TECHNISCHE UNIVERSITÄT DRESDEN

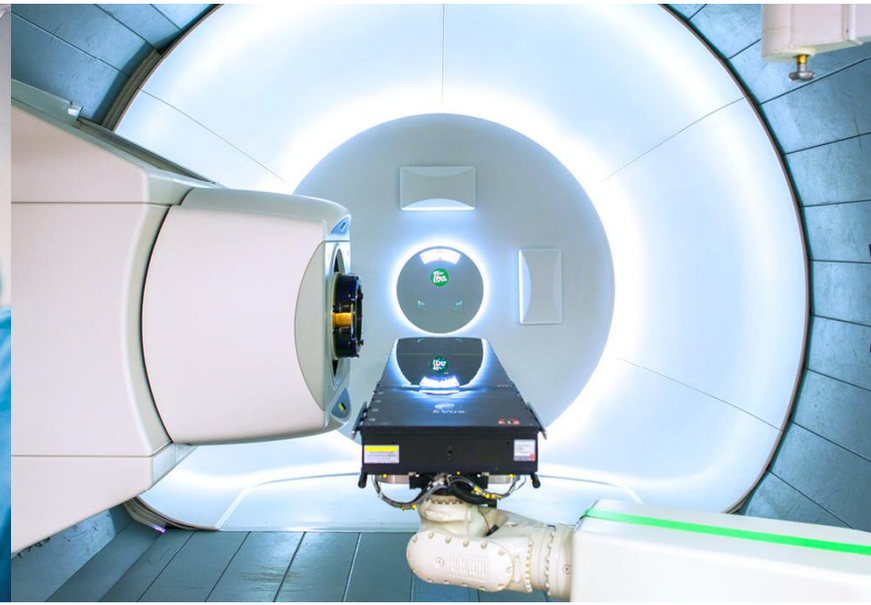
UniversitätsCentrum Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung

TRANSLATE NAMSE

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
DIE DRESDNER.

# Eine Ärztebefragung zur Rolle und Funktion von Zentren für Seltene Erkrankungen in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland

**Julia Scharfe, Diana Druschke, Gabriele Müller, Christine Mundlos, Katja Lüloff, Katrin Christiane Reber, Sebastian Liersch, Jochen Schmitt, TRANSLATE-NAMSE Konsortium**



18. Deutscher Kongress für Versorgungsforschung Berlin, 11.10.2019

# Seltene Erkrankungen

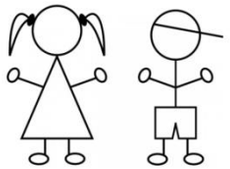
weniger
als fünf von
10.000 Menschen
sind betroffen[2]

**Fast 5% der Weltbevölkerung (350 Millionen) leben mit einer Seltenen Erkrankung[5]**

**über 7.000 Seltene Erkrankungen sind bekannt, schätzungsweise gibt es 8.000[5]**

**4 Millionen Betroffene in Deutsch-land[1]**

**Für Diagnosestellung Aufsuchen von bis zu 8 Ärzten notwendig, Ø Dauer: 4,8 Jahre[3,4]**



**etwa 70% der Seltenen Erkrankungen beginnen im Kindesalter[7]**



TRANSLATE NAMSE

# Translate NAMSE

- 6 KV-Regionen
- 9 Zentren für Seltene Erkrankungen
- 4 Humangenetische Institute
- 2 Krankenkassen
- 2 Evaluatoren
- ACHSE e.V.

Bild: achse e.V. unter https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/Projekte/translate_namse.php

# TRANSLATE NAMSE – Projektziele

- die Umsetzung von Maßnahmen aus dem Aktionsplan des **N**ationalen **A**ktionsbündnisses für **M**enschen mit **S**eltenen **E**rkrankungen (NAMSE)
- beschleunigte und gesicherte Diagnosestellungen
- die Verbesserung der Versorgungsqualität
- die Steigerung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungseffizienz
- eine langfristige Verbesserung des Gesundheitsstatus von Patienten mit Seltenen Erkrankungen

# Ausgangssituation

**Limitierte Versorgungseffizienz und Versorgungsqualität aufgrund regional sehr unterschiedlicher und unzureichend vernetzter spezieller Expertise**[6]

- **ein Teil-Ziel der begleitenden Evaluation:**
  **Bewertung der Zusammenarbeit von niedergelassenen Ärzten mit Zentren für Seltene Erkrankungen**

- **Grad der Zusammenarbeit**
- **Qualität der Zusammenarbeit**

# Erfassung der Zusammenarbeit

**Methodik:**

- Befragung von 1.500 niedergelassenen Allgemeinmedizinern und Kinderärzten in folgenden 6 Regionen per Fragebogen:
  - Kassenärztliche Vereinigung (KV-) Bereich Berlin
  - KV Bereich Nordrhein
  - KV Bereich Sachsen
  - KV Bereich Hamburg und Schleswig-Holstein
  - KV Bereich Baden Württemberg sowie
  - KV Bereich Bayern

# Erfassung der Zusammenarbeit

**Inhalt:**

- Informationsmöglichkeiten zu SE, Versorgungsstruktur, Informationsflüssen, Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit ZSE, Effekt der Zentren auf die Diagnosestellung

- Kenntnis über Zentren für Seltene Erkrankungen, Kenntnis über den Zugang zu ZSE, Bewertung von Zugang und Zusammenarbeit zu/mit den ZSE, Wünsche an die ZSE

# Erhebungen zum Rücklauf

- 248 Fragebögen
- Rücklauf: Hausärzte 15,8%, Kinderärzte 18,1%,
- Gesamt: 16,5%

**KV-Region**

| Region | Rücklauf | |
|---|---|---|
| Baden-Württemberg | 49 | (19.8%) |
| Sachsen | 44 | (17.7%) |
| Hamburg Schleswig-Holstein | 41 | (16.5%) |
| Nordrhein | 37 | (14.9%) |
| Bayern | 36 | (14.5%) |
| Berlin | 31 | (12.5%) |
| nicht zuordnenbar | 10 | (4.0%) |
| Gesamt | 248 | (100.0%) |

# Charakteristika der Befragten Ärzt*innen

- In eigener Praxis tätig: 82%
- angestellt in einer Praxis bzw. MVZ: 15%
- 118 Ärztinnen (48%), 129 Ärzte (52%), 1 ohne Angabe
- Median-Alter liegt bei 55 Jahren

## Ø Anzahl an Patienten mit (Verdacht auf) SE pro Jahr

| Anzahl | | Ø Anzahl Patienten |
|---|---|---|
| 6 | (3.1%) | < 1 |
| 126 | (64.9%) | 1 - ≤ 4 |
| 44 | (22.7%) | 5 - ≤ 9 |
| 18 | (9.3%) | 10+ |
| 194 | (100.0%) | Gesamt |

## Wie viele Patienten mit [Verdacht auf] SE an ZSE überwiesen

| Häufigkeit | | Anteil Patienten |
|---|---|---|
| 103 | (41.5%) | 0% |
| 44 | (17.7%) | < 50% |
| 17 | (6.9%) | ≥ 50% |
| 55 | (22.2%) | 100% |
| 29 | (11.7%) | keine Angabe |
| 248 | (100%) | Gesamt |

# Kenntnis der Zentren für Seltene Erkrankungen

- 54% der Befragten antworteten auf die Frage, ob sie ein ZSE kennen, mit „Nein“.

**Wie haben Sie vom Zentrum erfahren?**

| Informationsquelle | Häufigkeit | |
|---|---|---|
| Internet | 58 | (32%) |
| ärztliches Netzwerk | 58 | (32%) |
| Flyer/Fachzeitschriften/allg. Medien | 35 | (19%) |
| Patienten/Angehörige | 29 | (16%) |
| Kongress | 22 | (12%) |
| Ärztekammer/KV | 6 | (3%) |
| ACHSE e.V. | 1 | (1%) |
| se-atlas | 1 | (1%) |
| Sonstiges | 14 | (8%) |

# Beurteilung des Zugangs zu ZSE

- 52% der Befragten gaben an, die Schritte zur Zuweisung in ein Zentrum für Seltenen Erkrankungen zu kennen

**Wie empfinden Sie den Zugang zu ZSE?**

| Bewertung | Häufigkeit | |
|---|---|---|
| sehr einfach/ einfach | 50 | (56.8%) |
| weder noch | 22 | (25.0%) |
| schwierig / sehr schwierig | 16 | (18.2%) |
| Gesamt | 88 | (100.0%) |

# Beurteilung der Zusammenarbeit mit ZSE

**Bewertung wie hilfreich ZSE**

| Bewertung | Häufigkeit | |
|---|---|---|
| sehr hilfreich / eher hilfreich | 85 | (82.5%) |
| teils/teils | 12 | (11.7%) |
| eher nicht hilfreich / gar nicht hilfreich | 6 | (5.8%) |
| Gesamt | 103 | (100.0%) |

**Bewertung Kommunikation mit ZSE**

| Bewertung | Häufigkeit | |
|---|---|---|
| sehr gut/ gut | 63 | (63.6%) |
| mittel | 19 | (19.2%) |
| schlecht / sehr schlecht | 17 | (17.2%) |
| Gesamt | 99 | (100.0%) |

# Wünsche an Zentren für Seltene Erkrankungen

**Welche Unterstützung wünschen Sie sich bei der Betreuung von Patienten mit SE?**

| Unterstützungsleistung | Häufigkeit | |
|---|---|---|
| Ansprechpartner für bestimmte SE | 184 | (74,2%) |
| Mitbetreuung des Patienten | 183 | (73.8%) |
| Unterstützung bei Diagnosestellung | 160 | (64.5%) |
| Bereitstellung allg. Informationen | 107 | (43.1%) |
| Informationen über Zugang zu klinischen Studien | 39 | (15.7%) |
| keine | 3 | (1.2%) |

Freitext: Fortbildung, Seminare, KI-Netzwerk

# Diskussion (I)

- Die Ergebnisse zeigen, dass zum einen das Wissen über die Existenz der ZSE ausbaufähig ist und v.a. die Zugangswege zu ZSE für potentielle Zuweiser unklar sind.

- Sind diese Hürden für die Zuweiser genommen, dann resultiert eine eher positive Bewertung der Zusammenarbeit mit den ZSE.

- Seitens der hier befragten Leistungserbringer wird v.a. folgende Unterstützung seitens der ZSE gewünscht:
  - Ansprechpartner für bestimmte SE
  - Mitbetreuung des Patienten
  - Unterstützung bei der Diagnosestellung

# Diskussion (II)

- Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen hat verbesserte Versorgungsstrukturen zum Ziel. Neue Versorgungsformen können eine umfassende und spezialisierte Behandlung der Betroffenen ermöglichen.

- Dafür müssen die potentiellen Zuweiser verstärkt angesprochen, über konkrete Zugangswege informiert und deren Multiplikatorfunktion genutzt werden.

- Aufgrund der Komplexität Seltener Erkrankungen ist die interdisziplinäre Vernetzung aller im Prozess beteiligten Behandler unerlässlich.

# Praktische Implikationen

- Durch eine verbesserte Öffentlichkeitsarbeit der ZSE kann eine grundsätzliche Voraussetzung zur Inanspruchnahme geschaffen werden.

- Dabei ist zu berücksichtigen, dass den Zuweisern eine steuernde Funktion für die Patientenströme zu den ZSE zukommt, die der Zuweiser nur unter Beseitigung des wahrgenommenen Informationsdefizits leisten kann.

# Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit.

**Kontakt:**
Dipl. Ing. Gabriele Müller
Telefon: 0351 458- 563
Telefax: 0351458-7238
E-Mail: gabriele.mueller@uniklinikum-dresden.de
Internet: https://www.uniklinikum-dresden.de/zegv

**Adresse:**
Universitätsklinikum Carl Gustav Carus
an der TU Dresden AöR
Zentrum für Evidenzbasierte
Gesundheitsversorgung (ZEGV)
Fetscherstraße 74, 01307 Dresden111

# Literaturverzeichnis


- 1. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). URL: http://www.namse.de/seltene-erkrankungen.html. (Letzter Zugriff: 03.10.2019)
- 2. European Organisation for Rare Disease (EURORDIS). Report from the European Conference on Rare Diseases 2005. URL: https://www.eurordis.org/IMG/pdf/EN-ECRDtotal-2.pdf. (Letzter Zugriff: 03.10.2019)
- 3. Global Genes. Rare Diseases Impact Report 2013
- 4. Engel PA, et al. Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. Journal of Rare Disorders 2013: Vol. 1, Issue 2. Verfügbar unter: http://www.journalofraredisorders.com/pub/IssuePDFs/Engel.pdf. (Letzter Zugriff: 03.10.2019)
- 5. Posada M, Taruscio D, Groft, S. Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. 2nd Edition. 2017. Vol. 1031. Springer. DOI: 10.1007/978-3-319-67144-4
- 6. Reimann A, Nowak U. Erfordernisse, Defizite und Gelingensbedingungen patientenzentrierter Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen. Kinder- und Jugendmedizin 2016;16(03):192–98.
- 7. Nguengang WS, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics 2019. DOI: 10.1038/s41431-019-0508-0. (Letzter Zugriff: 03.10.2010)

- Grafik: achse e.V. unter https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/Projekte/translate_namse.php (letzter Zugriff: 03.10.2019)

# Headline (einzeilig/linksbündig)

Text linksbündig / 20 / 25 p
Text 80 % Schwarz
Text

- Anstrich
- Anstrich
  - Anstrich Ebene zwei
  - Anstrich Ebene zwei
    - Anstrich Ebene drei
      - Anstrich Ebene vier
        - Anstrich Ebene fünf

Text
Text
Text

1 Bildunterschrift

Bildunterschrft
Bildunterschrift



TRANSLATE NAMSE

# Headline (zweizeilig/linksbündig)
# Headline (zweizeilig/linksbündig)

Text linksbündig / 20 / 25 p
Text 80 % Schwarz
Text

- Anstrich
- Anstrich
  - Anstrich Ebene zwei
  - Anstrich Ebene zwei
    - Anstrich Ebene drei
      - Anstrich Ebene vier
        - Anstrich Ebene fünf

Text
Text
Text

1 Bildunterschrift

Bildunterschrift
Bildunterschrift



TRANSLATE NAMSE

# Kapiteltrennseite

**Unterzeile**

# TRANSLATE NAMSE – Konsortium

**Konsortialführung**
Charité Berlin

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| Charité Berlin | UK Heidel-berg | UK LMU München | UK Dresden | UK Essen | ACHSE e.V. |
| UK Hamburg | UK SH Standort Lübeck | UK Bonn | UK Tübingen | AOK Nordost | Barmer GEK |

**Konsortialpartner Evaluation:** Berlin School of Public Health und
Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) TU Dresden