zum Thema SE in Projektphase 1 (n=42) .....	46
Tabelle 19	Kommunikationsabläufe der befragten Primärversorgenden in Projektphase 1 bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (n=42).....	47
Tabelle 20	Kenntnisse der Primärversorgenden über ZSE in Projektphase 1 (n=42) .....	49
Tabelle 21	Erfahrungen der Primärversorgenden mit den Abläufen bei Überweisung an ein ZSE (n=42) ..	50
Tabelle 22	Erfahrungen der Primärversorgenden in der Zusammenarbeit mit einem ZSE (n=42).....	51
Tabelle 23	Erfahrungen der Primärversorgenden in der Weiterbehandlung von Patientinnen/Patienten nach Termin/Behandlung in einem ZSE (n=42) .....	52
Tabelle 24	Kenntnis der Primärversorgenden über Selbsthilfeorganisationen (n=42) .....	54

Tabelle 25	Zufriedenheit der befragten Primärversorgenden mit der Versorgung von Patientinnen/Patienten (n=42) .....	54
Tabelle 26	Punktwerte der ausgewählten Best-Practice A-Zentren für Projektphase 2; Höchstwerte in einzelnen Dimensionen grau hinterlegt.....	56
Tabelle 27	Ausgewählte Best-Practice-Standorte und an der Gewinnung beteiligte Zentren.....	57
Tabelle 28	Charakteristika der Patientinnen/Patienten und Eltern der quantitativen Betroffenenbefragung (n=299).....	58
Tabelle 29	Einschätzung der Überweisung an das behandelnde ZSE durch die Betroffenen (n=299) ....	59
Tabelle 30	Informationszugang und Anreisewege zu ZSE aus Betroffenenperspektive (n=299) .....	60
Tabelle 31	Kontaktaufnahme und Anmeldung zum ZSE aus Betroffenenperspektive (n=299) .....	60
Tabelle 32	Erleben der Zusammenarbeit und Kooperation der Behandelnden in den ZSE aus Betroffenenperspektive (n=299).....	62
Tabelle 33	Angst und Depressivität (HADS), Lebensqualität (WHOQOL-BREF) und Soziale Unterstützung (OSSS) der Betroffenen (n=299).....	63
Tabelle 34	Unterstützungsbedürfnisse der Betroffenen (SCNS-9) (n=299).....	64
Tabelle 35	Pflegebelastung und pflegebezogene Lebensqualität bei Eltern, die angeben, dass ihre Kinder besondere Bedarfe im Alltag haben (n=62).....	65
Tabelle 36	Hauptkategorien inkl. Unterkategorien der qualitativen Befragung von Primärversorgenden in Projektphase 2 (n=26) .....	72



## Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1	Projektstruktur und Phasen des Projekts ESE-Best .....	15
Abbildung 2	Themenbereiche der qualitativen Betroffenenbefragung (n=50).....	66
Abbildung 3	Übersicht über die methodischen Zugänge zur Ableitung der Empfehlungen für das Schnittstellenmanagement in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen..	82

## Abkürzungsverzeichnis

<b>Abkürzung</b>	<b>Beschreibung</b>
<b>ACHSE e.V.</b>	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
<b>A-Zentrum</b>	Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen
<b>ÄZQ</b>	Ärztliches Zentrum für Qualität im Gesundheitswesen
<b>BMG</b>	Bundesministerium für Gesundheit
<b>B-Zentrum</b>	Spezialzentrum/-sprechstunde für Seltene Erkrankungen
<b>CARE-FAM-NET</b>	Projekt: Verbund für Familien mit Kindern mit Seltenen Erkrankungen (Leitung: Prof. Dr. Wiegand-Greife, Laufzeit: 2018-2022, Förderung: Innovationsfonds des G-BA)
<b>DENIES</b>	Forschungsprojekt: Diagnosewege Seltener Erkrankungen in der Primärversorgung (Leitung: Dr. Anita Hausen, Laufzeit 2013-2015, Förderung: BMG)
<b>G-BA</b>	Gemeinsamer Bundesausschuss
<b>KBV</b>	Kassenärztliche Bundesvereinigung
<b>KTQ</b>	Kooperation für Transparenz und Qualität im Gesundheitswesen
<b>KV</b>	Kassenärztliche Vereinigung
<b>NAMSE</b>	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
<b>PV</b>	Primärversorgende (niedergelassene Haus- und Fachärztinnen und -ärzte)
<b>QEP</b>	Qualität und Entwicklung in Praxen (Qualitätsmanagementsystem)
<b>SE-Atlas</b>	Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
<b>SOP</b>	Standard Operating Procedure
<b>TRANSLATE NAMSE</b>	Projekt: Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen (Leitung: Prof. Dr. Heiko Krude, Laufzeit: 2017-2020, Förderer: Innovationsfonds des G-BA)
<b>VDI/VDE</b>	VDI/VDE-Innovation + Technik GmbH
<b>ZSE</b>	Zentrum/ Zentren für Seltene Erkrankungen
<b>ZSE-DUO</b>	Projekt: Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen (Leitung: Prof. Dr. Helge Hebestreit, Laufzeit: 2018-2021, Förderung: Innovationsfonds des G-BA)

## 1. Zusammenfassung

Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen sowie ihre Familien sind in vielerlei Hinsicht belastet und sehen sich mit besonderen Herausforderungen konfrontiert. Es dauert in vielen Fällen sehr lange, bis die richtige Diagnose gestellt wird und der Weg dorthin bedeutet häufig vielfältige Kontakte mit unterschiedlichen Ärztinnen und Ärzten verschiedener Fachrichtungen und entsprechender Fachzentren. Durch die Entwicklung und Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Jahr 2013 [1] und die im Zuge dessen begonnene Umsetzung der Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsplans beginnt sich die Versorgungslandschaft zu verändern und die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Trotz dieser positiven Entwicklungen ist die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in besonderem Maße durch Schnittstellenprobleme gekennzeichnet.

Vor diesem Hintergrund bestand das zentrale Ziel dieser Studie darin, eine systematische Bestandsaufnahme und Analyse bestehender Konzepte und Instrumente zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen durchzuführen sowie Implementierungsempfehlungen zu einem sektorenübergreifenden Best-Practice-Modell zu entwickeln.

Das Forschungsvorhaben wurde in drei Phasen umgesetzt, bei denen unterschiedliche Methoden eingesetzt wurden: 1) Eine umfassende Bestandsaufnahme bestehender Konzepte zur Gestaltung von Schnittstellen in der ärztlichen Versorgung von Seltenen Erkrankungen mithilfe eines gestuften Vorgehens (Literaturrecherche, Expertinnen-/Experten-Workshop, Vor-Ort-Visitationen, strukturierte Befragung von Zentren für Seltene Erkrankungen und Primärversorgenden), 2) Eine differenzierte Evaluation bestehender ausgewählter Best-Practice-Konzepte zum Schnittstellenmanagement mithilfe qualitativer und quantitativer Betroffenenbefragung und qualitativer Primärversorgendenbefragung, 3) Die Entwicklung von konkreten Empfehlungen für ein sektorenübergreifendes Best-Practice-Modell zum Schnittstellenmanagement durch die Synthese der Erkenntnisse aus Phase 1 und 2 und eine abschließende Konsentierung in einer Expertinnen-/Experten-Runde.

In der ersten Phase wurde auf Basis der Literaturrecherche, des Expertinnen-/Experten-Workshops, der Vor-Ort-Visitationen und ergänzender Expertinnen-/Experten-Interviews ein Bewertungsschema zur Erfassung des Schnittstellenmanagements entwickelt. Dieses wurde schließlich anhand eines strukturierten Befragungsinstrumentes in telefonischen Befragungen mit n=70 Vertreterinnen und Vertretern von n=24 verschiedenen Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) sowie mit n=42 Primärversorgenden umgesetzt. Für die Evaluation bestehender ausgewählter Best-Practice-Modelle (Phase 2) wurden n=6 Standorte (ZSE) ausgewählt, deren Schnittstellenarbeit im Bewertungsschema am besten abgeschnitten hatten. Insgesamt nahmen n=241 Betroffene und Angehörige betroffener Kinder, die an einem der drei ausgewählten ZSE versorgt wurden, an der quantitativen Betroffenenbefragung teil. Ergänzend wurden Betroffene über einzelne Selbsthilfeorganisationen gewonnen (n=58). Zudem wurden n=38 Betroffene und n=12 Angehörige, die bereits an der schriftlichen Befragung teilgenommen hatten, sowie n=26 Primärversorgende, die an der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen beteiligt waren, mittels leitfadengestützter Telefoninterviews vertiefend

befragt. Die Ergebnisse der Auswertung und ein Entwurf zu den Empfehlungen für das Schnittstellenmanagement wurde im Rahmen eines abschließenden Expertinnen-/Expertenworkshops diskutiert und übergreifende Handlungsempfehlungen entwickelt.

Die Auswahl der Best-Practice-Standorte erfolgte auf Basis der Beschreibungen aus der strukturierten telefonischen Befragung. Dabei wurden folgende Aspekte berücksichtigt: 1. Kommunikation mit Patientinnen und Patienten, 2. Aufnahmeprozedere, 3. Multidisziplinarität und Austausch innerhalb des ZSE, 4. Austausch mit Primärversorgenden, 5. Verantwortlichkeiten und Abläufe im ZSE, 6. Forschungsaktivität und Register, 7. Externe Vernetzung und Außendarstellung. In Abstimmung mit dem BMG wurden sechs Best-Practice-Standorte ausgewählt, von denen sich vier bereit erklärten, in der zweiten Projektphase teilzunehmen. Schließlich nahmen Patientinnen und Patienten bzw. Eltern aus drei Standorten teil.

Die Ergebnisse der quantitativen und qualitativen Betroffenenbefragung zeigen, dass die Studienteilnehmenden mit der Versorgung in den ausgewählten Best-Practice-Standorten zufrieden sind. Gleichzeitig zeigt sich, dass der Zugang zu den ZSE teilweise als schwierig beschrieben wird. Hinsichtlich des Schnittstellenmanagements wird berichtet, dass z.B. die Betroffenen als zentrale Übermittler von Unterlagen fungieren oder dass Austausch v.a. schriftlich und mit deutlichem zeitlichen Verzug stattfindet. Bei der Interpretation der Ergebnisse muss die Selektion der Stichprobe (z.B. Staatsangehörigkeit, Schichtzugehörigkeit) beachtet werden. In der qualitativen Befragung mit den Primärversorgenden wird eine Vielzahl von förderlichen und hinderlichen Faktoren, z.B. beim Zugang und der Versorgung im ZSE bzw. im Schnittstellenmanagement und der Kompatibilität mit dem Praxisalltag, beschrieben.

Auf Basis der Ergebnisse aus beiden Projektphasen wurden schließlich 28 Empfehlungen zum Management von Schnittstellen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen auf den Ebenen 1) Schnittstelle ZSE und Primärversorgung, 2) Schnittstellen innerhalb der ZSE, 3) Schnittstelle ZSE und Patientin/Patient/Angehörige, 4) Bekanntheit von Seltenen Erkrankungen, ZSE-Strukturen und Zuständigkeiten sowie 5) weiterführende Empfehlungen für das Schnittstellenmanagement formuliert und konsentiert.

Die Empfehlungen stellen in Ergänzung zu dem Anforderungskatalog des G-BA eine Orientierung für die ZSE zur Umsetzung von Schnittstellenmanagement in den einzelnen Standorten dar und können somit als Basis für eine patientinnen-/patientenorientierte Versorgung verstanden werden.

## 2. Einleitung

### 2.1. Ausgangslage des Projektes

Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen sowie ihre Familien sind in vielerlei Hinsicht belastet und sehen sich mit besonderen Herausforderungen konfrontiert. Es dauert in vielen Fällen sehr lange, bis die richtige Diagnose gestellt wird, und der Weg dorthin bedeutet häufig vielfältige Kontakte mit Ärztinnen und Ärzten verschiedener Fachrichtungen und entsprechender Fachzentren.

Im Zuge der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) im Jahr 2013 und der schrittweisen Umsetzung der darin enthaltenen Empfehlungen beginnt sich die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Durch die Einrichtung spezialisierter Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) verändert sich die Versorgungslandschaft für die Betroffenen und es wird Kompetenz generiert, strukturiert und aggregiert. Zum Zeitpunkt des Projektbeginns wurden im SE-Atlas 32 ZSE in Deutschland geführt, zum Zeitpunkt des Abschlussberichts wurden 37 ZSE im SE-Atlas angegeben ([www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de)), die Versorgungsangebote für Menschen mit unklarer Diagnose vorhalten und/oder Spezialsprechstunden zu einzelnen Seltenen Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen anbieten. Trotz dieser positiven Entwicklungen hin zu einer verbesserten spezialisierten Versorgung ist die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in besonderem Maße durch Schnittstellenprobleme gekennzeichnet.

Studienergebnisse zeigen, dass Betroffene durch die unter Umständen lange Historie unerklärter Symptome und die lange Suche nach einer Diagnose und adäquaten Versorgung hoch belastet sind [2]. Auch wenn eine Diagnose gestellt wurde, ist die weitere Versorgung aufgrund der begrenzt verfügbaren regionalen Spezialversorgung sowohl für die Betroffenen als auch für die ärztlichen Versorgenden eine große Herausforderung. Es wird berichtet, dass aus ärztlicher Sicht in Bezug auf die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen insbesondere die Kommunikation zwischen verschiedenen Fachbereichen und Leistungssektoren unzureichend und die Versorgung beeinträchtigt ist [3].

Schnittstellendefizite in der ärztlichen Versorgung können die Versorgungsqualität erheblich beeinträchtigen, wofür u.a. Defizite in der Kommunikation und Informationsweitergabe zwischen den Sektoren und organisatorische Defizite verantwortlich gemacht werden [4-6]. Der G-BA definiert Schnittstellenmanagement wie folgt: „Ein systematisches Management an den Schnittstellen der Versorgung umfasst gezielte Kommunikation und abgestimmte Zusammenarbeit aller Beteiligten. Für eine sichere und patientenorientierte Versorgung sollen besonders die Übergänge entlang der gesamten Versorgungskette so gestaltet werden, dass alle erforderlichen Informationen zeitnah zur Verfügung stehen und eine koordinierte Versorgung gewährleistet ist.“ [7]. Ein gelungenes Schnittstellenmanagement zwischen Institutionen und Versorgenden wird in der Versorgungsforschung [8] und Gesundheitspolitik seit langem als Herausforderung einer qualitätsgesicherten medizinischen Versorgung thematisiert. Verbesserungspotential wird u.a. in der Etablierung eines strukturierten

Entlassmanagements und der Verbesserung der Kommunikation und interdisziplinären Zusammenarbeit gesehen [6, 9-11]. Das Ärztliche Zentrum für Qualität im Gesundheitswesen (ÄZQ) hat dazu dezidierte Empfehlungen herausgegeben [7]. Aus den dargestellten Besonderheiten bei der Versorgung Seltener Erkrankungen wird deutlich, dass das Thema Schnittstellen für alle Beteiligten (Patientinnen und Patienten bzw. Eltern/Angehörige bei minderjährigen Patientinnen und Patienten, Haus- und Fachärztinnen und -ärzte, ZSE) zentral relevant ist.

## 2.2. Ziele des Projektes

Hauptziele des Projektes waren die systematische Bestandsaufnahme und Analyse bestehender Konzepte und Instrumente zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen sowie die Entwicklung von Implementierungsempfehlungen zu einem sektorenübergreifenden Best-Practice-Modell. Diese Hauptziele wurden in drei Projektphasen mit Hilfe von Zwischenzielen realisiert.

**Zielsetzung 1:** Ist-Analyse bestehender Konzepte und Instrumente zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen

Die erste Projektphase beinhaltete sowohl eine umfassende Recherche bestehender Literatur zum Thema Schnittstellenmanagement als auch die Sammlung und Analyse der an den Zentren für Seltene Erkrankung bereits umgesetzten oder sich in der Planung bzw. Ausarbeitung befindlichen Konzepte und Instrumente.

**Zielsetzung 2:** Evaluation bestehender Schnittstellenmanagementkonzepte und -instrumente (Best-Practice-Modelle)

Die zweite Projektphase beinhaltete eine multiperspektivische Evaluation der ausgewählten Best-Practice-Modelle unter Berücksichtigung der Betroffenenperspektive (Patientinnen und Patienten bzw. Eltern/Angehörige bei minderjährigen Patientinnen und Patienten) und der Perspektive der Primärversorgung (zuweisende und weiterbehandelnde Haus- und Fachärztinnen und -ärzte).

**Zielsetzung 3:** Integration und Erarbeitung von Empfehlungen zu einem übergreifenden Best-Practice-Modell zum Schnittstellenmanagement

Die abschließende dritte Projektphase beinhaltete die Auswertung und Integration der in den ersten beiden Projektphasen gewonnenen Erkenntnisse. Indikator der Zielerreichung war die Vorlage spezifischer Empfehlungen zu einem übergreifenden Best-Practice-Modell zum Schnittstellenmanagement in der ärztlichen Versorgung bei Seltenen Erkrankungen am Ende der Projektlaufzeit.

Zentrales Element des Projektes war dabei eine multiperspektivische Analyse des bisher realisierten Schnittstellenmanagements in bestehenden ZSE in Deutschland. Dabei wurden die Stärken und Schwächen unterschiedlicher Lösungsansätze aus multiplen Perspektiven beschrieben und differentiell evaluiert.

### 3. Projektstruktur

Entsprechend der Zielsetzungen teilte sich das Projekt ESE-Best in drei Projektphasen (Abbildung 1) auf. In der ersten Projektphase wurde auf Basis eines multimethodalen Ansatzes ein Bewertungsschema für die Beurteilung des Schnittstellenmanagements entwickelt. Am Ende dieser Phase wurden Standorte entsprechend der Ergebnisse der Bewertung Best-Practice-Standort gewählt. Diese wurden in der zweiten Projektphase auf Basis eines multiperspektivischen Ansatzes unter Einbezug der Patientinnen und Patienten und Angehörigen sowie der Perspektive von Primärversorgenden näher untersucht. Final wurden in der dritten Phase die Ergebnisse integriert und handlungsbezogene Empfehlungen für das Schnittstellenmanagement abgeleitet.

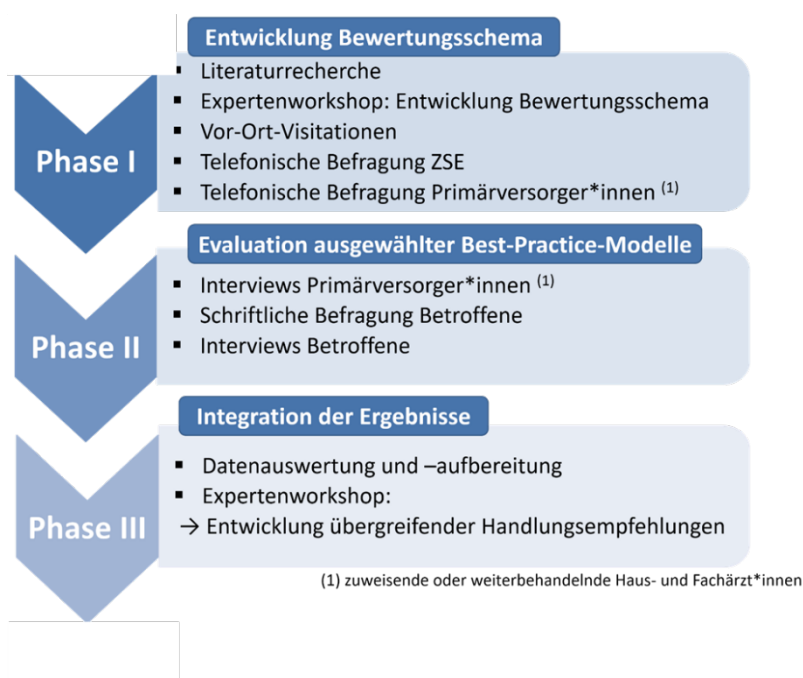


Abbildung 1 Projektstruktur und Phasen des Projekts ESE-Best

#### 3.1. Strukturen

Das Projekt wurde vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) über 34 Monate gefördert.

Das Projekt wurde am Institut und der Poliklinik für Medizinische Psychologie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf durchgeführt. Die Projektleitung am Institut und der Poliklinik für Psychologie lag bei Prof. Dr. Corinna Bergelt und Prof. Dr. Dr. Martin Härter. In regelmäßigen Besprechungen der Projektleitung, der Projektkoordination und der Projektmitarbeitenden wurde die Einhaltung des Studienablaufs sowie die Erreichung der Projektziele überwacht.

Das Projekt wurde von der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) unterstützt, die ihre Expertise im Bereich der Patientinnen-/Patientenperspektive eingebracht hat. Des Weiteren wurde das Projekt vom Martin-Zeitz-Centrum für Seltene Erkrankungen und der Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin am UKE wissenschaftlich und klinisch beraten.

Zur Realisierung der Befragungen von Patientinnen und Patienten, wie auch von Versorgenden von Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen war das Projekt in erheblichem Maße auf die Zusammenarbeit mit den deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen angewiesen.

### 3.2. Verantwortlichkeiten

Projektleitung:	Prof. Dr. Corinna Bergelt Prof. Dr. Dr. Martin Härter
Projektkoordination/Co-Leitung:	Dr. Laura Inhestern
Projektmitarbeitende:	Maja Brandt, M.Sc. Psychologie Ramona Otto, M.Sc. Health Sciences David Zybarth, M.Sc. Psychologie
Studentische Hilfskräfte:	Vivian Dell, Lukas Webers, Svenja Habermann, Cassandra Omene

### 3.3. Studiendesign

Das Projekt setzte einen multimethodalen Ansatz um, der quantitative und qualitative Methoden beinhaltete. Darüber hinaus fand ein konsequenter Einbezug der Perspektiven der Beteiligten (ZSE, Primärversorgung, Patientinnen und Patienten, Angehörige) statt, um ein umfassendes Bild der Schnittstellenarbeit und der Bewertung dieser zu erhalten.

#### 3.3.1 Projektphase 1: Ist-Analyse bestehender Konzepte und Instrumente sowie Entwicklung eines Bewertungsschemas

Die Bestandsaufnahme bestehender Konzepte und Instrumente erfolgte auf Basis eines gestuften Vorgehens. Dabei wurden neben einer systematischen Recherche der Online-Auftritte der ZSE sowie einer systematischen Literaturrecherche ein Expertinnen-/Experten-Workshop und Vor-Ort-Visitationen von ausgewählten ZSE durchgeführt. Auf Basis der Ergebnisse aus diesen Schritten wurde ein Bewertungsschema entwickelt und konsentiert. Dieses Schema wurde dann in einer telefonischen Befragung mithilfe eines strukturierten Instruments bei möglichst allen ZSE eingesetzt (Anhang A - Befragungsschema für ZSE Phase 1 (Version A-Zentrum)). Dabei sollten neben der koordinierenden Stelle der ZSE zusätzlich 3-4 Vertreterinnen und Vertreter einer Spezialsprechstunde befragt werden. Um auch die Perspektive der Primärversorgenden abzubilden, wurden darüber hinaus mit den ZSE kooperierende Primärversorgenden mithilfe einer leicht modifizierten Version des Instruments befragt (Anhang B - Befragungsschema für Primärversorgende Phase 1). In der letzten Stufe der ersten Projektphase wurden auf Basis der Ergebnisse der strukturierten Befragung 4-6 Konzepte bzw. Standorte in Abstimmung mit dem BMG für die zweite Projektphase ausgewählt.

#### 3.3.2 Projektphase 2: Evaluation bestehender Schnittstellenmanagementkonzepte und -instrumente

Die Evaluation der 4-6 ausgewählten Schnittstellenmanagementkonzepte/-instrumente sollte multiperspektivisch aus Sicht der Primär- bzw. weiterbehandelnden Versorgenden ebenso wie aus Sicht der Betroffenen



(Patientinnen und Patienten bzw. Eltern/Angehörige bei minderjährigen Patientinnen und Patienten) erfolgen. Die Gewinnung der beiden Stichproben sollte über die kooperierenden Zentren, deren Schnittstellenmanagementkonzept evaluiert wurde, erfolgen.

Es wurde hierzu zum einen eine telefonische Befragung der Primärversorgenden in Form von qualitativen Interviews umgesetzt. Zentrale Aspekte der Interviews waren Akzeptanz und Nutzen des Schnittstellenmanagementkonzepts, Kompatibilität mit den Praxisabläufen und förderliche und hinderliche Faktoren in der Überwindung von Schnittstellen (Anhang D - Leitfaden für Primärversorgende Phase 2).

Zum anderen wurde eine Befragung der Betroffenen mithilfe quantitativer und qualitativer Methoden umgesetzt. In einer schriftlichen Befragung wurde die Wahrnehmung der Schnittstellen erfasst. Darüber hinaus wurden Instrumente zur Zufriedenheit mit der Versorgung und zur Lebensqualität, zur psychischen Belastung und Fragen zur Erkrankungs- und Versorgungssituation eingesetzt (siehe auch Abschnitt 4.3). Ergänzend wurde eine Substichprobe von Betroffenen mithilfe halbstrukturierter qualitativer Interviews vertiefend zu den Erfahrungen in der Versorgung und zu förderlichen und hinderlichen Faktoren bei der Überwindung von Schnittstellen befragt (Anhang C - Leitfaden für Betroffene und Angehörige Phase 2).

### **3.3.3 Projektphase 3: Integration und Erarbeitung von Empfehlungen zu einem übergreifenden Best-Practice-Modell zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen**

Die Auswertung und Integration der in den ersten beiden Projektphasen gewonnenen Erkenntnisse zu einem übergreifenden Best-Practice-Modell erfolgte durch einen abschließenden Expertinnen-/Experten-Workshop. Dafür wurden die in den Befragungen gewonnenen Erkenntnisse durch die Forschungsgruppe ausgewertet und aggregiert aufbereitet. Die Ergebnisse und erste Entwürfe für Empfehlungen wurden in dem abschließenden Expertenworkshop präsentiert und diskutiert. Auf Basis der Diskussionen wurden Empfehlungen modifiziert und anschließend über ein schriftliches Verfahren mit den Teilnehmenden des Workshops konsentiert.

## **4. Erhebungs- und Auswertungsmethodik**

### **4.1. Operationalisierung der Ziele und Teilziele**

Für die erste Phase des Projekts wurden übergeordnet folgende Teilziele festgelegt und verfolgt:

- Anfertigung eines Studienprotokolls und Registrierung der Studie im Deutschen Register Klinischer Studien
- Beantragung des Ethikvotums für das Vorhaben
- Erstellung eines Datenschutzkonzeptes

Auf Grundlage der unter 2.2 dargestellten Projektziele wurden folgende Teilziele für den Ablauf der **ersten Projektphase** festgelegt und verfolgt:

- Erstellung der notwendigen Unterlagen für die erste Projektphase
  - Erstellung der Projektinformationen für die Teilnehmenden
  - Einverständniserklärungen für die Teilnehmenden

- Systematische Recherche der Internetauftritte der ZSE und Extraktion relevanter Instrumente für das Schnittstellenmanagement
- Systematische Literaturrecherche zu den Stichworten: “Sektorenübergreifende Versorgung”; “Schnittstellen Versorgung”; “Integrated care rare disease”; “Interface [management] rare disease”; “Case management rare disease”; “Maladies rares interface gestion”; “Clinical practice guidelines for rare disease”; “rare cluster disease [orphanet]”; (“Delayed Diagnosis”[Mesh]) AND “Rare Diseases”[Mesh]) AND “Germany”[Mesh]; (“Delayed Diagnosis”[Mesh]) AND (“Germany”[Mesh]) AND patient perspective; (“Rare Diseases”[Mesh]) AND “Patient Transfer”[Mesh]; (“Delivery of Health Care, Integrated”[Mesh]) AND “Rare Diseases”[Mesh]
- Planung, Durchführung und Auswertung eines Expertinnen-/Experten-Workshops
- Planung, Durchführung und Auswertung von Vor-Ort-Visitationen
- Planung, Durchführung und Auswertung ergänzender Expertinnen-/Experten-Interviews
- Entwicklung eines Bewertungsschemas
  - Entwicklung eines ersten Entwurfs
  - Modifikation auf Basis des Feedbacks der Teilnehmenden des Expertinnen-/Experten-Workshops
  - Konsentierung des Schemas mit einer Auswahl von Expertinnen und Experten
  - Finalisierung des Schemas
- Planung, Durchführung und Auswertung der strukturierten telefonischen Befragung der ZSE und Primärversorgenden mithilfe eines strukturierten Befragungsinstrumentes
- Auswahl der Best-Practice-Standorte
  - Videokonferenz mit dem BMG zur Abstimmung der Auswahl der Best-Practice-Standorte
  - Kontaktierung der Zentren zur organisatorischen Vorbereitung der zweiten Projektphase

Folgende Teilziele wurden für den Ablauf der **zweiten Projektphase** festgelegt:

- Erstellung der notwendigen Unterlagen für die zweite Projektphase
  - Erhebungsinstrumentarium für die quantitative Befragung der Betroffenen
  - Leitfäden für die qualitative Befragung der Betroffenen und Primärversorgenden
  - Einverständniserklärungen
  - Projektinformationen für Betroffene bzw. Angehörige, Primärversorgende und kooperierende Zentren
- Durchführung der Befragung an den ausgewählten Standorten
- Kontinuierliches Projekt- und Datenmanagement
- Datenauswertung

Für die **dritte Projektphase** wurden folgende Teilziele verfolgt:

- Aufbereitung und Aggregation der Ergebnisse aus den Phasen 1 und 2

- Entwurf eines ersten Entwurfs der Empfehlungen
- Durchführung eines Expertinnen-/Experten-Workshops
- Modifikation der Empfehlungen auf Basis des Feedbacks der Teilnehmenden des Expertinnen-/Experten-Workshops
- Konsentierung und Finalisierung der Empfehlungen

## 4.2. Indikatoren zur Messung der Zielerreichung

Die Indikatoren zur Messung der Zielerreichung wurden entsprechend der Projektphasen wie folgt definiert:

Indikatoren der Zielerreichung in Projektphase 1:

- a) Abschluss einer systematischen Internet- und Literaturrecherche;
- b) Vorlage eines Bewertungsschemas zur systematischen Qualitätsbewertung von Konzepten zum Schnittstellenmanagement;
- c) Abschluss einer systematischen Befragung der ZSE;
- d) Abschluss einer systematischen Befragung von Primärversorgerinnen und -versorgern der ZSE und
- e) Festlegung von 4-6 im Expertenkonsens und in Absprache mit dem BMG ausgewählten Best-Practice-Modellen.

Indikatoren der Zielerreichung in Projektphase 2:

- a) Vorlage der Ergebnisse einer systematischen Befragung von Betroffenen (Patientinnen und Patienten bzw. Eltern/Angehörige) aus den ausgewählten Best-Practice-Zentren;
- b) Vorlage der Ergebnisse einer systematischen Befragung von Akteurinnen und Akteuren der Primärversorgung (zuweisende und weiterbehandelnde Haus- und Fachärztinnen und -ärzte) aus den ausgewählten Best-Practice-Zentren.

Indikator der Zielerreichung in Projektphase 3:

- a) Vorlage spezifischer Empfehlungen zu einem übergreifenden Best-Practice-Modell zum Schnittstellenmanagement in der ärztlichen Versorgung bei Seltenen Erkrankungen am Ende der Projektlaufzeit.

## 4.3. Datenerhebung

Die einzelnen Zugänge der Datenerhebung unterschieden sich entsprechend des methodischen Zugangs in den einzelnen Projektphasen. Zur Nachvollziehbarkeit folgt die Darstellung der Datenerhebung daher den einzelnen Projektphasen zugeordnet.

### 4.3.1 Projektphase 1

**Internet- und Literaturrecherche.** Es wurden eine Literaturrecherche sowie Internetrecherchen durchgeführt. Ziel war es, neben bestehenden, evaluierten und implementierten Schnittstellenmanagementkonzepten auch Instrumente zum Schnittstellenmanagement zu identifizieren. Gesucht wurde in den Sprachen Deutsch und Englisch, teilweise vereinzelt auch in Französisch.

**Expertinnen-/Experten-Workshop und Vor-Ort-Visitationen.** Zur Umsetzung des Expertinnen-/Experten-Workshops wurden alle Zentren für Seltene Erkrankungen, die im Herbst 2019 im SE-Atlas gelistet waren, per Mail kontaktiert und eingeladen, für den Expertinnen-/Experten-Workshop zum Auftakt des Projektes eine Vertreterin oder einen Vertreter zu schicken. Um auch die Patientinnen-/Patientenperspektive in dem Expertinnen-/Experten-Workshop zu repräsentieren, wurden mit Unterstützung der ACHSE e.V. Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe ebenfalls eingeladen. Darüber hinaus wurden Zentren, die sich nicht am Expertinnen-/Experten-Workshop beteiligen konnten, angefragt, inwieweit Vor-Ort-Visitationen durch ein Mitglied des Projektteams durchgeführt werden können. Zentrale Fragestellungen des Expertinnen-/Experten-Workshops waren: Welches sind Kriterien für gutes Schnittstellenmanagement? Wie können diese Kriterien gemessen werden? Auf Basis der Ergebnisse des Expertinnen-/Experten-Workshops, der Literatur- und Internetrecherchen wurde ein Befragungsinstrument zur Erfassung und Bewertung relevanter Aspekte des Schnittstellenmanagements in der Versorgung von Seltenen Erkrankungen entwickelt. In den Vor-Ort-Visitationen wurden ebenfalls das Schnittstellenmanagement und die Abläufe in den ZSE fokussiert.

**Ergänzende Expertinnen-/Experten-Interviews.** Um vertiefte Einblicke in die bestehende Versorgungsstruktur oder ergänzende Hinweise auf relevante Schnittstellenaspekte in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erhalten, wurden ergänzende Interviews mit ausgewählten Expertinnen und Experten geführt, die zum Workshop oder für Vor-Ort-Visitationen verhindert waren. Diese wurden aufgrund ihrer Versorgungs- oder Forschungsexpertise zu ihren Arbeitsbereichen (beispielsweise forschungsbegleitete innovative Pilotprojekte in der Versorgung, Aufbau von relevanten Informationsportalen wie dem SE-Atlas) separat zu ihrer Einschätzung der Schnittstellen bei der Versorgung Seltener Erkrankungen via Telefoninterview befragt.

**Telefonische Befragung der ZSE.** Vertreterinnen und Vertreter aus A- und B-Zentren der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland wurden zu einer telefonischen Befragung mithilfe des entwickelten Befragungsinstruments in ihren Zentren eingeladen. Hierzu wurden zunächst die A-Zentren als koordinierende Stellen vor Ort kontaktiert und für eine Studienteilnahme angefragt. Vorgesehen war es, dass über die A-Zentren weitere Personen aus zugehörigen B-Zentren vermittelt werden. Da dies praktisch nicht immer umsetzbar war, wurden teilweise auch B-Zentren direkt kontaktiert und zu einer Teilnahme an der telefonischen Befragung eingeladen. Das eingesetzte Befragungsinstrument umfasste, neben allgemeinen Informationen zu den ZSE-Strukturen, unterschiedliche Aspekte zur Gestaltung des Schnittstellenmanagements in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Eine ausführliche Darstellung findet sich in Tabelle 1.

**Tabelle 1** Themenbereiche und Beispielitems der telefonischen Befragung der ZSE zu ZSE-Strukturen und Schnittstellen

Themenbereich	Beispielitem
Allgemeine Angaben – Zentrum für Seltene Erkrankungen	Um welche Art von Zentrum handelt es sich?

Themenbereich	Beispielitem
<b>Kenntnis über (Zentren für) Seltene Erkrankungen</b>	Ist Ihrer Einschätzung nach Primärversorgenden die Möglichkeit ausreichend bekannt, in Ihr Zentrum zu überweisen?
<b>Kommunikation mit Patientinnen/Patienten</b>	Besprechen Sie mit Patientinnen/Patienten bzw. Sorgeberechtigten die Grenzen der Kompetenzen des Zentrums?
<b>Aufnahme in das ZSE</b>	Gibt es im Zentrum verschiedene Vorgehensweisen für Patientinnen/Patienten mit eindeutigen und unklaren Diagnosen? (z.B. Aufnahme)
<b>Kommunikation mit Niedergelassenen</b>	Hält Ihr Zentrum konkrete Ansprechperson für Zuweisende und Patientinnen/Patienten vor?
<b>Abläufe im ZSE</b>	Gibt es im Zentrum einen standardisierten Umgang mit eingehenden Unterlagen?
<b>Weiterbehandlung/ Entlassung aus dem Zentrum</b>	Besteht die Möglichkeit, Patientinnen/Patienten mit Seltenen Erkrankungen langfristig im Zentrum oder der angeschlossenen Klinik zu betreuen?
<b>Patientenorganisationen</b>	Arbeiten Sie mit Patientinnen/Patientenorganisationen zusammen?
<b>Zufriedenheit</b>	Wie zufrieden sind Sie mit dem diagnostischen Prozess in Ihrem Zentrum und der angeschlossenen Klinik?

**Telefonische Befragung der Primärversorgenden.** Niedergelassene Ärztinnen und Ärzte unterschiedlicher Fachrichtungen wurden ebenfalls zu einer Befragung bezüglich ihrer Erfahrungen zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen bzw. den damit verbundenen Schnittstellen zwischen Primärversorgenden und ZSE eingeladen. Um Erfahrungen zu Schnittstellen in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen abbilden zu können, wurde angestrebt, dass die teilnehmenden Niedergelassenen schon einmal Kontakt zu einem ZSE hatten. Der ursprüngliche Projektplan sah vor, dass die Kontaktdaten zu niedergelassenen Versorgenden durch die ZSE an das Projektteam übermittelt werden sollten. Da sich im Projektverlauf herausstellte, dass dies aus unterschiedlichen Gründen (u.a. Datenschutzrichtlinien) für viele ZSE nicht umsetzbar war, wurden ergänzend niedergelassene Ärztinnen und Ärzte im Einzugsgebiet der beteiligten ZSE durch das Projektteam im Internet recherchiert und kontaktiert. Das Befragungsinstrument orientierte sich auch hier an dem entwickelten Bewertungsschema und umfasste die in Tabelle 1 dargestellten Themenbereiche.

#### 4.3.2 Projektphase 2

**Quantitative Betroffenenbefragung.** Nach Auswahl der Best-Practice-Standorte auf Basis der Ergebnisse aus der ersten Projektphase wurden zur Evaluation der Umsetzung von Schnittstellenkonzepten in der zweiten Projektphase Patientinnen und Patienten mit einer Seltenen Erkrankung bzw. Angehörige bei minderjährigen Erkrankten über die A- und B-Zentren der ausgewählten ZSE gewonnen (siehe Abschnitt 6.1.4). Die Zentren für Seltene Erkrankungen haben hierzu ausführliche Informationen zum Projekt ESE-Best sowie den Ein- und Ausschlusskriterien für die Studienteilnehmenden erhalten (Tabelle 2).

**Tabelle 2** Ein- und Ausschlusskriterien für die Teilnahme an der quantitativen Betroffenenbefragung

Einschlusskriterien	Ausschlusskriterien
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Verdacht auf oder Diagnose einer Seltenen Erkrankung</li> <li>• Einwilligung in die Studienteilnahme</li> <li>• Laufende Behandlung in einem B-Zentrum und/oder gegenwärtig Diagnosestellung im A-Zentrum</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Unzureichende Deutschkenntnisse (für das Ausfüllen der Fragebögen)</li> <li>• Kognitive Defizite (ärztliche Einschätzung)</li> <li>• Kein Interesse/ Teilnahmeverweigerung</li> <li>• Zu starke Belastung (ärztliche Einschätzung)</li> </ul>

Während des Gewinnungsprozesses wurden die Standorte durch feste Mitglieder des Projektteams betreut. Die Mitarbeitenden der A- und B-Zentren informierten die Patientinnen und Patienten bzw. die Angehörigen über die Studie und luden sie zur Studienteilnahme ein. Bei Interesse an einer Teilnahme wurden die Erhebungsunterlagen (Fragebogen, ausführliche Studieninformation, Einwilligungserklärung zur Studienteilnahme, vorfrankierter Rückumschlag, ggf. Studieneinladung für behandelnde Primärversorgende) ausgehändigt. Als ergänzende Gewinnungsstrategie wurden Selbsthilfeorganisationen, die an dem ersten Expertinnen-/Experten-Workshop teilgenommen hatten, angefragt, ihre Mitglieder über die Befragung zu informieren und bei Interesse an das Projektteam zu verweisen. Auf diese Weise wurden Patientinnen und Patienten bzw. Angehörige in die Studie eingeschlossen, die keinen primären Bezug zu den ausgewählten Zentren hatten und somit die Perspektive aus unterschiedlichen Standorten repräsentieren. Die Befragung umfasste neben soziodemografischen und erkrankungsbezogenen Merkmalen Fragen zur Zufriedenheit mit der Versorgung und zur Lebensqualität, zur psychischen Belastungssituation und Fragen zur Erkrankungs- und Versorgungssituation. Eine ausführliche Darstellung der Erhebungsinstrumente findet sich in Tabelle 3.

**Tabelle 3** Konstrukte und Erhebungsinstrumente der Betroffenenbefragung

Konstrukt	Instrument	Zielgruppe
<b>Demografie</b>	In Anlehnung an Schichtindex nach Winkler [12]	Eltern & Patient*innen
<b>Vorerkrankungen und bisherige Versorgung</b>	Selbstentwickelt in Anlehnung an Instrumente der Projekte TRANSLATE NAMSE und ZSE DUO	Eltern & Patient*innen
<b>Angst und Depression</b>	HADS-D (Hospital Anxiety and Depression Scale) [13]	Eltern & Patient*innen
<b>Lebensqualität</b>	WHOQOL-BREF (gekürzte Version der World Health Organization Quality of Life Scale) [14]	Eltern & Patient*innen
<b>Unterstützungsbedürfnisse</b>	SCNS-ST9 (Supportive Care Needs Survey-Short Form) [15]	Eltern & Patient*innen
<b>(Elterliche) Unterstützungsbedarfe</b>	PNS (Parental Needs Scale/ Patient’s Needs Scale) [16]	Eltern & Patient*innen
<b>Soziale Unterstützung</b>	OSSS-3 (Oslo Social Support Scale) [17]	Eltern & Patient*innen
<b>Schnittstellenrelevante Fragen zur Versorgung am ZSE</b>	Selbstentwickelt	Eltern & Patient*innen
<b>Zusammenarbeit und Kooperation der Behandelnden</b>	In Anlehnung an Ahgren et al. (2009) [18]	Eltern & Patient*innen

<b>Zufriedenheit mit ambulanter Versorgung</b>	ZAPA (Fragebogen zur Zufriedenheit in der ambulanten Versorgung – Schwerpunkt Patientenbeteiligung) [19]	Eltern & Patient*innen
<b>Patientenzufriedenheit</b>	ZUF-8 (Fragebogen zur Messung der Patientenzufriedenheit) [20]	Eltern & Patient*innen
<b>Einfluss der CORONA Pandemie auf die Versorgung</b>	Selbstentwickelt	Eltern & Patient*innen
<b>Pflegebelastung</b>	ZBI (Zarit Burden Interview Short Version) [21]	Eltern
<b>Pflegebezogene Lebensqualität</b>	CarerQoL + CarerQoL VAS (Care-related quality of life) [22]	Eltern
<b>Lebensqualität des Kindes</b>	PedsQL (Pediatric Quality of Life Inventory; generic module, proxy) [23]	Eltern
<b>Belastung Geschwisterkinder</b>	Selbst entwickelt	Eltern

**Qualitative Betroffenenbefragung.** Für die qualitative telefonische Befragung konnten Patientinnen und Patienten, die an der quantitativen Befragung teilgenommen hatten, bei Interesse ihre Kontaktdaten an das Projektteam zuschicken und einer Kontaktaufnahme zustimmen. In einem konsekutiven Vorgehen wurden an einem Interview interessierte Betroffene vom Projektteam kontaktiert und ausführlich über die Studie aufgeklärt. Nach erfolgter Terminabsprache wurde das halbstrukturierte Interview telefonisch anhand des entwickelten Leitfadens durchgeführt. Folgende Themenbereiche wurden dabei vertieft: 1) Diagnoseweg, 2) Zugangsweg zum Zentrum für Seltene Erkrankungen, 3) Erfahrung mit der Diagnostik bzw. Behandlung am Zentrum, 4) Wahrnehmung der Zusammenarbeit zwischen Zentrum und Primärversorgenden (Haus- und Fachärztinnen und -ärzte), 5) Verbesserungswünsche in der Versorgung, 6) Unterstützungsbedarfe, 7) Einfluss der Corona-Pandemie auf die Versorgung/Erkrankung.

**Qualitative Befragung der Primärversorgenden.** Zur Befragung der niedergelassenen Haus- und Fachärztinnen und -ärzte wurden diese über Kooperationen der ausgewählten Zentren sowie über ergänzende Recherche durch das Projektteam entsprechend der Standorte der ZSE gewonnen und zu einer Befragung eingeladen. Zudem lag den Fragebögen der Patientinnen und Patienten ein Informationsschreiben über das Projekt für Primärversorgende bei, welches bei der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt abgegeben werden konnte. Bei Interesse konnte die Ärztin/der Arzt Kontakt zum Projektteam aufnehmen. Nach ausführlicher Aufklärung erfolgte das Interview telefonisch. Folgende Themenbereiche wurden dabei vertieft: 1) Bekanntheit der Zentren für Seltene Erkrankungen, 2) Gründe für und Ablauf der Anmeldung von Patientinnen/Patienten am Zentrum, 3) Kommunikation mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen während und nach der Behandlung durch das Zentrum, 4) Langfristige Zusammenarbeit mit dem Zentrum, 5) Verbesserungswünsche und -vorschläge für die Zusammenarbeit

### 4.3.3 Projektphase 3

**Expertinnen-/Experten-Workshop.** Zur Umsetzung des abschließenden Expertinnen-/Experten-Workshops wurden die Teilnehmenden des ersten Expertinnen-/Experten-Workshops zu einer Teilnahme eingeladen. Darüber hinaus wurden die ausgewählten Best-Practice-Standorte eingeladen, eine Vertreterin oder einen

Vertreter für den Workshop zu entsenden. Auf dem abschließenden Workshop wurden die aggregierten Ergebnisse der Phasen 1 und 2 und der erste Entwurf der Empfehlungen präsentiert und diskutiert. In Kleingruppendiskussionen wurde jede einzelne Empfehlung besprochen. Dabei führte jeweils ein Mitglied des Projektteams Protokoll. Auf Basis der Diskussionen wurden die Empfehlungen modifiziert und abgepasst. In einer schriftlichen Feedbackrunde mit den Teilnehmenden des Workshops wurde erneut um Rückmeldung zu den überarbeiteten Empfehlungen gegeben. Diese wurden daraufhin erneut überarbeitet und finalisiert.

#### 4.4. Datenauswertung

**Auswahl der Best-Practice-Modelle.** Die Daten der strukturierten telefonischen Befragung mithilfe des Befragungsinstruments wurden zunächst deskriptiv für die A- und B-Zentren sowie für die Primärversorgenden ausgewertet. Neben den allgemeinen Merkmalen der Zentren bzw. teilnehmenden Primärversorgenden wurden in einem zweiten Schritt zur Auswahl der Best-Practice-Ansätze die Items thematisch relevanten Dimensionen zugeordnet und mit Punktwerten versehen. Einzelne Items, die jene Aspekte umfassten, die auf Basis der Ergebnisse des Expertinnen-/Experten-Workshops, der Expertinnen-/Experten-Interviews oder der Vor-Ort-Visitationen als besonders relevant für das Schnittstellenmanagement eingestuft wurden, wurden dabei doppelt gewichtet. Die erreichten Punktwerte wurden aufaddiert und zwischen den Standorten verglichen. Der maximal erreichbare Gesamtwert für ein A-Zentrum beträgt 87 Punkte und für ein B-Zentrum 89 Punkte. Eine Übersicht der einzelnen Dimensionen findet sich in Tabelle 4.

**Tabelle 4** Dimensionen zur Bewertung des Schnittstellenmanagements in der Versorgung Seltener Erkrankungen

Dimension	Beispielitem
Kommunikation mit Patientinnen/Patienten	Stimmen Sie das weitere Vorgehen in Bezug auf Diagnostik und Behandlung mit Patientinnen/Patienten bzw. Sorgeberechtigten gemeinsam ab?
Aufnahmeprozedere	Haben Sie standardisierte Anforderungen, welche Unterlagen einzureichen bzw. mitzubringen sind?
Multidisziplinarität und Austausch innerhalb des ZSE	Wie erfolgt der Datentransfer zwischen Ihrem Zentrum und den zugehörigen B-Zentren?
Austausch mit Primärversorgenden	Stehen Sie mit Primärversorgenden im Austausch über gemeinsame Patientinnen/Patienten?
Verantwortlichkeiten/ Abläufe im ZSE	Gibt es mindestens eine verantwortliche Person, die die Diagnostik und ggf. Behandlung koordiniert?
Forschungsaktivität und Register	Sind Sie an Forschungsprojekten beteiligt?
Vernetzung mit extern/ Außendarstellung	Stehen Sie im Austausch mit externen A- und B-Zentren?

**Auswertung der quantitativen Betroffenenbefragung.** Zur Auswertung der quantitativen Betroffenenbefragung kamen statistische Analysen mit der Statistiksoftware SPSS Version 27 zum Einsatz. Das Signifikanzniveau wurde auf 5% festgelegt. Zur Charakterisierung und Beschreibung der Stichprobe und der für die Fragestel-



lungen relevanten Parameter wurden deskriptive Statistiken eingesetzt. Für metrische Daten wurden Mittelwerte und Standardabweichungen, für kategoriale und ordinale Daten Häufigkeiten berechnet. Gruppenvergleiche erfolgten abhängig vom Skalenniveau mittels Chi<sup>2</sup>- oder t-Tests.

**Auswertung der qualitativen Studienteile (Betroffenen- und Primärversorgendenbefragung in Phase 2).** Die Auswertung der qualitativen Interviews erfolgte nach der qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring [24]. Es wurden zunächst induktiv inhaltliche Kategorien aus einem Teil der transkribierten Interviews gebildet und ein Kodierschema mit Ankerbeispielen erstellt. Zur Erhöhung der Qualität der Auswertungen wurde ein Teil der Interviews von zwei wissenschaftlichen Mitarbeiterinnen/Mitarbeitern unabhängig voneinander ausgewertet. Die Codierungen wurden in regelmäßigen Abständen im Forschungsteam besprochen und konsentiert. Der endgültige Materialdurchgang mit Kodierung aller transkribierten Interviews erfolgte anhand eines finalen Kategoriensystems und Kodierschemas. Die Auswertung erfolgte mithilfe der Software MAXQDA [25].

## 5. Durchführung, Arbeits- und Zeitplan

### 5.1. Darstellung und Analyse der Arbeiten im Vergleich zum ursprünglichen Arbeits- und Zeitplan, Begründung von Abweichungen

Die Vorarbeiten des Projekts (Ethikvotum, Studienunterlagen, Datenschutzkonzept, Studienregistrierung) wurden entsprechend des Arbeitsplans umgesetzt.

**Projektphase 1:** Die Ist-Analyse wurde parallel zu den Vorarbeiten gestartet. Es erfolgten entsprechend des Arbeitsplans eine systematische Recherche der Online-Auftritte der Zentren für Seltene Erkrankungen sowie Recherche von Instrumenten zum Schnittstellenmanagement in der ärztlichen Versorgung von Seltenen oder chronischen Erkrankungen gesucht. Daran anschließend wurde planmäßig der erste Expertinnen-/Experten-Workshop geplant und durchgeführt. Die anschließenden Vor-Ort-Visitationen konnten aufgrund von eingeschränkten terminlichen Kapazitäten der Zentrumsmitarbeitenden erst mit Verzögerung von 1-2 Monaten realisiert werden. Die Erarbeitung der Befragungsinstrumente für die Erhebung der Zentren für Seltene Erkrankungen und Primärversorgenden basierte auf den Erkenntnissen aus den Recherchen sowie aus dem Expertinnen-/Experten-Workshop und den Vor-Ort-Visitationen und konnte entsprechend erst nach Abschluss dieser stattfinden. Die Bewertungsschemata wurden gemeinsam mit der ACHSE e.V., einer Vertreterin des NAMSE, einer Zentrumsvertreterin und Vertreterinnen des BMG konsentiert. Die weiteren Vorbereitungen für die Befragungen der Zentren für Seltene Erkrankungen dauerten bis Ende Dezember 2019 an, sodass mit einem Verzug von etwa 2 Monaten ab Januar 2020 Vertreterinnen und Vertreter der Zentren für Seltene Erkrankungen gewonnen werden konnten. Um den Verzug wieder aufzuholen, wurden mit Beginn der Befragungen sowohl A- als auch B-Zentren der jeweiligen Standorte kontaktiert. Die Gewinnung der Primärversorgenden begann sobald Kontaktdaten von den Zentren vorgelegt wurden. Ergänzend zu den im Projektplan vorgesehenen Arbeiten wurden Expertinnen-/Experten-Interviews durchgeführt, um die Erfahrung der Personen in der Schnittstellenarbeit und der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, die für die Vor-

Ort-Visitationen und den Expertinnen-/Experten-Workshop verhindert waren, mit in die Erstellung der Befragungsinstrumente einbeziehen zu können. Diese Interviews wurden parallel zu den Befragungen der Zentrumsmitarbeitenden durchgeführt.

Mit Beginn der Ausbreitung des Coronavirus in Deutschland ab Februar/März 2020 traten massive Probleme bei der Gewinnung der Zentrumsmitarbeitenden und Primärversorgenden für die Befragung in der ersten Projektphase auf. Die Zentren gaben an, vermehrt personelle Ressourcen für die Vorbereitung auf die erwarteten intensivpflichtigen Patientinnen und Patienten aufzuwenden. Dadurch sank die Teilnahmebereitschaft an der Befragung erheblich und die Gewinnung wurde zunehmend schwieriger. Von vielen B-Zentren und manchen A-Zentren gab es über Monate keinerlei Rückmeldung auf Kontaktversuche durch das Projektteam. In der Befragung der Primärversorgenden sah der Projektplan vor, dass Kontaktdaten von kooperierenden und/oder zuweisenden Ärztinnen und Ärzten der einzelnen Zentren für Seltene Erkrankungen übermittelt werden. Dies war aus datenschutzrechtlichen Gründen nicht umfassend umsetzbar. Es war erforderlich, dass die Zentrumsmitarbeitenden vor einer Ausgabe der ärztlichen Kontaktdaten zunächst das Einverständnis der niedergelassenen Kolleginnen und Kollegen einholen mussten, was zu einem Mehraufwand und zu wenigen übermittelten Kontaktdaten führte. Die Gewinnungsstrategie wurde entsprechend erweitert. Hierzu wurden durch das Projektteam Primärversorgende aus den Einzugsgebieten der ZSE online recherchiert und telefonisch kontaktiert. Dies führte dazu, dass nicht alle befragten Primärversorgenden der ersten Projektphase bereits Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit einem ZSE hatten. Gleichzeitig konnten so breitere Erkenntnisse zur Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen im ambulanten Sektor gewonnen werden.

Vor dem Hintergrund der dargestellten Herausforderungen konnten die geplanten Fallzahlen von circa 100 Zentrumsmitarbeitenden (A- und B-Zentren) und 60 Primärversorgenden in der ersten Projektphase nicht erreicht werden. Zur Abstimmung des weiteren Vorgehens wurde im August 2020 eine Videokonferenz gemeinsam Vertreterinnen des BMG und der VDI/VDE-Innovation + Technik GmbH durchgeführt. In Absprache mit dem BMG und dem VDI/VDE wurde zu diesem Zeitpunkt entschieden, die Gewinnung für Phase 1 einzustellen. Auf Basis der bis dahin gesammelten Daten wurden sechs Best-Practice-Standorte zur weiteren Evaluation in Projektphase 2 ausgewählt. Ausstehende Befragungstermine nach diesem Termin wurden noch durchgeführt, sodass insgesamt 70 Vertreterinnen und Vertreter aus 24 ZSE und 42 Primärversorgende in die Befragung der ersten Projektphase eingeschlossen werden konnten.

**Projektphase 2:** Die in Abstimmung mit dem BMG und dem VDI/VDE ausgewählten Best-Practice-Standorte der Zentren für Seltene Erkrankungen wurden kontaktiert und um weitere Zusammenarbeit im Rahmen der Studie gebeten. Dabei kam es teilweise zu deutlichen Verzögerungen in den Rückantworten auf Kontaktversuche durch das Projektteam. Es zeigte sich, dass einzelne Zentren aufgrund der anhaltenden Anforderungen (u.a. Corona-Pandemie, allgemeine Überlastung bei hohem Patientinnen-/Patientenaufkommen) wenig Ressourcen zur Unterstützung der Studie bereitstellen konnten. Letztendlich erklärten sich vier der sechs angefragten Zentren bereit, sich an der Umsetzung der Betroffenenbefragungen in der zweiten Projektphase zu

beteiligen. Sofern notwendig, wurden ergänzende Ethikvoten der lokalen Ethikkommissionen eingeholt, was zu weiteren Verzögerungen im Erhebungsstart an einzelnen Standorten führte. Die Gewinnung der Betroffenen für die quantitative Befragung begann in Absprache mit den einzelnen A- und B-Zentren zu unterschiedlichen Zeitpunkten. Die ersten Fragebögen wurden im Dezember 2020 ausgegeben. Aufgrund der Verzögerungen wurde im Januar 2021 ein Antrag auf Projektverlängerung und weitere Förderung gestellt.

In 2021 zeigte sich, dass durch die pandemiebedingten Einschränkungen und Ressourcenbelastungen in den Kliniken und Praxen die Gewinnung weiterhin erheblich erschwert war. Zudem erfolgte durch einen der ausgewählten Best-Practice-Standorte kein Rücklauf an Fragebögen und kein Einschluss von Studienteilnehmenden. Die Gewinnung für das Projekt war damit weiterhin verzögert und erforderte einen längeren Zeitraum, als im ursprünglichen Projektplan vorgesehen. Es wurden daher ergänzende Rekrutierungsstrategien eingesetzt (Selbsthilfeorganisation), um die Teilnahmequote der Zentren für Seltene Erkrankungen auszugleichen. Im November 2021 erfolgte ein Antrag auf kostenneutrale Projektverlängerung, um die Gewinnung erfolgreich abschließen zu können und die Auswertungen durchführen zu können. Letztendlich konnten 299 Betroffene mit einer Seltenen Erkrankung in die quantitative Befragung der zweiten Projektphase eingeschlossen werden. Für die qualitative Befragung der Betroffenen wurde eine Teilstichprobe aus den Teilnehmenden der quantitativen Befragung eingeschlossen, die sich für ein vertiefendes Interview bereit erklärt hatten. Die Bereitschaft für die Teilnahme an den Interviews war sehr hoch, sodass die Fallzahlen für diese Teilstudie schnell erreicht werden konnten. Auch in der zweiten Projektphase sollte die qualitative Befragung von Primärversorgenden über Kontakte durch die ZSE erfolgen. Wie bereits im Zuge der ersten Projektphase dargestellt, gestaltete sich der Zugang zu den Primärversorgenden als schwierig, was zu deutlichen Verzögerungen und einer geringeren Teilnahmequote als im Projektplan vorgesehen führte. Insgesamt konnten 26 Primärversorgende für vertiefende Interviews gewonnen werden und in die Auswertungen einbezogen werden. Es zeigte sich dabei während der Durchführung der Interviews, dass bereits nach etwa 20 Interviews keine inhaltlich neuen, relevanten Themen identifiziert wurden. Es ist entsprechend davon auszugehen, dass die Inhalte thematisch umfassend abgebildet sind, obwohl die Zielgröße von n=50 Interviews nicht erreicht wurde.

**Projektphase 3:** Nach Abschluss der Datenerhebungen wurden die Datenbereinigung und -auswertung durchgeführt und die Ergebnisse der Projektphasen 1 und 2 aufbereitet. Entsprechend des Projektplans wurde ein abschließender Expertinnen-/Experten-Workshop zur Diskussion der abgeleiteten Empfehlungen und Erkenntnisse durchgeführt. Auf Basis dessen wurden die Empfehlungen zum Schnittstellenmanagement angepasst und in einem schriftlichen Abstimmungsverfahren finalisiert.

Das Projekt konnte in Folge der beantragten und bewilligten Verlängerungen der Projektlaufzeit zum 31.03.2022 abgeschlossen werden.

## 5.2. In der Laufzeit erreichte Ziele und Abweichungen zur Planung (z. B. Erreichung des Gewinnungsziels)

Die **erste Zielsetzung** umfasste die Ist-Analyse bestehender Konzepte und Instrumente zum Schnittstellenmanagement bei Seltenen Erkrankungen. Dieses Ziel konnte weitestgehend umgesetzt werden. Insgesamt nahmen 24 der zum Projektbeginn identifizierten 32 ZSE an der systematischen Befragung teil, sodass keine vollständige Analyse aller in Deutschland vorgehaltenen Angebote vorliegt. Die Abbildung der Perspektive der Primärversorgenden zu den Konzepten des Schnittstellenmanagements weicht aufgrund der notwendigen Anpassungen der Gewinnungsstrategien vom Projektplan ab. Nichtsdestotrotz konnten relevante Aspekte zum Schnittstellenmanagement in der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen identifiziert werden und damit in die Erkenntnisse zum übergeordneten Projektziel einfließen. Alle Zielindikatoren (siehe Abschnitt 3.2) wurden erreicht. Die **zweite Zielsetzung** umfasste die Evaluation bestehender Schnittstellenmanagementkonzepte und -instrumente. Hier war eine multiperspektivische Evaluation unter Berücksichtigung der Betroffenenperspektive und der Perspektive der Primärversorgenden vorgesehen. Die notwendigen Abweichungen in den Gewinnungsstrategien führten dazu, dass neben Studienteilnehmenden aus den ausgewählten Best-Practice-Standorten auch Studienteilnehmende über Selbsthilfeorganisationen gewonnen wurden. Dies führte einerseits dazu, dass die Datenbasis zu den ausgewählten Standorten etwas geringer war als geplant, ermöglichte aber auch weiterführende Analysen und damit erweiterte Erkenntnisse. Die Zielindikatoren (siehe Abschnitt 3.2) wurden erreicht. Einschränkungen liegen hinsichtlich des Stichprobenumfangs bei der Befragung der Primärversorgenden vor. Die **dritte Zielsetzung** war die Integration und Erarbeitung von Empfehlungen zu einem übergreifenden Best-Practice-Modell zum Schnittstellenmanagement. Die Erkenntnisse aus den ersten beiden Projektphase wurden integriert und in Empfehlungen umgesetzt. Die Finalisierung der Empfehlungen erfolgte nach dem abschließenden Expertinnen-/Experten-Workshop und einem schriftlichen Konsensverfahren.

**Im Einzelnen konnten folgende Meilensteine in der Projektlaufzeit erreicht werden:**

**Meilenstein 1:** Durchführung des Expertinnen-/Experten-Workshops in Projektphase 1

Dieser Meilenstein konnte entsprechend des Projektplans abgeschlossen werden.

**Meilenstein 2:** Strukturiertes Bewertungsschema liegt vor

Auf Basis der Recherchen, des Workshops und der Vor-Ort-Visitationen von Zentren für Seltene Erkrankungen wurden zwei Befragungsinstrumente entworfen (Version für Zentren für Seltene Erkrankungen, Version für Primärversorgende) und in kleiner Expertinnen-/Expertenrunde abgestimmt. Durch die Verzögerungen der Vor-Ort-Visitationen kam es zu Abweichungen von ca. 2 Monaten im Vergleich zum Projektplan.

**Meilenstein 3:** Telefonische Befragung der ZSE/Sprechstunden in Projektphase 1 abgeschlossen

Durch die dargestellten Herausforderungen im Zuge der pandemiebedingten Einschränkungen und der reduzierten Teilnahmebereitschaft konnten insgesamt 67 Vertreterinnen und Vertreter des ZSE befragt werden. Das Gewinnungsziel von ca. 100 Teilnehmenden wurde somit nicht erreicht. In Abstimmung mit Vertreterinnen des BMG und VDI/VDE wurde die Befragung dennoch abgeschlossen und auf Basis der vorliegenden Daten

Best-Practice-Standorte ausgewählt. Nach Auswahl der Best-Practice-Standorte konnten noch drei weitere Vertreterinnen/Vertreter von ZSE befragt werden, sodass final n=70 telefonische Befragungen durchgeführt wurden.

**Meilenstein 4:** Telefonische Befragung von Primärversorgenden in Projektphase 1 abgeschlossen

Durch die pandemiebedingten Belastungen in den Praxen sowie datenschutzrechtlichen Vorgaben (siehe auch Abschnitt 4) konnte die geplante Stichprobengröße nicht erreicht werden. Auch hier wurde die Befragung in Abstimmung mit dem BMG und VDI/VDE abgeschlossen. Insgesamt wurden n=42 Primärversorgende befragt.

**Meilenstein 5:** Qualitative Interviews der Primärversorgenden in Projektphase 2 abgeschlossen

Es traten ähnliche Herausforderungen auf wie bereits unter Meilenstein 4 dargestellt. Vor diesem Hintergrund konnte der angestrebte Stichprobenumfang (n=50) nicht erreicht werden (siehe auch Abschnitt 4.1). Es wurden insgesamt n=26 Primärversorgende mithilfe von halbstrukturierten Leitfäden interviewt.

**Meilenstein 6:** Quantitative Fragebogenbefragung von Betroffenen in Projektphase 2 abgeschlossen

Trotz bestehender Herausforderungen und geringerer Teilnahmequote der ZSE als geplant, konnte durch ergänzende Gewinnungsstrategien das Gewinnungsziel von ca. 300 mit n=299 Studienteilnehmenden erreicht werden.

**Meilenstein 7:** Qualitative Interviews mit Betroffenen in Projektphase 2 abgeschlossen

Die im Projektantrag vorgesehene Stichprobengröße von 50 qualitativen Interviews wurde erreicht.

**Meilenstein 8:** Durchführung des Expertinnen-/Experten-Workshops in Projektphase 3

Der abschließende Expertinnen-/Experten-Workshop zur Diskussion der Ergebnisse und Empfehlungen konnte realisiert werden. Aufgrund der anhaltenden pandemiebedingten Einschränkungen wurde der Workshop in digitaler Form umgesetzt.

### 5.3. Darstellung von positiven und negativen Erfahrungen und Problemen

Die Erfahrungen im Rahmen des Projekts ESE-Best und seiner Umsetzung waren sehr umfangreich und geprägt durch die Corona-Pandemie während des Großteils der Projektlaufzeit.

Als positive Erfahrungen können die Offenheit und Resonanz der teilnehmenden Zentren aufgeführt werden. Insbesondere in der ersten Projektphase sind uns viele Vertreterinnen und Vertreter mit einer Offenheit über die Abläufe in ihren Institutionen begegnet, die verdeutlicht, wie wichtig die Verbesserung der Versorgung der Betroffenen wahrgenommen wird. Ein Teil der ausgewählten und beteiligten Best-Practice-Standorte in der zweiten Projektphase zeigte ebenfalls großes Interesse an der Studie und ein großes Engagement, die Studie zu unterstützen. Dies ermöglichte es, trotz der bestehenden Herausforderungen die Projektziele weiterzuerfolgen. Auch die Unterstützung und der Einsatz der Expertinnen und Experten in den Workshops erlebten wir als sehr positiv. Nicht zuletzt das Engagement und die Offenheit der teilnehmenden Betroffenen und Primärversorgenden ist hervorzuheben, die trotz der pandemiebedingten Einschränkungen das Thema des Projektes als so wichtig erachteten, dass sie an der Studie teilnahmen.

Als kritische Erfahrung sind vor allem die sehr hohe Anzahl notwendiger Kontaktversuche und fehlende Rückmeldungen durch einzelne Zentren für Seltene Erkrankungen zu bewerten. Aufgrund der fehlenden Rückmeldungen konnten die Gründe nicht systematisch erfasst werden, aus Einzelkontakten zeigt sich aber, dass eine deutliche Überlastung in den Zentren und Praxen vorlag und die Patientinnen-/Patientenversorgung gegenüber der Unterstützung der Studie priorisiert wurde.

Darüber hinaus zeigte sich, dass datenschutzrechtliche Aspekte die Umsetzung der Studie deutlich erschweren. Es war beispielsweise gar nicht oder nur einschränkt möglich, schriftliche Studieninformation für die Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen durch die Zentren weiterzuleiten oder Kontaktdaten von mit den ZSE kooperierenden Primärversorgenden zu erhalten.

## 6. Ergebnisse

### 6.1. Projektphase 1 – Ist-Analyse bestehender Konzepte und Instrumente

#### 6.1.1 Entwicklung der Bewertungsschemata

Im Rahmen der ersten Projektphase wurden im Rahmen von Online-Recherchen die Internetauftritte der bestehenden ZSE systematisch im Hinblick auf die dargestellten Informationen sowie ggf. verfügbare Dokumente ausgewertet. Bei fast allen ZSE waren die Versorgungsschwerpunkte auf der Homepage ersichtlich. Darüber hinaus waren Kontaktdaten angegeben. Spezifische telefonische Sprechzeiten, klare Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner oder eine Auflistung notwendiger Unterlagen waren bei einem Teil der Internetauftritte dargestellt. In der Vorarbeit zum Bewertungsschema wurde darüber hinaus relevante Projekte mit Bezug zum Thema Schnittstellenmanagement identifiziert. Hier konnten die Projekte DENIES, TRANSLATE-NAMSE, ZSE-DUO und CARE-FAM-NET identifiziert werden. Hinsichtlich des Schnittstellenmanagements in der Versorgung im Allgemeinen wurden die Qualitätsmanagementsysteme QEP (Qualität und Entwicklung in Praxen) der KV und KBV, das KTQ-Manual (Kooperation für Transparenz und Qualität im Gesundheitswesen) und DIN EN ISO 9001 auf Relevanz und Passung, z.B. einzelner Items geprüft. Ergänzend wurden folgende Instrumente und Projekte zum Schnittstellenmanagement identifiziert und hinsichtlich der Projektfragestellungen betrachtet:

- Projekt der KV Saarland zur Standardisierung von Einweiser-Begleitschreiben und Entlassbriefen ([www.kvsaarland.de/projekte](http://www.kvsaarland.de/projekte))
- I/E-Health NRW zur Entwicklung und Bereitstellung von Elektronischen Arztbriefen und Fallakten (<https://ie-health.nrw/>)
- Checklisten des ÄZQ ([www.aeqz.de/aeqz/schnittstellenmanagement](http://www.aeqz.de/aeqz/schnittstellenmanagement))
- High-5s-Projekt zu Handlungsempfehlungen zu medikamentöser Kontinuität ([www.aeqz.de/patientsicherheit/h5s](http://www.aeqz.de/patientsicherheit/h5s))
- Berliner Transitionsprogramm ([www.btp-ev.de](http://www.btp-ev.de))
- Oldenburger Überleitungsprojekt ([versorgungnetz-gesundheit.de/überleitung.html](http://versorgungnetz-gesundheit.de/überleitung.html))

Ergänzende Literaturrecherchen konnten die Erkenntnisse zu den Versorgungsstrukturen von Seltenen Erkrankungen in Deutschland vertiefen, erbrachten aber keine spezifischen Hinweise auf die umsetzungsorientierten Projekte im Bereich des Schnittstellenmanagements in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

Am ersten Expertinnen-/Experten-Workshop nahmen insgesamt vier Vertreterinnen von ZSEs, sechs Vertreterinnen bzw. -vertreter der Selbsthilfe und zwei Vertreterinnen des BMG teil. Folgende Aspekte wurden in dem Workshop als relevant identifiziert:

- Vernetzung der Primärversorgenden und ZSE inkl. direkter Kommunikations- und Rückkopplungsschleifen
- Zugangswege zum ZSE (u.a. Bekanntheit, Abläufe bei Überweisungen, Ansprechpartnerinnen und Ansprechpartner)
- Transition: Pädiatrie zu Erwachsenenmedizin
- Datenübermittlung (u.a. Verantwortlichkeiten der Patientinnen und Patienten, Datenschutz)
- Vernetzung innerhalb der ZSE und Vernetzung der ZSE untereinander
- Rolle der Selbsthilfeorganisationen
- Zentrale Koordinierungsstellen
- Perspektive der Patientinnen und Patienten (u.a. Zufriedenheit mit der Versorgung, Belastungen)
- Strukturelle Aspekte (u.a. Finanzierung/Abrechnung, Rolle der Pharma-Industrie)

Ergänzend wurden Vor-Ort-Visitationen an den Standorten Hamburg, Bochum, Heidelberg und Mainz durch das Projektteam sowie vier zusätzliche telefonische Expertinnen-/Experten-Interviews durchgeführt.

Auf Basis der Ergebnisse wurden relevante Items zur Bewertung der Schnittstellenarbeit in den Zentren für Seltene Erkrankungen abgeleitet. Diese Items wurden thematisch geordnet und schließlich ein erster Entwurf des strukturierten Befragungsinstruments zur Befragung der Vertreterinnen und Vertreter der ZSE entworfen. In einem internen Revisionsprozess wurde das Instrument weiter spezifiziert und schließlich eine prä-finale Version erstellt. Diese Version wurde dann für die Befragung von Primärversorgenden modifiziert. Ein Überblick über die Dimensionen und Beispielitems ist in Tabelle 4 (s. Kap. 4.4) dargestellt.

### **6.1.2 Strukturierte telefonische Befragung der ZSE**

**Gewinnung der Teilnehmenden.** Die Vertreterinnen und Vertreter des ZSE wurden über verschiedene Zugänge über die Studie informiert und zu einer Studienteilnahme eingeladen. Zum einen erfolgten eine Vorstellung der Studie auf der AG-ZSE Mitgliederversammlung (11/2019). Darüber hinaus wurde vom Projektteam eine Übersicht der A- und B-Zentren, der im Herbst 2019 im SE-Atlas aufgeführten ZSE, inklusive der Kontaktdaten (E-Mail, Telefon), erstellt. Alle A-Zentren wurden per E-Mail mithilfe eines standardisierten Anschreibens und/oder telefonisch über die Studie informiert. Sofern möglich, wurden die B-Zentren über die A-Zentren an das Projektteam weitervermittelt und ebenfalls zu einer Studienteilnahme eingeladen. Falls in einem ZSE kein

ausgewiesenes A-Zentrum ermittelt wurde oder dieses nicht erreichbar war, wurden die B-Zentren direkt kontaktiert. Die Gewinnung der B-Zentren folgte einem konsekutiven Vorgehen mit dem Ziel, 2-3 B-Zentren pro Standort für eine Studienteilnahme zu gewinnen. Insgesamt wurden 398 Anfragen per Telefon oder E-Mail getätigt. Die Befragungen wurden im Zeitraum von Januar 2020 bis Oktober 2020 durchgeführt. Es konnten 70 telefonische Befragungen mit Vertreterinnen und Vertretern von insgesamt 24 ZSE (18 A-Zentren, 52 B-Zentren) durchgeführt werden.

**Charakteristika der Vertreterinnen und Vertreter der ZSE.** Die Mehrheit der Befragten ist weiblich und in ihrer Zentrumstätigkeit unbefristet angestellt (Tabelle 5). In den A-Zentren wurde die Zentrumsleitung oder die koordinierende Stelle befragt. In den B-Zentren nahmen darüber hinaus ärztliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter an der Befragung teil.

**Tabelle 5** Charakteristika der befragten Vertreterinnen/Vertretern der Zentren für Seltene Erkrankungen in Projektphase 1 (n=70)

	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Geschlecht</b>						
weiblich	44	62.9	13	72.2	31	59.6
männlich	26	37.1	5	27.8	21	40.4
<b>Befristung der Zentrumstätigkeit (in %)</b>						
unbefristet	41	58.6	7	38.9	34	65.4
befristet	22	31.4	9	50.0	13	25.0
Sonstiges	7	10.0	2	11.2	5	9.6
<b>Funktion im Zentrum (in %)</b>						
Leitung/Sprecherin/Sprecher	26	37.1	3	16.7	23	44.2
Koordination/Lotsin/Lotse	27	38.6	14	77.8	13	25.0
Ärztl. Mitarbeiterin/Mitarbeiter (Oberärztin/-arzt)	8	11.4	-	-	8	15.4
Ärztl. Mitarbeiterin/Mitarbeiter (Assistenz)	6	8.6	-	-	6	11.5
Sonstige	3	4.3	1	5.6	2	3.8
<b>Prozentualer Stellenanteil im Zentrum</b>						
75-100 %	25	35.7	6	33.3	19	36.5
50-74%	15	21.4	8	44.4	7	13.5
Weniger als 50%	10	14.3	1	5.6	9	17.3
Kein ausgewiesener Stellenanteil im Zentrum	8	11.4	3	16.7	5	9.6
keine Angabe	12	17.1	-	-	12	23.1



	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Dauer der Zentrumstätigkeit in Jahren</b>						
1-3 Jahre	27	38.6	9	50.0	18	34.6
4-6 Jahre	17	24.3	5	27.8	12	23.1
7-10 Jahre	12	17.1	4	22.2	8	15.4
Mehr als 10 Jahre	14	20.0	-	-	14	26.9

**Charakteristika der ZSE und der Patientinnen-/Patientenpopulationen in den ZSE.** Nach Angaben der Befragten bestehen die ZSE zum Zeitpunkt der Befragung im Durchschnitt seit 10 Jahre, wobei die B-Zentren im Vergleich zu den A-Zentren länger bestehen (Tabelle 6). Die monatlichen Anfragen schwanken zwischen 1 und 180 mit einem Mittelwert von 27 Anfragen pro Monat. Die am häufigsten vertretenen Fachrichtungen sind Pädiatrie, Innere Medizin und Neurologie. Aus dem nicht-medizinischen Bereich werden Psychologie/(Sozial-)Pädagogik, weiterführende Therapieangebote (z.B. Physiotherapie) und Koordination/Organisation am häufigsten genannt. Ein Großteil der befragten Vertreterinnen und Vertreter gibt an, dass ihr Zentrum sich an Forschungsprojekten beteiligt.

Nach Schätzungen der Befragten wendet sich etwa die Hälfte der Patientinnen und Patienten auf Initiative eines Primärversorgenden an das ZSE (Tabelle 7). Bei etwas mehr als einem Drittel liegt bereits die Diagnose einer SE vor, wobei der Anteil in den B-Zentren höher eingeschätzt wird als in den A-Zentren. Während in den A-Zentren bei etwa die Hälfte der Betroffenen eine psychosomatische Erkrankung vermutet wird, liegt der Anteil in den B-Zentren mit durchschnittlich etwa 16% deutlich niedriger. Insgesamt wird der Anteil der pädiatrischen Patientinnen und Patienten auf etwa 38% geschätzt.

**Tabelle 6** Strukturelle Merkmale der ZSE aus Projektphase 1

	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	M	SD	M	SD	M	SD
<b>Bestehen des Zentrums in Jahren</b>	10.0	12.4	6.2	2.6	11.3	14.2
<b>Monatliche Anfragen<sup>A</sup></b>	27.3	33.1	23.4	15.6	28.8	37.9
<b>Anzahl Patientinnen/Patienten zur diagnostischen Abklärung pro Jahr<sup>B</sup></b>	411.4	623.8	139.9	168.0	503.9	693.7
<b>Anzahl behandelter Patientinnen/Patienten pro Jahr</b>	497.4	703.5	-	-	497.4	703.5
	n	%	n	%	n	%
<b>Vertretene Fachrichtungen in den ZSE (häufigste 5 Nennungen, in %)</b>						
Pädiatrie	37	52.9	13	72.2	24	46.2
Innere Medizin	30	42.9	9	50.0	21	40.4
Neurologie	24	34.3	11	61.1	13	25.0
Genetik	18	25.7	5	27.8	13	25.0
Psychiatrie/Psychosomatik	16	22.9	9	50.0	7	13.5

	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
<b>Andere beteiligte Professionen (häufigste 3 Nennungen, in %)</b>						
Psychologie/(Sozial-)Pädagogik	47	67.1	4	22.2	43	82.7
Weiterführende Therapieangebote (Physio-/Ergotherapie)	26	37.1	1	5.6	25	48.1
Koordination/Organisation (z.B. Dokumentarinnen/Dokumentare, MFA)	18	25.7	-	-	18	34.6
<b>Beteiligung an Forschungsprojekten</b>						
ZSE-DUO	16	22.9	7	38.9	9	17.3
TRANSLATE-NAMSE	18	25.7	8	44.4	10	19.2
Andere Forschungsprojekte (z.B. Klinische Studien, Registerstudien)	60	85.7	13	72.2	47	90.4

<sup>A</sup> n=5 fehlende Angaben bzw. keine Schätzung möglich sowie Ausschluss eines Ausreißers mit einer Angabe von 1900 Anfragen pro Monat, <sup>B</sup> n=11 fehlende Angaben bzw. keine Schätzung möglich

**Tabelle 7** Geschätzte prozentuale Anteile zu Charakteristika der Patientinnen-/Patientenpopulationen der befragten ZSE in Projektphase 1 (n=70)

Charakteristika der Patientinnen-/Patientenpopulationen (geschätzt in %) <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	M	SD	M	SD	M	SD
<b>Wie hoch ist Ihrer Schätzung nach der Anteil an...</b>						
... Patientinnen/Patienten, die von Primärversorgenden überwiesen werden?	49.4	32.8	33.3	28.1	55.4	32.6
... Patientinnen/Patienten, die sich eigeninitiativ melden?	43.8	32.8	65.3	29.9	34.2	30.0
... Patientinnen/Patienten, die bereits die Diagnose einer Seltenen Erkrankung haben?	36.5	30.7	16.5	13.5	43.9	32.0
... Patientinnen/Patienten, die noch keine Diagnose einer Seltenen Erkrankung haben?	61.7	32.0	82.3	20.3	54.2	32.3
... Patientinnen/Patienten, die eine bereits gestellte Diagnose in Frage stellen?	20.5	25.7	34.7	33.7	15.5	20.4
... Patientinnen/Patienten, bei denen Sie eine psychosomatische Erkrankung vermuten?	24.2	26.1	47.7	27.0	15.8	20.0
... Patientinnen/Patienten, bei denen Sie eine Seltene Erkrankung ausschließen können?	30.3	31.3	51.4	35.7	22.9	26.2
... pädiatrischen Patientinnen/Patienten?	37.7	37.9	20.8	24.4	43.8	40.2
... erwachsenen Patientinnen/Patienten?	62.3	37.9	79.3	24.4	56.2	40.2
... Patientinnen/Patienten, die in Ihrem Zentrum ambulant behandelt werden? <sup>B</sup>	84.6	23.2	-	-	84.6	23.2
... Patientinnen/Patienten, die in Ihrem Zentrum stationär behandelt werden? <sup>B</sup>	25.8	28.0	-	-	25.8	28.0

<sup>A</sup> n=0-14 fehlende Angaben bzw. keine Schätzung möglich; <sup>B</sup> nur bei B-Zentren erfasst;

ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE

Hinsichtlich der Zusammenarbeit mit Primärversorgenden berichten etwa 60% der Vertreterinnen und Vertreter der ZSE, dass sie den Eindruck haben, dass Primärversorgenden die Möglichkeit an ein ZSE zu überweisen bekannt sei (Tabelle 8). Die häufigsten Zuweisungen kämen über Fachärztinnen und Fachärzte. Der Großteil der ZSE bietet Fortbildungen für niedergelassene Kolleginnen und Kollegen an.

**Tabelle 8** Erfahrungen der Vertreterinnen/Vertreter der ZSE in der Zusammenarbeit mit Primärversorgenden (n=70)

Erfahrungen zur Zusammenarbeit mit Primärversorgenden	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Ist Ihrer Einschätzung nach Primärversorgenden die Möglichkeit bekannt, in Ihr Zentrum zu überweisen?<sup>A</sup></b>						
ja	38	60.3	3	21.4	35	71.4
nein	25	39.7	11	78.6	14	28.6
<b>Aus welchem Bereich der Primärversorgung kommen die häufigsten Zuweisungen in Ihr Zentrum? (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Hausärztin/-arzt	29	42.0	15	88.2	14	26.9
Fachärztin/-arzt	53	76.8	6	35.3	47	90.4
Andere	5	7.2	-	-	5	9.6
<b>Wie können sich Primärversorgende und Patientinnen/Patienten über Angebote und Schwerpunkte Ihres Zentrums informieren? (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Flyer	16	22.9	4	22.2	12	23.1
Homepage	67	95.7	17	94.4	50	96.2
Veranstaltungen	18	25.7	5	27.8	13	25.0
auf Anfrage per Telefon und/oder Mail	43	61.4	13	72.2	30	57.7
persönliche Kontakte	3	4.3	-	-	3	5.8
Andere	17	24.3	4	22.2	13	25.0
<b>Bieten Sie für niedergelassene Kolleginnen/Kollegen Fortbildungen zum Thema SE an?</b>						
ja	58	82.9	13	72.2	45	86.5
nein	12	17.1	5	27.8	7	13.5
<b>Wenn ja, wie häufig?</b>						
regulär	54	93.1	11	84.6	43	95.6
einmalig	3	5.2	2	15.4	1	2.2
auf Anfrage	1	1.7	-	-	1	2.2

<sup>A</sup>n=7 fehlende Angaben bzw. keine Einschätzung möglich, Darstellung der gültigen Prozent;

ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE

**Abläufe der ZSE.** Fast alle Befragten geben an, das Vorgehen der Diagnostik- bzw. Behandlungsschritte mit den Betroffenen abzustimmen und diese in persönlichem Kontakt zu sehen. Dabei schätzt ein Großteil die Gesprächszeit als ausreichend ein (Tabelle 9). Die Erfassung von patientenberichteten Outcomeparametern (z.B. Zufriedenheit, Lebensqualität, Belastung) werden von etwa 2/3 der Befragten als Routine angegeben. Die Betroffenen erhalten in der Regel mindestens den Arztbrief als Unterlage nach der Behandlung, wobei nur 41% angeben, dass die Unterlagen in patientinnen-/patientengerechter Sprache verfasst sind.

**Tabelle 9** Kommunikationsabläufe der befragten ZSE mit Patientinnen/Patienten bzw. mit Sorgeberechtigten (n=70)

Kommunikation mit den Patientinnen/Patienten bzw. Sorgeberechtigten	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Gemeinsame Abstimmung der Behandlungsschritte mit Patientinnen/Patienten mit SE bzw. mit Sorgeberechtigten</b>	67	95.7	15	83.3	52	100.0
<b>Persönliches Gespräch mit Patientin/Patient bzw. Sorgeberechtigten</b>	65	92.9	13	72.2	52	100.0
<i>Wenn ja, ausreichende Gesprächszeit mit Patientinnen/Patienten mit SE</i>	58	89.2	12	92.3	46	88.5
<i>Wenn ja, durchschnittliche Zeitspanne vom Erstkontakt bis zum ersten Termin (In Monaten, M, SD) <sup>A</sup></i>	2.8	3.2	3.7	4.8	2.6	2.7
<b>Aufklärung der Patientinnen/Patienten über Verdachtsdiagnosen <sup>A</sup></b>	60	85.7	13	72.2	47	90.4
<b>Systematische Erfassung der Patientinnen-/Patientenzufriedenheit, Lebensqualität oder Belastung</b>	46	65.7	10	55.6	36	69.2
<b>Ermittlung des psychosozialen Unterstützungsbedarfs <sup>B</sup></b>	44	62.9	7	38.9	37	71.2
<b>Unterlagen für Patientinnen/Patienten (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Arztbrief						
regulär	54	77.1	10	55.5	44	84.6
auf Wunsch	1	1.4	1	5.5	-	-
nein	3	4.3	2	11.1	1	1.9
Behandlungsplan						
regulär	23	32.9	2	11.1	21	40.4
auf Wunsch	-	-	-	-	-	-
nein	35	50.0	11	61.1	24	46.2
Untersuchungsbefunde						
regulär	36	51.4	8	44.4	28	53.9
auf Wunsch	2	2.8	-	-	2	3.8
nein	20	28.6	5	27.8	15	28.8
Epikrise/Entlassbericht						
regulär	30	42.9	8	44.4	22	42.3
auf Wunsch	-	-	-	-	-	-
nein	28	40.0	5	27.8	23	44.2
Sonstiges						
regulär	27	38.6	8	44.4	19	36.5
auf Wunsch	1	1.4	-	-	1	1.9
nein	30	42.9	5	27.8	25	58.1
<b>Unterlagen in patientinnen-/patientengerechter Sprache <sup>C</sup></b>	29	41.4	11	61.1	18	34.6

<sup>A</sup> n=4 fehlende Angaben bzw. keine Schätzung möglich, <sup>B</sup> n=9 fehlende Angaben, <sup>C</sup> n=8 fehlende Angaben; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE

In der Mehrzahl der Zentren werden Sprechstunden angeboten und für die Aufnahme ist eine ärztliche Überweisung notwendig (Tabelle 10). Darüber hinaus liegen in allen bis auf einem A-Zentrum und in etwa 75% der B-Zentren standardisierte Anforderungen an einzureichende Unterlagen bei Aufnahme in das Zentrum vor. Nach Schätzungen der Befragten sind in durchschnittlich in 63% die Unterlagen nicht vollständig, werden dann aber in der Regel nachgefordert.

**Tabelle 10.** Aspekte zur Aufnahme in den befragten ZSE (n=70)

Aspekte zur Aufnahme in ein ZSE <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Angebot einer Sprechstunde im ZSE</b>	60	85.7	13	72.2	47	90.4
<b>Notwendigkeit einer Überweisung für die Aufnahme in das ZSE</b>	60	85.7	16	88.9	44	86.3
<i>Wenn ja, Vorliegen von Vorgaben zum Ausfüllen des Überweisungsträgers oder der Anmeldung</i>	18	30.0	7	50.0	11	26.2
<b>Weitere Informationsquellen für den Auftrag an das ZSE (Nennung der 3 häufigsten Quellen)</b>						
Patientinnen-/Patientengespräch	26	37.1	3	16.7	23	44.2
Unterlagen aus Patientinnen-/Patientenakte der Vorbehandlung (Arztbriefe, Epikrise etc.)	16	22.9	6	33.3	10	19.2
Fragebogen	5	7.1	3	16.6	2	3.9
<b>Vorliegen standardisierter Anforderungen an einzureichende Unterlagen</b>	56	81.2	17	94.4	39	76.5
<i>Wenn ja, welche? (Mehrfachnennungen möglich; Darstellung der 4 häufigsten)</i>						
Befunde	51	91.1	15	88.2	36	92.3
anamnestischer Fragebogen	36	64.3	15	88.2	21	53.8
Symptome aus Patientinnen-/Patientensicht	25	44.6	11	64.7	14	35.9
Familienanamnese	23	41.1	11	64.7	12	30.8
<b>Übermittlung behandlungsrelevanter Unterlagen ans Zentrum (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
via Mail/online	29	41.4	4	22.2	25	48.1
via Post	48	68.6	17	94.4	31	59.6
via Fax	24	34.3	4	22.2	20	38.5
via Patientin/Patient	26	37.1	1	5.6	25	48.1
<b>Standardisiertes Verfahren zur Entbindung von der Schweigepflicht</b>	49	73.1	10	58.8	39	78.0
	M	SD	M	SD	M	SD
<b>Anteil an vollständig ausgefüllten Unterlagen (in %) <sup>B</sup></b>	62.6	24.9	69.0	20.3	60.1	26.3

<sup>A</sup> n=1-4 fehlende Angaben in einzelnen Fragen; <sup>B</sup> n=17 fehlende Angaben bzw. Einschätzung nicht möglich;

ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE

Insgesamt geben mehr als 90% der Befragten an, dass die ZSE konkrete Ansprechpartnerinnen und -partner für die Zuweisenden und Betroffenen vorhalten (Tabelle 11). In der Regel wird der Zugang zu den Kontaktdaten als leicht zugänglich eingeschätzt. Häufigste Wege der Kontaktaufnahme stellen E-Mails und telefonische Kontakte dar. Während 87% Befragten angeben, dass die Zentren bei Rückfragen der Zuweisenden erreichbar sind, stehen knapp über 80% bei gemeinsamen Patientinnen und Patienten mit den Primärversorgenden im Austausch.

**Tabelle 11.** Kommunikation der befragten ZSE (n=70) mit den Primärversorgenden, Zuweisenden und Patientinnen/Patienten

Kommunikation mit Primärversorgenden <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	n	%	n
<b>Vorhalten einer konkreten Ansprechperson am Zentrum</b>	65	92.9	18	100.0	47	90.4
<i>Wenn ja, leicht zugängliche Kontaktdaten der Ansprechperson für Zuweisende und Patientinnen/Patienten</i>	57	91.9	16	94.1	41	91.1
<b>Möglichkeiten der Kontaktaufnahme für Zuweisende und Patientinnen/Patienten zum Zentrum (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
E-Mail	67	95.7	18	100.0	49	94.2
Telefon	67	95.7	17	94.4	50	96.2
Homepage	13	18.6	3	16.7	10	19.2
Post	9	12.9	3	16.7	6	11.5
Fax	17	24.3	3	16.7	14	26.9
<b>Rückmeldung zum Eingang der Unterlagen durch das Zentrum an Patientinnen/Patienten</b>	30	42.9	10	55.6	20	38.5
<b>Durchschnittliche Dauer bis zur inhaltlichen Beantwortung von Anfragen an das Zentrum <sup>B</sup></b>						
weniger als 1 Monat	41	58.6	4	22.2	37	71.2
1 bis 4 Monate	9	12.9	7	38.9	2	3.8
mehr als 4 Monate	4	5.7	3	16.7	1	1.9
<b>Erreichbarkeit für Zuweisende bei Rückfragen</b>	61	87.1	16	88.9	45	86.5
<b>Austausch mit Primärversorgenden über gemeinsame Patientinnen/Patienten</b>	55	78.6	12	66.7	43	82.7

<sup>A</sup> 2-5 fehlende Angaben bzw. Einschätzung nicht möglich, <sup>B</sup> n=16 fehlende Angaben bzw. Einschätzung nicht möglich; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE

Die Abläufe innerhalb der ZSE werden laut Aussagen der Vertreterinnen und Vertreter der ZSE in großen Teilen durch standardisierte Abläufe (SOPs, Checklisten) geregelt (Tabelle 12). In 88% der Zentren ist die Möglichkeit gegeben, eine genetische Diagnostik durchzuführen. Zentraler Austauschweg innerhalb der Zentren sind die Klinikinformationssysteme (KIS) (67%). Zudem geben die Befragten an, dass in den ZSE regelmäßige, interdisziplinäre Fallkonferenzen (88%) und ergänzend interne Besprechungen (70%) stattfinden.

**Tabelle 12.** Abläufe und Vorgänge innerhalb der ZSE (n=70)

Vorgänge innerhalb der ZSE <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
Standardisierter Umgang mit eingehenden Unterlagen	68	97.1	18	100.0	50	96.2
Mindestens eine verantwortliche Person für die Sichtung eingehender Unterlagen	69	98.6	18	100.0	51	98.1
Möglichkeit zur Durchführung genetischer Diagnostik am Zentrum	62	88.6	16	88.9	46	88.5
<b><i>Wenn ja, Entscheidungskriterien für genetische Diagnostik</i></b>						
wird (fast) immer angeboten	6	9.7	-	-	6	13.0
in Absprache mit Genetiker/-in mithilfe (interdisziplinärer) Fallkonferenzen	10	16.1	7	43.8	3	6.5
zur Absicherung von Unklarheiten/ Verdachtsdiagnosen (auf eine SE)	8	12.9	7	43.8	1	2.2
Sonstiges	15	24.2	1	6.3	14	30.4
	22	35.5	1	6.3	21	45.7
	M	SD	M	SD	M	SD
<i>Wenn ja, geschätzter prozentualer Anteil der Patientinnen/Patienten, die gen. Diagnostik erhalten</i>	46.2	34.9	25.4	22.3	53.7	35.7
	n	%	n	%	n	%
<b><i>Wenn ja, Finanzierung der genetischen Diagnostik (Mehrfachnennungen möglich)</i></b>						
Krankenkasse	42	67.7	8	50.0	34	73.9
Forschungsgelder	15	24.2	5	31.3	10	21.7
Sonstiges	12	19.4	6	37.5	6	13.0
<b><i>Wenn nein, Vorgehen, wenn genetische Diagnostik notwendig ist</i></b>						
Weiterverweisung an Labor/Uniklinik/Humangenetik	6	85.7	1	50.0	5	100.0
wird nicht weiter verfolgt	1	14.3	1	50.0	-	-
Mindestens eine verantwortliche Person für Koordination von Diagnostik und Behandlung	62	88.6	10	55.6	52	100.0
Vorliegen dem Zentrum zugehöriger B-Zentren	52	74.3	18	100.0	34	65.4
<b><i>Wenn ja, Ablauf des Datentransfers zwischen dem Zentrum und den zugehörigen B-Zentren (Mehrfachnennungen möglich, Darstellung der 5 häufigsten)</i></b>						
gemeinsames KIS	26	50.0	7	38.9	19	55.9
Hauspost	18	34.6	8	44.4	10	29.4
E-Mail	10	19.2	4	22.2	6	17.6
Fax	6	11.5	1	5.6	5	14.7
persönlich/telefonisch	15	28.8	9	50.0	6	17.6
Datentransfer erfolgt nicht	2	3.8	1	5.6	1	2.9

Vorgänge innerhalb der ZSE <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Ablauf des Datentransfers zwischen dem Zentrum und einer angeschlossenen Klinik (Mehrfachnennungen möglich, Darstellung der 5 häufigsten)</b>						
gemeinsames KIS	47	67.1	10	55.6	37	71.2
Hauspost	17	24.3	7	38.9	10	19.2
E-Mail	10	14.3	4	22.2	6	11.5
Fax	6	8.6	1	5.6	5	9.6
persönlich/telefonisch	14	20.0	6	33.3	8	15.4
Datentransfer erfolgt nicht	2	2.9	1	5.6	1	1.9
<b>Umsetzung regelmäßiger interdisziplinärer Fallkonferenzen</b>	62	88.6	18	100.0	44	84.6
<i>Wenn ja, wie häufig?</i>						
täglich	1	1.6	-	-	1	2.3
wöchentlich	19	30.6	5	27.8	14	31.8
14-tägig	3	4.8	1	5.6	2	4.5
monatlich	20	32.3	7	38.9	13	29.5
quartalsweise	12	19.4	4	22.2	8	18.2
Halbjährlich bis jährlich	5	8.1	-	-	5	11.4
fallabhängig/bei Bedarf	2	3.2	1	5.6	1	2.3
<i>Wenn ja, werden diese dokumentiert?</i>						
ja	47	75.8	14	77.8	33	75.0
nein	11	11.7	4	22.2	7	15.9
<i>Wenn ja, haben Primärversorgende die Möglichkeit, daran teilzunehmen?</i>						
ja	31	50.0	10	55.6	21	47.7
nein	26	41.9	8	44.4	18	40.9
<b>Regelmäßige interne Besprechungen oder Supervision außerhalb der Fallkonferenzen</b>	49	70.0	15	83.3	34	65.4
<b>Austausch mit externen A- und B-Zentren</b>	57	81.4	17	94.4	40	76.9
<i>Wenn ja, zu welchem Anlass? (Mehrfachnennungen möglich, Darstellung der 5 häufigsten)</i>						
auf Fallebene	41	71.9	13	76.5	28	70.0
zum Austausch von Expertise	27	47.4	5	29.4	22	55.0
für gemeinsame (Forschungs-)Projekte	22	38.6	6	35.3	16	40.0
zur strukturellen Zentrumsorganisation	19	33.3	10	58.8	9	22.5
für gemeinsame Veranstaltungen	12	21.1	7	41.2	5	12.5
<b>Verwendung eines standardisierten Kodiersystems über das ICD-10 hinaus zur Kodierung von SE</b>	29	40.4	10	55.6	19	36.5
<i>Wenn ja, welches?</i>						
Orpha-Code	22	75.9	8	80.0	14	73.7
Anderes	4	13.8	2	20.0	2	10.5



Vorgänge innerhalb der ZSE <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Meldung der SE-Fälle in einem Register</b>	46	65.7	7	38.9	39	75.0
<b>Vorliegen eines schriftlich festgehaltenen Transitionskonzepts</b>	25	35.7	7	38.9	18	34.6
<b>Vorliegen von SOPs für Abläufe innerhalb des Zentrums</b>	58	82.9	13	72.2	45	86.5
<i>Wenn ja, für welche Abläufe? (Mehrfachnennungen möglich)</i>						
Aufnahme von Patientinnen/Patienten	40	69.0	8	61.5	32	71.7
Abläufe und Verantwortlichkeiten im ZSE	46	79.3	10	76.9	36	80.0
Kommunikation mit Patientinnen/Patienten	25	43.1	5	38.5	20	44.4
Weiterverweisung	22	37.9	5	38.5	17	37.8
Entlassung von Patientinnen/Patienten	24	41.4	5	38.5	19	42.2
Andere	21	36.2	4	30.8	17	37.8
<b>Nutzung von Checklisten für Abläufe innerhalb des Zentrums</b>	45	64.3	12	66.7	33	63.5
<i>Wenn ja, für welche Abläufe? (Mehrfachnennungen möglich)</i>						
Aufnahme von Patientinnen/Patienten	21	46.7	6	50.0	15	45.5
Abläufe und Verantwortlichkeiten im ZSE	25	55.6	7	58.3	18	54.5
Kommunikation mit Patientinnen/Patienten	10	22.2	3	25.0	7	21.2
Weiterverweisung	7	15.6	1	8.3	6	18.2
Entlassung von Patientinnen/Patienten	8	17.8	2	16.7	6	18.2
Andere	19	42.2	5	41.7	14	42.4

<sup>A</sup> 0-7 fehlende Angaben in einzelnen Items/Fragen bzw. Einschätzung nicht möglich; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE; SOP, Standard Operating Procedures

Hinsichtlich der Weiterbehandlung bzw. Entlassung aus dem ZSE wird in der Regel eine abschließende Zusammenfassung für die Weiterbehandlung verfasst (83%) (Tabelle 13). Zuweisenden werden dabei laut Aussage der Befragten die gleichen Unterlagen wie den Patientinnen und Patienten übermittelt. 70% der Befragten geben an, dass dies über den postalischen Weg erfolge. In den B-Zentren wird ein Großteil der Patientinnen und Patienten zu Kontrollterminen ins ZSE einbestellt (85%). Sofern keine klare Diagnose gestellt werden kann, geben die Befragten an, dass Patientinnen und Patienten zu regelmäßigen Verlaufskontrollen kommen (19%) oder an andere Behandelnde weiterverwiesen (20%) werden. Bei fehlender spezifischer Therapie, werden symptomatische Behandlungen bzw. individuelle Behandlungsstrategien verfolgt (37%) oder an andere spezialisierte Zentren (27%) weiterverwiesen.

**Tabelle 13.** Aspekte der Weiterbehandlung/Entlassung aus dem ZSE (n=70)

Aspekte der Weiterbehandlung/Entlassung aus dem ZSE <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
Erstellung einer abschließenden Zusammenfassung relevanter Informationen für die Weiterbehandlung	58	82.9	15	83.3	43	82.7
Regelmäßige Kontrolltermine für Patientinnen/Patienten im Zentrum	44	62.9	nicht zutreffend		44	84.6
Übermittlung der gleichen Unterlagen an Zuweisende und Patientinnen/Patienten	51	72.9	14	77.8	37	71.2
<b>Wege der Übermittlung der Unterlagen (Mehrfachnennungen möglich)<sup>A</sup></b>						
via Mail	4	5.7	1	5.6	3	5.8
via Post	59	84.3	16	88.9	43	82.7
über Patientinnen/Patienten	1	1.4	-	-	1	1.9
mündlich/telefonisch	1	1.4	-	-	1	1.9
Übermittlung der Unterlagen an Weiterbehandelnde, die nicht die Zuweisenden sind	42	60.0	9	50.0	33	63.5
Möglichkeit der langfristigen Anbindung von Patientinnen/Patienten mit SE an das Zentrum/eine angeschlossene Klinik	63	90.0	15	83.3	48	92.3
<i>Wenn ja, ergänzende Betreuung der Patientinnen/Patienten von Niedergelassenen/externen Ambulanzen</i>	48	85.7	10	66.7	38	79.2
Standardisiertes Vorgehen bei weiterhin unklaren Diagnosen	40	57.1	8	44.4	32	61.5
<b>Umgang mit diagnostischen Unsicherheiten bei weiterhin unklaren Diagnosen<sup>B</sup></b>						
Zurück-/Weiterverweisung, Suche nach Expertinnen/Experten, Einholen von Zweitmeinungen	14	20.0	1	5.6	13	40.6
Regelmäßige Wiedervorstellungen, Wiederholung von Diagnostik, Verlaufskontrollen, erneute Fallkonferenzen etc.	13	18.6	4	22.2	9	28.1
offene und transparente Kommunikation mit und Aufklärung von Patientinnen/Patienten	12	17.1	2	11.1	10	31.3
<b>Umgang mit Patientinnen/Patienten, für deren Erkrankung eine spezialisierte Versorgung fehlt<sup>B</sup></b>						
Weiterverweisung, Suche von Expertinnen/Experten, Anbindung an externe (Spezial-)Zentren	19	27.1	8	44.4	11	21.2
(symptomatische) bestmögliche Weiterbehandlung, Entwickeln eigener Konzepte, Finden individueller Lösungen etc.	26	37.1	5	27.8	21	40.4
Transparenz, Aufklärung und offene Kommunikation	4	5.7	2	11.1	2	3.8

<sup>A</sup> 1-10 fehlende Angaben in einzelnen Fragen/Items bzw. Einschätzung/Aussage nicht möglich, <sup>B</sup> 31 bzw. 21 fehlende Angaben ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE

77% der Vertreterinnen und Vertreter der ZSE geben an, dass die psychosoziale Versorgung, z.B. durch die Anbindung an klinikinterne Angebote, sichergestellt würde (Tabelle 14). Der Großteil der B-Zentren verfügt über Listen der für ihre Erkrankungsentitäten relevanten Selbsthilfeorganisationen (79%).

**Tabelle 14.** Anbindung und Weiterverweisung an psychosoziale Unterstützungsangebote und Selbsthilfeorganisationen in den ZSE (n=70)

Aspekte der psychosozialen Versorgung und der Selbsthilfe <sup>A</sup>	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
Sicherstellen der psychosozialen Unterstützung für im Zentrum behandelte Patientinnen/Patienten/Angehörige	54	77.1	13	72.2	41	78.8
<b>Wenn ja, wie? (Mehrfachnennungen möglich, Darstellung der 5 häufigsten)</b>						
ZSE- bzw. klinikinterne psychosoziale Angebote	43	79.6	10	76.9	33	80.5
Kontakt zu Sozialarbeiterinnen/-arbeiter	8	14.8	2	15.4	6	14.6
Anbindung an Selbsthilfeorganisationen	8	14.8	1	7.7	7	17.1
ambulante psychosoziale Angebote	9	16.7	3	23.1	6	14.6
Andere	8	14.8	4	30.8	4	9.8
<b>Vorliegen einer aktuellen Übersicht von Selbsthilfeorganisationen</b>	41	58.6	-	-	41	78.8
<b>Zusammenarbeit mit Selbsthilfeorganisationen</b>	63	90.0	15	83.3	48	92.3
<b>Weitergabe von Informationen über Selbsthilfeorganisationen an Patientinnen/Patienten/Angehörige</b>	59	84.3	16	88.9	43	82.7
<b>Wenn ja, wie/welche? (Mehrfachnennungen möglich) <sup>C</sup></b>						
Flyer	33	56.9	6	37.5	27	62.8
Kontaktdaten von Ansprechpersonen	22	37.9	7	43.8	15	34.9
mündlicher Verweis auf Organisation/Homepage	30	51.7	12	75.0	18	41.9
Andere	8	13.8	2	12.5	6	14.0
<b>Kenntnis über ACHSE e.V.</b>	55	78.6	18	100.0	37	71.2

<sup>A</sup> 0-3 fehlende Angaben in einzelnen Fragen/Items;

ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung; A-Zentrum, Referenzzentrum eines ZSE; B-Zentrum, Spezialsprechstunde/-ambulanz eines ZSE

**Zufriedenheit und Verbesserungsideen.** Insgesamt berichten die Vertreterinnen und Vertreter der ZSE hinsichtlich der Abläufe innerhalb der ZSE und der Versorgung der Patientinnen und Patienten einigermaßen bis etwas zufrieden zu sein (Tabelle 15). Die geringste Zufriedenheit liegt im Kontakt zu den Primärversorgenden, z.B. bzgl. der Bekanntheit des ZSE, der Dauer bis zur Übermittlung von Befunden oder der Erreichbarkeit. Die höchsten Zufriedenheitswerte werden bei der Zeit für die Kommunikation mit den Patientinnen und Patienten

ten, den diagnostischen Prozessen innerhalb des Zentrums und der Vernetzung innerhalb der Klinik angegeben. Verbesserungspotentiale werden beispielsweise in der Bereitstellung von Ressourcen und der Organisation und Strukturierung von Arbeitsprozessen (z.B. durch Digitalisierung) gesehen.

**Tabelle 15.** Zufriedenheit der befragten Vertreterinnen/Vertreter der ZSE mit der Versorgung und den Abläufen (n=70)

Wie zufrieden sind Sie mit... <sup>A</sup> (1 = sehr zufrieden; 6 = sehr unzufrieden)	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	M	SD	M	SD	M	SD
... der Bekanntheit Ihres Zentrums bei Primärversorgenden?	2.8	1.1	3.3	0.9	2.6	1.2
... dem Anmeldeprozess Ihres Zentrums?	2.0	0.7	2.2	0.8	1.9	0.6
... der Zeitspanne bis zum Termin an Ihrem Zentrum?	2.5	1.1	2.9	1.2	2.3	1.0
... dem diagnostischen Prozess in Ihrem Zentrum und der angeschlossenen Klinik?	1.9	0.8	2.3	0.9	1.7	0.7
... Ihrer Art der Kommunikation mit Patientinnen/Patienten?	1.8	0.5	2.1	0.6	1.7	0.5
... Ihrer Gesprächszeit pro Patientin/Patient?	1.6	0.8	1.6	0.8	1.7	0.8
... der Kommunikation mit den Primärversorgenden?	2.6	1.0	2.0	0.7	2.8	1.0
... der Erreichbarkeit der Primärversorgenden?	3.0	1.1	3.0	1.0	3.1	1.1
... der Zeitspanne, mit der Sie Befunde von Primärversorgenden erhalten?	2.7	1.0	2.7	0.9	2.7	1.0
... der Zeitspanne, mit der Sie Befunde an Weiterbehandelnde weiterleiten?	2.4	0.8	2.2	0.9	2.5	0.8
... dem Überleitungsprozess zurück in die ambulante Versorgung?	2.1	0.8	2.4	0.8	2.0	0.7
... den Möglichkeiten Ihres Zentrums zur Unterstützung des Transitionsprozesses?	2.6	1.3	3.3	1.6	2.4	1.1
... den Angeboten Ihres Zentrums zur psychosozialen Unterstützung?	2.5	1.2	2.5	1.0	2.5	1.3
... der Vernetzung zwischen Ihrem Zentrum und der angeschlossenen Klinik?	1.6	0.9	2.2	1.1	1.4	0.6
... der Vernetzung zwischen Ihrem Zentrum und externen A- und B-Zentren?	2.4	0.9	2.5	0.8	2.4	0.9
... dem Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen?	2.2	1.2	2.3	0.8	2.1	1.3
... dem Schnittstellenmanagement innerhalb Ihres Zentrums?	2.1	0.7	2.4	0.9	1.9	0.6
... dem Schnittstellenmanagement von Primärversorgenden zu Ihrem Zentrum?	2.6	0.9	2.7	0.8	2.6	0.9
... dem Schnittstellenmanagement von Ihrem Zentrum zurück in die Primärversorgung?	2.2	0.7	2.3	0.7	2.2	0.7

	Gesamt (n=70)		A-Zentren (n=18)		B-Zentren (n=52)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Optimierungspotential in Bezug auf die Schnittstellenarbeit?</b>						
höhere Bekanntheit von ZSEs notwendig, mehr Networking & Öffentlichkeitsarbeit etc.	6	11.3	3	21.4	3	7.7
Bereitstellung von mehr finanziellen, zeitlichen & personellen Ressourcen (z. B. vom Bund)	18	34.0	7	50.0	11	28.2
höhere Standardisierung, Strukturierung und Automatisierung wichtiger Abläufe, v. a. hinsichtlich Digitalisierung	15	28.3	3	21.4	12	30.8
besser vernetzte Zusammenarbeit zwischen ZSEs und Primärversorgenden sowie weiteren Institutionen	14	26.4	1	7.1	13	33.3

<sup>A</sup> 0-21 fehlende Angaben bzw. Einschätzung nicht möglich; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankung; SE, Seltene Erkrankung

### 6.1.3 Strukturierte telefonische Befragung der Primärversorgenden

**Gewinnung.** Zur Gewinnung der Primärversorgenden sollten mit den ZSE kooperierende Ärztinnen und Ärzte befragt werden. Dieser Zugang war v.a. aufgrund von Datenschutzbedenken der ZSE deutlich erschwert. Vor diesem Hintergrund wurden ergänzend Primärversorgende durch Online-Recherchen identifiziert, kontaktiert und zu einer Studienteilnahme eingeladen. Insgesamt gab es 1127 Kontaktversuche bzw. -aufnahmen per Telefon oder E-Mail mit 466 Praxen. Es konnten 42 Primärversorgende in die Befragung eingeschlossen werden.

**Charakteristika der teilnehmenden Primärversorgenden.** Insgesamt sind 69% der teilnehmenden Primärversorgenden männlich. 57% der befragten Primärversorgenden sind Pädiaterinnen bzw. Pädiater (Tabelle 16). Die Berufserfahrung liegt im Durchschnitt bei 16.6 Jahren (SD=9.9).

**Tabelle 16** Charakteristika der befragten Primärversorgenden in Projektphase 1 (n=42)

	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Geschlecht</b>						
weiblich	13	31.0	10	41.7	3	16.7
männlich	29	69.0	14	58.3	15	83.3
<b>Art der fachärztlichen Weiterbildung</b>						
Allgemeinmedizin	4	9.5				
Innere Medizin	6	14.3				
Pädiatrie	24	57.1				
Andere	8	19.1				
<b>Berufserfahrung</b> in Jahren (M, SD/Range)	16.6	9.9/1-36	17.0	10.1/1-36	16.1	9.8/1-33

Fast alle Befragten haben bereits Erfahrung in der Versorgung von Menschen mit SE gemacht. 19% geben an, spezialisiert auf die Behandlung von Menschen mit SE zu sein (Tabelle 17).

**Tabelle 17** Erfahrungen der befragten Primärversorgenden in der Versorgung von Menschen mit SE (n=42)

Erfahrungen in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen <sup>A</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	M	SD/Range	M	SD/Range	M	SD/Range
Anzahl der aktuell in Behandlung befindlichen Patientinnen/Patienten mit einer SE	22.7	45.2/0-250	24.7	52.6/0-250	16.7	32.1/0-100
Anzahl der Patientinnen/Patienten, bei denen in den letzten 5 Jahren ein Verdacht auf eine SE aufkam	23.0	32.6/0-100	16.8	24.4/0-100	30.9	40.1/0-100
Häufigkeit der Überweisungen an ein ZSE in den letzten 5 Jahren	34.0	87.1/0-500	20.4	32.5/0-100	52.1	127/0-500
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
<b>Anzahl der Kontakte zu unterschiedlichen ZSE</b>						
keine	9	21.4	5	20.8	4	22.2
1 bis 2	23	54.8	14	58.3	9	50.0
3 bis 4	5	11.9	2	8.3	3	16.7
mehr als 4	3	7.1	2	8.3	1	5.6
<b>Spezialisierung auf die Behandlung von Patientinnen/Patienten mit SE</b>	8	19.0	5	20.8	3	16.7

<sup>A</sup> n=1-3 fehlende Angaben in einzelnen Fragen/Items, <sup>B</sup> Ausschluss eines Ausreißers mit einer Angabe von 6000 Patientinnen/Patienten mit Verdacht auf eine SE; SE, Seltene Erkrankung

**Allgemeine Versorgungspraxis.** Bei Patientinnen und Patienten mit unklaren Symptomkomplexen verweisen die Primärversorgenden in der Regel an ein Universitätsklinikum oder andere Institutionen oder Bereiche wie Sozialpädiatrische Zentren, Humangenetik oder Endokrinologie. 69% der Befragten berichtet ein standardisiertes Verfahren zur Entbindung von der Schweigepflicht, beschreibt konkrete Aufträge auf den Überweisungen, verfasst Arztbriefe mit der Beurteilung von Befunden und erhebt in der Routine die Familienanamnese (Tabelle 18).

**Tabelle 18** Allgemeine Praxisabläufe und Kommunikation der Primärversorgenden zum Thema SE in Projektphase 1 (n=42)

Praxisabläufe und Kommunikation	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>	<i>n</i>	<i>%</i>
<b>An welche Fachärztinnen/-ärzte bzw. welche Institutionen verweisen Sie am häufigsten Patientinnen/Patienten mit unklaren Symptomkomplexen? (Mehrfachnennungen möglich) <sup>A</sup></b>						
ZSE	3	7.1	2	8.3	1	5.6
Psychosomatik	1	2.4	-	-	1	5.6
Neurologie	5	11.9	3	12.5	2	11.1
Uniklinikum	17	40.5	13	54.2	4	22.2
Andere (z.B. Sozialpädiatrische Zentren, Humangenetik, Endokrinologie)	25	59.5	14	58.3	11	61.1
<b>Nutzung von Checklisten oder Ablaufpläne für Arbeitsschritte</b>	32	76.2	16	66.7	16	88.9

Praxisabläufe und Kommunikation	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<i>Für folgende Vorgänge (Mehrfachnennungen möglich; Darstellung der 3 häufigsten)</i>						
Abläufe/Verantwortlichkeiten innerhalb der Praxis (Workflow)	18	56.3	8	50.0	10	62.5
Aufnahme von Patientinnen/Patienten	9	28.1	5	31.3	4	25.0
Diagnostik, Untersuchungen	9	28.1	4	25.0	5	31.3
<b>Standardisiertes Verfahren zur Entbindung von der Schweigepflicht</b>	29	69.0	17	70.8	12	66.7
<b>Konkrete Angaben zum Auftrag auf Überweisungen</b>	35	83.3	20	83.3	15	83.3
<b>Verfassen der Arztbriefen mit Beurteilung von Befunden<sup>B</sup></b>	25	60.9	17	70.8	8	44.4
<b>Standardmäßige Erhebung der Familienanamnese</b>	36	85.7	19	79.2	17	94.4
<b>Unterlagen in patientengerechter Sprache<sup>B</sup></b>	13	31.7	9	37.5	4	22.2

<sup>A</sup> n=2 fehlende Angaben, <sup>B</sup> n=1 fehlende Angabe

**Versorgungspraxis bei SE.** 90% der Befragten stimmt das Vorgehen und die Behandlungsschritte mit den Patientinnen und Patienten mit SE bzw. mit den Sorgeberechtigten ab und kommuniziert eigene Kompetenzgrenzen und Unsicherheiten (Tabelle 19). Knapp der Hälfte der Primärversorgenden schätzt die Gesprächszeit für Patientinnen und Patienten mit SE als ausreichend ein (48%). Insgesamt wird die Kommunikation mit Patientinnen und Patienten mit SE als zeitaufwändiger eingeschätzt. Während Überweisungsscheine (85%) und Untersuchungsbefunde (69%) in der Regel bei Weiterverweisung übermittelt werden, berichten nur knapp 40%, dass Arztbriefe regulär bei einer Weiterverweisung mitgegeben werden. Fast alle Primärversorgenden geben an, dass die Patientinnen und Patienten sowie die Weiterbehandelnden behandlungsrelevante Unterlagen erhalten (91%). Die Zustellung der Unterlagen erfolgt in knapp 60% über die Patientinnen und Patienten bzw. Sorgeberechtigten. Nur selten erfolgt durch die weiterbehandelnde Institution oder Person eine Rückmeldung über den Erhalt der Unterlagen.

**Tabelle 19** Kommunikationsabläufe der befragten Primärversorgenden in Projektphase 1 bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (n=42)

Kommunikationsabläufe bei Verdacht auf SE <sup>A</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Gemeinsame Abstimmung der Behandlungsschritte mit Patientinnen/Patienten mit SE bzw. mit Sorgeberechtigten</b>	37	90.2	21	87.5	16	88.9
<b>Ausreichende Gesprächszeit mit Patientinnen/Patienten mit SE</b>	20	47.6	10	41.7	10	55.6
<b>Kommunikation der eigenen Kompetenzgrenzen mit Patientinnen/Patienten mit SE</b>	41	97.6	23	95.8	18	100.0
<b>Kommunikation eigener Unsicherheiten (z.B. bzgl. Diagnostik oder Therapie) mit Patientinnen/Patienten mit SE</b>	37	88.1	23	95.8	14	77.8

Kommunikationsabläufe bei Verdacht auf SE <sup>A</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Aufklärung der Patientinnen/Patienten über Verdachtsdiagnosen</b>	39	92.9	21	87.5	18	100.0
<b>Unterschiede in der Kommunikation bei Patientinnen/Patienten mit SE im Vergleich zu sonstigen Patientinnen/Patienten</b>	25	59.5	15	62.5	10	55.6
<i>Wenn ja, wie?</i>						
mehr (Zeit)aufwand	18	72.0	9	60.0	9	90.0
mehr Empathie/Sensibilität	5	20.0	4	26.7	1	10.0
<b>Beteiligung am Transitionsprozess von Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin</b>	24	57.1	17	70.8	7	38.9
<b>Unterlagen für die Weiterverweisung (Mehrfachnennungen möglich; Darstellung der 3 häufigsten)</b>						
Arztbrief						
regulär	16	38.1	10	41.7	6	33.3
auf Wunsch	1	2.4	-	-	1	5.6
nein	24	57.1	13	54.2	11	61.1
Untersuchungsbefunde						
regulär	36	85.7	19	79.2	17	94.4
auf Wunsch	2	4.8	1	4.2	1	5.6
nein	2	4.8	2	8.3	0	0.0
Überweisungsschein						
regulär	28	66.7	17	70.8	11	61.1
auf Wunsch	1	2.4	1	4.2	0	0.0
nein	11	26.2	4	16.7	7	38.9
<b>Übermittlung behandlungsrelevanter Unterlagen an Patientinnen/Patienten (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
via Post	5	11.9	3	12.5	2	11.1
persönlich	37	88.1	20	83.3	17	94.4
<b>Übermittlung identischer Unterlagen an Weiterbehandelnde wie an Patientinnen/Patienten</b>	38	90.5	20	83.3	18	100.0
<b>Art der Zustellung der Unterlagen an Weiterbehandelnde (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
elektronisch (Mail)	2	4.8	2	8.3	0	0.0
via Post	15	35.7	11	45.8	4	22.2
via Fax	15	35.7	12	50.0	3	16.7
über Patientinnen/Patienten bzw. Sorgeberechtigte	25	59.5	12	50.0	13	72.2
<b>Rückmeldung über Empfang der Unterlagen durch Weiterbehandelnde</b>	2	4.8	-	-	2	11.1

<sup>A</sup> n=1-2 fehlende Angaben; SE, Seltene Erkrankung

Am häufigsten geben Primärversorgenden an, über ihr informelles Netzwerk (52%) oder Veranstaltungen und Fortbildungen (36%) über die Möglichkeit der Überweisung an ein ZSE informiert zu sein (Tabelle 20). Als häu-



figste Entscheidungskriterien werden die Grenzen der eigenen Kompetenzen und der Verdacht einer SE benannt. Die Auswahl der ZSE erfolgt über die örtliche Nähe (69%) oder die Schwerpunkte der ZSE (48%). Je etwa ein Drittel der Befragten berichtet, dass die Organisation eines Termins im ZSE über die Patientin/den Patienten oder durch die Primärversorgenden selbst erfolgt (Tabelle 21). Die Zeitspanne von der Überweisung bis zu einem Termin im ZSE war sehr unterschiedlich (weniger als 1 Monat bis mehr als 3 Monate) oder schwankte je nach Fall.

**Tabelle 20** Kenntnisse der Primärversorgenden über ZSE in Projektphase 1 (n=42)

Kenntnisse über ZSE <sup>A</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Informationsquelle bzgl. der Möglichkeit zur Überweisung an ein ZSE (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Flyer	1	2.4	-	-	1	5.6
Homepage	5	11.9	1	4.2	4	22.2
Veranstaltungen und Aus-/Weiter-/Fortbildungen	15	35.7	9	37.5	6	33.3
informelles Netzwerk	22	52.4	12	50.0	10	55.6
durch Patientinnen/Patienten mit einer SE	3	7.1	0	0.0	3	16.7
noch nie aufmerksam geworden	1	2.4	1	4.2	0	0.0
<b>Entscheidungskriterien für eine Überweisung an ein ZSE (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Verdacht auf eine SE	16	38.1	7	29.2	9	50.0
Grenzen der eigenen Kompetenz	21	50.0	12	50.0	9	50.0
andere Gründe (im Folgenden Darstellung der 3 häufigsten)	22	52.4	10	41.7	12	66.7
Diagnosesicherung, mehr diagnostische Möglichkeiten	5	11.9	3	12.5	2	11.1
Schwere/Komplexität der Erkrankung, Leidensdruck	4	9.5	2	8.3	2	11.1
Patientinnen-/Patientenwunsch	3	7.1	0	0.0	3	16.7
<b>Auswahlkriterien für ein bestimmtes ZSE (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Nähe	29	69.0	15	62.5	14	77.8
persönlicher Kontakt zu Behandelnden	4	9.5	3	12.5	1	5.6
Schwerpunkte des ZSE	20	47.6	16	66.7	4	22.2
andere Gründe (im Folgenden Darstellung der 2 häufigsten)	14	33.3	10	41.7	4	22.2
Kompetenz	4	9.5	4	16.7	0	0.0
Patientinnen-/Patientenwunsch	4	9.5	3	12.5	1	5.6
<b>Nutzung von Informationsquellen über ZSE (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Homepage	34	81.0	17	70.8	17	94.4
persönliche Kontakte	17	40.5	11	45.8	6	33.3

<sup>A</sup> n=1-4 fehlende Angaben; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankungen; SE, Seltene Erkrankungen

**Tabelle 21** Erfahrungen der Primärversorgenden mit den Abläufen bei Überweisung an ein ZSE (n=42)

Erfahrungen mit Überweisung an ein ZSE <sup>A, B</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Bekannter Ablauf der Überweisung</b>	29	69.0	16	66.7	13	72.2
<b>Vorgehen bei Überweisung</b>						
Patientin/Patienten macht Termin	12	28.6	5	20.8	7	38.9
Primärversorgerin/Primärversorger macht Termin	11	26.2	9	37.5	2	11.1
Sonstiges	8	19.0	5	20.8	3	16.7
Vorgehen unklar, weil noch nie geschehen	5	11.9	3	12.5	2	11.1
<b>Ausfüllen vorgegebener Unterlagen zur Überweisung bzw. Anmeldung</b>	<b>14</b>	<b>33.3</b>	<b>8</b>	<b>33.3</b>	<b>6</b>	<b>33.3</b>
<i>Wenn ja, wie haben Sie die vorgegebenen Unterlagen erhalten? (Mehrfachnennungen möglich; Darstellung der 2 häufigsten)</i>						
Homepage ZSE	4	28.6	3	37.5	1	16.7
über die Patientin/den Patienten	4	28.6	1	12.5	3	50.0
<b>Zeitspanne vom Erstkontakt mit dem ZSE bis zum Termin für die Patientin/den Patienten</b>						
weniger als 1 Monat	5	11.9	4	16.7	1	5.6
1 bis 3 Monate	13	31.0	6	25.0	7	38.9
mehr als 3 Monate	4	9.5	3	12.5	1	5.6
fallabhängig schwankend	6	14.3	4	16.7	2	11.1
keine Angabe	5	11.9	3	12.5	4	22.2
Nicht zutreffend/kein Kontakt	7	16.7	4	16.7	3	16.7
<b>Vorliegen von allgemeinen Einflussfaktoren, die eine Überweisung in ein ZSE begünstigen (patienten-, behandler- oder krankheitsbedingte Faktoren)</b>	26	61.9	16	66.7	10	55.6
<i>Wenn ja, welche? (Mehrfachnennungen möglich; Darstellung der 3 häufigsten)</i>						
Schwere der Symptome	4	15.4	2	12.5	2	20.0
Engagement/Hartnäckigkeit der Patientinnen/Patienten/Sorgeberechtigten	3	11.5	2	12.5	1	10.0
Leidensdruck	2	7.7	2	12.5	0	0.0
<b>Vorliegen von allgemeinen Einflussfaktoren, die eine Überweisung in ein ZSE erschweren (patienten-, behandler- oder krankheitsbedingte Faktoren)</b>	16	38.1	12	50.0	4	22.2
<i>Wenn ja, welche? (Mehrfachnennungen möglich; Darstellung der 3 häufigsten)</i>						
Sprach- und Mobilitätsbarrieren	4	25.0	4	33.3	-	-
Schwere der Symptome	2	12.5	1	8.3	1	25.0
unklare Befunde	2	12.5	2	16.7	-	-

<sup>A</sup> n=2-14 fehlende Angaben; <sup>B</sup> Primärversorgende, die bisher keinen Kontakt zu einem hatten, wurden ggf. nach hypothetischem Vorgehen bzw. Wissen zum Vorgehen gefragt; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankungen

48% der Primärversorgenden gibt an, eine/n konkrete/n Ansprechpartnerin bzw. -partner im ZSE zu haben (Tabelle 22). Ein Drittel gibt an, diese in den Sprechzeiten erreicht zu haben. Am häufigsten erfolgte der Kontakt telefonisch (63%). Die Primärversorgenden geben an, selbst am ehesten für Rückfragen während der allgemeinen Sprechzeiten erreichbar zu sein (69%). Nur wenige der Befragten hätten bisher das Angebot von einem ZSE erhalten, an einer gemeinsamen Fallkonferenz teilzunehmen (17%), während ein Großteil Interesse an der Teilnahme einer Fallkonferenz äußert (74%). 69% der Befragten geben an, im Austausch mit anderen Kolleginnen und Kollegen in Bezug auf die Versorgung von Menschen mit SE zu sein (z.B. auf Fallebene oder in Qualitätszirkeln).

**Tabelle 22** Erfahrungen der Primärversorgenden in der Zusammenarbeit mit einem ZSE (n=42)

Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit einem ZSE <sup>A, B</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Konkrete Ansprechperson für Zuweisende und Patientinnen/Patienten im ZSE</b>	20	47.6	16	66.7	4	22.2
<i>Wenn ja, woher hatten Sie die Kontaktdaten? (Mehrfachnennungen möglich, Darstellung der 2 häufigsten)</i>						
Homepage	8	40.0	5	31.3	3	75.0
persönliche Kontakte	5	25.0	5	31.3	-	-
<i>Wenn ja, waren die Kontaktdaten der Ansprechperson für Sie leicht zugänglich?</i>						
ja	13	65.0	10	62.5	3	75.0
nein	1	5.0	1	6.3	-	-
keine Angabe	2	10.0	2	12.5	-	-
<b>Erreichbarkeit im ZSE während der Sprechzeiten</b>	11	32.4	7	35.0	4	28.6
<b>Kontaktversuch zu ZSE in einem (dringenden) Fall</b>	19	48.7	14	63.3	5	29.4
<i>Wenn ja, handelte es sich dabei um ein A- oder B-Zentrum?</i>						
A-Zentrum	2	10.5	2	14.3	-	-
B-Zentrum	13	68.4	11	78.6	2	40.0
beides	1	5.3	-	-	1	20.0
<i>Wenn ja, wie und wann war das ZSE für Sie erreichbar? (Mehrfachnennungen möglich)</i>						
zu allgemeinen Sprechzeiten	8	42.1	6	42.9	2	40.0
außerhalb der Sprechzeiten	4	21.1	3	21.4	1	20.0
telefonisch	12	63.3	11	78.6	1	20.0
elektronisch	6	31.6	5	35.7	1	20.0
andere	3	15.8	2	14.3	1	20.0
<b>Erreichbarkeit der Primärversorgenden für Rückfragen durch ein ZSE (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
zu allgemeinen Sprechzeiten	29	69.0	19	79.2	10	55.6
außerhalb der Sprechzeiten	20	47.6	13	54.2	7	38.9
telefonisch	33	78.6	21	87.5	12	66.7
elektronisch	15	35.7	10	41.7	5	27.8
Fax	2	4.8	0	0.0	2	11.1

Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit einem ZSE <sup>A, B</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
Angebot durch ein ZSE zur Teilnahme an einer Fallkonferenz zu gemeinsamen Patientinnen/Patienten	7	16.7	4	16.7	3	16.7
Wunsch nach Teilnahme an einer Fallkonferenz in einem ZSE	31	73.8	18	75.0	13	72.2
Einbezug in diagnostischen Prozess des ZSE für gemeinsame Patientinnen/Patienten (z. B. Mitteilung neuer Befund)	6	14.3	5	20.8	1	5.6
Besuch einer Fortbildung zum Thema SE	24	57.1	17	70.8	7	38.9
Fachlichen Austausch mit Kollegen/innen anderer Fachrichtungen in Bezug auf SE	29	69.0	17	70.8	12	66.7
<i>Wenn ja, in welcher Form?</i>						
auf Fallebene/für Fallbesprechungen	14	48.3	5	29.4	9	75.0
Qualitätszirkel/Fortbildungen	6	20.7	6	35.3	-	-
Kontakt mit anderen FA bei Kompetenzüberschreitung	4	13.8	3	17.6	1	8.3
Sonstiges	4	13.8	2	11.8	2	16.7

<sup>A</sup> n=0-9 fehlende Angaben bzw. nicht zutreffend/kein Kontakt, <sup>B</sup> Primärversorgende, die bisher keinen Kontakt zu einem hatten, wurden ggf. nach hypothetischem Vorgehen bzw. Wissen zum Vorgehen gefragt; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankungen; SE, Seltene Erkrankungen

Von den knapp 65% der Primärversorgenden, die Patientinnen und Patienten mit SE nach der Überweisung zum ZSE ambulant weiterbehandeln, berichtet der Großteil, den Arztbrief aus dem ZSE regulär erhalten zu haben. Einen detaillierten Behandlungs- und Versorgungsplan erhielten etwa 41% (Tabelle 23). In der Regel wurden die Unterlagen vom ZSE über den Postweg an die Primärversorgenden übermittelt (82%), wobei die Dauer bis zur Übermittlung deutlich schwankte (weniger als 1 Monat bis mehr als 3 Monate).

**Tabelle 23** Erfahrungen der Primärversorgenden in der Weiterbehandlung von Patientinnen/Patienten nach Termin/Behandlung in einem ZSE (n=42)

Erfahrungen in der Weiterbehandlung von Patientinnen/Patienten <sup>A</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
Zurücküberweisung von Patientinnen/Patienten mit einer SE durch ein ZSE zur ambulanten Weiterbehandlung	27	64.3	16	66.7	11	61.1
<i>Ab hier nur Anteile der Personen, die eine Person mit SE zur ambulanten Weiterbehandlung betreuen/betreut haben</i>						
<b>Erhalt von Unterlagen vom ZSE für die Weiterbehandlung (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
Arztbrief						
regulär	21	77.8	11	68.8	10	90.9
auf Wunsch	1	3.7	1	6.3	-	-
nein	1	3.7	1	6.3	-	-
detaillierter Behandlungs- und Versorgungsplan						
regulär	11	40.7	7	43.8	4	36.4
auf Wunsch	-	-	-	-	-	-
nein	11	30.7	5	31.3	6	54.4

<i>Ab hier nur Anteile der Personen, die eine Person mit SE zur ambulanten Weiterbehandlung betreuen/betreut haben</i>	Gesamt (n=27)		Pädiatrie (n=16)		Andere (n=11)	
	n	%	n	%	n	%
Untersuchungsbefunde						
regulär	12	44.4	8	50.0	4	36.4
auf Wunsch	1	3.7	1	6.3	-	-
nein	10	37.0	4	25.0	1	9.1
Epikrise/Entlassbericht						
regulär	12	44.4	9	56.3	3	27.3
auf Wunsch	-	-	-	-	-	-
nein	11	40.7	4	25.0	7	63.6
Sonstiges (z. B. Infomaterialien)						
regulär	3	11.1	2	12.5	1	9.1
auf Wunsch	1	3.7	1	6.3	-	-
nein	18	66.7	9	56.3	9	81.8
<b>Übermittlung der Unterlagen (Mehrfachnennungen möglich)</b>						
via Post	22	81.5	13	81.3	9	81.8
über Patientin/Patienten	9	33.3	6	37.5	3	27.3
<b>Dauer der Übermittlung der Unterlagen</b>						
weniger als 1 Monat	6	22.2	2	12.5	4	36.4
1 bis 3 Monate	9	33.3	5	31.3	4	36.4
mehr als 3 Monate	3	11.1	3	18.8	0	0.0
fallabhängig schwankend	2	7.4	2	12.5	0	0.0
nicht zutreffend, keine Einschätzung möglich	5	18.5	4	25.0	1	9.1
<b>Erhalt von Informationen durch das ZSE dazu, worauf bei der Versorgung der SE zu achten ist?</b>						
Regelmäßige Kontrolltermine durch das ZSE	21	77.8	13	81.3	8	72.2
<b>Wenn ja, werden Sie standardmäßig über die Ergebnisse der Kontrolltermine durch das ZSE informiert?</b>						
ja	15	71.4	8	61.5	7	87.5
nein	5	23.8	5	38.5	0	0.0
keine Angabe	1	4.8	0	0.0	1	12.5

<sup>A</sup> n=2-5 fehlende Angaben; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankungen; SE, Seltene Erkrankungen

Etwas mehr als die Hälfte der Primärversorgenden kennt einzelne Selbsthilfeorganisationen oder Selbsthilfegruppen (Tabelle 24). Von denen berichtet der Großteil, Patientinnen und Patienten an diese weiterverweisen zu haben. Die ACHSE e.V. als Dachverband der Selbsthilfeorganisationen in Deutschland kennen nur 17% der Befragten.

**Tabelle 24** Kenntnis der Primärversorgenden über Selbsthilfeorganisationen (n=42)

Kenntnis über Selbsthilfeorganisationen <sup>A</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Kenntnis über Selbsthilfeorganisationen oder -verbände zu SE</b>	22	52.4	16	66.7	6	33.3
<i>Wenn ja, welche? Genannt wurden z. B. Organisationen für:</i>						
Spinale Muskelatrophie, Mukoviszidose, Muskeldystrophie, Turner-Syndrom, Autismus, Parkinson, Epilepsie etc.						
<i>Wenn ja, haben Sie schon einmal Kontakt aufgenommen oder Patientinnen/Patienten dahin verwiesen?</i>						
ja	18	81.8	14	87.5	4	66.7
<i>Wenn ja, zu welchem Zweck? (Mehrfachnennungen möglich)</i>						
Weitervermittlung von Patientinnen/Patienten	2	11.1	2	14.3	-	-
Hinweis zu Organisation/Ansprechperson (mündlich/schriftlich)	4	22.2	3	21.4	1	25.0
Information zu SE	5	27.8	4	28.6	1	25.0
psychosoziale Unterstützung	2	11.1	2	14.3	-	-
andere	7	38.9	5	35.7	2	50.0
<b>Kenntnis über die ACHSE e.V.</b>	7	16.7	4	16.7	3	16.7
<i>Wenn ja, haben Sie schon einmal Kontakt aufgenommen oder Patientinnen/Patienten dahin verwiesen?</i>						
ja	-	-	-	-	-	-
nein	7	100.0	4	100.0	3	100.0

<sup>A</sup> n=1-3 fehlende Angaben; SE, Seltene Erkrankungen; ACHSE e.V., Allianz chronischer Seltener Erkrankungen

**Zufriedenheit und Verbesserungsideen.** Insgesamt berichten die Primärversorgenden hinsichtlich der Versorgung der Patientinnen und Patienten mit SE einigermaßen bis etwas zufrieden zu sein (Tabelle 25). Die geringste Zufriedenheit liegt im Kontakt zu den Selbsthilfeorganisationen, dem Wissensstand über SE sowie der Unterstützung bei der Transition und dem Schnittstellenmanagement von den ZSE zur Primärversorgung vor. Verbesserungspotentiale werden in der Öffentlichkeitsarbeit und Informationen der ZSE, den Wartezeiten sowie der Effizienz in der Kommunikation mit dem ZSE gesehen.

**Tabelle 25** Zufriedenheit der befragten Primärversorgenden mit der Versorgung von Patientinnen/Patienten (n=42)

Wie zufrieden sind Sie mit... <sup>A</sup> (1 = sehr zufrieden; 6 = sehr unzufrieden)	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	M	SD	M	SD	M	SD
... Ihrer Art der Kommunikation mit Patientinnen/Patienten mit SE?	2.3	0.8	2.4	0.7	2.2	0.8
... Ihrer Gesprächszeit pro Patientin/Patienten mit SE?	2.9	1.3	3.0	1.5	2.7	1.1
... der Zeitspanne, in der Sie Befunde an Weiterbehandelnde von Patientinnen/Patienten mit SE versenden?	2.2	1.2	2.2	1.0	2.4	1.4
... Ihren Informationen über ZSE im Allgemeinen?	2.7	1.1	2.6	0.9	3.0	1.3

Wie zufrieden sind Sie mit... <sup>A</sup> (1 = sehr zufrieden; 6 = sehr unzufrieden)	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	M	SD	M	SD	M	SD
... dem Kontakt zu Selbsthilfeorganisationen?	3.2	1.3	3.3	1.1	3.1	1.7
... Ihrem Wissensstand über SE?	3.3	1.0	3.0	0.9	3.5	1.0
Wie zufrieden sind Sie mit... <sup>B</sup> (1 = sehr zufrieden; 6 = sehr unzufrieden)	Gesamt (n=34)		Pädiatrie (n=20)		Andere (n=14)	
	M	SD	M	SD	M	SD
... der Kommunikation mit dem ZSE? <sup>a</sup>	2.6	0.9	2.6	1.0	2.6	0.8
... der Erreichbarkeit des ZSE? <sup>a</sup>	2.7	1.3	2.4	1.1	3.1	1.6
... dem Anmeldeprozess des ZSE? <sup>a</sup>	2.5	1.3	2.4	1.2	2.6	1.4
... der Zeitspanne bis zum Termin am ZSE? <sup>c</sup>	2.9	1.4	3.0	1.5	2.8	1.3
... dem diagnostischen Prozess im ZSE und der dazugehörigen Klinik? <sup>c</sup>	2.0	0.8	2.1	0.8	1.9	0.7
... dem Überleitungsprozess vom ZSE zurück in die ambulante Versorgung? <sup>c</sup>	2.7	1.0	2.8	1.0	2.3	0.9
... der Zeitspanne, mit der Sie Befunde vom ZSE erhalten haben? <sup>c</sup>	2.9	1.0	3.1	1.0	2.6	0.9
... der Kommunikation mit dem ZSE über gemeinsame Patientinnen/Patienten? <sup>c</sup>	2.9	1.2	2.7	1.0	3.1	1.5
... der Unterstützung des Transitionsprozesses durch das ZSE? <sup>c</sup>	3.0	1.3	3.2	1.4	2.6	1.0
... dem Schnittstellenmanagement vom ZSE zu Ihnen? <sup>c</sup>	3.1	1.1	3.1	1.0	3.2	1.3
...dem Schnittstellenmanagement von Ihnen zum ZSE? <sup>c</sup>	2.5	1.0	2.4	1.1	2.6	1.0
Optimierungsbedarf <sup>c</sup>	Gesamt (n=42)		Pädiatrie (n=24)		Andere (n=18)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Wo sehen Sie Optimierungspotential in Bezug auf die Schnittstellenarbeit? <sup>d</sup></b>						
bessere Öffentlichkeitsarbeit und Verfügbarkeit von Informationen über das ZSE	12	28.6	7	29.2	5	27.8
Verkürzung der Wartezeiten bei allem, was die Schnittstellenarbeit betrifft	4	9.5	3	12.5	1	5.6
effizientere Kommunikation vonseiten des ZSE, v. a. bzgl. ambulanter Weiterbehandlung gemeinsamer Patientinnen/Patienten	9	21.4	6	25.0	3	16.7
Sonstiges	5	11.9	2	8.3	3	16.7

<sup>A</sup> n=0-3 fehlende Angaben; <sup>B</sup> nur Angaben von Personen, die mit ZSE zusammengearbeitet hat/Kontakt hatten; <sup>C</sup> 10 fehlende Angaben; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankungen

#### 6.1.4 Auswahl der Best-Practice-Standorte

Zur Auswahl der Best-Practice-Standorte wurden in einem ersten Schritt die Ergebnisse der strukturierten telefonischen Befragung der 17 teilnehmenden A-Zentren hinsichtlich der Umsetzung von Schnittstellenarbeit und relevanten Aspekten analysiert. Hierzu wurden die in Tabelle 4 (s. Kap. 4.4) dargestellten Dimensionen des Schnittstellenmanagements in der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen bewertet: **Kommunikation mit den Patientinnen und Patienten, Aufnahme-prozedere, Multidisziplinarität und Austausch in-**

nerhalb des ZSE, Austausch mit Primärversorgenden, Verantwortlichkeiten und Abläufe im ZSE, Forschungsaktivität und Register, Vernetzung mit extern/Außendarstellung. Die erreichten Gesamtpunktwerte in dem Bewertungsschema auf Basis der Angaben durch die Vertreterinnen und Vertreter der A-Zentren liegen zwischen 44 und 74.5 Punkten. Der Median liegt bei 60 Punkten. Oberhalb des Medians der Gesamtpunktwerte liegen sechs A-Zentren. Die Punktwerte der sechs A-Zentren sind in Tabelle 26 dargestellt. Darüber hinaus erreichten die Zentren hohe bzw. Höchstwerte auf Ebene einzelner Dimensionen und/oder gaben an, innovative technische Ansätze zur Überwindung von Schnittstellen zu nutzen. Dazu zählten Formen der elektronischen Patientenakte, aber auch klinikweite Meldesysteme, wenn bestimmte Symptomkonstellationen auf eine Seltene Erkrankung hinweisen.

In einem zweiten Schritt wurden jene B-Zentren einbezogen, die den o.g. sechs A-Zentren zugeordnet sind. Pro Standort wurden Vertreterinnen und Vertreter von zwei bis vier B-Zentren befragt (insgesamt n=18). Die Gesamtpunktwerte der zugehörigen B-Zentren reichen von 48.5 bis 73 Punkten; der Median liegt bei 61.75. In der Regel erreichten auch die B-Zentren hohe Punktwerte in den einzelnen Skalen, wenngleich eine große Variabilität zwischen, aber auch innerhalb der Standorte deutlich wurde. Höchstwerte im Bereich „Aufnahmeprozedere“ erreichte ein zum Standort 21A gehöriges B-Zentrum mit 12,5 von 13 Punkten. Im Bereich „Austausch mit Primärversorgenden“ erreichten alle zum Standort 23A gehörigen B-Zentren Spitzenwerte (10 von 12 Punkten). In den Bereichen „Kommunikation mit Patientinnen und Patienten“, „Multidisziplinarität und Austausch innerhalb des ZSE“, „Verantwortlichkeiten/ Abläufe im ZSE“ und „Forschungsaktivität und Register“ erreichen viele Zentren hohe und Höchstwerte. Die Bewertungen der B-Zentren zu den sechs ausgewählten A-Zentren zeigen damit ebenfalls insgesamt hohe bzw. Höchstwerte in einzelnen Dimensionen. Dies bestätigte die Auswahl der sechs A-Zentren oberhalb des Medians als Best-Practice-Standorte für die zweite Projektphase.

**Tabelle 26** Punktwerte der ausgewählten Best-Practice A-Zentren für Projektphase 2; Höchstwerte in einzelnen Dimensionen grau hinterlegt

Dimension	Standortchiffre					
	23A	35A	30A	21A	20A	14A
Kommunikation mit Patientinnen/Patienten	13	7	15	10	11	9
Aufnahmeprozedere	11.5	12.5	9.5	9.5	10	11
Multidisziplinarität und Austausch innerhalb des ZSE	12	12	11	12	8.5	11
Austausch mit Primärversorgenden	5	6	5	5	5	7
Verantwortlichkeiten/ Abläufe im ZSE	16	14	14	14	13	11
Forschungsaktivität und Register	5	5	1	3	5	3
Vernetzung mit extern/ Außendarstellung	12	13	12	10	11	11
<b>Gesamtpunktzahl</b>	<b>74.5</b>	<b>69.5</b>	<b>67.5</b>	<b>63.5</b>	<b>63.5</b>	<b>63</b>



Von den sechs ausgewählten Zentren konnten zunächst vier Zentren gewonnen werden, sich an der geplanten Befragung von Betroffenen und Eltern zu beteiligen (Tabelle 27). Nach Planung der Umsetzung der Befragung und Versand der entsprechenden Unterlagen erfolgte von einem Standort kein Rücklauf und auch im Verlauf konnte kein weiterer Kontakt hergestellt werden.

**Tabelle 27** Ausgewählte Best-Practice-Standorte und an der Gewinnung beteiligte Zentren

Zentrum für Seltene Erkrankungen		
Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen Hamburg	Zentrum für Seltene Erkrankungen Heidelberg	Zentrum für Seltene Erkrankungen Göttingen
Anzahl der Spezialsprechstunden/B-Zentren		
A-Zentrum, 4 Spezialsprechstunden/B-Zentren	A-Zentrum, 7 Spezialsprechstunden/B-Zentren	A-Zentrum, 2 Spezialsprechstunden/B-Zentren

### 6.1.5 Zusammenfassung der Ergebnisse der ersten Projektphase

Mithilfe unterschiedlicher methodischer Zugänge (Literaturrecherchen, Expertinnen-/Experten-Workshop, Vor-Ort-Visitationen, Expertinnen-/Experten-Interviews) wurden zentrale Bereiche für das Schnittstellenmanagement in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen identifiziert. Mithilfe einer strukturierten Befragung in den ZSE und bei Primärversorgenden wurde dann eine Bestandaufnahme der aktuellen Umsetzung von Schnittstellenarbeit durchgeführt. Die Ergebnisse zeigen, dass in den Zentren bereits unterschiedliche Zugänge und Strategien zum Schnittstellenmanagement umgesetzt werden. Zentrale Dimensionen dabei sind a) Kommunikation mit Patientinnen und Patienten, b) Aufnahme, c) Austausch innerhalb des ZSE, d) Austausch mit Primärversorgenden, e) Abläufe in den ZSE, f) Forschung und g) Vernetzung nach außen. Die Befragung der Primärversorgenden zeigt, dass insbesondere Rückmeldungen und Informationsweitergabe relevant sind, wobei dies aktuell häufig über die Patientinnen und Patienten stattfindet. Als relevante Faktoren für den Zugang zum ZSE werden das informelle Netzwerk und die Informationen auf der Homepage des ZSE angegeben.

Auf Basis der strukturierten telefonischen Befragungen wurde ein Schema zur Bewertung der einzelnen Standorte entwickelt und es wurden in Abstimmung mit dem BMG sechs Best-Practice-Standorte ausgewählt. Von diesen sechs Standorten erklärten sich vier bereit, sich in der zweiten Projektphase zu beteiligen. Von drei Standorten erfolgte final Rücklauf von Fragebögen und Kontaktdaten zu Patientinnen und Patienten bzw. Eltern.

## 6.2. Projektphase 2 – Quantitative Betroffenenbefragung

### 6.2.1 Stichprobe

Während bei den teilnehmenden Patientinnen und Patienten etwas mehr als die Hälfte weiblich ist, liegt der Frauenanteil bei den befragten Eltern mit knapp 84% deutlich höher (Tabelle 28). Das durchschnittliche Alter liegt bei 45 Jahren, wobei die befragten Eltern im Durchschnitt jünger sind als die befragten erwachsenen

Patientinnen und Patienten. Fast alle Betroffenen haben die deutsche Staatsangehörigkeit und ein Großteil ist verheiratet. Die Mehrheit kann der Mittel- und Oberschicht zugeordnet werden (Sozialer Schichtindex nach Winkler [12]). Etwa drei von vier Patientinnen und Patienten bzw. erkrankte Kinder haben eine gesicherte Diagnose einer SE erhalten, die am häufigsten von ZSE sowie Fachärztinnen und Fachärzten (inkl. Humangenetik) gestellt wurde.

**Tabelle 28** Charakteristika der Patientinnen/Patienten und Eltern der quantitativen Betroffenenbefragung (n=299)

Merkmal <sup>A</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>D</sup> (n=176)		Eltern <sup>E</sup> (n=123)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Alter (M, SD)<sup>B</sup></b>	45.2	12.3	48.9	16.7	39.8	7.1
<b>Geschlecht</b>						
weiblich	197	65.9	94	53.4	103	83.7
männlich	102	34.1	82	46.6	20	16.3
<b>Staatsangehörigkeit</b>						
deutsch	292	98.0	172	97.7	120	98.4
anderes	6	2.0	4	2.3	2	1.6
<b>Familienstand</b>						
ledig	69	23.4	50	28.6	19	15.8
Geschieden/In Trennung lebend	23	7.8	15	8.6	8	6.7
verheiratet	195	66.1	105	60.0	90	75.0
verwitwet	8	2.7	5	2.9	3	2.5
<b>Kinder</b>						
ja	223	74.8	100	57.1	123	100.0
nein	75	25.2	75	42.9	-	-
<b>Sozialer Schichtindex nach Winkler</b>						
Unterschicht	30	10.2	25	14.5	5	4.1
Mittelschicht	137	46.4	87	50.3	50	41.0
Oberschicht	128	43.4	61	35.3	67	54.9
<b>Diagnose einer SE (selbst oder Kind)</b>						
ja	226	76.6	130	75.1	96	78.7
nein	69	23.4	43	24.9	26	21.3
<b>Wenn ja, wer stellte die Diagnose?</b>						
ZSE	67	30.5	40	32.0	27	28.4
Hausärztin/-arzt	6	2.7	6	4.8	-	-
Fachärztin/-arzt	64	29.1	37	29.6	27	28.4
Humangenetik	43	19.5	23	18.4	20	21.1
andere	40	18.2	19	15.2	21	22.1
<b>Zeitraum seit der Diagnose in Jahren (M, SD)<sup>C</sup></b>	9.9	11.2	14.1	13.0	4.5	4.2

<sup>A</sup> n=1-12 fehlende Angaben, <sup>B</sup> n=52 fehlende Angaben, <sup>C</sup> n=29 fehlende Angaben, n=68 nicht zutreffend (noch keine Diagnose, nur Verdachtsdiagnose), <sup>D</sup> Erwachsene Patientinnen/Patienten, die über sich selbst Auskunft gegeben haben, <sup>E</sup> Eltern, die über ihr erkranktes Kind Auskunft gegeben haben

### 6.2.2 Erleben der Versorgung

24% der Befragten schätzen den Zeitpunkt der Überweisung an das behandelnde ZSE als zu spät oder viel zu spät ein (Tabelle 29). Im Falle einer Überweisung wurde nach Angaben der Befragten in der Regel durch die Zuweisenden die Unterlagen bereitgestellt (68%). Bei etwa einem Drittel wurde der Termin am ZSE durch die Zuweisenden vereinbart. Etwa 20% schätzen die Bekanntheit von ZSE bei den Primärversorgenden als nicht ausreichend ein.

**Tabelle 29** Einschätzung der Überweisung an das behandelnde ZSE durch die Betroffenen (n=299)

Zugang zu ZSE <sup>A</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>B</sup> (n=176)		Eltern <sup>C</sup> (n=123)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Zeitpunkt der Überweisung an ZSE</b>						
Angemessen	133	45.9	77	46.1	56	45.5
Zu spät	51	17.6	32	19.2	19	15.4
Viel zu spät	18	6.2	13	7.8	5	4.1
Keine Überweisung	57	19.7	32	19.2	25	20.3
<b>Wenn überwiesen wurde, welche Unterstützung durch Zuweisenden erfahren</b>						
Zuweisende stellten Unterlagen	133	67.5	84	69.4	49	64.5
Zuweisende füllten Anmeldebogen aus	12	6.1	7	5.8	5	6.6
Zuweisende vereinbarten Termin	56	28.4	35	28.9	21	27.6
Zuweisende stellten Überweisung aus	10	5.1	6	5.0	4	5.3
Keine Unterstützung	12	6.1	6	5.0	6	7.9
<b>Ausreichende Bekanntheit ZSE bei Primärversorgenden</b>						
Ja	110	39.1	61	36.7	49	42.6
nein	57	20.3	34	20.5	23	20.0
Weiß ich nicht	114	40.6	71	42.8	43	37.4

<sup>A</sup> n=6-15 fehlende Angaben, <sup>B</sup> Erwachsene Patientinnen/Patienten, die über sich selbst Auskunft gegeben haben, <sup>C</sup> Eltern, die über ihr erkranktes Kind Auskunft gegeben haben

Hinsichtlich des Informationsstands zu den ZSE geben etwa 64% der Befragten an, sich nicht spezifisch über die Angebote und Schwerpunkte der ZSE informiert zu haben (Tabelle 30). Sofern Informationen eingeholt wurden, erfolgte dies am häufigsten über die Homepage der ZSE (69%) oder telefonische Nachfragen (31%). Der Anreiseweg zum ZSE beträgt für etwa 33% der Befragten mehr als 100km. Etwa 36% erleben den Anreiseweg als belastend oder sehr belastend.

**Tabelle 30** Informationszugang und Anreisewege zu ZSE aus Betroffenenperspektive (n=299)

Informationszugang und Anreiseweg <sup>A</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>B</sup> (n=176)		Eltern <sup>C</sup> (n=123)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Haben sich Betroffene vorab über Angebote/Schwerpunkte der ZSE informiert?</b>						
Ja	103	36.4	60	36.1	43	36.8
nein	180	63.6	106	63.9	74	63.2
<b>Wenn ja, wie haben Sie sich informiert? (Fünf häufigste Angaben)</b>						
Homepage des ZSE	73	68.9	43	69.4	30	68.2
Telefonische Nachfrage	33	31.1	17	27.4	16	36.4
Selbsthilfe	21	19.8	11	17.7	10	22.7
Haus-/Kinderärztin/-arzt	15	14.2	12	19.4	3	6.8
Anfrage per Email	13	12.3	6	9.7	7	15.9
<b>Anreiseweg zum ZSE</b>						
< 20 km	62	21.5	41	24.1	21	17.8
20-50 km	55	19.1	33	19.4	22	18.6
51-100 km	76	26.4	37	21.8	39	33.1
101-200 km	49	17.0	29	17.1	20	16.9
> 200 km	46	16.0	30	17.6	16	13.6
<b>Belastung durch Anreiseweg</b>						
Sehr belastend	14	4.9	7	4.1	7	6.0
Eher belastend	88	30.9	47	27.8	41	35.3
Eher nicht belastend	109	38.2	67	39.6	42	36.2
Überhaupt nicht belastend	74	26.0	48	28.4	26	22.4

<sup>A</sup> n=11-12 fehlende Angaben, <sup>B</sup> Erwachsene Patientinnen/Patienten, die über sich selbst Auskunft gegeben haben, <sup>C</sup> Eltern, die über ihr erkranktes Kind Auskunft gegeben haben; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankungen

Der Kontakt mit den ZSE erfolgt in der Regel telefonisch (72%) oder per E-Mail (70%) (Tabelle 31). Dabei geben 93% an, in einem subjektiv als angemessen eingeschätzten Zeitraum Rückmeldung erhalten zu haben. 90% der Befragten schätzen die Erreichbarkeit der ZSE als ausreichend ein. Die Mehrheit der Befragten berichtet, eine direkte Ansprechperson im ZSE zu haben. 73% der Befragten geben als Weg der Übermittlung notwendiger Unterlagen an, dass sie diese selbst zum Termin im ZSE mitgebracht hätten.

**Tabelle 31** Kontaktaufnahme und Anmeldung zum ZSE aus Betroffenenperspektive (n=299)

Kontaktaufnahme und Anmeldung <sup>A</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>B</sup> (n=176)		Eltern <sup>C</sup> (n=123)	
	n	%	n	%	n	%
<b>Häufigste Wege der Kontaktaufnahme mit dem ZSE (Mehrfachantworten möglich)</b>						
Telefonisch	211	72.0	123	71.1	88	73.3
Per Email	178	69.8	93	61.2	85	82.5

Kontaktaufnahme und Anmeldung <sup>A</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>B</sup> (n=176)		Eltern <sup>C</sup> (n=123)	
	n	%	n	%	n	%
<i>Wenn Sie das ZSE auf einem dieser Wege kontaktiert haben, haben Sie in einem angemessenen Zeitraum eine Rückmeldung erhalten?</i>						
ja	177	93.2	101	92.7	76	93.8
nein	13	6.8	8	4.5	5	6.2
<b>Ausreichende Erreichbarkeit des ZSE</b>						
ja	261	90.0	150	87.7	111	93.3
nein	29	10.0	21	12.3	8	6.7
<b>Ansprechbarkeit der Behandelnden während der Spezialsprechstunde</b>						
ja	210	74.7	122	73.1	88	77.2
nein	71	25.3	45	26.9	26	22.8
<b>Vorhandensein einer Ansprechperson im ZSE</b>						
Keine	57	20.4	27	16.3	30	26.3
Nur organisatorisch	20	7.1	14	8.4	6	5.3
Nur medizinisch	91	32.5	57	34.3	34	29.8
beides	112	40.0	68	41.0	44	38.6
<i>Wenn ja, haben Sie direkte Kontaktdaten der organisatorischen Ansprechperson?</i>						
ja	109	81.3	66	80.5	43	82.7
nein	25	18.7	16	19.5	9	17.3
<i>Wenn ja, haben Sie direkte Kontaktdaten der medizinischen Ansprechperson?</i>						
ja	153	76.9	91	74.0	62	81.6
nein	46	23.1	32	26.0	14	18.4
<b>Traten Probleme beim Ausfüllen der Anmeldeunterlagen auf?</b>						
Ja	21	7.4	13	7.6	8	7.1
nein	261	92.6	157	92.4	104	92.9
<b>Wie wurden die Unterlagen zur Anmeldung übermittelt?</b>						
Zum Termin mitgebracht	210	73.4	130	75.6	80	70.2
Vor Ort ausgefüllt	58	20.3	37	21.5	21	18.4
Vorab per Email	30	10.5	18	10.5	12	10.5
Vorab per Post	21	7.3	13	7.6	8	7.0
Vorab per Fax	8	2.8	8	4.7	-	-
Keine Unterlagen eingereicht	37	12.9	18	10.5	19	16.7
anderes	9	3.1	5	2.9	4	3.5

<sup>A</sup> n=0-51 fehlende Angaben; <sup>B</sup> Erwachsene Patientinnen/Patienten, die über sich selbst Auskunft gegeben haben; <sup>C</sup> Eltern, die über ihr erkranktes Kind Auskunft gegeben haben; ZSE, Zentrum für Seltene Erkrankungen

Die Zusammenarbeit der Behandelnden in den ZSE wird von den Befragten insgesamt eher positiv bewertet (Tabelle 32). Die Patientinnen und Patienten sowie die Eltern sind mit der Behandlung und Versorgung in den

ZSE weitestgehend zufrieden und geben an, dass sie durch die Behandelnden in den ZSE eine Verbesserung der Situation wahrnehmen.

Der Vergleich von Patientinnen und Patienten mit den befragten Eltern zeigt, dass die Eltern erkrankter Kinder in der Hälfte der Items sowie in der Zufriedenheit mit der Versorgung (ZAPA) und der Patientenzufriedenheit (ZUF-8) höhere Zufriedenheitswerte angeben als erwachsene Patientinnen und Patienten.

**Tabelle 32** Erleben der Zusammenarbeit und Kooperation der Behandelnden in den ZSE aus Betroffenenperspektive (n=299)

Zusammenarbeit und Kooperation der Behandelnden (Skala 1-4) <sup>A, B</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>D</sup> (n=176)		Eltern <sup>E</sup> (n=123)		T	p
	M	SD	M	SD	M	SD		
Ich musste meine Erkrankungsgeschichte/ die Erkrankungsgeschichte meines Kindes von Neuem wiederholen, wenn ich auf neue Behandelnde im ZSE traf.	3.1	1.0	3.1	1.0	3.0	1.0	-913	.362
Wenn ich auf neue Behandelnde im ZSE traf, waren diese über die bisherigen Schritte im ZSE informiert.	1.9	1.0	2.0	1.0	1.9	1.0	.868	.386
Die Wartezeiten auf einen Termin am ZSE waren manchmal lang.	2.8	1.1	2.6	1.1	3.0	0.9	-3.26	<b>.001</b>
Die Behandelnden konnten mir dabei helfen, meine Situation/ die Situation meines Kindes zu verbessern.	1.9	0.9	2.1	0.9	1.7	0.8	3.57	<b>&lt;.001</b>
Die Behandelnden konnten mir zeigen, wie ich besser mit der Situation (meines Kindes) zurechtkommen kann.	2.2	0.9	2.3	0.9	2.1	0.9	2.38	<b>.018</b>
Im ZSE wurde mit der Situation (meines Kindes) anders umgegangen als in anderen Einrichtungen (z.B. regionalen Krankenhäusern oder Ambulanzzentren).	2.0	1.0	1.9	1.0	2.0	1.0	-.851	.395
Alle involvierten Behandelnden des ZSE waren sich über das weitere Vorgehen in meinem Fall/im Fall meines Kindes einig.	1.6	0.7	1.6	0.7	1.5	0.7	1.63	.104
Ich habe den Eindruck, die Behandelnden des ZSE haben die Situation (meines Kindes) gut verstanden.	1.5	0.7	1.5	0.7	1.4	0.7	1.73	.084
Die Behandelnden des ZSE haben sich ausreichend Zeit genommen, um mir/meinem Kind zu helfen.	1.4	0.7	1.4	0.7	1.3	0.6	1.64	.103
Die Behandelnden des ZSE waren motiviert, mir bei der Verbesserung der Situation (meines Kindes) zu helfen.	1.4	0.7	1.5	0.7	1.3	0.6	2.10	<b>.037</b>
Die Behandelnden des ZSE trauten mir zu, mit der Situation (meines Kindes) zurecht zu kommen.	1.3	0.6	1.4	0.6	1.2	0.5	3.27	<b>.001</b>
Ich bin zufrieden mit der Unterstützung, die ich von den Behandelnden des ZSE erhalten habe.	1.5	0.7	1.6	0.7	1.4	0.7	1.75	.080

Zusammenarbeit und Kooperation der Behandelnden (Skala 1-4) <sup>A, B</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>D</sup> (n=176)		Eltern <sup>E</sup> (n=123)		T	p
	M	SD	M	SD	M	SD		
Ich habe das Gefühl, auf dem richtigen Weg zu sein, um die Situation (meines Kindes) zu verbessern.	1.6	0.7	1.7	0.8	1.4	0.6	4.24	<.001
Ich habe Vertrauen darin, dass die aktuellen (Behandlungs-)Schritte die Situation (meines Kindes) verbessern werden.	1.7	0.8	1.8	0.8	1.4	0.7	3.79	<.001
Seit meinem Kontakt mit dem ZSE hat sich meine Arbeitsfähigkeit verbessert. <sup>C</sup>	2.9	1.0	2.9	1.0	-	-	-	-
Zufriedenheit mit der (ambulanten) Versorgung (ZAPA, Skala 0-100)	87.2	17.3	85.5	18.4	89.6	15.2	-2.06	.040
Patientenzufriedenheit (ZUF-8, Skala 8-32)	28.6	3.7	28.0	3.9	29.3	3.2	-3.08	.002

<sup>A</sup> in Anlehnung an Ahgren et al. , 1= trifft voll und ganz zu, 4= trifft überhaupt nicht zu; <sup>B</sup> n=17-37 fehlende Angaben; <sup>C</sup> n=143 fehlende Angaben bzw. Frage nicht zutreffend; <sup>D</sup> Erwachsene Patientinnen/Patienten, die über sich selbst Auskunft gegeben haben, <sup>E</sup> Eltern, die über ihr erkranktes Kind Auskunft gegeben haben; ZAPA, Fragebogen zur Zufriedenheit in der ambulanten. Versorgung – Schwerpunkt Patientenbeteiligung; ZUF-8, Fragebogen zur Patientenzufriedenheit

### 6.2.3 Belastungserleben und Unterstützungsbedürfnisse

Die Befragten berichten auf einer Skala von 0-21 eine durchschnittliche Ängstlichkeit von M=6.9 (SD=4.0), wobei Eltern erkrankter Kinder höhere Ängstlichkeitswerte erreichen als erwachsene Patientinnen und Patienten (Tabelle 33). Die Depressivität liegt im Durchschnitt bei M=5.2 (SD=4.1). Hinsichtlich der Lebensqualität (Skala 0-100) wird der höchste Wert in der Subskala *Umwelt* (M=78.3, SD=13.7), der niedrigste Wert wird in der Subskala *Soziale Beziehungen* (M=66.3, SD=20.5) berichtet. Erwachsene Patientinnen und Patienten berichten ein geringeres Physisches Wohlbefinden als Eltern erkrankter Kinder (p<.002).

**Tabelle 33** Angst und Depressivität (HADS), Lebensqualität (WHOQOL-BREF) und Soziale Unterstützung (OSSS) der Betroffenen (n=299)

Psychosoziale Befindlichkeit <sup>A</sup> (HADS, WHO-QOL-BREF, OSLO)	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>B</sup> (n=176)		Eltern <sup>C</sup> (n=123)		T	p
	M	SD	M	SD	M	SD		
<b>Angst (Skala 0-21)</b>	6.9	4.0	6.3	3.9	7.7	4.0	-3.08	.002
<b>Depressivität (Skala 0-21)</b>	5.2	4.1	5.4	4.2	4.9	4.0	.970	.333
<b>Lebensqualität (Skala 0-100)</b>								
Physisches Wohlbefinden	68.0	20.4	62.4	21.4	76.1	15.8	-6.33	<.001
Psychisches Wohlbefinden	69.3	17.1	68.1	17.0	71.1	17.2	-1.50	.134
Soziale Beziehungen	66.3	20.5	67.0	20.0	65.3	21.5	.726	.468
Umwelt	78.3	13.7	77.5	13.8	79.5	13.5	-1.25	.212
<b>Soziale Unterstützung (Skala 3-14)</b>	10.5	2.1	10.7	2.0	10.3	2.3	1.33	.184

<sup>A</sup> n=4-28 fehlende Werte; <sup>B</sup> Erwachsene Patientinnen/Patienten, die über sich selbst Auskunft gegeben haben, <sup>C</sup> Eltern, die über ihr erkranktes Kind Auskunft gegeben haben; HADS, Hospital Anxiety and Depression Scale; WHOQOL-BREF, The World Health Organization Quality of Life (WHOQOL); OSSS, Oslo Social Support Scale,

Hinsichtlich der Unterstützungsbedürfnisse (gemessen mit dem SCNS-9) werden die höchsten Raten an Unterstützungsbedürfnissen (geringes, mittleres oder hohes Unterstützungsbedürfnis) in den Items *Müdigkeit und Erschöpfung*, *Ängste vor Wiederauftreten/Fortschreiten der Erkrankung und Ungewissheit über die Zukunft* berichtet (Tabelle 34). Insgesamt liegen die durchschnittlichen Werte aber in den Bereichen *kein ergänzendes Unterstützungsbedürfnis* bzw. *geringes Unterstützungsbedürfnis*.

**Tabelle 34** Unterstützungsbedürfnisse der Betroffenen (SCNS-9) (n=299)

Unterstützungsbedürfnisse (SCNS-9) <sup>A, B</sup>	Gesamt (n=299)		Patientinnen/ Patienten <sup>C</sup> (n=176)		Eltern <sup>D</sup> (n=123)	
	Unterstützungsbedarf <sup>B</sup>		Unterstützungsbedarf <sup>B</sup>		Unterstützungsbedarf <sup>B</sup>	
	n	%	n	%	n	%
Müdigkeit und Erschöpfung?	144	48.2	78	44.3	66	53.7
Erledigung von Alltagsangelegenheiten?	105	35.1	52	29.5	53	43.1
Ängste vor dem Wiederauftreten/Fortschreiten der Erkrankung?	145	48.5	81	46.0	64	52.0
Ungewissheit über die Zukunft?	145	48.5	84	47.7	61	49.6
Veränderungen in der Partnerschaft?	72	24.1	38	21.6	34	27.6
Verständnis und Wertschätzung der medizinischen Behandelnden (z.B. Ärztinnen/Ärzte, Pflegekräfte) für Ihre Gefühle?	86	28.8	51	29.0	35	40.7
Berücksichtigung Ihrer emotionalen Reaktionen während des Krankenhausaufenthaltes?	86	28.8	44	25.0	42	34.1
schnellstmögliche Information über Testergebnisse?	87	29.1	50	28.4	37	30.1
Information über mögliche Verhaltensänderungen, die das Wohlbefinden steigern?	103	34.4	63	35.8	40	32.5

<sup>A</sup> n=13-25 fehlende Werte in den einzelnen Items, <sup>B</sup> Anteil derer, die ein (geringes, mittleres oder hohes) Unterstützungsbedürfnis angeben, <sup>C</sup> Erwachsene Patientinnen/Patienten, die über sich selbst Auskunft gegeben haben, <sup>D</sup> Eltern, die über ihr erkranktes Kind Auskunft gegeben haben

Ergänzend wurden Eltern, die angeben, dass ihre Kinder besondere Bedarfe im Alltag haben, zu ihrer Pflegebelastung und der pflegebezogenen Lebensqualität befragt. Eltern berichten eine durchschnittliche Pflegebelastung von M=14.5 (SD=8.8) auf einer Skala von 0 bis 48 (Tabelle 35). Die pflegebezogene Lebensqualität liegt im Durchschnitt bei M=9.4 (SD=2.8), die aktuelle Belastung auf einer Skala von 1-10 wird im mittleren Bereich (M=4.9, SD=2.8) angegeben. Insgesamt berichten Mütter eine höhere Pflegebelastung und eine geringere pflegebezogene Lebensqualität als Väter (p=.031 bzw. p=.007).



**Tabelle 35** Pflegebelastung und pflegebezogene Lebensqualität bei Eltern, die angeben, dass ihre Kinder besondere Bedarfe im Alltag haben (n=62)

Pflegebelastung und pflegebezogene Lebensqualität	Gesamt (n=62)		Mütter (n=46)		Väter (n=12)		T	p
	M	SD	M	SD	M	SD		
Pflegebelastung (ZBI, Skala 0-48)	14.5	8.8	15.6	8.7	9.6	7.6	-2.21	.031
Pflegebezogene Lebensqualität (Carer-QoL, Skala 0-14)	9.4	2.8	9.1	2.9	10.8	1.4	2.83	.007
Aktuelle Belastung durch die Pflege (Skala 1-10)	4.9	2.8	5.0	2.9	4.5	2.6	-.529	.599

ZBI, Zareki Burden Interview, 12 Item-Version; Carer-QoL, Care-related Quality of Life of Informal Caregivers, 7 Item-Version

### 6.2.4 Zusammenfassung der Ergebnisse der quantitativen Betroffenenbefragung

Fast alle Teilnehmenden haben die deutsche Staatsangehörigkeit und ein Großteil ist verheiratet. Die Mehrheit kann der Mittel- und Oberschicht zugeordnet werden (Sozialer Schichtindex nach Winkler).

Die erwachsenen Patientinnen und Patienten bzw. Eltern erkrankter Kinder berichten unterschiedliche Aspekte der Schnittstellenarbeit aus ihrer Perspektive. Insbesondere die Angaben zum Zugang zum ZSE zeigen, dass der Diagnoseweg und der Weg zur Behandlung teilweise als langwierig und belastend wahrgenommen werden. Zentrales Informationsmedium für die erwachsenen Patientinnen und Patienten bzw. Eltern erkrankter Kinder ist in der Regel die Homepage der ZSE.

Die Ergebnisse hinsichtlich des Erlebens der Versorgung in den ZSE zeigt, dass die Befragten größtenteils zufrieden sind und feste Ansprechpartnerinnen/-partner haben. Bei Betrachtung der Belastungen und Unterstützungsbedürfnisse zeigt sich, dass die Befragten im Durchschnitt eine geringe Belastung angeben und nur wenig Unterstützungsbedürfnisse berichten.

Die Ergebnisse deuten darauf hin, dass die Studienteilnehmenden mit der Versorgung in den ausgewählten Best-Practice-Standorten zufrieden sind. Gleichzeitig zeigen die deskriptiven Ergebnisse, dass z.B. die Betroffenen als zentrale Übermittlerinnen bzw. Übermittler, z.B. von medizinischen Unterlagen, fungieren.

## 6.3. Projektphase 2 – Qualitative Betroffenenbefragung

### 6.3.1 Stichprobe

Von den 50 interviewten Betroffenen wurden 22 durch das ZSE Hamburg, 14 durch das ZSE Heidelberg, 9 durch das ZSE in Göttingen und 5 über Patientenorganisationen gewonnen. Insgesamt wurden 38 Patientinnen und Patienten sowie 12 Elternteile von minderjährigen Patientinnen und Patienten interviewt. Die Interviewdauer lag zwischen 16 und 84 Minuten und betrug durchschnittlich 43 Minuten.

Das Alter der Teilnehmenden liegt zwischen 26 und 81 Jahren und beträgt im Mittel 50 Jahre. 66% der Interviewteilnehmenden sind weiblich, 98% stammen gebürtig aus Deutschland. Es geben 85% der Betroffenen an, verheiratet zu sein, 10% sind ledig und 4% geschieden. Der höchste Bildungsabschluss ist bei 47% der Befragten das Abitur, in 33% ein Realschulabschluss, in 12% der Volks- oder Hauptschulabschluss und 8% die Fachhochschulreife.

27% der Befragten sind zum Zeitpunkt des Interviews in Vollzeit erwerbstätig, 37% in Teilzeit, 25% sind bereits berentet. Von den Befragten sind zum Zeitpunkt des Interviews n=4 krankgeschrieben, jeweils eine Person hat einen Pflegegrad und ist arbeitslos. Bei 29% der Befragten liegt eine Seltene Stoffwechselerkrankung vor, was damit die häufigste Erkrankungsgruppe in dieser Stichprobe dargestellt. Ein Viertel der Befragten hat die Diagnose einer Seltenen Bindegewebserkrankung und 19% die Diagnose einer Seltenen muskuloskelettalen Erkrankung. Weitere vorliegende Erkrankungen sind Seltene neurologische Erkrankungen, Autoimmunerkrankungen oder angeborene Fehlbildungen (jeweils n=2) und Seltene rheumatischen Erkrankungen oder Lungenerkrankungen (jeweils n=1). In 10% der Fälle gab es noch keine gesicherte Diagnose.

### 6.3.2 Einschätzung der Versorgung

Im Folgenden werden die Ergebnisse der qualitativen Befragung dargestellt. Die Aussagen der Studienteilnehmenden werden in fünf übergeordneten Kategorien (Abbildung 2) zusammengefasst, die nun im Einzelnen vertieft dargestellt werden.

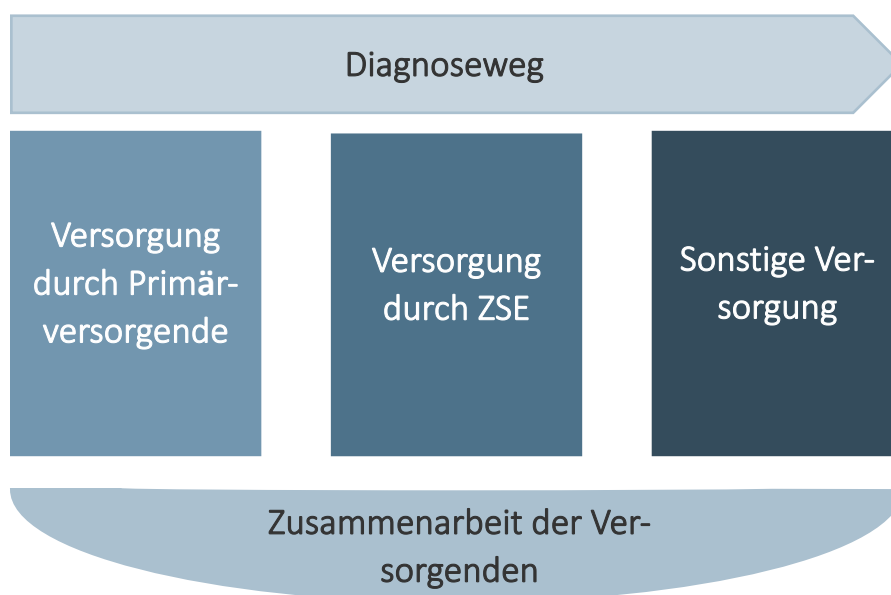


Abbildung 2 Themenbereiche der qualitativen Betroffenenbefragung (n=50)

**Diagnoseweg.** Die Patientinnen und Patienten sowie Eltern erkrankter Kinder berichten sehr unterschiedliche Zeiträume zwischen der ersten ärztlichen Konsultation aufgrund der Symptome bis hin zur Diagnosestellung. Während 19 Betroffene schon nach weniger als zwölf Monaten zu einer Diagnose gelangten, dauerte es in anderen Fällen deutlich länger: Elf Betroffene erhielten ihre Diagnose innerhalb von fünf Jahren, vier Befragte warteten zwischen fünf und zehn Jahren auf die korrekte Diagnosestellung und weitere fünf Teilnehmende erhielten ihre Diagnose erst nach über zehn Jahren. In den meisten Fällen wurde die Diagnose in einem ZSE gestellt oder gesichert. In fünf Fällen war zum Befragungszeitpunkt noch keine Diagnose gestellt.

In den Interviews berichteten Betroffene **lange Wartezeiten auf Termine und Untersuchungsergebnisse**, die den Prozess der Diagnosestellung verlängerten. Zudem sei ein festgelegtes Untersuchungsschema durchgeführt worden, ohne bereits durchgeführte Diagnostik zu berücksichtigen. Dies habe dazu geführt, dass dieselben Untersuchungen in kurzen Abständen von verschiedenen Behandelnden doppelt durchgeführt worden seien, was den Prozess der Diagnosestellung zusätzlich verlängert habe.

*„Das Problem ist, diese ganzen Untersuchungen wurden im Vorfeld schon gemacht und durch die Ärzte schriftlich niedergelegt. Man hat sich also mein ganzes Bild überhaupt gar nicht angeguckt, das wussten die gar nicht, dass diese Diagnosen schon vorlagen.“ (21-A01-I02-B)*

Das Stellen von **Fehldiagnosen** habe laut der Betroffenen nicht nur zu weiteren Verzögerungen in der korrekten Diagnosestellung geführt, sondern sei im Einzelfall auch mit erheblichen medizinischen Risiken durch falsche Behandlungsansätze einhergegangen.

*„Das habe ich hinterher im Nachgang, wenn man weiß, was man hat und genauer untersucht wird, dann weiß man natürlich, dass es im Vorfeld eine fatale Diagnosestellung war, dass man irgendwelche Rückenprobleme behandelt, bei den Myelompatienten ist das halt gefährlich.“ (23-B01-I03-B)*

Wiederholt hatten Betroffene auf ihrem Weg zur Diagnose den Eindruck, dass **Ärztinnen und Ärzte ihre Kompetenz überschritten** und nicht an andere Kolleginnen oder Kollegen weitergeleitet hätten, obwohl dies nötig gewesen wäre. Als hilfreich auf dem Weg zur Diagnose benennen Betroffene dahingegen eine **zeitnahe Terminvergabe sowie strukturierte Abläufe**.

Ein wichtiger Faktor sei außerdem das **Engagement einzelner Ärztinnen/Ärzte und auch der Betroffenen selbst**. Hier schien die Persönlichkeitsstruktur von Ärztinnen/Ärzte hilfreich zu sein, z.B. wenn Symptome stärker hinterfragt werden oder die Personen eher nachforschen und sich informieren.

*„Ich sage mal nach der Diagnose bin ich ja, wie gesagt, sehr froh gewesen, dass ich meinen Arzt da hatte, der hat mich da sehr unterstützt. Da hatte ich auch für mich das alles soweit in die Wege geleitet [...]“ (21-A01-I06-B)*

Ebenfalls hilfreich auf dem Diagnoseweg wird der **ärztliche interdisziplinäre Austausch** beschrieben, insbesondere auch zwischen behandelnden Hausärztinnen und -ärzten, Fachärztinnen und -ärzten und regionalen Krankenhäusern sowie ZSE.

*„[...] sie hatten sich dazu interdisziplinär ausgetauscht und das habe ich auch gemerkt. Ich habe auch gemerkt, wie es in ihnen ratterte, so wie sie nachgedacht haben und wie sie sich dann miteinander, also auch während ich ihnen gegenüber saß, unterhalten haben und der eine hatte eine Idee, es war richtig ein aktives Miteinander.“ (20-A01-I01-B)*

**Versorgung durch Primärversorgende.** Die ärztliche Versorgung im niedergelassenen Bereich spielt für die Betroffenen sowohl vor, als auch nach der Diagnosestellung eine wichtige Rolle. Als größte Schwierigkeit in diesem Bereich wird vor allem der **geringe Kenntnisstand von Primärversorgenden** im Bereich der Seltenen Erkrankungen benannt.

*„Es ist natürlich immer mit solchen Erkrankungen, ist das immer eine Herausforderung, weil man immer das Gefühl hat, wenn man irgendwo zum Arzt kommt, dann bin ich eigentlich die, die am meisten über diese Erkrankung weiß und das kommt auch nicht immer unbedingt so gut an bei den Ärzten. Viele verstehen halt einfach gar nicht, was das ist, also was das bedeutet [...]“ (20-B01-I03-B)*

Aus der Perspektive der Betroffenen würden diese Wissensdefizite unter anderem auch dazu führen, dass Niedergelassene die Behandlung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ablehnten oder sich nicht zutrauten, bestimmte behandlungsrelevante Entscheidungen zu treffen. Darüber hinaus stellen aus Sicht der Betroffenen **unterschiedlich ausgeprägte Motivation und Interesse der Primärversorgenden** ein weiteres Problem dar. Ein Teil der Befragten berichtet von außerordentlich engagierten und interessierten Behandelnden. Während andere Betroffene im Bereich der Primärversorgung gegenteilige Erfahrungen gemacht haben und sich von den zuständigen Behandelnden allein gelassen fühlten.

*„Ich habe dann zu meinem Hausarzt gesagt, können Sie mir nicht mal sagen, wo ich mich noch hinwenden kann? Und da hat der gesagt, hm, gucken Sie mal im Internet, ich weiß das nicht.“ (21-B01-I02-B)*

Aus Sicht der Betroffenen habe das Interesse und Engagement bzw. das Desinteresse und die Passivität einzelner Behandelnder für die Betroffenen drastische Auswirkungen auf die Diagnosestellung und die langfristige Behandlung.

Ein Faktor, der insbesondere in Hinblick auf die Schnittstellenarbeit relevant zu sein scheint und von Betroffenen wiederholt thematisiert wird, betrifft einen **Mangel an interdisziplinärem Austausch zwischen Behandelnden im niedergelassenen Sektor**. Betroffene geben an, selbst die Verantwortung für den Informationsaustausch übernommen zu haben. Diese Aufgabe zu übernehmen habe nicht nur eine weitere Belastung für die Betroffenen dargestellt, sondern darüber hinaus auch schnell ihre Kompetenzen überschritten.

*„Ich muss das sowieso alles selber koordinieren. Ich habe auch alle meine Befunde, ich habe aktenweise Befunde, das habe ich alles hier bei mir und ich koordiniere das [...], ich koordiniere auch, wo das Ganze hingehet und leite das proaktiv weiter. [...] So läuft das immer, entweder es passiert auf meinen Drive hin oder es passiert gar nichts.“ (20-A01-I01-B)*

Eine mangelnde Weitergabe von medizinischen Informationen zwischen den Behandelnden kann zudem Risiken bergen: Eine Betroffene berichtet davon, über mehrere Jahre verschreibungspflichtige Medikamente falsch eingenommen zu haben, ohne dass dies den Behandelnden aufgefallen sei.

**Versorgung durch ZSE.** Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) spielen aus Sicht der Befragten in der Regel sowohl auf dem Weg zur gesicherten Diagnose als auch für die weitere Versorgung eine zentrale Rolle. Insgesamt zeichnet sich in der befragten Stichprobe ein hohes Maß an Zufriedenheit mit den ZSE ab.

33 Befragte berichten davon, durch **regelmäßige Kontrolluntersuchungen** an ihrem ZSE angebunden zu sein. Die Hälfte der Betroffenen gab an, in Bezug auf ihre Seltene Erkrankung ausschließlich vom zuständigen ZSE betreut zu werden. Die unterschiedlichen Behandlungsoptionen, die durch die ZSE angeboten werden konnten, spielten eine Rolle für die Betroffenen. Für einige der Seltenen Erkrankungen seien die **Behandlungsmöglichkeiten** zum aktuellen Zeitpunkt sehr begrenzt und beschränkten sich oft auf die Symptomkontrolle. Doch selbst in diesem Bereich seien Medikamente wenig erprobt und müssten von den Behandelnden individuell ausprobiert und angepasst werden.

*„[...] auch mit dem Medikament, das haben sie glaube ich auch noch nicht oft Kleinkindern gegeben. Da waren sie jetzt auch so ein bisschen, haben getestet, okay, wie viel kann man das Medikament dosieren, wo sind keine Nebenwirkungen und so weiter.“ (20-B03-I02-A)*

Bezüglich der **Erreichbarkeit und Organisation der Zentren** haben Betroffene unterschiedliche Erfahrungen gemacht. Einige Betroffene bemängelten die schlechte Erreichbarkeit der Sprechstunden oder Zentren, die vereinzelt auch zu Verzögerungen bei Diagnostik und Behandlung geführt habe. Andere Betroffene erlebten dagegen gute Möglichkeiten der Kontaktaufnahme und eine strukturierte Organisation der Termine vor Ort.

Als ein besonders relevanter Faktor für Betroffene wird die **langfristige Betreuung durch die gleichen Ärztinnen und Ärzte sowie eine übergeordnete personelle Kontinuität** im Team der Zentren angegeben.

Häufige Wechsel im medizinischen Team sind aus Sicht der Betroffenen ungünstig, vor allem dann, wenn die Weitergabe der Informationen nicht ausreichend erfolge. Zudem würde es dann niemanden geben, der konkret Verantwortung für die Versorgung übernehme.

*„Es waren zwei, die waren eigentlich kontinuierlich da. [...] Die Dame, bei der bin ich immer noch und da bin ich ganz sicher, dass die weiß, in welche Richtung das gehen muss. Die ist eigentlich auch so mein kontinuierlicher Ansprechpartner und das ist in Ordnung so. Mir ist angst und bange, wenn die mal weg ist. [...] Weil ich fühle mich bei der einfach sicher.“ (23-B01-I08-B)*

Ein reger **interner Informationsaustausch** zwischen Behandelnden innerhalb des ZSE wird von vielen den Befragten berichtet und als sehr positiver Faktor beschrieben. Betroffene berichten von einer **ausreichenden Aufklärung über die Diagnostik und Behandlungen sowie Kommunikation auf Augenhöhe**, während andere Betroffene angeben, mit der Kommunikation und Aufklärung nicht zufrieden zu sein. Es wurde zudem der offene Umgang mit Unsicherheiten der Behandelnden der ZSE gegenüber den Patientinnen und Patienten gelobt.

Trotz der großen Zufriedenheit mit den ZSE, geben die Betroffenen an, auch hier erschwerende Faktoren in der Versorgung erlebt zu haben. So berichten Betroffene von **langen Wartezeiten**, bis hin zu mehreren Monaten, vor allem bei dem initialen Zugang zum ZSE. Die Betroffenen berichten, dass diese Zeit belastend und von Unsicherheiten geprägt gewesen sei.

*„Nur die Wartezeit auf den ersten Termin war wirklich sehr lang. Man musste den versuchen zu vergessen, bis man dann halt erst in dem Monat in den Kalender schaut. Ein dreiviertel Jahr ist schon sehr, sehr lange [...]“ (20-B02-I06-B)*

Ein Teil der Betroffenen gibt an, einen **Mangel an Informationsaustausch zwischen den Behandelnden des ZSE und den niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten** erlebt zu haben. Dieser sei beschränkt gewesen auf den Austausch von Arztberichten und Befunden. Andere Betroffene berichten von persönlichen Absprachen zwischen Behandelnden aus ZSE und niedergelassenen Primärversorgenden.

*„Also im Moment ist es eher so, und das ist auch sehr anstrengend, dass ich zwischen den einzelnen Fakultäten moderiere und den Schriftverkehr oder alles regeln muss. Im Moment telefoniert da keiner miteinander oder spricht sich ab, sondern es geht wirklich dann über uns, dass wir dann eben weitergeben, liebe Grüße aus der Uniklinik, können sie mal bitte orthopädisch nach meinem Sohn schauen. Und dann, wenn ich wieder in der Uniklinik bin, dann sage ich wieder, der Orthopäde hat gesagt, also ich bin eigentlich die Vermittlerin im Moment und das ist auch sehr anstrengend.“ (PO-03-I01-A)*

**Sonstige Versorgung und Rahmenbedingungen.** Auch andere Bereiche der Versorgung spielen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine Rolle. Befragte hatten bereits einen oder mehrere **Reha-Aufenthalte** im Zusammenhang mit der Seltenen Erkrankung und/oder waren in **physiotherapeutischer Behandlung**. Einzelne Befragte nahmen Logopädie, Ergotherapie und Osteopathie als Teil der Versorgung in Anspruch.

Auch in diesen Bereichen der Versorgung sei die **mangelnde Erfahrung der Behandelnden** bezüglich Seltener Erkrankungen problematisch. In den meisten Fällen stellt die hier beschriebene sonstige Versorgung für die Betroffenen allerdings eine Ergänzung zur Behandlung im ZSE dar und wird als unterstützend wahrgenommen.

Weiterhin berichten mehrere Betroffene von **Problemen mit Kranken- und Rentenkassen sowie Pflegeversicherungen**. In einzelnen Fällen haben die Betroffenen einen hohen Aufwand betreiben müssen, um bestimmte Medikamente, Hilfsmittel oder Therapien durch ihre Krankenkasse bezahlt oder Pflege- oder Behindertengrade bescheinigt zu bekommen.

Laut der Betroffenen beriefen sich die Krankenkassen z.B. auf mangelnde Studien zur Wirksamkeit bestimmter Behandlungen, die es allerdings im Bereich der Seltenen Erkrankungen nicht in vergleichbarem Maße geben könne. Diese fehlende Unterstützung von Krankenkassen führte bei Betroffenen zu **finanziellen Belastungen** oder verzögerte benötigte Therapieoptionen zeitlich weiter. Vereinzelt berichten Betroffene, die Kosten für bestimmte Therapien und Hilfsmittel lieber aus eigener Tasche bezahlt zu haben, anstatt sich mit der Krankenkasse auseinanderzusetzen.

*„Gerade wo die Fahrten begonnen haben [...], die erste Fahrt ist bezahlt worden mit dem Taxi, die zweite Fahrt ist nicht mehr bezahlt worden, weil es angeblich keine ambulante Untersuchung ist, ist aber eine ambulante Untersuchung gewesen. Warum soll ich mich mit den Herrschaften rumstreiten? Das ist mir zu blöd. Die haben sowieso immer Recht.“ (23-B01-I07-B)*

Es wurde auch von positiven und **unterstützenden Erfahrungen mit ihren Kranken- oder Pflegeversicherungen** berichtet, vor allem durch problemlose Bewilligungen und Pflegegradeinstufungen.

Zum Zeitpunkt der Befragung berichtet ein Großteil der Befragten **kaum bis wenige Einschränkungen** in der medizinischen Versorgung durch die ZSE und Primärversorgenden während der Pandemie. Vereinzelt wird von verbesserter Organisation und kürzeren Wartezeiten berichtet. Vereinzelt berichten Betroffene durch den Wegfall von Unterstützungsangeboten betroffen zu sein. Einige Betroffene geben an, aus Angst vor einer Ansteckung eigeninitiativ medizinische Termine abgesagt zu haben.

**Zusammenarbeit der Versorgenden.** Kommunikation und Zusammenarbeit zwischen Versorgenden kann als zentraler Aspekt der Versorgung gesehen werden, der auch in den bisher dargestellten Ergebnissen der qualitativen Betroffenenbefragung von hoher Relevanz ist. Es zeigt sich, dass insbesondere das Maß an interdisziplinärem Austausch und Zusammenarbeit der Behandelnden aus Perspektive der Betroffenen zentral ist. Als Kernproblematik des Schnittstellenmanagements wird im Folgenden der Bereich der Zusammenarbeit der Behandelnden noch einmal detaillierter dargestellt und vor allem im Hinblick auf den intersektoralen Austausch analysiert.

Der **Zugang zu ZSE** und somit in die Spezialversorgung erfolgte in der befragten Stichprobe auf unterschiedliche Arten. Es wurde berichtet, dass der **Impuls, sich an ein ZSE zu wenden**, von behandelnden niedergelassenen Haus- oder Fachärztinnen und -ärzten gekommen sei, Betroffene **durch andere (Universitäts-)Kliniken** an ein ZSE weitergeleitet wurden. Dies sei beispielsweise bei akuten Zuständen vorgekommen, die eine raschere medizinische Intervention benötigten. In anderen Fällen kam der Impuls, ein ZSE zu konsultieren, von den **Betroffenen selbst oder von Menschen in deren nahen Umfeld**.

In der **Gestaltung des Anmeldeprozesses am ZSE**, insbesondere bei der Beschaffung der relevanten Unterlagen und Befunde, haben entweder niedergelassene Ärztinnen und Ärzten die Verantwortung übernommen oder die Verantwortung lag bei den Betroffenen selbst, die sich um die vollständige Übermittlung der für die Anmeldung relevanten Unterlagen kümmerten.

Den **ZSE-interne Informationsaustausch** nahmen die meisten Betroffenen als reibungslos wahr. Besonders hervorgehoben wurde an dieser Stelle, wenn Behandelnde aus verschiedenen Disziplinen sich zu den Fällen abstimmten. Ebenfalls positiv wahrgenommen wurde die **Nutzung von digitalen Patientenakten** innerhalb der Zentren und den angeschlossenen Kliniken.

*„Es ist schön, weil alles intern ist. Das bedeutet, alle Voruntersuchungen oder alle Diagnosen, die man sonst ja mitbringen müsste zu diesen OP-Terminen, die brauchen wir gar nicht mitbringen, weil alles intern im PC abgespeichert ist und alle auch Zugriff auf die Akte haben, sodass wir da gar nicht so viel mit Papierkram zu tun haben. Das ist echt immer schön, dann braucht man nicht alles zusammensuchen, sondern die haben wirklich alles vorliegen.“ (PO-03-101-A)*

Die **Kommunikation zwischen dem ZSE und den niedergelassenen Behandelnden** beschreiben Betroffene als eher rudimentär: In der Hauptsache finde ein Austausch nur über Arztbriefe und Befundmitteilungen, also schriftlich statt. Hiermit einher gehe eine zeitliche Verzögerung, die zum Teil mit mehreren Wochen und Monaten erheblich ist. Vor allem dieser zeitliche Verzug führt aus Sicht der Betroffenen in der Praxis dazu, dass die Patientinnen und Patienten in der Zwischenzeit die weiteren Behandelnden schon selbst informierten und letztlich die Verantwortung für den Informationsfluss tragen. Betroffene geben an, die Verantwortung für den Austausch zwischen ZSE und niedergelassenen übernommen zu haben. In nur fünf Fällen habe das ZSE diese Aufgabe übernommen.

### 6.3.3 Zusammenfassung der Ergebnisse der qualitativen Betroffenenbefragung

Die Auswertung der qualitativen Befragung zeigt die für die Betroffenen relevantesten Probleme in der Diagnosestellung sowie der langfristigen Behandlung der Seltenen Erkrankung. In der Phase vor der Diagnosestellung liegt aus Sicht der Betroffenen das größte Problem in den mangelnden Kenntnissen der meisten niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte sowie in einer zu geringen Sensibilisierung in Bezug auf Seltene Erkrankungen. Hinzu komme noch ein geringes Maß an interdisziplinärem Austausch zwischen niedergelassenen Haus- und Fachärztinnen und -ärzten, was sowohl in der Zeit der Diagnosestellung als auch in der anschließenden Versorgung problematisch sei.

Die Betroffenen waren überwiegend langfristig über ZSE betreut. Die Zufriedenheit mit der Versorgung durch die ZSE ist insgesamt als hoch zu bewerten, insbesondere die Kompetenz der Versorgenden dort in Bezug auf die Seltenen Erkrankungen wurde hervorgehoben.

Die Zusammenarbeit der Zentren mit niedergelassenen Versorgenden wird von den Betroffenen allerdings häufig als unzureichend beschrieben und stellt aus Sicht der Betroffenen ein Problem in der Versorgung der Seltenen Erkrankungen dar. Ein Austausch sei hauptsächlich schriftlich erfolgt und es sei häufig zu einem hohen zeitlichen Verzug gekommen, was dazu führe, dass Betroffene selbst sich um den Informationsfluss kümmern müssen.

#### **6.4. Projektphase 2 – Qualitative Befragung von niedergelassenen Haus- und Fachärztinnen/-ärzte (Primärversorgende)**

##### **6.4.1 Stichprobe**

Um die Perspektive von an der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen beteiligten Haus- und Fachärztinnen und -ärzte (Primärversorgende) auf die Versorgung und das Schnittstellenmanagement abzubilden, wurden in der zweiten Projektphase vertiefende Telefoninterviews mit Primärversorgenden durchgeführt. Zur Gewinnung wurden zunächst die Best-Practice-Zentren für Seltene Erkrankungen gebeten, Kontakte von überweisenden Arztpraxen an das Projektteam zu übermitteln. Aufgrund der dargestellten Schwierigkeiten mit diesem Vorgehen wurden ergänzende Strategien zur Gewinnung der Primärversorgenden eingeführt. Insgesamt wurden im Studienzeitraum n=512 Anrufversuche, n=120 Telefonate, n=48 Mailanfragen sowie Gewinnungswege über Betroffene und Mailverteiler getätigt. Final wurden n=26 vertiefende Interviews mit Primärversorgenden durchgeführt.

Sofern eine Rückmeldung durch die nichtteilnehmenden Primärversorgenden erfolgte, wurden als Absagegründe überwiegend kein Interesse an einer Teilnahme, mangelnde zeitliche Ressourcen oder ein erhöhtes Versorgungsaufkommen aufgrund der Corona-Pandemie (z.B. wegen der Durchführung von Impfungen) angegeben.

Von den 26 Interviewten sind die meisten niedergelassene Allgemeinmedizinerinnen/-mediziner (n=18), von denen n=5 noch eine weitere Facharztqualifizierung haben. Acht Teilnehmende haben eine andere Facharztqualifikation z.B. Pädiatrie oder Kieferchirurgie/-orthopädie.

Knapp über die Hälfte der Befragten (n=14) ist weiblich. Die meisten Interviewten (n=18) sind Praxisinhaberinnen/-inhaber und behandeln zum überwiegenden Anteil gesetzlich Versicherte (n= 25). Von den Befragten geben n=17 an, bereits Kontakt mit einem A-Zentrum bzw. einer allgemeinen Sprechstunde für Seltene Erkrankungen (n=9) und/oder Kontakt mit einem B-Zentrum bzw. einer Spezialsprechstunde für Seltene Erkrankungen gehabt zu haben (n=10). Die übrigen Befragten (n=9) berichten, dass Sie nicht wüssten, zu welcher Einheit eines ZSE sie Kontakt gehabt hätten.

Im Folgenden werden die Ergebnisse der qualitativen Befragung der Primärversorgenden dargestellt. Die Aussagen der Studienteilnehmenden wurden drei übergeordneten Kategorien 1) „Förderliche und hinderliche



Faktoren für das Schnittstellenmanagement und die Versorgung“, 2) „Kompatibilität – praktische Zusammenarbeit im Praxisalltag“ und 3) „Verbesserungsvorschläge“ (Tabelle 36) zusammengefasst, die nun im Einzelnen vertieft dargestellt werden.

**Tabelle 36** Hauptkategorien inkl. Unterkategorien der qualitativen Befragung von Primärversorgenden in Projektphase 2 (n=26)

Förderliche und hinderliche Faktoren	Kompatibilität – praktische Zusammenarbeit im Praxisalltag	Verbesserungsvorschläge für die Zusammenarbeit mit dem Zentrum
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Wahrgenommene Einflussfaktoren seitens der Primärversorgenden</li> <li>• Wahrgenommene Einflussfaktoren seitens der Zentren für Seltene Erkrankungen</li> <li>• Wahrgenommene Einflussfaktoren seitens der Patientinnen/Patienten</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Erreichbarkeit &amp; Terminvereinbarung am Zentrum für Seltene Erkrankungen</li> <li>• Erfahrungen in der Weiterleitung zum Zentrum für Seltene Erkrankungen</li> <li>• Langfristige Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Vorschläge und Wünsche an das Zentrum bei Anmeldung von Patientinnen/Patienten</li> <li>• Vorschläge und Wünsche an das Zentrum für die langfristige Anbindung</li> <li>• Hinweise zur Gestaltung von Fortbildungen und Fallkonferenzen</li> <li>• Allgemeine Vorschläge zur Verbesserung der Zusammenarbeit und Versorgung</li> </ul>

#### 6.4.2 Förderliche und hinderliche Faktoren für das Schnittstellenmanagement

**Einflussfaktoren seitens der Primärversorgenden.** Die Primärversorgenden berichten von **unklaren Zuständigkeiten und fehlenden Versorgungsstrukturen**. Es wird von den Befragten berichtet, dass die Komplexität der Symptome von Patientinnen und Patienten mit (vermuteten) Seltenen Erkrankungen einerseits ihr ärztliches Fachwissen bzw. ihre Versorgungskapazität übersteige und andererseits häufig Unklarheiten darüber bestünden, wer für diese Patientinnen und Patienten fachlich zuständig sei. Dies führe laut einiger Befragter zu langen Leidenswegen ohne ganzheitliche Diagnostik von Patientinnen und Patienten. Teilweise schließe das sogar die Versorgung an den ZSE mit ein.

*„(...) das Problem ist ja, dass man einen Patienten hat, von dem man nicht weiß, was er hat. Dann geht man häufig in irgendeine Richtung und versucht ihn da mal vorzustellen, so dass also für uns Niedergelassene eigentlich diese Kontakte zu diesen Seltenen Krankheiten erst dann auftreten, wenn keiner von den anderen Fachrichtungen sich für diesen Patienten irgendwie so richtig zuständig fühlt.“ (20-B02-PV04)*

Zudem geben einige Ärztinnen und Ärzte die Einschätzung ab, dass aus ihrer Sicht die Existenz von ZSE bzw. deren Arbeitsweise und Strukturen bei niedergelassenen Kolleginnen und Kollegen häufig wenig oder schlecht bekannt sei und Überweisungen von Patientinnen und Patienten an ein ZSE oft sehr spät oder als „letzter Versuch“ erfolgten.

*„Ich glaube, da müsste erstmal eine Aufklärung, dass es sowas [ZSE] gibt, auch für andere Ärzte, die es nicht wissen und wie der Ablauf ist und wie eine einfache Anmeldung wäre und wie so die Zusammenarbeit wäre.“ (PV-IV-08)*

Auf die Frage, woher sie von dem ZSE erfahren hatten, gaben die befragten Primärversorgenden an, über persönliche Kontakte innerhalb der Ärzteschaft oder ihr berufliches Netzwerk darüber gehört zu haben. Einige

hatten über öffentliche Berichterstattungen bzw. Hinweise in Publikationen oder über Fortbildungsveranstaltungen davon erfahren oder hatten aufgrund eigener Internetrecherchen, z.B. aufgrund der hohen Spezifität der Symptome entsprechende Zentren gefunden. Einzelne Befragte hatten den Hinweis über Patientinnen und Patienten bzw. Angehörige oder Selbsthilfeorganisationen erhalten, in ihrer Aus- oder Weiterbildung davon gehört oder durch Internetrecherche das Zentrum in ihrer Nähe gefunden.

Als weiterer zentraler Faktor für ein gelingendes Schnittstellenmanagement werden die **Persönlichkeit, die Eigenschaften und die Motivation der Behandelnden** benannt. Die Befragten fielen durch ein großes Engagement und Verantwortungsgefühl gegenüber ihren Patientinnen und Patienten auf. Zudem hatten sie den Eindruck, dass eine große Patientenorientierung und Berücksichtigung teils aufwändiger, individueller Bedarfe für die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit (vermuteten) Seltenen Erkrankungen notwendig, allerdings im Praxisalltag auch schwer leistbar sei.

Insbesondere die Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner geben häufig an, in einer engen Beziehung zu ihren Patientinnen und Patienten zu stehen und sich als Begleit- und Ansprechperson zu verstehen. Dies beinhaltet auch, den Leidensdruck und die psychische Belastung ihrer Patientinnen und Patienten am meisten mitzubekommen. Zudem fielen einige der Befragten durch ein allgemeines Interesse bzw. Spaß an einer Beschäftigung mit Seltenen Erkrankungen im Allgemeinen auf.

*„(...) also mich interessiert immer der komplizierte, der Seltene Fall, das ist immer für mich sehr interessant, weil ich dann als Arzt wirklich so ein bisschen ja anspruchsvolle Arbeit mache dann.“ (PV-IV-09)*

Ein Aspekt, der von den Befragten sowohl als förderlich wie auch als hinderlich gesehen wird, ist das Vertrauen bzw. der Mangel oder Verlust des Vertrauens in die ZSE als Versorgungsstruktur. Letzteres beruhte beispielsweise auf den negativen Erfahrungen, die in der Zusammenarbeit mit den Zentren gemacht worden seien. Gründe waren beispielsweise gescheiterte oder schwierige Anbindungsversuche oder eine Wahrnehmung der Zentren als eher forschungs- statt versorgungsorientiert.

*„Also ehrlich gesagt, bis auf eine einzige Ausnahme kamen die Patientinnen/Patienten alle [aus dem ZSE] zurück und alle ziemlich frustriert.“ (PV-IV-12)*

Andererseits schildern einige Befragte aufgrund oder trotz ihrer Erfahrungen mit den Zentren ihr Vertrauen in die Versorgung von Patientinnen und Patienten durch diese.

*„Ich habe einfach das Gefühl, wenn der Bedarf ist, dass ich mich da vertrauensvoll hinwenden kann. Das ist eigentlich gut“ (20-B02-PV01)*

Die **Rahmenbedingungen für die Versorgung** werden den Befragten als wichtiger Einflussfaktor benannt. Als kritischer Faktor wird Zeitmangel genannt, der die Anbindung oder ausreichende Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in ihrer Praxis unrealistisch mache und auch verhindere, sich mit anderen Versorgenden (z.B. Zentren, andere Fachärztinnen und -ärzte) ausreichend über Patientinnen und Patienten trotz Notwendigkeit austauschen zu können.

*„Unser Problem ist ja, dass wir alle keine Zeit haben, weil total viel zu tun ist. Ich hätte natürlich es lieber, dass ich die Hälfte an Patienten hätte und mir dann viel mehr Zeit nehmen könnte und dann*

*könnte ich auch mit Kollegen telefonieren oder könnte dann vielleicht mehr online mit dem mal eben was besprechen. Das wäre alles prima, aber das ist natürlich utopisch, weil das System funktioniert aktuell nur so, dass man halt sehr viele Patienten hat, sehr viel arbeitet.“ (PV-IV-09)*

Zudem würden der **Budget-Rahmen** ihrer Praxis sowie die **mangelnden Möglichkeiten zur Abrechnung** des Mehraufwandes bei Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen einen Hinderungsgrund darstellen, diese anzubinden, ausreichend versorgen zu können oder den notwendigen Austausch mit weiteren Behandelnden zu suchen.

*„(...), dass wir immer ganz viel Gutes für den Patienten wollen und dann irgendwie nicht drüber nachdenken, dass wir das irgendwie auch bezahlt kriegen müssen.“ (PV-IV-03)*

Förderlich wird es zudem empfunden, ein weitreichendes **informelles Netz an Behandelnden** zu haben, um Patientinnen und Patienten unkompliziert und ohne lange Wartezeiten in die Spezialversorgung weiterzuvermitteln oder sich fachärztlichen Rat für die Versorgung einzuholen.

*„Weil ich einfach die Erfahrung gemacht habe, dass sie [die Patientinnen/Patienten] sonst teilweise über Monate durch die Gegend wabern und nirgendwo was kriegen. Und ich habe so meine Referenzleute und wenn ich da anrufe, kriege ich relativ kurzfristig Termine, weil die auch wissen, dass ich nicht irgendwelchen Kram überweise, sondern dass da in der Regel eine konkrete Überlegung dahintersteckt und dass das auch Hand und Fuß hat.“ (PV-IV-02)*

Einige Primärversorgende berichten, dass ihnen der **Einsatz digitaler Diagnosetools oder Internetrecherche** bzgl. komplexer Symptome bei der diagnostischen Abklärung geholfen hätte.

**Wahrgenommene Einflussfaktoren seitens der ZSE.** Es wird berichtet, dass der Kontakt zum Zentrum bei den Primärversorgenden den Eindruck hinterlassen habe, die Zentren könnten aufgrund **fehlender Ressourcen** keine zeitnahe oder ausreichende Diagnostik und Versorgung gewährleisten. Dies löse laut der Primärversorgenden Frust und Resignation auf Seiten der Primärversorgenden sowie auf Seiten der Patientinnen und Patienten aus.

*„(...) bei dem Patienten mit der Speichererkrankung bin ich nie durchgekommen und ist nie eines meiner Schreiben beantwortet worden. Da habe ich es wirklich mehrfach versucht, das hat nie funktioniert. Also wenn ich eine Rückrufbitte hinterlassen habe, wenn ich mal durchkam, bin ich nicht zurückgerufen worden. Und auf dreimaliges Schreiben per Fax habe ich nie eine Rückmeldung gekriegt. Das war ziemlich frustrierend und der Patient fühlte sich auch nicht abgeholt.“ (PV-IV-12)*

Als weitere erschwerende Faktoren für die Zusammenarbeit werden wenig Personal und eine hohe Fluktuation an den Zentren und damit verbunden fehlende (kontinuierliche) Ansprechpersonen für Rückfragen wahrgenommen. Außerdem seien Anmeldungen nicht bearbeitet worden, Wartezeiten sehr lang und Patientinnen und Patienten teilweise in den Zentren nur unzureichend diagnostisch abgeklärt worden.

**Wahrgenommene Einflussfaktoren seitens der Patientinnen/Patienten und Angehörigen.** Auf Seiten der Patientinnen und Patienten sowie der Angehörigen nehmen die Primärversorgenden deren **Eigenschaften** und deren **Gesundheitskompetenz** als wichtigen Faktor wahr. Als wichtigster förderlicher Faktor seitens der Patientinnen und Patienten sowie der Angehörigen sehen die Befragten die **Eigeninitiative und Hartnäckigkeit** von Betroffenen, um zeitnah und ausreichend versorgt zu werden. Einige berichten, dass sich Betroffene durch ihr

großes Engagement und intensive Auseinandersetzung mit der eigenen Erkrankung z.T. als „Expert:innen“ hervorgetan hätten. Die **Eigeninitiative** und das **Engagement** von Patientinnen und Patienten sowie Angehörigen sei vor allem dann entscheidend für die Versorgung, wenn es keinen oder einen verzögerten Austausch zwischen den Behandelnden gebe und Betroffene die Hauptinformationsquelle für den Behandlungsverlauf darstellten.

*„(...) die [Patientinnen/Patienten] können das eigentlich sehr gut händeln. Das sind ja chronische Erkrankungen, die sind da eigentlich Profis und können das sehr gut.“ (20-PV-05)*

Zudem wird berichtet, dass die **Hauptverantwortung für die Anmeldung und Terminvereinbarung** am Zentrum sowie z.T. die Kommunikationsverantwortung zwischen Zentrum und Primärversorgung bei ihren Patientinnen und Patienten bzw. den Angehörigen liege. Sofern diese engagiert seien, würde der Informationsaustausch und -fluss laut der Befragten gut funktionieren.

*„Wir fordern schon, dass die [Patientinnen/Patienten] auch so ein bisschen mitarbeiten, weil wir sind halt wirklich irre voll in der Praxis - leider immer – und es ist leider immer nicht so viel Zeit. (...) es ist immer so der Auftrag, dass die dann eben das Formular besorgen [lacht etwas] und schon mal einmal in Kontakt treten und dann damit kommen, dass man es dann in der Sprechstunde einmal zusammen ausfüllt.“ (PV-IV-05)*

Umgekehrt wurde der **Mangel an Druck und Hartnäckigkeit** bzw. eine **passive Haltung und Verantwortungsabgabe** der Betroffenen an die Befragten eher als hinderlich für eine zeitnahe und ausreichende Versorgung eingeschätzt.

Patientinnen und Patienten mit (vermuteten) Seltenen Erkrankung werden von einigen Befragten als „unbeliebt“, zu schwierig im Umgang, zu zeit-, kostenintensiv und fordernd charakterisiert, die zudem erhöhten Unterstützungsbedarf bei Einschränkungen in der Gesundheitskompetenz hätten. Zudem falle bei diesen Patientinnen und Patienten die **Abgrenzung zu psychosomatischen Erkrankungen** z.T. schwer, was generell als hinderlich in der ärztlichen Anbindung gesehen würde.

*„(...) ich finde, es ist dann irgendwann doch die Aufgabe des Hausarztes zu sagen, jetzt haben wir genug Diagnostik betrieben, man muss die Psyche jetzt auch mal mit beleuchten. Diese Grenze finde ich haarscharf und das finde ich schon sehr schwierig. Die Patienten, die dann in dieses Raster fallen, vielleicht Seltene Erkrankungen, die haben ja schon so viel durchgemacht und sind häufig sehr schwierige Patienten im Kontakt finde ich.“ (PV-IV-06)*

Aus Sicht einiger Ärztinnen und Ärzte spielt ein **Mangel an Compliance** eine hinderliche Rolle in der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit (vermuteten) Seltenen Erkrankungen. Dieser reiche von einem wenig verantwortungsvollen Umgang mit der eigenen Gesundheit trotz Erkrankung bis hin zur Gefährdung des bisherigen Behandlungserfolgs. Fehlende Compliance könne sich auch auf die Schnittstellen auswirken, z.B. bei Ablehnung der Weitervermittlung an ein ZSE trotz Indikation, insbesondere bei der Transition von pädiatrischen Patientinnen und Patienten in die Erwachsenen-Medizin.

*„Dass zum Beispiel ein Operationsergebnis relativ schnell wieder schlecht wird, wenn postoperativ keine Schienen getragen werden, ja.“ (20-PV-05)*

### 6.4.3 Kompatibilität – praktische Zusammenarbeit im Praxisalltag

**Erreichbarkeit und Terminvereinbarung am Zentrum für Seltene Erkrankungen.** Die Einschätzung der **Erreichbarkeit der Zentren** unterschied sich zwischen den Befragten. Angemerkt wird vor allem, dass es wenig direkte Kommunikationsmöglichkeiten zu den Zentren für Seltene Erkrankungen gebe, um Zentren bzw. ärztliche Kolleginnen und Kollegen unkompliziert zu erreichen. Dies äußere sich beispielsweise so, dass entsprechende Kontaktdaten nicht auffindbar gewesen seien, es unklar bliebe, wer konkrete Ansprechperson sei, niemand erreichbar gewesen sei oder auf Kontaktaufnahme keine Rückmeldung erfolge.

*„Man telefoniert sich erstmal so ein bisschen durch die Abteilungen. Weil diese Abteilung für Seltene Erkrankung unterschiedlich angesiedelt ist. Manchmal sind es die Pädiater, manchmal die Internisten, manchmal ist es auch bei den Neurologen.“ (20-B02-PV04)*

Ein weiterer Faktor, der hinsichtlich der Zusammenarbeit als besonders relevant genannt wird, ist die **Termin- und Anmeldeorganisation** für die Zentren für Seltene Erkrankungen. Ein Teil der Befragten sieht die Verantwortlichkeit für die Terminvereinbarung und, falls vom Zentrum gefordert, die Beschaffung der Anmeldeunterlagen bei den Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen. Dabei wird von einigen Primärversorgenden angemerkt, dass sie die Betroffenen unterstützen würden, wenn sie offensichtlich mit der Organisation überfordert wären. Einige begründen diese Verantwortungsverteilung damit, dass eine Terminorganisation für ihre Praxis nicht leistbar sei.

*„(...) dass der Patient selbst den Termin machen kann, entweder selbst oder wenn ich bedenke, naja, ob du das hinkriegst, dann kümmern wir uns drum und dann rufen wir dann an und machen einen Termin für den Patienten. Also das sollte wirklich relativ einfach sein, weil wir da auch nicht viel Zeit investieren können.“ (PV-IV-09)*

Andere Befragte geben an, die Terminorganisation für ihre Patientinnen und Patienten übernommen zu haben. Als Gründe werden angegeben, dass die Terminorganisation an einem ZSE kompliziert erschien oder dass die Betroffenen dadurch schneller einen Termin erhielten.

*„(...) wenn ich dann selber angerufen habe und ich bin nicht immer sofort durchgekommen und das war auch nicht ärztlich weiterverbunden werden, sondern habe dann für die Patientinnen/Patienten schneller einen Termin bekommen können (...)" (PV-IV-12)*

Die **Wartezeiten** auf einen ersten Termin am Zentrum wurden teilweise kritisch gesehen. Einige Primärversorgende berichten, dass die Wartezeit unklar bliebe und nach erfolgter Anmeldung keine Rückmeldung über Bearbeitungszeiten vom Zentrum erfolgt sei. Andere geben an, dass sie die Wartezeiten hinsichtlich der Dringlichkeit aus Sicht der Befragten als zu lang einschätzten. Insgesamt werden Wartezeiten zwischen mehreren Monaten und bis zu zwei Jahre berichtet. Eine Priorisierung nach Dringlichkeit sei dabei in der Regel nicht transparent erkennbar gewesen und eine Möglichkeit zur Vorabbeurteilung in dringenden Fällen nicht angeboten worden.

**Erfahrungen in der Weiterleitung zum Zentrum für Seltene Erkrankungen.** Einige Befragte geben an, dass es nicht gelungen sei, Patientinnen und Patienten bei einem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an ein Zentrum anzubinden. Gründe dafür seien entweder gewesen, dass sie keine Rückmeldung auf die Anmeldung erhalten hätten oder dass die Schwelle zur Anbindung trotz Indikation zu hoch gewesen sei.

*„Also in [einem ZSE, Ort1] hatte ich angerufen und dann haben die mir gesagt, ich sollte die Unterlagen einschicken, das habe ich dann gemacht und dann habe ich nie wieder was davon gehört. Und in [einem anderen ZSE, Ort 2] war es ähnlich.“ (PV-IV-02)*

Der Anmeldeprozess ist aus Sicht eines Teils der Befragten intransparent und uneinheitlich. Andere Befragte schildern ein aus ihrer Sicht einheitlich geregeltes Vorgehen. Einige Befragte berichten zudem, aus ihrer Sicht wenig in den Anmeldeprozess und der folgenden Mitbehandlung am Zentrum involviert gewesen zu sein (z.B. lediglich einen Überweisungsschein ausgestellt oder Arztbrief nach erfolgter Untersuchung erhalten).

*„Dann holen sich die Patienten nur noch einen Überweisungsschein ab von uns und wir kriegen hinterher den Bericht, also haben wir gar nicht so viel dann im weiteren Verlauf damit zu tun.“ (20-B02-PV01)*

Der Zugang zu **Anmeldeunterlagen** vom Zentrum, sofern gefordert, sowie der Umfang und Aufwand für die Anmeldung wurde häufig als angemessen und in den Berufsalltag integrierbar beurteilt. Ein kleinerer Teil der Befragten schätzt den Aufwand für eine Anmeldung am Zentrum sowie die Durchführung geforderter Voruntersuchungen als sehr aufwändig oder in ihrem Praxisalltag schwer leistbar ein.

**Langfristige Zusammenarbeit mit dem Zentrum.** Einige Befragte geben an, dass zum Zeitpunkt der Befragung keine langfristige Zusammenarbeit mit einem ZSE zu Stande gekommen sei. Dabei werden unterschiedliche Gründe angegeben: ausbleibende Rückmeldung auf Terminanfragen, Ablehnung der Patientinnen bzw. Patienten, Arztwechsel seitens der Patientinnen und Patienten oder Zurückverweisung der Patientinnen und Patienten nach einmaliger Sichtung der Unterlagen durch das Zentrum an die Primärversorgenden (ohne Empfehlungen zur Weiterbehandlung).

*„Also, bei den Patienten mit der schwierigen Lebererkrankung hat es nicht funktioniert, da haben wir nie was zurückgekriegt.“ (PV-IV-12)*

In Bezug auf die **Aufteilung der Versorgungs- und Kompetenzbereiche** geben die Befragten an, das Zentrum gebe regelmäßig die Impulse und Anweisungen für die Versorgung der Seltenen Erkrankung, die die Befragten ausführten. Ein Teil der Befragten berichtet, sich um die allgemeinmedizinische bzw. standardisiert-fachärztliche Versorgung zu kümmern, während das Zentrum vor allem um die Versorgung der Seltenen Erkrankung übernehme.

*„Oder manchmal ist es so, dass ich auch sage, wenn das jetzt nicht ganz akut ist, dann fragen Sie [Patient:in] das mal beim nächsten Termin da in der Spezialsprechstunde, da kann ich jetzt nichts zu sagen. Da denke ich auch, dass ich nicht alles wissen kann, das ist einfach so.“ (20-B02-PV01)*

Einzelne Befragte geben an, das Zentrum hätte nur zu Anfang oder für bestimmte Kontrollen die Versorgung der Seltenen Erkrankung übernommen, darüber hinaus versorgten die Befragten die Seltene Erkrankung der Patientinnen und Patienten federführend.

*„Die gucken immer einmal im Jahr, ob alles in Ordnung ist soweit. Aber prinzipiell ist es so, dass das, was dort gemacht wird, das können wir eigentlich auch hier machen und könnten dann eben Rückmeldung geben und sagen so und so ist es.“ (21-A01-PV01)*

Die Kommunikation erfolge hauptsächlich über den Arztbrief mit dem Zentrum zu kommunizieren. In anderen Fällen werden die Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen als Übermittelnde zwischen der Primärversorgung und den Zentren benannt.

Hinsichtlich der Beurteilung der Kommunikation und Rückmeldungen zwischen den Befragten und den ZSE unterscheiden sich die Angaben der Primärversorgenden. Während einige zufrieden mit den Abläufen sind, äußern andere den Wunsch nach Austausch mit den ZSE, auch über die Arztbriefe hinaus. Als mögliche Hinderungsgründe für den direkten Austausch werden u.a. eine schwierige direkte Erreichbarkeit des Zentrums, Zeitmangel beider Parteien und mangelnde Möglichkeiten zum direkten und datenschutzkonformen schriftlichen Austausch genannt.

*„(...) zufriedenstellend. Also ich habe jetzt auch nicht so viele Kinder [mit Seltenen Erkrankungen], aber ich denke, da kriegt man einen schriftlichen Befund irgendwann und nach Rückmeldung von den Eltern, ich denke, das ist schon okay.“ (PV-IV-01)*

*„Es sind manchmal so kleine Dinge, die man eben mal kurz klären kann, also was weiß ich, Medikamentendosierung oder Medikament absetzen, neu dazu nehmen. Das ist einfach nervig, wenn man da niemanden erreicht und keine Rückmeldung bekommt.“ (PV-IV-04)*

**Arztbriefe als zentrales Kommunikationsmittel** werden teils positiv und teils negativ eingeschätzt. Dabei werden der Zeitpunkt der Übermittlung (zeitnah bzw. vor erneutem Termin mit dem/der Patient/in vs. zu spät bzw. nach erneutem Termin) und die Qualität (konkrete Handlungsanweisungen/Empfehlungen vs. widersprüchliche Aussagen) als relevante Faktoren benannt. Es wird dabei angemerkt, dass bei zu später Übermittlung die Patientinnen und Patienten bzw. Angehörige als Übermittler der Informationen fungieren müssten.

*„(...) wir haben einen sehr ausführlichen Bericht gekriegt. Ich hatte da neulich auch nochmal reingeschaut, nachdem wir hier Termine vereinbart hatten. (...) Das ist ja auch das, was ich mir immer erhoffe, wenn ich irgendwo hin überweise, schade finde ich immer, wenn da bei Fachärzten kommt ‚in meinem Bereich liegt nichts vor‘ und aber auch nicht irgendwie so ein ‚vielleicht nochmal das [Untersuchung] machen‘ oder so. Da war eben eine Empfehlung [vom ZSE] da, das fand ich gut.“ (PV-IV-05)*

*„(...) dass man so natürlich nicht arbeiten kann, weil zwei Monate später können wir dann natürlich nicht mehr reagieren und nicht alle Patienten schaffen das, das [die Informationen] dann so weiter zu tragen, dass man auch verlässlich damit arbeiten kann.“ (PV-IV-12)*

#### 6.4.4 Verbesserungsvorschläge für die Zusammenarbeit mit dem Zentrum

**Vorschläge und Wünsche an das Zentrum bei Anmeldung von Patientinnen und Patienten.** Es wurde angemerkt, dass **direkte und unkomplizierte Kontaktwege** (z.B. Direktdurchwahl für überweisende Ärztinnen/Ärzte, ausreichende Telefonsprechzeiten oder sichere, elektronische Kommunikationswege) hilfreich wären. Auch die Möglichkeiten einer **niedrigschwelligen Anlaufstelle** (z.B. für fachärztlichen Rat bei unklaren Symptomen oder zur Vorabbeurteilung von Patientinnen/Patienten) und möglichst niedrigschwellige und wenig aufwändige Anmeldeprozesse mit zeitnaher Rückmeldung werden als wünschenswert beschrieben.

Die Befragten wünschen sich mehr **Transparenz und Bekanntheit der Zentren**. Dies beinhaltet auch Informationen über Zuständigkeitsbereiche und Strukturen der ZSE und Universitätsklinik sowie Informationen über Kontaktmöglichkeiten, Zugangswege und Aufnahmekriterien.

*„Ich glaube, da müsste erstmal eine Aufklärung, dass es sowas gibt, auch für andere Ärzte, die es nicht wissen und wie der Ablauf ist und wie eine einfache Anmeldung wäre und wie so die Zusammenarbeit wäre.“ (PV-IV-08)*

Hinsichtlich der Aufnahme in ein ZSE wird gewünscht, dass die **Priorisierung** (z.B. nach Dringlichkeit) kommuniziert würde und ggf. kurzfristige Termine oder stationäre Aufnahmen ermöglicht würden.

*„Stellen Sie sich mal vor, Sie sind krank und sollen zwei Jahre darauf warten, dass jemand über Sie redet und wenn es dann möglicherweise auch noch gefährliche Erkrankungen sind, können Sie ja sein, dass Sie den Zeitpunkt gar nicht mehr erleben.“ (PV-IV-02)*

Zudem erscheint es den Primärversorgenden wichtig, dass in den ZSE eine **patient:innenorientierte Versorgung** stattfindet, was sich beispielsweise in möglichst kurzen regulären Wartezeiten, Einnahme der Patientinnen/Patientenperspektive und persönlichen Kontakte zeigen würde.

**Vorschläge und Wünsche an das Zentrum für die langfristige Anbindung.** Bei gemeinsamen Patientinnen und Patienten äußert ein Teil der Befragten den Wunsch nach **regelmäßiger, direkter Rückmeldung und Handlungsanweisungen** vom Zentrum, insbesondere, wenn Patientinnen/Patienten einen Termin im Zentrum hatten oder es dringenden Handlungsbedarf für die Primärversorgenden gebe. Arztbriefe und Befunde sollten dabei möglichst **prägnant und kompakt gestaltet** und **zeitnah übermittelt** werden, ggf. seien auch Kurzberichte oder Notizen des Zentrums für den nächsten Termin bei den Befragten hilfreich. Einzelne Befragte formulieren explizit den Wunsch, das Zentrum solle eine **klare Aufteilung der Versorgungs- und Kompetenzbereiche** definieren. Einzelne Befragte wünschten sich zudem, dass ihre Einschätzung von gemeinsamen Patientinnen/Patienten stärker in die Diagnostik und Versorgung des Zentrums miteinbezogen werden sollte.

*„Wichtig ist, dass wir eben wissen, was wir weitermachen sollen. Wenn man [ZSE] uns dann mitteilt, welche Dinge wir beachten sollen und welche Kontrolluntersuchungen in welchen Abständen durchgeführt werden sollen, dann ist das alles gut, dann kommen wir damit gut klar.“ (20-B02-PV01)*

**Gestaltung von Fortbildungen und Fallkonferenzen.** Primärversorgende zeigten sich interessiert an einem Format **gemeinsamer Fallkonferenzen**, z.B. um gemeinsam offene Fragen zur Behandlung und dem weiteren Vorgehen zu klären und durch die Abstimmung Diagnosewege und Wartezeiten für Patientinnen und Patienten zu verkürzen. Einige sehen darin zudem den Vorteil, sich über einen solchen interdisziplinären Austausch selbst fachlich weiterzubilden.

*„(...) das A und O ist der Austausch. Gerade bei solchen ja, vielleicht auch vermeintlich Seltenen Erkrankungen, würde sich ja vielleicht herausstellen, dass das gar nicht so selten ist. Deswegen fände ich das durchaus hochgradig interessant, spannend und wichtig.“ (PV-IV-07)*

Vereinzelte Primärversorgenden schätzen das Format der Fallkonferenzen als wenig hilfreich ein, z.B. da sie sie als zu spezifisch für sich als „Generalistinnen/Generalisten“ sehen oder aufgrund von Zeitmangel und hoher Arbeitsbelastung.



*„(...) ich hab' noch andere Sachen zu tun, ehrlich gesagt, das ist einfach zu breit gefächert hier, als dass ich mich jetzt mit irgendeinem Detailwissen da belaste, um es mal so zu sagen.“ (20-B02-PV03)*

Auch **Fortbildungen zum Thema „Seltene Erkrankungen“** werden besonders dann als relevant eingeschätzt, wenn sie einen hohen Alltags- und Praxisbezug für die niedergelassene ärztliche Tätigkeit, beispielsweise „red flags“ und Symptomkomplexe enthielten, die am ehesten in der niedergelassenen Versorgung unerkannt auftauchten. Darüber hinaus wird erwähnt, dass Fortbildungen zu Abläufen und Strukturen der Zentren bzw. der diagnostisch-inhaltliche Arbeit der ZSE, zu allgemeinen Information zu SE oder zu spezifischen Fallvorstellungen interessant wären.

*„Auf jeden Fall irgendwie freut man sich immer über Algorithmen und wirklich ganz praktische Algorithmen, wie geht man mit so jemandem vor in der Praxis. Vielleicht auch eine Checkliste (...). Deswegen muss vielleicht auch eine Aufklärung darüber, welche Diagnostik man ambulant überhaupt durchführen könnte, schon mal [geben].“ (PV-IV-06)*

Zur **Gestaltung für Fallkonferenzen und Fortbildungen** werden Online-Formate und Zeiten, die nicht mit den Praxissprechzeiten kollidieren, bevorzugt. Auch die Möglichkeit der Anerkennung als CME-Fortbildungen wird als wünschenswert genannt.

**Allgemeine Vorschläge zur Verbesserung der Zusammenarbeit und Versorgung.** Die **Möglichkeit zum direkten und elektronischen schriftlichen Austausch** wird als hilfreich eingeschätzt, um die Kommunikation mit dem Zentrum über gemeinsame Patientinnen und Patienten zu beschleunigen und zu vereinfachen. Aktuelle Lösungen (Fax, E-Mail) seien häufig zu umständlich oder nicht datenschutzkonform.

*„Am liebsten natürlich über einen zertifizierten E-Mail-Verkehr, (...) einen E-Arztbrief, das wäre natürlich das Wünschenswerteste, im Moment ist es ja mehr entweder Fax oder Brief, Fax ist halt so ein bisschen hm, (...) wenn es schlecht läuft oder komisch lesbar ist oder es geht gar nicht (...).“ (PV-IV-03)*

Auf die Frage nach der **elektronischen Patientenakte** als Mittel zum Austausch zwischen Befragten und dem Zentrum äußern sich fast alle Befragten eine positive Einstellung, viele merken aber auch Schwierigkeiten und Kritikpunkte in der Umsetzung. Beispielsweise wird erwähnt, dass aktuelle oder geplante Umsetzungen **zu große Sicherheitslücken bezüglich Datenschutz und -missbrauch** beinhalten würden, **technisch inkompatibel, zu aufwändig** in der Einarbeitung und **zu teuer** seien, die Umsetzung **zu langsam** voranschreite oder die **Rechte von Patientinnen und Patienten** nicht ausreichend berücksichtigen würden.

*„Also wir versuchen unsere Praxis rein elektronisch zu führen, (...) wir versuchen immer mal wieder auch von Kollegenseite, dass dann Briefe elektronisch übermittelt werden und nicht mehr mit der Post kommen. Das scheitert meistens daran, dass viele Praxisprogramme nicht untereinander kompatibel sind.“ (PV-IV-02)*

Nach Einschätzung der befragten Primärversorgenden ist es wichtig, die **Behandlung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen attraktiv für Ärztinnen und Ärzte** zu gestalten. Dies könne beispielsweise durch die Schaffung von Abrechnungsmöglichkeiten für den Mehraufwand in der Versorgung der Patientinnen und Patienten sowie dem Abbau finanzieller Fehlanreize (z.B. unnötige und Doppeluntersuchungen) und bürokratischer Hürden (n=5) erfolgen.

*„(...) das ist ja gerade bei den Laborleistungen ein immer größeres Problem, dass wir immer weiter eingekürzt werden auf Laborleistungen auf die, ja, ich sage mal das ist dann ‚pillepalle‘, dann haben wir hier keine diagnostischen Möglichkeiten mehr.“ (21-A01-PV01)*

Einige Befragte schätzen zudem die **Schaffung von Strukturen wie Leitlinien, Disease-Management-Programmen und Qualitätszirkel** im Bereich der Seltenen Erkrankungen, wie sie bereits bei den meisten nicht-Seltenen chronischen Erkrankungen existierten, als hilfreich ein. Darüber hinaus könnten leicht zugängliche **Listen von krankheits- und symptomspezifischen Expertise-Standorten** aus Sicht dieser Befragten eine Möglichkeit sein, die Expertise einzelner Seltener Erkrankungen für die Niedergelassenen besser sichtbar zu machen.

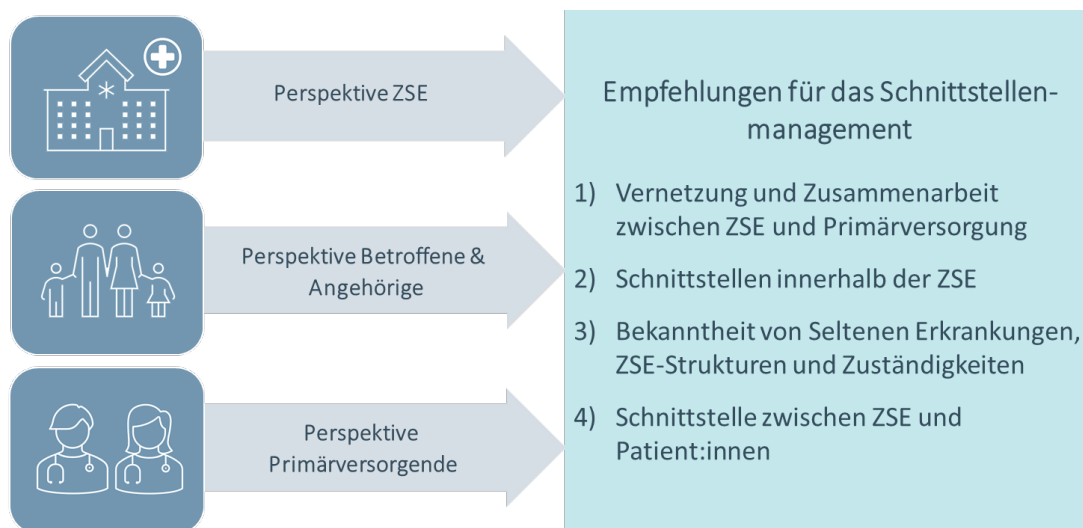
#### **6.4.5 Zusammenfassung der Ergebnisse**

Die Ergebnisse der qualitativen Befragung von niedergelassenen Haus- und Fachärztinnen und -ärzten (Primärversorgenden) lassen sich in die drei Hauptbereiche 1) „Förderliche und hinderliche Faktoren für das Schnittstellenmanagement und die Versorgung“, 2) „Kompatibilität – praktische Zusammenarbeit im Praxisalltag“ und 3) „Verbesserungsvorschläge“ einordnen. Förderliche und hinderliche Faktoren werden auf Seiten der Primärversorgenden (z.B. Vernetzung, Erfahrung), der ZSE (z.B. Ressourcen) und der Patientinnen und Patienten (z.B. Bildungsniveau, Eigeninitiative) angegeben. Für den Praxisalltag werden unter anderem die Erreichbarkeit, Aufteilung von Verantwortlichkeiten unter den Behandelnden und Wartezeiten (Termin, Arztbrief, Rückmeldung) als wichtige Faktoren benannt. Die identifizierten Verbesserungsvorschläge leiten sich aus den geschilderten Faktoren ab und umfassen beispielsweise Ideen zum Abbau von Hürden in der Kommunikation, mehr Transparenz, Rückmeldungen mit konkreten Handlungsanweisungen und Fortbildungen. Darüber hinaus werden allgemeine Rahmenbedingungen (z.B. Zeitmangel, (nicht-)abrechenbare Leistungen, fehlende Leitlinien) berichtet, die ebenfalls auf die Schnittstellenarbeit Einfluss nehmen.

### **6.5. Projektphase 3 – Integration der Ergebnisse und Ableitung von Empfehlungen**

#### **6.5.1 Zusammenfassung der Ergebnisse aus den Projektphasen 1 und 2**

**Vorarbeiten.** Zur Vorbereitung des abschließenden Expertinnen-/Experten-Workshops wurden die Erkenntnisse aus den Projektphasen 1 und 2 durch das Projektteam ausgewertet und aggregiert aufbereitet. Hierzu wurde zum einen analysiert, wie theoretisch vorliegende Schnittstellenlösungen in der Praxis umgesetzt werden, wie diese von Primärversorgenden und Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen erlebt werden und welche Barrieren und förderlichen Faktoren in der Routineversorgung auftreten. Darauf basierend wurde ein erster Entwurf von Empfehlungen formuliert, die sich auf die in Abbildung 3 dargestellten Aspekte des Schnittstellenmanagements beziehen.



**Abbildung 3** Übersicht über die methodischen Zugänge zur Ableitung der Empfehlungen für das Schnittstellenmanagement in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Neben den in Abbildung 3 dargestellten Bereichen des Schnittstellenmanagements wurden häufig übergeordnete Aspekte zur Versorgung von Menschen mit SE in den Befragungen der ZSE, der Betroffenen und Angehörigen sowie der Primärversorgenden genannt. Diese betrafen in der Regel die Rahmenbedingungen und die Gestaltung der Versorgungslandschaft im Allgemeinen. Da dies über die spezifischen Fragestellungen des Schnittstellenmanagements hinausgeht und nicht der Fokus der Befragungen war, wurden hierzu keine expliziten Empfehlungen abgeleitet. Diese Aspekte werden aber in Kapitel 7 dieses Berichtes aufgegriffen und diskutiert.

**Expertinnen-/Experten-Workshop und schriftliche Konsensrunde.** Die durch das Projektteam erarbeiteten Empfehlungen wurden im Expertinnen-/Experten-Workshop präsentiert und in Kleingruppen diskutiert. Folgende zentrale Fragen wurden in Kleingruppendiskussionen bearbeitet:

- Wie bewerten Sie die vorgestellten Empfehlungen für ein gelungenes Schnittstellenmanagement vor dem Hintergrund der Ergebnisse und ihrer eigenen Erfahrungen?
- Welche weiteren Aspekte sollten als Best-Practice-Empfehlungen berücksichtigt werden?

Die Ergebnisse der Kleingruppendiskussionen wurden protokolliert und zum Abschluss des Workshops noch einmal in der Gesamtrunde diskutiert. Auch diese Diskussion wurde protokolliert. Auf Basis der Diskussionen wurden die Empfehlungen durch das Projektteam überarbeitet und den Workshop-Teilnehmenden per E-Mail zugesandt. Dabei wurde Zustimmung bzw. Rückmeldung zu jeder einzelnen Empfehlung eingeholt. In einer letzten Überarbeitungsschleife wurden die Empfehlungen finalisiert.

### 6.5.2 Empfehlungen für ein gelungenes Schnittstellenmanagement

In der finalen Version wurden folgende Empfehlungen für ein gelungenes Schnittstellenmanagement formuliert:

## 1) Vernetzung zwischen Primärversorgung und Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE)

### Empfehlungen für ZSE

---

#### Empfehlung 1:

ZSE sollten direkte Kontaktmöglichkeiten (z.B. ärztliche Durchwahlnummern, gesonderte Sprechzeiten, E-Mail mit zeitnaher Rückmeldung) und Anmeldeöglichkeiten von Patientinnen/Patienten (Kurzanmeldung, Terminvereinbarung durch Praxen) für Primärversorgende vorhalten. Diese sollen regelmäßig auf Aktualität überprüft werden.

---

#### Empfehlung 2:

ZSE sollten Primärversorgende über Vorgaben zu notwendigen Unterlagen und Untersuchungen sowie zur Überweisung von Patientinnen/Patienten informieren und (bei Bedarf und/oder Notwendigkeit, sowie unter Einverständnis der Patientinnen/Patienten) Unterlagen direkt bei Primärversorgenden anfordern.

---

#### Empfehlung 3:

ZSE sollten zuweisende Primärversorgende und Patientinnen/Patienten über erfolgte Behandlungsschritte sowie die weiteren Behandlungspfade zeitnah informieren. Berichte (Arztbriefe, Befunde) sollten kompakt formuliert und zeitnah an Zuweisende und Patientinnen/Patienten übermittelt werden und Hinweise enthalten, worauf bei der Versorgung von Patientinnen/Patienten mit entsprechenden Erkrankungen zu achten ist.

---

#### Empfehlung 4:

ZSE sollten für die Versorgung gemeinsamer Patientinnen/Patienten die Möglichkeit zum direkten Austausch für Primärversorgende anbieten, z.B. in Form von (Online-)Sprechstunden, Fallkonferenzen und/oder Qualitätszirkeln.

---

### Empfehlungen für Primärversorgende

---

#### Empfehlung 1:

Hausärztinnen/-ärzte bzw. Kinderärztinnen/-ärzte sollten, sofern dies im Rahmen der Versorgung indiziert ist, die Rolle als Behandlungs koordinierende für die Versorgung von Patientinnen/Patienten mit Seltenen Erkrankungen außerhalb des ZSE übernehmen und sich mit dem ZSE und anderen beteiligten Versorgenden direkt austauschen.

---

#### Empfehlung 2:

Primärversorgende sollten direkte Kontaktmöglichkeiten (z.B. ärztliche Durchwahlnummern, gesonderte Sprechzeiten) für ZSE sowie andere beteiligten Versorgende vorhalten bzw. eine zeitnahe Rückmeldung sicherstellen.

---

#### Empfehlung 3:

Primärversorgende sollten für die Versorgung gemeinsamer Patientinnen/Patienten die Möglichkeit zum direkten Austausch mit den ZSE, z.B. in Form von (Online-)Sprechstunden, Fallkonferenzen und/oder Qualitätszirkeln, nutzen, sofern dies im Rahmen der Versorgung indiziert ist.

---

#### Empfehlung 4:

Primärversorgende sollten für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sensibilisiert werden und hierzu an akkreditierten (Online-)Fortbildungen von ZSE, z.B. zu Themen wie ZSE-Strukturen, Indikatoren für Überweisungen sowie ggf. Erkrankungsgruppen oder „red flags“, teilnehmen.

---

## 2) Schnittstellen innerhalb der ZSE

---

**Empfehlung 1:**

ZSE sollten eine zentrale Stelle zur Koordination und Weiterleitung an die B-Zentren bereithalten. Es sollte ein engmaschiger Austausch zwischen A-Zentrum und B-Zentren bestehen sowie eine direkte Anbindung von Patientinnen/Patienten durch das A-Zentrum an die B-Zentren erfolgen (inkl. zentraler Terminvergabe durch die koordinierte Stelle).

---

**Empfehlung 2:**

Der Datentransfer innerhalb der Zentrumsstruktur sowie zwischen dem ZSE und anderen behandelnden Einrichtungen innerhalb der Organisation, in der das ZSE angesiedelt ist, sollte digital erfolgen.

---

**Empfehlung 3:**

ZSE sollten ein Transitionskonzept für den Übergang von der Kinder- in die Erwachsenenmedizin vorhalten und umsetzen.

---

**Empfehlung 4:**

ZSE sollten für die verschiedenen Prozesse (z.B. Aufnahme, Weiterleitung, Entlassung) standardisierte Konzepte (z.B. in Form von SOPs) bereithalten, sowie Checklisten für die Abläufe innerhalb des Zentrums (z.B. Sichtung eingehender Unterlagen, Datentransfer, Registermeldung) entwickeln und nutzen.

---

**Empfehlung 5:**

ZSE sollten sich bei entsprechender Spezialisierung an der Teilnahme und dem Ausbau von Deutschen Referenznetzwerken (DRN) und Europäischen Referenznetzwerken (ERN) beteiligen.

---

### 3) Bekanntheit von Seltenen Erkrankungen, ZSE-Strukturen und Zuständigkeiten

---

**Empfehlung 1:**

ZSE sollten Informationsmaterial (z.B. übersichtliche Homepage, Flyer, kompakte Beschreibungen, Hinweise zu Veranstaltungen am Tag der Seltenen Erkrankungen) zu folgenden Themen bereithalten und, sofern über entsprechende Verteiler (z.B. der Fachgesellschaften) möglich, an (regionale) Primärversorgende/Fachärztinnen/-ärzte und relevante Fachverbände weitergeben:

- a) zu ihren Strukturen (wie Anmeldeprozesse, Kriterien zur Aufnahme von Patientinnen/Patienten und Beschreibungen zu Versorgungspfaden im ZSE).
- b) zu den von ihnen versorgten Seltenen Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen (ggf. mit Hinweisen zu „red flags“) oder Hinweise auf existierende Informationen (z.B. Plattformen wie der se-atlas, Orphanet und ACHSE e.V., Leitlinien).

---

**Empfehlung 2:**

A-Zentren der ZSE sollten die o.g. Informationen transparent, barrierefrei und leicht auffindbar auf ihrer Website präsentieren. Diese sollten mindestens die folgenden Kerninformationen vorhalten: a) Kontaktdaten von Ansprechpartner:innen, b) Ablauf der Anmeldung, c) Schwerpunkte und zugehörige B-Zentren, d) Umgang mit unklaren Diagnosen.

---

**Empfehlung 3:**

ZSE sollten regelmäßige, akkreditierte (Online-)Fortbildungen, z.B. zu Themen wie ZSE-Strukturen, Erkrankungsgruppen oder „red flags“, für alle an der medizinischen und psychosozialen Versorgung beteiligten Professionen anbieten.

---

**Empfehlung 4:**

Die ZSE sollten eine Vernetzung untereinander, z.B. in Form von regelmäßigen Veranstaltungen für die Lots:innen, fördern.

---

### 4) Schnittstellen zwischen ZSE und Patientinnen/Patienten

---

**Empfehlung 1:**

ZSE sollten sich zum Ziel setzen, kurze Wartezeiten für Patientinnen/Patienten zu ermöglichen. Insbesondere Patientinnen-/Patientenanliegen mit einer hohen Dringlichkeit sollten priorisiert und zeitnah versorgt werden.

---

**Empfehlung 2:**

ZSE sollten ausreichende und zuverlässige Kontaktmöglichkeiten und Ansprechpartner:innen bereithalten, um die regelmäßige (telefonische) Erreichbarkeit (auch in Urlaubs- und Krankheitsfällen) für Patientinnen/Patienten zu gewährleisten.

---

**Empfehlung 3:**

Es sollten Patientinnen/Patienten Informationen zur Verfügung gestellt werden, in denen Zuständigkeiten und Ansprechpartner:innen für die medizinische Versorgung, psychologische Begleitung und sozialrechtliche Beratung der Seltenen Erkrankung aufgeführt werden (z.B. Flyer zu oder Hinweise auf Plattformen wie se-atlas, Orphanet und ACHSE e.V. und vorhandene regionale Angebote).

---

**Empfehlung 4:**

ZSE sollten Patientinnen/Patienten auf erkrankungsspezifische Patientenorganisationen und auf die ACHSE e.V., auch bei unklaren Seltenen Erkrankungen, hinweisen (z.B. durch die Erwähnung in Arztbriefen). B-Zentren sollten hierzu aktuelle Listen mit Patientenorganisationen zu den versorgten Erkrankungsgruppen führen. A-Zentren sollten eine Zusammenarbeit mit der ACHSE e.V. pflegen.

---

**Empfehlung 5:**

ZSE sollten Patientinnen/Patienten eine zeitnahe und verbindliche Rückmeldung zu ihren Anfragen geben (z.B. erfolgte Anmeldung, Bearbeitungsstand, nächste Schritte).

---

**Empfehlung 6:**

ZSE sollten ihre Unterlagen (auch) in Patientinnen-/Patientengerechter Sprache zur Verfügung stellen, ggf. unter Nutzung von Angeboten wie „patientenbriefe.de“.

---

## 5) Weiterführende Empfehlungen für das Schnittstellenmanagement

---

**Empfehlung 1:**

Es sollten Strukturen geschaffen werden, die die Patientinnen/Patienten bei der Organisation und Koordination der Versorgung bedarfsorientiert und individuell unterstützen (z.B. Lots:innen, Case- und Care-Manager:innen). Die genaue Ausgestaltung und Implementierung solcher Strukturen sollte wissenschaftlich geprüft werden.

---

**Empfehlung 2:**

Bestehende Informationsstrukturen (z.B. se-atlas) sollten genutzt bzw. ausgebaut werden, um das Auffinden spezialisierter Ansprechpartner:innen zu erleichtern und somit wohnortnahe Versorgung durch stärkere Vernetzung zu ermöglichen.

---

**Empfehlung 3:**

Eine zentrale und zeitnahe, elektronische Erfassung erfolgter Behandlungen zur Informationsweitergabe an (Mit-)Behandelnde und Patientinnen/Patienten sollte ermöglicht werden.

---

**Empfehlung 4:**

Bestehende, zentrale, niedrigschwellige Informationsportale (wie z.B. se-atlas) zu ZSE-Standorten und Strukturen für Primärversorgende und Betroffene sollten verstetigt und kontinuierlich gepflegt werden.

---

**Empfehlung 5:**

Deutsche Referenznetzwerke (DRN) sollten für alle Seltenen Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen sowie für unklare Seltene Erkrankungen geschaffen werden. Bestehende DRN und Europäische Referenznetzwerke (ERN) sollten weiter ausgebaut werden und ZSE bei entsprechender Spezialisierung zur Teilnahme verpflichtet werden.

---

## 7. Diskussion der Ergebnisse

Hauptziel des beantragten Projektes waren eine systematische Bestandsaufnahme und Analyse bestehender Konzepte zum Schnittstellenmanagement in der medizinischen Versorgung von Seltenen Erkrankungen sowie die Entwicklung von Implementierungsempfehlungen zu einem sektorenübergreifenden Best-Practice-Modell. Vor dem Hintergrund der Herausforderungen in der Versorgung von Menschen mit SE, die zum einen durch in den Zentren gebündelte Expertise und zum anderen durch wohnortnahe Primärversorgung stattfindet, sind möglichst etablierte und reibungslose Abläufe notwendig. Dies ist insbesondere relevant bei Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen, die die Aufgaben der Versorgungskoordination und Informationsübermittlung nur schwer bis gar nicht leisten können.

Die Projektziele wurden durch drei Projektphasen realisiert. Trotz der bestehenden Herausforderung ab dem Jahr 2020 durch die fortbestehende Corona-Pandemie konnten die Projektphasen umgesetzt werden, die Gewinnungsziele weitestgehend erreicht werden (siehe auch Abschnitt 5), das Projekt erfolgreich abgeschlossen und damit die Projektziele erreicht werden.

Die unter 6.5.2 dargestellten Empfehlungen erlauben eine Grundlage für die Etablierung von Schnittstellenlösungen und ermöglichen den ZSE, den Primärversorgenden und den relevanten Leistungsträgern eine Orientierung im Hinblick auf zentrale Aspekte und relevante Rahmenbedingungen eines gelungenen Schnittstellenmanagements in der Versorgung von Menschen mit SE. Die Bestandsaufnahme hat dabei gezeigt, dass bereits an einigen Standorten verschiedene Bereiche eines gelungenen Schnittstellenmanagements mit den vorhandenen und geschaffenen Ressourcen und Strukturen umgesetzt werden können.

Da während der ersten Projektphase nicht alle ZSE und in der zweiten Projektphase nicht alle ausgewählten Best-Practice-Standorte in die Studie einbezogen werden konnten, ist bei der Betrachtung der Empfehlungen zu beachten, dass an nicht einbezogenen Standorten möglicherweise andere Schnittstellenlösungen ausgeführt werden, die ebenfalls Best-Practice Potential hätten. Eine Berücksichtigung dieser war jedoch aufgrund der fehlenden Teilnahmebereitschaft bzw. der fehlenden Reaktion auf Anfragen leider nicht möglich.

Die hohe Teilnahmebereitschaft der Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen in den qualitativen und quantitativen Studienteilen spiegelt die Relevanz der Thematik für die Betroffenen wider. Nichtsdestotrotz ist zu beachten, dass ein Großteil der Stichprobe einer mittleren bis hohen sozioökonomischen Schicht zugeordnet werden kann und fast alle Personen die deutsche Staatsbürgerschaft hatten. Die Generalisierbarkeit der Ergebnisse der Betroffenenbefragung ist daher mit Einschränkungen behaftet. Darüber hinaus muss bei der

Interpretation der Ergebnisse der Studie die aus unterschiedlichen Gründen (u.a. Datenschutz, zeitliche Ressourcen) schwierige Erreichbarkeit der Primärversorgenden und die damit gegebene Selektion der teilnehmenden Primärversorgenden berücksichtigt werden.

Bei Betrachtung der abgeleiteten Empfehlungen aus dem ESE-Best-Projekt vor dem Hintergrund der zuletzt im März 2022 geänderten Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben der ZSE zeigt sich ([www.g-ba.de/richtlinien/117/](http://www.g-ba.de/richtlinien/117/)), dass einige Punkte dieser Regelungen sich auch in den im Projekt entwickelten Empfehlungen abbilden. Die betrifft Aspekte aus dem Bereich strukturelle, personelle und fachliche Anforderungen (z.B. Vorhalten des erforderlichen Teams, einer Anlaufstelle zur Organisation mit fester Sprechzeit und konkreter weiterführender Ansprechperson). Die in diesem Projekt formulierten Empfehlungen fokussieren sich aber durch den Fokus auf „Best-Practice“ eher auf die Organisation und Ausgestaltung der Versorgung und ihrer Schnittstellen im Hinblick auf die in den Regelungen des G-BA für ZSE beschriebenen Strukturen und Aufgaben. Neben den ZSE werden auch die Primärversorgenden als Zielgruppe der Schnittstellenmanagement-Empfehlungen adressiert sowie übergeordnete Aspekte (z.B. Bekanntheit der ZSE) einbezogen, die für die Umsetzung eines gelungenen Schnittstellenmanagements essentiell sind. Damit sind die Empfehlungen eine zentrale, relevante Ergänzung, die den ZSE und den relevanten Stakeholdern eine Orientierungshilfe ermöglicht, ein patientinnen-/patientenzentriertes Schnittstellenmanagement zu etablieren.

Durch den Einbezug der Perspektiven der ZSE, der Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen sowie der Primärversorgenden bei der Entwicklung der Empfehlungen konnten alle Bereiche der relevanten Schnittstellen adressiert werden. Darüber hinaus ermöglichten die abschließende Diskussion in einem Expertinnen-/Experten-Workshop sowie die schriftliche Konsensrunde eine Einschätzung der Empfehlungen aus unterschiedlichen Perspektiven. Insgesamt ist anzumerken, dass in allen Projektphasen und in allen Erhebungen neben dem Schnittstellenmanagement auch die Rahmenbedingungen für die Versorgung von Menschen mit SE thematisiert und übergeordnet für die Ausgestaltung der Versorgung bei SE im Allgemeinen als essentiell wichtig erachtet wurden. Dies bezog sich beispielsweise auf die Klärung von Finanzierungsfragen oder die Notwendigkeit einer Struktur bzw. Position zur Versorgungscoordination. Eine Prüfung und Ableitung von Empfehlungen zur Anpassung von übergeordneten Rahmenbedingungen kann jedoch auf Basis der vorliegenden Studie nicht erfolgen, da dies nicht im Fokus der Projekt-Fragestellungen lag und diese Themen entsprechend auch im Projekt nicht systematisch adressiert wurden. Weiterführende Aspekte, die im Rahmen der Studie aufkamen, aber nicht vertiefend untersucht werden konnten, sind beispielsweise die Unterschiede in der Versorgung von Menschen mit Seltenen und äußerst Seltenen Erkrankungen. Erste Hinweise durch die Auswahl der Best-Practice-Standorte und das Betroffenenkollektiv aus dem Projekt ESE-Best deuten darauf hin, dass für die häufigeren Seltenen Erkrankungen bereits etablierte Strukturen vorhanden sind und diese somit ggf. als Modell für die Versorgung von äußerst Seltenen Erkrankungen dienen können. Die Unterschiede in den Angaben der Primärversorgenden sowie der Betroffenen und Angehörigen (z.B. zu Abläufen oder zur Zufriedenheit)



deuten darauf hin, dass die Versorgung im pädiatrischen Bereich etwas besser organisiert und die Zufriedenheit mit der Versorgung größer ist als im Bereich der Erwachsenenmedizin. Dies ist aber möglicherweise auch durch die schnellere Diagnosefindung (z.B. durch das Neugeborenenenscreening) zu erklären. Genauere Unterschiede könnten bzw. müssten in weiterführenden Studien beispielsweise durch Vergleiche hinsichtlich der Diagnosewege differenziert analysiert werden.

## 8. Gender Mainstreaming Aspekte

Bei allen im Projekt erstellten und verwendeten Materialien (z.B. Anschreiben, Fragebögen und Präsentationen) wurde eine geschlechtergerechte Sprache verwendet. Zudem wurde während des gesamten Projektverlaufs darauf geachtet, sowohl die Situation von weiblichen wie auch männlichen Studienteilnehmenden (Betroffene, Angehörige, Versorgende, Expertinnen und Experten) ausreichend zu berücksichtigen, um die schnittstellenrelevante Versorgungssituation und Handlungsempfehlungen auch in Bezug auf das Geschlecht von Versorgenden und Betroffenen multiperspektivisch abzubilden. Auf Seiten der teilnehmenden Versorgenden überwog in der Befragung der Zentren der Anteil weiblicher Mitarbeiterinnen, wohingegen von den interviewten Primärversorgenden vornehmlich männliche Fach- und Hausärzte teilnahmen. Da der Fokus der Studie in der Analyse des Schnittstellenmanagements lag, waren in den Ergebnissen der ersten Projektphase und der qualitativen Interviews mit Primärversorgenden der zweiten Projektphase inhaltliche Aspekte hinsichtlich des Geschlechts weniger relevant.

In der quantitativen Betroffenenbefragung wurde systematisch eine ergänzende explorative Analyse zu den Unterschieden zwischen befragten Männern und Frauen hinsichtlich der patientenberichteten Outcomeparameter durchgeführt. Hier zeigten sich Unterschiede zwischen den Geschlechtern in einzelnen Skalen, wobei die Frauen höhere Belastungswerte und Unterstützungsbedarfe (Psychische Lebensqualität, Umwelt (Lebensqualität, Ängstlichkeit, Unterstützungsbedürfnisse) und eine geringere Zufriedenheit mit der ambulanten Behandlung angaben. Die teilnehmenden Eltern waren überwiegend Mütter. Dies entspricht den Verteilungsverhältnissen in der Allgemeinbevölkerung, wonach Pflege von Angehörigen und Betreuungsarbeit von Kindern mehrheitlich durch Frauen geleistet wird [26]. In den Analysen zu den Pflegebelastungen der Eltern zeigt sich, dass die Mütter höhere Belastungen und eine geringere pflegebezogene Lebensqualität angeben als Väter. Dies sind ähnliche Befunde wie in anderen, internationalen Studien, und deutet auf einen Unterstützungsbedarf bei pflegenden Müttern hin. Bei der Interpretation dieser Ergebnisse ist jedoch die geringe Stichprobengröße der pflegenden Väter (n=12) und eingeschränkte Generalisierbarkeit zu berücksichtigen. Um auf den Überhang von Müttern in der quantitativen Betroffenenbefragung zu reagieren, wurde das Sampling für die vertiefenden Interviews dahingehend angepasst, den Anteil von Vätern zu erhöhen.

## 9. Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse

Die Planung des Studienvorhabens sowie Teile der Projektergebnisse wurden als Poster-Beiträge und Vorträge auf verschiedenen nationalen und internationalen Fachkongressen vorgestellt (Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE 2019), Gemeinsamer Kongress der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Psychologie und der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Soziologie 2021, European Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs (ECRD) 2020. Eine vollständige Auflistung ist im Publikationsverzeichnis aufgeführt, Abschnitt 11.). Darüber hinaus ist die Vorstellung weiterer Projektergebnisse nach Abschluss des Projekts auf weiteren Kongressen geplant (z.B. Deutscher Kongress für Versorgungsforschung).

Das Studienprotokoll der Studie wurde registriert (Deutsches Register Klinischer Studien: DRKS00020488) und in einer internationalen Fachzeitschrift publiziert (siehe Abschnitt 11). Die Projektergebnisse sollen darüber hinaus in nationalen und internationalen Fachzeitschriften publiziert werden (z.B. das Deutsche Ärzteblatt, Orphanet - Journal for Rare Diseases).

Die Projektergebnisse wurden bei der Steuerungsgruppensitzung der NAMSE am 29.03.2022 vorgestellt. Darüber hinaus wird die Kommunikation der Ergebnisse und der Empfehlungen durch den Versand eines Kurzberichts (executive summary) nach Veröffentlichung des Abschlussberichts erfolgen. Der Kurzbericht soll an alle relevanten Akteurinnen und Akteure verschickt werden: ZSE, Primärversorgerinnen und -versorger, die sich an den Befragungen beteiligt haben, ACHSE e.V., NAMSE und relevante Fachgesellschaften wie die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ).

## 10. Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit / Transferpotential)

Die gewonnenen Ergebnisse und Erfahrungen bieten sich sowohl für die Vorbereitung und Begleitung der Gesetzgebung des BMGs als auch für eine Orientierung zur Verbesserung der Versorgungssituation für Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen an. Die multiperspektivische Ist-Analyse der aktuellen Schnittstellenmanagementkonzepte in der Versorgung von Seltenen Erkrankungen zeigt, dass, trotz der fortgeschrittenen Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen, zum aktuellen Zeitpunkt relevante Schnittstellenprobleme bestehen. Insbesondere das Fehlen einer zentralen Behandlungskoordination und unklarer Zuständigkeiten innerhalb der Gesundheitsversorgung machen es für Betroffene und Angehörige schwer, eine zeitnahe, passende und ausreichende Versorgung zu erhalten. Die Patientinnen und Patienten bzw. Angehörigen, die in einem der ausgewählten Best-Practice Standorte versorgt werden, berichten im Durchschnitt eine hohe Zufriedenheit. Dies deutet darauf hin, dass Aspekte der medizinischen Versorgung, der Versorgungsorganisation und der Schnittstellenarbeit patientinnen-/patientenorientiert und mit einer hohen Qualität umgesetzt werden.

Die aus den Ergebnissen abgeleiteten Best-Practice-Empfehlungen ermöglichen sowohl Gesetzgebenden wie auch Versorgenden eine Orientierung, welche Aspekte umgesetzt werden sollten, um die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern, Versorgungskontinuität herzustellen und zu sichern und Benachteiligungen aufgrund der Seltenheit der Erkrankung(en) abzubauen. Darüber hinaus können die Projektergebnisse die Versorgenden für die Herausforderungen in der Schnittstellenarbeit weiter sensibilisieren und bieten die Möglichkeit, einzelne Empfehlungen direkt in den Alltag zu implementieren und somit die Gesundheitsversorgung von Betroffenen mit Seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen unmittelbar zu verbessern.

## 11. Publikationsverzeichnis

### Tagungs- und Kongressbeiträge:

Inhestern L, Brandt M, Zybarth D, Otto R, Härter M, Bergelt C. Patientenzentrierung in der Versorgung von Seltenen Erkrankungen – Zugang zur Versorgung und Aktivitäten zum Einbezug der Patient:innen. Poster präsentiert bei: 20. Deutscher Kongress für Versorgungsforschung 2021 (DKVF); 2021, Okt 07; virtuell.

Otto R, Brandt M, Zybarth D, Inhestern L, Härter M, Bergelt C. Interprofessionelle und intersektorale Zusammenarbeit in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Vortrag präsentiert bei: Gemeinsamer Kongress der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Psychologie (DGMP) und der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Soziologie (DGMS); 2021, Sep 16-17; virtuell.

Brandt M, Otto R, Zybarth D, Inhestern L, Härter M, Bergelt C. Interface management concepts in the health care for rare diseases in Germany: A mixed-methods study to develop best practice recommendations. Poster presented at: 11<sup>th</sup> European Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs (ECRD); 2020, Jun 27; virtuell.

Brandt M, Otto R, Zybarth D, Inhestern L, Härter M, Bergelt C. Projekt ESE-Best –Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltenen Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen. Poster präsentiert bei: Nationale Konferenz zu Seltenen Erkrankungen (NAKSE); 2019, Sep 26; Berlin, Germany.

### Zeitschriftenbeiträge:

Inhestern L, Zybarth D, Otto R, Brandt M, Härter M, Bergelt C. Interface management concepts in healthcare for rare diseases in Germany: a study protocol for a mixed-methods study to develop best practice recommendations. *BMJ Open*. 2020; 10:e040470. doi: 10.1136/bmjopen-2020-040470

Geplante Zeitschriftenbeiträge:

- Patient perspective on interprofessional collaboration and interface management in rare disease healthcare in Germany.
- Schnittstellenmanagement in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen – Bestandsaufnahme und Umsetzungsempfehlungen

## 12. Literaturverzeichnis

1. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Hrsg.). *Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge*. Verfügbar unter: [https://www.achse-online.de/de/was\\_tut\\_ACHSE/namse/pdf/nationaler\\_Aktionsplan/nationaler\\_aktionsplan\\_.pdf](https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/namse/pdf/nationaler_Aktionsplan/nationaler_aktionsplan_.pdf) [Abgerufen 31.05.2022].
2. Mueller T, Jerrentrup A, Bauer M, Fritsch H, Schaefer J. Characteristics of patients contacting a center for undiagnosed and rare diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 2016; 11(1): 1-9.
3. Pauer F, Pflaum U, Lührs V, Frank M, Graf von der Schulenburg J. Die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Niedersachsen: Ergebnisse einer Ärztebefragung. *Z Evid Fortbild Qual Gesundheitswes*. 2016; 113: 36-44.
4. Sakaguchi F, Lenert L. Improving Continuity of Care via the Discharge Summary. *AMIA Annu Symp Proc*. 2015: 1111-1120.
5. Kripalani S, LeFevre F, Phillips C, Williams M, Basaviah P, Baker D. Deficits in communication and information transfer between hospital-based and primary care physicians: implications for patient safety and continuity of care. *JAMA*. 2007; 297(8): 831-41.
6. Ommen O, Ullrich B, Janßen C, Pfaff H. Die ambulante-stationäre Schnittstelle in der medizinischen Versorgung. Probleme, Erklärungsmodell und Lösungsansätze. *Medizinische Klinik*. 2007; 102: 913-917.
7. Bundesministerium für Gesundheit. *Richtlinie Qualitätsmanagement -Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über grundsätzliche Anforderungen an ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement für Vertragsärztinnen und Vertragsärzte, Vertragspsychotherapeutinnen und Vertragspsychotherapeuten, medizinische Versorgungszentren, Vertragszahnärztinnen und Vertragszahnärzte sowie zugelassene Krankenhäuser BAnz AT 15.11.2016 B2*. Verfügbar unter: [https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2309/QM-RL\\_2020-09-17\\_iK-2020-12-09.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/62-492-2309/QM-RL_2020-09-17_iK-2020-12-09.pdf) [Abgerufen 31.05.2022].
8. Schulz H, Barghaan D, Harfst T, Dirmaier J, Watzke B, Koch U. Versorgungsforschung in der psychosozialen Medizin. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*. 2006; 49: 175-187.
9. Osterloh F. Nur durch ständigen Dialog hat sich manches verändert: Mit einem guten Entlassmanagement können Schneisen durch den Versorgungsdschungel geschlagen werden – zum Vorteil von Patienten und Leistungserbringern. Drei Beispiele aus der Praxis. *Deutsches Ärzteblatt*. 2013; 110(18): A858-A859.
10. Fleck K. Stationär-ambulante Schnittstellen: Wie Entlassungsmanagement hilft, Versorgungslücken zu vermeiden. *Berl Arzte*. 2012; 12: 1-20.
11. Stieber C, Mücke M, Windheuser I, Grigull L, Klawonn F, Tunc S, Münchau A, Klockgether T. Kurze Wege zur Diagnose. Eine Handlungsempfehlung für Patienten ohne Diagnose. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*. 2017; 60: 517-522.
12. Winkler J. Die Messung des sozialen Status mit Hilfe eines Index in den Gesundheitssurveys der DHP. *Messung soziodemographischer Merkmale in der Epidemiologie*. 1998; 1(98): 69-74.
13. Petermann F. Hospital Anxiety and Depression Scale, Deutsche Version (HADS-D). *Z Klin Psychol Psychother*. 2011; 59: 251-253.
14. WHOQOL Group. Development of the World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment. *Psychol Med*. 1998; 28(3): 551-558.
15. Girgis A, Stojanovski E, Boyes A, King M, Lecathelinais C. The next generation of the supportive care needs survey: a brief screening tool for administration in the clinical oncology setting. *Psycho-Oncology*. 2012; 21(8): 827-835.
16. Pelentsov L, Fielder A, Laws T, Esterman, A. Development of the parental needs scale for rare diseases: a tool for measuring the supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease. *J Multidiscip Healthc*. 2016; 9: 425-433.
17. Cea D. Outcomes of depression international network (ODIN). Background, methods and field trials. ODIN group. *Br J Psychiatry*. 1998; 172: 359-63.

18. Ahgren B, Axelsson S, Axelsson R. Evaluating intersectoral collaboration: a model for assessment by service users. *Int J Integr Care*. 2009; 9: e03.
19. Scholl I, Hölzel L, Härter M, Dierks M, Bitzer E, Kriston L. Fragebogen zur Zufriedenheit in der ambulanten Versorgung – Schwerpunkt Patientenbeteiligung (ZAPA). *Klinische Diagnostik und Evaluation*. 2011; 4(1): 50-62.
20. Schmidt J, Lamprecht F, Wittmann W. Zufriedenheit mit der stationären Versorgung. Entwicklung eines Fragebogens und erste Validitätsuntersuchungen. *Psychother Med Psychol*. 1989; 39: 248-255.
21. Bédard M, Molloy D, Squire L, Dubois S, Lever J, O'Donnell M. The Zarit Burden Interview: a new short version and screening version. *Gerontologist*. 2001; 41(5): 652-657.
22. Brouwer W, Van Exel N, Van Gorp B, Redekop W. The CarerQol instrument: a new instrument to measure care-related quality of life of informal caregivers for use in economic evaluations. *Qual Life Res*. 2006; 15(6): 1005-1021.
23. Varni J, Seid M, Rode C. The PedsQL™: measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care*. 1999; 37(2): 126-139.
24. Mayring P. *Qualitative Inhaltsanalyse. Grundlagen und Techniken*. Weinheim: Beltz; 2008.
25. MAXQDA. *Software für qualitative Datenanalyse*. VERBI Software. Consult. Sozialforschung GmbH: Berlin; 1989-2014.
26. Cascella Carbó GF & García-Orellán R (2020). Burden and gender inequalities around informal care. *Investigación y educación en enfermería*, 38(1).

## Anhang



Anhang A - Befragungsschema für ZSE Phase 1 (Version A-Zentrum)

**UK** Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie Seite 1/15

ESE-Best  
Bestandsaufnahme der Schnittstellen in der Versorgung  
Seltener Erkrankungen – A-Zentren

Code: \_\_\_\_\_

**1. Allgemeine Angaben – Zentrum für Seltene Erkrankungen**

1.1. Um welche Art von Zentrum handelt es sich?  
 A-Zentrum  B-Zentrum  
 Sonstiges \_\_\_\_\_

1.2. Wie lange existiert Ihr Zentrum bereits? \_\_\_\_\_ Jahre

1.3. Wie lange sind Sie bereits in Ihrem Zentrum tätig? \_\_\_\_\_ Jahre

1.4. Bis wann ist Ihre Zentrumstätigkeit befristet? \_\_\_\_\_

1.5. Welchen Stellenanteil umfasst Ihre Tätigkeit im Zentrum? \_\_\_\_\_

1.6. Welche Funktion haben Sie in Ihrem Zentrum inne? \_\_\_\_\_

1.7. Was ist Ihr beruflicher Hintergrund?  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

1.8. Wie viele Anfragen werden monatlich ca. an Ihr Zentrum gestellt, die bearbeitet/ gesichtet werden? \_\_\_\_\_ Anfragen/Monat  
 Schätzung  offizielle Statistik

1.9. Hat Ihr Zentrum Schwerpunkte für bestimmte Erkrankungen oder Organsysteme?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

1.10. Wie viele Patient\*innen werden jährlich diagnostisch gesehen? \_\_\_\_\_ Patient\*innen  
 Schätzung  offizielle Statistik

1.11. Wie hoch ist Ihrer Schätzung nach der Anteil an... Spezifizieren: z.B. <5% / >90%

... Patient*innen, die sich auf Initiative von Primärversorgenden vorstellen?	_____ %
... Patient*innen, die sich eigeninitiativ vorstellen?	_____ %
... Patient*innen, die bereits die Diagnose einer Seltene Erkrankung haben?	_____ %
... Patient*innen, die noch keine Diagnose einer Seltene Erkrankung haben?	_____ %
... Patient*innen, die eine bereits gestellte Diagnose in Frage stellen?	_____ %
... Patient*innen, bei denen Sie eine psychosomatische Erkrankung vermuten?	_____ %
... Patient*innen, bei denen Sie eine Seltene Erkrankung ausschließen können?	_____ %
... pädiatrischen Patient*innen?	_____ %
... erwachsenen Patient*innen?	_____ %

Version A-Zentrum

1.12. Ist das ärztliche Team des Zentrums multidisziplinär aufgestellt?  ja  nein  keine Angabe

wenn ja, Fachrichtungen: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

wenn nein, Fachrichtung: \_\_\_\_\_

1.13. Sind in Ihrem Zentrum noch andere nichtärztliche Professionen an der Versorgung von Patient\*innen mit Seltene Erkrankungen beteiligt?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?  
 \_\_\_\_\_

1.14. Sind Sie an Forschungsprojekten beteiligt?  ja  nein  keine Angabe  
 Wenn ja, an welchen?

ZSE-DUO  TRANSLATE-NAMSE  
 andere: \_\_\_\_\_

1.15. Sonstige Informationen:  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

## 2. Kenntnis über (Zentren für) Seltene Erkrankungen

2.1. Ist Ihrer Einschätzung nach Primärversorgenden die Möglichkeit ausreichend bekannt, in Ihr Zentrum zu überweisen?  ja  nein  keine Angabe

2.2. Gibt es Ihrer Einschätzung nach allgemeine Einflussfaktoren, die eine Überweisung in ein ZSE begünstigen? (Gemeint sind patienten-, behandler- und krankheitsbedingte Faktoren)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?

<u>Patientenbedingt</u>	<u>Behandlerbedingt</u>	<u>Krankheitsbedingt</u>
<input type="radio"/> Alter der Patient*innen (o je jünger, desto eher o je älter, desto eher)	<input type="radio"/> Alter des Behandelnden (o je jünger, desto eher o je älter, desto eher)	<input type="radio"/> Ausmaß von Schmerzen
<input type="radio"/> Engagement / Hartnäckigkeit der Patient*innen / Sorgeberechtigten	<input type="radio"/> Erfahrung des Behandelnden (o je weniger, desto eher o je mehr, desto eher)	<input type="radio"/> Schwere der Symptome
<input type="radio"/> Engagement / Hartnäckigkeit von Angehörigen	<input type="radio"/> Engagement / Hartnäckigkeit der Behandelnden	<input type="radio"/> Leidensdruck
<input type="radio"/> Patient*in ist aufwändig	<input type="radio"/> Zeit/Kapazität	<input type="radio"/> Unklare Befunde
<input type="radio"/> andere: _____	<input type="radio"/> Abrechnung/Budget	<input type="radio"/> Familiäre Vorerkrankungen
_____	<input type="radio"/> andere: _____	<input type="radio"/> andere: _____
_____	_____	_____

2.3. Gibt es Ihrer Einschätzung nach allgemeine Einflussfaktoren, die eine Überweisung in ein ZSE erschweren? (Gemeint sind patienten-, behandler- und krankheitsbedingte Faktoren)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?

Patientenbedingt

- Alter der Patient\*innen  
(o je jünger, desto unwahrscheinlicher  
o je älter, desto unwahrscheinlicher)
- Mangel an Engagement / Hartnäckigkeit der Patient\*innen / Sorgeberechtigten
- Mangel an Engagement / Hartnäckigkeit von Angehörigen
- Patient\*in ist aufwändig
- andere: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Behandlerbedingt

- Alter des Behandelnden  
(o je jünger, desto unwahrscheinlicher  
o je älter, desto unwahrscheinlicher)
- Erfahrung des Behandelnden  
(o je weniger, desto unwahrscheinlicher  
o je mehr, desto unwahrscheinlicher)
- Mangel an Engagement / Hartnäckigkeit der Behandelnden
- Zeit/Kapazität
- Abrechnung/Budget
- andere: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Krankheitsbedingt

- Ausmaß von Schmerzen
- Schwere der Symptome
- Leidensdruck
- Unklare Befunde
- Familiäre Vorerkrankungen
- andere: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

2.4. Aus welchem Bereich der Primärversorgung kommen die häufigsten Zuweisungen in Ihr Zentrum? (Mehrfachantworten möglich, Ranking)

- Hausarzt\*innen
- Psychosomatik
- Facharzt\*innen: \_\_\_\_\_
- andere: \_\_\_\_\_

2.5. Wie können sich Primärversorgende und Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigte über Angebote, Behandlungsschwerpunkte und den Ablauf der Zuweisung Ihres Zentrums informieren? (Mehrfachantworten möglich)

- Flyer
- Homepage
- Veranstaltungen
- auf Anfrage (o Telefon o Mail)
- persönliche Kontakte: \_\_\_\_\_
- andere: \_\_\_\_\_

2.6. Bieten Sie für niedergelassene Kolleg\*innen Fortbildungen zum Thema Seltene Erkrankungen an?  ja  nein  keine Angabe

- regulär
- einmalig
- auf Anfrage

### 3. Kommunikation mit Patient\*innen

3.1. Stimmen Sie das weitere Vorgehen in Bezug auf Diagnostik und Behandlung mit Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigten gemeinsam ab?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

3.2. Sehen Sie im Zenrum Patient\*innen zum persönlichen Gespräch?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, ist die Gesprächszeit ausreichend, die Sie für einzelne Patient\*innen aufwenden können?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie lang ist die durchschnittliche Zeitspanne von einer Terminanfrage bis zum ersten Termin? \_\_\_\_\_ Monate

3.3. Besprechen Sie mit Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigten die Grenzen der Kompetenzen des Zentrums?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie? (ggf. nach Bsp. fragen)

\_\_\_\_\_

3.4. Besprechen Sie mit Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigten eigene Unsicherheiten?  ja  nein  keine Angabe

3.5. Klären Sie Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigte über Verdachtsdiagnosen auf?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie? (Mehrfachantworten möglich, Ranking)

- persönlich/mündlich  telefonisch
- schriftlich (z.B. Arztbrief)  andere: \_\_\_\_\_

3.6. Erfassen Sie die Patientenzufriedenheit, psychische Belastung und/oder Lebensqualität systematisch?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja,  Patientenzufriedenheit  psychische Belastung  Lebensqualität

Wenn ja, mit welchen Instrumenten?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Wenn ja, erfolgt die Erfassung im Rahmen eines Forschungsprojektes oder regulär?

- TRANSLATE-NAMSE  ZSE DUO
- regulär  andere: \_\_\_\_\_

3.7. Ermitteln Sie regulär psychosoziale Unterstützungsbedarfe von Patient\*innen?  ja  nein  keine Angabe

#### 4. Aufnahme in das ZSE

4.1. Haben Sie verschiedene Vorgehensweisen für Patient\*innen mit eindeutigen und unklaren Diagnosen? (z.B. Aufnahme, Abläufe, Unterlagen)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?

---



---



---

4.2. Haben Sie Kriterien, nach denen Sie entscheiden, ob Ihr Zentrum für Patient\*innen zuständig ist? (Mehrfachnennungen möglich)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?

Vorliegen/ Verdacht einer SE  Kapazitäten

Expertise/ Schwerpunkt des ZSE  Wohnortnähe der Patient\*innen

fehlende Alternativen für Patient\*innen  andere: \_\_\_\_\_

4.3. Wie gehen Sie bei Patient\*innen mit Verdacht auf Seltene Erkrankungen vor, die Sie selbst nicht aufnehmen?

- Alle werden aufgenommen
- Organisation einer ärztlichen Weitervermittlung (persönlicher Kontakt / Engagement)
- Aussprechen von ärztlichen Empfehlungen (allgemeinere Hinweise)
- Weitervermittlung an konkrete Patientenorganisation
- Aushändigen von allgemeinen Informationen
- Abweisung
- andere: \_\_\_\_\_

4.4. Bietet Ihr Zentrum Sprechstunden an?  ja  nein  keine Angabe

telefonisch  persönlich

Wenn ja, für welche Patientengruppen (persönlich)?

---



---

4.5. Ist für die Aufnahme in Ihr Zentrum eine ärztliche Überweisung oder Anmeldung notwendig?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, machen Sie Vorgaben zum Ausfüllen des Überweisungsträgers oder der Anmeldung?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?

---



---



---

4.6. Wie hoch ist der Anteil der Zuweisungen an Ihr Zentrum, die ausreichende Informationen zu ihrem Auftrag enthalten? ca. \_\_\_\_\_%

Aus welchen sonstigen Quellen erhalten Sie Informationen zu Ihrem Auftrag?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

4.7. Haben Sie standardisierte Anforderungen, welche Unterlagen einzureichen bzw. mitzubringen sind?  ja  nein  keine Angabe  
 (Mehrfachantworten möglich; Wenn nein, direkt weiter zu 4.7)

Wenn ja, welche?

- |  |   |
|--|---|
| <input type="radio"/> anamnestischer Fragebogen                  | <input type="radio"/> Anmeldebogen                                    |
| <input type="radio"/> Familienanamnese                           | <input type="radio"/> Befunde   |
| <input type="radio"/> Vorerkrankungen                            | <input type="radio"/> Arztfragebogen/ Epikrise                        |
| <input type="radio"/> psych. Befund/Belastung                    | <input type="radio"/> Schilderung Symptome/ Verdachtsdiagnose         |
| <input type="radio"/> bisherige/ aktuelle Behandler/innen/-ungen | <input type="radio"/> bisherige/ aktuelle Behandlung/ Medikationsplan |
| <input type="radio"/> Symptome aus Patientensicht                |   |

andere: \_\_\_\_\_

Wenn ja, für welche dieser Unterlagen stellen Sie Vorlagen zur Verfügung?

- |   |   |
|---|---|
| <input type="radio"/> anamnestischer Fragebogen                 | <input type="radio"/> Anmeldebogen                                  |
| <input type="radio"/> Familienanamnese                          | <input type="radio"/> Befunde                                       |
| <input type="radio"/> Vorerkrankungen                           | <input type="radio"/> Arztfragebogen/ Epikrise                      |
| <input type="radio"/> psych. Befund/Belastung                   | <input type="radio"/> Schilderung Symptome/Verdachtsdiagnose        |
| <input type="radio"/> bisherige/aktuelle Behandler/innen/-ungen | <input type="radio"/> bisherige/aktuelle Behandlung/Medikationsplan |
| <input type="radio"/> Symptome aus Patientensicht               |   |

andere: \_\_\_\_\_

Wenn ja, wie machen Sie diese Zuweisenden und Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigten vorab zugänglich?

- |                                |                                   |
|--------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="radio"/> Homepage | <input type="radio"/> auf Anfrage |
|--------------------------------|-----------------------------------|

andere: \_\_\_\_\_

4.8. Wie erfolgt die Übermittlung behandlungsrelevanter Unterlagen ans Zentrum in der Regel?

- |  |   |
|--|---|
| <input type="radio"/> via Mail                           | <input type="radio"/> via Online-Formular   |
| <input type="radio"/> via Post                           | <input type="radio"/> via Fax               |
| <input type="radio"/> über Patient*innen bzw. Angehörige | <input type="radio"/> mündlich/ telefonisch |

andere: \_\_\_\_\_

4.9. Wie hoch ist der Anteil an vollständig ausgefüllten Unterlagen (z.B. Befunde)? ca. \_\_\_\_\_%

Von wem fehlen am häufigsten Angaben? (Ranking)

- Patient\*innen / Sorgeberechtigten
- Hausarzt\*innen
- Facharzt\*innen
- andere: \_\_\_\_\_

4.10. Fordern Sie fehlende Unterlagen an?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, in welchen Fällen? Wie häufig?  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Wenn ja, bei wem?  
 bei Patient\*innen / Sorgeberechtigten  bei Angehörigen  
 bei Hausarzt\*innen (als Lotse)  beim Verfasser (z.B. Facharzt\*innen)  
 andere: \_\_\_\_\_

4.11. Haben Sie ein standardisiertes Verfahren zur Entbindung von der Schweigepflicht?  ja  nein  keine Angabe

## 5. Kommunikation mit Niedergelassenen

5.1. Hält Ihr Zentrum konkrete Ansprechpartner\*innen für Zuweisende und Patient\*innen vor?  ja  nein  keine Angabe

- Anzahl insgesamt: \_\_\_\_
- für organisatorische Fragen (Anzahl: \_\_\_\_)
- für medizinische Fragen (Anzahl: \_\_\_\_)

Wenn ja, sind die Kontaktdaten der Ansprechpartner\*innen für Zuweisende und Patient\*innen Ihrer Ansicht nach leicht zugänglich?  ja  nein  keine Angabe

5.2. Wie können Zuweisende und Patient\*innen Kontakt zu Ihnen aufnehmen?

- E-Mail
- Telefon
- Kontaktformular auf Homepage
- andere: \_\_\_\_\_

5.3. Gibt es gesonderte Kontaktmöglichkeiten für externe Behandelnde/ Zuweisende?  ja  nein  keine Angabe

5.4. Wie wird die Erreichbarkeit während der telefonischen Sprechzeiten gewährleistet? (ggf. nach Vertretungs- und Krankheitsregelungen fragen)

\_\_\_\_\_

5.5. Geben Sie Patient\*innen Rückmeldung über den Eingang der Unterlagen in Ihrem Zentrum?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie groß ist die Zeitspanne zwischen Eingang der Unterlagen und Ihrer Eingangsbestätigung? \_\_\_\_\_

5.6. Wie lange dauert es im Durchschnitt, bis Sie Anfragen an Ihr Zentrum inhaltlich beantworten (z.B. Terminvergabe, Empfehlungsschreiben)? \_\_\_\_\_

5.7. Sind Zuweisende bei Rückfragen für Sie erreichbar?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie?

- |  |   |  |
|--|---|--|
| <input type="radio"/> telefonisch        | ( <input type="radio"/> Antwort zu allgemeinen Sprechzeiten | <input type="radio"/> außerhalb der Sprechzeiten ) |
| <input type="radio"/> via Mail           | ( <input type="radio"/> Antwort zu allgemeinen Sprechzeiten | <input type="radio"/> außerhalb der Sprechzeiten ) |
| <input type="radio"/> via Onlineformular | ( <input type="radio"/> Antwort zu allgemeinen Sprechzeiten | <input type="radio"/> außerhalb der Sprechzeiten ) |
| <input type="radio"/> via Fax            | ( <input type="radio"/> Antwort zu allgemeinen Sprechzeiten | <input type="radio"/> außerhalb der Sprechzeiten ) |

## 6. Abläufe im ZSE

6.1. Haben Sie einen standardisierten Umgang mit eingehenden Unterlagen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welchen?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

6.2. Gibt es mindestens eine verantwortliche Person, die für die Sichtung eingehender Unterlagen zuständig ist?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wer?

\_\_\_\_\_

6.3. Haben Sie in Ihrem Zentrum die Möglichkeit, genetische Diagnostik durchzuführen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wonach entscheiden Sie, ob Sie genetische Diagnostik durchführen?

\_\_\_\_\_

Wenn ja, bei wie viel Prozent der Patient\*innen führen Sie in etwa genetische Diagnostik durch? \_\_\_\_\_ %

Wenn ja, wie wird die genetische Diagnostik finanziert?

\_\_\_\_\_

Wenn nein, wie gehen Sie vor, wenn genetische Diagnostik notwendig ist?

\_\_\_\_\_

6.4. Gibt es mindestens eine verantwortliche Person, die die Diagnostik und ggf. Behandlung koordiniert?  ja  nein  keine Angabe

6.5. Gibt es Ihnen zugehörige B-Zentren? (Wenn nein, weiter zu 6.7)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie viele?

\_\_\_\_\_

Wenn ja, verweisen Sie Patient\*innen direkt dorthin?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, gibt es dort feste Ansprechpartner\*innen?  ja  nein  keine Angabe



6.6. Wie erfolgt der Datentransfer zwischen Ihrem Zentrum und den zugehörigen B-Zentren?

- gemeinsames KIS
- E-Mail
- persönlich/ telefonisch
- andere: \_\_\_\_\_
- Hauspost
- Fax
- hausinterner Chatdienst
- erfolgt nicht (Datenschutz/ Schweigepflicht)

6.7. Wie erfolgt der Datentransfer zwischen Ihrem Zentrum und der angeschlossenen Klinik?

- gemeinsames KIS
- E-Mail
- persönlich/ telefonisch
- andere: \_\_\_\_\_
- Hauspost
- Fax
- hausinterner Chatdienst
- erfolgt nicht (Datenschutz/ Schweigepflicht)

6.8. Finden regelmäßige interdisziplinäre Fallkonferenzen statt? (Frequenz: \_\_\_\_\_)

- ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche Fachrichtungen sind fest vertreten?

- Innere Medizin
- Psychosomatik
- Neurologie
- Pädiatrie
- Allgemeinmedizin
- Humangenetik
- Immunologie
- Psychiatrie
- weitere: \_\_\_\_\_

Wenn ja, werden die Fallkonferenzen systematisch dokumentiert?

- ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie finden die Fallkonferenzen statt?

- persönlich
- Videoübertragung
- telefonisch
- andere: \_\_\_\_\_

Wenn ja, haben Primärversorgende die Möglichkeit, an den Fallkonferenzen teilzunehmen?

- ja  nein  keine Angabe

6.9. Stehen Sie mit Primärversorgenden im Austausch über gemeinsame Patient\*innen?

- ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie?

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

6.10. Haben Sie regelmäßige interne Besprechungen oder Supervisionen außerhalb der Fallkonferenzen? Frequenz: \_\_\_\_\_

- ja  nein  keine Angabe

6.11. Stehen Sie im Austausch mit externen A- und B-Zentren?

- ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, inwiefern? (Mehrfachantworten möglich)

- zur strukturellen Zentrumsorganisation
- für gemeinsame (Forschungs)Projekte
- zum Austausch von Expertise
- auf Fallebene
- gemeinsame Veranstaltungen
- politische Vernetzung
- Fallkonferenzen / ERNs
- andere: \_\_\_\_\_

Wenn ja, mit wie vielen? \_\_\_\_\_  
 Wenn ja, wie häufig? \_\_\_\_\_

6.12. Nutzen Sie ein standardisiertes Kodiersystem, über das ICD-10 hinaus, zur Kodierung Seltener Erkrankungen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welches?  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Wenn ja, lässt sich dieses elektronisch erfassen, z.B. im KIS?  ja  nein  keine Angabe

6.13. Melden Sie Fälle Seltener Erkrankungen in einem Register?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welches?  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

6.14. Haben Sie ein schriftlich festgehaltenes Transitionskonzept?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welches? (eigene Konzepte beschreiben lassen)  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

6.15. Haben Sie SOPs oder schriftliche Regelungen für Abläufe in Ihrem Zentrum (z.B. zur Aufnahme, Aufklärung von Pat., Abläufe im Zentrum, Entlassung, Weiterverweisung)?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, für welche Vorgänge? (Mehrfachantworten möglich)

<input type="radio"/> Aufnahme von Patient/innen	<input type="radio"/> Abläufe/Verantwortlichkeiten innerhalb ZSE (Workflow)
<input type="radio"/> Patientenkommunikation/-aufklärung	<input type="radio"/> Weiterverweisung
<input type="radio"/> Entlassung von Patient/innen	<input type="radio"/> andere: _____

\_\_\_\_\_

6.16. Nutzen Sie mit Checklisten oder ähnliche Hilfsmittel für Abläufe innerhalb des Zentrums? (Dokumentation von Arbeitsschritten)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, für welche Vorgänge? (Mehrfachantworten möglich)

<input type="radio"/> Aufnahme von Patient/innen	<input type="radio"/> Abläufe/Verantwortlichkeiten innerhalb ZSE (Workflow)
<input type="radio"/> Patientenkommunikation/-aufklärung	<input type="radio"/> Weiterverweisung
<input type="radio"/> Entlassung von Patient/innen	<input type="radio"/> andere: _____

\_\_\_\_\_

## 7. Weiterbehandlung / Entlassung aus dem Zentrum

7.1. Erhalten alle Patient\*innen die gleichen Unterlagen von Ihnen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn nein, nach welchen Kriterien entscheiden Sie, welche Unterlagen Patient\*innen bekommen?

---



---

Wenn ja, welche Unterlagen erhalten Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigte von Ihnen?  
(Mehrfachantworten möglich, alle abfragen)

Arztbrief:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
detaillierter Behandlungs- und Versorgungsplan:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Untersuchungsbefunde:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Epikrise/Entlassbericht:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Sonstiges (z.B. Infomaterialien)	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein

7.2. Verfassen Sie Unterlagen in patientengerechter Sprache?  ja  nein  keine Angabe

7.3. Erhalten Zuweisende gleichen Unterlagen von Ihnen wie Patient/innen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn nein, welche Unterlagen erhalten Zuweisende von Ihnen?  
(Mehrfachantworten möglich, alle abfragen)

Arztbrief:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
detaillierter Behandlungs- und Versorgungsplan:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Untersuchungsbefunde:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Epikrise/Entlassbericht:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Sonstiges (z.B. Infomaterialien)	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein

Wie werden diese Unterlagen zugestellt? (Mehrfachnennung möglich)

<input type="radio"/> via Mail	<input type="radio"/> via Post
<input type="radio"/> via Fax	<input type="radio"/> über Patient*innen
<input type="radio"/> mündlich/ telefonisch	<input type="radio"/> andere: _____

7.4. Wenn Weiterbehandelnde nicht Zuweisende sind: Erhalten Weiterbehandelnde die gleichen Unterlagen von Ihnen wie Patient/innen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn nein, welche Unterlagen erhalten Zuweisende von Ihnen?  
(Mehrfachantworten möglich, alle abfragen)

Arztbrief:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
detaillierter Behandlungs- und Versorgungsplan:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Untersuchungsbefunde:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Epikrise/Entlassbericht:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Sonstiges (z.B. Infomaterialien)	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein

	Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie	Seite 12/15						
Wie werden diese Unterlagen zugestellt? (Mehrfachnennung möglich)								
<table border="0"> <tr> <td><input type="radio"/> via Mail</td> <td><input type="radio"/> via Post</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/> via Fax</td> <td><input type="radio"/> über Patient*innen</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/> mündlich/ telefonisch</td> <td><input type="radio"/> andere: _____</td> </tr> </table>			<input type="radio"/> via Mail	<input type="radio"/> via Post	<input type="radio"/> via Fax	<input type="radio"/> über Patient*innen	<input type="radio"/> mündlich/ telefonisch	<input type="radio"/> andere: _____
<input type="radio"/> via Mail	<input type="radio"/> via Post							
<input type="radio"/> via Fax	<input type="radio"/> über Patient*innen							
<input type="radio"/> mündlich/ telefonisch	<input type="radio"/> andere: _____							
7.5.	Erstellen Sie eine abschließende Zusammenfassung der relevanten Informationen für die Weiterbehandlung (z.B. Erkenntnisse aus Sichtung von Akten/Ordern/Befunden)?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe						
7.6 A	Werden Patient*innen über die diagnostische Abklärung und Vermittlung an Weiterbehandelnde hinaus in Ihr A-Zentrum einbestellt?	<input checked="" type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe						
Wenn ja, warum? <input type="radio"/> zur Behandlungsberatung <input type="radio"/> zu Forschungszwecken <input type="radio"/> bei neuen Therapiemöglichkeiten <input type="radio"/> andere: _____								
7.7.	Besteht die Möglichkeit, Patient*innen mit Seltenen Erkrankungen langfristig im Zentrum oder der angeschlossenen Klinik zu betreuen?	<input checked="" type="radio"/> ja <input checked="" type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe						
Wenn ja, werden Patient*innen zusätzlich von externen Ambulanzen oder Niedergelassenen in Bezug auf die Seltene Erkrankung betreut?								
Wenn nein, werden Patient*innen für langfristige Behandlungen an Ambulanzen oder Niedergelassene (außerhalb ZSE/Klinikums) verwiesen?								
Wenn ja, sind diese auf Seltene Erkrankungen spezialisiert?								
7.8.	Haben Sie ein standardisiertes Vorgehen bei weiterhin unklaren Diagnosen?	<input checked="" type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe						
Wenn ja, welches? _____ _____ _____								
7.9.	Wie gehen Sie mit diagnostischen Unsicherheiten bei weiterhin unklaren Diagnosen um? _____ _____							
7.10.	Wie gehen Sie mit Patient*innen um, für deren Erkrankung eine spezialisierte Versorgung fehlt? _____ _____							
7.11.	Stellen Sie die psychosoziale Unterstützung für im Zentrum behandelte Patient*innen bzw. Angehörige sicher? Wenn ja, wie?	<input checked="" type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe						
<table border="0"> <tr> <td><input type="radio"/> Flyer</td> <td><input type="radio"/> ZSE bzw. klinikinterne psychosoziale Angebote</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/> Kontakt zu Sozialarbeiter*innen</td> <td><input type="radio"/> Anbindung an Patientenorganisationen</td> </tr> <tr> <td><input type="radio"/> ambulante psychosoziale Angebote (extern)</td> <td><input type="radio"/> andere: _____</td> </tr> </table>			<input type="radio"/> Flyer	<input type="radio"/> ZSE bzw. klinikinterne psychosoziale Angebote	<input type="radio"/> Kontakt zu Sozialarbeiter*innen	<input type="radio"/> Anbindung an Patientenorganisationen	<input type="radio"/> ambulante psychosoziale Angebote (extern)	<input type="radio"/> andere: _____
<input type="radio"/> Flyer	<input type="radio"/> ZSE bzw. klinikinterne psychosoziale Angebote							
<input type="radio"/> Kontakt zu Sozialarbeiter*innen	<input type="radio"/> Anbindung an Patientenorganisationen							
<input type="radio"/> ambulante psychosoziale Angebote (extern)	<input type="radio"/> andere: _____							
Version A-Zentrum								

## 8. Patientenorganisationen

8.1. Arbeiten Sie mit Patientenorganisationen zusammen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie? Mit welchen?

---

---

---

8.2. Erhalten Patient\*innen bzw. Sorgeberechtigte Informationen über Selbsthilfeorganisationen von Ihnen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche Informationen?

- Flyer
- Kontaktdaten von Ansprechpartnern
- mündlicher Verweis auf Organisation/Homepage
- andere: \_\_\_\_\_

8.3. Kennen Sie die ACHSE e.V.?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, verweisen Patient\*innen an die ACHSE?  ja  nein  keine Angabe

9. Wie zufrieden sind Sie mit...

	1 Sehr zufrieden	2 zufrieden	3 eher zufrieden	4 eher unzufrieden	5 unzufrieden	6 sehr unzufrieden	Keine An- gabe
... der Bekanntheit Ihres Zentrums bei Primärversorgenden?							
... dem Anmeldeprozess Ihres Zentrums?							
... der Zeitspanne bis zum Termin an Ihrem Zentrum?							
... dem diagnostischen Prozess in Ihrem Zentrum und der angeschlossenen Klinik?							
... Ihrer Art der Patientenkommunikation?							
... Ihrer Gesprächszeit pro Patient*in?							
... der Kommunikation mit den Primärversorgenden?							
... der Erreichbarkeit der Primärversorgenden?							
... der Zeitspanne, in der Sie Befunde von Primärversorgenden erhalten?							
... der Zeitspanne, in der Sie Befunde an Weiterbehandelnde versenden?							
... dem Überleitungsprozess zurück in die ambulante Versorgung?							
... den Möglichkeiten Ihres Zentrums zur Unterstützung des Transitionsprozesses?							

	1	2	3	4	5	6	
	Sehr zufrieden	zufrieden	eher zufrieden	eher unzufrieden	unzufrieden	sehr unzufrieden	Keine Angabe
... den Angeboten Ihres Zentrums zur psychosozialen Unterstützung?							
... der Vernetzung zwischen Ihrem Zentrum und der angeschlossenen Klinik?							
... der Vernetzung zwischen Ihrem Zentrum und externen A- und B-Zentren?							
... dem Kontakt zu Patientenorganisationen?							

Wie zufrieden sind Sie insgesamt mit dem Schnittstellenmanagement...

... innerhalb Ihres Zentrums?							
... vom Primärversorgenden in Ihr Zentrum?							
... von Ihrem Zentrum zurück in die Primärversorgung?							

## 10. Abschluss

10.1. Wo sehen Sie Optimierungspotential in Bezug auf die Schnittstellenarbeit?

---



---



---

10.2. Haben Sie noch weitere Anmerkungen zum Schnittstellenmanagement, die Ihnen besonders wichtig erscheinen?

---



---



---

Anhang B - Befragungsschema für Primärversorgende Phase 1

ESE-Best  
Bestandsaufnahme der Schnittstellen in der Versorgung  
Seltener Erkrankungen – Primärversorgende

Code: \_\_\_\_\_

➔ **1. Allgemeine Angaben – Primärversorgende**

1.1. Welchen Facharzt haben Sie?  
 Allgemeinmedizin                       Innere Medizin  
 Pädiatrie                                       andere: \_\_\_\_\_

1.2. Wie viele Jahre praktizieren Sie bereits als Arzt/Ärztin? \_\_\_\_\_ Jahre

1.3. Sind Sie Praxisinhaber\*in oder Angestellte\*r?                       Inhaber\*in     Angestellte\*r

1.4. Mit wie vielen unterschiedlichen ZSE hatten Sie bereits Kontakt?        ZSE

Wenn 1 ZSE:  
Mit welchem ZSE standen Sie in Kontakt? \_\_\_\_\_

Wenn mehr als 1 ZSE:  
Mit welchem ZSE haben Sie die besten Erfahrungen in der Zusammen-  
arbeit gemacht? (inkl. A-/B- & Name/Spezialisierung) \_\_\_\_\_

1.5. Wie viele Patient\*innen mit (Verdacht auf) Seltene Erkrankungen behandeln Sie  
derzeit in Ihrer Praxis?                      ca. \_\_\_\_\_ Patient\*innen

1.6. Bei wie vielen Ihrer Patient\*innen kam in den letzten 5 Jahren der  
Verdacht einer Seltene Erkrankung auf?                      ca. \_\_\_\_\_ Patient\*innen

1.7. Wie häufig haben Sie in den letzten 5 Jahren an ein Zentrum für  
Seltene Erkrankungen überwiesen?                      ca. \_\_\_\_\_ Patient\*innen

1.8. Sind Sie auf die Behandlung von Patient\*innen mit SE spezialisiert?                       ja     nein     keine Angabe

➔ 1.9. Welche Versicherten behandeln Sie?                       gesetzlich     privat

**2. Praxisabläufe und Kommunikation mit Kolleg\*innen (immer komplett!)**

2.1. Gibt es allgemeine Kriterien, nach denen Sie Patient\*innen an Fachkolleg\*innen  
überweisen (z.B. niedergelassene Fachärzt\*innen)?                       ja     nein     keine Angabe

Wenn ja, welche?

Zeit     weiterführende Diagnostik

Fachkompetenz                               Bauchgefühl

unklare Symptomkomplexe                       andere: \_\_\_\_\_

2.2. An welche Fachärzt/innen bzw. welche Institutionen verweisen Sie am häufigsten Patient\*innen mit unklaren Symptomkomplexen? (Mehrfachantworten möglich)

ZSE     Psychosomatik

Neurologie                                       Uniklinik

Allgemeinkrankenhaus                       andere: \_\_\_\_\_

2.3. Haben Sie ein standardisiertes Verfahren zur Entbindung von der Schweigepflicht?                       ja     nein     keine Angabe



2.4.	Enthalten Ihre Überweisungen einen konkreten Auftrag?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
2.5.	Enthalten Ihre Arztbriefe eine Beurteilung von Befunden?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
2.6.	Erheben Sie standardmäßig Familienanamnesen?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
2.7.	Verfassen Sie die Unterlagen in patientengerechter Sprache?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
2.8.	Nutzen Sie bzw. Ihr Team Checklisten oder ähnliche Hilfsmittel für Abläufe innerhalb Ihrer Praxis? (Dokumentation von Arbeitsschritten)?	<input checked="" type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
Wenn ja, für welche Vorgänge? (Mehrfachantworten möglich)		
<input type="radio"/> Aufnahme von Patient/innen		
<input type="radio"/> Abläufe/Verantwortlichkeiten innerhalb Praxis (Workflow)		
<input type="radio"/> Patientenkommunikation/-aufklärung		
<input type="radio"/> Weiterverweisung		
<input type="radio"/> Entlassung von Patient/innen		
<input type="radio"/> andere: _____		

### 3. Kommunikation und Weitervermittlung von Patient\*innen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (immer komplett!)

Im folgenden Abschnitt beziehen sich die Fragen ausschließlich auf Patient\*innen, bei denen Sie den Verdacht einer Seltene Erkrankung haben/hatten oder von denen Sie wissen, dass eine Seltene Erkrankung vorliegt.

Im folgenden Abschnitt beziehen sich die Fragen ausschließlich auf Patient\*innen, bei denen komplexe und/oder unklare Symptome vorliegen.

3.1.	Stimmen Sie die weiteren Behandlungsschritte mit Patient*innen mit Seltene Erkrankungen (mit komplexen/unklaren Symptomen) bzw. Sorgeberechtigten gemeinsam ab?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
3.2.	Ist die Gesprächszeit ausreichend, die Sie für einzelne Patient*innen mit Seltene Erkrankungen (mit komplexen/unklaren Symptomen) aufwenden können?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
3.3.	Besprechen Sie mit Patient*innen bzw. Sorgeberechtigten die Grenzen Ihrer eigenen Kompetenz?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
3.4.	Besprechen Sie mit Patient*innen bzw. Sorgeberechtigten eigene Unsicherheiten (z.B. bzgl. Diagnostik oder Therapie)?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
3.5.	Klären Sie Patient*innen bzw. Sorgeberechtigten über Verdachtsdiagnosen auf?	<input checked="" type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
Wenn ja, wie?		
<input type="radio"/> persönlich/mündlich		
<input type="radio"/> telefonisch		
<input type="radio"/> schriftlich		
<input type="radio"/> andere: _____		
3.6.	Unterscheidet sich Ihre Kommunikation oder Ihr Vorgehen bei diesen Patient*innen im Vergleich zu Ihren sonstigen Patient*innen?	<input checked="" type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe
Wenn ja, wie?		
_____		
_____		
3.7.	Waren Sie schon einmal an einem Transitionsprozess von Patient*innen aus der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin beteiligt?	<input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe

3.8. Welche Unterlagen erhalten Patient*innen von Ihnen für den Zweck der Weiterverweisung?			
Arztbrief:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
detaillierter Behandlungs- und Versorgungsplan:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Untersuchungsbefunde:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Epikrise:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Überweisungsschein:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Sonstiges (z.B. Infomaterialien)	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
_____			
3.9. Wie erfolgt die Übermittlung behandlungsrelevanter Unterlagen an Patient*innen? (Mehrfachnennung möglich)			
<input type="radio"/> elektronisch (Mail)	<input type="radio"/> via Post		
<input type="radio"/> via Fax	<input type="radio"/> persönlich (Übergabe in Praxis)		
<input type="radio"/> mündlich/ telefonisch	<input type="radio"/> andere: _____		
3.10. Erhalten Weiterbehandelnde (Fachärzt*innen, ZSE) die gleichen Unterlagen von Ihnen wie Patient*innen? <input type="radio"/> ja <input checked="" type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe			
Wenn nein, welche Unterlagen erhalten Weiterbehandelnde von Ihnen? (Mehrfachantworten möglich, alle abfragen)			
Arztbrief:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
detaillierter Behandlungs- und Versorgungsplan:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Untersuchungsbefunde:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Epikrise/Entlassbericht:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Sonstiges (z.B. Infomaterialien)	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
_____			
3.11. Wie werden diese Unterlagen zugestellt? (Mehrfachnennung möglich)			
<input type="radio"/> elektronisch (Mail)	<input type="radio"/> via Post		
<input type="radio"/> via Fax	<input type="radio"/> persönlich (Übergabe in Praxis)		
<input type="radio"/> mündlich/ telefonisch	<input type="radio"/> andere: _____		
3.12. Erhalten Sie von Weiterbehandelnden eine Rückmeldung über den Empfang Ihrer Unterlagen? <input type="radio"/> ja <input type="radio"/> nein <input type="radio"/> keine Angabe			

#### 4. Kenntnis über (Zentren für) Seltene Erkrankungen

4.1. Wie sind Sie auf die Möglichkeit aufmerksam geworden, Patient\*innen in ein ZSE überweisen zu können?

- Flyer
- Homepage
- Veranstaltungen
- persönliche Kontakte zu Behandelnden
- durch den Patienten/ die Patientin
- noch nie zugewiesen
- andere: \_\_\_\_\_



4.2. (Hyp.) Wonach entscheiden Sie, ob Sie Patient\*innen an ein ZSE überweisen? (Mehrfachantworten möglich)

- Zeit
- Anzahl der Facharztüberweisungen
- Verdacht auf SE
- Anzahl der (Großgerät)-untersuchungen
- keine festen Kriterien
- Grenzen der eigenen Kompetenz
- andere: \_\_\_\_\_

4.3. (Hyp.) Wonach wählen Sie ein ZSE aus, an das verwiesen werden soll? (Mehrfachantworten möglich)

- Nähe
- persönlicher Kontakt zu Behandelnden
- Schwerpunkte des ZSE
- Erreichbarkeit (Telefon/Email)
- keine festen Kriterien
- andere: \_\_\_\_\_

4.4. (Hyp.) Welche Quellen nutzen Sie, wenn Sie Informationen über ein ZSE benötigen? (Mehrfachantworten möglich)

- Flyer
- Homepage des ZSE
- Veranstaltungen
- persönliche Kontakte
- se-atlas
- Orphanet
- keine
- andere: \_\_\_\_\_

Wenn ja, lassen sich hilfreiche Informationen über ZSE (z.B. Behandlungsschwerpunkte) Ihrer Einschätzung nach leicht finden?

- ja  nein  keine Angabe

4.5. Ist Ihnen ist der Ablauf bekannt, wenn Sie Patient\*innen an ein ZSE überweisen wollen?

- ja  nein  keine Angabe



4.6. (Hyp.) Wie gehen Sie vor, wenn Sie Patient\*innen an ein ZSE überweisen wollen?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

4.7. Mussten Sie für Ihre Zuweisung an das ZSE vorgegebene Unterlagen zur Anmeldung von Patient\*innen ausfüllen?

- ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie haben sie die vorgegebenen Unterlagen erhalten?

- Homepage ZSE
- auf Anfrage beim ZSE (Mail/Post zugeschickt bekommen)
- über den Patienten/ die Patientin
- andere: \_\_\_\_\_

4.8. Wie lang war die Zeitspanne vom Erstkontakt mit dem ZSE bis zum Termin für den/die Patient\*in? (ggf. Minimum, Maximum, Durchschnitt)

\_\_\_\_\_

4.9. Gibt es Ihrer Einschätzung nach allgemeine Einflussfaktoren, die eine Überweisung in ein ZSE begünstigen? (Gemeint sind patienten-, behandler- und krankheitsbedingte Faktoren)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche? (Mehrfachantworten möglich)

<u>Patientenbedingt</u>	<u>Behandlerbedingt</u>	<u>Krankheitsbedingt</u>
<input type="checkbox"/> Alter der Patient*innen ( <input type="checkbox"/> je jünger, desto eher <input type="checkbox"/> je älter, desto eher)	<input type="checkbox"/> Alter des Behandelnden ( <input type="checkbox"/> je jünger, desto eher <input type="checkbox"/> je älter, desto eher)	<input type="checkbox"/> Ausmaß von Schmerzen
<input type="checkbox"/> Engagement / Hartnäckigkeit der Patient*innen / Sorgeberechtigten	<input type="checkbox"/> Erfahrung des Behandelnden ( <input type="checkbox"/> je weniger, desto eher <input type="checkbox"/> je mehr, desto eher)	<input type="checkbox"/> Schwere der Symptome
<input type="checkbox"/> Engagement / Hartnäckigkeit von Angehörigen	<input type="checkbox"/> Engagement / Hartnäckigkeit der Behandelnden	<input type="checkbox"/> Leidensdruck
<input type="checkbox"/> Patient*in ist aufwändig	<input type="checkbox"/> Zeit/Kapazität	<input type="checkbox"/> Unklare Befunde
<input type="checkbox"/> andere: _____	<input type="checkbox"/> Abrechnung/Budget	<input type="checkbox"/> Familiäre Vorerkrankungen
	<input type="checkbox"/> andere: _____	<input type="checkbox"/> andere: _____

4.10. Gibt es Ihrer Einschätzung nach allgemeine Einflussfaktoren, die eine Überweisung in ein ZSE erschweren? (Gemeint sind patienten-, behandler- und krankheitsbedingte Faktoren)  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche? (Mehrfachantworten möglich)

<u>Patientenbedingt</u>	<u>Behandlerbedingt</u>	<u>Krankheitsbedingt</u>
<input type="checkbox"/> Alter der Patient*innen ( <input type="checkbox"/> je jünger, desto unwahrscheinlicher <input type="checkbox"/> je älter, desto unwahrscheinlicher)	<input type="checkbox"/> Alter des Behandelnden ( <input type="checkbox"/> je jünger, desto unwahrscheinlicher <input type="checkbox"/> je älter, desto unwahrscheinlicher)	<input type="checkbox"/> Ausmaß von Schmerzen
<input type="checkbox"/> Mangel an Engagement / Hartnäckigkeit der Patient*innen / Sorgeberechtigten	<input type="checkbox"/> Erfahrung des Behandelnden ( <input type="checkbox"/> je weniger, desto unwahrscheinlicher <input type="checkbox"/> je mehr, desto unwahrscheinlicher)	<input type="checkbox"/> Schwere der Symptome
<input type="checkbox"/> Mangel an Engagement / Hartnäckigkeit von Angehörigen	<input type="checkbox"/> Mangel an Engagement / Hartnäckigkeit der Behandelnden	<input type="checkbox"/> Leidensdruck
<input type="checkbox"/> Patient*in ist aufwändig	<input type="checkbox"/> Zeit/Kapazität	<input type="checkbox"/> Unklare Befunde
<input type="checkbox"/> andere: _____	<input type="checkbox"/> Abrechnung/Budget	<input type="checkbox"/> Familiäre Vorerkrankungen
	<input type="checkbox"/> andere: _____	<input type="checkbox"/> andere: _____

## 5. Kommunikation mit einem Zentrum für Seltene Erkrankungen

5.1. Hält das ZSE, mit dem Sie Kontakt hatten, Ihrer Erfahrung nach konkrete Ansprechpartner\*innen für Zuweisende und Patient\*innen vor?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, woher hatten Sie die Kontaktdaten?

- Homepage  auf Anfrage  
 über den/die Patient\*in (→ zu 5.2)  andere: \_\_\_\_\_

Wenn ja, waren die Kontaktdaten der Ansprechpartner\*innen für Sie leicht zugänglich?  ja  nein  keine Angabe

5.2. War Ihrer Erfahrung nach während der telefonischen Sprechzeiten im ZSE tatsächlich jemand erreichbar?  ja  nein  keine Angabe

5.3. Haben Sie in einem (dringenden) Fall schon einmal versucht, ein ZSE zu erreichen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, handelte es sich dabei um ein A- oder B-Zentrum?  A-Zentrum  B-Zentrum

Wenn ja, wie und wann war das ZSE für Sie erreichbar? (Mehrfachantworten möglich)

- zu allgemeinen Sprechzeiten  außerhalb der Sprechzeiten  
 telefonisch  elektronisch  
 andere: \_\_\_\_\_

5.4. Wie und wann sind Sie persönlich bei Rückfragen durch ein ZSE erreichbar? (Mehrfachantworten möglich)  ja  nein  keine Angabe

- zu allgemeinen Sprechzeiten  außerhalb der Sprechzeiten  
 telefonisch  elektronisch  
 andere: \_\_\_\_\_

5.5. Wurde Ihnen von einem ZSE, mit dem Sie Kontakt hatten, angeboten, an einer Fallkonferenz zu gemeinsamen Patient\*innen teilzunehmen?  ja  nein  keine Angabe

5.6. Würden Sie gerne an Fallkonferenzen eines ZSE teilnehmen?  ja  nein  keine Angabe

5.7. Wurden Sie in den diagnostischen Prozess des ZSE für gemeinsame Patient\*innen miteinbezogen (z.B. Mitteilung neuer Befunde)?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, wie?

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

5.8. Haben Sie schon einmal eine Fortbildung zum Thema Seltene Erkrankungen besucht?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, von wem wurde die Fortbildung angeboten?

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

5.9. Stehen Sie darüber hinaus im fachlichen Austausch mit Kolleg\*innen anderer Fachdisziplinen in Bezug auf Seltene Erkrankungen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, in welcher Form?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**6. Weiterbehandlung/ Entlassung aus dem ZSE (ohne ZSE → überspringen zu 7.)**

6.1. Wurden Patient\*innen mit einer Seltene Erkrankung durch ein ZSE zur ambulanten Weiterbehandlung an Sie (zurück)überwiesen?  ja  nein  keine Angabe

Wenn nein, haben Sie dennoch Unterlagen/ Informationen vom ZSE erhalten?  ja  nein  keine Angabe

→ weiter zu 7: Patientenorganisationen

6.2. Welche Unterlagen für die Weiterbehandlung haben Sie vom ZSE erhalten? (Mehrfachantworten möglich)

Arztbrief:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
detaillierter Behandlungs- und Versorgungsplan:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Untersuchungsbefunde:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Epikrise/Entlassbericht:	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein
Sonstiges (z.B. Infomaterialien)	<input type="radio"/> regulär	<input type="radio"/> auf Wunsch	<input type="radio"/> nein

6.3. Wie wurden diese Unterlagen an Sie übermittelt?

elektronisch  via Post

via Fax  über den Patient\*in

mündlich/ telefonisch

6.4. Wie lange hat die Übermittlung der Unterlagen gedauert? (ggf. Minimum, Maximum, Durchschnitt) \_\_\_\_\_

(Falls keine zeitliche Einschätzung möglich: \_\_\_\_\_)

War der/die Patient\*in zwischenzeitlich in Ihrer Praxis vorstellig?  ja  nein

6.5. Haben Sie vom ZSE Informationen dazu erhalten, worauf bei der Versorgung der Seltene Erkrankung zu achten ist?  ja  nein  keine Angabe

6.6. Werden Patient\*innen regelmäßig zu Kontrollterminen ins ZSE einbestellt?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, werden Sie standardmäßig über die Ergebnisse der Kontrolltermine durch das ZSE informiert?  ja  nein  keine Angabe

**7. Patientenorganisationen (immer komplett!)**

7.1. Sind Ihnen Patientenorganisationen oder -verbände zu Seltene Erkrankungen bekannt?  ja  nein  keine Angabe

Wenn ja, welche?

\_\_\_\_\_

(Bei Mehrfachnennung: Welche sind für Sie davon die wichtigsten? \_\_\_\_\_)

Wenn ja, haben Sie schon einmal Kontakt aufgenommen oder Patient*innen dahin verwiesen?	<input checked="" type="radio"/> ja	<input type="radio"/> nein	<input type="radio"/> keine Angabe
Wenn ja, zu welchem Zweck?	<input type="radio"/> Weitervermittlung von Patient*innen <input type="radio"/> Hinweis zu Organisation/Ansprechpartner (mündl./schriftl.) <input type="radio"/> Information zu SE <input type="radio"/> psychosoziale Unterstützung von Patient*innen <input type="radio"/> Kontakte spezialisierter Behandelnder <input type="radio"/> andere: _____		
7.2. Kennen Sie die ACHSE e.V?	<input checked="" type="radio"/> ja	<input type="radio"/> nein	<input type="radio"/> keine Angabe
Wenn ja, haben Sie schon einmal Kontakt aufgenommen oder Patient*innen dahin verwiesen?	<input type="radio"/> ja	<input type="radio"/> nein	<input type="radio"/> keine Angabe

8. Wie zufrieden sind Sie mit...

	1	2	3	4	5	6	
	Sehr zufrieden	zufrieden	eher zufrieden	eher unzufrieden	unzufrieden	sehr unzufrieden	Keine Angabe
→ ... Ihrer Art der Patientenkommunikation bei Patient*innen mit Seltenen Erkrankungen?							
... Ihrer Gesprächszeit pro Patient*in mit Seltenen Erkrankungen?							
... der Zeitspanne, in der Sie Befunde an Weiterbehandelnde von Patient*innen mit Seltenen Erkrankungen versenden?							
... Ihren Informationen über ZSE im Allgemeinen?							
... der Kommunikation mit dem ZSE?							
... der Erreichbarkeit des ZSE?							
... dem Anmeldeprozess des ZSE?							
... der Zeitspanne bis zum Termin am ZSE?							
... dem diagnostischen Prozess im ZSE und der dazugehörigen Klinik?							
... dem Überleitungsprozess vom ZSE zurück in die ambulante Versorgung?							
... der Zeitspanne, mit der Sie Befunde vom ZSE erhalten haben?							



	1 Sehr zufrieden	2 zufrieden	3 eher zufrieden	4 eher unzufrieden	5 unzufrieden	6 sehr unzufrieden	Keine Angabe
...der Kommunikation mit dem ZSE über gemeinsame Patient*innen?							
... der Unterstützung des Transitionsprozesses durch das ZSE?							
... dem Kontakt zu Patientenorganisationen?							
... Ihrem Wissensstand über Seltene Erkrankungen?							
Wie zufrieden sind Sie insgesamt mit dem Schnittstellenmanagement...							
... vom Zentrum für Seltene Erkrankungen zu Ihnen?							
... von Ihnen zum Zentrum für Seltene Erkrankungen?							

## 9. Abschluss

! Wo sehen Sie Optimierungspotential in Bezug auf die Schnittstellenarbeit?
<hr/> <hr/> <hr/>
! Haben Sie noch weitere Anmerkungen zum Schnittstellenmanagement, die Ihnen besonders wichtig erscheinen?
<hr/> <hr/> <hr/>



## Anhang C - Leitfaden für Betroffene und Angehörige Phase 2

### Qualitative Befragung Betroffener zu Schnittstellen in der Versorgung Seltener Erkrankungen

Datum: \_\_\_\_\_

Code: \_\_\_\_\_

Beginn: \_\_\_\_\_

Ende: \_\_\_\_\_

Dauer: \_\_\_\_\_

- Einverständnis zum Aufzeichnen des Gesprächs erhalten
- Code vergeben
- Geschlecht Interviewee:  weiblich  männlich  divers
  
- selbst betroffen
- Elternteil eines betroffenen Kindes  Geschlecht und Alter des betroffenen Kindes:  
 weiblich  männlich  divers  
\_\_\_\_\_Jahre

Traten Störungen während des Interviews auf?

Wie war die Stimmung/ Atmosphäre während des Gesprächs?

- Ablauf bezüglich Aufwandsentschädigung erklärt
- Sonstiges

Vielen Dank, dass Sie sich bereit erklärt haben, an unserer Interviewstudie teilzunehmen. Wir führen Interviews mit Betroffenen durch, die von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind bzw. Eltern, deren Kind(er) von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind. Ziel der Befragung ist die Erfassung Ihrer bisherigen Erfahrungen mit der Versorgung der Seltenen Erkrankung und der Zusammenarbeit der verschiedenen Ärztinnen und Ärzte.

Das Interview wird etwa 30-40 Minuten in Anspruch nehmen, je nachdem, wie viel Sie zu einzelnen Aspekten sagen möchten. Ich werde mir stichwortartige Notizen machen. Für die spätere Detailauswertung wird außerdem der Ton digital aufgezeichnet. Alles, was Sie mir mitteilen, wird vertraulich behandelt. Alle Namen und Orte, die Sie ggf. während des Interviews nennen, werden in der späteren Auswertung anonymisiert, so dass kein Rückschluss mehr auf Sie oder andere Personen möglich ist. Ich werde Ihnen Fragen stellen und dabei bestimmte Themenbereiche ansprechen. Sie haben in dem Gespräch die Möglichkeit, frei die aus Ihrer Sicht wichtigen Aspekte zu beschreiben. Gegebenenfalls werde ich zum Verständnis vertiefend nachfragen.

Wenn Sie eine Frage nicht beantworten möchten, ist das selbstverständlich kein Problem. Außerdem können Sie jederzeit das Gespräch ohne Angabe von Gründen abbrechen. Das geht auch, wenn Sie schon Ihre Einwilligung gegeben haben. Wenn Sie das Gespräch abbrechen möchten, werden die bereits protokollierten und aufgezeichneten Inhalte nicht verarbeitet, sondern umgehend gelöscht. Haben Sie noch Fragen zum Ablauf, Inhalt oder datenschutzrechtlichen Aspekten?

Dann beginnen wir nun mit dem Interview und der Aufzeichnung.

- *Code nennen*

*„Einige der Angaben, die wir im Folgenden abfragen, haben Sie vielleicht schon in ähnlicher Weise in unserem Fragebogen beantwortet. Um Ihre Anonymität zu gewährleisten, werden der Fragebogen und das Interview getrennt ausgewertet, deswegen bitten wir um Ihr Verständnis, wenn sich einige Fragen ähneln sollten.“*

### **Allgemeine Angaben**

1. Wie alt sind Sie?:
2. In welchem Land sind Sie geboren?  
Wenn anderes Land: Seit wann leben Sie in Deutschland?:
3. Welchen Schulabschluss haben Sie?
4. Üben Sie zurzeit einen Beruf aus? (Sind Sie aktuell krankgeschrieben?)  
Wenn ja: Welchen? In welchem Umfang?:
5. Wie ist Ihre familiäre Situation? (Partner, Patch-Work, etc.)
6. (falls nicht schon geklärt!) Sind Sie selbst an einer Seltenen Erkrankung erkrankt oder Ihr/e Kind/er? (falls sowohl Elternteil, als auch Kind/er klären, auf wen das Interview bezogen werden soll)  
Wenn Kind: Wie alt ist Ihr Kind und welches Geschlecht hat es?  
\_\_\_\_\_ Jahre
7. Sind Sie (Ihr Kind) derzeit in einer Spezialsprechstunde für bestimmte Seltene Erkrankungen oder in einem allgemeinen Zentrum für Seltene Erkrankungen (sog. A-Zentrum) angebunden?  
B-Zentrum/Spezialsprechstunde oder A-Zentrum
8. Falls Sie (Ihr Kind) die Diagnose einer Seltenen Erkrankung bereits haben: Welche Diagnose haben Sie erhalten?

*„Im Folgenden werden wir die Spezialsprechstunde/das Zentrum als „Zentrum für Seltene Erkrankungen“ bzw. ‚ZSE‘ bezeichnen.“*

**Zu Beginn des Interviews würde ich gern etwas über Zeit erfahren, bevor Sie an das Zentrum für Seltene Erkrankungen verwiesen wurden:**

1. Können Sie mir kurz über den Krankheitsverlauf berichten, bevor Sie (mit Ihrem Kind) an das Zentrum für Seltene Erkrankungen verwiesen wurden?
2. *Wenn nicht schon bei 1. berichtet:* Wann traten die ersten Symptome auf? Wo wurde die Diagnose gestellt? Wurden vor der Diagnose der Seltenen Erkrankung auch falsche Diagnosen gestellt (z.B. psychosomatische)?
3. Wie haben Sie die Zeit zwischen dem ersten Arztkontakt aufgrund der (oben genannten) Symptome bis zur Weiterleitung an das Zentrum für Seltene Erkrankungen erlebt? Wie lang war dieser Zeitraum?

**Als nächstes würde ich gern erfahren, wie Sie zum Zentrum für Seltene Erkrankungen gekommen sind:**

4. Wann und wie haben Sie zum ersten Mal von einem Zentrum für Seltene Erkrankungen erfahren? Auf wessen Initiative hin wurden Sie an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen vermittelt? (Inwiefern mussten Sie selbst aktiv werden, um an das Zentrum vermittelt zu werden?)
5. Welche Erfahrungen haben Sie in der Weiterleitung an das Zentrum für Seltene Erkrankungen gemacht?  
Was lief aus Ihrer Sicht gut, was war schwierig?
6. Welche Unterlagen mussten Sie für die Anmeldung im Zentrum einreichen? War für Sie leicht ersichtlich, welche Unterlagen notwendig sind? Woher hatten Sie die Infos? Bei wem lag die Verantwortung für die Weiterleitung und Organisation der Unterlagen?

**Nun habe ich einige Fragen zu Ihren Erfahrungen am Zentrum und zur Versorgung/Behandlung Ihrer Seltenen Erkrankung (bzw. Symptome):**

7. Welche Erfahrungen haben Sie am Zentrum für Seltene Erkrankungen gemacht?  
Wie haben Sie die Diagnostik/ Behandlung dort erlebt?  
Wie haben Sie die Struktur und die Organisation innerhalb des Zentrums wahrgenommen?

8. Wie wurden Sie in die Diagnostik/ Behandlung miteinbezogen? Wie war das für Sie?
9. Gab es innerhalb des Zentrums unterschiedliche Personen, die in die Behandlung einbezogen waren?  
Wie haben Sie dies erlebt? Wie waren Ihrer Einschätzung nach der Austausch und die Zusammenarbeit zwischen den beteiligten Personen?
10. Wie und durch wen werden Sie (wird Ihr Kind) in Bezug auf die Seltene Erkrankung langfristig behandelt?
11. Welche Rolle spielt Ihr Hausarzt/Ihre Hausärztin (Ihr Kinderarzt/Ihre Kinderärztin) bei der Behandlung der Seltenen Erkrankung? Wie verläuft dies? Was läuft gut, was ist schwierig?

**Ich würde Sie nun gerne nach Ihren Erfahrungen mit den unterschiedlichen Ärzten und Ärztinnen, die an der Behandlung beteiligt sind, befragen:**

12. Wie haben Sie die Kommunikation zwischen Ihren behandelnden Ärzt\*innen der verschiedenen Institutionen (z.B. Arztpraxen, Krankenhäuser, Medizinische/ambulante Versorgungszentren) erlebt? Was haben Sie positiv erlebt, was eher schwierig?
  - a. Zwischen Primärversorgenden (Haus-, Fach-, Kinderärzt\*innen) und ZSE
  - b. Zwischen verschiedenen Primärversorgenden
  - c. sonstiges
13. Welche Erfahrungen machen Sie, wenn Sie Ärzt\*innen außerhalb des Zentrums für Seltene Erkrankungen von der Seltenen Erkrankungen (Ihres Kindes) berichten?

## **Abschluss**

14. Haben Sie zu irgendeinem Zeitpunkt Unsicherheiten auf Seiten der Behandler\*innen (im ZSE, bei anderen Haus-/Fachärzt\*innen) wahrgenommen? Wenn ja, welche?
15. Wurden Unsicherheiten seitens der Ärzt\*innen mit Ihnen besprochen? Welche Unsicherheiten wurden geäußert? Wie haben Sie dies erlebt und wie bewerten Sie dies? Welche Ärzt\*innen waren das (im ZSE, Haus-, Fachärzt\*innen)?

16. Wenn Sie Ihren Weg bis heute betrachten, wie würde aus Ihrer Sicht der bestmögliche Weg von den ersten Symptomen bis hin zur Diagnose und Behandlung aussehen?
  
17. Welche Unterstützung haben Sie sich in der Vergangenheit gewünscht (z.B. beim Auftreten der Symptome, nach der Diagnose)? Welche Unterstützung wünschen Sie sich aktuell oder in Bezug auf die Zukunft? (Wobei?)
  
18. Welche Unterstützungsangebote haben Sie seit der Diagnose der Seltenen Erkrankung genutzt?  
*Falls keine:* Gab es bestimmte Gründe, warum Sie keine Unterstützungsangebote wahrgenommen haben?
  
19. Haben oder hatten Sie Kontakt mit Selbsthilfegruppen? (Falls nicht oben schon erwähnt) Wie sind Sie darauf aufmerksam geworden? Welche Aspekte haben Sie als schwierig oder hilfreich erlebt?
  
20. Hat sich durch die aktuelle Corona-Pandemie für die Versorgung bzw. das Leben mit der Seltenen Erkrankung (Ihres Kindes) etwas verändert?
  
21. Gibt es aus Ihrer Sicht noch wichtige Aspekte, die wir aus Ihrer Sicht wissen müssen, um Ihre Situation möglichst gut verstehen zu können, die noch nicht angesprochen wurden?

*„Falls Sie keine Fragen mehr an uns haben, stoppe ich jetzt die Aufnahme und bedanke mich ganz herzlich bei Ihnen für Ihre Teilnahme.“*

- *Frage nach Kontakt Primärversorger/in bzw. Verbleib des Umschlags „Informationen für Ihre\*n niedergelassenen Arzt\*Ärztin*
  
- *Besprechung Ablauf Aufwandsentschädigung*

## Anhang D - Leitfaden für Primärversorgende Phase 2

### Qualitative Befragung Primärversorgender zu Schnittstellen in der Versorgung Seltener Erkrankungen

Datum: \_\_\_\_\_

Code: \_\_\_\_\_

Beginn: \_\_\_\_\_

Ende: \_\_\_\_\_

Dauer: \_\_\_\_\_

- Einverständnis zum Aufzeichnen des Gesprächs erhalten
- Code vergeben
- Geschlecht Interviewee:  weiblich  männlich

Traten Störungen während des Interviews auf?

Wie war die Stimmung/ Atmosphäre während des Gesprächs?

- Ablauf bezüglich Aufwandsentschädigung erklärt
- Sonstiges

### Allgemeine Angaben – Primärversorgende

Welchen Facharzt haben Sie?

Allgemeinmedizin     Innere Medizin     Pädiatrie     Andere: \_\_\_\_\_

Wie viele Jahre praktizieren Sie bereits als Arzt/ Ärztin in eigener Praxis? \_\_\_\_\_ Jahre

Sind Sie Praxisinhaber\*in oder Angestellte\*r?     Inhaber\*in     Angestellte\*r

Mit welchem Zentrum für Seltene Erkrankungen standen Sie bereits in Kontakt?

Mit welchem Zentrum haben Sie die besten Erfahrungen in der Zusammenarbeit gemacht?

Wie häufig standen Sie mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen in Kontakt?

A: \_\_\_\_\_ B: \_\_\_\_\_

Welche Versicherten behandeln Sie überwiegend?     gesetzlich     privat

### Anmeldung am ZSE

Woher war Ihnen die Möglichkeit bekannt, an ein ZSE zu überweisen? Aus welchen Gründen haben Sie überwiesen?

Wenn Sie an Situationen denken, als Sie Patient\*innen an ein ZSE überwiesen: Wie war der Ablauf? Woher war Ihnen dieser bekannt? Welche Unterschiede zu sonstigen, üblichen Überweisungen gab es? Gibt es Unterschiede zwischen privat- und gesetzlich versicherten Patient\*innen?

Mussten Sie für die Anmeldung Ihres Patienten/ Ihrer Patientin im ZSE Unterlagen ausfüllen?

Wenn ja, wie haben Sie diese erhalten? Würden Sie sagen, dass diese im Hinblick auf Umfang und Verständlichkeit angemessen waren?

Wenn schon häufiger an dasselbe ZSE überwiesen: Erleben Sie im Anmeldeprozess Variationen innerhalb des Zentrums? (wenn Strukturen bekannt: zwischen A- und B-Zentrum, zwischen B-Zentren)

Welche Rolle spielen Patient\*innen im Anmeldeprozess?

Wie würden Sie den Überweisungsprozess in das ZSE bewerten? Wie ließ es sich in Ihren Arbeitsalltag integrieren? (wenn nicht von allein: Verbesserungsvorschläge und gut laufende Aspekte erfragen)



### **Kommunikation mit dem Zentrum während der Diagnostik/ Behandlung**

Als der Patient/ die Patientin im ZSE war, wie erlebten Sie den Austausch während der Diagnostik bzw. Behandlung?

Zu welchen Anlässen besteht Kontakt mit dem ZSE bzw. den dort zuständigen Personen und wie?

Wie würden Sie den Austausch bzw. die Kommunikation mit dem ZSE oder der Sprechstunde bewerten? (Verbesserungsvorschläge und gut laufende Aspekte erfragen)

Falls nicht schon genannt: Wie ist Ihre Meinung zur elektronischen Patientenakte als Mittel zur Kommunikation (z.B. mit dem Zentrum)? (inkl. Machbarkeit, technische Voraussetzungen, etc.)

Wie schätzen Sie die Teilnahme an Fallkonferenzen des Zentrums über gemeinsame Patient\*innen als Mittel zum Austausch ein? Was wäre notwendig, damit Sie an den Konferenzen auch teilnehmen könnten?

### **Entlassung aus dem Zentrum**

Wie läuft die Rückvermittlung vom Zentrum an Sie als Zuweiser\*in? (Verbesserungsvorschläge und gut laufende Aspekte erfragen)

Falls nicht schon genannt: Welche Unterlagen erhalten Sie bei Entlassung der Patient\*innen vom Zentrum? (angemessene Zeitspanne, notwendige Informationen drin, ausreichend gute Qualität)

### **Langfristige Zusammenarbeit**

Wie gestaltet sich die langfristige Zusammenarbeit mit dem Zentrum? (Verbesserungsvorschläge und gut laufende Aspekte erfragen)

Falls nicht schon genannt: Werden Sie vom Zentrum über aktuelle Untersuchungs- und Behandlungsergebnisse von gemeinsamen Patient\*innen informiert?

In welchem Abstand wünschen Sie sich Informationen zu gemeinsamen Patient\*innen und wie soll die Übermittlung dieser erfolgen?

Welche Aufgaben übernehmen Sie in der Versorgung von Patient\*innen mit Seltenen Erkrankungen, die an einem Zentrum angebunden sind? Wie ist es zu dieser Aufgabenteilung gekommen?

Haben Sie bei Fragen Ansprechpartner\*innen Zentrum?

### **Abschluss**

Haben Sie schon einmal eine Fortbildung am Zentrum besucht? (wenn nein: nach Gründen fragen warum nicht) Wie müsste die Fortbildung inhaltlich gestaltet sein, damit diese für Sie relevant wäre (z.B. sich nur mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen oder allgemeiner gehalten)? Wie müsste sie formal gestaltet sein, damit es Ihnen möglich ist, teilzunehmen (z.B. passende Zeitfenster)?

Erleben Sie Unsicherheiten in der Arbeit mit Menschen mit (vermuteten) Seltenen Erkrankungen? (Mit Unsicherheiten meinen wir z.B. Informations- oder Wissenslücken, die Ihnen in der Arbeit mit diesen Patient\*innen begegnen.)

Wenn ja, welche sind das? Welche Auswirkungen haben sie? Wie gehen Sie mit diesen Unsicherheiten um? Machen Sie diese transparent?

Gibt es etwas, das Sie sich von einem Zentrum in Hinblick auf die Zusammenarbeit wünschen würden? Was sollte sich in der Zusammenarbeit auf keinen Fall ändern? Wo sehen Sie im Augenblick die größten Hürden in der Zusammenarbeit?

Wie würde die Zusammenarbeit mit dem ZSE bestenfalls aussehen?