

Die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland

Ein Gutachten des Fraunhofer Institut für System und Innovationsforschung ISI

durchgeführt im Auftrag des Bundesministerium für Gesundheit

Impressum

Die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland

Projektleitung

Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung ISI

Breslauer Straße 48, 76139 Karlsruhe

Dr. Heike Aichinger

Autorinnen

Heike Aichinger

Nicole Brkic

Diana Schneider

Tanja Bratan

Unter Mitwirkung von Max Hoffmann und Silke Just

Verfasst im Auftrag von

Bundesministerium für Gesundheit (BMG)

Referat 313 – Molekulare Medizin, Fortpflanzungsmedizin, Bioethik; Friedrichstr. 108, 10117 Berlin

Inhaltsverzeichnis

1	Executive Summary	6
2	Einleitung	10
2.1	Hintergrund und Ausgangslage	10
2.2	Zielsetzung und Forschungsfragen.....	11
3	Vorgehensweise und Methodik	12
3.1	Studiendesign: Vorgehensweise und Analyse-Ebenen	12
3.2	Methodik	13
3.2.1	Standardisierte Online-Befragungen.....	13
3.2.2	Interviews.....	14
3.2.3	Validierung	14
4	Ergebnisse	16
4.1	Literaturanalyse: Zentrale Entwicklungen im Bereich der Versorgung.....	16
4.2	Schriftliche Befragungen von Betroffenen sowie Medizinerinnen und Medizinern.....	19
4.2.1	Ergebnisse der Online-Befragung von Betroffenen und Angehörigen.....	19
4.2.2	Ergebnisse der Online-Befragung von Ärztinnen und Ärzten.....	28
4.3	Ergebnisse der qualitativen Befragungen (Interviews)	33
4.3.1	Aktuelle Bewertung der Versorgungssituation	33
4.3.2	Diagnose	40
4.3.3	Aufmerksamkeit und Informationsstand	41
4.3.4	Rolle der Selbsthilfe.....	42
4.3.5	Europäische Vernetzung	42
4.3.6	Forschung	43
4.3.7	Von Akteursgruppen benannte Handlungsbedarfe.....	43
4.3.8	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit SE.....	44
5	Diskussion	47
5.1	Versorgungssituation.....	47
5.2	Psychosoziale Versorgung	48
5.3	Diagnose.....	50
5.4	Finanzierung	51
5.5	Informationsstand	52
5.6	Forschung.....	53
5.7	Limitationen der Studie	53
6	Handlungsfelder und Empfehlungen	55
6.1	Koordinierte und vernetzte Versorgung.....	55
6.2	Spezialisierte Versorgung: Typ A- und Typ B-Zentren.....	56

6.3	Wohnortnahe Versorgung.....	57
6.4	Diagnostik	57
6.5	Psychische Gesundheit	57
6.6	Soziale Teilhabe und Unterstützung.....	57
6.7	Finanzierung und Nachhaltigkeit des Versorgungsangebots	58
6.8	Register und Kodierung	59
7	Zukunft des NAMSE.....	60
8	Fazit und Ausblick.....	64
9	Danksagung.....	65
10	Abbildungsverzeichnis	66
11	Tabellenverzeichnis	68
Anhang		76
A.1	Studiendesign	77
A.2	Zielgruppen der qualitativen Interviews.....	78
A.3	Teilnehmerinnen und Teilnehmer des Validierungworkshops	79
A.4	Fragebögen der Online-Befragungen	80
A.4.1	Fragebogen für Betroffene und Angehörige.....	80
A.4.2	Fragebogen für Hausärztinnen und -ärzte	98
A.4.3	Fragebogen für Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte.....	105
A.5	Interviewleitfäden.....	112
A.6	Ergebnisse	119
A.6.1	Befragung der Betroffenen.....	119
A.6.2	Ergebnisse der Online-Befragungen der Medizinerinnen und Mediziner	130
A.7	Daten zu Abbildungen	138

Abkürzungsverzeichnis

ACHSE e.V.	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.
ASV	Ambulante spezialfachärztliche Versorgung
BAG	Berufsausübungsgemeinschaft
BfArM	Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BVKJ	Berufsverband der Kinder- und Jugendärzte e.V.
bspw.	beispielsweise
BZgA	Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
bzw.	beziehungsweise
DFG	Deutsche Forschungsgemeinschaft
DGKJ	Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.V.
DKG	Deutsche Krankenhausgesellschaft
DEGAM	Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin e.V.
DIMDI	Deutsches Institut für Medizinische Dokumentation und Information
DRG	Diagnosis-related Groups/Diagnosebezogene Fallgruppen
DRN	Deutsches Referenznetzwerk
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab
EJP RD	European Joint Programme on Rare Diseases
ePA	Elektronische Patientenakte
ERN	European Reference Network
EUTB	Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
genomDE	Nationale Strategie für Genommedizin
GKV	Gesetzliche Krankenversicherung
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
IT	Informationstechnik
MFA	Medizinische Fachangestellte/Medizinischer Fachangestellter
MVZ	Medizinisches Versorgungszentrum
MZEB	Medizinisches Zentrum für Erwachsene mit Behinderung
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
NAP	Nationaler Aktionsplan
PKV	Private Krankenversicherung
SE	Seltene Erkrankung(en)
SGB	Sozialgesetzbuch
SPZ	Sozialpädiatrisches Zentrum
Ultra-SE	Ultra-seltene Erkrankung
WB-NAPSE	Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

ZSE Zentrum für Seltene Erkrankungen

ZSE-DUO Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen

1 Executive Summary

Hintergrund und Zielsetzung

In Deutschland leiden etwa vier Millionen Menschen an einer der rund 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen (SE) und stellen damit eine große Gruppe im deutschen Gesundheitssystem dar. Ihre Lebens- und Versorgungssituation wurde erstmals in einer im Jahr 2009 veröffentlichten Studie genauer untersucht (Eidt et al. 2009). Die damalige Studie zeigte auf, dass Menschen mit SE mit besonderen Versorgungsproblemen konfrontiert sind. Zudem wies die Studie Handlungsbedarf in verschiedenen Versorgungsbereichen aus und empfahl die Einführung eines Nationalen Aktionsplans. Die Studienergebnisse sowie die Entwicklungen auf europäischer Ebene führten zur Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), welches im Jahr 2013 einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAP) veröffentlichte. Seitdem wurde eine Vielzahl von Maßnahmen und Projekten umgesetzt, die zum Ziel hatten, zur Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit SE beizutragen.

Die vorliegende Studie hat zum Ziel, die heutige Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit SE zu analysieren und zu untersuchen, wie sich die Situation seit 2009 verändert hat und bestehende Handlungsbedarfe aufzuzeigen. Darüber hinaus wird beleuchtet, inwiefern die Arbeit des NAMSE auch weiterhin für die Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit SE benötigt wird, wie die Arbeit fortgesetzt werden könnte und welchen Themen und Aufgaben sich das Bündnis künftig schwerpunktmäßig widmen sollte.

Methodik und Durchführung

Die Studie kombiniert qualitative und quantitative Ansätze, um die Versorgungs- und Lebenssituation von Menschen mit SE zu untersuchen. Hierfür wurden drei standardisierte Online-Erhebungen durchgeführt, die sich an Betroffene, niedergelassene Hausärztinnen und Hausärzte sowie Kinder- und Jugendmedizinerinnen und -mediziner richteten. Darüber hinaus wurden leitfadengestützte, explorative Interviews mit relevanten Stakeholdergruppen im Kontext der SE durchgeführt, um eine möglichst ganzheitliche Datengrundlage zu schaffen und einen umfassenden Einblick in die derzeitige Versorgungssituation zu gewinnen. Für beide Erhebungsverfahren wurden die Teilnehmenden gebeten, sowohl die aktuelle Situation zu bewerten, als auch retrospektiv einzuschätzen, inwiefern sich die Situation in den letzten 10-15 Jahren aus ihrer Perspektive verändert hat. Die empirischen Erhebungen wurden durch eine Dokumentenanalyse komplementiert. Auf Grundlage der Ergebnisse aller Erhebungen wurden Handlungsempfehlungen abgeleitet, die anschließend im Rahmen eines Workshops mit Expertinnen und Experten validiert und weiterentwickelt wurden.

Ergebnisse und Schlussfolgerungen

Sowohl Betroffene als auch Versorgerinnen und Versorger nehmen deutliche Verbesserungen in der Versorgung von Menschen mit SE wahr. Dennoch wird die derzeitige medizinische Versorgung nach wie vor als nicht zufriedenstellend empfunden und Betroffene und ihre Angehörige sehen sich mit ähnlichen Herausforderungen konfrontiert, wie sie bereits in der Studie von 2009 beschrieben wurden. Als wichtigste positive Entwicklung wird die Etablierung von dezidierten Versorgungsstrukturen, den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), gesehen. Mit den Zentren wurde ein Grundstein für eine interdisziplinäre Versorgung der Betroffenen und die Bündelung von Expertise und Ressourcen geschaffen. An den Zentren wurden bereits erfolgreich neue Versorgungsansätze entwickelt und erprobt. Allerdings fehlt es noch immer an koordinierten und verlässlichen Versorgungsstrukturen, die sicherstellen, dass Patientinnen und Patienten mit SE oder

solche mit unklaren Diagnosen zügig an geeignete Einrichtungen überwiesen werden, stattdessen sehen sich insbesondere Erwachsene mit SE häufig mit einer unkoordinierten Versorgung konfrontiert. Betroffene haben auch oft Schwierigkeiten, eine wohnortnahe und qualitativ hochwertige Versorgung zu erhalten. Während die medikamentöse Versorgung in Deutschland insgesamt als gut eingeschätzt wird und gerade im Bereich der Therapieentwicklung Fortschritte gesehen werden, wird die Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln als deutlich schwieriger eingeschätzt. Große Bedarfe werden zudem im Hinblick auf sozialrechtliche sowie psychosoziale Unterstützungsangebote gesehen. Das fehlende Angebot in diesem Bereich wird nur teilweise durch die ehrenamtliche Arbeit von Selbsthilfeorganisationen kompensiert.

Besondere Fortschritte sehen Betroffene und Versorgerinnen und Versorger im Bereich der Diagnostik: Die Qualität der Diagnostik wird als hoch eingeschätzt, was nicht zuletzt an innovativen und neuen Diagnostikverfahren und -technologien (bspw. Exomsequenzierung) aber auch der Ausweitung des Neugeborenen-Screenings liegt, wodurch heute viele Erkrankungen bereits frühzeitig erkannt werden können. Allerdings kommt es trotz der Bemühungen, die Diagnostikzeiten zu verkürzen, auch heute noch zu verzögerten und langwierigen Diagnosewegen.

Signifikante Verbesserungen lassen sich auch bei der Aufmerksamkeit für und dem Informationsstand zu SE verzeichnen. Obwohl das Informationsangebot sowohl in Qualität als auch in Quantität deutlich gewachsen ist, werden viele Angebote jedoch noch immer als nicht zielgruppengerecht wahrgenommen und es stellt sich die Frage, wie gut Akteursgruppen, bei denen SE nicht im Fokus ihrer Tätigkeiten stehen, mit geeigneten Angeboten erreicht werden können. Die Selbsthilfe nimmt weiterhin eine elementare Rolle in der Informationsvermittlung ein. Die Forschung zu SE konnte in den letzten 10-15 Jahren nicht zuletzt aufgrund dezidierter Förderung auf diesem Gebiet durch das BMG, das BMBF und den Innovationsfonds vorangetrieben werden. Nach wie vor besteht jedoch die Herausforderung, dass kaum belastbare epidemiologische Daten für Deutschland zu SE existieren. Ein wichtiger Schritt für eine bessere Sichtbarmachung von SE ist die Kodierung von SE. Die künftige Pflicht, SE im stationären Bereich mittels Alpha-ID-SE zu kodieren, stellt eine positive Entwicklung dar. Weitere Bemühungen sind jedoch nötig für die Etablierung und Pflege von Registern zu SE.

Die Studie von 2009 wies bereits darauf hin, dass insbesondere in der ambulanten Versorgung die Aufwände, die mit der Versorgung von Menschen mit SE einhergehen, nur unzureichend durch Finanzierungsinstrumente abgebildet wären. Mittlerweile wurden verschiedene Vergütungsinstrumente zur Adressierung dieser Finanzierungslücke implementiert. Deren Wirkungen sind jedoch nicht eindeutig: Während die vorliegende Studie bei der Zentrumsregelung für Zuschläge für ZSE und bei der Hochschulambulanz-Regelung Hinweise sieht, dass sich diese positiv auf die finanzielle Situation der Zentren und Spezialambulanzen auswirken, werden andere Instrumente wie die Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung (ASV)-Regelung als nicht zielführend wahrgenommen. Insgesamt wird die Versorgung von SE im ambulanten Bereich als unwirtschaftlich wahrgenommen, was für Einrichtungen mit einem hohen Anteil an von SE Betroffenen ein großes Problem darstellt. Allerdings gibt es Hinweise darauf, dass es standortabhängig weitreichende Unterschiede gibt, welche Vergütungsinstrumente genutzt werden. Auch spielen an vielen Standorten Drittmittelfinanzierungen mitunter eine wichtige Rolle.

Akteursgruppen-übergreifend werden die positiven Entwicklungen in erheblichem Maße auf die Arbeit und das Engagement des NAMSE zurückgeführt. Das Bündnis erfährt noch immer eine hohe Zustimmung bei seinen Bündnispartnern und wird als wichtige Plattform für einen gestützten Austausch geschätzt. Gleichwohl wird die Koordination durch die Geschäftsstelle als unerlässlich für den Fortbestand des Bündnisses eingestuft. Vor dem Hintergrund der positiven Entwicklungen sowie der nach wie vor bestehenden Verbesserungsbedarfe bei der Versorgungssituation von Menschen mit SE in Deutschland, empfiehlt die vorliegende Studie die Weiterführung des

Bündnisses und die nachhaltige Finanzierung seiner Geschäftsstelle. Für seine zukünftige Arbeit sollte das Bündnis sich verstärkt der Frage widmen, wie die geschaffenen spezialisierten Versorgungsstrukturen besser an die bestehende Versorgungslandschaft angeschlossen und wie eine engere Vernetzung mit der Primärversorgung erreicht werden kann. Große Potenziale sind in der Digitalisierung des Gesundheitswesens zu sehen sowie der derzeitigen von der Bundesregierung angestoßenen Diskussion über Gesundheitsreformen. Zudem liefert diese Studie Hinweise, dass in vielen Fällen Ansatzpunkte zur Verbesserung nicht ausschließlich in die Zuständigkeit des Gesundheitsbereichs fallen, so dass es auch die Bündnispartner aus den Bereichen Soziales, Arbeit und Bildung stärker in die weitere Arbeit des Bündnisses einzubeziehen gilt. Um bei der weiteren Arbeit den Entwicklungen der vergangenen Jahre und den aktuellen Rahmenbedingungen gerecht zu werden, empfiehlt es sich, dass das Bündnis zeitnah eine Evaluation des Umsetzungsstandes des NAP anstrebt, um darauf aufbauend sowie unter Berücksichtigung der Erkenntnisse dieser Studie eine Überarbeitung und Aktualisierung des NAP vorzunehmen.

Zentrale Handlungsfelder für zukünftige Aktivitäten des NAMSE, die sich aus der aktuellen Studie ergeben, sind:

- Koordinierte und vernetzte Versorgung
- Spezialisierte Versorgung
- Wohnortnahe Versorgung
- Diagnostik
- Psychische Gesundheit
- Soziale Teilhabe und Unterstützung
- Nachhaltiger Aufbau von Versorgungsstrukturen und Kompetenzen
- Register und Kodierung

Im Bereich der koordinierten und vernetzten Versorgung stellen sich besonders die Digitalisierung des Gesundheitssystems und die Einführung und Nutzbarkeit der elektronischen Patientenakte (ePA), die Auffindbarkeit der vorhandenen Strukturen für Ärztinnen und Ärzte in der Primärversorgung und der Abbau von Hürden zur Verbesserung der sektoren-übergreifenden Zusammenarbeit als relevante Faktoren dar, bei denen aktuell Handlungsbedarfe bestehen. Im Bereich der spezialisierten Versorgung geht es insbesondere um die Fortführung des Zentrenprozesses und die Ausweitung der Zentrenzertifizierung. Auch die wohnortnahe Versorgung ist nach den Ergebnissen dieser Studie ein Kernbereich der Handlungsempfehlungen. Dabei geht es insbesondere um die Einbindung des niedergelassenen Sektors und die Adressierung von Primärversorgerinnen und -versorgern und das Vorantreiben eines Konzepts für Typ C-Zentren für SE zur Sicherstellung der wohnortnahen Versorgung. Die Diagnostik von SE hat durch die technischen Entwicklungen der letzten 10-15 Jahre und das Vorantreiben der Genommedizin deutliche Fortschritte erzielt, dennoch bleibt an dieser Stelle noch Handlungsbedarf für einen geregelten Prozess und strukturierte Diagnostikpfade. Auch die psychische Gesundheit und passfähige psychologische und psychiatrische Versorgungsangebote für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sollten stärkere Aufmerksamkeit erfahren.

Besonders häufig haben Betroffene im Bereich der sozialen Teilhabe und Unterstützung auf Herausforderungen hingewiesen. Hier besteht Handlungsbedarf, zunächst die bestehenden Angebote und die Ursachen einer geringen Inanspruchnahme zu klären und ggf. den Zugang für Betroffene zu erleichtern. Auch sollte sichergestellt werden, dass es ein passfähiges Beratungsangebot für SE und untypische Fälle gibt.

Im Bereich der Finanzierung und der Nachhaltigkeit des Versorgungsangebots zielen die Empfehlungen darauf ab, die Finanzierungssituation mit Fokus auf ambulante Leistungen zunächst zu erfassen und einheitliche Voraussetzungen und Transparenz bei der Zentrenfinanzierung zu

schaffen. Die zusätzlichen Beratungsaufwände für SE sollten diesbezüglich ebenfalls berücksichtigt werden. Eine weitere Empfehlung im Kontext der Finanzierung ist die Reduktion der Heterogenität von Finanzierungsinstrumenten und die langfristige Sicherung von Finanzierungsangeboten.

Für die Register und die Kodierung von SE sind zentrale Handlungsempfehlungen, die flächendeckende und durchgehende Kodierung für SE zu beschleunigen und daraus resultierend auch den Auf- und Ausbau einer Register-Infrastruktur in ganz Deutschland voranzubringen.

Insgesamt stellen die angespannte Lage im deutschen Gesundheitswesen und die damit einhergehenden Versorgungsengpässe ein Risiko dar, dass sich die Versorgungssituation von Menschen mit SE aufgrund des hohen Ressourcen- und Koordinationsaufwands künftig wieder verschlechtern könnte. Gleichzeitig ist in den aktuellen Diskussionen über Reformansätze im deutschen Gesundheitswesen eine Chance zu sehen, einerseits auch die Versorgung von Menschen mit SE zukünftig bedarfsorientierter und effizienter zu gestalten und andererseits aus den Erfahrungen, die im Rahmen der Entwicklungen rund um die SE-Versorgung in den vergangenen Jahren gemacht wurden, Lehren für ein zukunftsfähiges Gesundheitssystem zu ziehen.

2 Einleitung

2.1 Hintergrund und Ausgangslage

Das Ziel einer qualitativ hochwertigen und wohnortnahen medizinischen Versorgung gilt für häufige und Seltene Erkrankungen gleichermaßen. Ca. vier Mio. Menschen leiden in Deutschland an einer der rund 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen (SE). Damit kommt ihnen eine hohe gesamtgesellschaftliche und besondere Relevanz zu (Deutscher Ethikrat 2018). Ihre Versorgung stellt in einem auf die großen Volkskrankheiten ausgerichteten Gesundheitswesen in mehrfacher Hinsicht eine Herausforderung dar (Deutscher Ethikrat 2018; Aranda-Reneo et al. 2021; Doess et al. 2021; Angelis et al. 2015): Häufig fehlt es an Wissen und geeigneten Diagnose- und Therapiemöglichkeiten. Betroffene erhalten im Schnitt erst nach 5 Jahren eine Diagnose¹ und erleben mitunter Schwierigkeiten, für ihre komplexen Erkrankungen eine bedarfsgerechte koordinierte und fachgebietsübergreifende Versorgung zu erhalten. Dadurch gehen SE für die Betroffenen und ihre Angehörigen häufig mit großen gesundheitlichen, psychosozialen und ökonomischen Belastungen sowie komplexen Alltagsproblemen und schweren Einschränkungen in der Lebensqualität einher (Depping et al. 2021). Auch für die Forschung sind SE eine besondere Herausforderung, da die Generierung von Evidenz aufgrund der geringen Fallzahlen meist sehr schwierig ist. Diese Herausforderungen sind seit vielen Jahren bekannt: Der Rat der Europäischen Union wies in seiner Empfehlung im Jahr 2009 darauf hin, dass die Mitgliedsstaaten Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit SE entwickeln sollen, unter anderem indem sie vernetzte Versorgungsstrukturen aufbauen, die Forschung zu SE intensivieren, Fachwissen zusammenführen und die Mitbestimmung von Betroffenen stärken (Europäischer Rat 2009). Für Deutschland zeigte eine vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) in Auftrag gegebene Studie Handlungsbedarf in den Bereichen Versorgung, Informationsaustausch, Diagnose und Therapie, spezialisierte Versorgungsformen und Forschung auf (Eidt et al. 2009). In Folge wurde in Deutschland das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)² ins Leben gerufen und im Jahr 2013 der Nationale Aktionsplan für Menschen mit SE (NAP) veröffentlicht (NAMSE 2013a). Durch das Wirken des NAMSE und seiner 28 Bündnispartner wurden seitdem vielfältige Maßnahmen angestoßen und umgesetzt, die dazu beitragen sollten, in den durch die Studie von Eidt et al. (2009) aufgezeigten Bereichen Verbesserungen zu erreichen. Zu den zentralen Entwicklungen zählen u. a. die Anpassung gesetzlicher Rahmenbedingungen, um Finanzierungslücken bei der Versorgung von SE in der Versorgung entgegenzuwirken (Litzkendorf et al. 2022; Heyder 2017), die bundesweite Etablierung spezialisierter Versorgungsstrukturen in Form von spezialisierten Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) (Hebestreit 2021) sowie die internationale Vernetzung in Europäischen Referenz-Netzwerken (ERNs) (Graessner et al. 2017). Bei der Umsetzung der Maßnahmenvorschläge des NAP konnten bereits innerhalb der ersten Jahre Erfolge erzielt werden (Halbach et al. 2017; Bratan et al. 2018). Allerdings ist bislang unklar, inwiefern sich diese und weitere Entwicklungen der vergangenen Jahre (wie die sich wandelnde Versorgungslandschaft, Digitalisierung oder gesellschaftliche Veränderungen) letztendlich auf die Lebenssituation der Betroffenen ausgewirkt haben.

¹ <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten/>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023

² <https://www.namse.de/>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023

2.2 Zielsetzung und Forschungsfragen

Seit der Studie von Eidt et al. aus dem Jahr 2009 ist keine vergleichbare systematische Erhebung der Lebens- und Versorgungssituation von Menschen mit SE in Deutschland mehr erfolgt. Während im Allgemeinen anzunehmen ist, dass durch die Arbeit des NAMSE Verbesserungen erreicht wurden, fehlen hierzu jedoch belastbare Daten. Die im Zeitraum 2015-2017 durchgeführte wissenschaftliche Begleitung der Umsetzung des Nationalen Aktionsplans (WB-NAPSE) ergab Hinweise, dass zwar wichtige Voraussetzungen für Verbesserungen geschaffen werden konnten, es war jedoch zu diesem Zeitpunkt noch zu früh, um die Wirkungen in spürbarer Weise in der Versorgungssituation nachweisen zu können (Bratan et al. 2018). Neben der Frage nach der aktuellen Versorgungs- und Lebenssituation ergeben sich damit Fragen, welche Faktoren und Ereignisse vorrangig zu möglichen Veränderungen beigetragen haben könnten, in welchen Bereichen gegenwärtig prioritärer Handlungsbedarf besteht und welche Implikationen sich für die künftige Arbeit des NAMSE ergeben. Somit verfolgt die Studie drei Forschungsfragen:

- **Analyse der Ist-Situation/Status Quo (AP1):** Welche zentralen Entwicklungen und Veränderungen haben sich in Deutschland im Bereich der Seltenen Erkrankungen seit 2009 ergeben und wie stellt sich die Situation heute aus der Perspektive der verschiedenen Stakeholdergruppen (Betroffene, Leistungserbringer, Kostenträger, Forschung und Industrie) dar?
- **Identifikation von Handlungsbedarfen (AP2):** In welchen Bereichen besteht prioritärer Handlungsbedarf, um die Gesundheits- und Lebenssituation von Menschen mit SE (weiter) zu verbessern und welche Maßnahmen können zur Adressierung empfohlen werden?
- **Weiterführung des NAMSE (AP3):** Inwiefern besteht weiterhin ein Bedarf, die Arbeit des NAMSE fortzusetzen und ggf. zu verstetigen? Welche Implikationen ergeben sich für die Organisationsform, die Finanzierung und die Aufgaben des Bündnisses?

3 Vorgehensweise und Methodik

3.1 Studiendesign: Vorgehensweise und Analyse-Ebenen

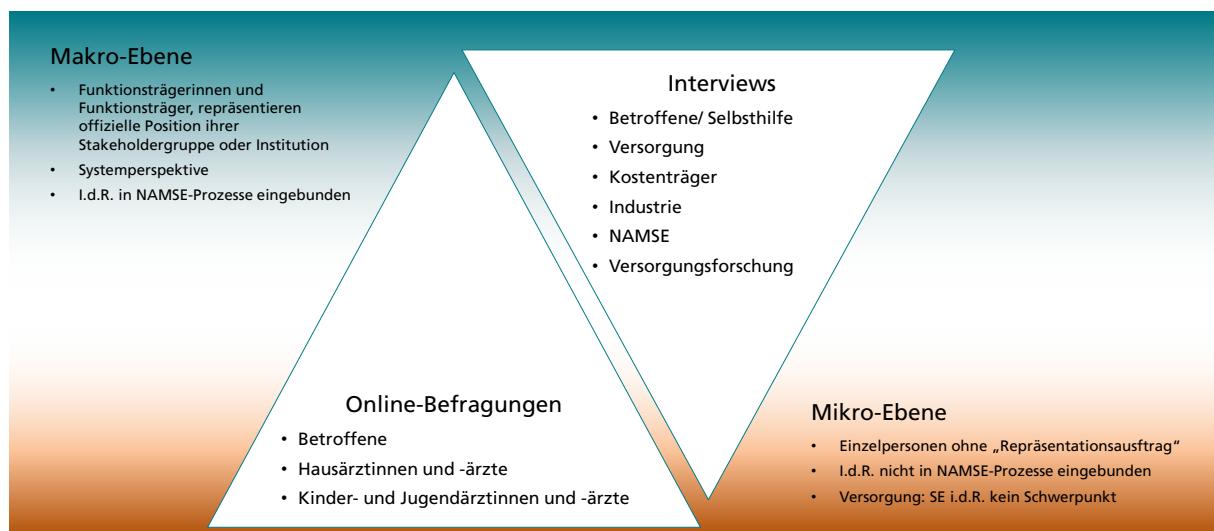
Die Studie gliedert sich in drei thematische Arbeitspakete („Aktuelle Situation“; „Handlungsbedarfe“ und „Weiterführung des NAMSE“). Zwischen diesen Arbeitspaketen bestehen vielfältige Wechselwirkungen und Überschneidungen, entsprechend wurden diese querschnittshaft in operativen Modulen bearbeitet. Das Studiendesign ist in Anhang A.1 dargestellt. Das gewählte Vorgehen ermöglicht eine parallele Adressierung verschiedener Stakeholder-Gruppen zu Aspekten aus verschiedenen Arbeitspaketen und vermeidet eine wiederholte Ansprache der von Personen.

Dabei setzt die Studie an zwei verschiedenen Analyse-Ebenen an (Abbildung 1):

- Die **Mikro-Ebene** repräsentiert die individuelle Ebene und persönliche Erfahrungen von Betroffenen und deren Angehörigen sowie Versorgerinnen und Versorgern.
- Die **Makro-Ebene** umfasst als übergreifende Ebene eine Systemperspektive.

Die Mikro-Ebene wird primär in einem standardisierten, quantitativen Ansatz über Online-Befragungen erfasst, wohingegen Informationen auf der Makro-Ebene qualitativ über explorative Interviews erhoben werden. Entsprechend unterscheiden sich auch die Zielgruppen der Erhebungen: Während auf der Makro-Ebene vorrangig Funktionsträgerinnen und Funktionsträger angesprochen werden, die die offizielle Position ihrer jeweiligen Stakeholdergruppe bzw. ihrer Institution repräsentieren, zielen die Erhebungen auf die Mikro-Ebene vor allem auf Einzelpersonen und die Erfassung von deren individuellen und persönlichen Einschätzungen und Erfahrungen ab. Die verschiedenen Zielgruppen der Erhebungen und deren Charakteristika sind in Abbildung 1 dargestellt.

Abbildung 1: Analyse-Ebenen, Zielgruppen, Methodik



Quelle: Eigene Darstellung

3.2 Methodik

Um der Komplexität des Untersuchungsgegenstands gerecht zu werden, wendet die Studie einen Mixed-Methods-Ansatz an, der empirische Erhebungen (Interviews und standardisierte Online-Befragungen) bei verschiedenen Zielgruppen mit einer Dokumentenanalyse kombiniert. Die Ergebnisse wurden trianguliert und im Rahmen eines Expertenworkshops validiert.

3.2.1 Standardisierte Online-Befragungen

Es wurden insgesamt drei Online-Befragungen bei drei verschiedenen Zielgruppen (Betroffene, Hausärztinnen und -ärzte sowie Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte) durchgeführt (Tabelle 1). Die Konzeption der Befragungen erfolgte in Kooperation mit der ACHSE e.V. (als Vertreterin der Betroffenen), dem Hausärzterverband e.V. und der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin (DGKJ), um eine adäquate Adressierung der jeweiligen Zielgruppe sicherzustellen. Die Fragebögen wurden durch Testpersonen der jeweiligen Gruppen validiert. Die Fragebögen enthalten standardisierte, wie auch offene Fragen. Die Fragebögen sind in den Anhängen A.4.1, A.4.2 und A.4.3 aufgeführt. Die Befragungen wurden mit EFS-Survey durchgeführt und waren im Zeitraum von Mai 2022 bis Juli 2022 verfügbar. Die Verteilung der Online-Fragebögen erfolgte zunächst über die jeweiligen Kanäle der ACHSE e.V., des Hausärzterverbands und des DGKJ sowie durch die Agentur Deutscher Arztnetze e.V. Zur Erhöhung des Rücklaufes wurden bei den Befragungen von Ärztinnen und Ärzten außerdem Vertreterinnen und Vertreter von Landesverbänden des Hausärzte-Verbandes direkt angeschrieben und die Befragungen außerdem über weitere Kanäle wie persönliche Netzwerke gestreut (Tabelle 1). Für die Teilnahme an der Befragung wurde bei den Medizinerinnen und Mediziner keine schwerpunktmäßige Beschäftigung mit der Thematik SE vorausgesetzt, allerdings ist davon auszugehen, dass vorrangig solche Personen erreicht wurden, die für das Thema der SE bereits zumindest in Teilen sensibilisiert sind. Die Betroffenen-Befragung wurde vorrangig über die Selbsthilfeorganisation ACHSE e.V. und deren Partnerorganisationen gestreut, dabei wurden Betroffene wie auch Angehörige von Betroffenen angesprochen. Insgesamt konnten 229 Betroffene und Angehörige erreicht werden, 123 Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte, von denen 77 niedergelassen tätig sind, und 58 niedergelassene Hausärztinnen und -ärzte.

Tabelle 1: Überblick über Online-Befragung

	Betroffene und Angehörige	Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte	Hausärztinnen und -ärzte
Verteilung über	ACHSE e.V.	DGKJ Persönliche Kontakte Agentur Deutscher Arztnetze e.V.	Hausärzte-Verband Persönliche Kontakte Agentur Deutscher Arztnetze e.V. Mailing-Aktion
Feldphase	04. Mai 2022 - 06. Juni 2022	11. Mai 2022 - 08. Juli 2022	11. Mai 2022 - 08. Juli 2022
Rücklauf	229	123, davon 77 niedergelassen tätig	58

Quelle: Eigene Darstellung

3.2.2 Interviews

Um die in den letzten Jahren ergriffenen Maßnahmen und deren Wirkung auf die Versorgung, Lebens- und Gesundheitssituation von Menschen mit SE einzuordnen, die bisherige Arbeit des NAMSE einzuschätzen sowie zukünftige Handlungsfelder, Themen und Aufgaben in der Versorgung von Menschen mit SE zu identifizieren und abzuleiten, wurden 36 semi-standardisierte (leitfadengestützte), explorative Interviews mit relevanten Akteursgruppen geführt. Die folgenden Akteursgruppen wurden bei der Auswahl der interviewten Personen berücksichtigt: Betroffene (Patientinnen und Patienten, Angehörige, Mitglieder einer Selbsthilfegruppe), Leistungserbringer und Leistungserbringer (stationäre und vertragsärztliche Versorgung; ZSE, psychotherapeutische Versorgung, Pflege), Kostenträger, Industrievertreterinnen und -vertreter, Forschung (SE-Forschung, Versorgungsforschung) sowie weitere Akteure mit spezifischer Expertise (u. a. zu SE-spezifischen Projekten und Angeboten, Europäische Vernetzung/ERNs; Expertinnen und Experten mit spezifischer Expertise zu SE). Hierbei wurden zudem die verschiedenen Ebenen berücksichtigt: die übergeordnete Ebene (bspw. Bundesvereinigungen, (Spitzen-)Verbände), die institutionelle Ebene (bspw. Unternehmen, Selbsthilfegruppen, Verbände, ZSE, Forschungseinrichtungen) und die individuelle Ebene (bspw. einzelne Betroffene, Angehörige, Primärversorgerinnen und -versorger) (vergl. auch Abbildung 1). Eine Übersicht über die geführten Interviews findet sich in Anhang A.2).

Im Rahmen der leitfadengestützten Interviews wurden Fragen zu den Themenkomplexen Versorgung, Diagnose, Information, Versorgungsforschung und Translation, Europäische Vernetzung, zu der aktuellen Situation sowie den Veränderungen seit 2009 bzw. seit der Veröffentlichung des NAP, zu den derzeitigen Handlungsbedarfen und der Zukunft des NAMSE an die befragten Personen gerichtet (vgl. Leitfaden für Interviews in Anhang A.5). Die Reihenfolge und Auswahl der Themenkomplexe wurde jeweils individuell an die jeweilige Person sowie den Gesprächsverlauf angepasst (Behnke et al. 2010; Gläser und Laudel 2010).

Im Zeitraum April bis Juli 2022 wurden insgesamt 36 Interviews durchgeführt. Diese dauerten in der Regel 30–60 Minuten und wurden per Videokonferenz oder telefonisch durchgeführt. Die Interviews wurden ausführlich dokumentiert, bei Zustimmung der interviewten Personen wurde in einigen Fällen auch der Ton aufgezeichnet. Alle erhobenen Informationen wurden vertraulich gehandhabt und ausschließlich pseudonymisiert verarbeitet, um Rückschlüsse auf einzelne Personen zu vermeiden. Die Auswertung der Mitschriften erfolgte in Anlehnung an die qualitative Inhaltsanalyse nach Kuckartz (2018), wobei sowohl thematische Codes (a-priori-Kategorien/deduktives Codieren) und in-vivo-Codes (induktives Codieren) genutzt wurden.

3.2.3 Validierung

Die abgeleiteten Handlungsfelder und Empfehlungen wurden im Rahmen eines Online-Workshops durch ausgewiesene Expertinnen und Experten aus den Bereichen Versorgung, Patientenbeteiligung und Gesundheitsökonomie diskutiert und validiert. Die Auswahl der Expertinnen und Experten erfolgte in Absprache mit dem Auftraggeber. Es handelte sich jeweils um Personen, die einen professionellen oder persönlichen Bezug zum Thema SE und gleichzeitig gute Kenntnisse über die Entwicklungen der vergangenen Jahre und die Arbeit des NAMSE haben, ohne jedoch Bündnispartner im NAMSE zu sein (eine Liste der Expertinnen und Experten findet sich in Anhang A.3). Der Workshop wurde am 4. Oktober 2022 als zweistündige Videokonferenz über MS Team abgehalten. Neben den Expertinnen und Experten und dem Projektteam waren keine weiteren Teilnehmerinnen und Teilnehmer zugelassen, um einen vertraulichen Rahmen für eine offene Diskussion zu gewährleisten. Den Expertinnen und Experten wurde vorab eine Kurzzusammenfassung der Studienergebnisse sowie der vorläufigen Handlungsfelder und Empfehlungen bereitgestellt. Im Rahmen des Workshops wurden diese im Hinblick auf Relevanz,

Vollständigkeit, Plausibilität und Umsetzbarkeit, mögliche Konkretisierungen und Priorisierung diskutiert. Die Ergebnisse des Workshops wurden vom Projektteam dokumentiert. Auf dieser Basis erfolgte eine Überarbeitung der Handlungsbedarfe und Empfehlungen durch das Projektteam.

4 Ergebnisse

4.1 Literaturanalyse: Zentrale Entwicklungen im Bereich der Versorgung

Basierend auf einer Literaturlauswertung werden im Folgenden zentrale Entwicklungen im Bereich der Versorgung von Menschen mit SE in Deutschland dargestellt.

Die im Jahr 2009 veröffentlichte Studie von Eidt et al. stellt die erste umfassende Untersuchung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit SE in Deutschland dar. Die wesentlichen in der Studie identifizierten Handlungsbereiche sind die allgemeine Versorgungssituation, spezifische Versorgungsformen, Diagnose und Therapie, Informationen und Erfahrungsaustausch, Forschung sowie die Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und eines Nationalen Aktionsplans (Eidt et al. 2009). Damit bildete die Studie einen Impuls für die Gründung des NAMSE und eine wichtige Grundlage für den 2013 veröffentlichten NAP und die darin enthaltenen Maßnahmenvorschläge.

Getrieben durch die Arbeit des NAMSE wurde ein Konzept für spezifische Versorgungsstrukturen für Menschen mit SE in Deutschland, das „Zentrenmodell“ erarbeitet und an vielen Hochschulstandorten umgesetzt (Bratan et al. 2018; Hebestreit 2021). Dabei handelt es sich um ein sektorenübergreifendes Versorgungskonzept basierend auf Typ A-Referenzzentren („Typ A-Zentren“) mit angeschlossenen krankheitsspezifischen Typ B-Fachzentren („Typ B-Zentren“) sowie Typ C-Kooperationszentren („Typ C-Zentren“) zur Sicherstellung der wohnortnahen Versorgung (Halbach et al. 2017). Typ A- und Typ B-Zentren sollen vorrangig im Bereich der stationären Versorgung an Hochschulstandorten angesiedelt sein, die Typ C-Zentren dahingegen im Bereich der niedergelassenen Versorgung. Die Zentrenstruktur in Deutschland beschränkt sich derzeit auf die Typ A- und Typ B-Zentren. Diese Zentren richten sich in ihrer Struktur und Arbeitsweise mehrheitlich an den Kriterien der durch das NAMSE erarbeiteten Anforderungskataloge (NAMSE 2019a, 2019b) aus. Für die wohnortnahe Versorgung durch Typ C-Zentren wurden bislang noch keine konkreten Anforderungskataloge definiert und es fehlt ein Umsetzungskonzept (Bratan et al. 2018). Viele der deutschen Zentren sind in internationale Netzwerke wie die Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) eingebunden. Die ERNs sollen zur spezialisierten Gesundheitsversorgung für Menschen mit SE und hochkomplexen Erkrankungen innerhalb der europäischen Union beitragen, indem sie die notwendige Expertise und Ressourcen zur Diagnostik und Therapie bündeln und das Fachwissen über die Landesgrenzen hinweg zugänglich machen (Graessner et al. 2017), zugleich erhalten ERNs jedoch immer wieder auch Anfragen aus der Forschung. Ihre primären Ziele liegen in der Bereitstellung grenzüberschreitender Expertise bei der Versorgung von Menschen mit SE (bspw. über virtuelle Fallkonferenzen zu Ultra-SE), in der Wissensbildung, -akkumulierung und -weitergabe (bspw. durch die Entwicklung von Leitlinien oder durch Ausbildung und Training angehender Expertinnen und Experten) sowie durch den Aufbau, die Bereitstellung und Pflege von ERN-Registern, um bspw. Forschung zu unterstützen oder die Versorgungsqualität zu messen. Seit 2020 haben sich zudem auf nationaler Ebene Deutsche Referenznetzwerke (DRN) etabliert, in denen sich Zentren oder auch Regionen innerhalb Deutschlands miteinander vernetzen (Hebestreit 2021). Seit dem Jahr 2021 existiert in Deutschland ein unabhängiges Zertifizierungsverfahren für Typ A-Zentren, das auf den Kriterien des NAMSE basiert (Achse e.V., NAMSE 01.11.2021). Als erstes Zentrum wurde das Würzburger Zentrum für

Seltene Erkrankungen im Frühjahr 2022 zertifiziert³. Ein entsprechendes Verfahren für die Typ B-Zentren befindet sich in der Entwicklung (Hebestreit 2021).

Mehrfach wurde in der Vergangenheit auf Lücken bei der Vergütung von Versorgungsleistungen für SE hingewiesen (Eidt et al. 2009; Heyder 2014). Diesen soll durch verschiedene Vergütungsinstrumente entgegengewirkt werden: Besonders erwähnenswert ist dabei die Zentrumsregelung des G-BA von 2019, durch die voll- und teilstationäre Einrichtungen zusätzliche Entgelte (den „Zentrumszuschlag“) erhalten können, wenn sie besondere Aufgaben und Qualitätsanforderungen erfüllen (G-BA 2019). Weitere Instrumente wie die Ambulante Behandlung durch Krankenhausärzte (§ 116 SGB V) oder Krankenhäuser (§ 116a SGB V), die Ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV) (§ 116b SGB V) sowie die Hochschulambulanzen (§ 117 SGB V) zielen auf die Vergütung ambulanter Versorgungsleistungen ab. Leistungen zur Behandlung und Therapie von SE können auch in Sozialpädiatrischen Zentren (§ 119 SGB V), Pädiatrischen Spezialambulanzen (§ 120, Abs. 1a SGB V), Einrichtungen der Behindertenhilfe (§ 119a SGB V) oder in Medizinischen Versorgungszentren (MVZ) (§ 95 SGB V) erbracht werden. Auch zusätzliche Mittel wie Spenden, Forschungs- oder Stiftungsgelder werden zur Querfinanzierung verwendet (Litzkendorf et al. 2022). Darüber hinaus kann die Vergütung über Modellvorhaben (§ 63 & § 64 SGB V), Zusatzpauschalen, Zuschläge und besondere Vergütungsregelungen im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM), in Gesamtverträgen oder Honorarverteilungsmaßstäben sowie durch die Kassenärztliche Vereinigungen erfolgen (vgl. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) 2020). Eine aktuelle Studie kommt jedoch zum Schluss, dass die Vergütungsformen an den ZSE sehr unterschiedlich genutzt werden und es noch immer einer Unterdeckung der Kosten in der Versorgung von Menschen mit SE geben könnte (Litzkendorf et al. 2022). Verbunden mit der Unterdeckung der Kosten sind häufig weitere Probleme, die über die unmittelbare Versorgung hinaus gehen, beispielsweise fehlende Ressourcen für Personalentwicklung und der Verlust von Fachkräften (Hebestreit 2021).

An den Zentren selber erfolgt auch eine Weiterentwicklung von Versorgungskonzepten und deren Erprobung: Im Projekt Translate-NAMSE (gefördert durch den Innovationsfonds von 2017 bis 2020) wurden an einigen Typ A und Typ B-Zentren für SE in Deutschland neue Versorgungs- und Vernetzungsstrukturen erprobt, die auf dem NAP beruhen (Glauch et al. 2022). Im Rahmen des Projekts Translate-NAMSE konnte u. a. gezeigt werden, dass der diagnostische Prozess durch den strukturierten Ansatz deutlich verkürzt und Verbesserungen beim Transitionsprozess aus Pädiatrie in die Erwachsenentherapie erzielt werden können, was in der Studie zu einer erhöhten Zufriedenheit bei Betroffenen bei geringeren Kosten führte (Glauch et al. 2022). Infolge dessen empfahl der G-BA im Jahr 2022 die Überführung des Ansatzes in die Regelversorgung (G-BA 01.04.2022). Die begleitende Evaluation im Translate-NAMSE-Projekt verdeutlicht allerdings, dass strukturelle Probleme bei der Zusammenarbeit zwischen Zentren und Primärversorgung bestehen, u. a. da die Zentren bei Primärversorgerinnen und -versorgern noch immer wenig bekannt sind und es häufig Unsicherheiten im Hinblick auf deren Aufgaben und Arbeitsweise gibt (Wainwright et al. 2022; Druschke et al. 2021). Dieser Herausforderung widmet sich u. a. auch das kürzlich abgeschlossene Projekt ESE-Best (Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei Seltene Erkrankungen: Systematische Bestandsaufnahme und Erstellung von Best-Practice-Empfehlungen)⁴, dessen Ergebnisse jedoch zum Zeitpunkt der Durchführung dieser Studie nicht vorlagen. Hinsichtlich der Vernetzung führt auch Hebestreit (2021) an, dass die Anforderungen an

³ <https://www.br.de/nachrichten/bayern/zertifikat-fuer-wuerzburger-zentrum-fuer-seltene-erkrankungen,T1kF4wq>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

⁴ <https://www.uke.de/kliniken-institute/institute/institut-und-poliklinik-f-%C3%BCr-medizinische-psychologie/forschung/arbeitsgruppen/projekt-ese-best.html>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

die Telemedizin in Kombination mit den unterschiedlichsten Softwarelösungen für verschiedene Standorte eine Herausforderung für ZSE darstellen.

Häufig gehen SE mit psychischen (Ko-)Morbiditäten einher, wodurch die Diagnosestellung erschwert und auch verzögert werden kann (Zwaan et al. 2022). Im Rahmen des durch den Innovationsfonds geförderten Projekts „ZSE-DUO – Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen“ (2018-2022) wird eine neue Versorgungsform an Zentren erprobt, die auf einem parallelen Einsatz eines/einer psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen/Lotsin und eines/einer somatischen Lotsen/Lotsin während des gesamten Betreuungsprozesses von Patientinnen und Patienten in den beteiligten ZSE basiert. Das Projekt verdeutlicht unter anderem, dass Betroffene häufig gezielt für psychische Begleitursachen sensibilisiert werden müssen und es neben einer koordinierten und integrierten Diagnostik im Zentrum auch einer Begleitung der Betroffenen bei der Überleitung in die Regelversorgung bedarf (Zwaan et al. 2022). Die abschließende Evaluation des Projekts und die Entscheidung, ob durch den G-BA eine Überführung des dualen Ansatzes in die Regelversorgung empfohlen wird, stehen gegenwärtig noch aus.

Zur Verbesserung der Arzneimittelversorgung für Menschen mit SE existiert auf europäischer Ebene bereits seit dem Jahr 2000 die Orphan Drug-Regulierung⁵, die gezielt Anreize für die Entwicklung und Markteinführung von Arzneimittel für SE schaffen soll⁶. Bislang ist unklar, inwiefern dies zu einer verbesserten Versorgung beiträgt: So konnte eine Studie für 20 Orphan Drugs in der Hälfte der Fälle (54 %) keinen Zusatznutzen feststellen (Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) 2021). Dies wird sowohl im Hinblick auf die Arzneimittelsicherheit als auch auf die Entwicklung von Arzneimittelpreisen derzeit kritisch diskutiert (Schröder et al. 2021).

Hinweise zur Lebenssituation von Familien, die von SE betroffen sind, liefern auch Kofahl et al., die Untersuchungen zur Lebens- und Versorgungssituation von Familien mit chronisch kranken und behinderten Kindern durchführten (Kofahl und Lüdecke 2014; Kofahl und Nickel 2021). Deren Studien zeigen, dass die Pflegebedürftigkeit eines Kindes mit wirtschaftlichen Einschränkungen einhergeht und es den betroffenen Familien besonders häufig an geeigneter Unterstützung fehlt. Politische Ansätze zur Verbesserung kommen in der Realität oft nur unzureichend, u. a. aufgrund struktureller und bürokratischer Hürden, zum Tragen (Kofahl und Lüdecke 2014; Kofahl und Nickel 2021). Da gerade bei Kindern mit SE häufig Pflegebedürftigkeit besteht, sind diese Ergebnisse vermutlich auch auf die Situation von Familien übertragbar., die von SE betroffen sind.

Die Studie von Eidt et al. (2009) stellt u. a. die Bedeutung von Forschung im Bereich SE fest. In Folge wurden durch die Bundesregierung und andere Forschungsförderer eine Vielzahl an Projekten gefördert und die Thematik von SE teilweise explizit in Förderrichtlinien aufgenommen. So fördert das BMBF im Rahmen von nationalen und internationalen Fördermaßnahmen seit 2003 speziell auf SE ausgerichtete Forschungsprojekte mit rund 181 Millionen Euro⁷. Aktuell werden elf nationale Forschungsverbände zu SE⁸ durch das BMBF gefördert, daneben gibt es noch eine Reihe

⁵ Regulation (EC) No. 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. Abrufbar unter <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=EN>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

⁶ <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

⁷ <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

⁸ <https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/seltene-erkrankungen-nationale-forderung-3386.php>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

internationaler Forschungsprojekte⁹, die aktuell im Rahmen des European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) laufen. Darüber hinaus wurde insbesondere durch den Innovationsfond Versorgungsforschung zu SE angestoßen. Außerdem wird aktuell die Nationale Strategie für Genommedizin (genomDE) vorangetrieben¹⁰.

4.2 Schriftliche Befragungen von Betroffenen sowie Medizinerinnen und Medizinern

Insgesamt wurden im Zeitraum von Mai 2022 bis Juli 2022 drei schriftliche Befragungen durchgeführt. Diese richteten sich an Betroffene, deren Angehörige wie auch niedergelassene Hausärztinnen und -ärzte sowie Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Im Folgenden werden die Ergebnisse zunächst für die Betroffenen und die Medizinerinnen und Mediziner getrennt betrachtet.

4.2.1 Ergebnisse der Online-Befragung von Betroffenen und Angehörigen

4.2.1.1 Beschreibung der Stichprobe

In der Stichprobe der 229 Betroffenen und Angehörige (siehe Anhang A.6.1, Abbildung 14) fällt auf, dass überwiegend Frauen geantwortet haben (71 %) und die meisten Teilnehmenden 45 Jahre alt oder älter sind (75 %). Etwa ein Viertel der Teilnehmenden ist jünger als 45 Jahre. Zudem weist die hier zugrundeliegende Stichprobe ein überdurchschnittlich hohes Bildungsniveau auf: 45 % der Teilnehmenden geben ein abgeschlossenes Hochschulstudium als höchsten Abschluss an, 31 % eine abgeschlossene Ausbildung, 11 % ein Abitur, 11 % die Mittlere Reife, 2 % einen Hauptschulabschluss. Deutschlandweit liegt die Anzahl derer mit Hochschulabschluss bei etwa 32 %¹¹.

Bei den Teilnehmenden handelt es sich mehrheitlich um persönlich von SE betroffene Personen (85 %) oder Angehörige (27 %) (siehe Anhang A.6.1, Abbildung 15)¹². Die Teilnehmenden sind überwiegend in der Selbsthilfe aktiv, als einfaches Mitglied (55 %), in einer ehrenamtlichen Funktion (23 %) oder hauptamtlichen Funktion (1 %). Etwa ein Fünftel der Teilnehmenden (19 %) sind nicht in der Selbsthilfe aktiv. Unter den Krankheiten, an denen die Teilnehmenden (bzw. die von ihnen vertretenen Angehörigen) erkrankt sind, ist die Gruppe der „Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems“ (z. B. Sarkoidose) mit 39 % am häufigsten vertreten, gefolgt von Krankheiten des Kreislaufsystems (z. B. Morbus Osler) mit 21 %, Krankheiten des Muskel-Skelett-Systems und des Bindegewebes (z. B. Systemischer Lupus erythematodes) mit 12 % und Krankheiten des Nervensystems (z. B. ATAXIE SCA6) mit 10 %. Seltener vertreten sind in der Stichprobe Endokrine, Ernährungs- und Stoffwechselkrankheiten, angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien, Krankheiten des Auges und der Augenanhangsgebilde sowie Neubildungen (siehe auch Anhang

⁹ <https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/e-rare-european-joint-programme-on-rare-diseases-ejp-rd-4468.php>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

¹⁰ <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/gesundheitswesen/personalisierte-medicin/genomde-de.html>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

¹¹ Vergl. Datenreport der Bundeszentrale für politische Bildung "Bildungsniveau der Bevölkerung", <https://www.bpb.de/kurzknapp/zahlen-und-fakten/datenreport-2021/bildung/329695/bildungsniveau-der-bevoelkerung/>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

¹² Aufgrund von Mehrfachnennungen sind Werte von mehr als 100 % möglich.

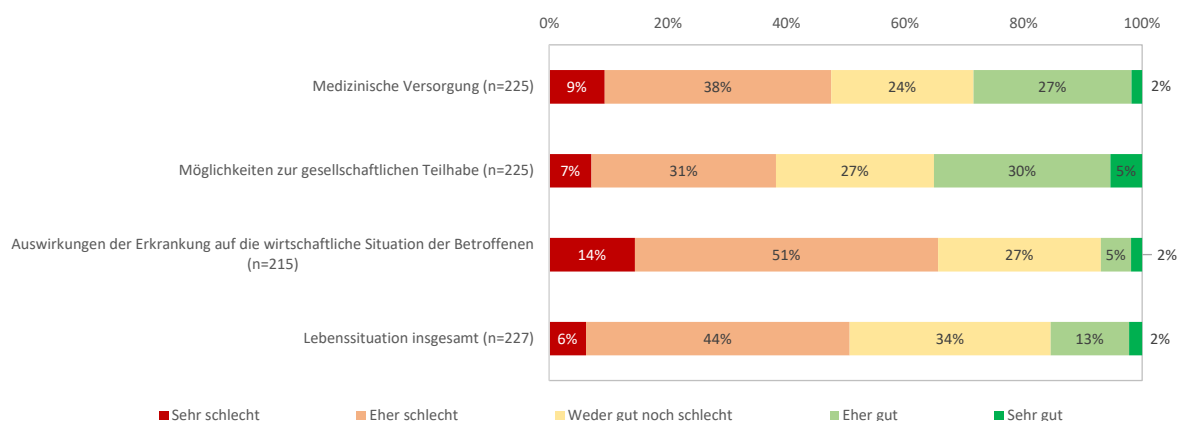
A.6.1, Abbildung 16). Am häufigsten geben die Teilnehmenden an, dass das von ihnen vertretene Erkrankungsbild typischerweise im Erwachsenenalter auftritt (54 %), 32 % geben an, die Erkrankung trete sowohl im Kindes- als auch im Erwachsenenalter auf, 10 % nennen ein erstmaliges Auftreten im Kindesalter.

4.2.1.2 Versorgungssituation

Die Betroffenen bewerten die aktuelle Versorgungssituation über alle abgefragten Kategorien hinweg tendenziell eher schlecht (Abbildung 2). Die medizinische Versorgung wird von insgesamt 47 % als sehr oder eher schlecht bewertet, die Möglichkeiten zur gesellschaftlichen Teilhabe von 38 %, die Auswirkungen der Erkrankung auf die wirtschaftliche Situation von 65 % und die Lebenssituation insgesamt von 50 %. Dabei besteht ein signifikanter, wenn auch schwacher Zusammenhang mit der Aktivität in einer Selbsthilfeorganisation: So geht eine intensivere Aktivität in der Selbsthilfe mit einer besseren Bewertung der medizinischen Versorgung einher. Für die anderen Kategorien kann kein signifikanter Zusammenhang festgestellt werden.

Abbildung 2: Bewertung der aktuellen Versorgungssituation für SE

Frage: Wie bewerten Sie die heutige Situation für Betroffene der von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung im Hinblick auf...?

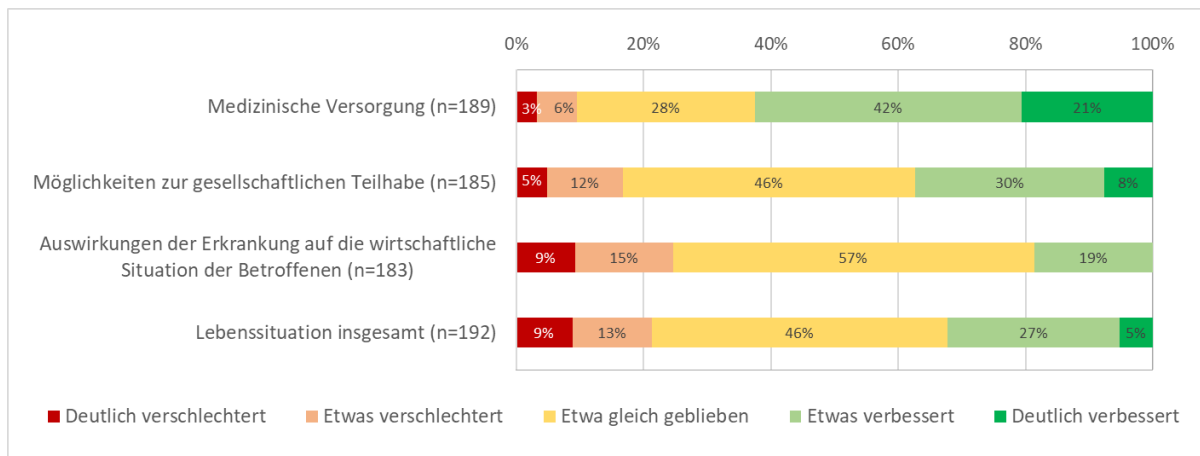


Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Fast zwei Drittel der Befragten (63 %) nehmen innerhalb der letzten 10-15 Jahre Verbesserungen in der medizinischen Versorgung wahr (Abbildung 3), wohingegen die Situation im Hinblick auf die gesellschaftliche Teilhabe (46 %) und die Auswirkungen der Erkrankung auf die wirtschaftliche Situation (57 %) sowie die Lebenssituation insgesamt (46 %) überwiegend unverändert wahrgenommen wird. Bei dieser Bewertung bestehen keine signifikanten Zusammenhänge mit der Selbsthilfeaktivität.

Abbildung 3: Veränderung der Versorgungssituation

Frage: Wie bewerten Sie die Situation von Betroffenen der von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung heute im Vergleich zur Situation von vor 10-15 Jahren? Die Situation hat sich...



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Die Hausarztpraxis ist gemeinsam mit der Facharztpraxis die am häufigsten durch die Betroffenen genutzte Versorgungseinrichtung in dieser Stichprobe (siehe Anhang A.6.1, Tabelle 26). Auch die spezialfachärztliche Versorgung bzw. Spezialambulanzen und die Physiotherapiepraxis werden von den Betroffenen regelmäßig aufgesucht. ZSE werden im Vergleich zu diesen Einrichtungen seltener aufgesucht. Am wenigsten in Anspruch genommen werden in dieser Stichprobe die Kinder- und Jugendarztpraxen, sozialpädiatrische Zentren, Medizinische Zentren für Menschen mit Behinderungen (MZEB), stationäre und ambulante Pflege, Psychologische und Psychotherapeutische Betreuung, Sozialberatung wie auch Rehabilitationsmaßnahmen. Die verhältnismäßig seltene Nutzung von Kinder- und Jugendarztpraxen und sozialpädiatrischen Zentren lässt sich am ehesten mit der Altersstruktur der Stichprobe erklären.

Die Zugangsmöglichkeiten zu Hausarzt- wie auch zu Kinder- und Jugendarztpraxen werden mehrheitlich als tendenziell positiv bewertet, wohingegen der Zugang zu Facharztpraxen, Spezialfachärztlicher Versorgung bzw. Spezialambulanzen, stationärer Versorgung im Krankenhaus und Sozialpädiatrischen Zentren durchwachsen (weder gut noch schlecht) bewertet wird. Tendenziell schlecht bewerten die Teilnehmenden den Zugang zu ZSE, MZEB, Psychologischer und Psychotherapeutischer Betreuung, Sozialberatung, Rehabilitationsmaßnahmen und stationären wie ambulanten Pflegeeinrichtungen (siehe auch Anhang A.6.1, Tabelle 27). Verbesserungen werden vor allem im Hinblick auf die Zugangsmöglichkeiten zu den ZSE wie auch zur spezialfachärztlichen Versorgung und Spezialambulanzen gesehen (siehe auch Anhang A.6.1, Tabelle 28). Für andere Versorgungseinrichtungen werden tendenziell keine Veränderungen gesehen.

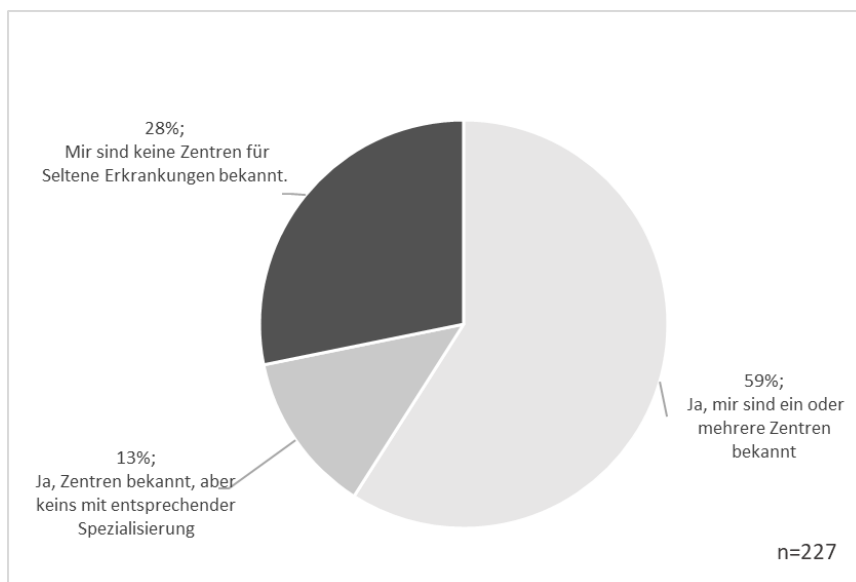
Im Hinblick auf verschiedene Bereiche der Versorgung (siehe Anhang A.6.1, Tabelle 29), bewerten die Teilnehmenden die medikamentöse Versorgungssituation am besten (44 % der Befragten bewerten diese als eher gut oder sehr gut, 27 % als weder gut noch schlecht, 29 % als sehr schlecht oder eher schlecht). Im Hinblick auf Physiotherapie, ZSE sowie die spezialfachärztliche und hausärztliche Versorgung halten sich tendenziell gute und schlechte Bewertungen einander die Waage. Am schlechtesten wird der Zugang zu sozialrechtlichen Leistungen (71 % bewerten diesen als sehr schlecht oder schlecht), zu psychologischer oder psychotherapeutischer Betreuung (66 % sehr schlecht oder schlecht) sowie zu MZEB (54 % sehr schlecht oder schlecht) bewertet. Verbesserungen sehen die Befragten insbesondere im Bereich Diagnostik und Humangenetische Beratung (50 % geben an, die Situation habe sich etwas oder deutlich verbessert, 22 % sehen eine Verschlechterung) und bei der Versorgung durch ZSE (47 % sehen Verbesserungen). Eine

Verschlechterung wird vor allem in den Bereichen Psychologische/Psychotherapeutischen Betreuung (48 % geben an, die Situation habe sich etwas oder deutlich verschlechtert), beim Zugang zu sozialrechtlichen Leistungen (46 % etwas oder deutlich verschlechtert), der stationären Versorgung (43 % etwas oder deutlich verschlechtert) sowie der stationären (42 % etwas oder deutlich verschlechtert) und der ambulanten Pflege (40 % etwas oder deutlich schlechter) gesehen. In weiteren Bereichen werden überwiegend keine Veränderungen innerhalb der letzten 10-15 Jahre wahrgenommen (siehe auch Anhang A.6.1, Tabelle 30).

Der Mehrheit der Befragten (72 %) sind ZSE bekannt, innerhalb dieser Gruppe geben 18 % jedoch an, kein Zentrum mit einer entsprechenden Spezialisierung für ihr Krankheitsbild zu kennen (Abbildung 4). 28 % der Betroffenen, die hier befragt wurden, ist jedoch kein ZSE bekannt. Dabei besteht ein signifikanter Zusammenhang zwischen der Bekanntheit der Zentren und der Aktivität in einer Selbsthilfeorganisation, außerdem ist die Bekanntheit der ZSE bei älteren Teilnehmenden etwas höher als bei Jüngeren.

Abbildung 4: Bekanntheit der Zentren für Seltene Erkrankungen

Frage: In den letzten Jahren wurden bundesweit vor allem an Universitätskliniken Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) gegründet. Sind Ihnen Zentren für Seltene Erkrankungen bekannt, die eine spezialisierte Versorgung für die von Ihnen vertretene Erkrankung bzw. einer entsprechenden Gruppe der Erkrankungen anbieten?



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Diejenigen Teilnehmenden, denen ZSE bekannt sind, geben überwiegend an, dass sich die Versorgungssituation durch die Zentren verbessert habe, wobei eher punktuelle Verbesserungen in Einzelfällen gesehen werden (siehe Anhang A.6.1, Abbildung 17). Mehr als ein Viertel der Befragten (27 %) sehen jedoch keine spürbaren Veränderungen durch die Einführung von ZSE. Als konkrete Veränderungen, die sich durch die Etablierung der ZSE für die Befragten bemerkbar machen, werden im Rahmen von Freitextantworten in erster Linie eine gesteigerte Aufmerksamkeit für SE und ein gesteigertes Interesse der Ärztinnen und Ärzte an der Erkrankung genannt. Des Weiteren werden durch die besondere Expertise Verbesserungen in der Behandlung erlebt. Einschränkend wird aber auch darauf hingewiesen, dass sich die Verbesserungen auf die Diagnosefindung beschränken würden, nicht jedoch die Behandlung an sich betreffen. Einige der Befragten geben an, dass mit der gestiegenen Aufmerksamkeit für ZSE eine höhere Nachfrage auf unveränderte Personalressourcen treffe, was letztendlich zu längeren Wartezeiten geführt hätte. In

Einzelfällen geben die Befragten an, dass durch die Einführung der ZSE die Versorgung schwieriger geworden sei. Dies sei beispielsweise der Fall, wenn die vorliegende Erkrankung in den ZSEs nicht abgebildet sei oder Betroffene aufgrund von Zugangshürden und Kapazitätsgrenzen keinen Termin in einem ZSE bekämen.

Bei den Schwierigkeiten, die einer bedarfsgerechten Versorgung im Wege stehen, sehen die Befragten insbesondere ein zu geringes Wissen von Medizinerinnen und Medizinern als relevantesten Aspekt an (96 % sehen dies als eher oder sehr relevant an), gefolgt vom zu geringen Angebot der spezialisierten Versorgung (92 %) und einem zu geringen öffentlichen Interesse in Politik und Gesellschaft (91 %) (siehe Anhang A.6.1, Tabelle 31). Auch den Bereichen Vernetzung und Zusammenarbeit (87 %), Schwierigkeiten bei der Beantragung sozialrechtlicher Leistungen (86 %), Schwierigkeiten beim Zugang zu Off-Label-Use (85 %) und mangelnde Informiertheit der Betroffenen (82 %) wird hohe Relevanz beigemessen. Ferner werden die schlechte Erreichbarkeit von Versorgungseinrichtungen (77 %), die geringe Bereitschaft zur Behandlung von SE (77 %), der bürokratische Aufwand (77 %), das „Geringe Ansehen“ in der Wissenschaft oder Fachcommunity (77 %), Schwierigkeiten bei der Kostenübernahme von Heil- und Hilfsmitteln (76 %) sowie die Verfügbarkeit und Auffindbarkeit von qualitätsgesicherten Informationen (74 %) von den Betroffenen ebenfalls als überwiegend relevante Themen eingeschätzt. Lediglich sprachliche Barrieren werden von Betroffenen überwiegend als weniger relevant empfunden (53 %), was allerdings auch daran liegen könnte, dass Personen, bei denen Sprachbarrieren bestehen, in dieser Befragung vermutlich nicht gut repräsentiert sind.

In Freitextantworten werden ebenfalls vielfach die geringe Bekanntheit von SE und damit einhergehende Stigmatisierungen und nicht ernst genommene Symptome – auch im Privatbereich – als größte Schwierigkeiten genannt, mit denen Menschen mit SE konfrontiert sind. Des Weiteren führe die geringe Bekanntheit von SE bei Ärztinnen und Ärzten häufig zu Fehldiagnosen und es würden insbesondere fälschlicherweise psychische Ursachen vermutet. Nicht zuletzt aufgrund von Fehldiagnosen seien die Diagnosewege häufig noch immer sehr lang. Mit der Erkrankung gehen oftmals auch finanzielle Schwierigkeiten bspw. durch Arbeitsplatzverlust einher. Oftmals sei eine Selbstversorgung notwendig und Unterstützungsleistungen stehen für SE häufig nicht zur Verfügung. Grundlegende Probleme des Gesundheitssystems wie Zeit- und Personalmangel in Fachpraxen und an Zentren werden auch von Betroffenen im Kontext der SE erlebt. Darüber hinaus ist aber auch hier die Versorgung im ländlichen Raum und die fehlende Zusammenarbeit und Vernetzung schwierig.

Konkrete Maßnahmen, die von den Betroffenen in den Freitextantworten vorgeschlagen werden, um die Versorgungssituation zu verbessern, beziehen sich in erster Linie auf den Aspekt der Information. So wünschen sich Betroffene mehr Medizinerinnen und Mediziner, die sich mit SE auskennen und diese dadurch ernster nehmen. Einige schlagen diesbezüglich Schulungen oder Fortbildungen und die Stärkung des Themas in der ärztlichen Ausbildung vor. Darüber hinaus bedürfe es der Aufklärung der Zivilgesellschaft, um Stigmatisierungen vorzubeugen. Die Schaffung einer zentralen Anlaufstelle wird von den Befragten empfohlen, da die Vernetzung der Strukturen untereinander als schwierig betrachtet wird. Auch wünschen sich die Betroffenen zusätzliche Unterstützungsleistungen wie Rehabilitationsmaßnahmen und psychologische Unterstützung sowie finanzielle Hilfen. Insgesamt wünschen sich die Betroffenen hier einfachere Verfahren bei den Krankenkassen und der Genehmigung der Finanzierung von Medikamenten.

Anhand der Freitextantworten lassen sich spürbare Auswirkungen auf die Versorgungssituation durch die COVID-19-Pandemie schlussfolgern. Die Betroffenen erwähnen mehrfach den Ausfall oder die Verschiebung von medizinischen Leistungen wie Operationen, Termine im Krankenhaus und den ZSEs. Auch der Zugang zu diesen Leistungen sei insgesamt erschwert. Zusätzlich erleben die Betroffenen einen Einfluss auf die Therapie durch Lieferengpässe bei Arzneimitteln. Das Verbot

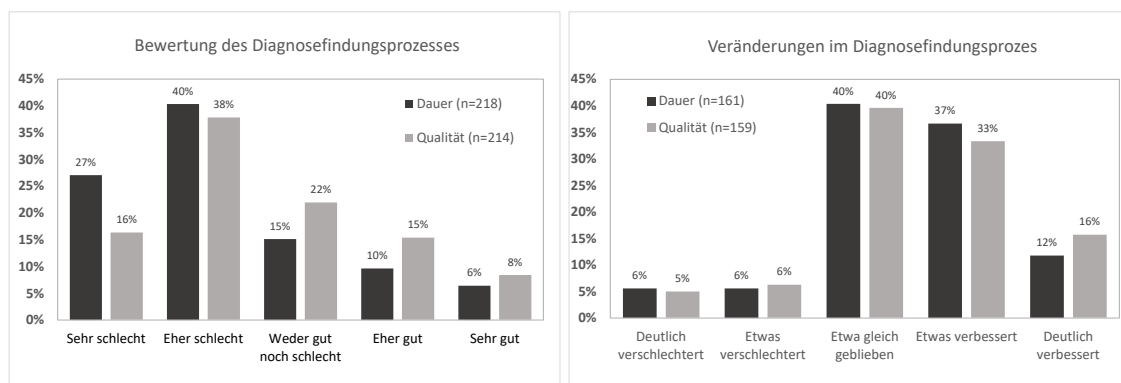
von Begleitpersonen bei Behandlungsterminen und Arztgesprächen ist für einige Betroffene eine zusätzliche psychische Belastung. Jedoch geben auch einige der Betroffenen an, keine Veränderung durch die Pandemie-Situation wahrgenommen zu haben.

4.2.1.3 Ergebnisse zur Diagnose

Der Diagnosefindungsprozess wird durch die Betroffenen sowohl im Hinblick auf die Qualität als auch auf die Dauer tendenziell schlecht bewertet (Abbildung 5). Dennoch werden deutlich häufiger Verbesserungen als Verschlechterungen in den letzten 10-15 Jahren gesehen. Personen, die aktiv in der Selbsthilfe sind, geben häufiger an, dass sie Verbesserungen sehen. Auf die Bewertung der heutigen Situation hat die Aktivität in der Selbsthilfe jedoch keinen Einfluss.

Abbildung 5: Qualität und Dauer der Diagnosefindung

Fragen: Links: „Wie bewerten Sie die Dauer und Qualität des Diagnosefindungsprozesses für die Betroffenen?“; Rechts: „Wie haben sich Dauer und Qualität des Diagnosefindungsprozesses für die Betroffenen in den letzten 10-15 Jahren verändert?“



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Als Gründe für die Verbesserungen in der Diagnosefindung wird am häufigsten der allgemeine Fortschritt im Bereich der Diagnostik (41 % der Befragten sehen dies als Grund an) genannt, gefolgt von einer höheren Sensibilität bei Ärztinnen und Ärzten für SE (34 %) und schnelleren Überweisungen an Spezialisten (25 %). Seltener werden eine bessere Vernetzung unter den verschiedenen medizinischen Fachdisziplinen (19 %) und die Tatsache, dass mittlerweile ein spezifisches Testverfahren verfügbar sei (8 %), genannt (siehe auch Anhang A.6.1, Abbildung 18).

Als Gründe für eine Verschlechterung des Diagnoseprozesses werden in Freitextantworten vor allem lange Wartezeiten und nicht ausreichende Zeit der Ärztinnen und Ärzte genannt. Ursachen werden in der gestiegenen Bürokratie, dem Stellenabbau in den Organisationen sowie einer steigenden Anzahl an Patientinnen und Patienten gesehen. Auch „lohne“ sich die Behandlung von Patientinnen und Patienten mit SE oftmals finanziell nicht für Versorgungseinrichtungen; in Einzelfällen wird zudem Kritik am Wissens- und Informationsstand der Ärztinnen und Ärzte geäußert.

4.2.1.4 Ergebnisse zu Informationsquellen

Als relevanteste Informationsquellen bewerten die Befragten den Austausch mit anderen Betroffenen (93 % der Befragten bewerten diesen als sehr oder eher relevant) und die Informationen durch Patientenorganisationen (93 %), gefolgt vom Internet im Allgemeinen (86 %), persönliche Informationen durch Fachärztinnen und -ärzte (84 %) und Informationsbroschüren von Fachverbänden (77 %), Gesundheitskongressen (59 %) und persönliche Informationen durch

Hausärztinnen und -ärzte (57 %). Als weniger relevant werden Informationsmaterialien von Krankenkassen (46 %), Printmedien allgemein (42 %) sowie Informationsmaterialien von Unternehmen (39 %) eingeschätzt (siehe auch Anhang A.6.1, Tabelle 32). Dabei zeigt sich eine positive Korrelation zum Engagement in einer Patientenorganisation insbesondere in Bezug auf die Bewertung der Relevanz von „Informationen durch Patientenorganisationen“ und dem „Austausch mit anderen Betroffenen“.

Hinsichtlich der Bekanntheit und Nutzung sind Informationen auf Websites von Selbsthilfeorganisationen für die Betroffenen die wichtigste Informationsquelle: 88 % der Befragten kennen ein solches Angebot, 76 % nutzen es aktiv (siehe auch Anhang A.6.1, Abbildung 19). Weitere SE-spezifische Informationsangebote wie Orpha.net, das Zentrale Informationsportal für Seltene Erkrankungen ZIPSE oder der SE-Atlas, PubMed als wissenschaftliche Datenbank oder allgemeine Informationsportale zu Gesundheitsfragen wie Gesundheitsinformation.de oder Gesund.bund.de sind den Befragten überwiegend nicht bekannt. Dabei ist wenig überraschend, dass ein positiver Zusammenhang zwischen dem Engagement der Befragten in der Selbsthilfe und ihrem jeweiligen Kenntnisstand zu einigen Plattformen (Orpha.net, des SE-Atlas, von ZIPSE, PubMed) oder den Informationswebsites der Selbsthilfeorganisationen besteht.

Die Informationsmöglichkeiten werden von den Befragten insbesondere für Ärztinnen und Ärzte wie auch für Betroffene und Angehörige als tendenziell gut eingeschätzt (48 % bzw. 40 % schätzen diese als sehr gut oder eher gut ein), wohingegen die Betroffenen und Angehörigen die Informationsmöglichkeiten für wichtige Entscheidungsträgerinnen und Entscheidungsträger (bspw. bei Krankenkassen, Versorgungsämtern, Rentenversicherungsträgern, aber auch Arbeitgeber oder Schulen) und nicht-ärztliches Fachpersonal als eher schlecht eingeschätzt werden (64 % bzw. 50 % schätzen dies als sehr schlecht oder eher schlecht ein) (siehe auch Anhang A.6.1, Tabelle 33). Auch hier zeigt sich ein mittlerer positiver Zusammenhang zum Engagement in der Selbsthilfe. Nach Einschätzung der Befragten haben sich die Informationsmöglichkeiten in den letzten 10-15 Jahren für Betroffene und Angehörige sowie für Ärztinnen und Ärzte verbessert (77 % bzw. 70 % der Befragten sehen etwas oder deutliche Verbesserungen), etwas seltener werden Verbesserungen beim Informationsangebot für nicht-ärztliches Fachpersonal (56 %) oder für wichtige Entscheidungsträgerinnen und Entscheidungsträger (43 %) gesehen (siehe auch Anhang A.6.1, Tabelle 34). Auch hier besteht wiederum ein mittlerer positiver Zusammenhang zum Engagement in der Selbsthilfe.

Am häufigsten stimmen die Befragten der Aussage zu, dass Betroffene grundsätzlich mit einem vertretbaren Aufwand gute Informationen über ihre Erkrankung finden können: 48 % stimmen dem voll und ganz oder eher zu, wobei gleichzeitig auch 37 % eher oder gar nicht zustimmen. Zu den Aussagen „Das Informationsangebot ist zu unübersichtlich oder zu verstreut. Es ist schwer, die relevanten Informationen ausfindig zu machen.“ und „Es sind zwar qualitativ hochwertige Informationen verfügbar, diese sind aber häufig nicht in einer gut verständlichen Form aufbereitet.“ war die Zustimmung ähnlich (siehe auch Anhang A.6.1, Tabelle 35).

4.2.1.5 Ergebnisse in Bezug auf Kostenübernahme

Die Bereitschaft der Krankenkassen zur Kostenübernahme der Versorgung von Menschen mit SE wird durch die Betroffenen durchwachsen eingeschätzt (Abbildung 6), wobei etwas mehr Befragte diese als tendenziell schlecht bewerten (44 % bewerten diese als sehr schlecht oder eher schlecht; 29 % als eher gut oder gut; 27 % als weder gut noch schlecht). Hinsichtlich der Entwicklung in den letzten 10-15 Jahren wird die Situation überwiegend als unverändert bewertet (48 % der Befragten sehen keine Veränderung, 31 % sehen tendenziell Verschlechterungen, 20 % sehen Verbesserungen).

Abbildung 6: Bereitschaft zu Kostenübernahme bei Krankenkassen

Fragen: Links: „Wie ist Ihrer Einschätzung nach aktuell die Bereitschaft der Krankenkassen, die entsprechenden Kosten für die Versorgung der Erkrankung zu übernehmen?“; Rechts: „Wie hat sich Ihrer Erfahrung nach die Bereitschaft der Krankenkassen, die entsprechenden Kosten für die Versorgung der Erkrankung zu übernehmen in den letzten 10-15 Jahren entwickelt? Diese hat sich/ist...“



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

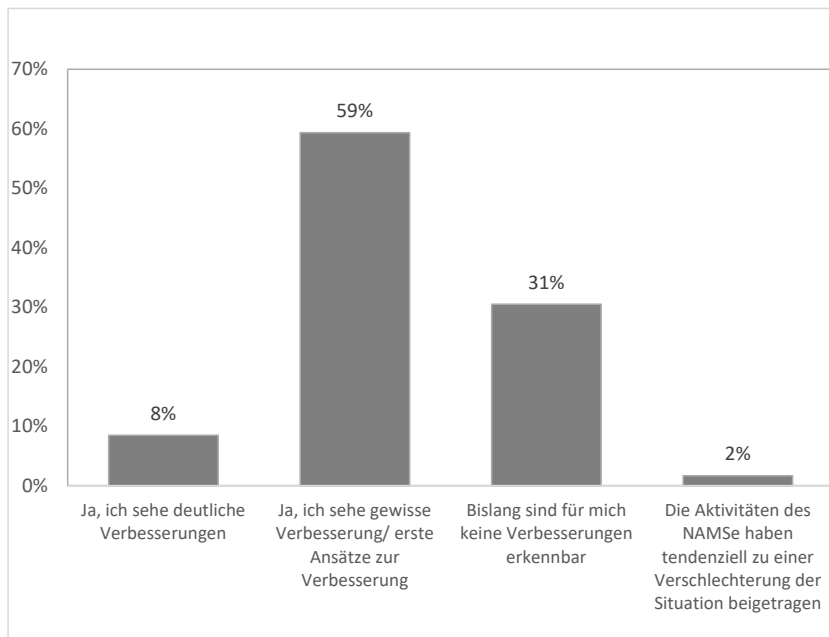
In den Freitextantworten werden am häufigsten die fehlende Kostenübernahme von Hilfsmitteln, Rehabilitationsmaßnahmen und Physiotherapie als konkrete Schwierigkeiten benannt. Auch würden häufig die Kosten von Arzneimitteln im Off-Label-Use und für Medikamente und Therapien aus dem Ausland nicht übernommen. Andere Schwierigkeiten bestehen in der Übernahme von Nahrungs(-ergänzungs-)mitteln, präventiver Maßnahmen, psychologischer Betreuung, Übernahme spezifischer Diagnostikverfahren (z. B. Bestimmung bestimmter Blutwerte) und der Übernahme von Fahrkosten. Zudem wird auf den großen bürokratischen Aufwand verwiesen, um Ansprüche auf Kostenübernahme geltend zu machen.

4.2.1.6 NAMSE und der Nationale Aktionsplan

Den meisten der befragten Betroffenen (68 %) sind weder das NAMSE noch der NAP ein Begriff, 11 % geben an eines der beiden zu kennen, etwa ein Fünftel der Befragten beides (21 %) (siehe Anhang A.6.1, Abbildung 20). Wenig überraschend gibt es einen starken positiven Zusammenhang zwischen dem Engagement in einer Selbsthilfeorganisation und dem Bekanntheitsgrad des NAMSE und des NAP. Diejenigen, denen das NAMSE und/oder der NAP bekannt sind, sehen mehrheitlich gewisse oder sogar deutliche Verbesserungen durch das NAMSE und NAP (Abbildung 7). Allerdings geben ein Viertel der Befragten an, keine Verbesserungen zu erkennen, eine Person gibt sogar an, dass es durch das NAMSE und den NAP zu Verschlechterung gekommen sei.

Abbildung 7: Verbesserungen durch das NAMSE bzw. den NAP

Frage: Haben Sie den Eindruck, dass das NAMSE und der Nationale Aktionsplan insgesamt dazu beigetragen haben, die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu verbessern?



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. n=59, fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

4.2.1.7 Selbsthilfe zu Seltenen Erkrankungen

Etwa die Hälfte der Befragten (48 %) sind der Ansicht, dass die Selbsthilfe für SE in den letzten 10-15 Jahren etwas oder stark an Bedeutung gewonnen habe, gleichzeitig macht ein großer Anteil der Befragten (37 %) diesbezüglich keine Aussage (siehe Anhang A.6.1, Abbildung 21). Die Veränderungen, die sich für die Selbsthilfe bemerkbar machen (siehe Anhang A.6.1, Abbildung 22), sind eine gestiegene Nachfrage von Seiten Betroffener (genannt von 54 % der Befragten), die stärkere Einbeziehung der Selbsthilfe in die Forschung (41 %), eine höhere Anerkennung des Wissens und der Leistung der Selbsthilfe durch Ärztinnen und Ärzte (35 %) und eine stärkere Einbeziehung der Selbsthilfe in die Versorgung (30 %).

4.2.1.8 Handlungsbedarfe

Die Betroffenen wurden abschließend gefragt, wo sie die größten Handlungsbedarfe sehen, damit sich die Situation von Menschen mit SE in Deutschland (weiter) verbessert. Hierfür standen verschiedene Antwortmöglichkeiten zur Verfügung. Die Befragten sehen den größten Handlungsbedarf in der Verbesserung des spezialisierten Versorgungsangebots für SE (87 %), dicht gefolgt von der Verbesserung der Vernetzung und Zusammenarbeit (86 %). Auch eine bessere Vergütung von Versorgungsleistungen (82 %) wird von den Betroffenen als ein Bereich mit einem relativ hohen Handlungsbedarf gesehen. Erst danach sehen die Betroffenen Handlungsbedarf in der Verbesserung der gesellschaftlichen Teilhabe für Menschen mit Behinderungen (80 %) und der Stärkung der Patientenzentrierung in der Versorgung (80 %). Einen Bedarf, das Gesundheitswesen allgemein in Deutschland zu stärken, sehen gut Dreiviertel der Befragten (77 %) (siehe Anhang A.6.1, Tabelle 36).

4.2.2 Ergebnisse der Online-Befragung von Ärztinnen und Ärzten

4.2.2.1 Beschreibung der Stichprobe

Die Stichprobe der Hausärztinnen und -ärzte umfasst 58 Antworten. Die meisten der Befragten sind in einem ländlichen Gebiet (43 %) oder in einer Großstadt (33 %) tätig, 19 % in einer Kleinstadt und 5 % in einer Metropole oder Metropolregion. Die Teilnehmenden sind vorrangig in einer Einzelpraxis (45 %) oder einer Gemeinschaftspraxis (47 %) tätig. Die Geschlechterverteilung der Hausärztinnen und -ärzten ist relativ gleichmäßig (54 % männlich, 46 % weiblich), damit entspricht die Stichprobe dem zu erwartenden Verhältnis¹³. Über die Hälfte der Befragten (57 %) ist seit mehr als 15 Jahre niedergelassen tätig, etwa ein Viertel (24 %) erst weniger als 4 Jahre. Die Hälfte der Hausärztinnen und -ärzte (51 %) in der Stichprobe ist älter als 55 Jahre.

Die Stichprobe der Kinder- und Jugendmedizinerinnen und -mediziner umfasst 123 Rückläufe. Dabei handelt es sich bei 77 Personen (64 %) um niedergelassen tätige Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte, 19 % sind in einer stationären Einrichtung sowie 17 % in einer sonstigen Einrichtung (bspw. in einem Sozialpädiatrischen Zentrum (SPZ)) tätig. Die Ergebnisse innerhalb der Gruppe der Kinder- und Jugendmedizinerinnen und -mediziner unterscheiden sich dabei über den gesamten Fragebogen hinweg nur minimal voneinander. Dadurch besteht kein nennenswerter Unterschied darin, ob diese niedergelassen oder ambulant in einer Klinik tätig sind. Die niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte sind am häufigsten in einer Gemeinschaftspraxis (55 %) tätig, gefolgt von Einzelpraxen (32 %). Im Gegensatz zur Stichprobe der Hausärztinnen und -ärzte sind die niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte in der Stichprobe seltener im ländlichen Gebiet tätig (21 %), dafür häufiger im städtischen Umfeld (38 % in einer Kleinstadt, 32 % in einer Großstadt und 9 % in einer Metropole oder einer Metropolregion). Mit einem Anteil von 58 % sind Frauen in der Stichprobe der niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte etwas häufiger vertreten als Männer, was der zu erwartenden Verteilung für diese Berufsgruppe entspricht¹¹. Hinsichtlich der Dauer der niedergelassenen Tätigkeit ist die Stichprobe der Kinder- und Jugendmedizinerinnen und -mediziner ausgewogen (siehe Anhang A.6.2, Abbildung 23): Etwa ein Drittel (34 %) ist bereits seit mehr als 15 Jahren niedergelassen tätig, 14 % zwischen 10 und 15 Jahren, 24 % zwischen 4 und 9 Jahren und 21 % seit weniger als 4 Jahren. Auch in ihrer Altersstruktur sind die niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte jünger als die befragten Hausärztinnen und -ärzte: Nur ein knappes Drittel (29 %) ist älter als 55 Jahre. Weitere Details zu den Stichproben der Hausärztinnen und -ärzte und Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte sind Anhang A.6.2 zu entnehmen.

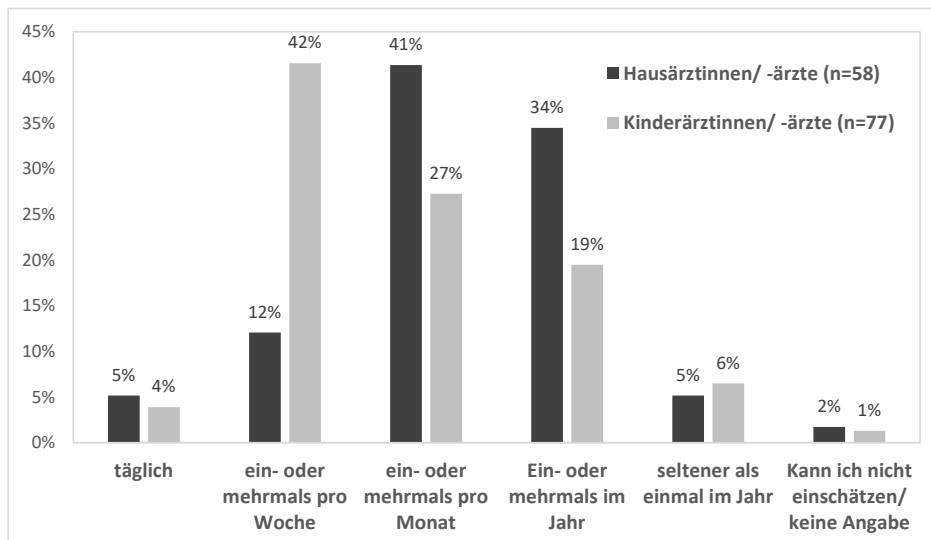
4.2.2.2 Seltene Erkrankungen im Praxisalltag von Niedergelassenen

Die befragten Hausärztinnen und -ärzte haben deutlich seltener Kontakt mit SE als die niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (Abbildung 8): Bei fast der Hälfte der niedergelassenen Kinder- und Jugendmedizinerinnen und -mediziner ist dies nach eigener Einschätzung einmal oder häufiger pro Woche der Fall, unter den befragten Hausärztinnen und Hausärzten gaben Dreiviertel an, dass sie monatlich oder seltener Patientinnen oder Patienten mit SE im Praxisalltag begegnen würden.

¹³ Vergl. Gesundheitsdaten zur Medizinischen Versorgung der KBV: <https://gesundheitsdaten.kbv.de/cms/html/16396.php>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

Abbildung 8: Häufigkeit der Begegnung mit SE-Patientinnen oder Patienten im Praxisalltag

Frage: „Wie häufig begegnen Sie in Ihrem Praxisalltag Patientinnen und Patienten bzw. Kindern und Jugendlichen mit SE?“



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Eigene Darstellung.

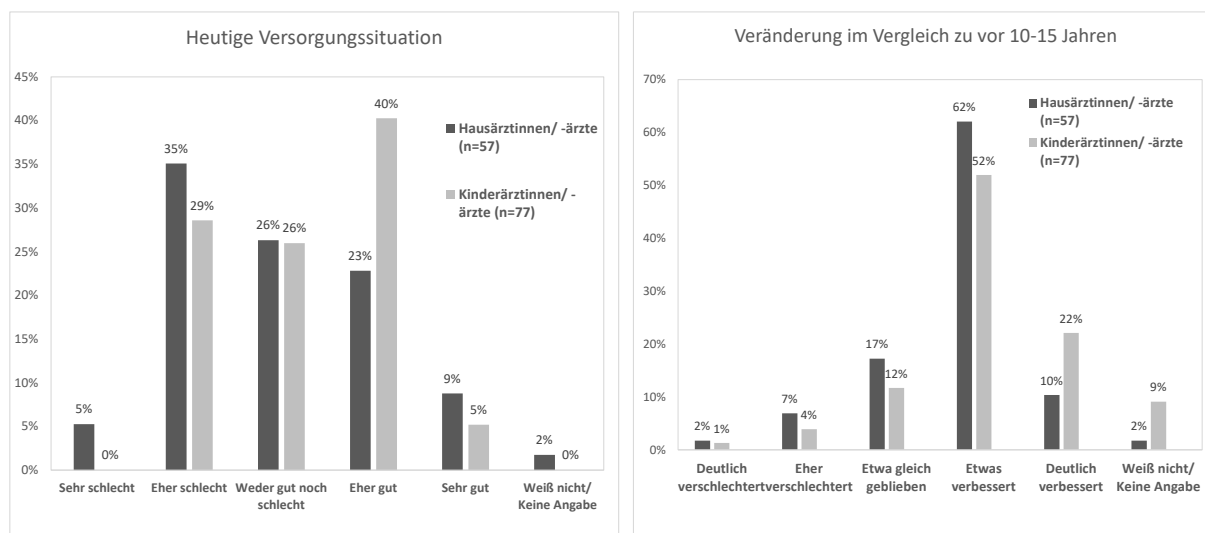
Alle befragten Berufsgruppen sind mehrheitlich der Meinung, dass sich die Aufmerksamkeit (Anhang A.6.2, Abbildung 29) und Sensibilisierung in den letzten 10-15 Jahren erhöht habe, wobei dies bei den Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten noch etwas häufiger der Fall ist als bei den Hausärztinnen und -ärzten.

4.2.2.3 Einschätzung der Versorgungssituation

Fast die Hälfte (45 %) der niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte schätzen die aktuelle Versorgungssituation für Patientinnen und Patienten mit SE als gut oder sehr gut ein (Abbildung 9). Dies ist bei Hausärztinnen und -ärzten deutlich seltener der Fall, in dieser Gruppe bewertet mit 40 % ein hoher Anteil die Situation als schlecht oder sehr schlecht. Beide Berufsgruppen sehen Verbesserungen in den letzten 10-15 Jahren, wobei Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte deutlichere Verbesserungen wahrnehmen (Abbildung 9).

Abbildung 9: Einschätzung Versorgungssituation für SE-Patientinnen und Patienten und Veränderungen in den letzten 10-15 Jahren

Links: „Wie schätzen Sie die heutige Versorgungssituation für Patientinnen und Patienten/für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland insgesamt ein? Die Situation ist heute...“ Rechts „Wie hat sich die Versorgungssituation von Menschen/von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen aus Ihrer Sicht in den letzten 10-15 Jahre entwickelt? Die Situation hat sich/ist...“.



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Unter den Versorgungseinrichtungen, mit denen die Medizinerinnen und Mediziner bei der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit SE typischerweise zusammenarbeiten (siehe Anhang A.6.1, Abbildung 30), nennen Hausärztinnen und -ärzte am häufigsten spezialisierte fachärztliche Ambulanzen und Hochschulambulanzen (83 %), gefolgt von stationären Einrichtungen (64 %) und ambulanten Facharztpraxen (64 %). Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte nennen ebenfalls Spezialambulanzen (88 %) und stationäre Einrichtungen (82 %) am häufigsten, gefolgt von nicht-medizinischen Versorgungsangeboten wie Physiotherapie (55 %). Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte geben häufiger an, dass sie mit Typ A-Zentren zusammenarbeiten (40 %) als Hausärztinnen und -ärzte (25 %). Im Rahmen von Freitextantworten werden von den Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten zudem noch mehrfach SPZ genannt. Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte schätzen die Zusammenarbeit mit anderen Versorgungseinheiten tendenziell etwas besser ein als Hausärztinnen und -ärzte (Anhang A.6.2, Abbildung 31).

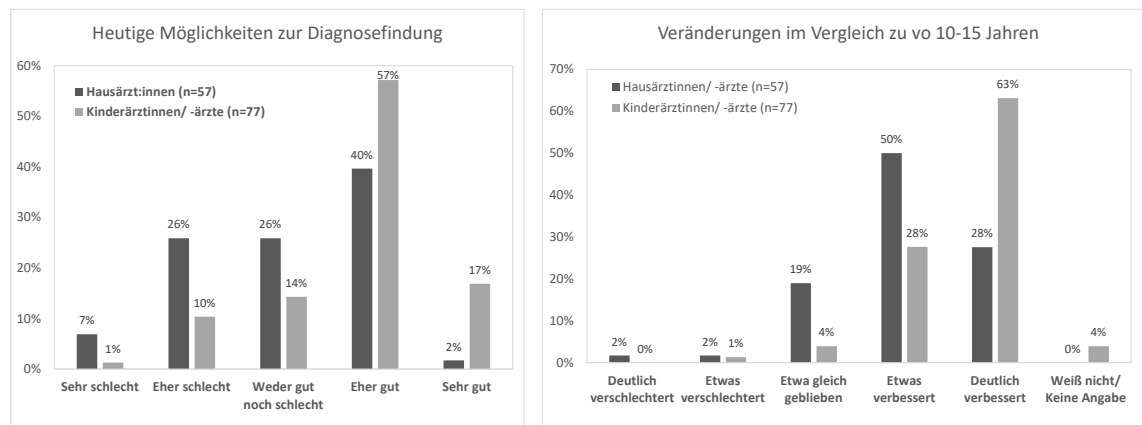
Durch die COVID-19-Pandemie erleben die befragten Medizinerinnen und Mediziner insbesondere Herausforderungen durch Personalmangel bzw. die Bindung des Personals an die Behandlung von COVID-19-Patientinnen und Patienten. Die Folge seien längere Wartezeiten beim Zugang zu Leistungen, Diagnose und Therapie. Eltern von Kindern mit speziellen SE seien besonders vorsichtig und mitunter besorgt gewesen in die Praxis zu kommen, da diese als Risikopatientinnen und -patienten gelten. Diese besondere Gefährdung sei für betroffene Kinder teilweise auch ein Grund für den Ausschluss aus Kindergärten und Schulen gewesen. Auch die Erreichbarkeit von ZSE und spezialisierten Versorgungseinrichtungen sei in dieser Zeit eingeschränkt gewesen.

4.2.2.4 Diagnose

Im Hinblick auf die Möglichkeiten zur Diagnosefindung zeigt sich ein ähnliches Bild für die beiden Berufsgruppen (Abbildung 10, links): Bei beiden Gruppen überwiegen die positiven Bewertungen, allerdings schätzen fast doppelt so viele niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte die derzeitigen Möglichkeiten zur Diagnosefindung als eher gut oder sehr gut ein (76 %) wie die Hausärztinnen und -ärzte (42 %). Ebenso sehen die niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte deutlichere Verbesserungen im Hinblick auf die Möglichkeiten der Diagnosefindung als Hausärztinnen und -ärzte, obwohl auch diese Gruppe mehrheitlich Verbesserungen sieht (Abbildung 10, rechts). Orphacodes sowie die alpha-ID(SE) sind unter niedergelassenen Hausärztinnen und -ärzten und Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten wenig bekannt und werden im Praxisalltag kaum genutzt (siehe Anhang A.6.2, Abbildung 32).

Abbildung 10: Einschätzung Diagnosefindungsprozess

Links: „Wie bewerten Sie heute die Möglichkeiten zur Diagnosefindung für Seltene Erkrankungen? Diese sind aktuell...“ Rechts: „Wie haben sich die Möglichkeiten zur Diagnosefindung Ihrer Einschätzung nach innerhalb der letzten 10-15 Jahre verändert? Diese haben sich/sind...“



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

4.2.2.5 Information

Die wichtigste Informationsquelle für beide Berufsgruppen stellen medizinische Fachseiten im Internet dar: 79 % der Hausärztinnen und -ärzte und 90 % der niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte nennen dies als eine für sie wichtige Informationsquelle. Weitere wichtige Quellen sind das Internet im Allgemeinen (67 % bei Hausärztinnen und -ärzten; 60 % bei Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten) und Fachliteratur (43 % bei Hausärztinnen und -ärzten; 70 % bei Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten). Für Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte sind außerdem Fachkongresse (46 %) und Informationsangebote der Selbsthilfe relevant, unter den Hausärztinnen und -ärzten werden diese seltener als relevant eingestuft (17 % bzw. 19 %) (siehe Anhang A.6.2, Abbildung 33). In Freitextantworten wird zudem der direkte, kollegiale Austausch als wichtige Informationsquelle hervorgehoben.

Spezifische Informationsangebote zu SE wie der SE-Atlas und das Zentrale-Informationsprotal für Seltene Erkrankungen (ZIPSE) sind kaum bekannt und werden entsprechend nicht genutzt (siehe Anhang A.6.2, Abbildung 34): Den SE-Atlas kennen 25 % der befragten Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (17 % unter den Niedergelassenen) und 11 % der Hausärztinnen und -ärzte, ZIPSE kennen 30 % der Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (18 % unter den Niedergelassenen) und 26 % der Hausärztinnen und -ärzte. Deutlich bekannter ist die Plattform

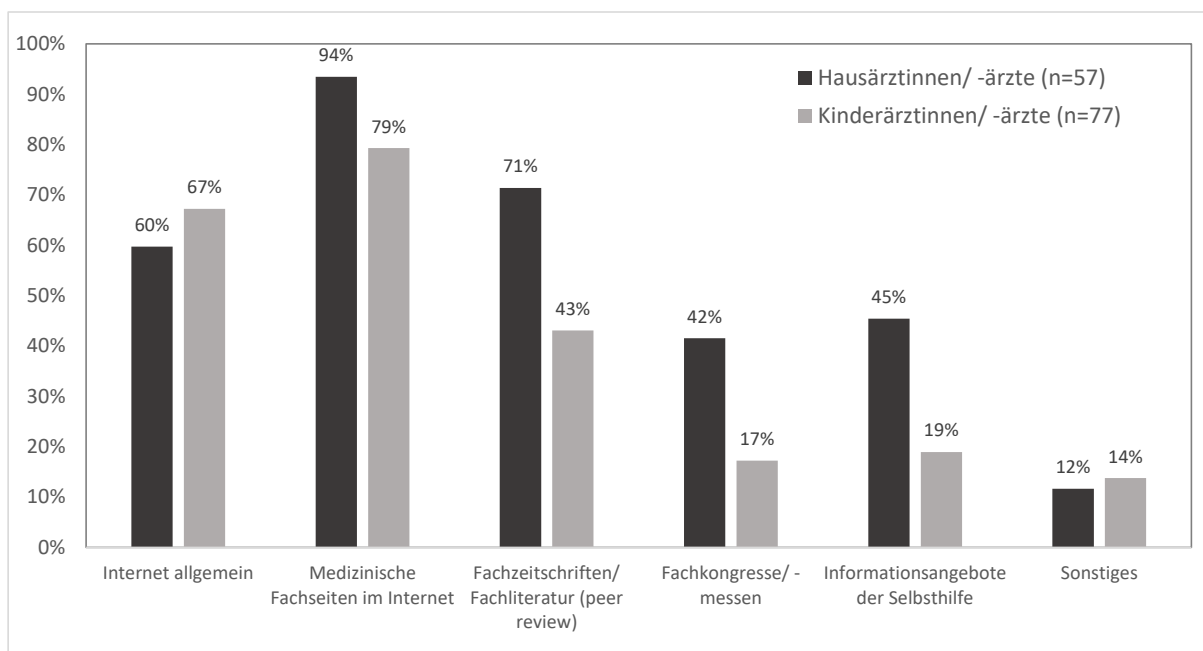
Orpha.net: Diese kennen 44 % der Hausärztinnen und -ärzte und 90 % der Kinder- und Jugendärztinnen 12 % und 68 % nutzen diese aktiv. Eine Verbesserung des Informationsangebots wünschen sich die Medizinerinnen und Mediziner insbesondere in der Auffindbarkeit von spezifischen Versorgungseinrichtungen, bei den Informationen zu Zugangsmöglichkeiten spezialisierter Versorgungsangebote, zu Leitlinien für die Behandlung von SE sowie bei fachlichen Informationen zu Diagnostik und Therapie (siehe Anhang A.6.2, Abbildung 35). Die Mehrheit der Befragten (53 % der Hausärztinnen und -ärzte und 90 % der Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte) gibt an, dass SE bei Fortbildungen, die sie in den letzten 5 Jahren besucht hätten, ein Thema waren, allerdings SE in der Regel ein Nebenaspekt und nicht das zentrale Thema der besuchten Fortbildungen gewesen wären (siehe Anhang A.6.2, Abbildung 36).

4.2.2.6 Handlungsbedarfe

Für die Medizinerinnen und Mediziner bestehen besondere Handlungsbedarfe in der Verbesserung der Zusammenarbeit und Vernetzung zwischen unterschiedlichen Versorgungseinrichtungen, in der Erleichterung des Zugangs für Betroffene zu spezialisierten Versorgungsangeboten, der angemessenen Vergütung hausärztlicher Leistungen und der Verbesserung des Informationsangebots zu SE (Abbildung 11).

Abbildung 11: Handlungsbedarfe

Frage: Worin besteht aus Ihrer Sicht als Hausärztin/Hausarzt bzw. Ärztin/Arzt der Kinder- und Jugendmedizin aktuell besonderer Handlungsbedarf, um die Versorgungssituation von Menschen mit SE zu verbessern? (Mehrfachnennung)



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Eigene Darstellung

4.3 Ergebnisse der qualitativen Befragungen (Interviews)

Im Folgenden werden die Ergebnisse der qualitativen Befragungen (Interviews) der verschiedenen Stakeholdergruppen interviewübergreifend und zusammenfassend für die verschiedenen Themenschwerpunkte dargestellt. Insgesamt wurden 36 Interviews geführt. Die Interviewpartnerinnen und -partner repräsentieren die Gruppen der Betroffenen und der Selbsthilfe (7 Interviews), der Kostenträger (2 Interviews), der vertragsärztlichen Versorgung (7 Interviews), der stationären Versorgung (7 Interviews) und der Industrie (2 Interviews), darüber hinaus wurden weitere Interviews mit Vertreterinnen und Vertretern weiterer Versorgungsbereiche (3 Interviews) sowie mit Personen mit relevanter fachspezifischer Expertise (7 Interviews) geführt (siehe Tabelle 2 in Anhang A.2).

4.3.1 Aktuelle Bewertung der Versorgungssituation

Die Versorgung von Menschen mit SE wird von fast allen befragten Akteursgruppen als komplex, ressourcenaufwändig und herausfordernd beschrieben, was vor allem durch die Heterogenität innerhalb der SE als auch die teils sehr geringen Fallzahlen (insbesondere im Fall von Ultra-SE) begründet wird. Menschen mit SE zählen demnach analog zu Menschen mit chronischer Erkrankung in der Versorgung aus wirtschaftlicher Sicht zu einer wenig attraktiven Personengruppe.

Insgesamt nehmen die meisten Befragten eine Verbesserung der Versorgungssituation von SE im Vergleich zur Situation von 2009 bzw. seit der Einführung des NAP im Jahr 2013 wahr: Insbesondere seien neue Versorgungs- und Finanzierungsstrukturen geschaffen, Diagnose- und Therapiemöglichkeiten verbessert sowie die Awareness gegenüber SE und das Wissen und die Informationsangebote zu SE gestiegen. Infolge sei auch die Patientenzufriedenheit gestiegen. Unter den Versorgerinnen und Versorgern herrscht weitgehend Einigkeit, dass die Spezialversorgung in Deutschland schon immer auf einem guten Niveau gewesen sei; die neuen Initiativen und Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgungssituation können demnach an vorhandene Strukturen anknüpfen. Gleichwohl bestehen sowohl regionale als auch strukturelle Unterschiede innerhalb der Versorgung und manche Akteure hätten sich sichtbare Verbesserungen in der Versorgung innerhalb der letzten Jahre gewünscht. Neben allgemeinen Herausforderungen des Gesundheitssystems (bspw. Fachkräftenotstand und hohe Wartezeiten auf Facharzttermine), die sich bei SE besonders manifestieren, wird von Betroffenen hervorgehoben, dass sich Verbesserungen vorrangig auf den hochspezialisierten Bereich konzentrieren, weshalb letztendlich nur wenige Betroffene profitieren würden. So böten die ZSE eine sehr hohe Versorgungsqualität und es wird von einzelnen Fällen berichtet, bei denen eine Diagnosefindung durch europäische Vernetzung in ERNs ermöglicht oder beschleunigt wurde. Die Verbesserungen erreichen die Betroffenen jedoch noch nicht in der Breite. Insgesamt wird zudem ein hoher Bedarf an SPZ und MZEB betont. Die Entwicklung der letzten Jahre wird daher insbesondere von den Betroffenen als langsam und schleppend wahrgenommen. Als besonders problematisch wird zudem die Transition gesehen, also der Übergang aus der Kinder- und Jugendmedizin in die Erwachsenenversorgung, so dass es mit dem Eintritt ins Erwachsenenalter häufig zu Brüchen in der Versorgung komme. Die Thematik der Transition erhalte nicht zuletzt aufgrund der gestiegenen Lebenserwartung bei vielen Krankheiten zunehmend Bedeutung, da nun Betroffene viel häufiger das Erwachsenenalter erreichen und somit auch diese Betroffenen der Versorgung durch die Erwachsenenmedizin bedürfen. Positiv hervorgehoben wird jedoch, dass durch Projekte wie Translate-NAMSE ein Perspektivwechsel stattfinden könne: In dem Projekt konnte ein Konzept geschaffen und erprobt werden, welches die Schulung der jugendlichen Betroffenen zur Steigerung von deren Gesundheitskompetenz sowie Ansätze zur besseren Koordination des Transitionsprozesses entwickelt. Mit Sorge weisen zudem mehrere Personen (Betroffene und in der Versorgung tätige Personen) darauf hin, dass es (u. a. getrieben durch die Ökonomisierung des

Gesundheitssystem) ein Nachwuchsproblem unter SE-Spezialisten gäbe und die Versorgungssicherheit in Zukunft nicht gesichert sei, da die Zielgruppe insbesondere für vertragsärztliche Leistungserbringer schlichtweg nicht rentabel ist. Gerade die COVID-19-Pandemie habe die Versorgungssituation zudem verschärft: Die Limitierung des Zugangs zu Versorgungseinrichtungen für bestimmte Patientengruppen, nochmals verlängerte Wartezeiten und zusätzliche Anforderungen aufgrund der Einhaltung von Hygienekonzepten wurden besonders hervorgehoben. Lediglich die Digitalisierung habe durch die Pandemie einen Schub erhalten: Die Befragten betonen durchweg die positiven Effekte hinsichtlich der erhöhten Vernetzung und bundesweiten Austauschmöglichkeiten.

4.3.1.1 Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE)

Den ZSE wird einhellig eine große Bedeutung in der Versorgungslandschaft zugesprochen. Mehrfach wird sowohl von Betroffenen als auch von in der Versorgung tätigen Personen betont, dass es durch deren Einführung zu spürbaren Verbesserungen in der Versorgung gekommen wäre, da nun Anlaufstellen für Betroffene mit einem entsprechenden Auftrag existieren, welche es zuvor im deutschen Gesundheitswesen nicht gab. Durch die Einrichtung von ZSE an den Standorten der Universitätsmedizin sind SE in der Versorgung sichtbar geworden. Gleichzeitig seien die Wartezeiten nach Anmeldung an Zentren häufig sehr lang. Grundsätzlich erfahren der multidisziplinäre Ansatz sowie die Bündelung von Expertise und Technologien in den Zentren einen hohen Zuspruch: Wenn Menschen in einem Typ A-„Tüftel“-Zentrum keine Diagnose erhielten, dann gäbe es auch keine, so eine Person im Interview. Neben der Diagnostik kommt den Typ A-Zentren auch eine Lotsenfunktion zu, indem sie Patientinnen und Patienten nach Diagnosestellung an geeignete Versorgungseinrichtungen und mitunter an die Selbsthilfe weitervermitteln.

Im Hinblick auf die Typ B-Zentren (auf bestimmte SE oder Erkrankungsgruppen spezialisierte Fachzentren) fällt die Bewertung weniger eindeutig aus: So merken u. a. Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe an, dass für Krankheitsbilder, die durch kein entsprechendes Typ B-Zentrum vertreten wären, die Gründung der Zentren mitunter keine Vorteile gebracht hätte oder es sogar zu Nachteilen gekommen sei: So wird von Fällen berichtet, wo entsprechende Einrichtungen trotz ausgewiesener Expertise nicht einem ZSE angehören würden, mitunter aufgrund von personellen Differenzen oder einrichtungsinternen politisch-ökonomischen Entscheidungen. Zudem wird eine starke Fokussierung auf Pädiatrie eher kritisch eingeschätzt, da bekanntermaßen die Transition in die Erwachsenen-Medizin eine Herausforderung darstelle und die Betroffenen häufig Schwierigkeiten hätten, beim Erreichen des Erwachsenenalters eine geeignete Versorgungseinrichtung zu finden.

Die meisten Akteursgruppen erkennen an, dass es mittlerweile verschiedene Finanzierungsinstrumente gibt, um der Finanzierungslücke bei der SE-Versorgung zu begegnen, und einzelne Vertreterinnen und Vertreter von ZSE geben an, dass sich ihre finanzielle Situation deutlich verbessert habe. Dennoch steht insbesondere die Vergütung der ambulanten Leistungen der Zentren nach wie vor bei vielen interviewten Personen in der Kritik: So wird die ASV-Regelung oft als „zu schwerfällig“ angesehen, da sie jeweils für einzelne Krankheiten/Krankheitsbilder festgelegt werden muss, weshalb sie für SE aufgrund der hohen Komplexität eher ungeeignet sei. Die Regelungen zu Hochschulambulanz oder die Fallpauschalen der Universitätskliniken werden zwar grundsätzlich begrüßt, jedoch von den Leistungserbringern als unzureichend angesehen, um die anfallenden Kosten zu decken, da sie nur punktuelle Verbesserungen darstellen würden. Gleichzeitig wird jedoch darauf hingewiesen, dass aufgrund der unzureichenden Datenlage kaum belastbare Aussagen über eine mögliche Finanzierungslücke bei ambulanten Leistungen der Zentren und deren Höhe möglich sei.

Die Zentrumsregelung (§ 136c Abs. 5 SGB V) wird über die Akteursgruppen hinweg positiv aufgenommen. Die Aussicht auf die Zahlung des Zuschlags habe die Gründung von Zentren befördert und deren finanzielle Situation entlastet. Allerdings wird insbesondere von Vertreterinnen und Vertretern der ZSE wiederholt kritisch darauf hingewiesen, dass der Zentrumszuschlag als Instrument zur Finanzierung stationärer Leistungen an der Realität vorbeinge, da der überwiegende Anteil der Patientinnen und Patienten an den Zentren ambulant versorgt würde. Der Zuschlag kann demnach formal nicht für wahrgenommene Finanzierungslücken bei der Vergütung ambulanter Versorgungleistungen in Anspruch genommen werden, in der Praxis dürften sich die Zuschläge aber im Sinne einer Querfinanzierung auch auf die ambulante Versorgung auswirken. Positiv hervorgehoben wird, dass der G-BA weitestgehend die vom NAMSE erarbeiteten Qualitätskriterien als Grundlage für die Zentrumregelung übernommen habe. Vereinzelt wird die gleichzeitige Einführung weiterer Kriterien (bspw. der Nachweis quantifizierbare und messbare Mindestanforderungen wie Mindestfallzahlen) als zusätzliche Hürde („Daumenschrauben“) wahrgenommen, die zusätzliche Kapazitäten und Ressourcen abverlange. Wiederholt wird kritisiert, dass das Verfahren zur Gewährung der Zuschläge über die Aufnahme in den Landeskrankenhausplan und die anschließenden Verhandlungen mit den Kostenträgern, sehr intransparent und nicht einheitlich sei: Bedingt durch das föderale System in Deutschland und aufgrund der Tatsache, dass die Zuschläge nicht für sich allein verhandelt würden, sondern in der Regel Gegenstand eines „Gesamtpakets“ wären, erfolge die Vergabe nicht für alle Standorte auf einer einheitlichen Basis und gleiche mitunter einem „Lotteriespiel“, heißt es von Seiten der Leistungserbringer. Kritisiert wird ebenfalls, dass die Typ B-Zentren durch den G-BA bisher keinen klaren Versorgungsauftrag zugewiesen bekommen hätten.

Ein weiteres Problem sei, dass die einzelnen Kliniken nicht nachweisen müssen, dass gewährte Zuschläge schlussendlich so eingesetzt würden, dass die SE-Versorgung gestärkt wird. Stattdessen könne es geschehen, dass bei der internen Verteilung den Zentren an anderer Stelle Mittel reduziert würden. Grundsätzlich stehe auch innerhalb einer Klinik die SE-Versorgung häufig in Konkurrenz mit anderen Leistungsangeboten, die aus einer Gesamtsicht „wirtschaftlicher“ wären. Insgesamt sei mit den verfügbaren Finanzierungsinstrumenten noch keine Kostendeckung in der SE-Versorgung erreicht, so dass diese nach wie vor nur durch Querfinanzierungen innerhalb der Kliniken und Drittmittel möglich sei. Diese Einschätzung von Vertreterinnen und Vertretern von ZSE deckt sich weitgehend mit den Einschätzungen von Expertinnen und Experten aus der Gesundheitsökonomie, wobei aber auch wiederholt darauf hingewiesen wird, dass eine belastbare Datengrundlage zur Untermauerung dieser qualitativen Einschätzungen fehle.

Die mittlerweile mögliche Zertifizierung der Typ A-Zentren wird durch die überwiegende Mehrheit der interviewten Personen als ein Instrument zur Qualitätssicherung begrüßt. Da jedoch erstmalig erst im April 2022 ein ZSE zertifiziert worden ist, lassen sich die tatsächlichen Effekte auf die Versorgung bislang nicht abschätzen. Von Seiten der Kostenträger wird der Ansatz zur Zertifizierung grundsätzlich begrüßt, u. a. da es aus der Onkologie Hinweise für eine verbesserte Versorgungsqualität durch Zertifizierung gäbe (Schoffer et al. 2022) und aus nachvollziehbaren Gründen ein Interesse besteht, die verfügbaren Ressourcen vor allem in qualitativ hochwertige Angebote zu investieren. Jedoch stellt die Zertifizierung (derzeit) ausschließlich ein Qualitätsmerkmal dar und ist kein Kriterium für die Gewährung zusätzlicher Finanzmittel. Dies wirft bei einigen ZSE auch die Frage auf, inwiefern der Aufwand der Zertifizierung durch Mehrwert für die eigene Einrichtung gerechtfertigt sei.

4.3.1.2 Wohnortnahe, vertragsärztliche Versorgung

Jenseits der ambulanten Versorgung durch ZSE wird die wohnortnahe Versorgung von SE durch die interviewten Akteure größtenteils als (noch) nicht zufriedenstellend wahrgenommen. In diesem

Bereich machen sich im Gegensatz zum stationären Sektor deutlich weniger Verbesserungen bemerkbar, da der vertragsärztliche Bereich (jenseits der hochspezialisierten Versorgung, beispielsweise in Hochschulambulanzen) bislang kaum durch Neuerungen und Gesetzesänderungen adressiert wurde. Niedergelassene Haus- und Kinderärztinnen und -ärzte sehen die Versorgung und (spezialärztliche) Therapie von SE tendenziell nicht als ihren (Haupt-) Aufgabenbereich an, diese läge vorrangig im Zuständigkeitsbereich der spezialfachärztlichen Versorgungseinrichtungen. Zudem wird wiederholt darauf verwiesen, dass koordinierende Aufgaben (bspw. das Zusammenführen verschiedener Befunde) nicht adäquat vergütet würden, entsprechend setze das Gesundheitssystem finanzielle Fehlanreize zu Lasten der Betroffenen. Auch Betroffene nehmen diese fehlende Zuständigkeit wahr: Sie haben mitunter den Eindruck, dass niedergelassene Praxen den zeitlichen Aufwand der Begleitung scheuen. Eine Chance wird in einer Stärkung der hausarztzentrierten Versorgung gesehen, bei der Hausarztpraxen verstärkt die Funktion von Lotsen einnehmen und für diese Aufgabe vergütet würden. Dies könnte auch im Interesse der Patientinnen und Patienten liegen, welche die Sprechzeiten der niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte nutzen, um ihren Gesprächs- und Abstimmungsbedarf im Rahmen von Diagnose, Behandlung und Therapie zu adressieren.

Grundsätzlich wird der Mehraufwand, der in niedergelassenen Praxen durch die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE entsteht, aufgrund der Seltenheit der Fälle von niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten allerdings als überschaubar bewertet, so dass dies über die bestehenden Finanzierungsinstrumente des EBM gedeckt sei. Interessanterweise lehnen die interviewten befragten niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte dezidierte Diagnose-basierte Zuschläge für SE mehrheitlich ab, da hier Fehlanreize befürchtet werden, aus wirtschaftlichen Gründen entsprechende (Verdachts-)Diagnosen zu stellen. Auf der anderen Seite wird allerdings auch berichtet, dass insbesondere Erwachsene mit SE höhere Kosten für die Praxen verursachen und daher nicht gern als neue Patientinnen oder Patienten aufgenommen werden würden. In den Interviews wird zudem wiederholt auf grundlegende Probleme im Gesundheitswesen verwiesen wie bspw. lange Wartezeiten auf Termine bei fachärztlichen Einrichtungen, Personalmangel und eine geringen Arztdichte in bestimmten Gegenden, die die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE in besonderer Weise erschweren würde.

4.3.1.3 Versorgung mit Arzneimitteln und Heil- und Hilfsmitteln

Die Arzneimittelversorgung in Deutschland wird durch die befragten Akteursgruppen als gut eingeschätzt, insbesondere da neue Medikamente unmittelbar ab Zulassung in Deutschland verfügbar sind. Durch Orphan Drugs haben sich einigen Menschen mit SE bereits neue Behandlungsoptionen eröffnet und die Anzahl der verfügbaren Präparate habe sich in den letzten Jahren erhöht. Gleichzeitig wird wiederholt darauf hingewiesen, dass es für viele SE nach wie vor keine Therapien gäbe und sich die Arzneimittelversorgung für diese Betroffenen entsprechend nicht verändert habe. Viele Betroffene sind (weiterhin) auf Off-Label-Use angewiesen, allerdings ergeben sich aus den Interviews keine Hinweise, dass es dabei besonders häufig zu Problemen käme.

Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie befürchten eine Verschlechterung der Versorgung mit Orphan Drugs durch eine Verschärfung der europäischen Orphan Drug-Regulierung in Deutschland. Sie betonen, dass sich etliche Firmen auf die Entwicklung von Orphan Drugs konzentrieren würden, diese geschäftliche Ausrichtung mit einer Verschärfung der Annahme des belegten Zusatznutzens von Orphan Drugs, wie sie derzeit im Diskurs stehe, nicht mehr wirtschaftlich sein könnte. Die Erforschung und Entwicklung von Medikamenten für SE seien naturgemäß (vor allem aufgrund geringer Fallzahlen und fehlender Sichtbarkeit der Betroffenen und den damit einhergehenden Schwierigkeiten bei der Rekrutierung von Probandinnen und

Probanden,) aufwändiger, weshalb sich der Zusatznutzen bei SE nur schwer belegen ließe. Andere Akteure weisen jedoch auch darauf hin, dass die Orphan Drug-Regulierung nicht immer im Sinne einer verbesserten SE-Versorgung genutzt würde, da sich bspw. derzeit ein starker Fokus auf onkologische Anwendungen beobachten ließe und zudem durch hochpreisige Orphan Drugs das Gesundheitssystem an seine finanziellen Grenzen zu stoße drohe. Die derzeitige Debatte um die Orphan Drug-Regulierung und die Annahme des belegten Zusatznutzens sehen auch die Betroffenen als schwierig an. Diese haben vor allem die Sorge, dass durch die Abschaffung des angenommenen Zusatznutzens, das Interesse der Industrie an SE wieder sinken und sich Nachteile in der Versorgung ergeben könnten.

Betroffene sowie Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe betonen, dass Verbesserungsbedarf bei der Versorgung von Hilfs- und Heilmitteln gesehen wird. Gerade bei der Verordnung bzw. Kostenübernahme gäbe es vielfach Probleme, da die mit SE einhergehenden Symptome und Begleitscheinungen häufig unbekannt seien oder in ihrer Relevanz verkannt würden. So hänge es häufig von individuellen Faktoren ab (bspw. Wohnort, Krankenkasse, Sachbearbeitung), ob eine Bewilligung erfolge.

4.3.1.4 Psychologische Versorgung

Die Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe sowie der Leistungserbringer berichten von einem hohen psychischen Leidensdruck der Patientinnen und Patienten und ihrer Angehörigen. Die hohe Belastungssituation im Management der Versorgung und Pflege, fehlende Anlaufstellen (bspw. auch für Menschen mit SE und Behinderung) und fehlende Entlastungsstrukturen für Menschen mit SE und deren Angehörige sowie Unkenntnis beim Gegenüber (bspw. das wiederholende Erklären der eigenen Erkrankung durch die Betroffenen) und die Seltenheit der eigenen Erkrankung führen dazu, dass sich die Betroffenen ungesehen und einsam fühlen (das Gefühl, „nicht zu existieren“). Hinzu kämen mitunter Angst und das Gefühl von Ausgrenzung. Zudem befürchten einige Betroffene Stigmatisierungen und scheuen sich daher, psychologische Unterstützung in Anspruch zu nehmen. So wird u. a. durch das Projekt ZSE-DUO darauf hingewiesen, dass eine gezielte Sensibilisierung und therapeutisches Geschick von Seiten der Versorgerinnen und Versorger erforderlich seien, um bei Patientinnen und Patienten Akzeptanz für psychische Diagnostik zu erreichen (Zwaan et al. 2022). Gleichzeitig berichten Betroffene, dass es aus ihrer Erfahrung nur äußerst selten oder sogar gar nie vorkomme, dass Betroffenen und Angehörigen psychologische Unterstützung angeboten werden würde, auch nicht durch die ZSE.

Für Betroffene kann die Selbsthilfe daher einen wichtigen Bezugspunkt darstellen, denn diese leiste einen Teil der ansonsten fehlenden psychosozialen Versorgung, Beratung, Wissensvermittlung und Unterstützung. Agiert die Selbsthilfe jedoch nur lokal oder regional begrenzt, stelle auch dies die Betroffenen vor Herausforderungen, da nicht alle Betroffenen über die notwendige Flexibilität und Mobilität verfügen.

Mehrere Akteure heben hervor, dass nicht zuletzt auch dank des Projekts ZSE-DUO das Bewusstsein gestiegen sei, dass Menschen mit SE einen Bedarf an psychotherapeutischer Unterstützung im Rahmen der Krankheitsbewältigung haben. Gleichzeitig beklagen Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe und Leistungserbringer, dass es zu wenig Therapeutinnen und Therapeuten und dadurch zu lange Wartezeiten auf Therapieplätze gäbe. Eine psychologische Begleitung bei Diagnose und Therapie sei in der Regel nicht vorgesehen und die psychosoziale Versorgung von Menschen mit SE noch nicht in den Vergütungspauschalen integriert, wie Leistungserbringer und Vertreterinnen und Vertreter der Forschung berichten. Dies wird u. a. auch als Grund genannt, weshalb die ZSE zwar formal Zugang zu psychosozialer Versorgung anbieten müssen, dies in der Praxis aber zumeist nicht mit den notwendigen Personalressourcen hinterlegt würde. Vertreterinnen und Vertreter der medizinischen Forschung und der Versorgungsforschung schlagen zudem vor, dass künftige

Unterstützungsbedarfe der Patientinnen und Patienten durch psychosomatische Lotsen identifiziert werden könnten; auch der Einbezug von Angehörigen in die Behandlung könnte vorteilhaft sein. Hierzu bedarf es jedoch weiterer Forschung.

4.3.1.5 Soziale Teilhabe und sozialrechtliche Beratung

Neben der psychologischen/psychiatrischen Versorgung der Betroffenen wird auch die soziale und sozialrechtliche Begleitung der Betroffenen thematisiert. So kritisieren insbesondere die Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe den Mangel an adäquater Unterstützung oder Beratung von Betroffenen und ihren Familien durch den Staat (bspw. fehle es oft an SE-spezifischen Informationen bei Sozialberatungsstellen bzw. Pflegegraden) sowie das bei Medizinerinnen und Medizinern und Behörden nur unzureichend verbreitete Wissen über Hilfsangebote für SE. Infolgedessen fühlen sich Betroffene und ihre Angehörigen häufig „völlig allein gelassen“, was zu einer hohen Belastung und einem hohen Maß an Enttäuschung und Frustration unter den Betroffenen führe. Die Betroffenen seien daher im erhöhten Maße auf die Informationen von Selbsthilfeorganisationen und –verbänden angewiesen.

Für Kinder mit SE und ihre Familien zeichnet sich insgesamt ein positiveres Bild ab, wenngleich auch hier Defizite beklagt werden: Die Einbindung der Kinder mit SE in Frühförderungsprogrammen sowie die Abstimmung mit den verschiedenen Akteuren im Rahmen der Therapie funktioniere meistens gut. Problematisch sei jedoch, dass die Unterstützung jenseits der reinen medizinischen Versorgung häufig nicht gewährleistet sei: So fehle es an Gesundheitsfachkräften in den Schulen oder digitalen Schulangeboten, um den betroffenen Kindern einen normalen Schulbesuch zu ermöglichen, oder auch an Unterstützungsangeboten im Alltag, bei der Erziehung oder Förderung. Dies wirke sich häufig auch auf die Gesamtsituation der Familie aus, indem beispielsweise ein Elternteil die Berufstätigkeit aufgeben oder einschränken müsse.

Vorhandene Informationsangebote fallen länder- und standortspezifisch unterschiedlich aus. Betroffene und Angehörige können wirtschaftliche Einbußen haben, wenn hohe Kostenaufwände, die sich aus der Besonderheit der Erkrankung ergeben, nicht oder nur anteilig durch die Rehabilitationsträger getragen werden. Selbst wenn soziale Unterstützung vorhanden sei, würden häufig Hürden bei der Inanspruchnahme wahrgenommen, sodass hohes Durchhaltevermögen und Selbstbewusstsein bei den Betroffenen erforderlich seien, wofür den Betroffenen aufgrund der insgesamt hohen Belastung jedoch oft die Kraft fehle. Insbesondere Vertreterinnen und Vertreter aus der Versorgung und der Selbsthilfe weisen darauf hin, dass einige Betroffene nicht über das Wissen bzw. die notwendigen Fähigkeiten verfügen würden, um das fragmentierte Angebot zu überblicken oder die Gesundheitsinformationen zu verstehen, sie keinen Weg in und durch das System fänden. Erschwerend kommt hinzu, dass auch Leistungserbringinnen und Leistungserbringer gerade diesen Personen oder Personengruppen mitunter weniger Entgegenkommen zeigen würden.

Aufgrund der hohen Belastung, die das Krankheitsmanagement für die Betroffenen und ihre Angehörigen mit sich bringt (bspw. Organisation von Therapien und Pflege sowie die Beschaffung von Hilfs-, Heil- und Arzneimitteln), sprechen sich einige Akteure für professionelle soziale Unterstützung im Sinne eines Lotsensystems (bspw. Case-Management oder Patienten-Management), von Familienhelferinnen/-helfern und Haushaltshilfen oder für Angebote in Anlehnung an die Eingliederungshilfe aus, die bei sozialen Belangen unterstützt. Gemeinsam ist diesen Vorschlägen, dass die betroffenen Patientinnen und Patienten sowie ihre Familien möglichst unbürokratisch und bundesweit sowohl eine soziale und sozialrechtliche Unterstützung erfahren als auch eine Navigationshilfe erhalten sollen, die ihre gesundheitsspezifische Situation kennt, die Vernetzung zu den verschiedenen Akteuren der Therapie und Behandlung ermöglicht und die Betroffenen durch das Gesundheitssystem begleitet.

4.3.1.6 Patientenpfade und vernetzte Versorgung

Nahezu alle befragten Personen alle Akteursgruppen betonen die hohe Bedeutung der sektoren- und fachdisziplinübergreifenden Zusammenarbeit, von Schnittstellenmanagement und definierten Versorgungspfaden. Sie sehen Defizite in der Vernetzung und dem Informations- und Dokumentationsaustausch, was letztendlich zur Folge habe, dass in vielen Fällen Patienten-Pfade nicht oder nur schwer nachvollziehbar wären und die individuellen Patient Journeys unkoordiniert verlaufen. Noch immer bestimme vor allem das individuelle Engagement einzelner Personen, wie gut die Betroffenen durch das System kommen und ob sie ohne vermeidbare Zeitverluste eine Diagnose und angemessene Versorgungsangebote erhalten. Der Informationsfluss und Austausch zwischen Einrichtungen funktioniere nicht immer optimal, häufige Probleme sind bspw. fehlende Arztbriefe von Facharztpraxen, zu kurze, oberflächliche oder zu ausführliche Rückmeldungen aus Zentren oder schlechte telefonische Erreichbarkeiten. Erschwert wird eine sektorenübergreifende Zusammenarbeit auch durch mögliche Spannungen und Berührungspunkte zwischen den Sektoren und mitunter unklaren Zuständigkeiten für Transition und Schnittstellenmanagement. Als potenziell hilfreiche Ansätze werden ein gutes Entlassungsmanagement aus dem Krankenhaus, der Ansatz der Komplexversorgung (in Anlehnung an die Versorgung für schwer psychisch Erkrankte), mehr Verbindlichkeit bei der Dokumentationspflicht sowie die Stärkung der Digitalisierung genannt – Aspekte, die durchaus bereits existieren, die in der Praxis jedoch nicht immer zufriedenstellend umgesetzt werden. Um eine sektoren- und standortübergreifende Zusammenarbeit zu ermöglichen, scheinen sichtbare, nachvollziehbare Strukturen sowie deren Koordinierung unerlässlich: Insbesondere Ärztinnen und Ärzte der Primärversorgung beklagen häufig, dass Informationen über die Existenz von spezialisierten Einrichtungen, deren Zuständigkeiten und Zugangsmöglichkeiten nicht leicht genug auffindbar seien und es an niederschweligen Kontaktmöglichkeiten und konkreten Ansprechpersonen mangle.

Insgesamt setzen sowohl Betroffene als auch Versorgerinnen und Versorger große Hoffnung in die fortschreitende Digitalisierung: Mithilfe der elektronischen Patientenakte (ePA) könnten zukünftig Behandlungsinformationen und Berichte langfristig aufbewahrt, Ergebnisse aus Diagnose, Therapie und Behandlung ausgetauscht und übermittelt werden. Ein Angebot an Videosprechstunden könnte die Wahrnehmung von Terminen mit Therapeutinnen und Therapeuten sowie mit (Fach-) Ärztinnen und Ärzten insbesondere für Patientinnen und Patienten mit langen Anfahrtswegen oder eingeschränkter Mobilität erleichtern. In den vergangenen Jahren hätten digitale Kommunikationswege (bspw. per E-Mail) oder virtuelle Formate wie Videokonferenzen den interdisziplinären und interkollegialen Austausch vereinfacht. Einige Akteure betonen, dass die COVID-19-Pandemie zu einem digitalen Schub in der Versorgung geführt hätte. Da mithilfe der Digitalisierung die Informationen zu den deutschlandweit verteilten Betroffenen gebündelt werden könnten, werden sich sowohl Vorteile für die Versorgung als auch die Forschung versprochen. Gleichzeitig mahnen einige Akteure jedoch an, dass die Digitalisierung des Gesundheitswesens noch immer zu langsam sei: Die ePA in ihrer derzeitigen Form erfülle die notwendigen Anforderungen noch nicht, dafür bedürfe es einer „ePA, die diesen Namen auch verdient“. Die IT im Gesundheitswesen sei zu langsam, die Technik im ambulanten Bereich mangelhaft und fehleranfällig und auch Fragen des Datenschutzes sowie der Kompatibilität von Systemen seien in Deutschland immer noch nicht abschließend geklärt, so dass man die technischen Möglichkeiten nicht ausschöpfen könne. Hier könne Deutschland von anderen europäischen Ländern wie Portugal (Rare Disease Card in elektronischer Patientenakte integriert), den Niederlanden oder Dänemark lernen.

4.3.2 Diagnose

Über alle Akteursgruppen hinweg herrscht Einigkeit, dass sich die Möglichkeiten zur Diagnosestellung innerhalb der letzten Jahre deutlich verbessert haben: Fortschritte bei der Entwicklung und Anwendung neuer Diagnostikverfahren, insbesondere im Bereich der genetischen Diagnostik, ermöglichen eine schnellere Diagnose von bekannten und neuen SE. Neugeborenen-Screening und Vorsorgeuntersuchungen bei Kindern stellen wichtige Maßnahmen dar, um Auffälligkeiten frühzeitig zu erkennen – idealerweise vor dem Einsetzen schwerwiegender Symptome – und eine ggf. vorliegende SE zu diagnostizieren und eine Therapie einzuleiten. Besonders in spezialisierten Einrichtungen (insbesondere den Typ A-Zentren) komme man schnell zur Diagnose, sodass mögliche Therapien und Behandlungen greifen können. Hierbei helfen strukturierte Fallkonferenzen und definierte Diagnose-Pfade, Koordination sowie die Vernetzung der Typ A-Zentren untereinander, wie sie beispielsweise im Rahmen des Translate-NAMSE-Projekts erarbeitet und erprobt wurden. Klinische und administrative Lotsen unterstützen die Arbeit in den Zentren als Ansprechpersonen für Patientinnen und Patienten bzw. indem sie die Daten und Unterlagen der Patientinnen und Patienten zusammenfassen und für Fallkonferenzen aufbereiten. Weitere Verbesserung der Diagnostik wird sich bspw. durch die Einführung von Registern und einheitlicher Kodierung (u. a., um epidemiologische Erkenntnisse zu gewinnen) sowie durch die Diagnoseunterstützung durch künstliche Intelligenz versprochen.

Gleichzeitig beklagen verschiedene Akteure weiterhin lange Zeiträume bis zur Diagnosestellung, die häufig langen Odysseen der Betroffenen durch das Gesundheitssystem zu diversen Fachärztinnen und -ärzten und die Tatsache, dass Patientinnen und Patienten mit unklarer Symptomatik mitunter nicht ernst genommen würden. Die Typ A-Zentren erfüllen zwar ihre Aufgabe als Anlauf- und Koordinationsstelle für Menschen ohne Diagnose, der Weg der Patientinnen und Patienten ohne Diagnose sei jedoch häufig schwierig, langwierig und unstrukturiert. Es nähme damit erhebliche Zeit in Anspruch, bis diese Menschen an ein ZSE überwiesen würden oder sich in Eigeninitiative an ein Zentrum wenden. Hierfür werden im Wesentlichen zwei Ursachen genannt: Einerseits liege dies in der Seltenheit von SE begründet. Akteure der Primärversorgung machen im Praxisalltag vor allem die Erfahrung, dass sich Verdachtsfälle auf SE sehr häufig unbegründet oder als psychosomatische Fälle herausstellen, was letztendlich zu einer eher zurückhaltenden Haltung hinsichtlich einer Überweisung an ein ZSE führe. Eine frühzeitige Abklärung von psychischen/psychologischen Komponenten einer Erkrankung wäre aus Sicht vieler Akteure zwar notwendig, wird jedoch sowohl aufgrund des akuten Mangels an Psychiaterinnen und Psychiatern sowie Psychotherapeutinnen und Psychotherapeuten als auch der häufigen Ablehnung bzw. Sorge vor Stigmatisierung von Seiten der Betroffenen als schwer umsetzbar eingeschätzt. Zum anderen scheint unter den Akteuren der Primärversorgung ein unzureichendes Verständnis für die Aufgaben und Arbeitsweisen der Zentren sowie den Kontakt- und Zugangsmöglichkeiten zu existieren – ungeachtet der Tatsache, dass die Existenz der Zentren an sich bekannt ist. Hieraus resultiert eine hohe Zugangshürde. Primärversorgerinnen und Primärversorger bemängeln die schlechte Auffindbarkeit von Ansprechpersonen in den Zentren, was wiederum von Vertreterinnen und Vertretern der Zentren angezweifelt wird. Insgesamt entsteht der Eindruck, dass erhebliche „Berührungängste“ zwischen den Sektoren bestehen und Niedergelassene ihre Patientinnen und Patienten vor allem an solche Einrichtungen überweisen, zu denen sie persönliche Kontakte haben. Entsprechend besteht ein Wunsch nach niederschweligen Kontaktmöglichkeiten (bspw. per E-Mail) oder sichtbare Ansprechpersonen für Niedergelassene. Darüber hinaus wünschten sich niedergelassene Versorgerinnen und Versorger einfache und einheitlich strukturierte Prozesse für die Überweisung zu ZSE sowie Tools zur Unterstützung des Entscheidungsprozesses (bspw. diagnostischen Leitlinien, Scoring-Systeme zur Entscheidungsunterstützung), da es an klaren Strukturen für die Versorgung von Patientinnen und

Patienten mit ungeklärtem Krankheitsbild fehle. Inwiefern Betroffene mit ihren Symptomen ernst genommen, komplexe Befunde zusammengeführt und an eine geeignete Stelle überwiesen werden, hänge in erster Linie von Interesse und Engagement der/des Einzelnen ab. Auf Seiten der Zentren wiederum herrscht häufig Unkenntnis darüber, inwiefern die Betroffenen aus eigener Initiative oder durch das Anraten ihrer zuweisenden Ärztin/ihrer zuweisenden Arztes ein Zentrum aufsuchen. Einige Akteure vermuten, dass die Initiative zur Überweisung in ein ZSE gegenwärtig häufig von den Patientinnen und Patienten selbst komme, die sich mit ihrer (fehlenden oder als unpassend empfundenen) Diagnose nicht zufriedengeben; ebenso seien Wege über die Selbsthilfe möglich, die dann in die Strukturen vermittele. Lange Wartezeiten bei den Zentren verlängern den Diagnosefindungsprozess zusätzlich.

4.3.3 Aufmerksamkeit und Informationsstand

Unter den Interviewpartnerinnen und Interviewpartnern herrscht Einigkeit, dass sich Aufmerksamkeit ("Awareness") und Sensibilisierung gegenüber SE bei vielen Akteuren des Gesundheitswesens und der Politik sowie in der öffentlichen Wahrnehmung in den vergangenen Jahren deutlich verbessert hätten, was nicht zuletzt auf die Öffentlichkeitsarbeit der Selbsthilfe auf nationaler und europäischer Ebene zurückzuführen sei. Instrumente wie SE-Atlas oder Orphanet sollen der Information und Wissensverbreitung dienen; sie würden aber überwiegend durch das Fachpublikum genutzt. Hinzu komme, dass fachspezifische Informationsangebote für Laien, also Betroffene und Angehörige, häufig aufgrund verschiedener Hürden (bspw. kostenpflichtiger Zugang, Fach- oder Fremdsprache, mangelnde Barrierefreiheit) wenig hilfreich oder nur schwer nutzbar seien. Wünschenswert seien für viele Betroffene stattdessen in kurzer, knapper und präziser Form aufbereitete Informationen, wie sie beispielsweise häufig durch die Selbsthilfe bereitgestellt würden.

In den Interviews wird jedoch darauf hingewiesen, dass nicht alle SE gleichermaßen von der gestiegenen öffentlichen Aufmerksamkeit profitieren würden: SE mit weniger „medienwirksamen“ Krankheitsbildern würden seltener dargestellt und häufig seien Informationen (bspw. auch zu ZSE) weiterhin schwer auffindbar. Die erhöhte Präsenz und Aufmerksamkeit gegenüber SE schlage sich zudem nicht unmittelbar in einer erhöhten Sensibilisierung nieder: So bescheinigen die Primärversorgerinnen und -versorger sich und ihren Kolleginnen und Kollegen nicht zwangsläufig auch eine erhöhte Sensibilität – und damit eine höhere Offenheit, auch das Vorliegen einer SE in Betracht zu ziehen. Um Hinweise auf das Vorliegen einer SE möglichst frühzeitig zu erkennen, sehen Akteure der Primärversorgung einen niederschweligen und einfachen Zugang zu Informationen und die Möglichkeit zum kollegialen Austausch als elementar an; hierfür fehle im Praxisalltag jedoch häufig die Zeit. Insgesamt wird niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzten ein höheres Bewusstsein für SE attestiert als Hausärztinnen und -ärzten, da SE im Kinder- und Jugendalter typischerweise zu Auffälligkeiten in der Entwicklung führen. In der Kinder- und Jugendmedizin sind zudem bereits entsprechende Strukturen etabliert, wie in diesen Fällen zu verfahren ist.

Die Sensibilisierung für SE schlägt sich in Lehrplänen und Curricula der Aus-, Fort- und Weiterbildung unterschiedlich nieder: Während in den Rahmenlehrplänen des Pflegeberufegesetzes die Fokussierung auf SE verankert sei und auch Fortbildungen zu SE teils rege besucht würden, erhielten SE in der ärztlichen Ausbildung keinen besonderen Stellenwert, sondern würden wie andere chronische Erkrankungen behandelt. Einige Akteure sprechen sich daher für eine stärkere Thematisierung der SE aus; andere schlagen stattdessen vor, eher Wissen über Strukturen (bspw. Diagnosepfade, Zugang zu Zentren) und den Umgang mit unbekanntem, ggf. komplexen Symptomen (bspw. die Bedeutung von Patientenpfaden) sowie den eigenen Grenzen stärker zu vermitteln. Problematisch sei, dass das erlernte Wissen über SE im Praxisalltag von

Niedergelassenen oftmals kaum eine Rolle spielen und der Zugang zu Fort- und Weiterbildung sowie kollegialem Austausch bei Einzelarztpraxen schwerer realisierbar sei.

4.3.4 Rolle der Selbsthilfe

Die Patientenselbsthilfe wird als wichtige Instanz innerhalb der Versorgung von SE wahrgenommen und erfährt ein hohes Maß an Anerkennung von Seiten der verschiedenen Akteursgruppen. Die Selbsthilfe wird auch von den Versorgerinnen und Versorgern als wichtige Trägerin von Informationen zu SE angesehen. Insbesondere im Rahmen des Case- und Entlassungsmanagements werde häufig mit der Selbsthilfe kooperiert, da diese die Betroffenen mit Aufklärung, Informationen und bei der Bewältigung der Erkrankung hilfreich zur Seite stünden – bspw. indem Betroffene durch Austausch mit anderen Betroffenen Zugehörigkeitsgefühle erleben können und dadurch seelische Entlastung erfahren. Neben den Betroffenen profitieren auch weitere Akteursgruppen von der Selbsthilfe: So würde durch die Selbsthilfegruppen ein Wissenstransfer für die Versorgung stattfinden und auch die Wissenschaft und Lehre kann von der fachlichen Expertise profitieren (bspw. im Rahmen der Nationalen Konferenz für SE (NAKSE) oder im Rahmen von Forschungsprojekten). Kritisch angemerkt wird allerdings auch, dass die Nachfrage nach bestimmten Leistungen (z. B. Zugang zu einem ZSE) durch die Selbsthilfe auch unter Personen ohne entsprechende Indikation stark befeuert werden könne, was die Situation der Betroffenen mit entsprechendem Bedarf wiederum zusätzlich verschärfen würde.

Die zunehmende Fokussierung auf Patienten-Zentrierung, die Einbindung der Patientinnen und Patienten sowie der Selbsthilfe im Rahmen von selbstbestimmter Vorsorge und Forschung wird über die Akteursgruppen hinweg als positive Entwicklung wahrgenommen und zudem durch verschiedene Entwicklungen im Gesundheitswesen begünstigt (bspw. Stärkung der Patientinnen und Patienten durch das Patientenrechtegesetz; Beratungsberechtigung der Patientinnen und Patienten im G-BA).

Insgesamt habe die Selbsthilfe in den vergangenen Jahren stark an Bedeutung gewonnen und agiere mittlerweile deutlich professioneller und selbstbewusster und konnte ihre Reichweite u. a. durch Digitalisierung erhöhen. Aus Sicht vieler Betroffener ist die Selbsthilfe ein Sprachrohr ihrer Forderungen an die Politik, jedoch habe sie mitunter nur unzureichende Wirkkraft. Gerade, wenn die Selbsthilfe nicht gut vernetzt sei, so eine Stimme aus der Selbsthilfe, entfalte sie kaum ihre Wirkung. Zudem erreiche sie mitunter nur diejenigen, diejenigen Akteure, die sich bereits zu SE engagieren.

4.3.5 Europäische Vernetzung

Der europäischen Vernetzung zu SE wird insbesondere bei sehr seltenen und ultra-seltenen Erkrankungen eine hohe Bedeutung beigemessen. Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe berichten von verschiedenen Einzelfällen, bei denen über die ERN-Vernetzung schneller eine Diagnose oder Therapieempfehlung gefunden wurde. Die Befragten, allen voran die Leistungserbringer, weisen u. a. darauf hin, dass vor allem die an einem ERN beteiligten Zentren vom Austausch profitieren würden, jedoch die Vernetzung mit den nationalen Strukturen bislang nicht gut funktioniere, so dass noch keine Wirkungen auf die Versorgung insgesamt erreicht worden sei. Fehlende finanzielle Unterstützung und Anreize, strukturelle Hürden sowie Konkurrenz zwischen Einrichtungen verhindern mitunter, dass Einrichtungen trotz hoher Expertise an ERNs beteiligt wären. Akteure aus der Forschung berichten zudem, dass vereinzelt bereits grenzüberschreitende Zusammenarbeit aufgrund der unterschiedlichen Auslegungen des EU-Datenschutzes gescheitert wären.

4.3.6 Forschung

Die Erforschung von SE nimmt noch immer nicht den Stellenwert ein, der vor dem Hintergrund ihrer gesellschaftlichen Bedeutung angemessen erscheine. Hierauf weisen vor allem Akteure der Versorgungsforschung und Vertreterinnen und Vertreter der Zentren hin. Forscherinnen und Forscher, die häufig an ZSE tätig sind, erleben zudem, dass das Forschungsfeld aufgrund seiner spezifischen Herausforderungen (geringe Fallzahlen und hoher Aufwand) als wenig lukrativ angesehen werde. Gleichwohl seien SE – im Gegensatz zu deutlich weitreichender erforschten Volkskrankheiten – ein Forschungsfeld mit vielen noch ungeklärten Fragen, woraus sich ein hohes Potenzial für wissenschaftliche Erfolge und relevante Erkenntnisgewinne ergäbe. Der Fokus aktueller Forschung im Bereich läge vor allem auf Grundlagenforschung und weniger im Bereich der Versorgungsforschung. Die unzureichende Erfassung von SE stelle ein großes Hemmnis für die SE-Forschung dar, da keine belastbare Datenbasis für Deutschland existiere. Entsprechend wird ein dringlicher Bedarf an Registern und einer durchgehenden Kodierung von SE gesehen. Insofern werde die Verstetigung von Orphanet beim BfArM und die Einführung der Alpha-ID-SE als positive Entwicklungen mit hohem Potenzial wahrgenommen, um die Forschung zu verbessern. Diese Wahrnehmung geht in der Regel mit der Forderung einher, die Kodierung mit Alpha-ID-SE auch auf den ambulanten Sektor auszuweiten. Andererseits kommen in den Interviews auch Sorgen vor zusätzlicher Bürokratie und Problemen bei der Umsetzung einer verpflichtenden Kodierung zum Ausdruck, ohne dass ein Zugewinn ersichtlich wäre. Insbesondere die Leistungserbringerinnen und Leistungserbringer befürchten, dass die Kodierung in der Praxis oberflächlich und verfälscht stattfinden könne; positive Effekte für die Forschung und Sichtbarkeit von SE wären damit fragwürdig. Die Finanzierungsmöglichkeiten für SE-spezifische Forschung haben sich insgesamt verbessert, hängen jedoch häufig von Drittmitteln und den vorhandenen Strukturen (bspw. besetzten Professuren und deren Schwerpunkten) ab.

Das Interesse an der Einbindung von Betroffenen, Selbsthilfe oder Akteuren der Primärversorgung in die Forschung ist oft groß (insbesondere von Pharma-Industrie oder ERNs), gestaltet sich jedoch aufgrund organisatorischer Rahmenbedingungen teils schwierig. Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe bemängeln zudem, dass die Patienteneinbindung in Forschungsprojekten häufig nicht mit entsprechenden Ressourcen hinterlegt sei, so dass diese mitunter nur rein formal erfolge.

4.3.7 Von Akteursgruppen benannte Handlungsbedarfe

In der Gesamtschau lassen sich vier Themenschwerpunkte ausmachen, die über die Akteursgruppen hinweg hohe Priorität haben:

- 1) Sicherstellung einer angemessenen Vergütung ambulant erbrachter Leistungen: Ein Großteil der Befragten adressiert mit dieser Forderung die Vergütung des Versorgungsaufwands von SE im ambulanten Bereich (sowohl in den Zentren als auch im vertragsärztlichen Bereich). Vereinzelt wird in diesem Zusammenhang auch auf eine notwendige Vereinheitlichung von Versorgungs- und Vergütungsstrukturen hingewiesen. Als konkrete Leistungen, die bislang noch nicht in ausreichendem Maße von den bestehenden Vergütungsinstrumenten erfasst seien, nennen die befragten Akteure u. a. Vorhaltekosten (bspw. für Lotsen), den erhöhten Betreuungsbedarf und Aufwand, die Einbeziehung von externen Spezialisten bzw. Akteuren der Primärversorgung bei interdisziplinären Fallkonferenzen sowie die psychosoziale Betreuung.
- 2) Bereitstellung einer adäquaten psychosozialen Versorgung: Die psychosoziale Versorgung wird von allen Akteursgruppen als wichtiges Element in der Versorgung von SE angesehen, um den hohen psychischen Leidensdruck der Patientinnen und Patienten und ihrer Angehörigen zu begegnen. Deren Einbindung solle bspw. im Rahmen der Abklärung von psychosomatischen

Erkrankungen erfolgen. Ebenso ist im anschließenden therapeutischen Prozess häufig psychologische und soziale Unterstützung notwendig.

- 3) Fokussierung des vertragsärztlichen Bereichs: Die befragten Akteure thematisieren, dass die wohnortnahe, qualitätsgesicherte Versorgung von SE sowie der vertragsärztliche Bereich bisher keinen Schwerpunkt in der Versorgung von SE oder im NAMSE einnimmt. Hier wird von etlichen Akteuren großer Nachholbedarf attestiert; insbesondere auch hinsichtlich der Erarbeitung eines Anforderungskatalogs für Typ C-Zentren.
- 4) Förderung von transsektoraler Zusammenarbeit und Digitalisierung: Alle Akteursgruppen betonen, dass die vernetzte Versorgung und das Abbilden von Patient Journeys ein elementarer Bestandteil wäre, um die Betroffenen frühzeitig in die entsprechenden Versorgungsstrukturen zu bringen. Hierbei spielen digitaler Informationsaustausch und Vernetzung, die Kodierung von SE sowie die Schaffung von Registern eine zentrale Rolle. Neben der Gewährleistung von Interoperabilität sollte auch das Schnittstellenmanagement verbessert werden, um Übergänge zwischen den Sektoren zu erleichtern. Einige Akteure diskutieren klare Zugangsregelungen und Zuständigkeiten, um den sektorenübergreifenden Informationsaustausch zu gewährleisten; andere sprechen sich zudem für finanzielle Anreize aus, um transsektorale Zusammenarbeit zu honorieren und zu fördern.

Auffallend ist, dass etliche Befragte neben den genannten Schwerpunkten auch Verbesserungen der Rahmenbedingungen des Gesundheitssystems fordern (bspw. verkürzte Wartezeiten, mehr Therapieplätze, Verhinderung von Fehl- und Überversorgung, Abbau von Bürokratie) und sich dadurch auch eine Verbesserung in der Versorgung von SE erhoffen.

4.3.8 Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit SE

Die Arbeit des NAMSE erfährt einen hohen Zuspruch. Über die Akteursgruppen hinweg herrscht weitgehend die Überzeugung, dass die Erfolge der vergangenen Jahre ohne das Bündnis und den NAP nicht erreicht worden wären. Kritisch wird jedoch auch angemerkt, dass Deutschland mit seinen Bemühungen keine Vorreiterstellung einnehme, sondern hinter anderen Ländern wie Frankreich zurückstehe. Der NAP mit seinen Inhalten erfährt – sofern bei den Befragten bekannt – ebenfalls noch immer große Zustimmung. Während einerseits mehrfach darauf hingewiesen wird, dass die Maßnahmenvorschläge bislang noch nicht vollständig umgesetzt seien, wird andererseits auch der Wunsch nach einer zeitnahen „Zäsur“ geäußert, um die Umsetzung und Wirkungen der Maßnahmenvorschläge des NAP zu evaluieren und hinsichtlich aktueller Herausforderungen zu überarbeiten. In diesem Zusammenhang wird auch der Wunsch nach einer Neuauflage des NAP geäußert. Nur vereinzelt wird sich dafür ausgesprochen, zunächst die noch ausstehenden Maßnahmen umzusetzen und erst dann eine Neuauflage des NAP in Angriff zu nehmen. Im Rahmen der Fortschreibung sollten sowohl Details bereits in Angriff genommener Maßnahmen er- oder überarbeitet werden (bspw. zur Finanzierung ambulanter Leistungen; Anforderungskataloge der ZSE, insbesondere der Typ C-Zentren; Register) als auch Strukturfragen (bspw. Translation, Zugangshürden, Schnittstellenmanagement) und neue Themen (bspw. wohnortnahe, qualifizierte Versorgung, Typ C-Zentren, Kodierung) adressiert werden.

Dem NAMSE wird von den interviewten Akteursgruppen bei der Erreichung konkreter Verbesserungen eine wichtige Rolle zugeschrieben: So seien verschiedene Projekte wie die Begleitforschung bei Translate-NAMSE, ZSE-DUO oder ESE-BEST sowie weitere Themen wie der SE-Atlas, die Zertifizierung der Zentren, genomische Diagnostik oder auch die Kodierung erst durch die Arbeit des NAMSE (mit-)angestoßen worden. Die Arbeit des NAMSE habe zudem dazu geführt, dass eine größere Öffentlichkeit und Sensibilisierung für SE hergestellt werden konnte. Die interviewten Akteursgruppen betonen, dass mit dem NAMSE „etwas Neues geschaffen“ worden sei,

indem sich die Bündnispartner in einem kollaborativen Vorgehen einem gemeinsamen Ziel verpflichtet haben. Das NAMSE als ein „geschützter Raum“ für Austausch und Vernetzung zwischen den beteiligten Bündnispartnern wird als wichtig und erhaltenswert angesehen. Dieser biete die Möglichkeit, sich auch zu konfliktbeladenen Themen vertraulich auszutauschen, wohingegen einheitliche Positionierungen zu konkreten Themen in der Regel nicht erreicht werden können (und auch gar nicht mehr das Ziel wären).

Mehrere Befragte bemängeln allerdings die schleppende Arbeitsweise des NAMSE (u. a. bedingt durch das Konsensprinzip und der langsamen Prozesse im Gesundheitssystem allgemein). So wird die Arbeit des Bündnisses als ein sich lohnendes, aber auch „zähes Geschäft mit wenig Outcome“ bezeichnet. In einigen Interviews wird kritisch darauf hingewiesen, dass unklar sei, inwieweit die Arbeiten im NAMSE tatsächlich die Gesetzgebung beeinflusst hätten – oder ob die Gesetzesänderungen auch ohne das NAMSE umgesetzt worden wären. Zudem seien nur wenige der durch das Bündnis erarbeiteten Inhalte in konkrete gesetzliche Vorgaben überführt worden.

Trotz dieser Kritik sind sich die interviewten Akteure einig, dass das NAMSE auch in Zukunft gebraucht werde, um die Bedarfe von Menschen mit SE zu adressieren und deren Versorgung zu verbessern. Im Hinblick auf den künftigen Bedarf an einer Geschäftsstelle herrscht weitgehende Einigkeit, dass die dauerhafte Finanzierung der NAMSE Geschäftsstelle eine unerlässliche Voraussetzung für den Fortbestand des Bündnisses sei. Die Arbeit der Geschäftsstelle wird von den Befragten sehr geschätzt und es besteht der deutliche Wunsch, diese im gleichen Umfang fortzusetzen. Die Erfahrungen der Vergangenheit, als das Bündnis in einem langwierigen Prozess daran gescheitert ist, ein nachhaltiges Finanzierungsmodell zu finden, hat die Arbeit des Bündnisses über einen langen Zeitraum stark belastet. Eine erneute Diskussion wird als aussichtslos angesehen. Entsprechend sprechen sich nahezu alle interviewten Akteursgruppen für eine dauerhafte Steuerfinanzierung der Geschäftsstelle durch den Bund bzw. das BMG aus (bspw. über den Gesundheitsfonds). Eine Person weist darauf hin, dass es in der Vergangenheit mit der „Aktion psychisch Kranke e.V.“ bereits ein Beispiel für eine dauerhafte institutionelle Förderung durch das BMG gäbe.

Die meisten Befragten sehen das NAMSE auch zukünftig als Austauschplattform und Treiber für SE-spezifische Themen, als „Hotspot“ für Informationen, als „Impulsgeber“ für Forschungsfragen und für die Koordination der Bündnispartner und angestoßenen Projekte zuständig. Hierbei wird durch die interviewten Akteure in der Regel vorausgesetzt, dass die zuvor genannten Handlungsbedarfe künftig durch das NAMSE adressiert und durch konkrete Impulse, Konzepte bzw. Diskussions- oder Hintergrundpapiere in Umlauf gebracht werden (bspw. hinsichtlich Daten und Digitalisierung, Registerforschung, Finanzierung ambulanter Leistungen, psychosoziale Versorgung, Typ C-Zentren, sektorenübergreifender Versorgung). Weiterhin könnten bisher als randständig wahrgenommene Themen stärker in den Blick genommen werden, bspw. die vernetzte Versorgung mithilfe deutscher Referenzzentren oder die Steigerung der Awareness bei den niedergelassenen Leistungserbringern. Eine Person betont hierbei, dass sich das NAMSE in der eigenen Arbeit eher auf konkrete Aspekte konzentrieren statt als „Tellerjongleur“ für diverse Themen fungieren solle. In ähnliche Richtung geht der Wunsch weiterer Akteure, dass das NAMSE klare Zuständigkeiten und Aufgaben erhalten solle, bspw. als Ansprechpartner für Niedergelassene oder als Institution zur Stärkung der Verbindung zwischen Versorgung und Forschung. Einige Befragte wünschen sich zudem, dass die Bündnispartner mit mehr Verbindlichkeit im NAMSE sprechen könnten; weiter wird vorgeschlagen, dass aktuelle Diskussionen und deren Ergebnisse der NAMSE Steuerungsgruppe, der Unterausschüsse sowie der verschiedenen AGs mithilfe von Newslettern der interessierten Öffentlichkeit zugänglich gemacht werden könnten.

Die Zusammensetzung des NAMSE mit seinen 28 Bündnispartnern wird von den Befragten mehrheitlich als zielführend beschrieben. Insbesondere die ACHSE wird innerhalb des NAMSE als

„ständiger Treiber“ bzw. „treibende Kraft“ wahrgenommen. Auf gezielte Nachfrage spricht sich die Mehrheit der interviewten Akteure für den Beibehalt der aktuellen Bündniszusammensetzung aus und gegen eine Aufnahme neuer Bündnispartner. Für eine themenspezifische Einbindung wird die Möglichkeit des dauerhaften Gästestatus befürwortet, wie er bereits für den Vertreter der AG Zentren praktiziert wird. Hierbei wird vereinzelt darauf hingewiesen, dass der Gästestatus auch weiterhin an Dachorganisationen oder Verbände, aber nicht an Einzelinstitutionen vergeben werden sollte. In einem Interview wird vorgeschlagen, dass innerhalb des NAMSE eine Strategie zur internen Zusammenarbeit erarbeitet sowie Formate für einfachere Entscheidungsfindungen (d. h. ohne das Konsensprinzip) erprobt werden könnten; in einem anderen wird angeregt, dass das NAMSE auch verstärkt den internationalen Austausch suchen sollte (bspw. über ERNs), um internationale Best-Practice-Erfahrungen in die eigenen Überlegungen einbinden zu können.

5 Diskussion

Insgesamt liefern die verschiedenen methodischen Zugänge, die in dieser Studie gewählt wurden (Online-Befragungen, explorative Interviews und Literaturanalyse), ein weitgehend konsistentes Bild, das auch mit den Ergebnissen aus anderen Studien (bspw. Druschke et al. 2021; Kofahl und Nickel 2021; Wainwright et al. 2022) in guten Einklang steht. Im Folgenden wird auf verschiedene Untersuchungsbereiche eingegangen.

5.1 Versorgungssituation

Über die verschiedenen Akteursgruppen hinweg nehmen die meisten Befragten eine Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit SE im Vergleich zur Situation von 2009 bzw. seit Einführung des NAP (2013) wahr. Diese wird insbesondere auf eine wachsende Offenheit gegenüber SE und einer gestiegenen Präsenz der Thematik zurückgeführt. Als zentrale Verbesserung wird der Aufbau und die Etablierung der Zentrenstruktur als spezialisierter Versorgungsstruktur für SE gesehen. Diese spezialisierten Strukturen, die bereits im Gutachten von 2009 vorgeschlagen und anschließend durch das NAMSE konkretisiert wurden, erfüllen nun die bis dahin im deutschen Gesundheitswesen fehlende Funktion dezidierter Anlaufstellen für Menschen, die von SE bzw. einer unklaren Diagnose betroffen sind. Während die Zentrenstruktur im stationären Kontext in Form der Typ A- und Typ B-Zentren erfolgreich etabliert werden konnten und bei nahezu allen Akteursgruppen auf ein sehr hohes Maß an Zustimmung stößt, fehlt nach wie vor ein konkretes Konzept für Typ C-Zentren zur Sicherstellung einer qualitätsgesicherten wohnortnahen Versorgung. Die Typ C-Zentren sind bislang noch nicht etabliert. Insgesamt stellen die Zentren die "Epizentren" für Fortschritte in der Versorgung von Menschen mit SE dar: In den Zentren wird eine interdisziplinäre Versorgung erfolgreich umgesetzt. Im Rahmen von Projekten wie Translate-NAMSE oder ZSE-DUO konnten neue Ansätze erprobt und lokal etabliert werden. Auch sind die Zentren häufig national in DRN und international in ERNs vernetzt und betreiben als Hochschulstandorte aktiv SE-Forschung. Auch profitieren die Zentren und die Hochschulstandorte in erster Linie von den eingeführten Finanzierungsinstrumenten. Auch wenn diese und andere Studien (Litzkendorf et al. 2022) Hinweise liefern, dass durch die eingeführten Instrumente noch nicht alle Finanzierungslücken geschlossen werden konnten und insbesondere bei der Vergütung ambulant erbrachter Leistungen Nachbesserungsbedarf besteht, entsteht der Eindruck, dass insbesondere durch die Einführung des Zentrumszuschlags Verbesserungen erzielt werden konnten.

Zugleich liefert die vorliegende Studie Hinweise, dass Betroffenen zwar durch die Zentren ein exzellentes Versorgungsangebot gemacht wird, die überwiegende Mehrzahl der Betroffenen davon bislang aber nicht profitiert, da noch keine zufriedenstellende Anbindung und Vernetzung der Zentren (insbesondere mit der vertragsärztlichen Versorgung) erreicht werden konnte. Gründe hierfür scheinen auf Seiten der Primärversorgerinnen und -versorger u. a. in unzureichenden Kenntnissen über die Existenz, Aufgaben und Arbeitsweisen der Zentren und strukturellen Hürden wie einer schlechten Auffindbarkeit von Ansprechpersonen aber auch bestehenden Gewohnheiten zu liegen. Damit decken sich die vorliegenden Ergebnisse weitgehend mit denen früherer Studien (Wainwright et al. 2022; Hausen et al. 2016a). Auffällig ist dabei, dass aus Sicht der Zentren den Primärversorgerinnen und -versorgern ein gutes und niederschwelliges Angebot für Kontaktaufnahme und Austausch gemacht würde, dieses jedoch ganz offensichtlich die Zielgruppe nicht erreicht oder nicht deren Bedürfnissen entspricht. Insgesamt ist es bislang offensichtlich noch nicht in zufriedenstellender Weise gelungen, den Betroffenen in der Breite eine koordinierte und verlässliche Versorgung bereitzustellen. Vielmehr hängt es nach wie vor für die meisten Betroffenen

von Zufällen und dem individuellen Engagement ab, inwiefern sie zielgerichtet einer Diagnose und einer geeigneten Therapie zugeführt werden können oder eine Odyssee durchlaufen. Die Situation wird dadurch weiter erschwert, dass nach wie vor keine sektorenübergreifende Kodierung und Erfassung von SE erfolgt und auch die individuellen Patient Journeys selbst für engagierte Versorgerinnen und Versorger mitunter nicht nachvollziehbar sind.

Im Hinblick auf die Arzneimittelversorgung erscheint die Situation in Deutschland im internationalen Vergleich gut: Zwar sind viele Betroffene (weiterhin) auf Off-Label-Use-Arzneimittel angewiesen. Es finden sich aber wenig Hinweise, dass Betroffene Probleme hätten, Zugang zu benötigten Arzneimitteln und Therapien zu bekommen, insofern diese verfügbar sind. Durch die Orphan Drug-Regulierung konnten zudem Anreize für die Entwicklung von Therapien für SE gesetzt werden. Hier bestehen vielfältige Hoffnungen, dass in Zukunft neue Therapien verfügbar werden. Deutlich häufiger scheint es jedoch bei der Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln und Kostenübernahme durch die Krankenkassen zu spezifischen Problemen zu kommen: Hier stehen Betroffene oft vor der Herausforderung, dass aufgrund der Besonderheiten und Seltenheit ihrer Erkrankung Symptome und Begleiterscheinungen von den Entscheidungstragenden nicht anerkannt oder deren Relevanz verkannt werden und sich Betroffene mühsam Einzelfallentscheidungen erkämpfen müssen.

Die vorliegende Studie liefert vielfältige Hinweise, dass die Versorgungssituation im Bereich der Kinder- und Jugendmedizin insgesamt deutlich besser ist als für Erwachsene. Dies lässt sich vermutlich darauf zurückführen, dass für Kinder- und Jugendliche durch Routine-Versorgungen und Strukturen wie SPZ ein deutlich strukturierterer Patientenpfad existiert, Entwicklungsauffälligkeiten schneller erkannt und bei fehlender Diagnose seltener eine psychosomatische Ursache angenommen wird. Andererseits sehen sich Familien mit einem betroffenen Kind häufig besonderen Belastungen ausgesetzt, weil geeignete Spezialeinrichtungen und Angebote, die auf die Versorgung von Kindern ausgerichtet sind (z. B. pädiatrische Pflege) fehlen.

Insgesamt leiden Betroffene und ihre Angehörigen besonders unter bekannten Problemen des deutschen Gesundheitswesens wie Fachkräftemangel, einer fragmentierten und häufig unzureichend vernetzten Versorgung, dem steigenden wirtschaftlichen Druck in der Versorgung und der hohen Komplexität des Gesundheitssystems, die für viele Bürgerinnen und Bürger eine Überforderung darstellen kann. Dies wird seit 2020 zusätzlich durch die COVID-19-Pandemie verschärft.

Im Vergleich zur Situation, wie sie im Gutachten von 2009 beschrieben wird, lässt sich feststellen, dass wichtige Voraussetzungen zur Verbesserung der Versorgungssituation geschaffen wurden, diese ihre Wirkungen aber noch nicht in Gänze entfalten konnten. Handlungsbedarf besteht u. a. im Hinblick auf die Koordination im Versorgungsprozess und der einrichtungs- und sektorenübergreifenden Versorgung.

5.2 Psychosoziale Versorgung

Die psychosoziale Versorgung von Menschen mit SE und ihren Angehörigen, die bereits in der Studie von Eidt et al. (2009) als „ausgeprägter Mangelbereich“ ausgewiesen wird, hat sich in der Wahrnehmung der Akteursgruppen in den letzten 15 Jahren nicht spürbar verbessert. Bereits im Gutachten aus dem Jahr 2009 wird die Bedeutung der psychosozialen Versorgung sowie ihr Beitrag zur Linderung körperlicher Beschwerden, der Verlangsamung des Erkrankungsverlaufs, ihrer Hilfestellung bei psychosozialen Herausforderungen des Lebens mit der Erkrankung und Verbesserung der Lebenserwartung hervorgehoben und explizit auf die „sozialen Konsequenzen für die Patienten und deren Familien“ und die Auswirkungen einer SE auf verschiedene Lebensbereiche (bspw. Berufsleben, Familie, Freundschaften, alltägliches Leben) verwiesen (Eidt et

al. 2009). Die damals beschriebene Situation deckt sich weitgehend mit der, wie sie die Betroffenen auch heute beschreiben: Die Unsicherheiten und Hilflosigkeit der Betroffenen werden gemeinsam mit einem Mangel an Beratungsmöglichkeiten und Informationen als mögliche Ursachen für soziale Isolation der Betroffenen benannt (Eidt et al. 2009, S. 20); zudem werde das „starke Bedürfnis [der Betroffenen] hinsichtlich einer umfangreichen psychosozialen Betreuung“ unterstrichen (Eidt et al. 2009, S. 20). Ergebnis der damaligen Studie war, dass dringend benötigte psychosoziale Betreuung am „stärksten verbesserungsbedürftig“ sei, denn diese würde „durch die professionellen [Leistungserbringer] des Gesundheitswesens praktisch nicht erbracht werde[n]“ (Eidt et al. 2009, S. 24). Vorteile der psychosozialen Betreuung von Menschen mit SE wurden nicht nur zu Beginn der Erkrankung, sondern auch „während des gesamten Krankheitsverlaufs“ gesehen (Eidt et al. 2009, S. 24). Zudem wurde bereits damals darauf verwiesen, dass hierbei auch das Umfeld der Betroffenen einbezogen werden könnte, insbesondere deren Familien – entsprechende funktionierende Ansätze hierfür seien vorhanden (bspw. in SPZ, familienorientierter Rehabilitation oder im Rahmen des Modells einer patientenzentrierten Wertschöpfungskette) (vgl. Eidt et al. 2009, S. 27f.). Auch im 2013 veröffentlichten Hintergrundpapier der NAMSE-Arbeitsgruppe 3 (Versorgung, Zentren, Netzwerke) zum psychosozialen Betreuungskonzept werden neben diesen bekannten Problemen erneut auch auf die Erforderlichkeit von „soziale[n] und sozialrechtliche[n] Hilfestellungen“ verwiesen (Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) 2013b, S. 3). In dem Hintergrundpapier wird resümiert, dass „in der Versorgung Seltener Erkrankungen [...] ein [...] umfassendes gestuftes Angebot folgender psychosozialer Unterstützungs- und Betreuungsleistungen verfügbar sein [müsse]: a) Selbsthilfeangebote, b) psychosoziale Beratungs- und Präventionsleistungen [...], c) diagnostische Abklärung des Vorliegens einer komorbiden psychischen Erkrankung, d) psychotherapeutische Krisen-/Kurzinterventionen und/oder e) Psychotherapie in Einzel-/Gruppensetting“ (NAMSE 2013b, S. 3f.). Zudem wurde erwartet, dass insbesondere bei den Typ A-Zentren Menschen behandelt werden würden, „bei denen erheblicher psychosozialer Betreuungsbedarf besteht“ (NAMSE 2013b, S. 10). Ungeachtet der Tatsache, dass die hohe Relevanz einer psychosozialen Versorgung seit langem im Zusammenhang mit SE diskutiert wird, konnten in diesem Bereich keine spürbaren Verbesserungen erzielt werden. Während die ZSE zwar im Fall einer angestrebten Zertifizierung einen strukturierten Prozess zur psychosozialen Versorgung nachweisen müssen (ClarCert 2021), enthält die G-BA-Regelung zum Zentrumszuschlag kein solches Kriterium (G-BA 2019). In der vorliegenden Studie berichten Betroffene und Akteure der Versorgung übereinstimmend, dass Patientinnen und Patienten in der Praxis nur äußerst selten ein entsprechendes Angebot erhalten würden.

Auch in der vorliegenden Studie werden die bekannten Herausforderungen erneut sichtbar: Der Bedarf an psychologischer Begleitung wird weiterhin von einem Großteil der interviewten Akteursgruppen und befragten Personengruppen betont; der Zugang zu und folglich auch die Inanspruchnahme von psychosozialen Versorgungsangeboten wird jedoch von den verschiedenen befragten Akteursgruppen als eher schwierig eingeschätzt, insbesondere da ein Mangel an Psychotherapeutinnen und -therapeuten bestehe und aufgrund der Stigmatisierung psychischer Leiden auch die Bereitschaft, ein entsprechendes Angebot anzunehmen, mitunter gering sei. Noch immer übernimmt vor allem die Selbsthilfe einen elementaren Teil der psychosozialen Begleitung, indem Gesprächsangebote (bspw. peer-to-peer Austausch) ermöglicht sowie für Laien verständlich aufbereitetes Wissen und Informationen bereitgestellt werden. Das Projekt ZSE-DUO hat versucht, den Aspekt einer dualen diagnostischen Abklärung durch ein interdisziplinäres Team aus einem somatischen und einem psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen zu adressieren (Zwaan et al. 2022) und berichtet hier von guten Erfolgen. Allerdings steht die abschließende Bewertung der Ergebnisse noch aus. Aufgrund der nur schleppenden Entwicklung im Rahmen der psychosozialen Versorgung erscheint die eigenständige Adressierung der psychologischen/psychiatrischen Versorgung sowie der sozialen und sozialrechtlichen Unterstützung von Betroffenen und ihren

Angehörigen sinnvoll (siehe Handlungsfeld 6.5 „Psychische Gesundheit“, S. 57, und Handlungsfeld 6.6 „Soziale Teilhabe und Unterstützung“, S. 57).

Neben psychischer Unterstützung besteht auch nach wie vor ein hoher Bedarf an sozialer Unterstützung und Informationen in sozialen wie sozialrechtlichen Belangen. In diesem Zusammenhang tritt auch der Aspekt der Versorgungsgerechtigkeit hervor: Wiederholt wird von verschiedenen Befragten darauf hingewiesen, dass insbesondere Personen mit geringem Bildungsniveau, aber auch andere vulnerable bzw. stigmatisierte Personengruppen mit SE (bspw. Menschen mit Migrationshintergrund und/oder mit Behinderung; ggf. in Abhängigkeit ihres sozioökonomischen Status) auf verschiedene Weise benachteiligt würden. Zum einen sind für diese Gruppen Informationen oft noch schwerer erschließbar und die Betroffenen haben häufiger Schwierigkeiten, sich im Gesundheits- und Sozialsystem zurecht zu finden. Zum anderen wird aber auch darauf hingewiesen, dass diese vulnerablen Gruppen mitunter durch ihre Versorgerinnen und Versorger Benachteiligungen erfahren würden, da ein erhöhter Beratungs- und Betreuungsaufwand gescheut wird.

5.3 Diagnose

Die Studie von Eidt et al. (2009) stellt Diagnose und Therapie als einen der wichtigsten Handlungsbereiche heraus. So wurde seinerzeit auf das Fehlen gesicherter Diagnoseverfahren, die geringen Kenntnisse über die Erkrankungen und auf einen Mangel an Spezialistinnen und Spezialisten für die Therapie verwiesen (Eidt et al. 2009). In den vergangenen Jahren gab es auf dem Gebiet der Diagnoseverfahren vielfältige Verbesserungen, bspw. durch neuartige Sequenzierungsmethoden oder die Ausweitung des Neugeborenen-Screenings. Diese Verbesserungen machen sich sowohl für Betroffene als auch Versorgerinnen und Versorger deutlich bemerkbar. Weitere Fortschritte sind u. a. durch die Ergebnisse des Translate-NAMSE-Projekts zu einem strukturierten Diagnostikpfad (Glauch et al. 2022) und der geplanten Überführung dieses Konzepts in die Regelversorgung (G-BA 2022) sowie durch Initiativen wie der Nationalen Initiative genomDE¹⁴ zu erwarten.

Als weiteres Problem benannte die Studie von 2009 die „unverhältnismäßig lange[n]“ Diagnosezeiten [...], die nicht nur „mit entsprechenden Kosten für das Gesundheitssystem“, sondern „einer starken Beeinträchtigung der Lebensqualität“ von Betroffenen einhergehen (Eidt et al. 2009, S. 87). Die Studie „DENIES – Diagnosewege seltener Erkrankungen in der Primärversorgung“, die bereits 2013-2015 durchgeführt wurde, liefert Hinweise, dass Gründe für lange Diagnosewege einerseits darin liegen, dass kognitiven Aspekten (z. B. Fehlinterpretationen aufgrund von Vorurteilen) auf Seiten der Ärztinnen und Ärzten die Diagnosestellung negativ beeinflussen und zum anderen aber auch die Zeitspanne zwischen dem Auftreten der Symptome und dem ersten Arztkontakt oft sehr lang ist (Hausen et al. 2016a; Hausen et al. 2016b). Als Lösungsansätze wurden bereits die Schaffung geeigneter Informations- und Unterstützungsangebote, die Entwicklung von Diagnoseleitlinien und die Definition strukturierter Patientenpfade angeregt (Eidt et al. 2009; Hausen et al. 2016a).

In der vorliegenden Studie wird deutlich, dass ungeachtet des technischen Fortschritts viele der grundlegenden Probleme, die einer verzögerten Diagnosefindung zugrunde liegen, insbesondere die unzureichende Koordination und eine mangelnde Sensibilisierung für das mögliche Vorliegen einer SE bei Medizinerinnen und Medizinern offensichtlich fortbestehen. Zum einen scheint unter den Primärversorgerinnen und -versorgern ein unzureichendes Verständnis für die Aufgaben und Arbeitsweisen der ZSE zu existieren – ungeachtet der Tatsache, dass die Existenz der Zentren an

¹⁴ <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/gesundheitswesen/personalisierte-medizin/genomde-de.html>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

sich bekannt ist. Darüber hinaus entsteht allerdings auch der Eindruck, dass die bisherigen Ansätze der Arbeitsrealität der Primärversorgerinnen und -versorger bislang noch zu wenig Rechnung tragen: So machen Hausärztinnen und -ärzte ebenso wie Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte deutlich häufiger die Erfahrung, dass sich ein Verdacht auf eine SE schließlich als unbegründet herausstellt, als dass sich dieser bestätigt. Gleichzeitig herrscht in vielen Regionen eine Unterversorgung in der vertragsärztlichen Versorgung durch Haus- und Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Zusammengenommen dürfte dies dazu führen, dass letztendlich nicht jedem Verdacht nachgegangen wird. Zudem müssen Primärversorgerinnen und -versorger ihre Entscheidung, wann eine Überweisung an eine spezialisierte Einrichtung wie ein ZSE indiziert ist, genau abwägen – nicht zuletzt, da sie in verantwortungsvoller Weise vorrangig den Patientinnen und Patienten mit entsprechendem Bedarf den Zugang ermöglichen wollen. Die vorliegende Studie ergibt, dass sich viele Primärversorgerinnen und -versorger hier Unterstützung wünschen (bspw. diagnostischen Leitlinien, Scoring-Systeme zur Entscheidungsunterstützung), aber auch niederschwellige Kontaktmöglichkeiten sowie einfache und einheitlich strukturierte Prozesse für die Überweisung an spezialisierte Einrichtungen und Zentren.

5.4 Finanzierung

Nachdem bereits Eidt et al. (2009) „erhebliche Unzulänglichkeiten“ in der Vergütung spezialisierter Einrichtungen kritisiert hatten, wurden über die letzten Jahre verschiedene Finanzierungsinstrumente eingeführt, um diesen entgegenzuwirken. Nach wie vor findet auch gegenwärtig die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE oftmals in medizinischen Hochschulen oder Universitätskliniken statt. Die vorliegende Studie liefert Hinweise, dass sich insbesondere durch die Einführung des Zentrumszuschlags die Finanzierungssituation der Zentren verbessert hat. Allerdings bezieht sich der Zuschlag ausschließlich auf voll- und teilstationäre Krankenhausleistungen (G-BA 2019). Zudem wird das Verfahren, um einen Zuschlag zu erhalten, d. h. der Prozess der Aufnahme eines Zentrums in den Landeskrankenhausplan und die anschließenden Verhandlungen mit den Kostenträgern, als wenig transparent und willkürlich wahrgenommen.

In der Praxis erfolgt die Versorgung der Menschen mit SE jedoch überwiegend ambulant. Entsprechend stellt die Vergütung über die Hochschulambulanzregelung (§ 117 SGB V) ein wichtiges Instrument dar (vgl. Eidt et al. 2009, S. 39; Heyder 2014; Litzkendorf et al. 2022), das von den Leistungserbringern in der vorliegenden Studie als hilfreich, aber nicht ausreichend bewertet wird. Stattdessen wird wiederholt auf eine unzureichende Finanzierung der ambulanten Leistungen und die fehlenden Möglichkeiten der Vergütung des Mehraufwands an Beratung und Begleitung bei SE, aber auch eine mangelnde „Passfähigkeit“ dezidiert finanzierungsinstrumente wie beispielsweise der ASV-Regelung verwiesen, die als krankheitsspezifische Vergütungsform bislang für nur sehr wenige ausgewiesene SE genutzt werden kann.¹⁵ Gleichzeitig muss an dieser Stelle betont werden, dass nach wie vor kaum quantifizierbare Daten verfügbar sind, die verlässliche Aussagen über die Finanzierungssituation erlauben würden, sondern sowohl diese als auch andere Studien (Litzkendorf et al. 2022) vornehmlich auf Selbsteinschätzungen und Äußerungen verschiedener Akteure beruhen. Die vorliegende Studie lässt allerdings vermuten, dass es in vielen Fällen zur Querfinanzierung zwischen verschiedenen Bereichen kommt und gerade für ZSE Drittmittel (wie beispielsweise Förderungen durch den Innovationsfonds oder Stiftungen) wichtige zusätzliche Finanzquellen sind. Diese Erkenntnisse stehen in Einklang mit den Ergebnissen einer aktuellen Studie von Litzkendorf et al. (2022). Diese zeigt auf, dass Typ B-Zentren die Finanzierung

¹⁵ Die KBV weist gegenwärtig 10 SE bzw. seltene Krankheitsbilder aus, für die der G-BA erkrankungsspezifische Anforderungen definiert hat (Stand Februar 2023). Siehe hierzu <https://www.g-ba.de/themen/asv/116b/>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023

ambulanter Leistungen in aller Regel verschiedene Vergütungsformen miteinander kombinieren (u. a. die Hochschulambulanzpauschale, persönliche Ermächtigung einzelner Krankenhausärztinnen und -ärzte gemäß § 116 SGB V, der Ermächtigung von Krankenhäusern gemäß § 116a SGB V, ASV gemäß § 116b SGB V oder über die spezifischen Ziffern des EBM). Trotz dieser vorhandenen und genutzten Möglichkeiten wird jedoch kritisiert, „dass die Vergütungssysteme die Komplexität und den überdurchschnittlichen Versorgungsaufwand seltener Erkrankungen nicht ausreichend abbilden“ und es somit zum Teil zu einer „deutliche[n] Unterdeckung des anfallenden Ressourcenaufwands“ käme (Litzkendorf et al. 2022).

Während Zentren und Hochschulambulanzen zumindest im Ansatz von entsprechenden Förderinstrumenten profitieren, wird der vertragsärztliche Bereich bislang noch nicht adressiert. Die vorliegende Studie liefert Hinweise, dass der hohe Aufwand, der mit der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit SE einhergeht, möglicherweise dazu führt, dass im vertragsärztlichen Bereich eine hohe Spezialisierung einer Praxis (z. B. pädiatrische Facharztpraxen) und ein damit einhergehender hoher Anteil an Patientinnen und Patienten mit SE zwar im Sinne der Versorgungsqualität wünschenswert, aber ggf. nicht wirtschaftlich, wäre.

5.5 Informationsstand

Im Jahr 2009 stellt sich die Aufmerksamkeit für die Behandlung von SE als überwiegend gering dar, auch wenn zu diesem Zeitpunkt bereits erste Fortschritte festgestellt werden konnten (Eidt et al. 2009). Entsprechend wurde 2009 der Ausbau von Informationsangeboten (bspw. durch eine Informationsdatenbank) empfohlen (Eidt et al. 2009). Auch die DENIES-Studie (Hausen et al. 2016a) stellt die wichtige Bedeutung geeigneter Informations- und Unterstützungsangebote bei unklarer Diagnose bzw. Diagnoseunsicherheit sowohl für Medizinerinnen und Mediziner als auch für Patientinnen und Patienten fest. Mittlerweile gibt es verschiedene dezidiert auf SE ausgerichtete Angebote wie den SE-Atlas¹⁶, das Zentrale Informationsportal für Seltene Erkrankungen (ZIPSE)¹⁷ und Orphanet¹⁸ oder auch für Patientinnen und Patienten aufbereitetes Informationsmaterial¹⁹. Darüber hinaus werden einige Awareness-Kampagnen und Aktionen durchgeführt (bspw. der weltweite „Tag der Seltenen Erkrankungen“²⁰, der im deutschen Raum von der ACHSE koordiniert wird) und viele Selbsthilfeorganisationen stellen umfassende Informationen auf privat betriebenen Webseiten zur Verfügung.

All diese Beispiele haben dazu beigetragen, dass nahezu alle Akteursgruppen klare Verbesserungen beim Informationsstand wie auch der Aufmerksamkeit für SE wahrnehmen. Allerdings schlägt sich diese erhöhte Awareness nicht im vergleichbaren Maße in einer erhöhten Sensibilisierung unter den Primärversorgerinnen und -versorgern und in veränderter Versorgung nieder. Es liegt der Schluss nahe, dass mit dezidierten Angeboten vorrangig Personen erreicht werden, die ohnehin bereits für das Thema SE sensibilisiert sind. Damit stellt sich die Frage, wie insbesondere Primärversorgerinnen und -versorger in Zukunft besser über Formate, die sie ohnehin nutzen, erreicht werden können. Die Betroffenen kritisieren zudem, dass die vorhandenen Informationen zu SE oft nicht zielgruppengerecht aufbereitet seien, weshalb Patientinnen und Patienten sowie Angehörige noch immer – wie bereits in der Studie von 2009 festgestellt – die bereitgestellten Informationen der Selbsthilfe angewiesen sind.

¹⁶ <https://www.se-atlas.de/>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

¹⁷ <https://www.portal-se.de/>; zuletzt aufgerufen am 02.12.2022.

¹⁸ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

¹⁹ <https://www.patienten-information.de/themen/seltene-erkrankungen>; zuletzt aufgerufen 08.02.2023.

²⁰ https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/tag_der_seltenen/; zuletzt aufgerufen am 08.02.2023.

5.6 Forschung

Der Beforschung von SE wird sowohl in der Studie von 2009 als auch im NAP ein hoher Stellenwert beigemessen. Ungeachtet der umfassenden Forschung, die in den vergangenen Jahren im Bereich SE angestoßen wurde, wird die Erforschung von SE nach wie vor aufgrund der spezifischen Herausforderungen (geringer Fallzahlen und hoher Aufwand) mitunter als wenig attraktiv empfunden und nimmt in der Wahrnehmung der Forschenden noch immer einen Stellenwert ein, der hinter der gesellschaftlichen Bedeutung des Themas zurückstehe. Andererseits bietet das Forschungsfeld aufgrund der nach wie vor bestehenden großen Wissenslücken und des hohen Bedarfs große Potenziale für Forschende, verhältnismäßig rasch Erfolge zu erzielen und diese in die praktische Anwendung zu überführen. Eine zentrale Herausforderung – insbesondere für die Versorgungsforschung – stellt nach wie vor die fehlende Erfassung von SE-Fällen in Deutschland dar. Bereits Eidt et al. (2009) ebenso wie der NAP thematisieren explizit die Notwendigkeit einer eindeutigen Klassifikation und des Aufbaus von Registern. Inzwischen gibt es deutliche Fortschritte bei der Etablierung der Orphacodes und der Entwicklung und Einführung einer einheitlichen und standardisierten Kodierung der SE nach der ICD-10-GM mittels Alpha-ID(SE). Damit wurden zentrale Voraussetzungen für Forschung zu SE geschaffen. Mit der ab 2023 geltenden verpflichtenden Kodierung von SE mittels Alpha-ID(SE) besteht im stationären Bereich die Aussicht, dass in Zukunft eine bessere Sichtbarkeit von SE und damit auch bessere Datenlage für Versorgungsforschung erreicht wird. Es bedarf jedoch weiterer Bemühungen, um eine bessere Erfassung der SE-Fälle in Deutschland in Registern zu erzielen.

5.7 Limitationen der Studie

In der vorliegenden Studie werden sowohl die Ergebnisse von drei Online-Fragebogenerhebungen als auch aus den qualitativen Interviews dargestellt, um die komplexe Thematik der Versorgungssituation von Menschen mit SE in ihrer Breite zu erfassen. Obwohl die Online-Fragebögen über verschiedene Kanäle gestreut wurden und auch bei der Auswahl der interviewten Akteursgruppen auf die Einbeziehung vielfältiger Stakeholder geachtet wurde, kann für die Ergebnisse dieser Studie kein Anspruch auf Repräsentativität bestehen. Die Studie basiert weitgehend auf der Selbsteinschätzung der jeweiligen Stakeholder-Gruppen. Insbesondere bei den Online-Fragebogenerhebungen muss zudem davon ausgegangen werden, dass vor allem Personen mit einem hohen intrinsischen Interesse und/oder mit besonderer Kenntnis zu SE teilgenommen haben. Zudem lässt sich anhand der Stichprobe der Onlinebefragung von Betroffenen und Selbsthilfe erkennen, dass bestimmte Krankheitsgruppen überrepräsentiert sind und die Stichprobe zudem ein überdurchschnittliches Bildungsniveau aufweist. Es ist daher davon auszugehen, dass gut informierte Personen deutlich überrepräsentiert sind, d. h. es bleibt ein großes Dunkelfeld sowohl in der Versorgung als auch bei den Betroffenen. Auch bei den (niedergelassenen) Medizinerinnen und Medizinern muss davon ausgegangen werden, dass vor allem jene Medizinerinnen und Mediziner teilgenommen haben, die bereits für die SE-Thematik sensibilisiert sind, wohingegen jene, die sich noch nie mit der Thematik auseinandergesetzt haben bzw. das Thema als nicht relevant für ihren Praxisalltag erachten, eher nicht erreicht wurden. Starke Eigeninteressen (insbesondere im Rahmen der qualitativen Interviews) wurden durch den Einbezug möglichst aller, auch gegensätzlicher, Positionen abgemildert. Aufgrund der recht kleinen Community der SE kann jedoch bei den qualitativen Interviews trotz der Zusicherung von Anonymität und Vertraulichkeit nicht ausgeschlossen werden, dass bestimmte Ansichten nicht offengelegt und/oder sozial erwünschte Antworten gegeben wurden. Daher wären entsprechende Daten für die Validierung, die vertiefende Betrachtung der einzelnen Themenbereiche sowie weiterführende gesundheitsökonomische Studien wünschenswert.

Insbesondere die Selbsteinschätzungen zur Beurteilung der vergangenen Versorgungssituation (vor 10 bis 15 Jahren) muss zudem unter Berücksichtigung von kognitiven Verzerrungen interpretiert werden (vgl. Kahneman 2012; Sunstein 2007). So kann es sowohl zu positiven Verzerrungen bei der Einschätzung vergangener und lang zurückliegender Zeitabschnitte kommen (bspw. Bestätigungsfehlern, Verfügbarkeitsheuristik). Zugleich kann die Gesamteinschätzung der gegenwärtigen Versorgungssituation aufgrund einzelner Verschlechterungen durch die aktuelle COVID-19-Pandemie auch insgesamt schlechter ausfallen. Begünstigt werden solche Verzerrungen auch dadurch, dass der Bezugspunkt für einen Vergleich der Versorgungssituationen vage gehalten wurde und sich die befragten Personen daher auf unterschiedliche Referenzzeitpunkte beziehen könnten.

6 Handlungsfelder und Empfehlungen

Grundsätzlich lässt sich festhalten, dass die Themen und Handlungsfelder²¹, die 2009 in der Studie von Eidt et al. identifiziert wurden und die Eingang in den NAP gefunden haben, nach wie vor relevant sind und entsprechend Bestand haben. Durch die Weiterentwicklung des Gesundheitssystems und das Fortschreiten des Zentrenprozesses empfiehlt sich jedoch eine Anpassung des Zuschnitts und mitunter der Prioritätensetzung bei den Handlungsfeldern, um den Fokus gezielt auf Themen zu lenken, bei denen derzeit besonders dringlicher Handlungsbedarf erkennbar ist. Zudem existiert in vielen Bereichen des deutschen Gesundheitswesens sehr grundlegender Handlungsbedarf, beispielsweise durch den Pflegenotstand, der sich auf die gesamte Versorgung und damit auch auf die Situation von Menschen mit SE niederschlägt. Ungeachtet der Dringlichkeit, in diesen Bereichen Verbesserungen herbeizuführen, fokussieren die im Folgenden vorgeschlagenen Handlungsfelder und Empfehlungen Bereiche, bei denen im Rahmen dieser Studie ein spezifischer Handlungsbedarf für SE aufgezeigt wurde.

Die Studie identifiziert acht Felder mit prioritärem Handlungsbedarf (im Folgenden „Handlungsfelder“ genannt), welche in Abbildung 12 dargestellt sind. Innerhalb dieser Handlungsfelder ergeben sich aus Sicht dieser Studie die im Folgenden aufgeführten Handlungsempfehlungen.

Abbildung 12: Handlungsfelder zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit SE

1) Koordinierte und vernetzte Versorgung	2) Spezialisierte Versorgung	3) Wohnortnahe Versorgung	4) Diagnostik
5) Psychische Gesundheit	6) Soziale Teilhabe und Unterstützung	7) Nachhaltigkeit	8) Register und Kodierung

Quelle: Eigene Darstellung

6.1 Koordinierte und vernetzte Versorgung

Aufgrund ihrer Komplexität besteht bei SE eine besonders hohe Anforderung an eine gute Koordination der Versorgung. Allerdings existieren vielfältige systembedingte Hürden, die den Austausch zwischen Versorgungseinrichtungen und die einrichtungsübergreifende Zusammenarbeit und Versorgung erschweren.

- 1) Digitalisierung des Gesundheitssystems und die Einführung und Nutzbarkeit der elektronischen Patientenakte vorantreiben:** Die Digitalisierung kann einen wichtigen Beitrag leisten, die Koordination und Vernetzung in Versorgung zu verbessern. Die Einführung eines digitalen, interoperablen und verpflichtenden Dokumentationssystems (elektronische Patientenakte, ePA) ist dringend voranzutreiben, um individuelle Patientenwege („Patient Journeys“) für Versorgerinnen und Versorger – aber auch die Versorgungsforschung –

²¹ Die Handlungsfelder des NAP sind: 1) Versorgung, Zentren, Netzwerke; 2) Forschung; 3) Diagnose; 4) Register; 5) Informationsmanagement; 6) Patientenorientierung; 7) Implementierung und Weiterentwicklung.

nachvollziehbar und einfacher koordinierbar zu machen. Dabei sollten über die Bündnispartner des NAMSE die besonderen Bedarfe von SE in die Weiterentwicklung der ePA eingebracht werden, z. B. die durchgehende Kodierung mittels alpha-ID-SE. Es sind zudem die Möglichkeiten und Voraussetzungen zu prüfen, wie Primärversorgerinnen und -versorger sowie Betroffene auf Auffälligkeiten bei den Patientendaten, die auf ein mögliches Vorliegen einer SE hinweisen, aufmerksam gemacht und auf die Möglichkeit einer Überweisung an ein entsprechendes ZSE hingewiesen werden könnten, beispielsweise durch semantische und „mitdenkende“ elektronische Patientenakten.

- 2) **Vorhandene Strukturen und empfohlene Wege bei Primärversorgerinnen und -versorger bekannter und leichter auffindbar machen:** Ungeachtet der wachsenden Aufmerksamkeit für SE scheint es nach wie vor unzureichende Kenntnisse über die Existenz und konkreten Aufgaben der SE-spezifischen Versorgungsstrukturen wie die ZSE und insbesondere die genauen Zugangsmöglichkeiten zu diesen zu geben. Deswegen empfiehlt es sich, das Thema SE nicht ausschließlich bei dezidierten Informationsplattformen, sondern auch verstärkt in allgemeinen Informationsangeboten (z. B. BZgA; gesundheitsinformation.de) abzubilden und die entsprechenden spezifischen Informationsangebote dort einzubinden. Durch eine Informationskampagne, die über allgemeine Kanäle wie die BZgA, Fachgesellschaften oder Berufsverbände verbreitet wird, könnten Ärztinnen und Ärzte in der Breite angesprochen und sensibilisiert werden. Bei der Konzeption sind zwingend die zu erreichenden Akteursgruppen einzubeziehen. Zudem empfiehlt sich die Einrichtung einer zentralen Lotsenstelle, an die sich Medizinerinnen und Mediziner der Primärversorgung wenden können, um Hinweise zu erhalten, welche Versorgungseinrichtung bei einem Verdacht auf das Vorliegen einer SE in Frage kommen könnte.
- 3) **Abbau von Hürden zur Verbesserung der sektorenübergreifenden Zusammenarbeit:** Die bislang angebotenen Kontaktmöglichkeiten sind offensichtlich noch nicht niederschwellig genug und werden von den Ärztinnen und Ärzten der Primärversorgung nicht angenommen. Demnach bedarf es Maßnahmen, um die Zusammenarbeit über Fachgebiete und Sektorengrenzen hinweg zu vereinfachen. Hierfür sind in einem ersten Schritt die genauen Ursachen und Gründe für die unzureichende Zusammenarbeit zu erheben (bspw. Auffindbarkeit, mögliche Hürden bei Kontaktaufnahme, mögliche Vorbehalte). Zudem ist zu prüfen, wie im Bedarfsfall auch niedergelassene Ärztinnen und Ärzte in Fallkonferenzen zu ihren Patientinnen und Patienten einbezogen werden können.

6.2 Spezialisierte Versorgung: Typ A- und Typ B-Zentren

- 4) **Fortführung des Zentrenprozesses:** Der begonnene Zentrenprozess hat sich bewährt und ist fortzusetzen. Die bereits initiierten Ansätze und Initiativen sollten wissenschaftlich ausgewertet und Möglichkeiten der Überführung in die Regelversorgung geprüft werden. Dabei sollte zukünftig der Fokus auf einer Vernetzung der Zentren mit ambulanten Versorgungseinrichtungen, der Konsolidierung der Angebote und der Stärkung der existierenden Standorte und nicht in der Gründung neuer Standorte liegen.
- 5) **Ausweitung der Zertifizierung:** Im föderal organisierten Gesundheitssystem gelten bislang keine bundesweiten, einheitlichen Qualitätsstandards für ZSE. Zur Sicherstellung, dass Betroffene unabhängig von ihrem Wohnort eine hochwertige Versorgung in den Zentren erfahren, sollten nach Möglichkeit alle Typ A-Zentren für eine Zertifizierung gewonnen werden. Dabei könnten die Kostenträger ihre Position in den Verhandlungen um Zentrumszuschläge nutzen. Für Typ B-Zentren ist ebenfalls zeitnah ein Zertifizierungsverfahren zu entwickeln und Anreize zu schaffen, um auch diese für eine Zertifizierung zu gewinnen.

6.3 Wohnortnahe Versorgung

- 6) **Fokus auf den niedergelassenen Sektor und die Primärversorgung richten:** Die Primärversorgung stellt die Eintrittspforte in die Versorgung dar. Bei den weiteren Bemühungen der Entscheidungsträgerinnen und Entscheidungsträger in der Politik und im NAMSE sollte die wohnortnahe Versorgung durch niedergelassene Medizinerinnen und Mediziner und die Frage, wie eine bessere Vernetzung zwischen Primärversorgung und spezialisierter Versorgung und ein gutes Schnittstellenmanagement erreicht werden können, stärker in den Fokus rücken. Dies sollte zwingend aus der Perspektive der Niedergelassenen erfolgen, weshalb eine stärkere Einbindung der entsprechenden Akteursgruppen unabdingbar ist, beispielsweise durch eine Vernetzung des NAMSE mit dem Berufsverband der Kinder- und Jugendärzte (BVKJ) und entsprechende Fachgesellschaften wie die DGKJ und die DEGAM.
- 7) **Entwicklung eines schlüssigen Konzepts für Typ C-Zentren:** Das NAMSE-Zentrenmodell sieht vor, dass die wohnortnahe und spezialisierte ambulante Versorgung durch Typ C-Kooperationszentren sichergestellt werden soll. Hierfür fehlt bislang jedoch ein schlüssiges und praxistaugliches Konzept. Ein solches sowie entsprechende Qualitätskriterien für Typ C-Zentren sind unter Berücksichtigung der Lehren, die aus den bisherigen Erfahrungen im NAMSE und dem Zentrenprozess gezogen werden können, zeitnah zu erarbeiten.

6.4 Diagnostik

- 8) **Erarbeitung von Prozessen und Instrumenten für einen strukturierten Diagnostikpfad:** Die unzureichende Strukturierung und Koordination des Diagnostikpfades geht häufig mit Diagnoseverzögerungen und hohen Ausgaben für das Gesundheitssystem einher. In Anlehnung an den Translate-NAMSE-Ansatz sind auch für die Versorgung außerhalb der Typ A-Zentren Prozesse zu entwickeln, um die Koordination des Diagnostikprozesses zu verbessern (siehe auch Empfehlung 1) zur ePA) und die Durchführung von kostenintensiver Diagnostik besser zu steuern. Dabei ist zu prüfen, inwiefern es der Entwicklung und Einführung von Leitlinien oder Scoring-Systemen und der Definition von „red flags“ bedarf. Auch ist zu prüfen, inwiefern die Kostenträger darauf hinweisen könnten, wenn sich aus den Abrechnungsdaten Hinweise ergeben, dass eine Überweisung an ein ZSE indiziert erscheint. Aufbauend auf die Lehren aus ZSE-DUO sollte im Diagnoseprozess routinemäßig eine parallele Abklärung somatischer und psychischer Ursachen und Folgen erfolgen.

6.5 Psychische Gesundheit

- 9) **Psychologische und psychiatrische Versorgungsangebote:** Die psychische Gesundheit („Mental Health“) ist sowohl in Hinblick auf klinische Symptomatik als auch auf Krankheitsbewältigung sehr relevant. Entsprechend sollte Betroffenen und Angehörigen ein integriertes Diagnostik- und Versorgungsangebot gemacht werden, wobei auf die Erkenntnisse aus ZSE-DUO aufgebaut werden sollte: Psychologische und psychiatrische Versorgung ist sowohl in die Typ A-Zentren als auch in die Typ B-Zentren zu integrieren, dabei sollte es sich um ein verpflichtendes Kriterium bei der Zertifizierung und der Vergabe von Zentrumszuschlägen handeln. Hierbei ist sicherzustellen, dass im Bedarfsfall auch die wohnortnahe Weiterbehandlung durch die Zentren koordiniert werden kann und die entsprechenden finanziellen und personellen Ressourcen zur Verfügung stehen.

6.6 Soziale Teilhabe und Unterstützung

- 10) **Ursachen für geringe Inanspruchnahme des bestehenden Angebots identifizieren:** Menschen mit SE erleben häufig Schwierigkeiten soziale Unterstützung zu erhalten. Hier gilt es

zunächst zu prüfen, inwiefern strukturelle Zugangsprobleme für Menschen mit SE existieren, die den Zugang zu den existierenden Unterstützungsangeboten der Inklusion und Teilhabe erschweren, und aus welchen weiteren Gründen bestehende Angebote ggf. nicht genutzt werden, bspw. eine schlechte Passfähigkeit der Angebote für Menschen mit SE.

- 11) **Zugang und Inanspruchnahme erleichtern:** Betroffene von SE benötigen häufig Unterstützung bei der Navigation durch das Gesundheits- und Sozialwesen und der Durchsetzung und Inanspruchnahme der ihnen zustehenden Leistungen. In diesem Kontext leistet die Selbsthilfe bereits wichtige Beiträge. Es ist zu prüfen, inwiefern die Selbsthilfe gestärkt werden kann, ihr Angebot weiter aufrechtzuerhalten und ggf. auszuweiten. Zudem gilt es zu prüfen, inwiefern es darüber hinausgehender Angebote bedarf, dabei sind insbesondere bereits existierende Vorschläge wie das Konzept von Case Managerinnen und Managern (ACHSE e. V. 2021) oder auch die Anbindung an die Beratung durch die Ergänzende unabhängige Teilhabeberatung (EUTB) zu prüfen.
- 12) **Passfähiges Beratungsangebot für SE und untypische Fälle:** Das bestehende Beratungsangebot (bspw. Pflegeberatung) ist in der Regel auf häufige Fälle ausgerichtet und kann deswegen den komplexen Fragestellungen beim Vorliegen von SE nicht immer vollumfänglich gerecht werden. Deswegen empfiehlt sich die Erweiterung um ausgewiesene Angebote und Anlaufstellen für komplexe und ungewöhnliche Fälle, an die Betroffene im Bedarfsfall zügig weitervermittelt werden können. Dabei sollte es sich vorrangig um virtuelle und telefonische Beratung handeln, um ein bundesweites Angebot zu ermöglichen. Hierbei ist auf die bestehenden Strukturen, insbesondere der ACHSE aufzubauen und zu prüfen, inwiefern die Vernetzung mit bestehenden Strukturen verbessert werden kann und inwiefern ehrenamtlich Angebote gestärkt und ggf. verstetigt werden können. Im Rahmen einer Informationskampagne (siehe auch Empfehlung 2)) sollten bestehende Beratungsangebote für die Thematik von SE und die Existenz der spezialisierten Angebote sensibilisiert werden, um sicherzustellen, dass Betroffene im Bedarfsfall schnell weiterverwiesen werden können (z. B. Weitervermittlung von Eltern mit pflegebedürftigen Kindern zu einer entsprechend spezialisierten pädiatrischen Pflegeberatung).

6.7 Finanzierung und Nachhaltigkeit des Versorgungsangebots

- 13) **Darstellung der Finanzierungssituation mit Fokus auf ambulante Leistungen:** Trotz der Einführung der verschiedenen Finanzierungsinstrumente gibt es nach wie vor Hinweise, dass die Aufwände für die Versorgung von Menschen mit SE, insbesondere ambulant erbrachter Leistungen, nicht adäquat vergütet und bestehende Finanzierungsmöglichkeiten nicht einheitlich genutzt werden (Litzkendorf et al. 2022). Es bedarf weiterer gesundheitsökonomischer Forschung zur Darstellung der anfallenden Kosten, der Finanzmöglichkeiten bei SE und der Identifikation möglicher Finanzierungslücken sowie der Gründe für eine mögliche Nicht-Nutzung von Finanzierungsmöglichkeiten. Dabei sollte besondere Aufmerksamkeit auf ambulant erbrachte Leistungen gelegt werden und zwar sowohl solchen, die in Kliniken (inklusive Typ A- und Typ B-Zentren) als auch solchen, die durch niedergelassene Ärztinnen und Ärzte (inklusive Typ C-Zentren) erbracht werden.
- 14) **Einheitliche Voraussetzungen und Transparenz bei Zentrenfinanzierung schaffen:** Durch Einführung einheitlicher Kriterienkataloge für Typ A- und Typ B-Zentren ist eine zentrale Voraussetzung für einheitliche Standards auch im Hinblick auf die Vergütung von Leistungen geschaffen worden. Bedingt durch das föderale System scheint die Umsetzung in den verschiedenen Bundesländern und für einzelne Kliniken stark zu variieren und es fehlt diesbezüglich an Transparenz. Da es sich bei der Versorgung von SE um eine länderübergreifende Aufgabe handelt, empfiehlt es sich, dass auch für die Ausweisung von

Zentren in den Landeskrankenhausplänen länderübergreifend einheitliche Vorgaben gelten sollten und zudem offenzulegen ist, wie in den einzelnen Bundesländern der SE-Versorgung nachgekommen wird. Bei der Vergabe von Zentrumszuschlägen sollten die Kostenträger Nachweise einfordern, dass diese Mittel tatsächlich für die Stärkung der SE-spezifischen Versorgung durch die Typ A- und Typ B-Zentren verwendet werden.

- 15) **Vergütung von Beratungsaufwänden:** Die vorliegende Studie liefert Hinweise, dass insbesondere personelle Aufwände (z. B. Fallkonferenzen) in der SE-Versorgung bislang noch nicht in angemessener Weise vergütet werden. Deswegen empfiehlt sich, diese bei der Ermittlung von Vergütungssätzen stärker zu berücksichtigen. Möglichkeiten, um Ärztinnen und Ärzten der Primärversorgung die Teilnahme an Fallkonferenzen zu ermöglichen und zu vergüten, sind zu prüfen. Dabei ist zu berücksichtigen, dass die Versorgung von Menschen mit SE vorwiegend ambulant erfolgt.
- 16) **Reduktion der Heterogenität bei Finanzierungsinstrumenten:** Es existieren verschiedene Vergütungsmöglichkeiten für die SE-Versorgung, diese werden derzeit bislang sehr unterschiedlich in Anspruch genommen. Es ist zu prüfen, durch welche Maßnahmen die Heterogenität („Flickenteppich“) in den Vergütungsformen für SE reduziert und deren Nutzung vereinheitlicht werden könnte. Dabei sollten insbesondere auch die von der Bundesregierung angekündigten Reformen in den Blick genommen und geprüft werden, inwiefern die geplanten Vorhaben auch den Erfordernissen der SE-Versorgung entsprechen und inwiefern SE ggf. als Piloten für neue Vergütungsmodelle (beispielsweise die im Koalitionsvertrag genannten „Hybrid-DRGs“) dienen könnten.
- 17) **Langfristige Sicherung des Angebots:** Derzeit sind SE-Versorgungsstrukturen häufig von Einzelpersonen und deren individuellem Interesse und Engagement abhängig. Bei der Konzeption und Umsetzung von Vergütungsinstrumenten sollte auch der Aspekt der langfristigen Sicherstellung der Angebote berücksichtigt werden. Beispielsweise könnten Finanzierungsmöglichkeiten an die konkrete Anforderung geknüpft werden, dass das entsprechende Angebot auch über einen längerfristigen Zeitraum aufrecht zu erhalten ist. Zudem sollte aus Gründen der Versorgungsgerechtigkeit sichergestellt werden, dass Versorgungsangebote, die bislang über Selektivverträge finanziert werden, evaluiert und zügig in die Regelversorgung überführt werden.

6.8 Register und Kodierung

- 18) **Einführung einer durchgehenden Kodierung für SE:** Die ab 2023 geltende Pflicht zur Kodierung von SE mittels Alpha-ID-SE sollte auf den ambulanten Bereich ausgeweitet werden. Zudem sollten Voraussetzung geschaffen werden, dass auch dann eine Kodierung von SE vorgenommen werden kann, wenn sie nicht im unmittelbaren Zusammenhang mit der akuten Behandlung steht (Martin et al. 2022), um eine durchgehende und vollständigere Erfassung zu erhalten. Die SE-spezifische Kodierung sollte in die Konzeption eines durchgehenden, interoperativen Dokumentationssystems einfließen (siehe Empfehlung1).
- 19) **Aufbau und Ausbau einer Register-Infrastruktur in Deutschland:** Der Auf- und Ausbau nationaler Register und deren Anschluss an europäische Register ist voranzutreiben. Dabei ist zu prüfen, inwiefern finanzielle Anreize und/oder eine Pflicht zur Erfassung von Fällen in Registern notwendig sind und durch welche Akteursgruppen Register aufzubauen und zu betreiben sind. Auch sollten die Möglichkeiten zur Zusammenführung und Zentralisierung existierender kleiner Register (wie auch bereits vom Deutschen Ethikrat im Jahr 2018 empfohlen) geprüft werden.

7 Zukunft des NAMSE

Das NAMSE hat sich seit seiner Gründung als Erfolgsmodell erwiesen, das hohen Zuspruch von seinen Bündnispartnern, den Betroffenen und den Akteuren aus der Versorgung erfährt. Insbesondere wird dem Bündnis im Allgemeinen zugeschrieben, dass es durch seine Arbeit einen maßgeblichen Beitrag zu den umfassenden Entwicklungen in Deutschland auf dem Gebiet der SE geleistet hat. Während in den ersten Jahren nach Verabschiedung des NAP die Wirkungen lange wenig sichtbar waren, wurde insbesondere in den letzten Jahren deutlich, dass getrieben durch die Arbeit des NAMSE und seiner Bündnispartner vielfältige Entwicklungen auf den Weg gebracht wurden, die sich mittlerweile positiv auf die Situation der Menschen mit SE auswirken.

Ungeachtet dieser beachtlichen Erfolge hat diese Studie allerdings auch aufgezeigt, dass nach wie vor in vielen Bereichen Handlungsbedarf besteht, um das bislang Erreichte weiterzuführen und zu verstetigen und um gleichzeitig Themen, die bislang noch wenig Beachtung gefunden haben, in Zukunft anzugehen. Entsprechend empfiehlt dieses Gutachten, das Bündnis fortzusetzen und zu verstetigen.

Bündnisform, Zusammensetzung und Finanzierung

Die bestehende Form eines losen Bündnisses ohne verbindliche Organisationsform mit einer koordinierenden Geschäftsstelle mit dem aktuellen Personalumfang hat sich bewährt und sollte beibehalten werden. Die vergeblichen Bemühungen der vergangenen Jahre, das Bündnis in eine verstetigte Organisationsform zu überführen, haben verdeutlicht, dass eine solche nicht von allen Bündnispartnern getragen würde. Entsprechend liegt der Schlüssel für eine langfristige und konstruktive Zusammenarbeit der Bündnispartner in der niederschweligen Möglichkeit zur Mitwirkung, aus der sich keine Konflikte mit den jeweiligen Aufträgen ergeben.

Ebenso sollte die Zusammensetzung der 28 Bündnispartner beibehalten werden. Der Fokus auf die Ebene der Dachorganisationen hat sich als gut geeignet erwiesen, um Akteursgruppen als Ganzes einzubeziehen. Eine Einbindung einzelner Organisationen, bei denen es sich nicht um übergeordnete Dachorganisationen handelt, und/oder um Einzelpersonen ist nicht zu empfehlen. Anstelle einer Erweiterung und formaler Aufnahme neuer Bündnispartner in das Bündnis sollte auch weiterhin die Möglichkeit praktiziert werden, bestimmte Gruppen im Bedarfsfall über einen Gaststatus aktiv in die Arbeit der Steuerungsgruppe oder in Arbeitsgruppen themenspezifisch einzubeziehen. So ist unter anderem zu prüfen, wie die Gruppe der niedergelassenen Medizinerinnen und Mediziner stärker für die Mitarbeit zu gewinnen sind, insbesondere erscheint eine Einbeziehung der niedergelassenen Kinder- und Jugendmedizinerinnen und -mediziner notwendig.

Vor diesem Hintergrund empfiehlt sich auch die Beibehaltung des bisherigen Finanzierungsmodells des Bündnisses: Seine Arbeit wird größtenteils durch das personelle Engagement der vertretenen Bündnispartner getragen. Darüber hinaus erscheint für die Koordination der Aktivitäten des Bündnisses die Weiterführung der Geschäftsstelle unabdingbar, da sonst der Zusammenhalt und die Fortführung des Bündnisses langfristig nicht gewährleistet wäre und ein Zerbrechen bzw. ein „Einschlafen“ des Bündnisses drohen würde. Da die Geschäftsstelle aus einer unparteilichen Position zu führen ist, kann diese Aufgabe nicht durch einzelne Bündnismitglieder übernommen werden. Entsprechend erscheint eine externe Finanzierung der Geschäftsstelle notwendig. Unter den Bündnispartnern herrscht eine hohe Zufriedenheit mit der bisherigen Arbeit der Geschäftsstelle, so dass eine Fortführung mit der bisherigen Besetzung und mit dem bisherigen personellen Umfang als sinnvoll zu erachten ist.

Das Bündnis ist in der Vergangenheit an der Aufgabe gescheitert, sich auf eine nachhaltige Finanzierung der Geschäftsstelle zu einigen. Dieser – letztendlich ergebnislose – Prozess hat die Arbeit des Bündnisses und die Motivation der Bündnispartner über einen langen Zeitraum äußerst negativ beeinträchtigt. Aus dieser Erfahrung heraus erscheint es nicht erfolgsversprechend, erneut einen derartigen Prozess zu initiieren. Stattdessen sollten die bestehenden Möglichkeiten, die Geschäftsstelle weiterhin durch Steuermittel zu finanzieren, ausgeschöpft werden und zudem geprüft werden, auf welchem Wege eine dauerhafte Finanzierung durch den Bund erreicht werden könnte. Aufgrund der hohen gesamtgesellschaftlichen Bedeutung von SE erscheint die Verwendung von Bundesmitteln rechtfertigbar. Mögliche Optionen, die es zu prüfen gilt, wären eine Fortsetzung der Projektfinanzierung durch das BMG, eine institutionelle Förderung (vergleichbar mit der Aktion Psychisch Kranke e.V.) oder eine Finanzierung über den Anschluss an eine durch Bundesmittel finanzierte Institution (vergleichbar mit dem Krebsinformationsdienst beim Deutschen Krebszentrum). Im Hinblick auf die geplante Gründung eines Bundesinstituts für öffentliche Gesundheit und dessen Aufgaben und Zuständigkeiten sollten auch SE und die Frage, in welchem Verhältnis das Bündnis zu diesem Institut stehen könnte, diskutiert werden.²²

Das NAMSE sollte auch weiterhin vor allem eine Plattform für einen geschützten Austausch und die Koordination darstellen (siehe unten). Aus dieser Studie ergeben sich keine Hinweise, dass ein Bedarf bestünde, dass das Bündnis ein eigenes Budget verwalten müsse, um eigenverantwortlich Projekte umsetzen zu können. Vielmehr hat sich die bisherige Arbeitsweise bewährt, indem die Umsetzung und Finanzierung konkreter Projekte in der Verantwortung der jeweils zuständigen Bündnispartner oder durch externe Fördermittelgeber (wie G-BA, Stiftungen) erfolgt.

Künftige Aufgaben des Bündnisses

Das Bündnis sollte als Plattform für einen geschützten Austausch zwischen den Akteursgruppen des Gesundheitswesens erhalten werden. Darüber hinaus sollte die Umsetzung des NAP die zentrale Aufgabe des Bündnisses bleiben. Während in verschiedenen Themenfeldern des NAP mittlerweile weitreichende Erfolge erzielt werden konnten, existieren gleichzeitig viele Bereiche, in denen bislang kaum Fortschritte erzielt werden konnten, insbesondere, wenn zunächst in anderen Bereichen wichtige Vorarbeiten umgesetzt oder Voraussetzungen geschaffen werden mussten. Für viele Themen konnten zum Zeitpunkt der Verfassung des NAP die genauen Bedarfe, Ziele und möglichen Inhalte von Maßnahmenvorschlägen für nachgelagerte Themen noch nicht konkret formuliert werden. So war die Erarbeitung und operative Umsetzung der Zentrumstruktur in Deutschland lange das beherrschende Thema, wohingegen nun verstärkt Fragestellungen der Anbindung an die bestehenden Versorgungsstrukturen und die Primärversorgung in den Fokus rücken. Darüber hinaus ist perspektivisch auch nicht-medizinischen Aspekten wie der sozialen Unterstützung von Betroffenen mehr Beachtung zu schenken. Gerade derartige Themen sind zwar im NAP bereits grundsätzlich adressiert, jedoch häufig auf eher implizite Weise.

Als prioritäre Aufgaben empfiehlt dieses Gutachten:

- **Fortführung der Umsetzung sowie Überarbeitung und Neuauflage des Nationalen Aktionsplans:** Es empfiehlt sich eine erneute Erhebung des Umsetzungsstandes²³, der Handlungsfelder und der darin enthaltenen Maßnahmenvorschläge sowie ein Abgleich mit den in diesem Gutachten aufgezeigten Handlungsfeldern, um auf dieser Basis eine Neuauflage des

²² Das vorliegende Gutachten gibt bezüglich der möglichen öffentlichen Finanzierungsoptionen keine Empfehlung ab und auch die hier benannten Optionen sollen lediglich verschiedene Möglichkeiten aufzeigen, ohne eine Aussage zu treffen, inwiefern diese realistisch umsetzbar erscheinen.

²³ Die Erhebung des Umsetzungsstandes des NAP ist nicht Gegenstand dieser Studie, sie liefert lediglich Hinweise, in welchen Bereichen die künftige Arbeit prioritär ansetzen sollte.

NAP und Anpassung an die aktuelle Situation vorzunehmen. Dabei sind auch die Erkenntnisse aus früheren Studien, beispielsweise des Projekts WB-NAPSE (Bratan et al. 2018) zu berücksichtigen.

- **Fortsetzung und Weiterentwicklung des Zentrenprozesses für Typ A- und Typ B-Zentren:** Das NAMSE sollte den angestoßenen Prozess zur Zertifizierung von Typ A- und Typ B-Zentren fortführen. Während im Hinblick auf das bereits existierende Zertifizierungsverfahren für Typ A-Zentren der Fokus auf der Sicherstellung des Verfahrens (bspw. turnusmäßige Überprüfung des Anpassungsbedarfs der Kriterien) sowie der Schaffung von Anreizen für die Zentren liegen sollte, gilt es für Typ B-Zentren ein entsprechendes Verfahren zu entwickeln und umzusetzen sowie mögliche Anreizsysteme zu identifizieren und zu prüfen.
- **Erarbeitung eines Konzepts für die wohnortnahe Versorgung durch Typ C-Zentren:** Im Gegensatz zu Typ A- und Typ B-Zentren fehlt für den niedergelassenen Bereich bislang ein konkretes Konzept, wie die wohnortnahe Versorgung über Typ C-Zentren und die Anbindung zu den bestehenden Versorgungsstrukturen gestaltet werden kann. Diesem breiten Bereich sollte sich das NAMSE unter Einbeziehung der entsprechenden Akteursgruppen zeitnah widmen. Dabei stellt sich nicht allein die Frage nach einem möglichen Zertifizierungsprozess, sondern vielmehr, wie im niedergelassenen Bereich eine durchgehende Versorgungsstruktur geschaffen werden kann.
- **Aufbau einer nationalen Registerstruktur:** Das Bündnis sollte sich für den Aufbau nationaler Registerstrukturen zu SE in Deutschland einsetzen. Dabei gilt es neben den technischen Voraussetzungen insbesondere einen Rahmen zu schaffen, der eine möglichst vollständige Erfassung der Fälle und Nutzung der Daten gewährleistet. Unter anderem sind Aspekte wie Finanzierung von Registern, die Anbindung an internationale Strukturen sowie Anreizsystem bzw. Möglichkeiten einer verpflichtenden Nutzung zu diskutieren.
- **Langfristiger Erhalt des Bündnisses** als zentrale Plattform für den regelmäßigen Austausch und die Koordination von SE-relevanten Fragestellungen. Dabei sollte das Bündnis über seine Mitglieder weiterhin aktiv die Vernetzung zu den entsprechenden Institutionen und Gremien in Politik, Versorgung, Selbstverwaltung, Forschungsförderung und Forschung suchen, um die Thematik der SE an den jeweiligen Stellen einzubringen, wie dies gegenwärtig bereits an vielen Stellen mit Erfolg geschehen ist. Dies gilt insbesondere bei den derzeitigen Diskussionen zur Reform und Weiterentwicklung des deutschen Gesundheitswesens, u. a. bei den folgenden Themen:
 - *Einführung und Ausgestaltung der ePa:* Über die NAMSE-Bündnispartner sollten SE-spezifische Themen aktiv eingebracht werden, um sicherzustellen, dass die künftige Ausgestaltung der ePA auch den Belangen der SE gerecht werden. Unter anderem ist sicherzustellen, dass die alpha-ID-SE in der ePA implementiert und von allen Versorgerinnen und Versorgern verwendet werden können. Zudem sind die Möglichkeiten einer semantischen und „mitdenkenden“ ePA zu prüfen, die bei auffälligen Patientendaten und Mustern, behandelnde Ärztinnen und Ärzte aktiv auf das mögliche Vorliegen einer SE sowie auf geeignete Anlaufstellen (bspw. ein ZSE) hinweist.
 - *Ausgestaltung und künftige Umsetzung der geplanten Hybrid-DRGs:* Hier könnten sich die NAMSE-Bündnispartner beispielsweise dafür einsetzen, dass mögliche Pilotvorhaben zu Hybrid-DRGs auch ausgewählte SE bzw. entsprechende Krankheitsgruppen umfassen.
 - *Konzeption und Umsetzung des geplanten Bundesinstituts für öffentliche Gesundheit:* Das NAMSE sollte sich dafür einsetzen, dass auch SE in angemessener Weise durch die Aufgaben des Instituts abgedeckt werden.
- **Stärkere Einbeziehung der niedergelassenen Leistungserbringer sowie der Akteure aus der Sozial-, Bildungs-, Arbeits- und Familienpolitik.** Die entsprechenden Akteure sind bereits im Bündnis vertreten, allerdings sind die Themen, die in deren Zuständigkeitsbereiche fallen,

bislang mitunter nachrangig behandelt worden. Entsprechend gilt es für die zukünftige Arbeit des Bündnisses, die entsprechenden Bündnispartner nun für eine aktivere Mitarbeit und das Einbringen und die Bearbeitung „ihrer“ Themen im Bündnis zu motivieren und sicherzustellen, dass sie den Anschluss zu bestehenden Aktivitäten innerhalb der eigenen Institutionen zu herstellen.

8 Fazit und Ausblick

Das vorliegende Gutachten beleuchtet die heutige Situation von Menschen mit SE in Deutschland. Im Vergleich zur Situation, welche in der Studie von 2009 beschrieben wurde (Eidt et al. 2009), haben sich die Bedingungen für die Betroffenen in vielfältiger Hinsicht deutlich verbessert. Diese Entwicklung wurde insbesondere durch die kontinuierliche Arbeit des NAMSE ermöglicht. Diese Arbeit sollte fortgeführt werden, da – ungeachtet der erzielten Erfolge – sich viele Betroffene noch immer mit ähnlichen Problemen konfrontiert sehen, wie sie 2009 beschrieben wurden. Gleichzeitig bestehen nach wie vor viele der Herausforderungen, die im Rahmen der Erarbeitung des NAP festgestellt wurden. Das vorliegende Gutachten legt einen Fokus auf Ansätze und Maßnahmen, die dezidiert auf eine bessere Versorgung von Menschen mit SE abzielen. Darüber hinaus sind Menschen mit SE aufgrund ihrer Vulnerabilität in besonderer Weise auf ein resilientes und zukunftsfähiges Gesundheits- und Sozialwesen angewiesen: SE stellen gleichsam ein „Brennglas“ für das deutsche Gesundheits- und Sozialwesen dar, welches grundlegende Herausforderungen und Weiterentwicklungsbedarfe frühzeitig hervortreten lässt. Damit bieten SE eine wichtige Chance, um Lehren für die Weiterentwicklung des Gesundheitswesens zu ziehen und Best-Practice-Ansätze zu identifizieren, von denen die Versorgung in Breite profitieren könnte. Somit können SE dazu beitragen, allen Menschen unabhängig von der Häufigkeit ihrer individuellen Erkrankung eine gute und bedarfsgerechte medizinische Versorgung und gesellschaftliche Teilhabe zu ermöglichen.

9 Danksagung

Bei der Konzeption der Online-Befragungen, der Entwicklung der Online-Fragebögen, der Rekrutierung von Testpersonen und der Verteilung der Online-Befragung haben wir wertvolle Unterstützung durch die ACHSE e.V., den Deutschen Hausärzteverband e.V. und die Deutsche Gesellschaft für Kinder- und Jugendheilkunde e.V. erfahren. Hierfür danken wir herzlich! Ebenfalls danken wir der Agentur deutscher Arztnetze e.V. für die Verteilung des Fragebogens über ihr Netzwerk.

Die ACHSE e.V. und der Deutsche Hausärzteverband e.V. haben uns zudem durch die Vermittlung von Interviewpartnerinnen und -partnern sehr unterstützt.

Ein ganz besonderer Dank gilt allen Interviewpartnerinnen und -partnern sowie den Teilnehmenden der Online-Befragungen, die ihre Zeit für unser Anliegen investiert und ihr Wissen mit uns geteilt haben und uns dadurch wertvolle Einblicke in die Versorgungs- und Lebensrealität von Menschen mit SE geliefert haben.

Des Weiteren danken wir der NAMSE-Geschäftsstelle für ihre konstruktive Unterstützung. Wir danken auch allen Bündnispartnern der NAMSE-Steuerungsgruppe, die sich Zeit für Gespräche genommen, uns wichtige Kontakte vermittelt und unsere Befragungen über ihre Netzwerke verteilt haben.

Außerdem möchten wir uns herzlich bei den Expertinnen und Experten des Validierungsworkshops für ihre hilfreichen Beiträge und die konstruktive Zusammenarbeit bedanken.

10 **Abbildungsverzeichnis**

Abbildung 1:	Analyse-Ebenen, Zielgruppen, Methodik.....	12
Abbildung 2:	Bewertung der aktuellen Versorgungssituation für SE.....	20
Abbildung 3:	Veränderung der Versorgungssituation.....	21
Abbildung 4:	Bekanntheit der Zentren für Seltene Erkrankungen.....	22
Abbildung 5:	Qualität und Dauer der Diagnosefindung.....	24
Abbildung 6:	Bereitschaft zu Kostenübernahme bei Krankenkassen.....	26
Abbildung 7:	Verbesserungen durch das NAMSE bzw. den NAP.....	27
Abbildung 8:	Häufigkeit der Begegnung mit SE-Patientinnen oder Patienten im Praxisalltag.....	29
Abbildung 9:	Einschätzung Versorgungssituation für SE-Patientinnen und Patienten und Veränderungen in den letzten 10-15 Jahren.....	30
Abbildung 10:	Einschätzung Diagnosefindungsprozess.....	31
Abbildung 11:	Handlungsbedarfe.....	32
Abbildung 12:	Handlungsfelder zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit SE.....	55
Abbildung 13:	Studiendesign.....	77
Abbildung 14:	Demographische Beschreibung der Betroffenen-Stichprobe.....	119
Abbildung 15:	Beschreibung der Betroffenheit.....	119
Abbildung 16:	Krankheitsgruppen.....	120
Abbildung 17:	Versorgungsverbesserung durch Zentren.....	124
Abbildung 18:	Gründe für die Verbesserung der Diagnosefindung.....	126
Abbildung 19:	Bekanntheit Informationsangebote.....	126
Abbildung 20:	Bekanntheit NAMSE und Nationaler Aktionsplan.....	128
Abbildung 21:	Rolle der Selbsthilfe in den vergangenen 10-15 Jahren.....	129
Abbildung 22:	Veränderungen für Selbsthilfeorganisationen.....	129
Abbildung 23:	Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Lage der Praxis.....	130
Abbildung 24:	Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Art der Praxis.....	131
Abbildung 25:	Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Geschlecht.....	131
Abbildung 26:	Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Dauer niedergelassene Tätigkeit.....	132
Abbildung 27:	Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Alter.....	132
Abbildung 28:	Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Bundesland.....	133
Abbildung 29:	Sensibilisierung für SE.....	134
Abbildung 30:	Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen.....	134

Abbildung 31: Bewertung der Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen.....	135
Abbildung 32: Nutzung von ORPHAcodes und alpha-ID(SE).....	135
Abbildung 33: Nutzung von Informationsquellen.....	136
Abbildung 34: Bekanntheit von SE-Informationsangeboten.....	136
Abbildung 35: Informationsbedarfe.....	137
Abbildung 36: Fortbildungen zu SE.....	137

11 Tabellenverzeichnis

Tabelle 1:	Überblick über Online-Befragung	13
Tabelle 2:	Übersicht über durchgeführte Interviews.....	78
Tabelle 3:	Teilnehmerinnen und Teilnehmer des Validierungworkshops.....	79
Tabelle 4:	Bewertung der heutigen Versorgungssituation (Antwortmatrix).....	81
Tabelle 5:	Veränderungen Versorgungssituation (Antwortmatrix).....	81
Tabelle 6:	Häufigkeit der Nutzung von Versorgungsangeboten (Antwortmatrix)	82
Tabelle 7:	Zugangsmöglichkeiten zu Versorgungsangeboten (Antwortmatrix).....	83
Tabelle 8:	Veränderung bei Zugangsmöglichkeiten (Antwortmatrix)	84
Tabelle 9:	Bewertung einzelner Versorgungsbereiche (Antwortmatrix).....	85
Tabelle 10:	Entwicklung einzelner Versorgungsbereiche (Antwortmatrix).....	86
Tabelle 11:	Relevanz hemmender Faktoren (Antwortmatrix)	88
Tabelle 12:	Bewertung des Diagnosefindungsprozesses (Antwortmatrix)	89
Tabelle 13:	Veränderungen Diagnosefindungsprozess (Antwortmatrix).....	89
Tabelle 14:	Bewertung Informationsmöglichkeiten (Antwortmatrix)	90
Tabelle 15:	Veränderungen Informationsmöglichkeiten (Antwortmatrix)	90
Tabelle 16:	Zustimmung zu Aussagen zum Informationsangebot (Antwortmatrix)	91
Tabelle 17:	Relevanz einzelner Informationsquellen (Antwortmatrix)	92
Tabelle 18:	Bekanntheit von Informationsangeboten (Antwortmatrix).....	93
Tabelle 19:	Bewertung des Handlungsbedarfs in verschiedenen Bereichen (Antwortmatrix).....	95
Tabelle 20:	Bewertung Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen (Antwortmatrix).....	99
Tabelle 21:	Bekanntheit und Nutzung von SE-Kodierung (Antwortmatrix)	100
Tabelle 22:	Bekanntheit und Nutzung von SE-Informationsangeboten (Antwortmatrix).....	101
Tabelle 23:	Bewertung Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen (Antwortmatrix).....	107
Tabelle 24:	Bekanntheit und Nutzung von SE-Kodierung (Antwortmatrix)	108
Tabelle 25:	Bekanntheit und Nutzung von SE-Informationsangeboten (Antwortmatrix).....	108
Tabelle 26:	Inanspruchnahme der Versorgungseinrichtungen.....	120
Tabelle 27:	Bewertung: Zugang zu Versorgungseinrichtungen	121
Tabelle 28:	Bewertung: Zugang zu Versorgungseinrichtungen in den letzten 10-15 Jahren	121

Tabelle 29:	Bewertung: Versorgungssituation in den folgenden Bereichen.....	122
Tabelle 30:	Bewertung: Versorgungssituation in den folgenden Bereichen in den letzten 10-15 Jahren	123
Tabelle 31:	Schwierigkeiten in Bezug auf bedarfsgerechte Versorgung	125
Tabelle 32:	Relevanz der Informationsquellen	127
Tabelle 33:	Bewertung: Informationsmöglichkeiten	127
Tabelle 34:	Bewertung: Informationsmöglichkeiten in den letzten 10-15 Jahren.....	127
Tabelle 35:	Zustimmung zu den Aussagen bezüglich der Informationsmöglichkeiten.....	128
Tabelle 36:	Größte Handlungsbedarfe	130
Tabelle 37:	Daten zu Abbildung 2	138
Tabelle 38:	Daten zu Abbildung 3	138
Tabelle 39:	Daten zu Abbildung 4.....	139
Tabelle 40:	Daten zu Abbildung 5 links	139
Tabelle 41:	Daten zu Abbildung 5 rechts.....	139
Tabelle 42:	Daten zu Abbildung 6 links	140
Tabelle 43:	Daten zu Abbildung 6 rechts.....	140
Tabelle 44:	Daten zu Abbildung 7	140
Tabelle 45:	Daten zu Abbildung 8.....	140
Tabelle 46:	Daten zu Abbildung 9 links	141
Tabelle 47:	Daten zu Abbildung 9 rechts.....	141
Tabelle 48:	Daten zu Abbildung 10 links.....	141
Tabelle 49:	Daten zu Abbildung 10 rechts	142
Tabelle 50:	Daten zu Abbildung 11	142
Tabelle 51:	Daten zu Abbildung 14	143
Tabelle 52:	Daten zu Abbildung 15	143
Tabelle 53:	Daten zu Abbildung 16	143
Tabelle 54:	Daten zu Abbildung 17	144
Tabelle 55:	Daten zu Abbildung 18	144
Tabelle 56:	Daten zu Abbildung 19	144
Tabelle 57:	Daten zu Abbildung 20	145
Tabelle 58:	Daten zu Abbildung 21	145
Tabelle 59:	Daten zu Abbildung 22	145
Tabelle 60:	Daten zu Abbildung 23	146
Tabelle 61:	Daten zu Abbildung 24	146
Tabelle 62:	Daten zu Abbildung 25	146

Tabelle 63:	Daten zu Abbildung 26	147
Tabelle 64:	Daten zu Abbildung 27	147
Tabelle 65:	Daten zu Abbildung 28	147
Tabelle 66:	Daten zu Abbildung 29	148
Tabelle 67:	Daten zu Abbildung 30	148
Tabelle 68:	Daten zu Abbildung 31 links (Hausärztinnen und Hausärzte).....	149
Tabelle 69:	Daten zu Abbildung 31 rechts (Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte).....	150
Tabelle 70:	Daten zu Abbildung 32 links.....	150
Tabelle 71:	Daten zu Abbildung 32 rechts	151
Tabelle 72:	Daten zu Abbildung 33	151
Tabelle 73:	Daten zu Abbildung 34	152
Tabelle 74:	Daten zu Abbildung 35	152
Tabelle 75:	Daten zu Abbildung 36	153

11 Literaturverzeichnis

- ACHSE e. V. (Hg.) (2021): 4 Millionen Gründe jetzt zu handeln! Forderungen der ACHSE (Positionspapier). Online verfügbar unter https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/pdf/Forderungen_ACHSE_Juni_2021.pdf, zuletzt geprüft am 02.09.2022.
- ACHSE e.V.; Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) (01.11.2021): Seltene Erkrankungen: Neues Gütesiegel als Orientierungshilfe im Versorgungsdschungel. Berlin, Bonn. Bianca Paslak-Leptien, zuletzt geprüft am 12.12.2022.
- Angelis, Aris; Tordrup, David; Kanavos, Panos (2015): Socio-economic burdens of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. In: *Health policy (Amsterdam, Netherlands)* 119 (7), S. 964–979. DOI: 10.1016/j.healthpol.2014.12.016.
- Aranda-Reneo, Isaac; Rodríguez-Sánchez, Beatriz; Peña-Longobardo, Luz María; Oliva-Moreno, Juan; López-Bastida, Julio (2021): Can the Consideration of Societal Costs Change the Recommendation of Economic Evaluations in the Field of Rare Diseases? An Empirical Analysis. In: *Value in health : the journal of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research* 24 (3), S. 431–442. DOI: 10.1016/j.jval.2020.10.014.
- Behnke, Joachim; Baur, Nina; Behnke, Nathalie (2010): Empirische Methoden der Politikwissenschaft. 2., aktualisierte Auflage. Paderborn: Schöningh (Grundkurs Politikwissenschaft, 2695).
- Bratan, Tanja; Aichinger, Heike; Eidt-Koch, Daniela; Dörries, Michael; Gräfe, Viola; Greiner, Wolfgang; Hüsing, Bärbel (2018): Wissenschaftliche Begleitung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (WB-NAPSE). Schlussbericht. Hg. v. Fraunhofer ISI. Online verfügbar unter https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Drogen_und_Sucht/Berichte/Abschlussbericht/Anl-4-WB-NAPSE_Schlussbericht-final.pdf, zuletzt geprüft am 11.10.2021.
- ClarCert (Hg.) (Inkraftsetzung am 2021): Erhebungsbogen Zentren für Seltene Erkrankungen. Typ A Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen) des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Basierend auf dem Anforderungskatalog der NAMSE und den Anforderungen des G-BA. Online verfügbar unter https://view.officeapps.live.com/op/view.aspx?src=https%3A%2F%2Fclarcert.com%2F_Resources%2FPersistent%2Fd%2F3%2F4%2F5%2Fd3459f5045abef5a5fb857b46924dae504b9e4b3%2Feb_namse_typ%2520a-M1%2520%2528210512%2529.docx&wdOrigin=BROWSELINK.
- Depping, Miram K.; Uhlenbusch, Natalie; Kodolitsch, Yskert von; Klose, Hans F. E.; Mautner, Victor-Felix; Löwe, Bernd (2021): Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study. In: *Orphanet journal of rare diseases* 16 (1), S. 44. DOI: 10.1186/s13023-020-01660-w.
- Deutscher Ethikrat (2018): Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen. Ad-Hoc-Empfehlung. Berlin. Online verfügbar unter <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Ad-hoc-Empfehlungen/deutsch/herausforderungen-im-umgang-mit-seltenen-erkrankungen.pdf>, zuletzt geprüft am 20.03.2019.

- Doess, Axel; Maesse, Dirk; May, Melanie; Feig, Chiara; Neukirch, Benno (2021): Einblicke in die Versorgungssituation von Patienten mit einer seltenen Erkrankung in Deutschland. In: *MVF* 14 (01), S. 51–55. DOI: 10.24945/MVF.01.21.1866-0533.2279.
- Druschke, D.; Krause, F.; Müller, G.; Scharfe, J.; Hoffmann, G. F.; Schmitt, J. (2021): Potentials and current shortcomings in the cooperation between German centers for rare diseases and primary care physicians: results from the project TRANSLATE-NAMSE. In: *Orphanet journal of rare diseases* 16 (1), S. 494. DOI: 10.1186/s13023-021-02106-7.
- Eidt, Daniela; Frank, Martin; Reimann, Andreas; Wagner, Thomas O. F.; Mittendorf, Thomas; Schulenburg, J.-M. von der (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland. Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit. Online verfügbar unter https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praevention/Berichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf, zuletzt geprüft am 08.10.2021.
- Europäischer Rat (2009): Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. 2009/C 151/02. In: *Amtsblatt der Europäischen Union*. Online verfügbar unter [http://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&from=DE](http://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703(02)&from=DE), zuletzt geprüft am 24.08.2017.
- Gemeinsamer Bundesausschuss (01.04.2022): Beschluss des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gemäß § 92b Absatz 3 SGB V zum abgeschlossenen Projekt TRANSLATE-NAMSE (01NVF16024). Online verfügbar unter https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/157/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE.pdf, zuletzt geprüft am 16.12.2022.
- Gemeinsamer Bundesausschuss, G-BA (2019): Zentrum-Regelungen. Regelungen des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen). in der Fassung vom 5. Dezember 2019, zuletzt geändert am 18. März 2022. Gemeinsamer Bundesausschuss, zuletzt geprüft am 14.12.2022.
- Gläser, Jochen; Laudel, Grit (2010): Experteninterviews und qualitative Inhaltsanalyse als Instrumente rekonstruierender Untersuchungen. 4. Auflage. Wiesbaden: VS Verlag (Lehrbuch).
- Glauch, M.; Bäumer, T.; Hoffmann, G.; Choukair; Grasmann, C.; Grüters-Kieslich, A.; Krude, H. (2022): TRANSLATE-NAMSE. Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen. Ergebnisbericht. Online verfügbar unter https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/158/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Ergebnisbericht.pdf, zuletzt geprüft am 04.04.2022.
- Graessner, Holm; Schäfer, Franz; Scarpa, Maurizio; Wagner, Thomas O. F. (2017): Europäische Referenznetzwerke. Konsequenzen für die Gesundheitsversorgung in Deutschland. In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz* 60 (5), S. 537–541. DOI: 10.1007/s00103-017-2533-x.
- Halbach, Alexandra; Schnieders, Birgit; Knufmann-Happe, Karin (2017): 7 Jahre Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. NAMSE – ein Erfolgsmodell?! In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz* 60 (5), S. 479–486. DOI: 10.1007/s00103-017-2530-0.
- Hausen, A.; Liffers P.; Natan M. (2016a): Abschlussbericht DENIES. Ein Projekt zur Optimierung der gesundheitlichen Versorgung der Menschen mit seltenen Erkrankungen. Online verfügbar

- unter
https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Gesundheit/Berichte/Abschlussbericht_DENIES.pdf.
- Hausen, A.; Liffers P.; Natan M.; Zeitler H.-P. (2016b): Diagnosewege seltener Erkrankungen in der Primärversorgung. Kurzbericht. Online verfügbar unter
https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Gesundheit/Berichte/Kurzbericht_DENIES.pdf.
- Hebestreit, Helge (2021): Zentren für Seltene Erkrankungen – Strukturen, Aufgaben und Netzwerke. In: *Gefasschirurgie : Zeitschrift für vaskuläre und endovaskuläre Chirurgie : Organ der Deutschen und der Österreichischen Gesellschaft für Gefasschirurgie unter Mitarbeit der Schweizerischen Gesellschaft für Gefasschirurgie*, S. 577–582. DOI: 10.1007/s00772-021-00813-w.
- Heyder, Ralf (2014): Hochschulambulanzen – Nukleus für Sektoren übergreifende Zentren? In: *Gesundheits- und Sozialpolitik 4-5*, S. 65–74.
- Heyder, Ralf (2017): Profitiert die Versorgung von seltenen Erkrankungen von den Krankenhausreformen? In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz* 60 (5), S. 487–493. DOI: 10.1007/s00103-017-2528-7.
- Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss (Hg.) (2022): Beschluss des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss gemäß § 92b Absatz 3 SGB V zum abgeschlossenen Projekt TRANSLATE-NAMSE (01NVF16024), zuletzt geprüft am 13.12.2022.
- Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) (2021): Evidenz zu Orphan Drugs. Arbeitspapier. Hg. v. Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) (IQWiG-Berichte, 1269). Online verfügbar unter <https://www.iqwig.de/projekte/ga21-01.html>, zuletzt geprüft am 12.12.2022.
- Kahneman, Daniel (2012): Schnelles Denken, langsames Denken. 1. Auflage. München: Siedler.
- Kofahl, Christopher; Lüdecke, D. (2014): Die Lebens- und Versorgungssituation von Familien mit chronisch kranken und behinderten Kindern in Deutschland. Ergebnisse der Kindernetzwerk-Studie. Hg. v. Abteilung Prävention des AOK-Bundesverbandes. Berlin (Familie im Fokus). Online verfügbar unter https://aok-bv.de/imperia/md/aokbv/hintergrund/dossier/selbsthilfe/33selbsthilfestudie_web.pdf.
- Kofahl, Christopher; Nickel, Stefan (2021): Expertise zur Vereinbarkeit von Pflege und Beruf für Eltern mit einem pflegebedürftigen Kind. Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf; knw Kindernetzwerk e. V. Online verfügbar unter https://www.kindernetzwerk.de/downloads/Expertise_Vereinbarkeit_Pflege_Beruf_Kinder_BMFS_FJ.pdf.
- Kuckartz, Udo (2018): Qualitative Inhaltsanalyse. Methoden, Praxis, Computerunterstützung. 4. Aufl. Weinheim: Beltz Juventa.
- Litzkendorf, Svenja; Eidt-Koch, Daniela; Zeidler, Jan; Graf von der Schulenburg, Johann-Matthias (2022): Nachhaltige Vergütung der B-Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland – Status quo und Lösungsansätze. In: *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*. DOI: 10.1007/s00103-022-03562-7.
- Martin, Tamara; Rommel, Kathrin; Thomas, Carina; Eymann, Jutta; Kretschmer, Tanita; Berner, Reinhard et al. (2022): Seltene Erkrankungen in den Daten sichtbar machen – Kodierung. In:

Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz 65 (11), S. 1133–1142. DOI: 10.1007/s00103-022-03598-9.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) (2013a): Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) (Hg.) (2013b): Psychosoziales Betreuungskonzept. Hintergrundpapier. Erstellt in Arbeitsgruppe 3 (Versorgung, Zentren, Netzwerke) des NAMSE AG-Leitung; Prof. Dr. Leena Bruckner-Tuderman. Online verfügbar unter https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Psychosoziales_Betreuungskonzept.pdf, zuletzt geprüft am 01.12.2022.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) (Hg.) (2019a): Anforderungskatalog an Typ A Zentren (Referenzzentren für Seltene Erkrankungen). Anforderungskatalog A Zentren Version 3.0, 12.04.2019. Online verfügbar unter https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/logos/Anforderungskatalog_an_Typ_A_Zentren_120419.pdf, zuletzt geprüft am 21.12.2022.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) (Hg.) (2019b): Anforderungskatalog an Typ B Zentren (Fachzentren für Krankheit/Krankheitsgruppe x). Anforderungskatalog B Zentren, Version 3.0, 12.04.2019. Online verfügbar unter https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/logos/Anforderungskatalog_an_Typ_B_Zentren_120419.pdf, zuletzt geprüft am 21.12.2022.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) (2020): Übersicht der zur Verfügung stehenden Finanzierungsinstrumente für die Versorgung Seltener Erkrankungen (Stand: August 2020). Online verfügbar unter https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Finanzierung_SE-Versorgung.pdf, zuletzt geprüft am 02.12.2022.

Schoffer, Olaf; Klinkhammer-Schalke, Monika; Schmitt, Jochen (2022): WiZen-Studie: Überlebensvorteile bei Behandlung in zertifizierten Krebszentren. In: *G+G Wissenschaft* 22 (4), S. 7–15. Online verfügbar unter https://www.wido.de/fileadmin/Dateien/Dokumente/Publikationen_Produkte/GGW/2022/wido_ggw_0422_schoffer_et_al.pdf, zuletzt geprüft am 14.12.2022.

Schröder, Helmut; Thürmann, Petra; Telschow, Carsten; Schröder, Melanie; Busse, Reinhard (Hg.) (2021): *Arzneimittel-Kompass 2021*. Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg.

Sunstein, Cass R. (2007): *Gesetze der Angst. Jenseits des Vorsorgeprinzips*. 1. Aufl. Frankfurt am Main: Suhrkamp.

Wainwright, Kerstin; Baumgarten, Sylvana; Bostanci, Inan; Kurth, Tobias; Müller, Gabriele; Druschke, Diana et al. (2022): TRANSLATE-NAMSE - Evaluationsbericht. Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen. Anlage 1: Evaluationsbericht. Hg. v. Gemeinsamer Bundesausschuss. Online verfügbar unter https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/159/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Evaluationsbericht.pdf.

Zwaan, Martina de; Lapstich, Anne-Marie; Pfister, Lisa; Heinrich, Isabel; Hebestreit, Helge (Hg.) (2022): *Duale Lotsenstruktur an Zentren für Seltene Erkrankungen*. Manual Version 1.0. Unter Mitarbeit von Jürgen Deckert, Stephan Herpertz, Titus Jacob, Stefan Ott, Marcel Romanos,

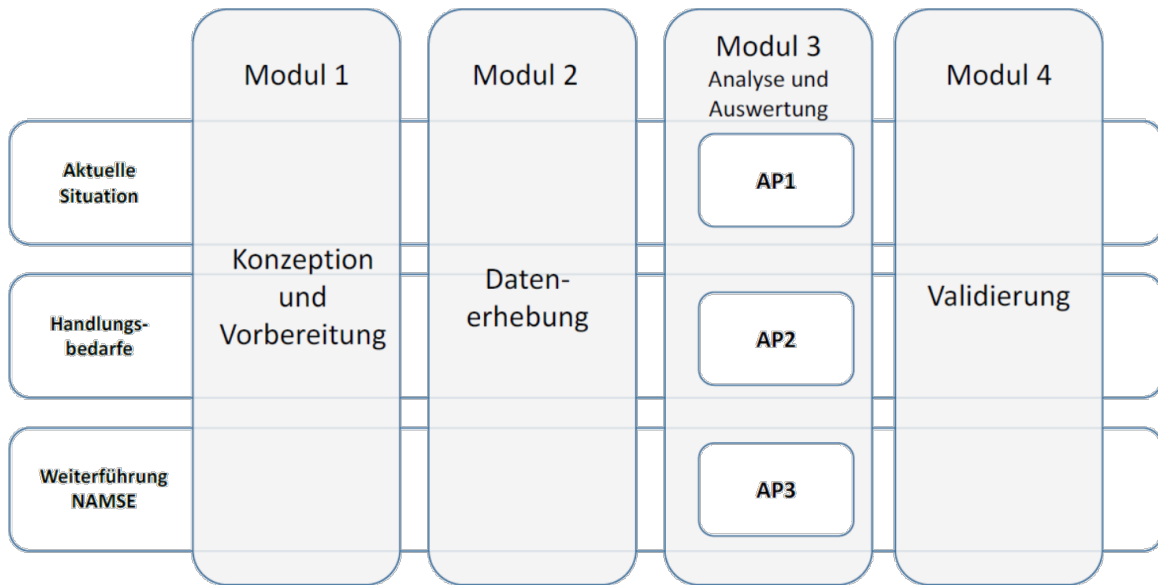
Simone Schneider et al. Online verfügbar unter
https://www.ukw.de/fileadmin/uk/zese/Manual_Duale_Lotsenstruktur_29AUG2022_V1.0_inkl_Anlagen_nummeriert.pdf, zuletzt geprüft am 01.12.2022.

Anhang

A.1 Studiendesign

Abbildung 13: Studiendesign

Darstellung der Projektstruktur mit Modulen und Arbeitspaketen



Quelle: Eigene Darstellung

A.2 Zielgruppen der qualitativen Interviews

Tabelle 2: Übersicht über durchgeführte Interviews

Akteursgruppe (vertretene Teilgruppen)	Anzahl Interviews
Betroffene/Selbsthilfe	7
Kostenträger	2
Vertragsärztliche Versorgung (niedergelassene Hausärztinnen und -ärzte; niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte; Verbände und Dachorganisationen)	7
Stationäre Versorgung (ZSE-Vertreterinnen und -vertreter; Verbände und Dachorganisationen)	8
Sonstige Akteure aus der Versorgung (Verbände und Dachorganisationen aus den Bereichen ärztliche Versorgung, psychotherapeutische Versorgung, Pflege)	3
Industrie	2
Sonstige Akteure (SE-spezifische (Forschungs-)Projekte und Angebote; Versorgungsforschung; Europäische Vernetzung/ERNs; Expertinnen und Experten mit spezifischer Expertise zu SE)	7

Quelle: Eigene Darstellung

A.3 Teilnehmerinnen und Teilnehmer des Validierungsworkshops

Tabelle 3: Teilnehmerinnen und Teilnehmer des Validierungsworkshops

Name	Funktion und Institution
Prof. Dr. med. Helge Hebestreit	Direktor des ZESE Uniklinikum Würzburg
Dr. Pamela Okun	Koordinatorin am ZSE Uniklinik Heidelberg
PD Dr. med. Daniela Choukair	Ärztliche Koordinatorin am ZSE Uniklinik Heidelberg
Dr. rer. med. Frank Brunsmann	PRO RETINA Deutschland e.V.; ACHSE e.V.; Patientenvertreter G-BA
Prof. Dr. rer. pol. Daniela Eidt-Koch	Ostfalia Hochschule für angewandte Wissenschaften, Fakultät Gesundheitswesen

Quelle: Eigene Darstellung

A.4 Fragebögen der Online-Befragungen

A.4.1 Fragebogen für Betroffene und Angehörige

1) Allgemeine Fragen zur Erkrankung

- a) Auf welche Weise sind Sie von einer Seltenen Erkrankung betroffen [Mehrfachauswahl]
- Persönlich betroffen
 - Angehörige (oder eng vertraute Person) betroffen
 - Nicht persönlich betroffen
 - Sonstiges (bitte nennen): [Textfeld]
- b) Auf welche Weise sind Sie in der Selbsthilfe aktiv?
- Ich übe eine hauptamtliche Funktion in einer Selbsthilfeorganisation aus.
 - Ich über eine ehrenamtliche Funktion in einer Selbsthilfeorganisation aus.
 - Ich bin einfaches Mitglied in einer Selbsthilfeorganisation ohne weitere Funktion.
 - Ich bin nicht in der Selbsthilfe aktiv.
 - Keine Angabe.
- c) Wie lange beschäftigen Sie sich schon aktiv mit dem Thema Seltene Erkrankungen?
- weniger als 4 Jahre
 - 4-9
 - 10-15 Jahre
 - mehr als 15 Jahre
 - Keine Angabe
- d) Von welcher Seltenen Erkrankung sind Sie selbst betroffen bzw. welche Seltene Erkrankung oder welche Gruppe an Seltenen Erkrankungen vertreten Sie? [Freitext]

- e) Wann tritt die von Ihnen vertretene Erkrankung typischerweise auf?
- Im Kindesalter
 - Im Erwachsenenalter
 - Sowohl bei Kindern als auch bei Erwachsenen
 - Weiß nicht/ Keine Angabe

2) Bewertung Situation insgesamt

- a) Wie bewerten Sie die **heutige* Situation** für Betroffene der von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung im Hinblick auf...

[* Bitte betrachten Sie soweit möglich die Situation insgesamt, nicht ausschließlich die aktuelle Pandemie-Situation]

Tabelle 4: Bewertung der heutigen Versorgungssituation (Antwortmatrix)

	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut	Weiß nicht/ Keine Angabe
Medizinische Versorgung						
Möglichkeiten zur gesellschaftlichen Teilhabe (z.B. öffentliches Leben, Schule, Arbeitsleben...)						
Auswirkungen der Erkrankung auf die wirtschaftliche Situation der Betroffenen						
Lebenssituation insgesamt						

- b) Wie bewerten Sie die Situation von Betroffenen der von Ihnen vertretenen Seltene Erkrankung heute **im Vergleich zur Situation vor 10-15 Jahren***? Die Situation hat sich/ist ...

[* Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

Tabelle 5: Veränderungen Versorgungssituation (Antwortmatrix)

	Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwa gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert	Weiß nicht/ Keine Angabe
Medizinische Versorgungssituation						
Möglichkeiten zur gesellschaftlichen Teilhabe (z.B. öffentliches Leben, Schule, Arbeitsleben...)						
Auswirkungen der Erkrankung auf die wirtschaftliche Situation der Betroffenen						
Gesundheits- und Lebenssituation insgesamt						

3) Versorgungssituation und Versorgungslandschaft

- a) Häufigkeit des Kontakts/Nutzung verschiedener Versorgungseinrichtungen und -angebote:
- i) Wie **häufig** werden die verschiedenen Versorgungseinrichtungen und -angebote **aufgesucht oder in Anspruch genommen**?

[Ausfüllhinweis: Bitte denken Sie an einen möglichst typischen Fall für die von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung bzw. Gruppe von Erkrankungen, wie Sie ihn zum Beispiel durch Ihre Arbeit in der Selbsthilfe kennen.]

[* Bitte gehen Sie von einer Situation ohne Pandemie-bedingte Einschränkungen aus.]

Tabelle 6: Häufigkeit der Nutzung von Versorgungsangeboten (Antwortmatrix)

	Wird gar nicht genutzt	Einmalig oder seltener als 1x pro Jahr)	1-4 x pro Jahr	5-10x pro Jahr	Mehr als 10x pro Jahr	Weiß nicht/ Keine Angabe
Hausarztpraxis						
Kinder- und Jugendarztpraxis						
Facharztpraxis						
Spezialfachärztliche Versorgung/Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)						
Stationäre Versorgung/Krankenhaus						
Sozialpädiatrische Zentren						
Zentrum für Seltene Erkrankungen						
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen						
Physiotherapie						
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung						
Sozialberatung						
Rehabilitationsmaßnahmen						
Stationäre Pflege						
Ambulante Pflege						
Sonstige, (bitte nennen): [Textfeld]						

b) Zugangsmöglichkeiten zu Versorgung:

i) Wie bewerten Sie den **Zugang zu den verschiedenen Versorgungsbereichen** für Betroffene von Seltene Erkrankungen **aktuell***?

[* Bitte gehen Sie von einer Situation ohne Pandemie-bedingte Einschränkungen aus.]

Tabelle 7: Zugangsmöglichkeiten zu Versorgungsangeboten (Antwortmatrix)

	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut	Weiß nicht./ Keine Angabe
Hausarztpraxis						
Kinder- und Jugendarztpraxis						
Facharztpraxis						
Spezialfachärztliche Versorgung/Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)						
Stationäre Versorgung/Krankenhaus						
Sozialpädiatrische Zentren						
Zentrum für Seltene Erkrankungen						
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen						
Physiotherapie						
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung						
Sozialberatung						
Rehabilitationsmaßnahmen						
Stationäre Pflege						
Ambulante Pflege						
Sonstige, (bitte nennen): [Textfeld]						

- ii) Wie hat sich der **Zugang zu den verschiedenen Versorgungseinrichtungen** für Betroffene von Seltenen Erkrankungen **in den letzten 10-15 Jahren*** Ihrem Empfinden nach verändert? Der Zugang hat sich/ist ...

[* Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

Tabelle 8: Veränderung bei Zugangsmöglichkeiten (Antwortmatrix)

	Deutlich ver-schlechtert	Etwas ver-schlechtert	Etwa gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert	Weiß nicht/ Keine Angabe
Hausarztpraxis						
Kinder- und Jugendarztpraxis						
Facharztpraxis						
Spezialfachärztliche Versorgung/Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)						
Stationäre Versorgung/Krankenhaus						
Sozialpädiatrische Zentren						
Zentrum für Seltene Erkrankungen						
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen						
Physiotherapie						
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung						
Sozialberatung						
Rehabilitationsmaßnahmen						
Stationäre Pflege						
Ambulante Pflege						
Sonstige, (bitte nennen): [Textfeld]						

- c) Bewertung der verschiedenen Versorgungsbereiche

- i) Wie bewerten Sie die **aktuelle Versorgungssituation* insgesamt** für Betroffene von Seltenen Erkrankungen in den folgenden Bereichen?

[*Bitte gehen Sie von einer Situation ohne Pandemie-bedingte Einschränkungen aus.]

Tabelle 9: Bewertung einzelner Versorgungsbereiche (Antwortmatrix)

	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut	Weiß nicht/ Keine Angabe
Hausärztliche Versorgung						
Niedergelassene Kinder- und Jugendarztpraxen						
Niedergelassene Fachärztliche Versorgung						
Spezialfachärztliche Versorgung/Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)						
Stationäre Versorgung/Krankenhaus						
Sozialpädiatrische Zentren						
Zentrum für Seltene Erkrankungen						
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen						
Physiotherapie						
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung						
Sozialberatung						
Rehabilitationsmaßnahmen						
Stationäre Pflege						
Ambulante Pflege						
Medikamentöse Versorgung						
Diagnostik und Humangenetische Beratung						
Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln						
Zugang zu sozialrechtlichen Leistungen, z.B. Erwerbsminderungsrente						
Sonstige, (bitte nennen): [Textfeld]						

ii) Wie hat sich die **Situation** in den einzelnen Versorgungsbereichen **in den letzten 10-15 Jahren*** Ihrem Empfinden entwickelt? Diese hat sich/ist...

[*Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

Tabelle 10: Entwicklung einzelner Versorgungsbereiche (Antwortmatrix)

	Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwa gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert	Weiß nicht/ Keine Angabe
Hausärztliche Versorgung						
Niedergelassene Kinder- und Jugendarztpraxen						
Niedergelassene Fachärztliche Versorgung						
Spezialfachärztliche Versorgung/Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)						
Stationäre Versorgung/Krankenhaus						
Sozialpädiatrische Zentren						
Zentrum für Seltene Erkrankungen						
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen						
Physiotherapie						
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung						
Sozialberatung						
Rehabilitationsmaßnahmen						
Stationäre Pflege						
Ambulante Pflege						
Medikamentöse Versorgung						
Diagnostik und Humangenetische Beratung						
Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln						
Zugang zu sozialrechtlichen Leistungen, z.B. GdB						
Sonstige, (bitte nennen): [Textfeld]						

d) Zentren für Seltene Erkrankungen

i) In den letzten Jahren wurden bundesweit vor allem an Universitätskliniken Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) gegründet. Sind Ihnen Zentren für Seltene Erkrankungen bekannt, die eine spezialisierte Versorgung für die von Ihnen vertretene Erkrankung bzw. einer entsprechenden Gruppe der Erkrankungen anbieten?

- Ja, mir sind ein oder mehrere Zentren bekannt.
- Mir sind zwar Zentren für Seltene Erkrankungen bekannt, aber keines, das eine Spezialisierung für diese Erkrankung bzw. Gruppe der Erkrankungen aufweist.
- Mir sind keine Zentren für Seltene Erkrankungen bekannt.
- Keine Angabe.

ii) Hat die Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) insgesamt zu einer **spürbaren Verbesserung der Versorgung** geführt?

[Ausfüllhinweis: Bitte geben Sie an, wie Sie die Situation für die Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung wahrnehmen. Denken Sie dabei bitte sowohl an Effekte die durch direkte Versorgung von Betroffenen durch die Zentren erzielt werden, aber auch weitere Auswirkungen, z.B. eine höhere Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen oder Forschung an den Zentren. Bitte wählen Sie die Aussage, die aus Ihrer Sicht am besten zutrifft.]

- Nein, ich sehe keine spürbare Veränderung im Hinblick auf die Gesamtheit der Betroffenen.
- In einigen Fällen hat sich die Versorgung deutlich verbessert, aber in der Breite sind keine Verbesserungen spürbar.
- Die Versorgung hat sich für die Mehrzahl der Betroffenen deutlich verbessert.
- Die Gründung der ZSEs geht insgesamt mit einer schlechteren Versorgung für die Betroffenen einher.
- Weiß nicht/ kann ich nicht einschätzen.

iii) (Optional) Möchten Sie konkretisieren, welche Veränderungen Sie wahrnehmen?
[Freitext]

e) Konkrete Hemmnisse für bedarfsgerechte Versorgung

i) Wir würden gerne wissen, welche Schwierigkeiten aus Ihrer Sicht einer bedarfsgerechten Versorgung im Wege stehen.

[Ausfüllhinweis: Bitte bewerten Sie die folgenden potenziellen Schwierigkeiten hinsichtlich Ihrer **Relevanz** (im Sinne einer Notwendigkeit zur Verbesserung)]

Tabelle 11: Relevanz hemmender Faktoren (Antwortmatrix)

	Gar nicht relevant/ Problem nicht existent	Eher wenig relevant	Weder noch	Eher relevant	Sehr relevant	Weiß nicht/ Keine Angabe
Zu geringes Angebot im Bereich der spezialisierten Versorgung, z.B. in Form vom sehr lange Wartezeiten bei Terminvergaben						
Schlechte Erreichbarkeit von geeigneten Versorgungseinrichtungen vom Wohnort						
Geringe Bereitschaft bei niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten zur Behandlung von Seltenen Erkrankungen.						
Zu geringes Wissen/zu wenig Information bei Medizinerinnen und Mediziner über Bedarfe von Menschen mit Seltenen Erkrankungen						
Schwierigkeiten bei der Vernetzung und Zusammenarbeit der verschiedenen Versorgungseinrichtungen, u.a. hausärztliche und fachärztliche/spezialisierte Versorgung sowie nicht-ärztliche Versorgung						
Mangelnde Informiertheit der Betroffenen, zu wenig Wissen darüber, welche Versorgungsangebote ihnen offen stünden.						
Hoher bürokratischer Aufwand, um die vorhandenen Angebote in Anspruch nehmen zu können						
Zu geringes öffentliches Interesse in Politik und Gesellschaft						
„Geringes Ansehen“ der Thematik in der Wissenschaft oder Fachcommunity						
Schwierigkeiten bei der Kostenübernahme von Heil- und Hilfsmitteln durch die Krankenkassen						
Schwierigkeiten bei der Beantragung von sozialrechtlichen Leistungen, z.B. Erwerbsminderungsrente, Reha						
Schwierigkeiten beim Zugang zu neuen Therapien und Arzneimitteln schon vor deren Zulassung (Off-label)						
Verfügbarkeit und Auffindbarkeit von qualitätsgesicherten Informationen zur jeweiligen Seltenen Erkrankung						
Sprachliche Barrieren						
Sonst Sonstige, (bitte nennen): [Textfeld]						

4) Diagnose

a) Bewertung Diagnosefindung

- i) Wie bewerten Sie aktuell* die Dauer und Qualität des Diagnosefindungsprozesses für die Betroffenen Ihrer Erkrankung?

[*Bitte gehen Sie von einer Situation ohne Pandemie-bedingte Einschränkungen aus.]

Tabelle 12: Bewertung des Diagnosefindungsprozesses (Antwortmatrix)

	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut	Weiß nicht/ Keine Angabe
Dauer des Diagnosefindungsprozesses						
Qualität des Diagnosefindungsprozesses						

- ii) Wie haben sich Dauer und Qualität des Diagnosefindungsprozesses für die Betroffenen in den letzten 10-15 Jahren* verändert?

[*Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

Tabelle 13: Veränderungen Diagnosefindungsprozess (Antwortmatrix)

	Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwa gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert	Weiß nicht/ Keine Angabe
Dauer des Diagnosefindungsprozesses						
Qualität des Diagnosefindungsprozesses						

b) Gründe für Veränderungen Diagnosefindung

- i) Wenn Sie Verbesserungen sehen, was sind aus Ihrer Sicht die Gründe dafür?
[Mehrfachnennung möglich]

- Mittlerweile ist ein spezifisches Testverfahren verfügbar.
- Allgemeine Fortschritte im Bereich der Diagnostik, z.B. verstärkter Einsatz von genetischen Diagnostikverfahren
- Höhere Sensibilität bei Ärztinnen und Ärzten für Seltene Erkrankungen, es wird „früher“ an eine Seltene Erkrankung gedacht.
- Schnellere Überweisung an Spezialisten, z.B. ein Zentrum für Seltene Erkrankungen.
- Bessere Vernetzung unter den verschiedenen medizinischen Fachdisziplinen
- Sonstiges: [Freitext]
- Weiß nicht/keine Angabe.

- ii) Wenn Sie eine Verschlechterung sehen, können Sie uns mögliche Gründe nennen?
[Freitext]

--

5) Information

- a) Bewertung Informationsmöglichkeiten

- i) Wie schätzen Sie die **Informationsmöglichkeiten** bei Seltenen Erkrankungen **aktuell** ein?

Tabelle 14: Bewertung Informationsmöglichkeiten (Antwortmatrix)

Die Informationsmöglichkeiten sind...	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut	Weiß nicht/ Keine Angabe
Für Betroffene und Angehörige						
Für Ärztinnen und Ärzte						
Für nicht-ärztliches Fachpersonal (Physiotherapie, Pflege, ...)						
Für wichtige Entscheidungsträger (z.B. bei Krankenkassen, Arbeitgebern, Schulen, ...)						
Für weitere Personengruppen [bitte nennen]						

- ii) Wie haben sich die **Informationsmöglichkeiten** bei Seltenen Erkrankungen aus Ihrer Sicht **in den letzten 10-15 Jahren** entwickelt?

[*Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

Tabelle 15: Veränderungen Informationsmöglichkeiten (Antwortmatrix)

Die Informationsmöglichkeiten haben sich/sind...	Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwas gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert	Weiß nicht/ Keine Angabe
Für Betroffene und Angehörige						
Für Ärztinnen und Ärzte						
Für nicht-ärztliches Fachpersonal (Physiotherapie, Pflege, ...)						
Für wichtige Entscheidungsträger (z.B. bei Krankenkassen, Arbeitgebern, Schulen, ...)						
Für weitere Personengruppen [bitte nennen]						

b) Charakterisierung Informationsangebot

i) Bitte geben Sie an, inwiefern Sie den folgenden Aussagen zustimmen:

Tabelle 16: Zustimmung zu Aussagen zum Informationsangebot (Antwortmatrix)

	Stimme gar nicht zu	Stimme eher nicht zu	Weder noch	Stimme eher zu	Stimme voll und ganz zu	Weiß nicht/ Keine Angabe
Über die von mir vertretene Seltene Erkrankungen fehlen noch grundlegende Informationen und/oder es ist schwer überhaupt Informationen zu finden.						
Das Informationsangebot ist zu unübersichtlich oder zu verstreut. Es ist für Betroffene schwer, die relevanten Informationen ausfindig zu machen.						
Die Qualität der Informationen ist oft nicht gut./ Die Informationen stammen aus Quellen, denen ich nicht vertraue.						
Es sind zwar qualitativ hochwertige Informationen verfügbar, diese sind aber häufig nicht in einer für die Betroffenen gut verständlichen Form aufbereitet.						
Konkrete Zugangshürden (z.B. kostenpflichtiger Zugang, Registrierung) machen es den Betroffenen oft schwer an Informationen zu kommen.						
Grundsätzlich können die meisten Betroffenen mit vertretbarem Aufwand gute Informationen über die von mir vertretene Seltene Erkrankung finden.						
Es gibt zu wenig unabhängige Informationsquellen, hinter den meisten Informationsquellen stecken kommerzielle Anbieter mit starken Eigeninteressen (z.B. Pharmaunternehmen, Anbieter kommerzieller Gesundheitsleistungen)						

c) Informationsquellen

- i) Wie **relevant** sind aus Ihrer Sicht die folgenden **Informationsquellen** für Betroffene, um an Informationen über Seltene Erkrankungen zu gelangen?

Tabelle 17: Relevanz einzelner Informationsquellen (Antwortmatrix)

	Gar nicht relevant	Eher wenig relevant	Weder noch	Eher relevant	Sehr relevant	Weiß nicht/ Keine Angabe
Persönliche Informationen durch Hausärztinnen und Hausärzte						
Persönliche Informationen durch Fachärztinnen und Fachärzte						
Internet						
Informationen durch Patientenorganisationen						
Austausch mit anderen Betroffenen						
Informationsbroschüren von Fachverbänden oder nicht-kommerziellen Einrichtungen (z.B. Bundeszentrale für Gesundheitliche Aufklärung)						
Printmedien im Allgemeinen (Zeitschriften, Tageszeitungen, Apothekenumschau, ...)						
Informationsmaterialien von Unternehmen (Pharmaindustrie; Medizintechnik)						
Informationsmaterialien von Krankenkassen						
Gesundheitskongresse						
Sonstiges (bitte nennen): [Textfeld]						

d) Bekanntheit dezidierter Angebote

- i) Sind Ihnen die folgenden Informationsangebote bekannt und nutzen Sie diese? Bitte wählen Sie die Antwort, die am besten auf Sie zutrifft.

Tabelle 18: Bekanntheit von Informationsangeboten (Antwortmatrix)

	Nein, ist mir nicht bekannt	Ist mir bekannt, ich nutze sie aber (eher) nicht	Ist mir bekannt und nutze ich regelmäßig	Weiß nicht/ Keine Angabe
Orpha.net				
SE-Atlas				
Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen ZIPSE				
Gesundheitsinformation.de				
Gesund.bund.de				
PubMed (nih.gov)				
Krankheitsspezifische Informationen auf der Website einer Selbsthilfeorganisation				

6) Rahmenbedingungen/Kostenübernahme

a) Bewertung Kostenübernahme

- i) Wie ist Ihrer Einschätzung nach **aktuell** die Bereitschaft der Krankenkassen, die entsprechenden Kosten für die Versorgung der Erkrankung zu übernehmen?

- Sehr schlecht
- Eher schlecht
- Weder gut noch schlecht
- Eher gut
- Sehr gut
- Weiß nicht/ keine Angabe.

- ii) (Optional) Möchten Sie konkretisieren, in welchen Bereichen bzw. bei welchen Leistungen es Ihrer Erfahrung nach besonders häufig zu Schwierigkeiten bei der Kostenübernahme kommt? [Freitext]

- iii) Wie hat sich Ihrer Empfindung nach die Bereitschaft der Krankenkassen, die entsprechenden **Kosten für die Versorgung** der Erkrankung zu übernehmen **in den letzten 10-15 Jahren*** entwickelt? Diese hat sich...

[* Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- Deutlich verschlechtert
- Etwas verschlechtert
- Etwa gleichgeblieben
- Etwas verbessert
- Deutlich verbessert
- Weiß nicht/ keine Angabe

7) NAMSE und Nationaler Aktionsplan

- a) Seit dem Jahr 2013 existiert in Deutschland das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), das den Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen umsetzt. Sind Ihnen das NAMSE und/oder der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein Begriff?
- Ja, beide sind mir bekannt.
 - Ja, eines ist mir bekannt.
 - Nein, ich kenne beides nicht.
- b) [Filter: Frage angezeigt, wenn bei vorheriger Frage „Ja, beides bekannt“ oder „Ja eines bekannt“ gewählt.] Haben Sie den Eindruck, dass das NAMSE und der Nationale Aktionsplan insgesamt dazu beigetragen haben, die Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu verbessern?
- Ja, ich sehe deutliche Verbesserungen
 - Ja, ich sehe gewisse Verbesserung/ erste Ansätze zur Verbesserung
 - Bislang sind für mich keine Verbesserungen erkennbar.
 - Die Aktivitäten des NAMSE haben tendenziell zu einer Verschlechterung der Situation beigetragen.
 - Weiß nicht/keine Angabe.

8) Rolle der Selbsthilfe in der Versorgung

- a) Durch das NAMSE und den Nationalen Aktionsplan soll auch die Selbsthilfe als mitgestaltende Partnerin in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen gestärkt werden. Haben Sie den Eindruck, dass sich die Rolle der Selbsthilfe in den letzten 10-15 Jahren* verändert hat? Die Selbsthilfe zu Seltenen Erkrankungen...

[*Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- hat stark an Bedeutung verloren.
- hat etwas an Bedeutung verloren.
- ist in ihrer Bedeutung etwa gleichgeblieben.
- hat etwas an Bedeutung gewonnen.
- hat stark an Bedeutung gewonnen.
- Weiß nicht./ Keine Angabe.

- b) Welche der folgenden Veränderungen haben sich für Sie und die Selbsthilfeorganisation, der Sie angehören, bemerkbar gemacht? [Mehrfachnennung möglich]
- Höhere Anerkennung des Wissens und der Leistungen der Selbsthilfe von Seiten der Ärztinnen und Ärzte.
 - Stärkere Einbeziehung der Selbsthilfe in die Versorgung, z.B. direkte Zusammenarbeit mit einem Zentrum für Seltene Erkrankungen.
 - Stärkere Einbeziehung der Selbsthilfe in der Forschung, z.B. Beteiligung an Forschungsprojekten zu Seltenen Erkrankungen.
 - Gestiegene Nachfrage von Seiten Betroffener.
 - Ich habe nicht den Eindruck, dass sich etwas geändert hat.
 - Weiß nicht./ Ich gehöre keiner Selbsthilfeorganisation an.
 - Sonstiges (bitte nennen): [Textfeld]

9) Handlungsbedarfe

- a) Bereiche mit Handlungsbedarf
- i) In welchen Bereichen sehen Sie **aktuell** den größten Handlungsbedarf, um die Situation von Menschen mit SE zu verbessern? Bitte bewerten Sie für die folgenden Bereiche, wie hoch der Handlungsbedarf aus Ihrer Sicht jeweils ist.

Tabelle 19: Bewertung des Handlungsbedarfs in verschiedenen Bereichen (Antwortmatrix)

	Nicht vorhanden	Gering	Mittelmäßig	Eher hoch	Sehr hoch	Weiß nicht/ Keine Angabe
Verbesserung des spezialisierten Versorgungsangebots für Seltene Erkrankungen						
Bessere Vergütung von Versorgungsleistungen und des besonderen Aufwands bei Seltenen Erkrankungen						
Verbesserung der Vernetzung und Zusammenarbeit der Versorgungseinrichtungen						
Allgemeine Stärkung des Gesundheitswesens in Deutschland						
Verbesserung der gesellschaftlichen Teilhabe für Menschen mit Behinderungen						
Stärkung der Patientenzentrierung in der Versorgung.						
Sonstiges [bitte nennen]: [Textfeld]						

b) Optionale Vertiefungsfragen

- i) (Optional) Was aus Ihrer Sicht **die größten Schwierigkeiten**, mit denen sich die Menschen, die von der Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung betroffen sind, typischerweise konfrontiert sehen? [Freitext]

- ii) (Optional) Gibt es aus Ihrer Sicht **konkrete Maßnahme(n)** durch die sich die Situation der Betroffenen am effektivsten **verbessern** ließe? [Freitext]

- iii) (Optional) Hatte die **Pandemie-Situation** der letzten 2 Jahre **Auswirkungen** auf die Versorgungssituation zu der von Ihnen vertretenen Seltenen Erkrankung? Wie hat sich dies bemerkbar gemacht? (Zum Beispiel Zugang zur Versorgung, Informationsmöglichkeiten, Kostenübernahme, Unterstützungsmöglichkeiten) [Freitext]

- iv) (Optional) Gibt es noch etwas, das Sie uns gerne mitteilen möchten? [Freitext]

10) Abschließende Fragen zur Person

Zum Abschluss würden wir Ihnen gerne noch einige Fragen zu Ihrer Person stellen.

- a) Bitte nenne Sie uns Ihr Geschlecht:
- Männlich
 - Weiblich
 - Divers

b) Wie alt sind Sie?

- 18-29 Jahre
- 30-44 Jahre
- 45-59 Jahre
- 60 Jahre oder älter

c) In welchem Bundesland leben Sie?

- Baden-Württemberg
- Bayern
- Berlin
- Brandenburg
- Bremen
- Hamburg
- Hessen
- Mecklenburg-Vorpommern
- Niedersachsen
- Nordrhein-Westfalen
- Rheinland-Pfalz
- Saarland
- Sachsen
- Sachsen-Anhalt
- Schleswig-Holstein
- Thüringen

d) Was ist Ihr höchster Bildungsabschluss?

- Kein Abschluss/noch in der Schule
- Hauptschulabschluss
- Mittlere Reife
- Abitur
- Abgeschlossene Ausbildung
- Abgeschlossenes Hochschulstudium

A.4.2 Fragebogen für Hausärztinnen und -ärzte

1) Fragen zur Häufigkeit des Kontakts mit Seltenen Erkrankungen

- a) Wie häufig begegnen Ihnen in Ihrem Praxisalltag Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen?
- Täglich
 - Ein- oder mehrmals in der Woche, aber nicht täglich
 - Ein- oder mehrmals im Monat, aber nicht wöchentlich
 - Ein- oder mehrmals im Jahr, aber nicht monatlich
 - Seltener als einmal im Jahr
 - Kann ich nicht einschätzen/Keine Angabe
- b) Wie hat sich die **Aufmerksamkeit und die Sensibilisierung für Seltenen Erkrankungen** aus Ihrer Sicht als Hausärztin oder Hausarzt **in den letzten 10-15 Jahren** verändert? Diese ist heute...

[* Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- Deutlich geringer
- Etwas geringer
- Etwa gleichgeblieben
- Etwas höher
- Deutlich höher
- Weiß nicht/ Keine Angabe

2) Versorgungssituation

- a) Wie schätzen Sie die **heutige* Versorgungssituation** für Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland insgesamt ein? Die Situation ist heute...

[* Bitte betrachten Sie soweit möglich die Situation insgesamt, nicht ausschließlich die aktuelle Pandemie-Situation]

- Sehr schlecht
- Eher schlecht
- Weder gut noch schlecht
- Eher gut
- Sehr gut
- Weiß nicht/ Keine Angabe

- b) Wie hat sich die Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen aus Ihrer Sicht **in den letzten 10-15 Jahren*** entwickelt? Die Situation hat sich/ist...

[* Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- Deutlich verschlechtert
- Etwas verschlechtert
- Etwa gleichgeblieben
- Etwas verbessert
- Deutlich verbessert
- Weiß nicht/ Keine Angabe

3) Versorgungslandschaft und Zusammenarbeit

- a) Mit welchen **Versorgungseinrichtungen** arbeiten Sie bei der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen bzw. bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung typischerweise zusammen? [Mehrfachantworten möglich]
- Ambulanten Facharztpraxen
 - Spezialisierten fachärztliche Ambulanzen/ Hochschulambulanzen
 - Zentren für Seltene Erkrankungen (krankheitsübergreifende Referenzzentren mit Lotsenfunktion/ Typ A-Zentren)
 - Krankheitsspezifische Expertenzentren für Seltene Erkrankungen (Typ B-Zentren)
 - Stationäre Einrichtungen, u.a. Universitätskliniken
 - Kinder- und Jugendarztpraxen
 - Nicht-medizinische Versorgung, z.B. Physiotherapeuten
 - Psychosoziale Versorgung
 - Sonstige (bitte nennen): [Textfeld]
-
- Keine davon
 - Weiß nicht/keine Angabe.
- b) Wie gut funktioniert aus Ihrer Erfahrung die **Zusammenarbeit** mit diesen Versorgungseinrichtungen bei der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen?

Tabelle 20: Bewertung Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen (Antwortmatrix)

	Sehr schlecht	eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	sehr gut	Weiß nicht/Keine Angabe
Ambulanten Facharztpraxen						
Spezialisierten fachärztliche Ambulanzen/ Hochschulambulanzen						
Stationäre Einrichtungen, u.a. Universitätskliniken						
Zentren für Seltene Erkrankungen (krankheitsübergreifende Referenzzentren mit Lotsenfunktion/ Typ A-Zentren)						
Krankheitsspezifische Expertenzentren für Seltene Erkrankungen (Typ B-Zentren)						
Kinder- und Jugendarztpraxen (Transition)						
Nicht-medizinische Versorgung, z.B. Physiotherapeuten						
Psychosoziale Versorgung						
Sonstige (bitte nennen): [Textfeld]						

- c) (Optional) Wie könnte aus Ihrer Sicht die Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Versorgungseinrichtungen verbessert werden? Was bräuchten Sie als Hausarztpraxis, damit die Zusammenarbeit besser und reibungsloser funktioniert? [Freitext]

4) Diagnose

- a) Bei Seltenen Erkrankungen dauert es häufig mehrere Jahre, bis eine gesicherte Diagnose gestellt werden kann. Wie bewerten Sie **heute*** die Möglichkeiten zur **Diagnosefindung** für Seltene Erkrankungen? Diese sind aktuell...

[* Bitte betrachten Sie soweit möglich die Situation insgesamt, nicht ausschließlich die aktuelle Pandemie-Situation]

- Sehr schlecht
- Eher schlecht
- Weder gut noch schlecht
- Eher gut
- Sehr gut
- Weiß nicht/ Keine Angabe

- b) Wie haben sich die **Möglichkeiten zur Diagnosefindung** Ihrer Einschätzung nach **innerhalb der letzten 10-15 Jahre*** verändert? Diese haben sich/sind...

[* Bitte betrachten Sie den Zeitraum, den Sie überblicken können und versuchen Sie Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- Deutlich verschlechtert
- Etwas verschlechtert
- Etwa gleichgeblieben
- Etwas verbessert
- Deutlich verbessert
- Kann ich nicht einschätzen/ Keine Angabe

- c) Sind Ihnen die OrphaCodes oder die **alpha-ID(SE) zur Kodierung** von Seltenen Erkrankungen bekannt und nutzen Sie diese in Ihrem Praxisalltag?

Tabelle 21: Bekanntheit und Nutzung von SE-Kodierung (Antwortmatrix)

	Nicht bekannt	Bekannt, aber nicht genutzt	Bekannt und genutzt	Keine Angabe
OrphaCodes				
Alpha-ID(SE)				

5) Informationsmöglichkeiten zu Seltenen Erkrankungen]

a) Welche sind die **wichtigsten Informationsquellen**, die Sie in Ihrem Praxisalltag nutzen, wenn Sie es mit Seltenen Erkrankungen bzw. dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankungen zu tun haben? [Mehrfachantwort]

- Internet allgemein
- Medizinische Fachseiten in Internet
- Fachzeitschriften/ Fachliteratur (peer review)
- Fachkongresse/ -messen
- Informationsangebote der Selbsthilfe
- Sonstige [Freitext]

b) Sind Ihnen die folgenden **Informationsangebote** bekannt und nutzen Sie diese?

Tabelle 22: Bekanntheit und Nutzung von SE-Informationsangeboten (Antwortmatrix)

	Nicht bekannt	Bekannt, aber (eher) nicht genutzt	Bekannt und (regelmäßig) genutzt	Keine Angabe
Orpha.net				
SE-Atlas				
Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen ZIPSE				

c) Wurden Seltene Erkrankungen in den **Fortbildungen**, die Sie in **den letzten 5 Jahre** besucht haben, thematisiert?

- Seltene Erkrankungen waren **ein zentrales Thema** bei einer oder mehrerer Fortbildungen.
- Seltene Erkrankungen waren **ein Nebenaspekt** bei einer oder mehreren Fortbildungen.
- Seltene Erkrankungen wurden bei den von mir besuchten Fortbildungen **nicht thematisiert**.
- Weiß nicht/keine Angabe.

d) In welchen Bereichen würden Sie sich eine **Verbesserung oder Erweiterung des Informationsangebots** wünschen? [Mehrfachnennung möglich]

- Auffindbarkeit von spezialisierten Versorgungseinrichtungen und deren Angebot
- Informationen zu Zugangsmöglichkeiten zu spezialisierten Versorgungsangeboten
- Leitlinien für die Behandlung von Seltenen Erkrankungen/ Informationen über gute Patientenpfade
- Informationen zur Qualität von Versorgungseinrichtungen in Bezug auf Seltene Erkrankungen, z.B. durch Zertifizierungen
- Informationen zur Abrechenbarkeit ärztlicher Leistungen bei Seltenen Erkrankungen

- Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen
- Fachliche Informationen zu Diagnostik und Therapie von Seltenen Erkrankungen
- Berichte von Betroffenen/ Informationen der Selbsthilfe
- Kein Bedarf.
- Sonstiges, nämlich: [Textfeld]

6) Handlungsbedarfe/Ausblick

- a) Worin besteht aus Ihrer Sicht als Hausärztin/Hausarzt aktuell* **besonderer Handlungsbedarf**, um die Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern? [Mehrfachnennung möglich]

[* Bitte betrachten Sie soweit möglich die Situation insgesamt, nicht ausschließlich die aktuelle Pandemie-Situation]

- Verbesserung der Zusammenarbeit und engere Vernetzung zwischen hausärztlicher Versorgung und Zentren/ fachärztlicher Versorgung
- Verbesserung des Informationsangebots zu Seltenen Erkrankungen
- Leichter Zugang für Betroffene zu spezialisierten Versorgungsangeboten wie Zentren für Seltene Erkrankungen)
- Angemessene Vergütung hausärztlicher Leistungen
- Stärkere Thematisierung von Seltenen Erkrankungen in der Aus- und Weiterbildung
- Sonstiges (bitte nennen): [Textfeld]

- b) (Optional) Haben Sie noch einen Kommentar oder Anmerkungen dazu, wie die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen verbessert werden könnte oder möchten Sie uns sonst noch etwas mitteilen? [Freitext]

- c) (Optional) Haben Sie durch die Pandemie-Situation der letzten 2 Jahre Auswirkungen auf die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen wahrgenommen? Wie hat sich dies bemerkbar gemacht? (Zum Beispiel Diagnosefindung, Zusammenarbeit mit anderen Einrichtungen, Informationsmöglichkeiten, ...) [Freitext]

7) Demographische Fragen

Bitte beantworten Sie uns noch einige Fragen zu Ihrer Person (freiwillige Angaben).

- a) In welcher Art von Praxis sind Sie tätig?
- Einzelpraxis
 - Berufsausübungsgemeinschaft (BAG)/ Praxisgemeinschaft
 - Medizinisches Versorgungszentrum (MVZ)
 - Sonstiges (bitte nennen): [Freitext]

- b) In welchem Gebiet befindet sich die Praxis in der Sie arbeiten? [*Bitte wählen Sie die Option, die am besten zutrifft.]
- ländliches Gebiet
 - in einer Kleinstadt (unter 100.000 Einwohner)
 - in einer Großstadt (mehr als 100.000 Einwohner)
 - in einer Metropole/ bzw. Metropolregion (mehr als 1.000.000 Einwohner)
- c) Wie lange sind Sie schon niedergelassen tätig?
- weniger als 4 Jahre
 - 4-9
 - 10-15 Jahre
 - mehr als 15 Jahre
 - Keine Angabe
- d) Wie alt sind Sie?
- Unter 35
 - 36-45
 - 46-55
 - Über 56
- e) Welches Geschlecht haben Sie?
- Männlich
 - Weiblich
 - Divers
- f) In welchem Bundesland praktizieren Sie?
- Baden-Württemberg
 - Bayern
 - Berlin
 - Brandenburg
 - Bremen
 - Hamburg
 - Hessen
 - Mecklenburg-Vorpommern

- Niedersachsen
- Nordrhein-Westfalen
- Rheinland-Pfalz
- Saarland
- Sachsen
- Sachsen-Anhalt
- Schleswig-Holstein
- Thüringen

A.4.3 Fragebogen für Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte

1) Fragen zur Häufigkeit des Kontakts mit Seltenen Erkrankungen

- a) Sind Sie in einer niedergelassenen Praxis oder in einer Klinik tätig?
- Niedergelassen tätig
 - In einer Klinik
 - Sonstiges
- b) Wie häufig begegnen Ihnen in Ihrem Praxisalltag Kinder und Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen?
- Täglich
 - Ein- oder mehrmals in der Woche, aber nicht täglich
 - Ein- oder mehrmals im Monat, aber nicht wöchentlich
 - Ein- oder mehrmals im Jahr, aber nicht monatlich
 - Seltener als einmal im Jahr
 - Kann ich nicht einschätzen/Keine Angabe
- c) Wie hat sich die Aufmerksamkeit und die Sensibilisierung für Seltenen Erkrankungen aus Ihrer Sicht als Ärztin/Arzt der Kinder- und Jugendmedizin in den letzten 10-15 Jahren verändert? Diese ist heute...

[*Ausfüllhinweis: Sollten Sie nicht den gesamten Zeitraum überblicken können, beziehen Sie sich bitte auf den Zeitraum, für den Sie eine Einschätzung abgeben können. Bitte versuchen Sie dabei die Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- Deutlich geringer
- Etwas geringer
- Etwa gleichgeblieben
- Etwas höher
- Deutlich höher
- Weiß nicht/ Keine Angabe

2) Versorgungssituation

- a) Wie schätzen Sie die **heutige* Versorgungssituation** für Kinder und Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland insgesamt ein? Die Situation ist heute...

[*Ausfüllhinweis: Bitte betrachten Sie soweit möglich die Situation insgesamt, nicht ausschließlich die aktuelle Pandemie-Situation]

- Sehr schlecht
- Eher schlecht
- Weder gut noch schlecht
- Eher gut
- Sehr gut
- Weiß nicht/ Keine Angabe

- b) Wie hat sich die Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen aus Ihrer Sicht in den letzten 10-15 Jahren* entwickelt? Die Situation hat sich/ist...

[*Ausfüllhinweis: Sollten Sie nicht den gesamten Zeitraum überblicken können, beziehen Sie sich bitte auf den Zeitraum, für den Sie eine Einschätzung abgeben können. Bitte versuchen Sie dabei die Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- Deutlich verschlechtert
- Etwas verschlechtert
- Etwa gleichgeblieben
- Etwas verbessert
- Deutlich verbessert
- Weiß nicht/Keine Angabe.

[Filter: Falls nicht niedergelassen tätig direkt weiter bei Fragenblock 4, sonst weiter bei 3]

3) Versorgungslandschaft und Zusammenarbeit

- a) Mit welchen **Versorgungseinrichtungen** arbeiten Sie bei der Behandlung von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen bzw. bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung typischerweise zusammen? [Mehrfachantworten möglich]
- Ambulante Facharztpraxen
 - Spezialisierte fachärztliche Ambulanzen/ Hochschulambulanzen
 - Zentren für Seltene Erkrankungen (krankheitsübergreifende Referenzzentren mit Lotsenfunktion/ Typ A-Zentren)
 - Krankheitsspezifische Expertenzentren für Seltene Erkrankungen (Typ B-Zentren)
 - Stationäre Einrichtungen, u.a. Universitätskliniken
 - Nicht-medizinische Versorgung, z.B. Physiotherapeuten
 - Psychosoziale Versorgung, z.B. Psychotherapie
 - Sonstige (bitte nennen): [Textfeld]
-
- Keine davon
 - Weiß nicht/keine Angabe.

- b) Wie gut funktioniert aus Ihrer Erfahrung die **Zusammenarbeit** mit diesen Versorgungseinrichtungen bei der Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Seltene Erkrankungen?

Tabelle 23: Bewertung Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen (Antwortmatrix)

	Sehr schlecht	eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	sehr gut	Weiß nicht/ Keine Angabe
Ambulante Facharztpraxen						
Spezialisierte fachärztliche Ambulanzen/ Hochschulambulanzen						
Stationäre Einrichtungen, u.a. Universitätskliniken						
Zentren für Seltene Erkrankungen (krankheitsübergreifende Referenzzentren mit Lotsenfunktion/ Typ A-Zentren)						
Krankheitsspezifische Expertenzentren für Seltene Erkrankungen (Typ B-Zentren)						
Nicht-medizinische Versorgung, z.B. Physiotherapie						
Psychosoziale Versorgung, z.B. Psychotherapie						
Sonstige (bitte nennen): [Textfeld]						

- c) (Optional) Wie könnte aus Ihrer Sicht die Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Versorgungseinrichtungen verbessert werden? Was bräuchten Sie als Kinderarztpraxis, damit die Zusammenarbeit besser und reibungsloser funktioniert? [Freitext]

4) Diagnose

- a) Wie bewerten Sie **heute*** die Möglichkeiten zur **Diagnosefindung** für Seltene Erkrankungen? Diese sind aktuell...

[*Ausfüllhinweis: Bitte betrachten Sie soweit möglich die Situation insgesamt, nicht ausschließlich die aktuelle Pandemie-Situation]

- Sehr schlecht
- Eher schlecht
- Weder gut noch schlecht
- Eher gut
- Sehr gut
- Weiß nicht/ Keine Angabe

- b) Wie haben sich die **Möglichkeiten zur Diagnosefindung** Ihrer Einschätzung nach **innerhalb der letzten 10-15 Jahre*** verändert? Diese haben sich/sind...

[*Ausfüllhinweis: Sollten Sie nicht den gesamten Zeitraum überblicken können, beziehen Sie sich bitte auf den Zeitraum, für den Sie eine Einschätzung abgeben können. Bitte versuchen Sie dabei die Entwicklungen insgesamt und nicht ausschließlich die Pandemie-bedingten Entwicklungen zu berücksichtigen.]

- Deutlich verschlechtert
- Etwas verschlechtert
- Etwa gleichgeblieben
- Etwas verbessert
- Deutlich verbessert
- Kann ich nicht einschätzen/ Keine Angabe

- c) Sind Ihnen die OrphaCodes oder die **alpha-ID(SE) zur Kodierung** von Seltenen Erkrankungen bekannt und nutzen Sie diese in Ihrem Praxisalltag?

Tabelle 24: Bekanntheit und Nutzung von SE-Kodierung (Antwortmatrix)

	Nicht bekannt	Bekannt, aber nicht genutzt	Bekannt und genutzt	Keine Angabe
OrphaCodes				
Alpha-ID(SE)				

5) Informations- und Weiterbildungsmöglichkeiten zu Seltenen Erkrankungen

- a) Welche sind die **wichtigsten Informationsquellen**, die Sie in Ihrem Praxisalltag nutzen, wenn Sie es mit Seltenen Erkrankungen bzw. dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankungen zu tun haben? [Mehrfachantwort]

- Internet allgemein
- Medizinische Fachseiten in Internet
- Fachzeitschriften/ Fachliteratur (peer review)
- Fachkongresse/ -messen
- Informationsangebote der Selbsthilfe
- Sonstige [Textfeld]:

- b) Sind Ihnen die folgenden **Informationsangebote** bekannt und nutzen Sie diese?

Tabelle 25: Bekanntheit und Nutzung von SE-Informationsangeboten (Antwortmatrix)

	Nicht bekannt	Bekannt, aber (eher) nicht genutzt	Bekannt und (regelmäßig) genutzt	Keine Angabe
Orpha.net				
SE-Atlas				
Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen ZIPSE				

- c) Wurden Seltene Erkrankungen in den **Fortbildungen**, die Sie in **den letzten 5 Jahre** besucht haben, thematisiert?
- Seltene Erkrankungen waren **ein zentrales Thema** bei einer oder mehrerer Fortbildungen.
 - Seltene Erkrankungen waren **ein Nebenaspekt** bei einer oder mehreren Fortbildungen.
 - Seltene Erkrankungen wurden bei den von mir besuchten Fortbildungen **nicht thematisiert**.
 - Weiß nicht/ Keine Angabe.
- d) In welchen Bereichen würden Sie sich eine **Verbesserung oder Erweiterung des Informationsangebots** wünschen? [Mehrfachnennung möglich]
- Auffindbarkeit von spezialisierten Versorgungseinrichtungen und deren Angebot
 - Informationen zu Zugangsmöglichkeiten zu spezialisierten Versorgungsangeboten
 - Leitlinien für die Behandlung von Seltenen Erkrankungen/ Informationen über gute Patientenpfade
 - Informationen zur Qualität von Versorgungseinrichtungen in Bezug auf Seltene Erkrankungen, z.B. durch Zertifizierungen
 - Informationen zur Abrechenbarkeit ärztlicher Leistungen bei Seltenen Erkrankungen
 - Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen
 - Fachliche Informationen zu Seltenen Erkrankungen zu Diagnostik und Therapie
 - Berichte von Betroffenen/Informationen der Selbsthilfe
 - Kein Bedarf
 - Sonstiges, nämlich: [Textfeld]:

6) Handlungsbedarfe/Ausblick

- a) Worin besteht aus Ihrer Sicht als Ärztin/Arzt der Kinder- und Jugendmedizin aktuell* **besonderer Handlungsbedarf**, um die Versorgungssituation von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern? [Mehrfachnennung möglich]

[* Bitte betrachten Sie soweit möglich die Situation insgesamt, nicht ausschließlich die aktuelle Pandemie-Situation]

- Verbesserung der Zusammenarbeit und engere Vernetzung zwischen Kinder- und Jugendarztpraxen und Zentren/ fachärztlicher Versorgung
- Verbesserung des Informationsangebots zu Seltenen Erkrankungen
- Leichter Zugang für Betroffene zu spezialisierten Versorgungsangeboten (wie Zentren für Seltene Erkrankungen)
- Angemessene Vergütung pädiatrischer Leistungen
- Stärkere Thematisierung von Seltenen Erkrankungen in der Aus- und Weiterbildung
- Sonstiges (bitte nennen): [Textfeld]:

- b) (Optional) Haben Sie noch einen Kommentar oder Anmerkungen dazu, wie die Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen verbessert werden könnte oder möchten Sie uns sonst noch etwas mitteilen? [Freitext]

- c) (Optional) Haben Sie durch die Pandemie-Situation der letzten 2 Jahre Auswirkungen auf die Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit Seltenen Erkrankungen wahrgenommen? Wie hat sich dies bemerkbar gemacht? (Zum Beispiel Diagnosefindung, Zusammenarbeit mit anderen Einrichtungen, Informationsmöglichkeiten, ...) [Freitext]

7) Demographische Fragen

Bitte beantworten Sie uns noch einige Fragen zu Ihrer Person (freiwillige Angaben).

- a) **[Filter: Nur wenn niedergelassen tätig]** In welcher Art von Praxis sind Sie tätig?
- Einzelpraxis
 - Berufsausübungsgemeinschaft (BAG)/ Praxisgemeinschaft
 - Medizinisches Versorgungszentrum (MVZ)
 - Sonstiges (bitte nennen): [Freitext]

- b) **[Filter: Nur wenn niedergelassen tätig]** In welchem Gebiet befindet sich die Praxis in der Sie arbeiten? Bitte wählen Sie die Option, die am besten zutrifft.

- ländliches Gebiet
- in einer Kleinstadt (unter 100.000 Einwohner)
- in einer Großstadt (mehr als 100.000 Einwohner)
- in einer Metropole/ bzw. Metropolregion (mehr als 1.000.000 Einwohner)

- c) **[Filter: Nur wenn niedergelassen tätig]** Wie lange sind Sie schon niedergelassen tätig?

- weniger als 4 Jahre
- 4-9 Jahre
- 10-15 Jahre
- mehr als 15 Jahre
- Keine Angabe

- d) Wie alt sind Sie?

- Unter 35
- 36-45
- 46-55
- Über 56

e) Welches Geschlecht haben Sie?

- Männlich
- Weiblich
- Divers

f) In welchem Bundesland praktizieren Sie?

- Baden-Württemberg
- Bayern
- Berlin
- Brandenburg
- Bremen
- Hamburg
- Hessen
- Mecklenburg-Vorpommern
- Niedersachsen
- Nordrhein-Westfalen
- Rheinland-Pfalz
- Saarland
- Sachsen
- Sachsen-Anhalt
- Schleswig-Holstein
- Thüringen

A.5 Interviewleitfäden

1) Einleitung

- Begrüßung und Vorstellung der Interviewerin (Fraunhofer ISI)
- Hintergrund Studie: Das Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung führt im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit eine Studie zur gesundheitlichen Situation und die Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch. Hierbei würden wir gerne erfahren, wie sich die aktuelle Versorgungssituation für Menschen mit SE gestaltet und welche Veränderungen seit 2009/ 2013 (d.h. in den letzten 10-15 Jahren) erkennbar sind.
- Datenschutzrechtliche Aufklärung & Einwilligung nochmals mündlich wiederholen und bestätigen lassen.

2) Einstieg

a) Rolle Akteur

- [Interviewpartnerin/ -partner bekannt] Wir kennen uns bereits durch die WB-NAPSE-Studie, die 2015-2017 durchgeführt wurde. Seither hat sich einiges auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen getan. Uns würde daher zunächst interessieren, ob sich auch an der Rolle der von Ihnen vertretenen Gruppe xy im Kontext SE in den letzten Jahren etwas verändert hat?
- [Erstkontakt zu Interviewpartnerin/ -partner] Seit der Gründung des NAMSE und der Einführung des Nationalen Aktionsplans im Jahr 2013 hat sich einiges auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen getan. Wie würden Sie Ihre Rolle im Kontext von SE beschreiben? Hat sich hieran in den letzten Jahren etwas verändert?

3) Versorgung

a) Allgemeine Einschätzung der Versorgungssituation

- Wie ist es um die aktuelle Versorgungssituation von Menschen mit SE in Deutschland gestellt? Wie schätzen Sie den aktuellen Stand in der Versorgung von Menschen mit SE ein?
 - Inwiefern hat sich die Versorgungssituation für Menschen mit SE in den letzten 10-15 Jahren/seit der Gründung des NAMSE verändert?
 - Welche Effekte hat/haben ...
 - wirtschaftliche, technische, gesellschaftliche, politische Entwicklungen
 - Digitalisierung
 - höhere Akzeptanz von Diversität
 - allgemeine Stärkung der Patienten-Versorgung
 - Fachkräftemangel in der Versorgung
 - Pandemie-Situation/Corona-Infektionsschutzmaßnahmen
 - ... auf die Versorgung von SE?
- Wie hat sich die Versorgungssituation für Menschen mit SE in den letzten 10-15 Jahren verändert?
 - Auf welche Versorgungsstrukturen können Menschen mit SE heute zurückgreifen, die vor 10-15 Jahren noch nicht vorhanden waren?

- Inwiefern hat sich dadurch die Versorgung versorgungsschwacher Gebiete verändert?
- Gibt es Versorgungsbereiche, wo sich die Situation besonders verbessert hat?
- In welchen Bereichen sehen Sie heute den größten Verbesserungsbedarf?
 - Wie verhält es sich im stationären bzw. ambulanten Bereich? Wie ist die Situation hinsichtlich nicht-ärztlicher Angebote (Physiotherapie, Psychosoziale Versorgung, Selbsthilfe)?
- Wie gestaltet sich die Versorgungssituation für Menschen mit SE ohne gesicherte Diagnose?
 - Gibt es Versorgungsangebote, die Menschen ohne gesicherte Diagnose adressieren?

b) Best-Practice-Beispiele

- Gibt es Beispiele (anderer Länder oder Regionen innerhalb Deutschlands), bei denen die Versorgung von SE besonders gut aufgestellt ist und von denen wir etwas über die gelungene Versorgung von SE lernen können?
 - Inwiefern unterscheiden sich diese Beispiele von der allgemeinen Situation/Regionen von anderen Regionen?
 - Welche Voraussetzungen sind in hier anders?

c) ZSE

- Welche Rolle spielen die ZSE aus der Perspektive von X/im Hinblick auf die Arbeit von X in der Versorgung von Menschen mit SE?
 - Inwiefern hat sich die Versorgung von SE durch die ZSE verändert?
 - Welche Bedeutung haben die Zertifizierungsverfahren von ZSE?

d) Finanzierung der Versorgung von SE

- Wie bewerten Sie die Finanzierung der Versorgungsleistungen von SE im ambulanten/ stationären Bereich/ in dem Versorgungsbereich, den Sie repräsentieren?
 - Welche finanziellen Anreize bestehen für im jeweiligen Bereich, die sich auf die Versorgung von SE zu konzentrieren?
 - Inwiefern wirkt sich die Versorgung von SE negativ auf das Tagesgeschäft aus?
- Welche Auswirkungen haben diese Finanzierungsstrukturen auf den Versorgungsalltag von SE?
 - Was müsste sich Ihrer Meinung nach ändern, damit sich die Versorgung von SE im Tagesgeschäft lohnt?

e) Gesetzliche Rahmenbedingungen für die Versorgung von SE

- Gab es in den letzten Jahren gesetzliche Änderungen, die Ihren Berufsstand/Ihren Bereich betreffen, die sich spezifisch auf die Versorgung von SE ausgewirkt haben und welche wären das?
- Inwiefern haben diese gesetzlichen Änderungen zur Verbesserung der Versorgung von SE beigetragen?
 - Inwiefern hat die Aufnahme von ZSE in die Landeskrankenhauspläne zur Verbesserung der Versorgung von SE beigetragen?
 - Von welchen gesetzlichen Regelungen profitiert die (stationäre/ ambulante) Versorgung von SE in den letzten 10-15 Jahren?

- Welche Auswirkungen haben die gesetzlichen Rahmenbedingungen konkret auf Ihre Arbeit und auf den Versorgungsalltag von SE im Allgemeinen?

f) Vernetzte Versorgung

- Wie bewerten Sie die transsektorale Zusammenarbeit in der Versorgung von SE ein?
 - Welche Hürden bestehen für Patientinnen und Patienten in der Versorgung
 - Welche Hürden müssen genommen werden?
 - Was wäre hilfreich, um die Übergänge der Patientinnen und Patienten im Rahmen von strukturierten Versorgungspfaden zu verbessern?
- Welche Rolle spielen digitale Technologien/ spielt Digitalisierung in der Versorgung von SE?
 - Inwiefern werden bspw. digitale Kommunikationswege zwischen verschiedenen Einrichtungen genutzt?
 - Insofern passend hier konkret nachhaken:
 - Nutzung von Registern
 - Anwendung der Alpha-ID-SE Kodierung
 - Informationsaustausch/ neue digitale Kommunikationswege durch Digitalisierung (an wen? durch wen genutzt?)
 - konkrete Bedarfe/ Verbesserungsmöglichkeiten oder Hemmnisse digitaler Anwendungen für die Versorgung von SE?
- Inwiefern kann die derzeitige Versorgungssituation den Ansprüchen einer patientenzentrierten Versorgung gerecht werden?
 - Welche Möglichkeiten haben Patientinnen und Patienten, um bspw. gestaltend in Ihre Behandlung und Therapie einzuwirken (freie Wahl der Ärztinnen und Ärzte; Auswahl an Therapiemöglichkeiten: vorhandene Alternativen; *informed consent* bei Entscheidungen: ausreichende Informationsangebote in verständlicher Sprache; etc.)?
- Welche Rolle spielt die Patientenselbsthilfe in der Versorgung von Seltenen Erkrankungen?
 - Inwiefern hat sich die Rolle der Selbsthilfe in den vergangenen Jahren möglicherweise geändert?
 - Insofern eine stärkere Einbindung der Selbsthilfe erreicht wurde: Wie wirkt sich das auf die Qualität der Versorgung aus?

g) Arzneimittelversorgung

- Wie hat sich die Versorgung mit Arzneimitteln für die Betroffenen insgesamt entwickelt?
- Hat sich die Versorgung mit Arzneimitteln durch die Orphan Drug-Regulierung und die damit verbundene beschleunigte Zulassung für die Betroffenen verbessert?
- Profitieren die Betroffenen von neuen Therapiemöglichkeiten durch Orphan Drugs?
 - Haben diese Arzneimittel die gewünschte Wirkung für die Versorgung von Menschen mit SE?
- Welcher Stellenwert kommt der Entwicklung und Bereitstellung von Arzneimitteln für Seltene Erkrankungen heute zu?
- Hat sich die Situation verändert?

4) Diagnose und Diagnosestellung

- Wie schätzen Sie den Prozess und die Qualität der Diagnosefindung ein?
- Wie hat sich die Situation in den letzten Jahren entwickelt?
 - Was sind Gründe für die Diagnoseverzögerung?
 - Inwiefern hat sich die Diagnosefindung in den letzten 10-15 Jahren verändert?
- [Seltene Erkrankungen lassen sich nur schwer im ICD-10-GM darstellen. Im Oktober 2020 hat das BfArM die Alpha-ID-SE 2021 zur Kodierung von Seltenen Erkrankungen veröffentlicht. Die Datei erhält in der aktuellen Version 8.043 Diagnosebezeichnungen (für 5.266 SE).] Ist Ihnen dieses Klassifikationssystem (Alpha-SE-ID) bekannt und nutzen Sie dieses?
 - Im stationären Bereich wird die Kodierung mittels alpha-ID-SE ab 2023 verpflichtend. Können Sie einschätzen, inwiefern diese heute schon verwendet wird?
 - Inwiefern wirkt sich die Verwendung auf den Versorgungsalltag aus (z.B. in der Vernetzung zwischen Versorgungseinrichtungen)?

5) Information

a) Selbstwahrnehmung

- Wie schätzen Sie den Informationsstand und die allgemeine Sensibilisierung Ihres Berufsstandes/dem von Ihnen vertretenen Bereich zu SE ein?
 - Haben Sie den Eindruck, dass Ihre Kolleginnen und Kollegen im Berufsstand ausreichend über die Besonderheiten von SE sensibilisiert sind?
 - Auf welche Strukturen können Sie und Ihr Berufsstand zurückgreifen (bspw. Überweisung an ambulante spezialfachärztliche Versorgungsstrukturen), um die Diagnostik und Versorgung von Menschen mit SE zu adressieren?

b) Allgemeine Bewertung des Informationsangebots

- Wie schätzen Sie die Informationsmöglichkeiten zu SE heute ein?
- Wie hat sich die Situation in den letzten Jahren entwickelt?
 - Wo sehen Sie noch Verbesserungsbedarf?
 - In welchen Bereichen bzw. bei welchen Zielgruppen (med. Fachpersonal, nicht-med. Fachpersonal, Betroffene, ...)

c) Reichweite

- Was sind für Ihre Berufsgruppe/für die von Ihnen vertretene Gruppe die wichtigsten Informationsquellen beim Thema Seltene Erkrankungen?
 - Wie schätzen Sie diese Angebote hinsichtlich der Nützlichkeit für ...
 - sich selbst und Ihre Arbeit,
 - für Laien und Betroffene,
 - für nicht-medizinisches Fachpersonal ein?
- [BEI BEDARF] Folgende Angebote existieren darüber hinaus, um bei der Versorgung von SE zu unterstützen und Informationen bereitzustellen: Orpha.net, SE-Atlas, Angebote der Selbsthilfe (bspw. psychosoziale Beratung). Haben Sie von diesen Angeboten bereits gehört?
 - Wie für wie nützlich halten Sie diese Angebote?
 - Welche Zielgruppe profitiert vor allem? (med. Fachpersonal, Laien und Betroffene, nicht-medizinisches Fachpersonal)?

- [Insofern Orphanet genutzt wird] Orphanet Deutschland wurde mittlerweile beim BfArM angegliedert und verstetigt. Wie bewerten Sie diesen Schritt?

- Macht es für Sie als Nutzerin/Nutzer einen Unterschied?

d) Aus- und Fortbildung

- Welchen Stellenwert nehmen SE in der medizinischen Aus- und Weiterbildung ein?
 - Inwiefern wurde die Thematik der SE in den Curricula und Wortbildungen medizinischer Berufe aufgegriffen?
 - Haben Sie den Eindruck, dass sich der Fokus hierzu in den letzten Jahren verändert hat - und wenn ja, inwiefern?

6) Versorgungsforschung und Translation

a) Forschungsförderung

- Wie bewerten Sie die Versorgungsforschung zu SE in Deutschland?
 - Haben Sie den Eindruck, dass die Bedarfe und Besonderheiten von SE angemessen in der Forschungsförderung adressiert werden?
 - Konnten bestehende Förderlücken geschlossen werden?

b) Fördermittelgeber

- Wie schätzen Sie die Bereitschaft der Fördermittelgeber ein, Versorgungsforschung zu SE zu finanzieren?
 - Kennen Sie konkrete Förderlinien bestimmter Fördergeber, die ausschließlich oder im besonderen Maße die Versorgungssituation von Menschen mit SE adressieren?
 - Welcher Fördermittelgeber ist Ihrer Meinung nach von besonderer Bedeutung, um die Versorgungsforschung von Menschen mit SE zu verbessern?
- Inwiefern hat sich die Förderung von SE-Themen in den letzten Jahren verändert?
 - Welche Effekte hat dies auf die Versorgung von Menschen mit SE (bzw. lassen sich bereits Effekte der verstärkten Förderung für die Betroffenen erkennen)?

c) Partizipation/ Einbezug von Betroffenen

- Inwiefern werden Betroffene/ Patientinnen und Patienten bzw. Akteure der Selbsthilfe in die laufenden Forschungsprojekte zu SE eingebunden?
 - Inwiefern werden für die Einbindung von Patientinnen und Patienten/ Betroffenen bzw. Akteure der Selbsthilfe zusätzliche Ressourcen bereitgestellt?

d) Transfer von Forschungsergebnissen

- Wie bewerten Sie den Transfer von Forschungsergebnissen in die Versorgung von SE?
- Wie schnell können Menschen mit SE von den Forschungsergebnissen der SE-Versorgungsforschung profitieren?
 - Wo sehen Sie Möglichkeiten und Potenziale, die Forschungsergebnisse schneller in die Versorgung zu bringen?
 - Was müsste sich ändern, damit Betroffene schneller von den aktuellen Forschungsergebnissen profitieren können?

7) Europäische Vernetzung

a) Bedeutung ERNs für Deutschland

- Welche Bedeutung haben die europäischen Netzwerke für SE für die Versorgungssituation von Menschen mit SE in Deutschland?

- Inwiefern profitiert die deutsche Versorgungssituation von den ERNs?
 - Inwiefern sind die deutschen Zielsetzungen und Rahmenbedingungen in der Versorgung von Menschen mit SE mit denjenigen auf europäischer Ebene kompatibel?
- b) Internationale Best-Practice-Beispiele
- Gibt es Best-Practice-Beispiele aus dem europäischen/ internationalen Kontext, von denen Deutschland etwas lernen kann?
- c) Bedeutung Deutschlands für ERNs
- Inwiefern leisten deutsche Zentren und Einrichtungen einen Beitrag für eine gesamteuropäische Erforschung von SE?
 - Inwiefern wird die deutsche Perspektive im internationalen Kontext aufgegriffen?

8) Handlungsbedarfe

- a) Größter Handlungsbedarf
- Wo sehen Sie aktuell den größten Handlungsbedarf, um die Versorgungssituation von Menschen mit SE zu verbessern?
 - Wen sehen Sie hierfür in Verantwortung?
 - Was genau müsste getan werden, um die aktuelle Situation für Menschen mit SE zu verbessern?
- b) Eigenanteil & Rahmenbedingungen
- Welche Rahmenbedingungen benötigen Sie/ Ihre Institution, um diese Maßnahmen in der Community voranzutreiben?
 - Was genau könnte/ sollte Ihre Institution/ Ihre Mitstreiterinnen und Mitstreiter leisten, um diese Maßnahmen umzusetzen?

9) Nationaler Aktionsplan und Zukunft des NAMSE

- a) Weiterentwicklung des Nationalen Aktionsplans
- Wie schätzen Sie die Ziele und Handlungsfelder des Nationalen Aktionsplans heute ein?
 - Inwiefern sehen Sie Weiterentwicklungsbedarfe an Themen, Handlungsfeldern und Zielen, die der Nationale Aktionsplan adressieren (sollte)?
 - Gibt es Themenbereiche, die Ihrer Meinung nach bereits hinreichend durch den Nationalen Aktionsplan adressiert wurden?
 - Welche Themen benötigen keine gesonderte Agenda mehr, da sie bereits hinreichend adressiert werden/wurden?
- b) Weiterentwicklung des NAMSE
- Wie bewerten Sie den Nutzen des NAMSE für Ihre eigene Arbeit/ für die Versorgung von Menschen mit SE?
 - Welchen Beitrag leistet das NAMSE, das durch andere Organisationen/ Intuitionen oder einem Zusammenschluss von Organisationen nicht geleistet werden könnte?
 - Worin besteht der Mehrwert des NAMSE?
 - Was sehen Sie für die Zukunft als die prioritären Aufgaben und Themen des NAMSE an?

- Welche Erwartungen haben Sie an das NAMSE?
- Auf welche Weise sollte die Zusammenarbeit im Bündnis künftig organisiert sein?
- Welchen Aufgaben sollte sich das NAMSE zukünftig zuwenden?
- Wie sollte die Arbeit des Bündnisses organisiert sein?
- Welche Form und Ausstattung benötigt NAMSE, um in Zukunft seinen Aufgaben und Themen gerecht werden?
- Wie bewerten Sie die Zusammensetzung des NAMSE?
 - Wie bewerten Sie die bisherige Zusammenarbeit des Bündnisses und seiner Bündnispartner?
- Sehen Sie einen Bedarf zur Öffnung des Bündnisses für weitere Organisationen?
 - Wenn ja: Was erwarten Sie sich von einer solchen Öffnung? Welche Akteursgruppen sollten aufgenommen werden?
 - Wenn nein: Was befürchten Sie, wenn es zu einer solchen Öffnung kommen könnte?

10) Ergänzungen bei bestimmten Aktivitäten, Projekten und Maßnahmen

a) Impact

- Welche Auswirkungen/ Effekte im Hinblick auf Seltene Erkrankungen (Versorgungssituation/ Wissenstand/ Wahrnehmung, ...) durch #Aktivität/Maßnahme xy sehen Sie heute?
 - Denken Sie, dass es bei der jeweiligen Zielgruppe/den Anwenderinnen und Anwender jenseits der unmittelbar Beteiligten schon spürbare Effekte/Nutzen gibt?

b) Reichweite, Translation

- Inwiefern und in welchem Umfang werden die Ergebnisse heute genutzt/angewendet?
- Können Sie abschätzen, wie gut Sie die relevante Zielgruppe erreichen konnten?
- Was hemmt oder fördert die Verwertung/ Anwendung/ Nutzung?
- Was hätte es gebraucht, damit dies hätte (besser) geschehen können?

c) Rolle des NAMSE

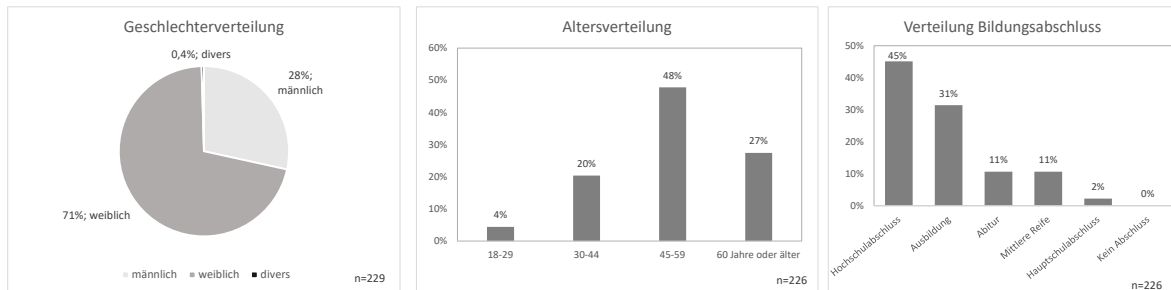
- Welche Bedeutung kommt dem NAMSE bei der Initiierung, Umsetzung oder Verstetigung zu?
 - Hätte es diese Aktivitäten ohne das NAMSE/ den Nationalen Aktionsplan auch gegeben?
 - Wenn ja, in welcher Form?

A.6 Ergebnisse

A.6.1 Befragung der Betroffenen

Abbildung 14: Demographische Beschreibung der Betroffenen-Stichprobe

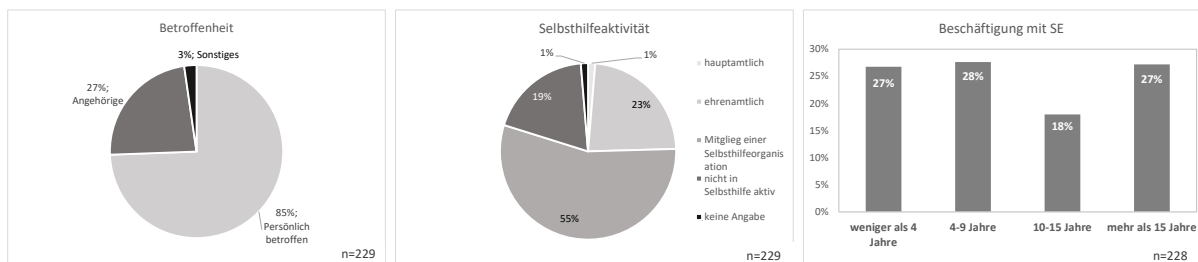
Fragen: Links: „Welches Geschlecht haben Sie?“, Mitte: „Wie alt sind Sie?“, Rechts: „Was ist Ihr höchster Bildungsabschluss?“



Quelle: Online-Befragung von Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 15: Beschreibung der Betroffenheit

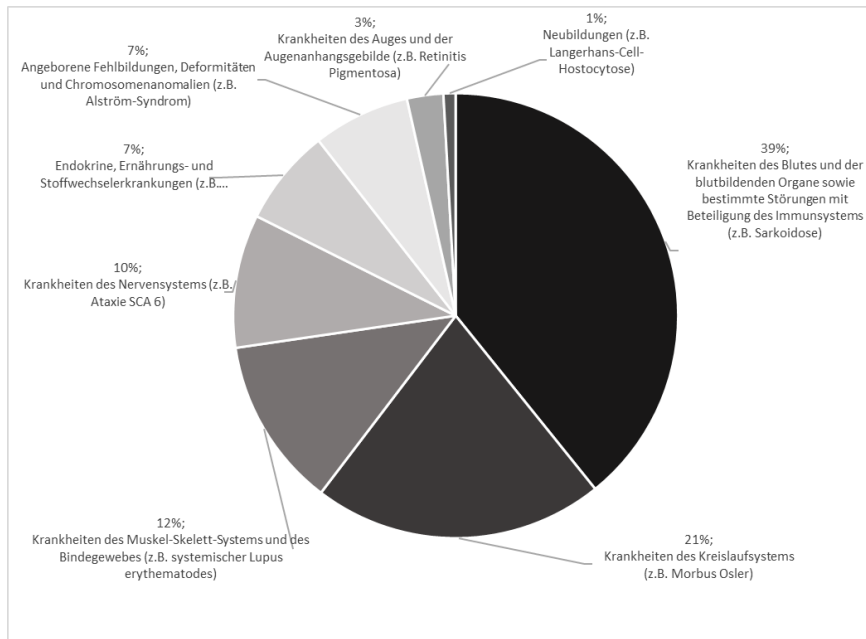
Fragen: Links: „Auf welche Weise sind Sie von einer Seltenen Erkrankung betroffen?“, Mitte: „Auf welche Weise sind Sie in der Selbsthilfe aktiv?“, Rechts: „Wie lange beschäftigen Sie sich schon aktiv mit dem Thema Seltene Erkrankungen?“



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 16: Krankheitsgruppen

Frage: Von welcher Seltenen Erkrankung sind Sie selbst betroffen bzw. welche Seltene Erkrankung oder welche Gruppe an Seltenen Erkrankungen vertreten Sie?



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. n=227, fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Tabelle 26: Inanspruchnahme der Versorgungseinrichtungen

Inanspruchnahme der Versorgungseinrichtungen	Wird gar nicht genutzt	Einmalig oder seltener als 1x pro Jahr	1-4x pro Jahr	5-10x pro Jahr	Mehr als 10x pro Jahr
Hausarztpraxis	6 %	8 %	34 %	32 %	21 %
Kinder- und Jugendarztpraxis	66 %	5 %	15 %	6 %	8 %
Facharztpraxis	5 %	9 %	52 %	24 %	10 %
Spezialfachärztliche Versorgung/ Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)	19 %	26 %	47 %	6 %	2 %
Stationäre Versorgung/ Krankenhaus	29 %	48 %	21 %	1 %	1 %
Sozialpädiatrische Zentren	83 %	8 %	7 %	2 %	0 %
Zentrum für Seltene Erkrankungen	55 %	25 %	17 %	0 %	2 %
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen	91 %	5 %	4 %	0 %	0 %
Physiotherapie	38 %	12 %	13 %	7 %	29 %
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung	57 %	16 %	8 %	5 %	14 %
Sozialberatung	64 %	25 %	7 %	3 %	1 %
Rehabilitationsmaßnahmen	46 %	48 %	5 %	1 %	1 %
Stationäre Pflege	86 %	8 %	4 %	1 %	1 %
Ambulante Pflege	83 %	4 %	5 %	2 %	7 %
Sonstige (bitte nennen)	64 %	9 %	9 %	6 %	13 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Tabelle 27: Bewertung: Zugang zu Versorgungseinrichtungen

Bewertung: Zugang zu Versorgungseinrichtungen	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut
Hausarztpraxis	8 %	17 %	18 %	36 %	22 %
Kinder- und Jugendarztpraxis	12 %	21 %	20 %	35 %	12 %
Facharztpraxis	10 %	33 %	26 %	25 %	7 %
Spezialfachärztliche Versorgung/ Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)	17 %	30 %	16 %	26 %	9 %
Stationäre Versorgung/ Krankenhaus	10 %	32 %	28 %	21 %	9 %
Sozialpädiatrische Zentren	25 %	33 %	27 %	15 %	0 %
Zentrum für Seltene Erkrankungen	30 %	24 %	19 %	19 %	8 %
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen	45 %	18 %	32 %	3 %	3 %
Physiotherapie	13 %	21 %	25 %	28 %	13 %
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung	34 %	35 %	14 %	14 %	3 %
Sozialberatung	23 %	30 %	23 %	24 %	1 %
Rehabilitationsmaßnahmen	24 %	34 %	22 %	18 %	2 %
Stationäre Pflege	17 %	27 %	40 %	14 %	2 %
Ambulante Pflege	20 %	24 %	35 %	22 %	0 %
Sonstige (bitte nennen)	41 %	24 %	12 %	6 %	18 %

Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Tabelle 28: Bewertung: Zugang zu Versorgungseinrichtungen in den letzten 10-15 Jahren

Bewertung: Zugang zu Versorgungseinrichtungen in den letzten 10-15 Jahren	Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwas gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert
Hausarztpraxis	6 %	12 %	51 %	21 %	9 %
Kinder- und Jugendarztpraxis	10 %	13 %	50 %	21 %	6 %
Facharztpraxis	13 %	18 %	39 %	18 %	12 %
Spezialfachärztliche Versorgung/ Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)	15 %	17 %	29 %	27 %	12 %
Stationäre Versorgung/ Krankenhaus	12 %	17 %	40 %	26 %	5 %
Sozialpädiatrische Zentren	18 %	6 %	56 %	21 %	0 %
Zentrum für Seltene Erkrankungen	14 %	7 %	31 %	36 %	12 %
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen	18 %	3 %	56 %	18 %	6 %
Physiotherapie	9 %	19 %	43 %	24 %	5 %

Bewertung: Zugang zu Versorgungseinrichtungen in den letzten 10-15 Jahren	Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwa gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung	21 %	23 %	43 %	11 %	2 %
Sozialberatung	16 %	6 %	50 %	21 %	6 %
Rehabilitationsmaßnahmen	16 %	21 %	44 %	18 %	1 %
Stationäre Pflege	12 %	19 %	58 %	10 %	2 %
Ambulante Pflege	12 %	12 %	60 %	14 %	2 %
Sonstige (bitte nennen)	25 %	0 %	58 %	8 %	8 %

Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Tabelle 29: Bewertung: Versorgungssituation in den folgenden Bereichen

Bewertung: Versorgungssituation in den Folgenden Bereichen:	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut
Hausärztliche Versorgung	10 %	29 %	26 %	29 %	6 %
Niedergelassene Kinder- und Jugendarztpraxen	14 %	33 %	33 %	19 %	0 %
Niedergelassene Fachärztliche Versorgung	13 %	39 %	21 %	22 %	4 %
Spezialfachärztliche Versorgung/ Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)	16 %	27 %	21 %	28 %	8 %
Stationäre Versorgung/ Krankenhaus	14 %	32 %	34 %	18 %	2 %
Sozialpädiatrische Zentren	23 %	25 %	34 %	17 %	2 %
Zentrum für Seltene Erkrankungen	19 %	23 %	22 %	28 %	9 %
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen	35 %	19 %	35 %	11 %	0 %
Physiotherapie	11 %	25 %	27 %	30 %	8 %
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung	30 %	36 %	20 %	10 %	3 %
Sozialberatung	17 %	32 %	32 %	14 %	5 %
Rehabilitationsmaßnahmen	18 %	30 %	34 %	14 %	3 %
Stationäre Pflege	17 %	30 %	38 %	11 %	3 %
Ambulante Pflege	18 %	29 %	37 %	13 %	3 %
Medikamentöse Versorgung	13 %	16 %	27 %	33 %	11 %
Diagnostik und Humangenetische Beratung	17 %	27 %	24 %	24 %	9 %
Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln	15 %	29 %	28 %	22 %	6 %
Zugang zu sozialrechtlichen Leistungen, z.B. Erwerbsminderungsrente	32 %	39 %	19 %	8 %	3 %
Sonstige (bitte nennen)	50 %	29 %	21 %	0 %	0 %

Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

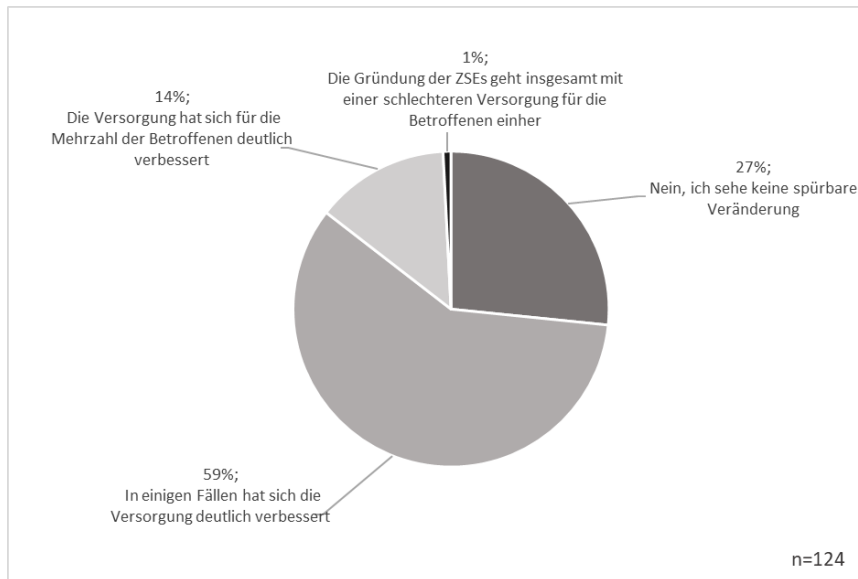
Tabelle 30: Bewertung: Versorgungssituation in den folgenden Bereichen in den letzten 10-15 Jahren

Bewertung: Versorgungssituation in den Folgenden Bereichen in den letzten 10-15 Jahren	Deutlich verschlechtert	Etwas Verschlechtert	Etwas gleich geblieben	Etwas Verbessert	Deutlich Verbessert
Hausärztliche Versorgung	10 %	19 %	46 %	17 %	7 %
Niedergelassene Kinder- und Jugendarztpraxen	13 %	20 %	48 %	16 %	4 %
Niedergelassene Fachärztliche Versorgung	15 %	21 %	39 %	20 %	5 %
Spezialfachärztliche Versorgung/ Spezialambulanzen (z.B. Hochschulambulanzen)	14 %	20 %	31 %	29 %	7 %
Stationäre Versorgung/ Krankenhaus	21 %	22 %	38 %	17 %	2 %
Sozialpädiatrische Zentren	16 %	19 %	41 %	24 %	0 %
Zentrum für Seltene Erkrankungen	13 %	5 %	36 %	34 %	13 %
Medizinisches Zentrum für behinderte Menschen	22 %	11 %	56 %	7 %	4 %
Physiotherapie	12 %	16 %	48 %	18 %	6 %
Psychologische/ Psychotherapeutische Betreuung	25 %	23 %	37 %	11 %	4 %
Sozialberatung	18 %	7 %	41 %	28 %	7 %
Rehabilitationsmaßnahmen	17 %	18 %	44 %	18 %	2 %
Stationäre Pflege	22 %	20 %	45 %	13 %	0 %
Ambulante Pflege	22 %	18 %	38 %	16 %	5 %
Medikamentöse Versorgung	8 %	14 %	41 %	27 %	9 %
Diagnostik und Humangenetische Beratung	11 %	11 %	28 %	38 %	11 %
Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln	11 %	22 %	39 %	23 %	5 %
Zugang zu sozialrechtlichen Leistungen, z.B. Erwerbsminderungsrente	25 %	21 %	42 %	10 %	3 %
Sonstige (bitte nennen)	33 %	8 %	50 %	8 %	0 %

Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 17: Versorgungsverbesserung durch Zentren

Frage: Hat die Einrichtung von Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) insgesamt zu einer spürbaren Verbesserung der Versorgung geführt?



Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

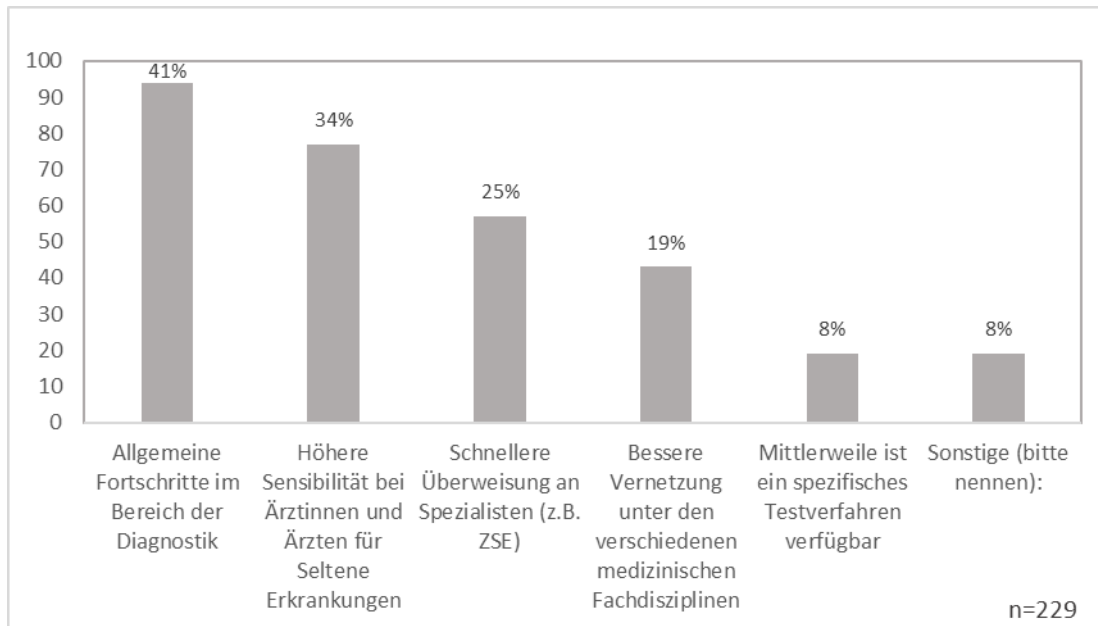
Tabelle 31: Schwierigkeiten in Bezug auf bedarfsgerechte Versorgung

Schwierigkeiten in Bezug auf bedarfsgerechte Versorgung	Gar nicht relevant	Eher wenig relevant	Weder noch	Eher relevant	Sehr relevant
Zu geringes Angebot im Bereich der spezialisierten Versorgung	1 %	4 %	4 %	27 %	65 %
Schlechte Erreichbarkeit von Versorgungseinrichtungen	3 %	11 %	9 %	26 %	51 %
Geringe Bereitschaft zur Behandlung von Seltenen Erkrankungen	3 %	7 %	10 %	32 %	47 %
Zu geringes Wissen bei Medizinerinnen und Medizinern	2 %	2 %	0 %	19 %	77 %
Schwierigkeiten bei der Vernetzung und Zusammenarbeit	1 %	5 %	6 %	29 %	58 %
Mangelnde Informiertheit der Betroffenen	3 %	7 %	7 %	29 %	53 %
Hoher bürokratischer Aufwand	3 %	8 %	12 %	33 %	44 %
Zu geringes öffentliches Interesse in Politik und Gesellschaft	1 %	4 %	5 %	24 %	67 %
„Geringes Ansehen“ in der Wissenschaft oder Fachcommunity	2 %	10 %	11 %	29 %	48 %
Schwierigkeiten bei der Kostenübernahme von Heil- und Hilfsmitteln	4 %	8 %	11 %	19 %	57 %
Schwierigkeiten bei Beantragung sozialrechtlicher Leistungen	2 %	3 %	10 %	29 %	57 %
Schwierigkeiten beim Zugang zu Off-Label-Use	4 %	3 %	9 %	23 %	62 %
Verfügbarkeit und Auffindbarkeit von qualitätsgesicherten Informationen	5 %	10 %	11 %	28 %	46 %
Sprachliche Barrieren	29 %	24 %	25 %	15 %	8 %
Sonstige (bitte nennen):	5 %	0 %	5 %	16 %	74 %

Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 18: Gründe für die Verbesserung der Diagnosefindung

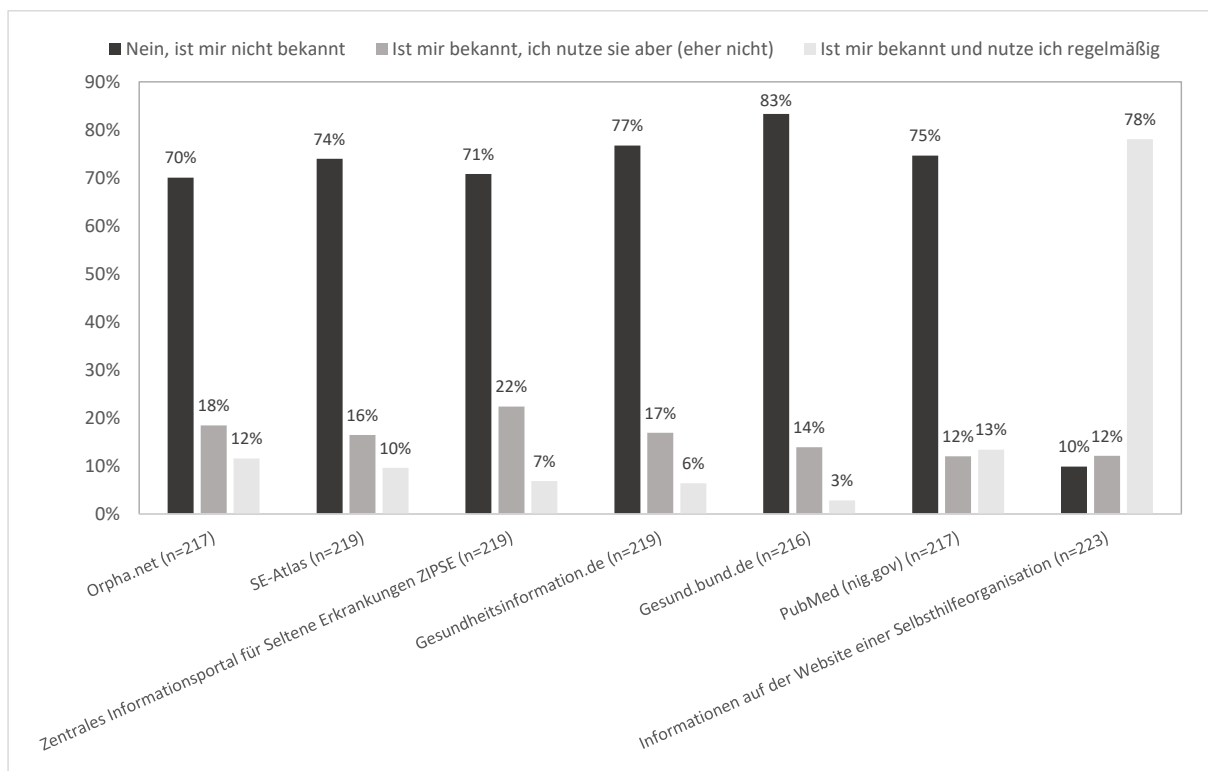
Frage: Wenn Sie Verbesserungen in der Diagnosefindung sehen, was sind aus Ihrer Sicht die Gründe dafür? (Mehrfachnennung)



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 19: Bekanntheit Informationsangebote

Frage: Sind Ihnen die folgenden Informationsangebote bekannt und nutzen Sie diese? Bitte wählen Sie die Antwort, die am besten auf Sie zutrifft.



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Tabelle 32: Relevanz der Informationsquellen

Relevanz der Informationsquellen	Gar nicht relevant	Eher wenig relevant	Weder noch	Eher relevant	Sehr relevant
Persönliche Informationen durch Hausärztinnen und Hausärzte	12 %	22 %	9 %	24 %	33 %
Persönliche Informationen durch Fachärztinnen und Fachärzte	2 %	8 %	5 %	26 %	58 %
Internet	0 %	3 %	10 %	39 %	47 %
Informationen durch Patientenorganisationen	0 %	3 %	3 %	25 %	68 %
Austausch mit anderen Betroffenen	0 %	3 %	5 %	22 %	71 %
Informationsbroschüren von Fachverbänden oder nicht-kommerziellen Einrichtungen	7 %	8 %	7 %	35 %	42 %
Printmedien im allgemeinen	14 %	23 %	20 %	28 %	14 %
Informationsmaterialien von Unternehmen	10 %	29 %	21 %	18 %	11 %
Informationsmaterialien von Krankenkassen	21 %	18 %	16 %	26 %	20 %
Gesundheitskongresse	13 %	8 %	20 %	33 %	26 %
Sonstige (bitte nennen):	17 %	0 %	0 %	0 %	83 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Tabelle 33: Bewertung: Informationsmöglichkeiten

Bewertung: Informationsmöglichkeiten	Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut
Für Betroffene und Angehörige	7 %	25 %	28 %	34 %	6 %
Für Ärztinnen und Ärzte	5 %	25 %	21 %	33 %	15 %
Für nicht-ärztliches Fachpersonal	14 %	36 %	20 %	26 %	5 %
Für wichtige Entscheidungsträger	25 %	39 %	15 %	16 %	5 %
Für weitere Personengruppen (bitte nennen):	40 %	28 %	12 %	12 %	8 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Tabelle 34: Bewertung: Informationsmöglichkeiten in den letzten 10-15 Jahren

Bewertung: Informationsmöglichkeiten in den letzten 10-15 Jahren	Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwa gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert
Für Betroffene und Angehörige	2 %	2 %	19 %	49 %	28 %
Für Ärztinnen und Ärzte	2 %	4 %	24 %	36 %	34 %
Für nicht-ärztliches Fachpersonal	2 %	4 %	39 %	29 %	27 %
Für wichtige Entscheidungsträger	4 %	6 %	46 %	21 %	22 %
Für weitere Personengruppen (bitte nennen):	6 %	12 %	47 %	35 %	0 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

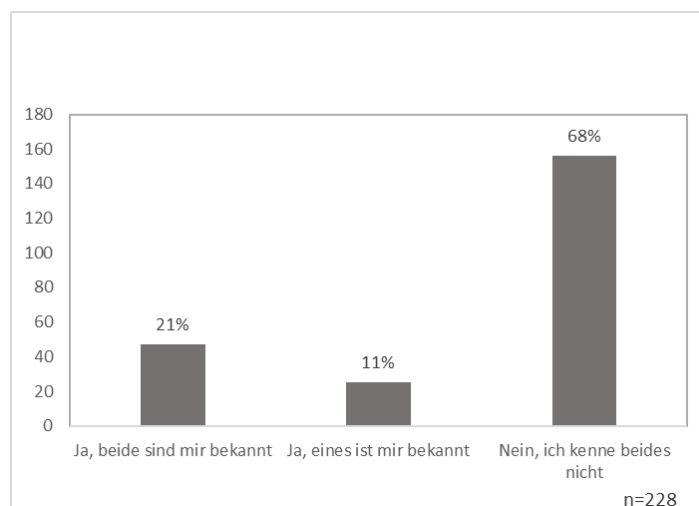
Tabelle 35: Zustimmung zu den Aussagen bezüglich der Informationsmöglichkeiten

Zustimmung zu Aussagen	Stimme gar nicht zu	Stimme eher nicht zu	Weder noch	Stimme eher zu	Stimme voll und ganz zu
Es fehlen noch grundlegende Informationen und/oder es ist schwer überhaupt Informationen zu finden	16 %	26 %	16 %	27 %	15 %
Das Informationsangebot ist zu unübersichtlich oder zu verstreut. Es ist schwer, die relevanten Informationen ausfindig zu machen.	12 %	25 %	19 %	31 %	14 %
Die Qualität der Informationen ist oft nicht gut./ Die Informationen stammen aus Quellen, denen ich nicht vertraue.	26 %	26 %	26 %	14 %	7 %
Es sind zwar qualitativ hochwertige Informationen verfügbar, diese sind aber häufig nicht in einer gut verständlichen Form aufbereitet.	14 %	24 %	20 %	33 %	9 %
Konkrete Zugangshürden (z.B. kostenpflichtiger Zugang, Registrierung) machen es oft schwer an Informationen zu kommen.	25 %	19 %	25 %	20 %	11 %
Grundsätzlich können die meisten Betroffenen mit vertretbarem Aufwand gute Informationen über die Erkrankung finden.	10 %	23 %	20 %	33 %	15 %
Es gibt zu wenig unabhängige Informationsquellen, hinter den meisten Informationsquellen stecken kommerzielle Anbieter.	24 %	25 %	27 %	16 %	8 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 20: Bekanntheit NAMSE und Nationaler Aktionsplan

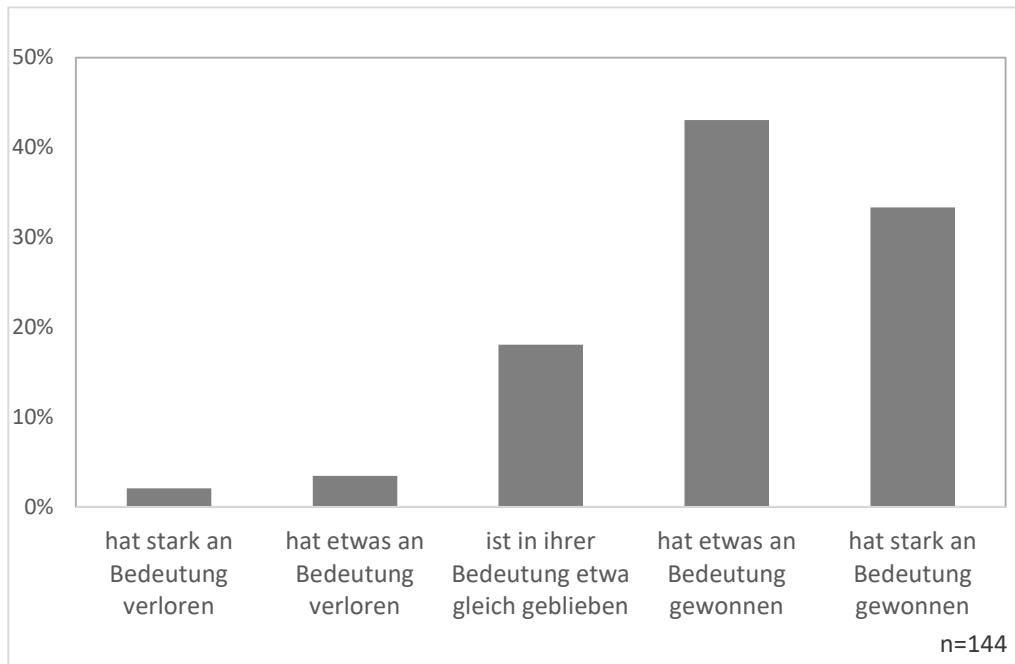
Frage: Seit dem Jahr 2013 existiert in Deutschland das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), das den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen umsetzt. Sind Ihnen das NAMSE und/oder der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein Begriff?



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 21: Rolle der Selbsthilfe in den vergangenen 10-15 Jahren

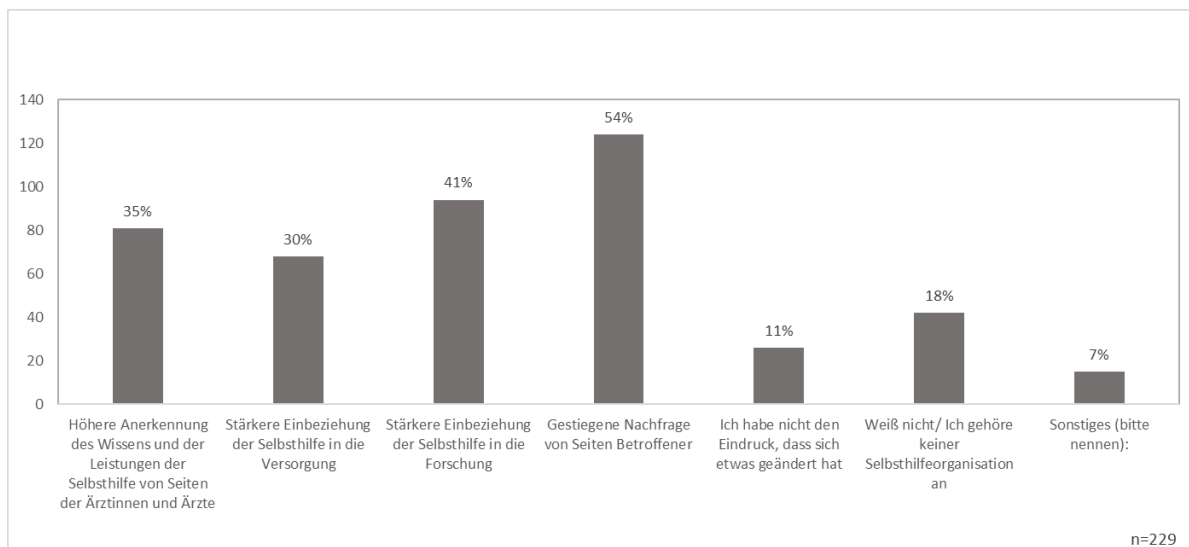
Frage: Haben Sie den Eindruck, dass sich die Rolle der Selbsthilfe in den letzten 10-15 Jahren verändert hat? Die Selbsthilfe zu SE...



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 22: Veränderungen für Selbsthilfeorganisationen

Frage: Welche der folgenden Veränderungen haben sich für Sie und die Selbsthilfeorganisation, der Sie angehören, bemerkbar gemacht?



Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 36: Größte Handlungsbedarfe

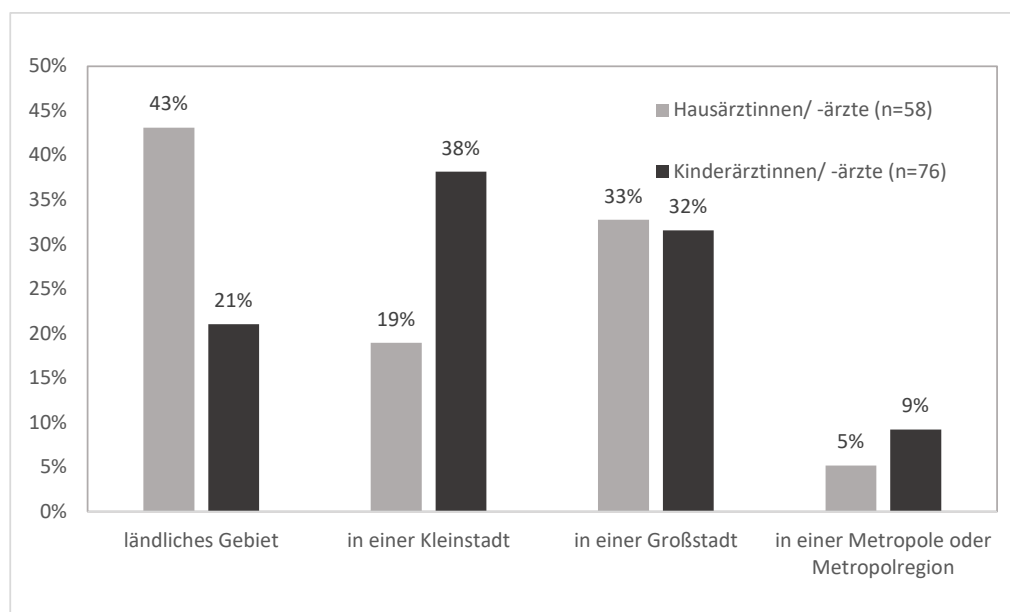
Größte Handlungsbedarfe	Nicht vorhanden	Gering	Mittelmäßig	Eher hoch	Sehr hoch
Verbesserung des spezialisierten Versorgungsangebots für Seltene Erkrankungen	0 %	5 %	6 %	34 %	53 %
Bessere Vergütung von Versorgungsleistungen und des besonderen Aufwands bei Seltene Erkrankungen	3 %	4 %	11 %	36 %	46 %
Verbesserung der Vernetzung und Zusammenarbeit der Versorgungseinrichtungen	1 %	4 %	9 %	28 %	58 %
Allgemeine Stärkung des Gesundheitswesens in Deutschland	2 %	6 %	15 %	32 %	45 %
Verbesserung der gesellschaftlichen Teilhabe für Menschen mit Behinderungen	2 %	4 %	14 %	39 %	41 %
Stärkung der Patientenzentrierung in der Versorgung	1 %	6 %	13 %	34 %	46 %
Sonstiges (bitte nennen):	0 %	3 %	0 %	11 %	87 %
Sonstiges (bitte nennen):	0 %	0 %	4 %	0 %	96 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

A.6.2 Ergebnisse der Online-Befragungen der Medizinerinnen und Mediziner

Abbildung 23: Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Lage der Praxis

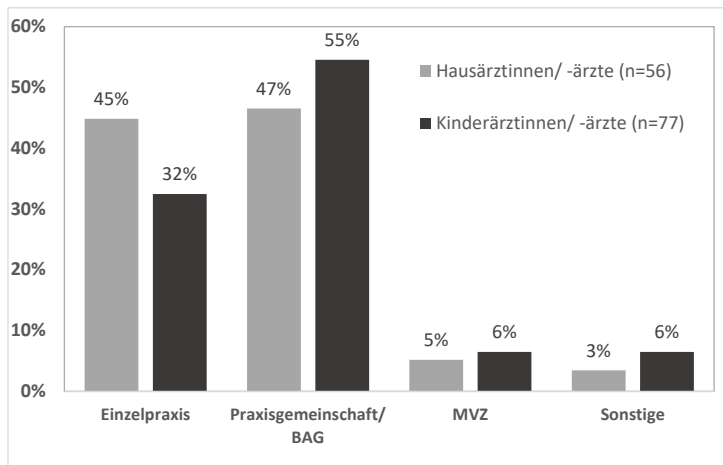
Frage: In welchem Gebiet befindet sich die Praxis, in der Sie arbeiten?



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 24: Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Art der Praxis

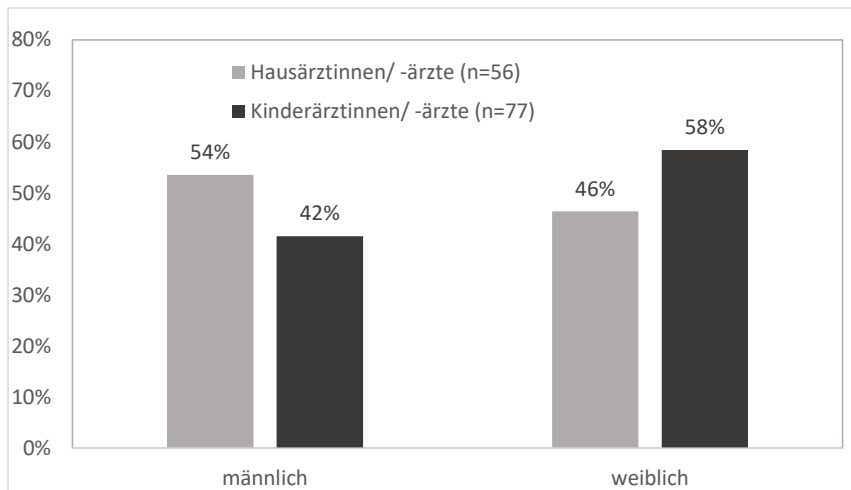
Frage: In welcher Art von Praxis sind sie tätig?



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 25: Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Geschlecht

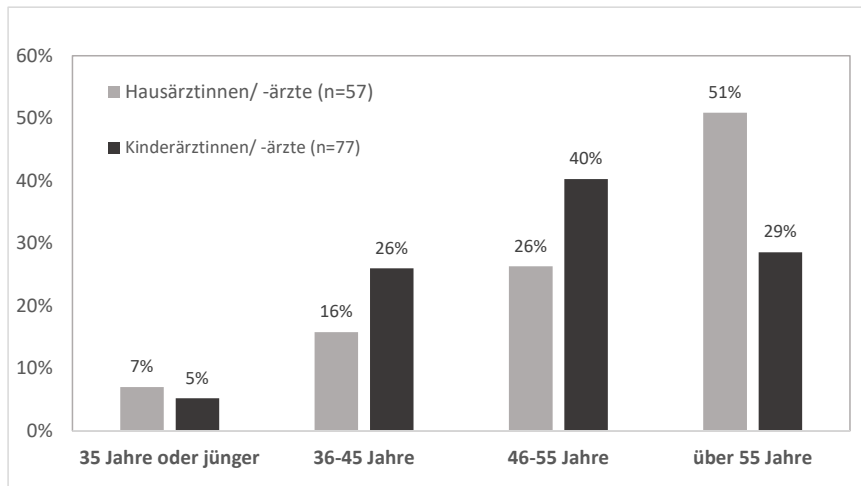
Frage: Welches Geschlecht haben Sie?



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 26: Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Dauer niedergelassene Tätigkeit

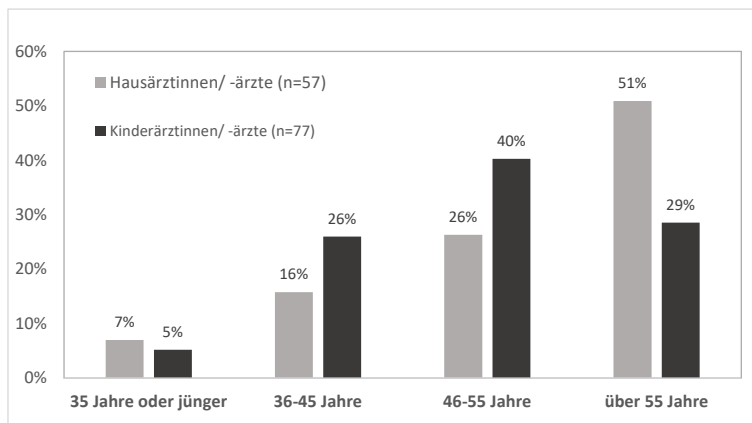
Frage: Wie lange sind Sie schon niedergelassen tätig?



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 27: Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Alter

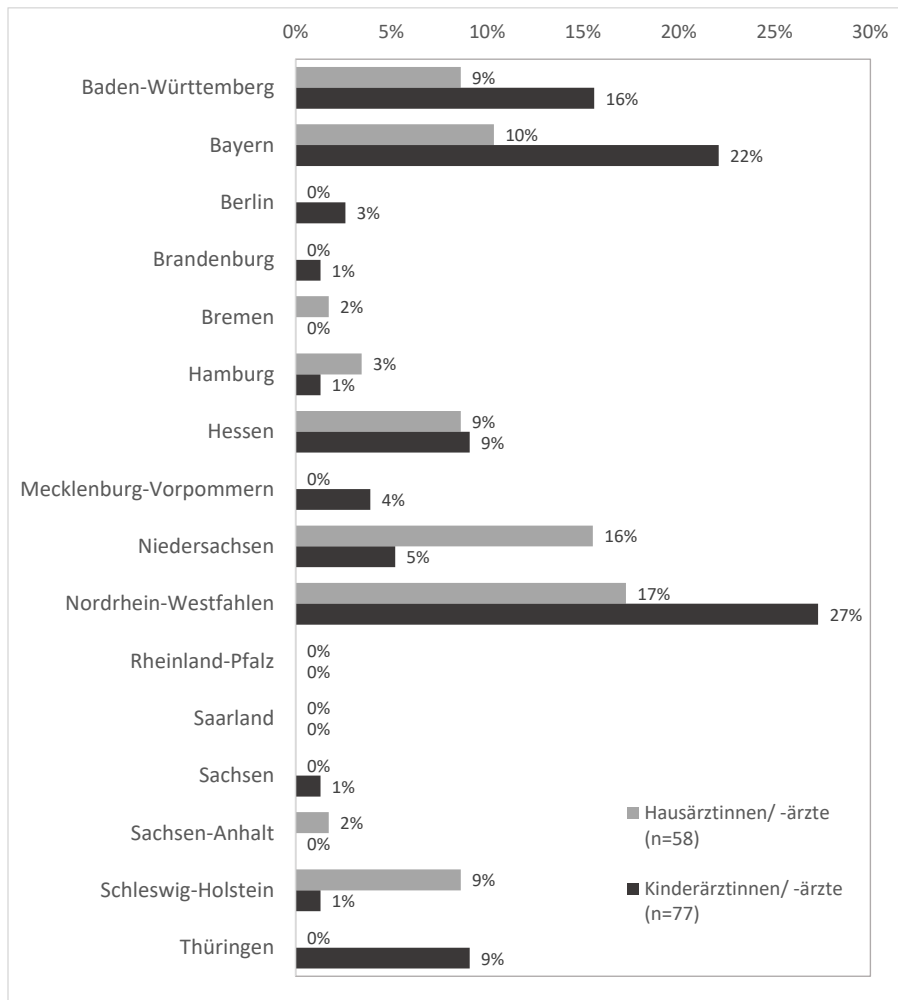
Frage: Wie alt sind Sie?



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 28: Demographische Daten Medizinerinnen und Mediziner: Bundesland

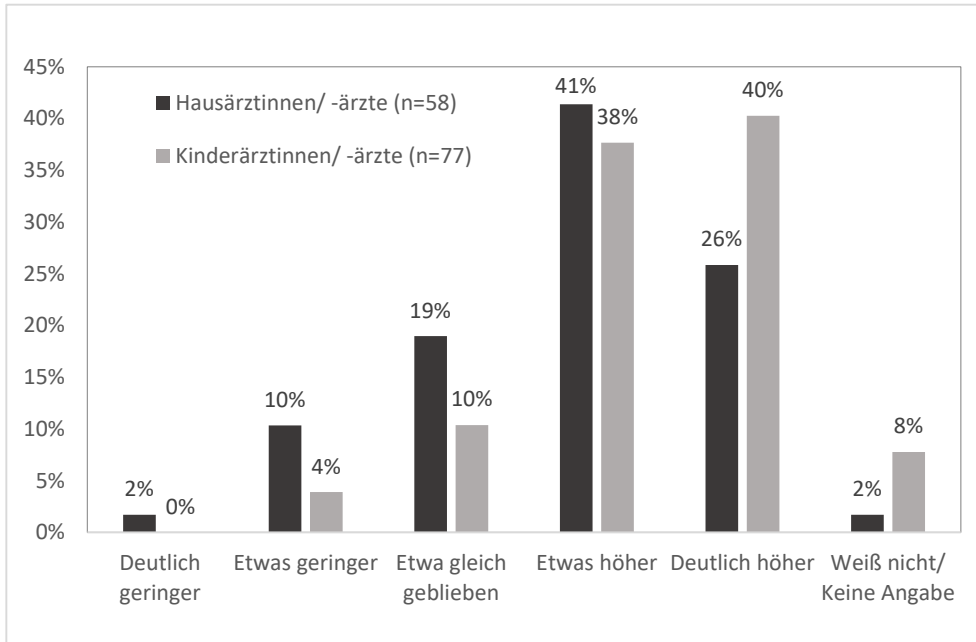
Frage: In welchem Bundesland leben Sie?



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 29: Sensibilisierung für SE

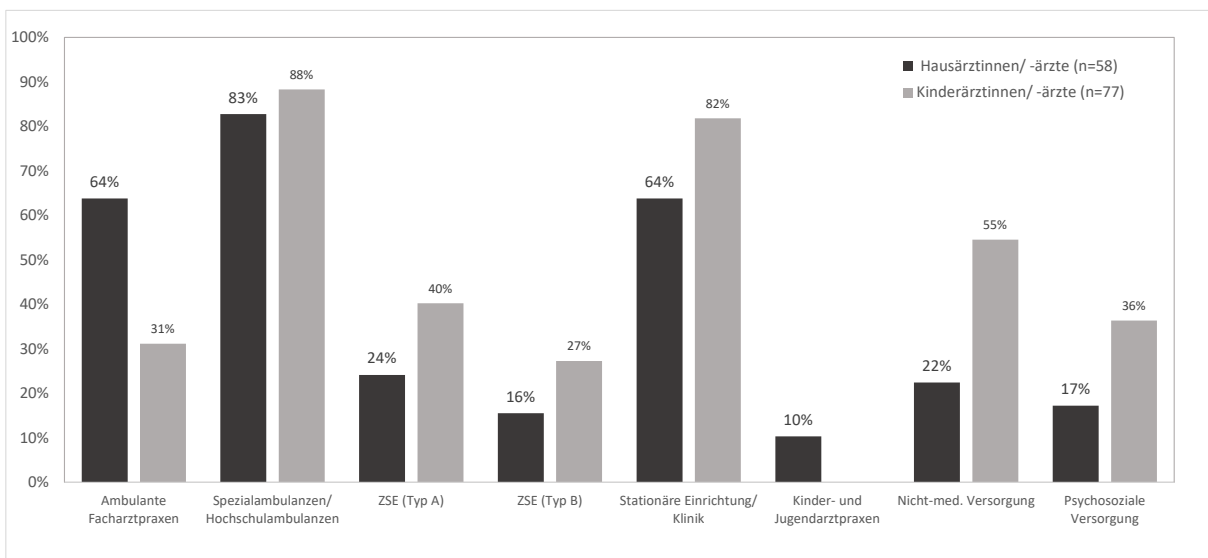
Frage: Wie hat sich die Aufmerksamkeit und die Sensibilisierung für Seltene Erkrankungen aus Ihrer Sicht als Hausärztin oder Hausarzt/ als Kinder- und Jugendmediziner:in in den letzten 10-15 Jahren verändert? Diese ist heute...



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 30: Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen

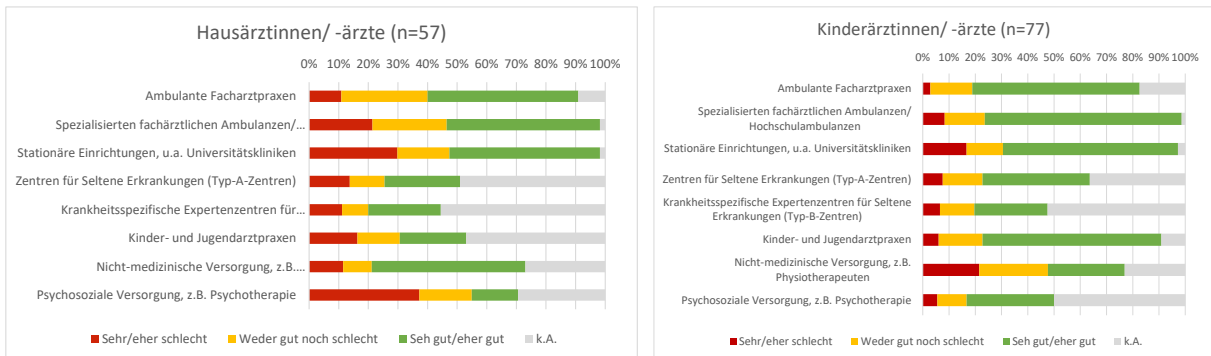
Frage: Mit welchen Versorgungseinrichtungen arbeiten Sie bei der Behandlung von Patient:innen/ von Kindern und Jugendlichen mit SE typischerweise zusammen? (Mehrfachnennung)



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Abbildung 31: Bewertung der Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen

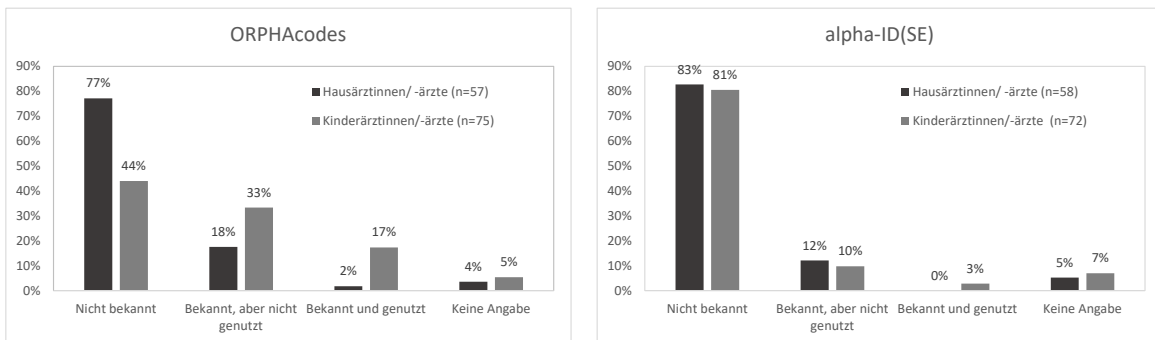
Frage: Wie gut funktioniert aus Ihrer Erfahrung die Zusammenarbeit mit diesen Versorgungseinrichtungen bei der Versorgung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen?



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte (links) und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (rechts). Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

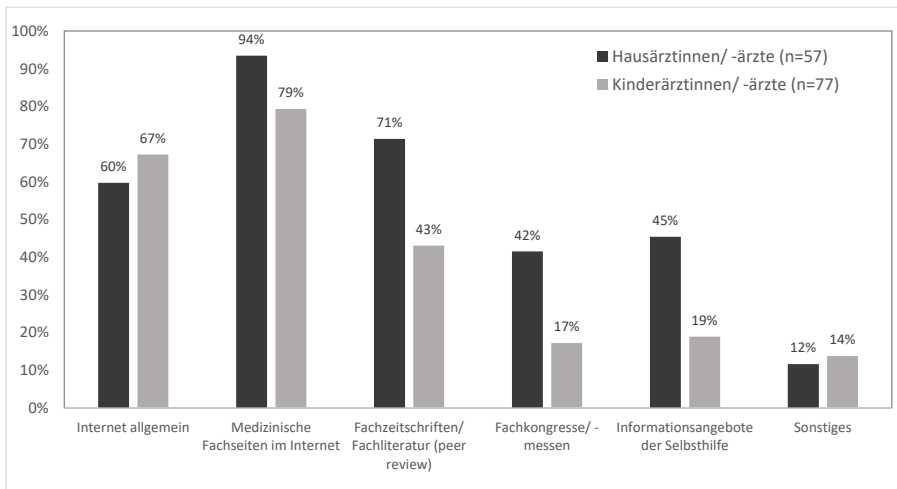
Abbildung 32: Nutzung von ORPHAcodes und alpha-ID(SE)

Sind Ihnen die ORPHAcodes oder die alpha-ID(SE) zur Kodierung von Seltenen Erkrankungen bekannt und nutzen Sie diese in Ihrem Praxisalltag?



Quelle: Online-Befragungen der Hausärztinnen und -ärzte und der Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Eigene Darstellung.

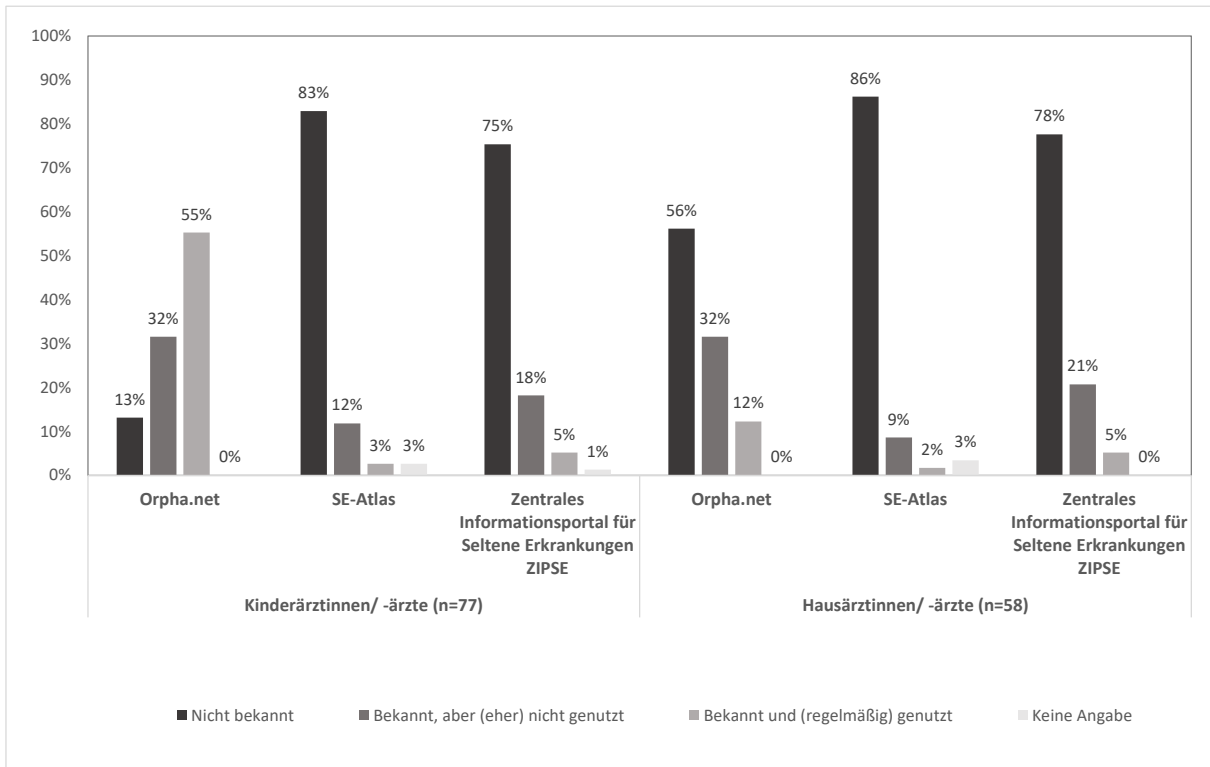
Abbildung 33: Nutzung von Informationsquellen



Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung

Abbildung 34: Bekanntheit von SE-Informationsangeboten

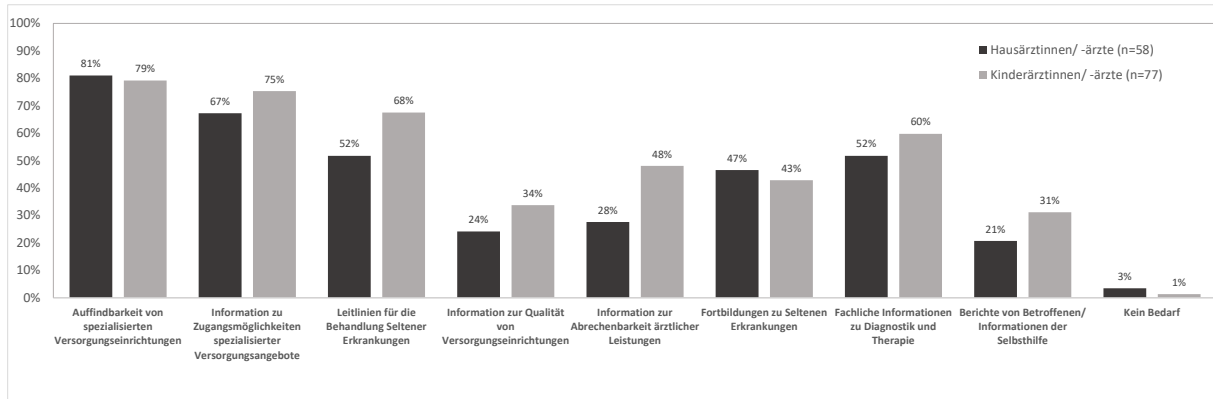
Frage: Sind Ihnen die folgenden Informationsangebote bekannt und nutzen Sie diese?



Quelle: Online-Befragungen der Hausärztinnen und -ärzte und der Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Eigene Darstellung.

Abbildung 35: Informationsbedarfe

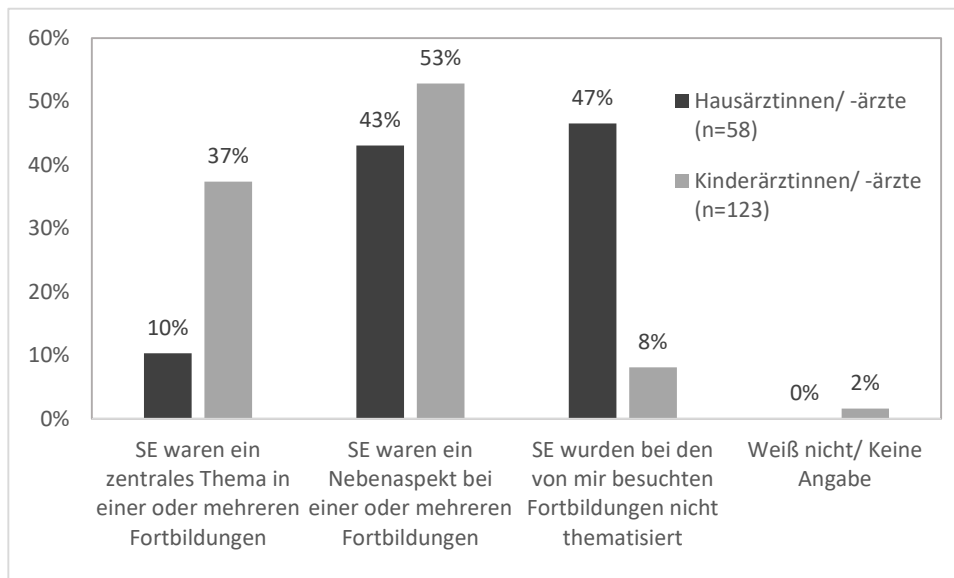
Frage: In welchen Bereichen würden Sie sich eine Verbesserung des oder Erweiterung des Informationsangebots wünschen? (Mehrfachnennung)



Quelle: Online-Befragungen der Hausärztinnen und -ärzte und der Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Eigene Darstellung.

Abbildung 36: Fortbildungen zu SE

Frage: Wurden Seltene Erkrankungen in den Fortbildungen, die Sie in den letzten 5 Jahren besucht haben, thematisiert?



Quelle: Online-Befragungen der Hausärztinnen und -ärzte und der Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Eigene Darstellung.

A.7 Daten zu Abbildungen

Tabelle 37: Daten zu Abbildung 2

Bewertung der aktuellen Versorgungssituation für SE

	Medizinische Versorgung (n=225)	Möglichkeiten zur gesellschaftlichen Teilhabe (n=225)	Auswirkungen der Erkrankung auf die wirtschaftliche Situation der Betroffenen (n=215)	Lebenssituation insgesamt (n=227)
Sehr schlecht	9%	7%	14%	6%
Eher schlecht	38%	31%	51%	44%
Weder gut noch schlecht	24%	27%	27%	34%
Eher gut	27%	30%	5%	13%
Sehr gut	2%	5%	2%	2%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 38: Daten zu Abbildung 3

Veränderung der Versorgungssituation

	Medizinische Versorgung (n=189)	Möglichkeiten zur gesellschaftlichen Teilhabe (n=185)	Auswirkungen der Erkrankung auf die wirtschaftliche Situation der Betroffenen (n=183)	Lebenssituation insgesamt (n=192)
Deutlich verschlechtert	3%	5%	9%	9%
Etwas verschlechtert	6%	12%	15%	13%
Etwa gleich geblieben	28%	46%	57%	46%
Etwas verbessert	42%	30%	19%	27%
Deutlich verbessert	21%	8%	0%	5%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 39: Daten zu Abbildung 4

Bekanntheit der Zentren für Seltene Erkrankungen

Ja, mir sind ein oder mehrere Zentren bekannt	Ja, Zentren bekannt, aber keins mit entsprechender Spezialisierung	Mir sind keine Zentren für Seltene Erkrankungen bekannt.	Keine Angabe
59%	13%	28%	0%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 40: Daten zu Abbildung 5 links

Bewertung des Diagnosefindungsprozesses

	Dauer (n=218)	Qualität (n=214)
Sehr schlecht	27 %	16 %
Eher schlecht	40 %	38 %
Weder gut noch schlecht	15 %	22 %
Eher gut	10 %	15 %
Sehr gut	6 %	8 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 41: Daten zu Abbildung 5 rechts

Veränderungen im Diagnosefindungsprozess

	Dauer (n=161)	Qualität (n=159)
Deutlich verschlechtert	6%	5%
Etwas verschlechtert	6%	6%
Etwa gleich geblieben	40%	40%
Etwas verbessert	37%	33%
Deutlich verbessert	12%	16%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 42: Daten zu Abbildung 6 links

Bewertung der derzeitigen Bereitschaft bei Krankenkassen zur Kostenübernahme (n=203)

Sehr schlecht	Eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Eher gut	Sehr gut
13%	31%	27%	26%	3%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 43: Daten zu Abbildung 6 rechts

Wahrgenommene Veränderung der Bereitschaft bei Krankenkassen zur Kostenübernahme (n=151)

Deutlich verschlechtert	Etwas verschlechtert	Etwa gleich geblieben	Etwas verbessert	Deutlich verbessert
17%	14%	48%	17%	3%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 44: Daten zu Abbildung 7

Verbesserungen durch NAMSE bzw. Nationalen Aktionsplan

Ja, ich sehe deutliche Verbesserungen	Ja, ich sehe gewisse Verbesserung/erste Ansätze zur Verbesserung	Bislang sind für mich keine Verbesserungen erkennbar	Die Aktivitäten des NAMSE haben tendenziell zu einer Verschlechterung der Situation beigetragen
8%	59%	31%	2%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 45: Daten zu Abbildung 8

Häufigkeit der Begegnung mit Patientinnen oder Patienten mit SE im Praxisalltag

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
täglich	5%	4%
ein- oder mehrmals pro Woche	12%	42%
ein- oder mehrmals pro Monat	41%	27%
Ein- oder mehrmals im Jahr	34%	19%
seltener als einmal im Jahr	5%	6%
Kann ich nicht einschätzen/keine Angabe	2%	1%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 46: Daten zu Abbildung 9 links

Heutige Versorgungssituation

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Sehr schlecht	5%	0%
Eher schlecht	35%	29%
Weder gut noch schlecht	26%	26%
Eher gut	23%	40%
Sehr gut	9%	5%
Weiß nicht/ Keine Angabe	2%	0%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte.
Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 47: Daten zu Abbildung 9 rechts

Veränderung im Vergleich zu vor 10-15 Jahren

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Deutlich verschlechtert	2%	1%
Eher verschlechtert	7%	4%
Etwa gleich geblieben	17%	12%
Etwas verbessert	62%	52%
Deutlich verbessert	10%	22%
Weiß nicht/ Keine Angabe	2%	9%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte.
Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 48: Daten zu Abbildung 10 links

Heutige Möglichkeiten zur Diagnosefindung

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Sehr schlecht	7%	1%
Eher schlecht	26%	10%
Weder gut noch schlecht	26%	14%
Eher gut	40%	57%
Sehr gut	2%	17%
Weiß nicht/ Keine Angabe	0%	0%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte.
Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 49: Daten zu Abbildung 10 rechts

Veränderung im Vergleich zu vor 10-15 Jahren

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Deutlich verschlechtert	2%	0%
Etwas verschlechtert	2%	1%
Etwa gleich geblieben	19%	4%
Etwas verbessert	50%	28%
Deutlich verbessert	28%	63%
Weiß nicht/ Keine Angabe	0%	4%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte.
Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 50: Daten zu Abbildung 11

Handlungsbedarfe

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Verbesserung der Zusammenarbeit und engere Vernetzung	78%	77%
Verbesserung des Informationsangebots zu SE	57%	48%
Leichter Zugang für Betroffene zur spezialisierten Versorgungsangeboten	72%	70%
Angemessene Vergütung hausärztlicher Leistungen	52%	69%
Stärkere Thematisierung in Aus- und Weiterbildung	26%	22%
Sonstiges (bitte nennen):	7%	5%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte.
Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 51: Daten zu Abbildung 14

Demographische Beschreibung der Betroffenen-Stichprobe

	Antworten
Geschlechterverteilung	28 % männlich; 71 % weiblich; 0,4 % divers; n=225
Altersverteilung	18-29 Jahre: 4 %; 30-44 Jahre: 20 %; 45-59 Jahre: 48 %; 60 Jahre oder älter: 27 %; n=226
Höchster Bildungsabschluss	45 % Hochschulabschluss; 71 % abgeschlossene Ausbildung; 31 % Abitur; 11 % Mittlere Reife; 2 % Hauptschulabschluss

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 52: Daten zu Abbildung 15

Beschreibung der Betroffenheit

	Antworten
Auf welche Weise betroffen? (n=229)	85 % Persönlich betroffen; 27 % Angehörige; 3 % Sonstige
Selbsthilfeaktivität (n=229)	1 % Hauptamtlich aktiv; 23 % ehrenamtlich aktiv; 55 % normale Mitglieder; 19 % nicht in der Selbsthilfe aktiv; 1 % keine Angabe
Dauer der Beschäftigung mit SE-Thematik (n=228)	Weniger als 4 Jahre: 27 %; 4-9 Jahre: 28 %; 10-15 Jahre: 18 %; mehr als 15 Jahre: 27 %

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 53: Daten zu Abbildung 16

Krankheitsgruppen

Krankheitsgruppe	Antworten (n=227)
Endokrine, Ernährungs- und Stoffwechselerkrankungen	7%
Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien	7%
Krankheiten des Auges und der Augenanhangsgebilde	3%
Krankheiten des Kreislaufsystems	21%
Krankheiten des Nervensystems	10%
Krankheiten des Blutes und der blutbildenden Organe sowie bestimmte Störungen mit Beteiligung des Immunsystems	39%
Neubildungen	1%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 54: Daten zu Abbildung 17

Versorgungsverbesserung durch Zentren

	Antworten (n=124)
Nein, ich sehe keine spürbare Veränderung	27%
In einigen Fällen hat sich die Versorgung deutlich verbessert	59%
Die Versorgung hat sich für die Mehrzahl der Betroffenen deutlich verbessert	14%
Die Gründung der ZSEs geht insgesamt mit einer schlechteren Versorgung für die Betroffenen einher	1%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 55: Daten zu Abbildung 18

Gründe für die Verbesserung der Diagnosefindung

	Antworten (n=229)
Allgemeine Fortschritte im Bereich der Diagnostik	41%
Höhere Sensibilität bei Ärztinnen und Ärzten für Seltene Erkrankungen	34%
Schnellere Überweisung an Spezialisten (z.B. ZSE)	25%
Bessere Vernetzung unter den verschiedenen medizinischen Fachdisziplinen	19%
Mittlerweile ist ein spezifisches Testverfahren verfügbar	8%
Sonstige (bitte nennen):	8%

Quelle: << ISL_Quellenangabe >>

Tabelle 56: Daten zu Abbildung 19

Bekanntheit der Informationsangebote

	Nein, ist mir nicht bekannt	Ist mir bekannt, ich nutze sie aber (eher nicht)	Ist mir bekannt und nutze ich regelmäßig
Orpha.net (n=217)	70%	18%	12%
SE-Atlas (n=219)	74%	16%	10%
Zentrales Informationsportal f. Seltene Erkrankungen ZIPSE (n=219)	71%	22%	7%
Gesundheitsinformation.de (n=219)	77%	17%	6%
Gesund.bund.de (n=216)	83%	14%	3%
PubMed (nig.gov) (n=217)	75%	12%	13%
Informationen auf der Website einer Selbsthilfeorganisation (n=223)	10%	12%	78%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 57: Daten zu Abbildung 20

Bekanntheit NAMSE und Nationaler Aktionsplan (n=228)

Ja, beide sind mir bekannt	Ja, eines ist mir bekannt	Nein, ich kenne beides nicht
21%	11%	68%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 58: Daten zu Abbildung 21

Veränderung der Rolle der Selbsthilfe in den vergangenen 10-15 Jahren (n=144)

Die Selbsthilfe...	Antworten
hat stark an Bedeutung verloren	2%
hat etwas an Bedeutung verloren	3%
ist in ihrer Bedeutung etwa gleich geblieben	18%
hat etwas an Bedeutung gewonnen	43%
hat stark an Bedeutung gewonnen	33%
hat stark an Bedeutung verloren	2%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 59: Daten zu Abbildung 22

Veränderungen für Selbsthilfeorganisationen (n=229)

Bemerkbare Veränderungen	Antworten
Höhere Anerkennung des Wissens und der Leistungen der Selbsthilfe von Seiten der Ärztinnen und Ärzte	35%
Stärkere Einbeziehung der Selbsthilfe in die Versorgung	30%
Stärkere Einbeziehung der Selbsthilfe in die Forschung	41%
Gestiegene Nachfrage von Seiten Betroffener	54%
Ich habe nicht den Eindruck, dass sich etwas geändert hat	11%
Weiß nicht/ Ich gehöre keiner Selbsthilfeorganisation an	18%
Sonstiges (bitte nennen):	7%

Quelle: Online-Befragung der Betroffenen. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 60: Daten zu Abbildung 23

Demographische Daten der Ärztinnen und Ärzte: Lage der Praxis

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=76)
Ländliches Gebiet	43%	21%
In einer Kleinstadt	19%	38%
In einer Großstadt	33%	32%
In einer Metropole oder Metropolregion	5%	9%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 61: Daten zu Abbildung 24

Demographische Daten der Ärztinnen und Ärzte: Art der Praxis

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=56)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Einzelpraxis	45%	32%
Praxisgemeinschaft/ BAG	47%	55%
MVZ	5%	6%
Sonstige	3%	6%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 62: Daten zu Abbildung 25

Demographische Daten der Ärztinnen und Ärzte: Geschlecht

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=56)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
männlich	54%	42%
weiblich	46%	58%
divers	0%	0%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 63: Daten zu Abbildung 26

Demographische Daten der Ärztinnen und Ärzte: Geschlecht

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=76)
weniger als 4 Jahre	24%	28%
4-9 Jahre	12%	24%
10-15 Jahre	7%	14%
mehr als 15 Jahre	57%	34%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 64: Daten zu Abbildung 27

Demographische Daten der Ärztinnen und Ärzte: Alter

Alter	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
35 Jahre oder jünger	7%	5%
36-45 Jahre	16%	26%
46-55 Jahre	26%	40%
über 55 Jahre	51%	29%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 65: Daten zu Abbildung 28

Demographische Daten der Ärztinnen und Ärzte: Bundesland

Bundesland	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Baden-Württemberg	9%	16%
Bayern	10%	22%
Berlin	0%	3%
Brandenburg	0%	1%
Bremen	2%	0%
Hamburg	3%	1%
Hessen	9%	9%
Mecklenburg-Vorpommern	0%	4%
Niedersachsen	16%	5%

Bundesland	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Nordrhein-Westfalen	17%	27%
Rheinland-Pfalz	0%	0%
Saarland	0%	0%
Sachsen	0%	1%
Sachsen-Anhalt	2%	0%
Schleswig-Holstein	9%	1%
Thüringen	0%	9%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 66: Daten zu Abbildung 29

Sensibilisierung für SE

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Deutlich geringer	2%	0%
Etwas geringer	10%	4%
Etwa gleich geblieben	19%	10%
Etwas höher	41%	38%
Deutlich höher	26%	40%
Weiß nicht/ Keine Angabe	2%	8%

Quelle: << ISL_Quellenangabe >>

Tabelle 67: Daten zu Abbildung 30

Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen

Versorgungseinrichtung	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Ambulante Facharztpraxen	64%	31%
Spezialambulanzen/ Hochschulambulanzen	83%	88%
ZSE (Typ A)	24%	40%
ZSE (Typ B)	16%	27%
Stationäre Einrichtung/ Klinik	64%	82%
Kinder- und Jugendarztpraxen	10%	

Versorgungseinrichtung	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Nicht-med. Versorgung	22%	55%
Psychosoziale Versorgung	17%	36%
Sonstige (bitte nennen):	0%	13%
Keine davon	2%	0%
Weiß nicht/ keine Angabe	3%	0%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 68: Daten zu Abbildung 31 links (Hausärztinnen und Hausärzte)

Bewertung der Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen (n=57)

Versorgungseinrichtung	Sehr/eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Sehr gut/eher gut	k.A.
Ambulante Facharztpraxen	11%	29%	51%	9%
Spezialisierten fachärztlichen Ambulanzen/ Hochschulambulanzen	21%	25%	52%	2%
Stationäre Einrichtungen, u.a. Universitätskliniken	30%	18%	51%	2%
Zentren für Seltene Erkrankungen (Typ-A-Zentren)	14%	12%	25%	49%
Krankheitsspezifische Expertenzentren für Seltene Erkrankungen (Typ-B-Zentren)	11%	9%	24%	56%
Kinder- und Jugendarztpraxen	16%	14%	22%	47%
Nicht-medizinische Versorgung, z.B. Physiotherapeuten	12%	10%	52%	27%
Psychosoziale Versorgung, z.B. Psychotherapie	37%	18%	16%	29%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 69: Daten zu Abbildung 31 rechts (Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte)

Bewertung der Zusammenarbeit mit Versorgungseinrichtungen (n=77)

Versorgungseinrichtung	Sehr/eher schlecht	Weder gut noch schlecht	Sehr gut/eher gut	k.A.
Ambulante Facharztpraxen	3%	16%	64%	17%
Spezialisierten fachärztlichen Ambulanzen/ Hochschulambulanzen	8%	15%	75%	1%
Stationäre Einrichtungen, u.a. Universitätskliniken	17%	14%	67%	3%
Zentren für Seltene Erkrankungen (Typ-A-Zentren)	8%	15%	41%	36%
Krankheitsspezifische Expertenzentren für Seltene Erkrankungen (Typ-B-Zentren)	7%	13%	28%	52%
Kinder- und Jugendarztpraxen	6%	17%	68%	9%
Nicht-medizinische Versorgung, z.B. Physiotherapeuten	22%	26%	29%	23%
Psychosoziale Versorgung, z.B. Psychotherapie	6%	11%	33%	50%

Quelle: Online-Befragung der niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 70: Daten zu Abbildung 32 links

Nutzung und Bekanntheit von ORPHAcodes

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=75)
Nicht bekannt	77%	44%
Bekannt, aber nicht genutzt	18%	33%
Bekannt und genutzt	2%	17%
Keine Angabe	4%	5%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 71: Daten zu Abbildung 32 rechts

Nutzung und Bekanntheit von alpha-ID(SE)

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=75)
Nicht bekannt	83%	81%
Bekannt, aber nicht genutzt	12%	10%
Bekannt und genutzt	0%	3%
Keine Angabe	5%	7%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 72: Daten zu Abbildung 33

Nutzung von Informationsquellen

Informationsquelle	Hausärztinnen und Hausärzte (n=57)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Internet allgemein	60%	67%
Medizinische Fachseiten im Internet	94%	79%
Fachzeitschriften/ Fachliteratur (peer review)	71%	43%
Fachkongresse/ -messen	42%	17%
Informationsangebote der Selbsthilfe	45%	19%
Sonstiges (bitte nennen):	12%	14%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 73: Daten zu Abbildung 34

Bekanntheit von SE-Informationsangeboten

	Niedergelassene Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)			Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)		
	Orpha.net	SE-Atlas	Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen ZIPSE	Orpha.net	SE-Atlas	Zentrales Informationsportal für Seltene Erkrankungen ZIPSE
Nicht bekannt	56%	86%	78%	13%	83%	75%
Bekannt, aber (eher) nicht genutzt	32%	9%	21%	32%	12%	18%
Bekannt und (regelmäßig) genutzt	12%	2%	5%	55%	3%	5%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 74: Daten zu Abbildung 35

Informationsbedarfe

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Auffindbarkeit von spezialisierten Versorgungseinrichtungen	81%	79%
Information zu Zugangsmöglichkeiten spezialisierter Versorgungsangebote	67%	75%
Leitlinien für die Behandlung Seltener Erkrankungen	52%	68%
Information zur Qualität von Versorgungseinrichtungen	24%	34%
Information zur Abrechenbarkeit ärztlicher Leistungen	28%	48%
Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen	47%	43%
Fachliche Informationen zu Diagnostik und Therapie	52%	60%

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=77)
Berichte von Betroffenen/ Informationen der Selbsthilfe	21%	31%
Kein Bedarf	3%	1%
Sonstiges, nämlich:	5%	4%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.

Tabelle 75: Daten zu Abbildung 36

Fortbildungen zu SE

	Hausärztinnen und Hausärzte (n=58)	Niedergelassene Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte (n=123)
SE waren ein zentrales Thema in einer oder mehreren Fortbildungen	10%	37%
SE waren ein Nebenaspekt bei einer oder mehreren Fortbildungen	43%	53%
SE wurden bei den von mir besuchten Fortbildungen nicht thematisiert	47%	8%
Weiß nicht/ Keine Angabe	0%	2%

Quelle: Online-Befragung der Hausärztinnen und -ärzte und niedergelassenen Kinder- und Jugendärztinnen und -ärzte. Fehlende Antworten nicht dargestellt. Eigene Darstellung.