

Seltene Erkrankungen in Österreich

Ergebnisbericht

Im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit

Seltene Erkrankungen in Österreich

Empirische Erhebung zur aktuellen Situation von Betroffenen

Ergebnisbericht

Autorinnen/Autoren:

Till Voigtländer
Florian Bachner
Ursula Unterberger
Christine Leopold
Joy Ladurner
Claudia Habl

Projektassistenz:

Ingrid Freiberger

Wien, im November 2012

Im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit

ISBN 13 978-3-85159-172-9

Eigentümer, Herausgeber und Verleger: Gesundheit Österreich GmbH, Stubenring 6,
1010 Wien, Tel. +43 1 515 61, Fax 513 84 72, Homepage: www.goeg.at

Der Umwelt zuliebe:

Dieser Bericht ist auf chlorfrei gebleichtem Papier
ohne optische Aufheller hergestellt.

Vorwort



Sehr geehrte Damen und Herren!

Laut Definition der Europäischen Union liegt eine seltene Erkrankung vor, wenn im Durchschnitt nicht mehr als eine Person pro 2.000 Einwohner betroffen ist. Oftmals handelt es sich dabei um schwerwiegende, chronische, mehrere Organsysteme beeinträchtigende Erkrankungen. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen und des mangelnden Bewusstseins in der Öffentlichkeit werden Patientinnen und Patienten immer wieder mit besonderen Problemlagen konfrontiert.

Durch Einrichtung der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen in der Gesundheit Österreich GmbH Anfang 2011, habe ich das wichtige Thema der seltenen Erkrankungen besonders in Angriff genommen.

Der Bericht, den Sie in Händen halten, ist der Versorgungslage sowie den speziellen Bedürfnissen von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Österreich gewidmet. Er wurde in meinem Auftrag von der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen erstellt und basiert auf einer umfangreichen Patienten- und Stakeholderbefragung. Die enthaltenen Einschätzungen der gegenwärtigen Situation erfolgten aus den unterschiedlichen Blickwinkeln der befragten Personengruppen.

Die vorliegende aussagekräftige und informative Darstellung fließt auch in den Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen ein, der gemäß den Vorgaben der Europäischen Kommission bis Ende 2013 fertiggestellt sein soll mit dem Ziel, eine Verbesserung der Diagnostik, der Therapie und der medizinisch-klinischen Versorgung von seltenen Erkrankungen herbeizuführen.

Ich bin zuversichtlich, dass auf diese Weise den speziellen Bedürfnissen der Menschen mit seltenen Erkrankungen sowie deren Angehörigen Rechnung getragen werden kann und sich in Zukunft niemand mehr alleine gelassen fühlt.

Ihr

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Alois Stöger'. The signature is fluid and cursive, written over a white background.

Alois Stöger
Bundesminister für Gesundheit

Kurzfassung

In der Europäischen Union werden seltene Erkrankungen über ihre Häufigkeit definiert. Ein Krankheitsbild gilt dann als selten, wenn zu einem beliebig wählbaren Stichtag nicht mehr als fünf von zehntausend Einwohnern/Einwohnerinnen in der EU an dieser Krankheit leiden. Hinter dem Sammelbegriff seltene Erkrankungen verbergen sich geschätzte 6.000 bis 8.000 unterschiedliche Krankheitsbilder, die in ihrer Gesamtheit 6 bis 8 Prozent der (europäischen) Gesamtbevölkerung betreffen. In Österreich ist gemäß diesen Zahlen von rund einer halben Millionen Patientinnen und Patienten auszugehen.

Aufgrund der Seltenheit der einzelnen Krankheitsbilder sind Betroffene und ihre Angehörigen häufig mit besonderen Problemlagen konfrontiert. Ziel der vorliegenden empirischen Erhebung ist es, diese Problemlagen, d. h. die Situation und individuelle Sichtweise der direkt Betroffenen sowie der beruflich mit der Thematik befassten Personen und Institutionen zu erfassen und Hinweise auf mögliche Fehler und Defizite im Versorgungssystem herauszuarbeiten. Zusätzlich sollen Meinungstendenzen und Prioritäten für mögliche Lösungsszenarien identifiziert werden, die dann in die Ausarbeitung des zukünftigen nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen einfließen sollen.

Für die Situationsanalyse wurden zwei einander ergänzende Erhebungsinstrumente (qualitative Experteninterviews sowie standardisierte, anonymisierte Fragebögen) eingesetzt. Leistungsempfänger (Patienten/Patientinnen und Angehörige) sowie systemrelevante Stakeholder (Ärzte/Ärztinnen, Wissenschaftler/innen und Vertreter/innen von Selbsthilfegruppen, Interessenvertretungen, Kostenträgern sowie der pharmazeutischen Industrie) wurden über verschiedene Kommunikationskanäle kontaktiert und eingeladen, sich an der Erhebung zu beteiligen.

Neben der Darstellung und Analyse der Befragungsergebnisse präsentiert der Bericht eine konzise Beschreibung der Struktur und des Aufbaus des österreichischen Gesundheitssystems. Damit soll Leserinnen und Lesern, die mit den allgemeinen Grundlagen des österreichischen Gesundheitssystems nur wenig bis gar nicht vertraut sind eine Orientierungshilfe angeboten werden.

Alle Befragungsteilnehmerinnen und -teilnehmer sehen den grundsätzlich niederschweligen Zugang bei gleichzeitig hochwertiger Gesundheitsversorgung als große Stärken des Gesundheitssystems an. Sie stimmen auch darin überein, dass Zugänglichkeit und Versorgungsqualität des Gesundheits- und Sozialversicherungssystems für alle versicherten Personen in gleichem Maße gegeben sein sollen. Maßnahmen für Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen sollen daher nicht dazu dienen,

diese besser zu stellen, sondern dazu beitragen, mögliche Mängel bei der Umsetzung der oben genannten Prämisse zu beheben.

Dieser grundsätzlichen Übereinstimmung stehen auf der anderen Seite deutliche Unterschiede in den Ansichten der verschiedenen Stakeholder gegenüber. So bewerten die Kostenträger in nahezu allen Einzelfragen die allgemeine Versorgungssituation für Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten deutlich optimistischer, während Patientinnen/Patienten und Angehörige erheblichen Verbesserungsbedarf orten. Diese grundsätzlich differierende Wahrnehmung spiegelt einerseits die unterschiedlichen beruflichen bzw. persönlichen Erfahrungswelten der beiden Befragungsgruppen wider, sie zeigt aber andererseits auch, dass genau diese unterschiedliche Wahrnehmung derzeit nicht ausreichend zwischen den Beteiligten kommuniziert wird, um zu einem größeren Konsens in der Bewertung der Sachlage und der Identifikation von Verbesserungspotenzialen zu gelangen.

Beim Themenkomplex „öffentliches Bewusstsein“ spricht sich die deutliche Mehrheit der Befragten für erhöhte Aufmerksamkeit gegenüber seltenen Erkrankungen in der Öffentlichkeit, einen besseren allgemeinen Wissenstand sowie verbessertes Detailwissen insbesondere der medizinischen Fachöffentlichkeit aus. Diese Ziele sollen u. a. durch eine angemessene Öffentlichkeitsarbeit sowie durch gezielte Schulungs- und Aufklärungsmaßnahmen im Bereich des Medizin-, Pflege- und Sozialwesens erreicht werden.

Bei Fragestellungen zur „Versorgungssituation“ zeigen sich – ungeachtet der allgemeinen und generellen Wertschätzung gegenüber dem bestehenden Versorgungssystem – deutliche Bewertungsunterschiede zwischen den verschiedenen Befragungsgruppen. Insbesondere Patienten/Patientinnen, aber auch zahlreiche Leistungserbringer sehen einen teils deutlichen Verbesserungsbedarf in vielen Aspekten der medizinischen Versorgung. In geringerem Umfang orten auch die Kostenträger Verbesserungspotentiale, verweisen in diesem Zusammenhang aber auch auf bestehende rechtliche Rahmenbedingungen sowie das hohe Niveau des Gesundheitssystems im europäischen Vergleich.

Hinsichtlich konkreter Verbesserungsmaßnahmen, befürworten alle Befragten vor allem die bessere Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen medizinischen Berufsgruppen, die bessere intersektorale Vernetzung, die Einrichtung von Expertisezentren und die Schaffung einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen.

Beim Themenkomplex „Diagnostik“ untermauert die vorliegende Erhebung frühere Erfahrungsberichte, denen zufolge Patienten und Patientinnen mit langen diagnostischen Latenzzeiten und Fehldiagnosen konfrontiert sind. Um diese Problematik abzumildern, votieren die Befragungsteilnehmer/innen u. a. für die Etablierung differenzierter Aus-, Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen, die auf die jeweilige Funktion der einzelnen Leistungserbringer abgestimmt sind.

Hinsichtlich „Therapie“ divergieren die Vorstellungen und Einschätzungen zwischen den Befragungsgruppen beträchtlich. Leistungsempfänger nehmen z. B. die unterschiedlichen Leistungskataloge der Krankenversicherungsträger, die unterschiedlichen Regelungen zum Selbstbehalt oder die unterschiedliche Handhabung der chefärztlichen Bewilligung für Arzneimittel als Hürden wahr. Das System der Kontroll- und Bewilligungsverfahren fungiert hingegen nach Meinung der Kostenträger als wichtige Maßnahme zur Qualitätssicherung der Patientenversorgung und als wesentliche Grundlage der solidarischen Finanzierung des Gesundheitswesens.

Die Kostenträger betonen, in Übereinstimmung mit Aussagen anderer Leistungserbringer, dass alle Patientinnen und Patienten in Österreich – eine entsprechende medizinische Indikation vorausgesetzt – die notwendigen zugelassenen Arzneimittel unabhängig von der Höhe der Behandlungskosten erhalten und die Kosten, im Unterschied zu einer Reihe anderer europäischer Länder, seitens der Sozialversicherungsträger grundsätzlich übernommen würden. Allerdings stellt die Finanzierung der kostenintensiven Orphan Drugs – auch das zeigt die vorliegende Erhebung – eine nicht unerhebliche Herausforderung für das Gesundheitssystem dar und reduziert den Anreiz zur Behandlung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen. In letzter Konsequenz kann dies dazu führen, dass Betroffene fallweise zwischen verschiedenen Spitälern, aber auch sektorenübergreifend zwischen extra- und intramuralem Bereich hin- und hergeschickt werden.

Ein weiteres Problem ist die derzeit unzureichende Erfassung seltener Erkrankungen in Diagnose- und Dokumentationssystemen wie der ICD-10-Klassifikation, denn das Fehlen einer differenzierten und detaillierten Kodierung macht es den primären Leistungserbringern unmöglich, ihre Leistungen korrekt zu dokumentieren.

Die Befragten sind sich darin einig, dass die o. g. Einrichtung von Expertisezentren und deren Integration in die bestehenden Versorgungsstrukturen große Chancen bietet, die diagnostischen und (initialen) therapeutischen Abläufe zu beschleunigen und zu verbessern. Das Konzept der Expertisezentren wird aber nur funktionieren, wenn es von weiteren Maßnahmen flankiert wird. So stellen die umfassende Integration der einzelnen seltenen Krankheiten in die bestehenden Diagnose- und Dokumentationssysteme sowie die Abstimmung der Finanzierungsabläufe auf die tatsächlich erbrachten Leistungen zwei weitere wesentliche Maßnahmen dar, um die Situation von Leistungsempfängern und Leistungserbringern nachhaltig zu verbessern.

Einhellig wünschen sich die Befragten weiters mit der Einrichtung von Registern die epidemiologischen Datenlage zu verbessern und die Forschung damit zu unterstützen. Während die Meinungen zur Forschungsförderung durchaus divergieren. Zwar ist man sich einig, dass die derzeitigen finanziellen Mittel unzureichend sind, nicht aber darüber, welche Förderinstrumente auf nationaler und/oder internationaler Ebene gestärkt werden sollen.

Inhalt

Vorwort.....	III
Kurzfassung	V
Tabellen	XI
Abbildungen.....	XII
Abkürzungen	XV
1 Einleitung.....	1
1.1 Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen	2
1.2 Ziel der Bedarfserhebung	3
1.3 Berichtsstruktur und Methodik	3
1.3.1 Berichtsstruktur	3
1.3.2 Methodik	4
2 Strukturelle Rahmenbedingungen für Personen mit seltenen Erkrankungen im Jahr 2011	10
2.1 Rechtliche Grundlagen des österreichischen Gesundheitssystems	10
2.2 Strukturen der Gesundheitsversorgung	12
2.3 Finanzierung der Versorgungsstrukturen	18
2.3.1 Öffentliche Aufwendungen	19
2.3.2 Private Aufwendungen bzw. Zuschüsse für Patienten/Patientinnen	24
2.3.3 Besonderheiten bei der Finanzierung der Versorgung von seltenen Erkrankungen.....	25
2.4 Kurzdarstellung der Therapieangebote im Bereich der seltenen Erkrankungen	27
2.5 Entwicklung und Zulassung von Orphan Drugs.....	29
2.6 Informationsangebote zu seltenen Erkrankungen in Österreich.....	31
3 Ergebnisse der empirischen Erhebung zu seltenen Erkrankungen in Österreich	33
3.1 Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit.....	33
3.1.1 Informationsquellen zu seltenen Erkrankungen	36
3.1.2 Ergebnisse der Experteninterviews	38
3.1.3 Versorgungssituation bei seltenen Erkrankungen	39
3.1.4 Zugänglichkeit der Versorgungsbereiche	39
3.1.5 Qualität der Versorgung	44
3.1.6 Maßnahmen und Elemente einer verbesserten Versorgung....	48
3.1.7 Leistungskriterien von Expertisezentren für seltene Erkrankungen	54
3.1.8 Vorteile einer integrierten Versorgung.....	61
3.1.9 Medizinische Behandlungen im Ausland	63
3.1.10 Ergebnisse der Experteninterviews	64
3.2 Diagnostik und Therapie bei seltenen Erkrankungen	68
3.2.1 Diagnostik	68
3.2.2 Therapie	70
3.2.3 Ergebnisse der Experteninterviews	75

3.2.4	Ausgewählte Fragen zur allgemeinen Situation der Betroffenen	76
3.3	Forschungslandschaft für seltene Erkrankungen	77
3.3.1	Einrichtung von Registern	77
3.3.2	Forschungsförderung	80
3.3.3	Ergebnisse der Experteninterviews	81
3.4	Besondere Problemlagen	82
4	Diskussion und Analyse	85
4.1	Das Bild der seltenen Erkrankungen in der Öffentlichkeit	85
4.2	Aktuelle Versorgungssituation und Verbesserungsmöglichkeiten für die Versorgung	87
4.3	Expertisezentren (Centres of Expertise)	92
4.4	Diagnostik seltener Erkrankungen in Österreich.....	98
4.5	Therapie seltener Erkrankungen in Österreich.....	101
4.6	Die Forschungslandschaft auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen in Österreich	102
	Literatur	103
	Anhang.....	107
	Qualitative Interviews: Namen und Institutionen	107
	Interviewleitfaden – Needs Assessment.....	108
	Organisationen der Mitglieder der Expertengruppe für seltene Erkrankungen des BMG	109
	Organisationen der Mitglieder der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen des BMG	110
	Patientenfragebogen	111
	Stakeholderfragebogen	123

Tabellen

Tabelle 1.1: Regionale Verteilung der Patienten, Patientinnen und Angehörigen.....	9
Tabelle 2.1: Aufwendungen der Krankenversicherungsträger für Arzneimittel und Orphan Drugs im niedergelassenen Bereich in den Jahren 2009 und 2010, in Euro.....	27
Tabelle 2.2: Übersicht Arzneimittelzulassungen in Österreich, 2010.....	31
Tabelle 4.1: Beispiel Kostenaufwendungen der Salzburger Landeskliniken für Patienten mit einer Mukopolysaccharidose Typ 2 in den Jahren 2007–2008, in Euro	96
Tabelle A 1: Übersicht Interview-Partner/innen und Institutionen	107

Abbildungen

Abbildung 1.1:	Prozentuelle Verteilung der verschiedenen, an der Befragung teilnehmenden Personengruppen	9
Abbildung 2.1:	Österreich: Aufteilung der Gesundheitsausgaben nach Sektoren in Prozent, 2009	19
Abbildung 3.1:	Seltene Erkrankungen finden derzeit in Österreich zu wenig Beachtung	34
Abbildung 3.2:	Die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sollte in der Öffentlichkeit verbessert werden	34
Abbildung 3.3:	Einschätzung des derzeitigen allgemeinen Wissensstandes zur Epidemiologie bei seltenen Erkrankungen	35
Abbildung 3.4:	Bedeutung verschiedener Informationsquellen zu seltenen Erkrankungen nach einschätzenden Gruppen	37
Abbildung 3.5:	Beurteilung der Zugänglichkeit zu verschiedenen Gesundheitsversorgungsbereichen aus Sicht der Patienten/Patientinnen, Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter	41
Abbildung 3.6:	Positive Einschätzung des Zugangs zu ausgewählten Bereichen des Gesundheitssystems aus Sicht der Stakeholder.....	42
Abbildung 3.7:	Bewertung des Zugangs zum niedergelassenen Bereich (Allgemeinmediziner und Fachärzte) aus Sicht aller Befragungsgruppen	43
Abbildung 3.8:	Bewertung des Zugangs zum stationären Bereich aus Sicht aller Befragungsgruppen	44
Abbildung 3.9:	Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung im intra- und extramuralen Bereich aus Sicht der Patienten/Patientinnen, deren Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter.....	45
Abbildung 3.10:	Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung im therapeutischen Bereich sowie im Krankentransportwesen aus Sicht der Patienten/Patientinnen, ihrer Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter	46
Abbildung 3.11:	Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln aus Sicht der Patienten/Patientinnen, ihrer Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter.....	46

Abbildung 3.12: Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung aus Sicht aller Befragungsgruppen	48
Abbildung 3.13: Maßnahmen für eine verbesserte Versorgung aus Sicht der Patientenschaft, ihrer Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter	50
Abbildung 3.14: Zustimmung zu Maßnahmen für eine verbesserte Versorgung aus Sicht der Leistungserbringer und der Leistungsempfänger	51
Abbildung 3.15: Zustimmung zur angemessenen Erstattung von Dienstleistungen und zur besseren Abbildung seltener Erkrankungen in Diagnose- und Dokumentationssystemen aus Sicht der Leistungserbringer.....	53
Abbildung 3.16: Priorisierung ausgewählter Elemente für eine optimale Patientenversorgung aus Sicht der Stakeholder	54
Abbildung 3.17: Zustimmung zu Maßnahmen mit Bezug zur Patientenbetreuung.....	56
Abbildung 3.18: Meinungsprofil zur Frage getrennter Ambulanzen für Kinder und Erwachsene	57
Abbildung 3.19: Zustimmung zu technischen und organisatorischen Aspekten von Expertisezentren.....	58
Abbildung 3.20: Meinungsprofil zur Frage der Wohnortnähe eines Expertisezentrums	59
Abbildung 3.21: Zustimmung zu qualitätssichernden Maßnahmen und Qualitätsindikatoren als Leistungskriterien designierter Expertisezentren	60
Abbildung 3.22: Vorteile einer stärkeren Vernetzung und Zusammenarbeit der verschiedenen Fachdisziplinen und Sektoren aus Sicht der Stakeholder	62
Abbildung 3.23: Bereitschaft, eine notwendige medizinische Leistung im Ausland in Anspruch zu nehmen, aus Sicht der Patientenschaft und ihrer Angehörigen	64
Abbildung 3.24: Ausgewählte Maßnahmen zur Beschleunigung der Diagnosestellung aus Sicht der Patienten/Patientinnen, ihrer Angehörigen und der Stakeholder	69
Abbildung 3.25: Ausgewählte Situationen im Rahmen der Gesundheitsversorgung, mit denen Patientinnen, Patienten und ihre Angehörigen nach eigenen Angaben konfrontiert waren	71
Abbildung 3.26: Notwendigkeit regelmäßiger Kontrolluntersuchungen für die Bewilligung von medikamentösen und anderen therapeutischen Maßnahmen	72

Abbildung 3.27: Notwendigkeit, die Zugangswege zu neuen und bestehenden Therapien zu vereinfachen und zu beschleunigen.....	73
Abbildung 3.28: Möglichkeit, dass der Orphan-Drug-Status nach erfolgter Zulassung Anreize zur Ausweitung des Indikationsgebietes auf häufige Erkrankungen setzt	73
Abbildung 3.29: Notwendigkeit verbesserter „Compassionate-Use“- und „Off-Label-Use“-Anwendungen im Bereich seltener Erkrankungen	74
Abbildung 3.30: Risiko, dass das Bereitstellen von Arzneimitteln vor offizieller Marktzulassung langfristig der Arzneimittelsicherheit schadet.....	74
Abbildung 3.31: Ausgewählte Problemsituationen im Alltag von Patienten/Patientinnen und ihren Angehörigen.....	77
Abbildung 3.32: Zustimmung zu verschiedenen Aspekten von Patientenregistern aus Sicht der Patientenschaft, ihrer Angehörigen und der Stakeholder	79
Abbildung 3.33: Zustimmungprofile aus Stakeholdersicht für verschiedene Maßnahmen im Rahmen einer gezielten Forschungsförderung für seltene Erkrankungen	81
Abbildung 3.34: Wesentliche Problemlagen aus Sicht der Patientenschaft und der Angehörigen in Prozent	84

Abkürzungen

AGES PharmMed	Österreichische Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit, Geschäftsbereich Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen (Österreichische Arzneimittelagentur), seit 1.2.2012 AGES Medizinmarktaufsicht
AKH	Allgemeines Krankenhaus
ASVG	Allgemeines Sozialversicherungsgesetz
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BMASK	Bundesministerium für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz
BMWF	Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung
BMWFJ	Bundesministerium für Wirtschaft, Familie und Jugend
BMVIT	Bundesministerium für Verkehr, Innovation und Technologie
bzw.	beziehungsweise
dzt.	derzeit
EKO	Erstattungskodex
EMA	European Medicines Agency, Europäische Arzneimittelzulassungsbehörde
EU	Europäische Union
EUCERD	European Union Committee of Experts on Rare Diseases, Sachverständigenausschuss der Europäischen Union für seltene Erkrankungen
FFG	Forschungsförderungsgesellschaft
FWF	Fonds zur Förderung der wissenschaftlichen Forschung
GTelG	Gesundheitstelematikgesetz
GÖG	Gesundheit Österreich GmbH
HVB	Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger
KAKuG	Krankenanstalten- und Kuranstaltengesetz
LKF	Leistungsorientierte Krankenanstaltenfinanzierung
MUW	Medizinische Universität Wien
NAP.SE	Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen
NKSE	Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen
Orphan Drug	Arzneimittel für seltene Erkrankungen
OSR	Oberster Sanitätsrat
PRIKRAF	Privatkrankenanstaltenfinanzierungsfonds
RöV	Richtlinien über die ökonomische Verschreibweise von Heilmitteln und Heilbehelfen der österreichischen Krankenversicherungsträger
s.	siehe
SALK	Salzburger Landeskliniken
u. a.	unter anderem
UK-SE	Unterkommission Seltene Erkrankungen
z. B.	zum Beispiel

1 Einleitung

In der Europäischen Union werden seltene Erkrankungen derzeit primär über ihre gesamteuropäische Prävalenz, d. h. ihre Häufigkeit in der europäischen Gesamtbevölkerung von nicht mehr als fünf Erkrankten unter zehntausend Personen zu einem beliebig wählbaren Stichtag, definiert. Die meisten seltenen Erkrankungen verlaufen schwer, sei es, dass sie unbehandelt ein lebensbedrohendes Leiden darstellen, sei es, dass sie eine chronische Invalidität nach sich ziehen oder dass sie zu einer erheblichen Beeinträchtigung der Lebensqualität oder des sozioökonomischen Potenzials des Einzelnen führen (Rat der Europäischen Union 2009). Der Schweregrad wird daher seit Verabschiedung der „Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden“ üblicherweise als zweites, zusätzliches Kriterium für seltene Erkrankungen herangezogen, wenn es darum geht, besondere Maßnahmen zur Bekämpfung dieser Krankheitsbilder zu setzen (Rat der Europäischen Union und Europäisches Parlament 2000).

In Österreich gibt es bislang keine offiziell anerkannte Definition für seltene Erkrankungen, doch wird die Definition der Europäischen Union in der täglichen Praxis von der Mehrheit der Akteure im Gesundheitssystem verwendet. Auf die österreichische Bevölkerungszahl umgelegt, bedeutet dies, dass bis zu 4.200 Personen von einer bestimmten Erkrankung betroffen sein können, damit diese als „selten“ angesehen wird. Teilweise leiden nur einige Dutzend oder weniger Einzelpersonen an einer bestimmten seltenen Krankheit.

Die eigentliche Dimension seltener Erkrankungen, die zu 80 Prozent genetischen Ursprungs sind, wird aber erst deutlich, wenn man die Gesamtzahl an individuellen Krankheitsbildern berücksichtigt. In Orphanet¹, der weltweit anerkannten Referenzdatenbank für seltene Erkrankungen, sind inzwischen 5.954 verschiedene Krankheitsbilder erfasst (Stichtag 19. September 2011). Medizinische Expertinnen und Experten gehen davon aus, dass es in Europa zwischen 6.000 und 8.000 unterschiedliche seltene Krankheiten gibt und dass daher 6 bis 8 Prozent der europäischen Gesamtbevölkerung an einer seltenen Erkrankung leiden oder daran im Laufe ihres Lebens erkranken werden (Rat der Europäischen Union 2009). Dies entspricht rund einer halben Million Menschen in Österreich und 27 bis 36 Millionen in der EU – Zahlenwerte mit beträchtlicher gesundheitspolitischer und gesellschaftlicher Relevanz. Rund 50 Prozent betreffen Kinder (EURORDIS 2011).

Aufgrund der geringen Fallzahlen und des fehlenden öffentlichen Bewusstseins sind von seltenen Erkrankungen betroffene Personen und ihre Angehörigen häufig mit

¹
www.orpha.net

besonderen Problemlagen konfrontiert. So fehlt es oft an Diagnose- und Behandlungsstandards sowie verfügbaren Therapien. An diesem Szenario haben auch die in den letzten Jahren gestiegenen Forschungsaktivitäten in universitären Einrichtungen und in der biopharmazeutischen Industrie bislang nichts ändern können.

1.1 Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen

Die beschriebenen Problemfelder haben das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) dazu veranlasst, im Jänner 2011 die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH zu etablieren. In enger Zusammenarbeit mit der Medizinischen Universität Wien wird u. a. an der Verbesserung des Versorgungssystems im Bereich der seltenen Erkrankungen gearbeitet. Eine weitere wichtige Aufgabe der NKSE ist es, sowohl bei den Akteuren im Gesundheitswesen als auch in der breiten Bevölkerung mehr Verständnis für die besonderen Bedürfnisse und Problemlagen der Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen zu schaffen. Eines der ersten Projekte der NKSE ist die Erhebung der Situation und des Versorgungsbedarfs der Patientinnen/Patienten mit seltenen Erkrankungen in Österreich. Die Idee zu einer derartigen Erhebung wurde im Oktober 2010 beim „Mariazeller Gesundheitsdialog: Rare Diseases“ entwickelt und nachfolgend in der beim Obersten Sanitätsrat angesiedelten Unterkommission² für seltene Erkrankungen (UK-SE) aufgegriffen und befürwortet.

Ein Schwerpunkt der NKSE im Jahr 2012/2013 wird – in Umsetzung einer Empfehlung des Europäischen Rats der Gesundheitsminister aus dem Jahr 2009 – die Erstellung eines Entwurfes für einen auf die landeseigene Situation zugeschnittenen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.SE) sein. Die Empfehlung definiert sechs Themenfelder, die von der Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Erkrankungen über die Verstärkung der Forschungsaktivitäten sowie die Einrichtung von Expertisenzentren bis hin zu Maßnahmen zur nachhaltigen Sicherung der neu geschaffenen Infrastruktur reichen. Orientiert an diesen Themenfeldern sollen die Mitgliedstaaten bis Ende 2013 gezielt Maßnahmenpakete entwickeln, die die Lage der Betroffenen, aber auch diejenige der mit dieser Thematik beruflich befassten Personen verbessern, und – wo es möglich ist – die Zusammenarbeit auf europäischer Ebene stärken.

²

Diese Unterkommission wurde wie andere Unterkommissionen des OSR zwischenzeitlich aufgelöst und durch eine vom BMG einberufene Expertengruppe für seltene Erkrankungen ersetzt.

Begleitet wird die Tätigkeit der NKSE durch zwei vom BMG eingerichtete Gremien. Das Erste, eine Expertengruppe für seltene Erkrankungen, steht dem BMG konsiliarisch zur Verfügung und unterstützt die NKSE bei der Erarbeitung bundesweit gültiger Versorgungskonzepte. Das zweite Gremium, die sogenannte strategische Plattform, setzt sich aus ausgewählten gesundheitspolitischen Entscheidungsträgern zusammen und stellt die Schnittstelle zu strategisch relevanten Institutionen bzw. Finanziers her. Eine Zusammenstellung der in den jeweiligen Gremien vertretenen Organisationen findet sich im Anhang.

1.2 Ziel der Bedarfserhebung

Die vorliegende Bedarfserhebung soll konkrete Problemlagen im Bereich der seltenen Erkrankungen in Österreich aufzeigen, insbesondere im Hinblick auf

1. das öffentliche Bewusstsein für seltene Erkrankungen;
2. die Versorgungssituation;
3. die Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen und
4. die Forschungslandschaft auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen.

Besonderes Augenmerk soll dabei einerseits auf das Erfassen der Situation und des subjektiven Erlebens der Betroffenen (hierzu zählen die Patientinnen und Patienten, deren Angehörige und leitende Personen aus dem Bereich der Selbsthilfegruppen), und andererseits auf die Situation und die individuelle Sichtweise von beruflich mit der Thematik befassten Personen und Institutionen (Ärzeschaft, Wissenschaftler/innen, Kostenträger, Vertreter/innen der pharmazeutischen Industrie, Interessenvertreter/innen) gelegt werden. Auf diese Weise sollen Hinweise auf mögliche Defizite herausgearbeitet und Meinungstendenzen bzw. Prioritäten identifiziert werden, die in den zukünftigen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.SE) einfließen sollen. Der vorliegende Bericht erhebt somit ausdrücklich nicht den Anspruch einer empirischen Studie auf Basis einer repräsentativen Umfrage.

1.3 Berichtsstruktur und Methodik

1.3.1 Berichtsstruktur

Nach der Einleitung und der Beschreibung des methodischen Vorgehens in Kapitel 1 folgt in Kapitel 2 zunächst eine kompakte Darstellung des österreichischen Gesundheitssystems mit besonderer Berücksichtigung der rechtlichen Grundlagen, der verschiedenen Versorgungsstrukturen und der zugehörigen Finanzierungswege. Diese

komprimierte Systembeschreibung richtet sich insbesondere an jene Leserinnen und Leser, die mit den allgemeinen Grundlagen des österreichischen Gesundheitssystems nur wenig oder gar nicht vertraut sind und soll ihnen jene Informationen zur Verfügung stellen, auf die der vorliegende Bericht bei der Darstellung und Analyse der aktuellen Situation der seltenen Erkrankungen in Österreich in den Kapiteln 3 und 4 an vielen Stellen Bezug nimmt. Diese allgemeine Systembeschreibung wird anschließend durch mehrere Informationsblöcke ergänzt, die sowohl die potentiellen Problemstellungen für seltene Erkrankungen im derzeitigen Gesundheitssystem als auch die zusätzlichen Anforderungen, die diese Krankheitsbilder an das Gesundheitssystem stellen, thematisieren. Die Schwerpunkte liegen dabei auf der Notwendigkeit und Ausgestaltung spezialisierter Versorgungseinrichtungen für seltene Erkrankungen, den derzeitigen Problemen und Herausforderungen bei der Finanzierung der Versorgung und den Informations- und Therapieangeboten zu seltenen Erkrankungen (einschließlich der Entwicklung und Zulassung von Orphan Drugs). Auch diese Informationen bilden somit wichtige inhaltliche Bezugspunkte für die Analyse und Diskussion der Situation der Betroffenen in den beiden nachfolgenden Kapiteln.

In Kapitel 3 werden die Ergebnisse der von der NKSE durchgeführten Fragebogenerhebung (Leistungsempfänger, -erbringer und Zahler) sowie der Experteninterviews präsentiert. Die Ergebnisse werden getrennt nach Einschätzung des öffentlichen Bewusstseins, dem Versorgungssystem, dem Diagnose- bzw. Therapieangebot und der Forschungslandschaft dargestellt. Qualitative Ergebnisse der empirischen Erhebung sind in Abschnitt 3.4 zusammengefasst.

Kapitel 4 diskutiert die Ergebnisse der Erhebung und unterzieht die Ist-Situation einer Problemanalyse. Für jene Bereiche, in denen bei diesem Vergleich signifikante Differenzen zu Tage treten, werden mögliche Lösungsszenarien aufgezeigt.

1.3.2 Methodik

Der vorliegende Bericht wurde Ende 2011 in einer ersten Entwurfsfassung vorgestellt und durchlief anschließend zwei Begutachtungsschleifen, zunächst durch die Expertengruppe für seltene Erkrankungen des BMG sowie nachfolgend durch die strategische Plattform für seltene Erkrankungen des BMG (Zusammensetzung siehe Anhang). Die dem Bericht zugrundeliegenden empirischen Erhebungen (Experteninterviews, zwei Fragebogenerhebungen mit unterschiedlichen Zielgruppen) erfolgten zwischen Januar und August 2011. Zielsetzung, Studiendesign und Evaluationsinstrumente wurden zuvor in einem Akkordierungsprozess zwischen dem österreichischen Bundesministerium für Gesundheit und der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen an der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) erarbeitet.

Erhebungsinstrumente

Grundsätzlich wurden für die Bedarfserhebung zwei einander ergänzende Erhebungsinstrumente – und zwar qualitative Experteninterviews sowie standardisierte, anonymisierte Fragebögen – verwendet.

So wurden, um ein möglichst umfassendes Bild zur Sicht auf und zum Umgang mit seltenen Erkrankungen quer durch die österreichischen Institutionen zeichnen zu können, in einem ersten Schritt anhand eines Gesprächsleitfadens jene Personen interviewt, die bereits in der Unterkommission für seltene Erkrankungen (UK-SE) des Obersten Sanitätsrats (OSR) tätig waren. Die befragten Personen setzten sich aus Vertreterinnen und Vertretern folgender Institutionen oder Fachrichtungen zusammen: Selbsthilfegruppen, medizinische Spezialisten/Spezialistinnen aus den Bereichen Pädiatrie, Humangenetik und spezialisierter Labordiagnostik (einschließlich des österreichischen Neugeborenen-Screening-Programms), niedergelassene Ärzte/Ärztinnen, pharmazeutische Industrie, Sozialversicherung, Bundesministerium für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz und die Österreichische Agentur für Gesundheit und Ernährungssicherheit (AGES PharmMed, seit 1.2.2012 AGES Medizinmarktaufsicht). Darüber hinaus wurde ein Interview mit einem Experten der Salzburger Landesklinikenholding (SALK) geführt. Der Gesprächsleitfaden sowie die Namen der Interviewpartnerinnen und -partner befinden sich im Anhang.

Für den zweiten Schritt wurden anschließend standardisierte, anonymisierte Fragebögen für zwei unterschiedliche Zielgruppen konzipiert. Das Design der Fragebögen orientierte sich an einer vorausgegangenen Erhebung der Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie der Leibniz Universität Hannover mit dem Titel: „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland“, die im Auftrag des deutschen Bundesministeriums für Gesundheit durchgeführt worden war (Eidt et al. 2009).

Während ein Fragebogen für die Erhebung unter systemrelevanten Stakeholdern wie Vertretern/Vertreterinnen von Selbsthilfegruppen, der pharmazeutischen Industrie, Wissenschaftlern/Wissenschaftlerinnen, Interessenvertretungen, Kostenträgern und Ärzten/Ärztinnen konzipiert war (Stakeholderfragebogen), richtete sich ein zweiter Fragebogentyp direkt an Patienten/Patientinnen und deren Angehörige (Patientenfragebogen).

Obleich ein Großteil der gestellten Fragen in beiden Fragebogentypen deckungsgleich war, wurde im Patientenfragebogen zusätzlich nach Erfahrungen und subjektiven Wahrnehmungen aus der unmittelbaren Lebenswelt der Betroffenen und ihrer Angehörigen gefragt, während im Stakeholderfragebogen zusätzliches Expertenwissen erhoben wurde (Fragebögen vgl. Anhang). Ziel war es, mittels Methodentriangulation ein umfassendes Bild der Erfahrungen der Patientenschaft und der direkten Angehörigen

zu zeichnen wie auch Expertenwissen bzw. Meinungstendenzen von Leistungserbringern über Versorgungsstrukturen zu erheben.

Fragebogeninhalte

Beide Fragebögen (Patientenfragebogen und Stakeholderfragebogen) gliederten sich in insgesamt 17 Fragen bzw. Fragebatterien, die in die unten angeführten Themenblöcke untergliedert waren (Fragebögen vgl. Anhang):

- » Angaben zur vorliegenden seltenen Erkrankung (nur Patientenfragebogen)
- » Allgemeines (z. B. Bewertung von Informationsquellen zu seltenen Erkrankungen)
- » Aktuelle Versorgungssituation
- » Verbesserungsmöglichkeiten in der Patientenversorgung
- » Diagnostik und Therapie
- » Forschung
- » Angaben zur Person (nur Patientenfragebogen)
- » Fallbeispiele und Anmerkungen

Ablauf der Erhebung und Auswahl der Adressaten

Um einen möglichst hohen Rücklauf zu gewährleisten und einen niederschweligen Zugang zu garantieren, wurden mehrere Erhebungs- bzw. Antwortkanäle konzipiert. So konnte der Fragebogen sowohl in einer Papierversion schriftlich bearbeitet und anschließend portofrei an die GÖG zurückgesendet als auch via Internet ausgefüllt werden. Der Erhebungszeitraum erstreckte sich über rund drei Monate (Juni bis August). Als Software für die Onlineerhebung diente das Programm EFS Survey der Firma Globalpark.

Die schriftliche (online) Befragung vermindert etwaige Interviewer-Effekte (z. B. sozial erwünschtes Antwortverhalten, Antwortverzerrung aufgrund von Scham etc.) auf die Befragten. Dies ist insbesondere bei Auskünften zur persönlichen Situation der Gesundheit von Vorteil. Des Weiteren bietet die schriftliche Befragung den Vorteil einer schnelleren und effizienteren Abwicklung. Die relevante Grundgesamtheit für den Patientenfragebogen ist das gesamte österreichische Patientenkollektiv und deren Angehörige, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Da weder ein Verzeichnis dieser Grundgesamtheit, noch exakte Informationen zu Größe und Struktur dieses Kollektivs vorliegen, ist es nicht möglich, eine repräsentative Zufallsstichprobe daraus zu ziehen. Die Auswahl der Befragten erfolgte daher nach dem für diese Situation geeigneten „Schneeballverfahren“.

Der Patientenfragebogen wurde – mit der Bitte um Weiterleitung an die jeweiligen Mitglieder – elektronisch an die im April 2011 in Orphanet (www.orpha.net) erfassten

österreichischen Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen versandt (Orphanet 2011). Darüber hinaus wurden die ebenfalls in Orphanet gelisteten medizinischen Spezialisten via E-Mail kontaktiert und gebeten, den Fragebogen an ihre Patienten weiterzugeben bzw. einen Stakeholderfragebogen als systemrelevante Leistungserbringer selbst auszufüllen. Spezialisten sowie Selbsthilfegruppenvertreter/innen dienten als Multiplikatoren.

Der Stakeholderfragebogen wurde darüber hinaus an unterschiedliche Institutionen versandt, auch hier verbunden mit der Bitte um Weiterleitung innerhalb der Organisation an die oder weitere zuständige Fachexpertinnen und Fachexperten. Folgende Institutionen wurden dabei berücksichtigt:

- » Leiter/Leiterinnen von Selbsthilfegruppen (laut Orphanet)
- » Ärzteschaft sowie Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler (laut Orphanet)
- » Einschlägige medizinische Fachgesellschaften
- » Österreichische Ärztekammer
- » Sozialversicherungsträger und Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger
- » Interessenvertretung der pharmazeutischen Industrie (Pharmig)
- » Landesgesundheitsfonds
- » Landessanitätsdirektionen
- » Mitglieder der ehemaligen Unterkommission Seltene Erkrankungen des OSR

Kontaktierten Personen wurde die Möglichkeit eingeräumt, vorgedruckte Fragebögen inklusive Kuverts bei der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (GÖG) zu bestellen. Weiters hatten interessierte Respondentinnen und Respondenten die Möglichkeit, den Fragebogen als PDF-Dokument von der Homepage der Gesundheit Österreich GmbH herunterzuladen und ausgedruckt an diese zurückzusenden. Zusätzlich wurde der Fragebogen auf dem österreichischen Gesundheitsportal³ sowie auf weiteren Internetplattformen⁴ vorgestellt und beworben.

Auswertung

Die Auswertung der Fragebögen erfolgte computerunterstützt mit den Programmen Microsoft Excel 2007 und PASW Statistics Version 18.

3
www.gesundheit.gv.at

4
z. B. www.behindertenarbeit.at

Beide Fragebogentypen enthielten zusätzlich zu den standardisierten Fragekomplexen je zwei offene Fragen, die den Befragten die Möglichkeit einräumten, Stellungnahmen zu Themenkomplexen abzugeben, die ihrer Meinung nach im Fragebogen keine Erwähnung gefunden hatten. Die Antworten wurden anhand einer qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring ausgewertet (Mayring 2003). Dabei wurde das Verfahren der induktiven Kategorienbildung des vorliegenden Textmaterials angewandt. Kapitel 3 widmet sich der Analyse dieser Ergebnisse.

Als Beitrag zu einer verbesserten Lesbarkeit des Berichts wurden die Ausprägungen der Skalen bei der Auswertung in drei anstatt ursprünglich fünf Gruppen zusammengefasst (z. B. hohe Ausprägung, neutral und niedrige Ausprägung). Zu diesem Zweck wurden jeweils die beiden positiven (z. B. sehr gut und eher gut) sowie die beiden negativen Skalenwerte (z. B. eher schlecht und sehr schlecht) aggregiert.

Rücklauf und Beschreibung der Befragungskohorte

Insgesamt standen 517 vollständig beantwortete Fragebögen zur Auswertung zur Verfügung.⁵ Darunter wurden 163 Fragebögen von Patientinnen und Patienten sowie 192 von deren Angehörigen (Patientenfragebögen) ausgefüllt (gesamt: 355). Dabei wurden 89 verschiedene seltene Erkrankungen angegeben (um Subtypen bereinigt).

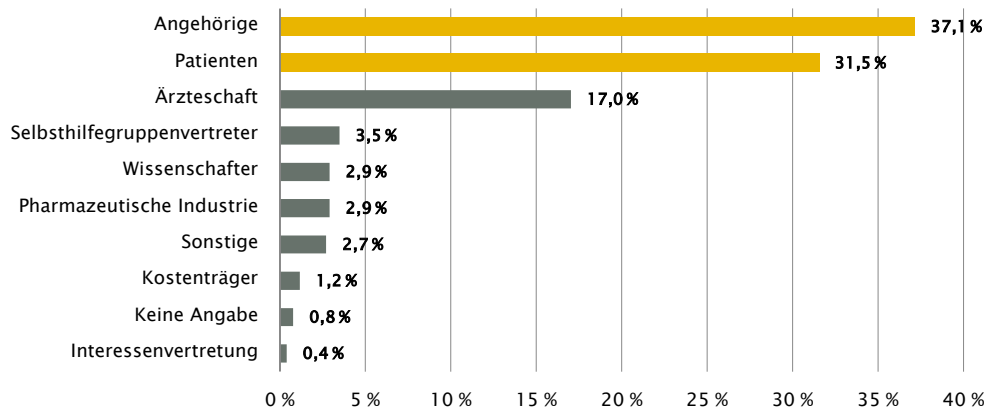
Weiters beantworteten 162 Stakeholder den Fragebogen (inkl. Sonstige). Abbildung 1.1 zeigt die genaue Verteilung der ausgewerteten Fragebögen nach antwortenden Personengruppen. Die befragten Stakeholder gaben an, durchschnittlich 22,6 Jahre Erfahrung im Gesundheitswesen allgemein und 15,1 Jahre mit seltenen Erkrankungen zu haben.

Aufgrund der geringen Anzahl von Respondenten aus der Gruppe der Interessenvertretungen wurden die Gruppen der Sonstigen und der Interessenvertretung für die weiteren Analysen zusammengelegt. Um zugleich den vollen Informationsgehalt aus beiden Gruppen zu erhalten, werden jene Einzelfragen, in denen die Übereinstimmung nur sehr begrenzt war, bei der Ergebnisdarstellung im jeweiligen Textabschnitt besonders hervorgehoben und getrennt interpretiert.

5

Es wurden sämtliche vollständig ausgefüllten Fragebögen berücksichtigt, die bis spätestens 22. August 2011 einlangten. Unter „vollständig“ sind hierbei Fragebögen zu verstehen, in denen sämtliche Fragebatterien bearbeitet wurden. Fragebögen, in denen eine oder mehrere Einzelfragen übersprungen wurden, flossen somit ebenso in die Auswertung ein wie jene, in denen alle Einzelfragen beantwortet wurden. Die Anzahl der Respondenten (n) je Frage kann daher geringfügig schwanken.

Abbildung 1.1:
 Prozentuelle Verteilung der verschiedenen, an der Befragung teilnehmenden
 Personengruppen



n = 517

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Tabelle 1.1 gibt einen Überblick über die regionale Verteilung der Betroffenen und Angehörigen, die an der Erhebung teilnahmen.

Tabelle 1.1:
 Regionale Verteilung der Patienten, Patientinnen und Angehörigen

	Anzahl	Prozent (%)
Wien	90	25,4
Oberösterreich	60	16,9
Niederösterreich	57	16,1
Steiermark	46	13,0
Tirol	40	11,3
Salzburg	23	6,5
Kärnten	19	5,4
Burgenland	11	3,1
Vorarlberg	3	0,8
Keine Angabe	4	1,1
Ausland	2	0,6
Summe	355	100

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

2 Strukturelle Rahmenbedingungen für Personen mit seltenen Erkrankungen im Jahr 2011

2.1 Rechtliche Grundlagen des österreichischen Gesundheitssystems

Ein wesentliches Merkmal des österreichischen Gesundheitssystems ist der gesetzlich gleiche und freie Zugang für alle Versicherten zu allen Gesundheitsleistungen, unabhängig von Alter, Wohnort, Herkunft und sozialem Status sowie unabhängig von der Art bzw. vom Umfang der Leistungen. Ermöglicht wird dies im Wesentlichen durch eine solidarische Finanzierung (Solidaritätsprinzip), die im Sozial- bzw. Pflegerecht und im Sozialversicherungsrecht sowie in zusätzlichen Vereinbarungen geregelt ist.

Das Sozialversicherungssystem, das die Zweige Kranken-, Unfall-, Arbeitslosen- und Pensionsversicherung umfasst, basiert auf dem Modell der gesetzlich verankerten Pflichtversicherung. Dadurch sind rund 99,3 Prozent der in Österreich lebenden Menschen durch eine Krankenversicherung geschützt. Daneben ist rund ein Drittel der österreichischen Bevölkerung privat Zusatzversichert (HVB 2010).

Die gesetzliche Basis für die Pflichtversicherung bilden die Sozialversicherungsgesetze: das Allgemeine Sozialversicherungsgesetz (ASVG) sowie die für bestimmte Berufsgruppen relevanten Sondergesetze⁶. Seit der Einführung des ASVG im Jahr 1956 wurde der Versichertenkreis stetig erweitert. Neben sozialversicherten Beschäftigten können auch Familienangehörige oder Lebenspartnerinnen/Lebenspartner mitversichert werden. Darüber hinaus sind auch Pensionistinnen/Pensionisten, Empfänger von Arbeitslosengeld sowie Sozialhilfeempfängerinnen/-empfänger geschützt. Auch eine Selbstversicherung ist im österreichischen Sozialversicherungssystem unter bestimmten Voraussetzungen möglich. Zu den Leistungen der Kranken- und Unfallversicherung zählen u. a. ärztliche Hilfe (ambulante Versorgung), Anstaltspflege (stationäre Versorgung), medizinische Rehabilitation, Medikamente, medizinische Hauskrankenpflege, Psychotherapie und klinisch-psychologische Diagnostik, Behandlungen durch medizinisch-technische Dienste, Transportkosten, Zuschüsse für Heilbehelfe und Hilfsmittel sowie Krankengeld. Die insgesamt 19 Krankenversicherungsträger erbringen diese Leistun-

⁶

Beamten-, Kranken- und Unfallversicherungsgesetz (B-KUVG), Gewerbliches Sozialversicherungsgesetz (GSVG), Bundesgesetz über die Sozialversicherung freiberuflich selbständiger Erwerbstätiger (FSVG) und Bauern- Sozialversicherungsgesetz (BSVG)

gen entweder in eigenen Einrichtungen (z. B. in Ambulatorien, Sonderkrankenanstalten) oder durch ihre Vertragspartner, d. h. Leistungserbringer, mit denen sie vertragliche Vereinbarungen abschließen (z. B. Krankenanstalten, Ärztinnen/Ärzte, Therapeutinnen/Therapeuten etc.) Das Leistungsangebot kann regional sowie je nach Krankenversicherungsträger abweichen.

Zentrale gesetzliche Grundlagen im Bereich der Spitäler sind das Kranken- und Kuranstaltengesetz des Bundes (KAKuG) und die neun Ausführungsgesetze der Länder. Diese regeln den Versorgungsauftrag der Länder, die für die Errichtung und Erhaltung von Spitälern zuständig sind und eine ausreichende Spitalsversorgung sicherstellen müssen. Die laufenden Kosten werden für die Fondsspitäler von der Sozialversicherung sowie von Bund, Ländern und Gemeinden gemeinsam getragen (Landesgesundheitsfonds) (Krankenanstalten- und Kuranstaltengesetz 2010). Eine etwaige Betriebsabgangsdeckung wird entweder direkt durch die jeweiligen Träger (Länder, Gemeinden und sonstige Träger) oder durch zusätzliche, durch die Länder in die Landesgesundheitsfonds eingespeiste Mittel finanziert.

Als Grundlage für die Planung und Organisation sowie Finanzierung der überregionalen bzw. sektorenübergreifenden Gesundheitsversorgung gilt die Vereinbarung gemäß Art. 15a B-VG (dzt. Laufzeit 2008–2013). Dabei handelt es sich um einen befristeten innerstaatlichen Vertrag zwischen dem Bund und den neun Bundesländern (B-VG 2007). Um einen besseren Austausch zwischen niedergelassenem und stationärem Bereich gewährleisten zu können, wird in Zukunft neben den finanziellen und organisatorischen Strukturen auch elektronischen Instrumenten ein größeres Gewicht zukommen. In diesem Zusammenhang könnte vor allem das zukünftige Bundesgesetz betreffend Datensicherheitsmaßnahmen beim elektronischen Verkehr mit Gesundheitsdaten und Einrichtung eines Informationsmanagements (Gesundheitstelematikgesetz, GTelG) eine wichtige Grundlage beispielsweise für die elektronische Patientenakte oder die Schaffung von Patientenregistern zur bedarfsorientierten Gesundheitsplanung bilden.⁷

Weitere auch für den Bereich der seltenen Erkrankungen relevante Gesetze sind das Behinderteneinstellungsgesetz (BEinstG) und die Verordnung des Bundesministers für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz betreffend nähere Bestimmungen über die Feststellung des Grades der Behinderung (Behinderteneinstellungsgesetz 2011), (Einschätzverordnung 2010).

7

Entwurf unter: <http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/5/7/4/CH1300/CMS1298381237041/elga-gesetz.pdf>

Im Bereich Pflege werden staatliche finanzielle Zuschüsse für Patienten und Patientinnen mit seltenen Erkrankungen einerseits durch Ausbezahlung von Familienbeihilfen (Familienlastenausgleichsgesetz) und andererseits durch Anspruch auf Pflegegeld (Pflegegeldgesetz) gewährt. Als Einstufungskriterium werden jeweils der Grad der Behinderung bzw. die Höhe der Pflegestufe gemessen am Pflegebedarf herangezogen.

2.2 Strukturen der Gesundheitsversorgung

Die Versorgungsstrukturen im Gesundheitswesen lassen sich allgemein entweder in einen intramuralen oder Spitalsbereich auf der einen, und einen extramuralen oder niedergelassenen Bereich auf der anderen Seite oder – alternativ – in einen stationären und einen ambulanten Versorgungsbereich gliedern.

Beide Gliederungen überlappen teilweise (so erfolgt die stationäre Versorgung grundsätzlich im Spitalsbereich), aber sie sind nicht deckungsgleich, denn eine ambulante Versorgung kann sowohl im intramuralen Bereich (Spitalsambulanzen) als auch extramural in den Ordinationen niedergelassener Haus- und Fachärzte, in Ambulatorien oder bei anderen Dienstleistern des Gesundheitssystems erfolgen.

Grundsätzlich ist der niedergelassene Bereich als erste Anlaufstelle für Patienten und Patientinnen in Österreich konzipiert. Erst wenn der Gesundheitszustand des Betroffenen eine akute und/oder fachlich/technisch aufwendige, im extramuralen Bereich nicht mehr durchführbare Behandlung erfordert, soll die Versorgung im Spitalsbereich geleistet werden. Beide Bereiche, der niedergelassene wie der Spitalsbereich, werden durch tertiäre Einrichtungen zur Rehabilitation ergänzt.

Stationäre Versorgung

Ungeachtet der vorgenannten Prämisse ist die Gesundheitsversorgung in Österreich traditionell krankenhauszentriert. So wurden im Jahr 2009 in allen österreichischen Krankenanstalten rund 2,67 Mio. akutstationäre Aufenthalte verzeichnet, etwa 2,21 Mio. dieser Aufenthalte überschritten einen Kalendertag. Die Krankenhaushäufigkeit (stationäre Aufenthalte länger als ein Kalendertag) im akutstationären Bereich betrug demnach rund 26 Aufnahmen pro 100 Einwohner, ein Wert, mit dem Österreich in im europäischen Vergleich an der Spitze lag (Habl/Bachner 2010).

Im Jahr 2009 umfasste die Spitalslandschaft in Österreich 267 bettenführende Krankenanstalten. Von diesen wurden 155 Krankenanstalten von öffentlichen und 112 von privaten Trägern betrieben. Die Landesgesundheitsfonds finanzierten 132 Krankenanstalten. Die differierenden Zahlen rühren daher, dass nicht alle Krankenanstalten mit öffentlicher Trägerschaft über die Landesgesundheitsfonds finanziert werden (Aus-

nahmen sind z. B. die Militärspitäler des Bundes). Auf der anderen Seite gehört auch ein Teil der Krankenanstalten mit privater Trägerschaft, die gemeinnützig geführt werden und/oder über das Öffentlichkeitsrecht verfügen, zu den landesgesundheitsfondsfinanzierten Krankenanstalten. In allen Krankenanstalten standen Ende 2009 rund 64.000 tatsächliche Betten für die stationäre Gesundheitsversorgung zur Verfügung. Rund 51.800 dieser Betten waren der Akutversorgung⁸ zuzurechnen.

Die 132 landesgesundheitsfondsfinanzierten Einrichtungen umfassten Krankenhäuser des Akutversorgungssektors mit Öffentlichkeitsrecht sowie gemeinnützige Krankenhäuser ohne Öffentlichkeitsrecht. Mit rund 48.300 Betten stellten sie rund 75 Prozent aller Spitalsbetten in Österreich und versorgten rund 90 Prozent aller akutstationären Patienten.

In Relation zur Bevölkerung entsprach das einer Bettendichte von 7,6 Betten pro 1.000 Einwohnerinnen und Einwohner. Bezogen auf Akutbetten betrug die entsprechende Bettendichte 6,2 und bei landesfondsfinanzierten Krankenanstalten ergaben sich 5,8 Betten je 1.000 Personen (Habl/Bachner 2010).

Ambulante Versorgung

Die ambulante Versorgung von Patientinnen und Patienten kann auf den drei Ebenen niedergelassener Bereich, Ambulatorien und Spitalsambulanzen erfolgen. In dieser Trias bilden insbesondere die frei praktizierenden, niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte (Haus- und Fachärzte) das Kernstück der medizinischen Grundversorgung der österreichischen Bevölkerung. Sie dienen dabei nicht nur als erste Anlaufstelle, sondern haben generell auch eine wichtige Lenkungs- und Informationsfunktion. Rund die Hälfte der freiberuflich tätigen Ärztinnen und Ärzte (ohne Zahnärztinnen und Zahnärzte) standen im Jahr 2010 in einem Vertragsverhältnis mit der sozialen Krankenversicherung. Am 31. Dezember 2010 waren rund 77 Prozent der freiberuflich tätigen Zahnärztinnen und Zahnärzte Vertragspartner der sozialen Krankenversicherung (HVB 2011).

Zum Stichtag 31.12.2010 standen 4.100 Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmediziner, 3.538 Fachärztinnen und Fachärzte sowie 2.911 Zahnärztinnen und Zahnärzte in einem Vertragsverhältnis mit den Krankenversicherungsträgern. Diese Medizinerinnen und Mediziner leisten den Großteil der ambulanten Versorgung in Österreich: Im

8

Die Akutversorgung findet in allen landesfondsfinanzierten Krankenanstalten, Unfallkrankenhäusern sowie Privatsanatorien statt. Die Zählung der Betten erfolgte konform mit dem Österreichischen Strukturplan Gesundheit (ÖSG) 2010 und beinhaltet Betten der Palliativpflege, psychiatrischen Pflege und gemischte Betten der neurologischen und psychiatrischen Pflege.

Jahr 2009 suchten die Versicherten durchschnittlich 6,9-mal einen Kassenarzt auf. Die Versorgungsdichte mit Ärztinnen und Ärzten ist in Österreich regional unterschiedlich. So wies etwa das Burgenland im Jahr 2008 eine Dichte von 3,6 aktiven Ärzten/Ärztinnen pro 1.000 Einwohner auf, während Wien mit 7,3 eine mehr als doppelt so hohe Ärztedichte (inkl. Zahnärztinnen und Zahnärzten sowie Ärztinnen und Ärzte in Ausbildung) vorweisen konnte (HVB 2011).

Neben den Ordinationen der niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte existieren über 800 Ambulatorien und eine Vielzahl von Spitalsambulanzen, die weitere relevante Teile der ambulanten Versorgung übernehmen. Schließlich werden ambulante Leistungen auch von weiteren Gesundheitsberufen, wie u. a. von Psychotherapeutinnen/-therapeuten oder Physiotherapeutinnen/-therapeuten, von Hebammen sowie von Logopädinnen und Logopäden erbracht.

Rehabilitation

Die Rehabilitation steht gemäß der gesetzlichen Definition in ursächlichem und zeitlichem Zusammenhang mit der akutmedizinischen Versorgung (Sinhuber et al. 2008). Eine Rehabilitation soll also zeitnah (im Abstand weniger Wochen) zur Akutbehandlung einer plötzlichen Erkrankung oder – im Falle einer Chronifizierung – zeitnah zur Akutbehandlung einer plötzlichen, gravierenden Verschlechterung einer bestehenden Krankheit erfolgen und mit medizinischen, beruflichen und sozialen Maßnahmen gezielt den weiteren Genesungsprozess fördern. Durch das Rehabilitationsverfahren sollen behinderungsbedingte Pensionierungen und Pflegebedürftigkeit verhindert oder zumindest aufgeschoben werden.

Grundsätzlich wird zwischen der stationären und der ambulanten Rehabilitation unterschieden. Bei der stationären Rehabilitation wird die Rehabilitandin / der Rehabilitand in eine dafür spezialisierte Einrichtung aufgenommen und verbleibt während der gesamten Behandlungsdauer dort. Die Infrastruktur der spezialisierten Rehabilitationszentren zeichnet sich durch qualifizierte Diagnostik und eine dichte Personalausstattung an therapeutischen Berufen aus. Die stationäre medizinische Rehabilitation ist im ASVG geregelt. Ende September 2011 standen 71 stationäre Rehabilitationseinrichtungen in Österreich zur Verfügung.

Unter ambulanter Rehabilitation sind all jene Rehabilitationsangebote zu verstehen, die nicht stationär erbracht werden und daher nicht mit einer Übernachtung der Rehabilitandin bzw. des Rehabilitanden verbunden sind. Für eine ambulante Rehabilitation muss die Rehabilitandin / der Rehabilitand nicht nur die medizinischen Voraussetzungen erfüllen, sondern auch über die erforderliche Mobilität verfügen. Auch muss die häusliche Versorgung sichergestellt sein (Sinhuber et al. 2008).

Das Versorgungssystem hinsichtlich seltener Erkrankungen

Die oben skizzierten Strukturen der Gesundheitsversorgung haben sich über einen langen Zeitraum hinweg aus der Perspektive häufig auftretender Krankheitsbilder entwickelt und sind daher nicht unbedingt auf die den seltenen Erkrankungen innewohnenden besonderen Herausforderungen vorbereitet.

So wird in vielen Erzählungen aus der täglichen medizinisch-klinischen Arbeit berichtet, dass in weiten Teilen des Gesundheits- und Versorgungssystems kein oder ein zu geringes Wissen zu den seltenen Krankheiten vorhanden sei. Dies habe zur Folge, dass niedergelassene und Spitalsärzte sehr häufig nicht über ausreichende Erfahrung in der Diagnostik und Betreuung dieser Erkrankungen verfügten und dass es sehr schwierig sei, geeignete Labor- und andere diagnostische Einrichtungen (wie beispielsweise radiodiagnostische Einrichtungen) mit entsprechender Expertise für die erforderlichen diagnostischen Untersuchungen zu identifizieren.

Analysiert man zudem die Berichte von Betroffenen und Angehörigen, die sich im Kern mit Untersuchungen in europäischen Nachbarstaaten decken (EURORDIS 2011), so führen die oben genannten Probleme dazu, dass Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sehr häufig mit jahrelangen Diagnosewegen sowie falschen Diagnosen und konsekutiv mit verzögerten, ausbleibenden oder – im schlimmsten Fall – falschen Therapien konfrontiert sind.

Seltene Erkrankungen bedürfen daher zum einen einer deutlich höheren Aufmerksamkeit und Wahrnehmung in den verschiedenen Bereichen der Gesundheitsversorgung und zum anderen spezialisierter Versorgungseinrichtungen mit umfangreicher Expertise für die Diagnostik, die (Erst-)Behandlung, die (Langzeit-)Betreuung und das Monitoring der Betroffenen.

Diese Einrichtungen umfassen im Wesentlichen:

Speziallaboratorien

Die Labordiagnostik seltener Erkrankungen erfordert einen hohen Spezialisierungsgrad und erfolgt mit häufig zeitaufwendigen Testverfahren, die in vielen Fällen eine hochtechnisierte Geräteausstattung voraussetzen. Derartige Speziallabors (z. B. solche für molekulare oder biochemische Genetik) sind daher nahezu ausschließlich an (Universitäts-)Krankenhäusern angesiedelt. Ihre Größe schwankt zwischen ganzen Untereinheiten in größeren Laboratorien bis hin zu kleinen, auf wenige Erkrankungen fokussierte Laboreinheiten mit direkter Zugehörigkeit zu einer (Universitäts-)Klinik. Ihre Erfassung gestaltete sich bislang aus verschiedenen Gründen (u. a. auf Grund des hohen Zersplit-

terungsgrades) schwierig; in „Orphanet“⁹ sind derzeit für Österreich 33 Speziallabors aufgelistet, die sich mit seltenen Erkrankungen beschäftigen (Stand 2010).

Spezialambulanzen für seltene Erkrankungen

Universitätskliniken und zahlreiche Kliniken in überregionalen Krankenanstalten verfügen neben einer allgemeinen Ambulanz über sogenannte Spezialambulanzen, die nur für Personen mit definierten Krankheiten oder Krankheitsgruppen abgehalten werden. Diese Ambulanzen haben definierte Öffnungszeiten (meist einmal in der Woche für wenige Stunden) und einen streng geregelten Parteienverkehr: Patientinnen und Patienten werden nur nach vorheriger Terminvergabe behandelt. Auch für eine Reihe von seltenen Erkrankungen existieren derartige Spezialambulanzen, die bei der Diagnose, Behandlung und Betreuung zahlreiche Vorteile bieten: Sie fokussieren ein hohes Maß an Erfahrung und Expertise auf wenige Krankheitsbilder, befinden sich in enger Anbindung an die diagnostischen Einrichtungen der jeweiligen Klinik oder Krankenanstalt und bieten die Möglichkeit verstärkter interdisziplinärer Vernetzung.

Mit Stand 2010 waren in Orphanet für Österreich 97 Spezialambulanzen gelistet. Diese Einrichtungen sind jedoch bisher eher unsystematisch erfasst, da es noch keine akkordierten, österreichweit gültigen Kriterien zur Evaluierung derartiger Ambulanzen gibt.

Expertisezentren (Centers of Expertise)

Derzeit existieren in Österreich keine offiziell definierten Expertisezentren für seltene Erkrankungen. Allerdings gibt es überregional anerkannte Einrichtungen in einzelnen Bereichen, die als interdisziplinäre Anlaufstellen für Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen fungieren; als Beispiele seien das EB-Haus Austria für die Behandlung der Epidermolysis bullosa^{10,11} in Salzburg sowie der onkologische Schwerpunkt des St. Anna Kinderspitals genannt.

9

<http://www.orpha.net>

10

Bei der Epidermolysis bullosa handelt es sich um eine Gruppe teils sehr schwerer, tödlich verlaufender Hauterkrankungen, die in Österreich unter der Metapher der „Schmetterlingskinder“ einen sehr hohen Bekanntheitsgrad erlangt hat.

11

Laut Informationen der Selbsthilfegruppe Debra Austria und der Gemeinnützigen Salzburger Landeskliniken Betriebsgesellschaft m.b.H. wird der klinische Betrieb des EB-Hauses Austria (<http://www.eb-haus.org>) seit seiner Errichtung bis heute zu einem großen Teil aus Spendengeldern finanziert.

Expertisezentren (Centers of Expertise) sollen einmal die höchste Form einer Versorgungseinrichtung für seltene Erkrankungen darstellen. Ihr Ziel wäre es dann, alle erforderlichen medizinischen und paramedizinischen Kompetenzen rund um die entsprechende seltene Erkrankung oder Gruppe seltener Erkrankungen zu bündeln und als zentrale Anlaufstelle für Patienten/Patientinnen, Krankenanstalten der Primär-, Sekundär- und Tertiärversorgung sowie niedergelassene Ärztinnen und Ärzte zu dienen. Darüber hinaus sollen an Expertisezentren auch im nationalen und internationalen Kontext relevante Forschungsarbeiten stattfinden (Rare Diseases Task Force 2006).

Auf europäischer wie nationaler Ebene hat die Einrichtung von Expertisezentren für seltene Erkrankungen in den vergangenen Jahren einen sehr hohen Stellenwert erlangt. Von 2005 bis 2011 analysierten mehrere Arbeitsgruppen hoher Beratungsgremien der Europäischen Kommission^{12,13} die Situation in den europäischen Mitgliedstaaten vergleichend und erarbeiteten sukzessive verfeinerte Vorschläge für möglichst universelle Leistungs- und Definitionskriterien. Das Konzept „Expertisezentren“ bildet einen zentralen Bestandteil in der Mitteilung der Europäischen Kommission sowie der Empfehlung des Europäischen Rates. Sie finden schließlich auch Erwähnung in den Artikeln 12 und 13 der Richtlinie des Europäischen Parlaments und des Rates zur Anwendung der Patientenrechte bei der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (Kommission der Europäischen Gemeinschaften 2008; Rat der Europäischen Union 2009; Rat der Europäischen Union und Europäisches Parlament 2011).

12
Rare Disease Task Force (RDTF; 2005–2009)

13
European Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD; seit 2010)

2.3 Finanzierung der Versorgungsstrukturen

Auf Bundesebene bilden das ASVG und die Vereinbarungen gemäß Art. 15a B-VG den Regulierungsrahmen über die Organisation und Finanzierung des Gesundheitswesens. Das zentrale Steuerungsgremium ist die Bundesgesundheitskommission (BGK) mit der Bundesgesundheitsagentur als Organ. Ihr gehören Vertreter/innen des Bundes, der Sozialversicherung, aller Bundesländer, der Interessenvertretungen der Städte und Gemeinden, der konfessionellen Krankenanstalten, der Patientenvertretungen und der Österreichischen Ärztekammer sowie weitere nicht stimmberechtigte Mitglieder an. Für die Beschlussfassungen gilt es, in der Mehrheit der Agenden Einvernehmen zwischen Bund, Ländern und Sozialversicherung herzustellen.

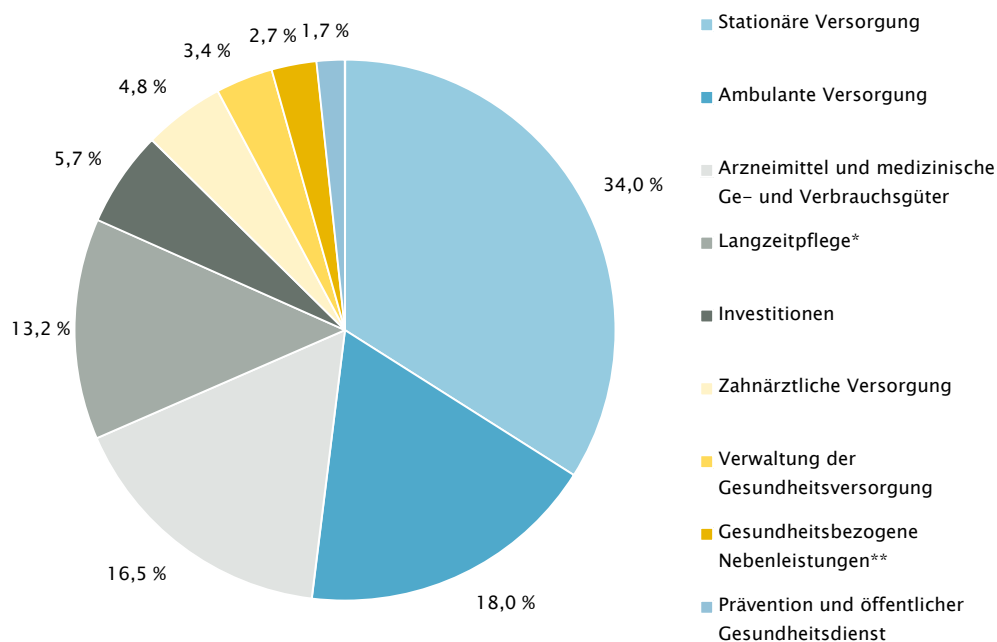
Die Mittelverteilung ist in den entsprechenden Gesetzen abschließend und erschöpfend geregelt und sieht mit wenigen Ausnahmen (z. B. Mittel für Förderung des Transplantationswesens, Mittel zur Finanzierung überregional bedeutsamer Vorsorgeprogramme und Behandlungsmaßnahmen) keine Steuerungsmöglichkeiten vor.

In Österreich wurden im Jahr 2009 rund 30,3 Mrd. Euro für Gesundheit ausgegeben; dies entspricht Pro-Kopf-Gesundheitsausgaben von 3.624 Euro (Statistik Austria 2011). Aus Abbildung 2.1 ist ersichtlich, dass der größte Anteil (rund 34 Prozent) der Gesundheitsausgaben im Jahr 2009 in die Finanzierung der stationären Versorgung floss, gefolgt von der ambulanten und der medikamentösen Versorgung (inkl. medizinischer Ge- und Verbrauchsgüter).

Im Jahr 2009 wurden 77,7 Prozent der gesamten Gesundheitsausgaben aus öffentlichen Mitteln aufgebracht (Gebietskörperschaften und Sozialversicherungsträger); der restliche Anteil (22,3 %) wurde hingegen von privaten Haushalten bzw. privaten Versicherungsunternehmen und privaten Organisationen ohne Erwerbszweck getragen (Stand Oktober 2011, vgl. Punkt 2.3.2).

Abbildung 2.1:

Österreich: Aufteilung der Gesundheitsausgaben nach Sektoren in Prozent, 2009



* Aufgrund der unzureichenden Datenlage mussten in weiten Bereichen Schätzungen für diese Ausgabenposition herangezogen werden. Ausgaben für Langzeitpflege enthalten auch das Bundes- und Landespflegegeld.

** Z. B. Labordienste, diagnostische Bildgebung, Rettungsdienste

Quellen: Statistik Austria 2011, GÖG 2011; GÖG/ÖBIG-eigene Berechnungen

2.3.1 Öffentliche Aufwendungen

Die öffentliche Finanzierung des österreichischen Gesundheitswesens wird über zwei voneinander unabhängige Organisationsstrukturen administriert, die für unterschiedliche Versorgungsbereiche zuständig sind. Die Aufwendungen für den Großteil der akutstationären Versorgung werden primär über die Landesgesundheitsfonds finanziert; die Aufwendungen für den extramuralen oder niedergelassenen Bereich werden hingegen überwiegend über die Sozialversicherungsträger abgerechnet. Diese Trennung besteht allerdings nur auf organisatorisch-operativer Ebene. Auf finanzieller Ebene besteht im Hintergrund eine Querverbindung zwischen beiden Kostenträgern, denn die sozialen Krankenversicherungen tragen – neben ihrer Zuständigkeit für den extramuralen Bereich – mit einem jährlichen Pauschalbetrag wesentlich zur Grundfinanzierung der Landesgesundheitsfonds bei. Mit den Pauschalbeiträgen der Sozialver-

sicherungsträger sind alle Leistungen der Krankenanstalten, die über Landesgesundheitsfonds finanziert werden (siehe § 148 ASVG) für Versicherte und anspruchsberechtigte Angehörige, insbesondere im stationären, halbstationären, tagesklinischen und spitalsambulanten Bereich einschließlich der aus dem medizinischen Fortschritt resultierenden Leistungen abgegolten (siehe § 447f ASVG). Die o. a. Leistungen umfassen auch einen Teil der Heilmittelaufwendungen in Krankenanstalten, daher besteht aus Sicht der sozialen Krankenversicherung keine Grundlage für die Übernahme weiterer Kosten (z. B. für besondere Arzneispezialitäten).

Stationärer Bereich

Die Bundesländer und die Gemeinden sind für die Bereitstellung von Krankenanstalten und für deren infrastrukturelle Erhaltung zuständig. Sie sind dabei an die Rahmengesetzgebung des Bundes und damit an bundeseinheitliche Planung und Vorgaben gebunden (Hofmarcher 2010).

Die Finanzierung der 267 bettenführenden Krankenanstalten in den Bundesländern erfolgt durch mehrere Geldgeber und ist durch den bereits erwähnten innerstaatlichen Vertrag zwischen Bund und Ländern („15a-Vereinbarung“) geregelt. Wichtigste Finanzierungsquelle sind die Sozialversicherungsträger, die ihre Einnahmen durch die gesetzlich geregelten Pflichtversicherungsbeiträge erhalten. Daneben tragen die Gebietskörperschaften aus Steuermitteln zur Finanzierung bei. Für die in Abschnitt 2.2 beschriebenen 132 Krankenanstalten mit öffentlichem oder gemeinnützigem Träger werden die Mittel zur Krankenanstaltenfinanzierung von den jeweils zuständigen Landesgesundheitsfonds zugeteilt (man spricht daher auch von „Fondskrankenanstalten“).

Die Mittelzuteilung an die einzelnen Spitäler erfolgt dabei innerhalb jedes Bundeslandes durch die Abrechnung der stationären Krankenhausaufenthalte über Fallpauschalen im Rahmen der sogenannten leistungsorientierten Krankenanstaltenfinanzierung (LKF). Diese ist mit Ausnahme der LKF-Kernbereiche in den einzelnen Bundesländern unterschiedlich ausgestaltet, so dass es immer wieder zu einer heterogenen Abgeltung diverser Leistungen kommt. In die Kalkulation für die LKF-Punkte fließen neben erbrachten medizinischen Leistungen (inkl. medikamentöser Behandlung) die ICD-10-Diagnose(n) (Hauptdiagnose, zusätzliche Diagnosen), das Alter des Patienten / der Patientin und die in Anspruch genommene Abteilung der Krankenanstalt ein. Neben den 132 Fondskrankenanstalten finanzieren sich auch die 44 dem Privatkrankenanstaltenfinanzierungsfonds (PRIKRAF) zugehörigen privaten Spitäler zu einem Gutteil aus Sozialversicherungsmitteln, die ebenfalls über das LKF-System abgerechnet werden. Weitere finanzielle Mittel werden durch Direktzahlungen der Patientinnen und Patienten sowie aus Privatversicherungen eingehoben (BMG 2010).

Auch wenn das LKF-System, wie oben beschrieben, eine Reihe von Differenzierungsmöglichkeiten bietet, so handelt es sich im Kern doch um ein hochgradig normiertes Finanzierungssystem, das „Kosten“ im Sinne standardisierter Fallpauschalen und nicht im Sinne tatsächlich anfallender Individualkosten für einen Patienten / eine Patientin erfasst. Dieses Fallpauschalen-Prinzip bringt mit sich, dass die Aufwendungen für stationäre Krankenhausaufenthalte bei einzelnen Patienten und Patientinnen nicht vollständig abgedeckt und somit nicht adäquat ersetzt werden müssen und es tatsächlich auch nicht sind. Damit eignet sich das LKF-System zwar als Verrechnungsinstrument, es zielt aber nicht auf eine kostendeckende Finanzierung von Krankenanstalten ab. Auch werden nicht in jedem Bundesland sämtliche Mittel zur Krankenanstaltenfinanzierung über das LKF-System ausgeschüttet, was unterschiedliche Relationen hinsichtlich Euro je LKF-Punkt zur Folge hat und entsprechend unterschiedliche Betriebsabgänge verursachen kann. Daneben können selbst bei umfassender LKF-Abgeltung Defizite entstehen, wenn die Risikoverteilung und damit auch die Kostenbelastung zwischen den Krankenanstalten sehr unterschiedlich ausfällt und dies mit den Fallpauschalen im LKF-Modell nicht ausreichend differenziert dargestellt werden kann.

Spitalsambulanzen

Spitalsambulanzen besitzen durch das Erbringen ambulanter Leistungen in Art und Ablauf der medizinischen Versorgung eine große Nähe zum niedergelassenen Bereich. Formal-organisatorisch gesehen gehören sie jedoch zum intramuralen (Spitals-) Bereich, der hierbei auch die Finanzierung übernimmt. So werden ambulante Leistungen im Spital ebenfalls über Pauschalbeträge (sogenannte gedeckelte Fondsmittel) von den Landesgesundheitsfonds abgegolten. Da allerdings die Landesgesundheitsfonds über den bereits erwähnten Pauschalbeitrag von der sozialen Krankenversicherung ebenfalls gespeist werden (s. Punkt 2.3.1 erster Absatz), tragen die Sozialversicherungsträger anteilig zur Finanzierung der spitalsambulanten Leistungen bei. Der Pauschalbeitrag der sozialen Krankenversicherung wird jährlich mit jenem Prozentsatz valorisiert, um den die Beitragseinnahmen der Sozialversicherungsträger ansteigen.

Niedergelassener (extramuraler) Bereich

Im niedergelassenen oder extramuralen Bereich werden die Kosten für medizinische Leistungen überwiegend über die Krankenversicherungsträger abgerechnet. Hierbei stellen insbesondere die Aufwendungen für Arzneimittel einen wesentlichen Kostenfaktor dar.

Die Verschreibung von Arzneimitteln im niedergelassenen Bereich ist daher durch genaue Vorschriften geregelt. Ärzte/Ärztinnen, die in einem Vertragsverhältnis mit einem Krankenversicherungsträger stehen, müssen sich zum einen an die Richtlinien über die ökonomische Verschreibungsweise von Heilmitteln und Heilbehelfen (RöV)

halten. Zum anderen müssen sie bei der Verschreibung von Arzneimitteln die Bestimmungen des Erstattungskodex (EKO)¹⁴ berücksichtigen. Diese sehen vor, dass Produkte, die im EKO angeführt sind, grundsätzlich nach dem Ampelprinzip (grün vor gelb vor rot) zu verschreiben sind.

Der Erstattungskodex sieht unterschiedliche Erstattungsregelungen bzw. -bereiche, auch Boxen genannt, vor (HVB 2012):

Roter Bereich (Red Box): Es handelt sich um Arzneimittel, die erstmalig in Österreich lieferbar sind und für die ein Antrag auf Aufnahme in den Erstattungskodex gestellt wurde. Eine Kostenübernahme erfolgt nur mit chef- und kontrollärztlicher Bewilligung. Arzneimittel bleiben nur zeitlich befristet in der Red Box.

Gelber Bereich (Yellow Box): Bei diesen Arzneimitteln zeigt sich ein wesentlicher zusätzlicher therapeutischer Nutzen. Sie werden jedoch aus medizinischen und/oder gesundheitsökonomischen Gründen nicht in den grünen Bereich (freie Verschreibung) des Erstattungskodex aufgenommen. Eine Kostenübernahme erfolgt nur mit chef- und kontrollärztlicher Bewilligung. Für einzelne Arzneispezialitäten dieses Bereichs, deren Aufnahme in den EKO sich auf eine genau definierte Verwendung bezieht, kann die ärztliche Vorab-Bewilligung des chef- und kontrollärztlichen Dienstes durch eine nachfolgende Kontrolle ersetzt werden, bei der die Einhaltung der bestimmten Verwendung retrospektiv geprüft wird (hellgelber Bereich).

Grüner Bereich (Green Box): Die Arzneimittel im grünen Bereich des Erstattungskodex sind allgemein oder unter bestimmten Voraussetzungen frei verschreibbar, weil dies medizinisch und gesundheitsökonomisch sinnvoll und vertretbar ist. Derzeit befinden sich keine Orphan Drugs in der Green Box.

Abgesehen von den oben erwähnten Bereichen gibt es noch einen Bereich bzw. eine Liste für nicht erstattete Arzneimittel bzw. für jene Arzneimittel, für die keine Erstattung beantragt wurde. Diese Liste enthält zudem Produkte, die zur Abgabe im niedergelassenen Bereich nicht geeignet sind, da sie beispielsweise eine Spitalinfrastruktur erfordern (No Box).

Arzneispezialitäten, die nicht im EKO angeführt sind, dürfen nur dann auf Kosten der sozialen Krankenversicherung verschrieben werden, wenn sie aus therapeutischen Gründen zwingend notwendig sind, eine Behandlung mit Produkten aus dem EKO nicht möglich ist und eine vorherige chef- bzw. kontrollärztliche Bewilligung bei der jeweili-

14

www.erstattungskodex.at

gen Krankenkasse eingeholt wurde (Habl et al. 2008). Diese Bewilligung muss grundsätzlich vom behandelnden Arzt / der behandelnden Ärztin eingeholt werden.

In den EKO gelangen Arzneispezialitäten nach Abschluss ihres Zulassungsverfahrens meistens über einen Antrag des Herstellers. Sobald dieser Antrag gestellt und alle Unterlagen vollständig eingereicht sind, wird ein neues Arzneimittel zunächst in den roten Bereich des EKO aufgenommen. Allerdings ist auch für Produkte aus dem roten und dem sogenannten dunkelgelben Bereich die Einholung einer vorherigen chef- bzw. kontrollärztlichen Bewilligung der Verordnung verpflichtend vorgesehen (s.o.).

Werden die Kosten für ein Arzneimittel von der sozialen Krankenversicherung übernommen, hat der Patient / die Patientin – so er/sie nicht rezeptgebührenbefreit ist – nur die Rezeptgebühr in der Höhe von 5,15 Euro pro verschriebener Packung (Stand 2012) zu zahlen.

Bei langfristigen sowie Dauermedikationen hat der behandelnde Arzt / die behandelnde Ärztin die Möglichkeit, eine Langzeitbewilligung für jene, auch chefarztpflichtige, Arzneispezialitäten zu beantragen, die im Erstattungskodex enthalten sind. Diese kann für drei, sechs, neun oder zwölf Monate erteilt werden. Patienten/Patientinnen können die Verordnung monatlich beim behandelnden Arzt / bei der behandelnden Ärztin oder beim Hausarzt / bei der Hausärztin abholen und in der Apotheke einlösen.

Im Jahr 2010 gab der Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger im niedergelassenen Bereich rund 2.595 Mio. Euro für rund 118 Millionen Arzneimittelverordnungen aus. Die durchschnittlichen Kosten pro Verordnung für herkömmliche Arzneimittel beliefen sich damit in diesem Jahr auf ca. 22 Euro (vgl. Tabelle 2.1).

Rehabilitation

Die Finanzierung der Rehabilitation wird je nach Fall entweder über die Unfall-, die Pensions- oder die Krankenversicherung abgerechnet. Der jeweils leistungszuständige Sozialversicherungsträger hat nicht nur seine eigene Leistung zu erbringen und zu finanzieren, sondern auch die weiteren, im Zusammenhang mit der Rehabilitation erforderlichen Maßnahmen zu koordinieren. Gegebenenfalls ist seitens der Patienten und Patientinnen eine Zuzahlung zu leisten (Bundespflegegeldgesetz 2010).

Die in diesem Zusammenhang genannten medizinischen Maßnahmen umfassen:

- » die Unterbringung in Krankenanstalten, die vorwiegend der Rehabilitation dienen;
- » die Übernahme der Kosten für Körperersatzstücke, orthopädische Behelfe und andere Hilfsmittel, einschließlich der Änderung, Instandsetzung und Ersatzbeschaffung, sowie die Ausbildung im Gebrauch der Hilfsmittel;

- » die Gewährung ärztlicher Hilfe sowie die Versorgung mit Heilmitteln und Heilbehelfen, wenn diese Leistungen unmittelbar im Anschluss an eine oder im Zusammenhang mit einer der vorgenannten Maßnahmen erforderlich sind.

2.3.2 Private Aufwendungen bzw. Zuschüsse für Patienten/Patientinnen

Im Jahr 2009 entfielen 22,3 Prozent der gesamten Gesundheitsausgaben auf private Haushalte bzw. private Versicherungsunternehmen (Stand Oktober 2011). In Österreich versteht man unter den Ausgaben der privaten Haushalte u. a. die Rezeptgebühr (2012: 5,15 Euro pro verordneter Packung), Ausgaben für nicht erstattungsfähige Medikamente (dazu zählen beispielsweise Vitaminpräparate und Substitute für den Fettstoffwechsel wie L-Carnitin) oder Taggelder für stationäre Aufenthalte sowie Kosten für komplementär-medizinische Therapien (Statistik Austria 2011).

Patientinnen und Patienten müssen allerdings nicht in jedem Fall die vollen Kosten für private Aufwendungen bezahlen, sondern können bei den zuständigen Stellen (z. B. Sozialversicherungsträger, Bundessozialamt) Gebührenbefreiungen und Kostenzuschüsse respektive Beihilfen zu ihren Gesundheitsausgaben beantragen. Die Bewilligung derartiger Leistungen hängt allerdings in einigen Fällen von den individuellen Regelungen des jeweiligen Bundeslandes oder Sozialversicherungsträgers ab und kann daher regional differieren. Als Resultat kann es zu Unterschieden in der Kostenübernahme zwischen den einzelnen Bundesländern kommen.

Generell haben Patienten/Patientinnen die Möglichkeit, folgende Befreiungen, Zuschüsse, Beihilfen und Kostenersätze zu beantragen:

- » Rezeptgebührenbefreiung: Personen unter einer bestimmten monatlichen Einkommensgrenze (2011: z. B. 793,40 Euro für Alleinstehende und bei Vorliegen einer vom Arzt bestätigten chronischen Erkrankungen 912,41 Euro) sind von der Rezeptgebühr für Medikamente oder der Taggeldentrichtung bei stationären Aufenthalten befreit.
- » Rezeptgebührenobergrenze: Bei Überschreiten einer zweiprozentigen Jahresnettoeinkommensgrenze ist der/die jeweilige Versicherte von der Entrichtung der Rezeptgebühr für das verbleibende Kalenderjahr befreit (Schmitzer 2011).
- » Anspruch auf erhöhte Familienbeihilfe: Ein Antrag auf erhöhte Familienbeihilfe (2011: 138,30 Euro pro Monat) für erkrankte Kinder ist beim jeweiligen Wohnsitzfinanzamt zu stellen. Grundvoraussetzung für die Bewilligung der erhöhten Familienbeihilfe ist eine Bescheinigung des Bundesamtes für Soziales und Behindertenwesen auf Basis eines ärztlichen Sachverständigengutachtens (Bundessozialamt 2011). Zu erfüllende Kriterien sind beispielsweise das Vorliegen einer nicht nur vo-

rübergehenden Funktionsbeeinträchtigung (Dauer: voraussichtlich mehr als 3 Jahre) im körperlichen, geistigen oder psychischen Bereich oder in der Sinneswahrnehmung aufgrund einer erheblichen Behinderung oder Erkrankung mit einem Grad der Behinderung von mindestens 50 Prozent aufgrund der Einschätzungsverordnung (Einschätzverordnung 2010).

- » Kostenersatz bei Nahrungsergänzungsmitteln und weiteren Hilfsmitteln: Im Leistungsangebot der Krankenversicherungsträger ist derzeit beispielsweise die Erstattung von Nahrungsergänzungsmitteln oder Astronautennahrung nicht vorgesehen. Es ist allerdings möglich, bei der Einkommenssteuererklärung unter Punkt 12: „Außergewöhnliche Belastungen (mit Selbstbehalt)“ über den Unterpunkt e) „Sonstige außergewöhnliche Belastungen, die nicht unter a) bis d) fallen“ die Kosten für Nahrungsergänzungsmittel bis zu einem monatlichen Freibetrag von 42 Euro geltend zu machen. Dafür müssen aber alle Quittungen zusammen mit der Steuererklärung oder der Arbeitnehmerveranlagung eingereicht werden. Diese Sonderausgaben können allerdings nur dann steuermildernd geltend gemacht werden, wenn ihr Gesamtbetrag zehn Prozent des Einkommens übersteigt.
- » Sozialhilfeszuschüsse: Das österreichische Recht der Sozialhilfe ist durch die Sozialhilfegesetze der einzelnen Bundesländer geregelt; daher ist es möglich, dass die Voraussetzungen für die Gewährung der Sozialhilfe und die Höhe der Leistungen in den Ländern unterschiedlich gehandhabt werden. Entscheidend ist dabei, in welchem Bundesland die hilfeschende Person lebt oder sich dauerhaft aufhält. Sozialhilfe inkludiert z. B. Förderungen bei Ankauf eines behindertengerechten Autos oder sonstige technische Hilfsmittel bzw. Einrichtung einer behindertengerechten Wohnung (Bundessozialamt 2011).

2.3.3 Besonderheiten bei der Finanzierung der Versorgung von seltenen Erkrankungen

Bei der Versorgung von seltenen Erkrankungen stehen grundsätzlich die gleichen Finanzierungswege und -instrumente zur Verfügung wie bei häufigeren Krankheitsbildern – eine Situation, die Vor- und Nachteile mit sich bringt. Vorteilhaft ist, dass Patientinnen und Patienten damit an einem über Jahrzehnte entwickelten, dem Solidarprinzip verpflichteten, erprobten Finanzierungssystem partizipieren können. Nachteilig ist hingegen, dass dieses Finanzierungssystem im Laufe seiner Entwicklung in vielen Belangen auf die charakteristischen Erfordernisse der häufigeren Krankheiten ausgerichtet wurde und daher nicht immer auf jene besonderen Anforderungen vorbereitet ist, die seltene Erkrankungen mit sich bringen. In diesem Zusammenhang ist insbesondere an die auch aus anderen ökonomischen Bereichen bekannte inverse Korrelation zwischen der Größe des Marktes (in diesem Fall die Anzahl an Patientinnen und

Patienten mit einer bestimmten seltenen Krankheit) und dem Preis eines Produktes (im vorliegenden Fall die Gesundheitsleistung) zu denken.

Hinsichtlich seltener Erkrankungen könnten sich daher folgende besonders kostenintensive Herausforderungen stellen:

- » Finanzierung teurer, speziell für seltene Erkrankungen entwickelter Arzneimittel (vgl. Tabelle 2.1);
- » Finanzierung von aufwändigen Betreuungsleistungen;
- » Finanzierung komplexer diagnostischer Leistungen;
- » Finanzierung spezieller Heilbehelfe;
- » private Kostenbelastung für nicht erstattete Medizinprodukte.

Im ICD-10-Katalog sind seltene Erkrankungen nicht systematisch erfasst – im Gegenteil – die überwiegende Mehrheit findet in der aktuellen ICD-Version gar keine Berücksichtigung. Gelistet werden rund 250 der 6.000–8.000 Krankheitsbilder, und selbst diese werden nur teilweise als individuelle Erkrankungen dargestellt. Häufig sind sie in einer Gruppe mit anderen seltenen Erkrankungen oder gemischt mit häufigen Erkrankungen, die das gleiche Organsystem betreffen, zusammengefasst. Spitalsärzte müssen daher immer wieder bei der Kodierung seltener Erkrankungen behelfsmäßig auf ICD-Codes häufiger Erkrankungen ausweichen, die die Komplexität der eigentlich zu Grunde liegenden Erkrankung und damit die wahren Aufwendungen für diagnostische Maßnahmen und medizinische Pflegeleistungen nicht korrekt widerspiegeln. Durch diese systembedingte behelfsmäßige ICD-Kodierung werden die realen Kosten durch das LKF-System unterschätzt und fehlerhaft niedrig abgebildet.

Für die überwiegende Mehrzahl der seltenen Erkrankungen existiert bis heute keine kausale Therapie. Ist doch eine medikamentöse (kausale) Therapie verfügbar, so ist die Behandlung meist überdurchschnittlich kostenintensiv (s. Abschnitt 2.4 und 2.5).

Eine ähnliche systemimmanente Problematik wie im stationären Bereich zeigt sich auch im Bereich der Spitalsambulanzen. Auch hier erfolgt die Finanzierung der medizinischen Leistungen über Pauschalbeträge, die die Kosten für besondere Aufwendungen nicht abdecken. Dieser Umstand erhöht die Anreize für die Spitäler, Leistungen, die potenziell spitalsambulant erbracht werden könnten, stationär durchzuführen (beispielsweise teure molekulargenetische Untersuchungen oder ambulante Therapien mit teuren Orphan Drugs).

Auch im niedergelassenen Bereich stellt die Finanzierung aufwendiger diagnostischer Leistungen und teurer Arzneimittel – ungeachtet einer anderen finanziellen Trägerstruktur – eine besondere Herausforderung dar. Während für beantragte und bewilligte respektive nicht-bewilligte diagnostische Maßnahmen keine genauen Zahlen vorliegen, sind die Aufwendungen für Medikamente sehr genau dokumentiert. So gab der Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger im Jahr 2010 im niedergelas-

senen Bereich rund 2.595 Mio. Euro für Arzneimittel aus, 3,3 Prozent dieser Ausgaben entfielen auf Orphan Drugs. Der Anteil der verschriebenen Arzneimittel für seltene Erkrankungen an den gesamten Verordnungen betrug hingegen nur 0,03 Prozent. Diese beiden Prozentzahlen machen zweierlei deutlich: Zum einen zeigen sie, dass eine sehr geringe Anzahl an verschriebenen Orphan Drugs einen überdurchschnittlich hohen Kostenaufwand verursacht; zum anderen belegen sie aber auch, dass dieser Kostenaufwand immer noch einen kleinen Betrag in Relation zu den Gesamtausgaben darstellt (vgl. Tabelle 2.1).

Tabelle 2.1:

Aufwendungen der Krankenversicherungsträger für Arzneimittel und Orphan Drugs im niedergelassenen Bereich in den Jahren 2009 und 2010, in Euro

Kennzahl	2009	2010
Arzneimittelausgaben		
Gesamte Arzneimittelausgaben der SV	2.575.279.455	2.595.067.053
Ausgaben für Orphan Drugs*	74.600.543	85.296.165
Anteil Orphan Drugs an Gesamtausgaben für AM	2,9 %	3,3 %
Arzneimittelverordnung		
Anzahl aller AM-Verordnungen	117.080.832	118.021.978
Anzahl Orphan Drugs-Verordnungen *	27.085	30.778
Anteil Orphan Drugs an allen AM-Verordnungen	0,02 %	0,03 %
Aufwand pro Verordnung in Euro		
Gesamt	22,00	21,99
Orphan Drugs *	2.754,30	2.771,30

AM = Arzneimittel, SV = Sozialversicherung

* Anzahl Pharmazentralnummern mit erfassten Verordnungen

Quelle: Schmitzer 2011

Die privaten Aufwendungen (Selbstzahlungen) im Bereich der seltenen Erkrankungen sind bisher kaum einzuschätzen. Sie sind daher einer der Inhalte der Fragebogenerhebung. Es ist davon auszugehen, dass die privaten Zuzahlungen zu Therapien beträchtlich sind, da es insbesondere für Spezialnahrungsmittel und Nahrungsergänzungsmittel (s. u.), keine (geregelt) Kostenerstattung von den Krankenkassen gibt.

2.4 Kurzdarstellung der Therapieangebote im Bereich der seltenen Erkrankungen

Das therapeutische Spektrum bei seltenen Erkrankungen ist im Wesentlichen vergleichbar mit dem häufiger Krankheiten und lässt sich systematisch untergliedern in:

- » kausale Therapieformen, die bei den Krankheitsursachen ansetzen und diese bekämpfen oder korrigieren;

- » symptomatische Therapieformen, die die primären Krankheitssymptome sowie die sekundären Krankheitsfolgen behandeln und abzumildern resp. aufzuheben versuchen, ohne die eigentlichen Krankheitsursachen zu adressieren;
- » palliative Therapieformen, die schwerwiegende Krankheitssymptome (insb. starke Schmerzen) so gut wie möglich abzumildern versuchen – mit dem Bewusstsein, dass ein unheilbarer Krankheitsprozess vorliegt, der in absehbarer Zeit zum Tode der Patientin / des Patienten führen wird.

Betrachtet man weiterhin den Zeitrahmen der Behandlung, so können kausale wie auch symptomatische Therapien als (einmaliger) Akuteingriff oder als chronische (Dauer-) Therapie erfolgen, während palliative Verfahren praktisch immer eine chronische Therapieform darstellen. Nach der Art der Intervention kann man schließlich operative und konservative (also nicht-operative) Verfahren unterscheiden.

Internationale Schätzungen besagen, dass derzeit etwa ein Sechstel der seltenen Erkrankungen behandelbar ist. Es ist allerdings festzustellen, dass nur für einen kleinen Teil dieser Erkrankungen kausale Therapieformen existieren.

Zu den operativ-kausalen Therapiemaßnahmen zählen beispielsweise die operative Korrektur von isolierten Organfehlbildungen oder komplexen Fehlbildungssyndromen (z. B. aus dem Bereich der angeborenen Herzfehlbildungen).

Konservativ-kausal therapierbare Erkrankungen (teilweise in Kombination mit Operationen) umfassen beispielsweise neoplastische Erkrankungen des Kindesalters oder die im zentraleuropäischen Raum seltenen Infektionskrankheiten. Auch die bei einzelnen ausgewählten Stoffwechselkrankheiten (Speicherkrankheiten) angewandten sogenannten Enzyersatztherapien zählen zur Gruppe der konservativ-kausalen Therapieformen. Bei dieser Behandlungsform wird dem Körper in regelmäßigen Abständen ein biotechnologisch hergestelltes Enzym von außen zugeführt, das das bei den betroffenen Patienten/Patientinnen fehlende natürliche Enzym ersetzt. Da die behandelten Patientenkollektive sehr klein sind, spezialisieren sich nur wenige Firmen auf die Herstellung dieser dadurch sehr kostenintensiven Arzneimittel.

Im Bereich der seltenen Stoffwechselkrankheiten sind als Sonderform konservativ-kausaler Therapien noch „indirekt-kausale“ Therapien zu erwähnen, die zwar den ursächlichen Stoffwechseldefekt nicht beheben, aber durch Modifikation anderer Stoffwechselwege den Gesamtstoffwechsel wieder in ein Gleichgewicht bringen und so eine gesunde Stoffwechsellage imitieren. Dabei kommen überwiegend diätetische Maßnahmen zum Tragen, die lebenslang beibehalten werden müssen, um schwere, irreversible Organschäden zu verhindern. Die dazu benötigten Spezialnahrungsmittel und Nahrungsmittelzusätze sind zum Teil enorm kostspielig. Einen vergleichbaren Therapieansatz verfolgt schließlich auch die sogenannte Substratreduktionstherapie.

Für die überwiegende Mehrheit der seltenen Erkrankungen existieren jedoch derzeit nur symptomatische oder palliative Therapieansätze. Innovative Verfahren wie z. B. die Gentherapie für verschiedene Erbkrankheiten befinden sich durchwegs noch im Entwicklungsstadium.

2.5 Entwicklung und Zulassung von Orphan Drugs

Die Entwicklung von Medikamenten ist durch nationale und internationale Richtlinien und gesetzliche Bestimmungen reguliert und beinhaltet einen Prozess von mehreren hundert Einzelschritten. Der gesamte Entwicklungsprozess eines Medikamentes bis zur Marktzulassung dauert im Durchschnitt zwölf Jahre bei Gesamtkosten von bis zu 1,4 Milliarden Euro (Paul et al. 2010). Diese Ausgaben fallen für Orphan Drugs wie für sogenannte „Blockbuster“ in ähnlichem Maße an. Abgesehen von den hohen Kosten ist die Entwicklung von Medikamenten aus Sicht eines pharmazeutischen Unternehmens auch grundsätzlich ein risikoreiches Unterfangen: Von mehreren tausend Anfangssubstanzen gelangen im Durchschnitt nur wenige in die Phase I des klinischen Studienprogrammes (die erste Phase der Testung am Menschen). Davon wird schlussendlich zumeist nur ein einziges Medikament zugelassen. Umso weniger Patienten von einer Erkrankung betroffen sind, desto schwieriger und risikoreicher ist die Produktentwicklung und umso höher sind die relativen Entwicklungs- und damit die tatsächlichen Produktkosten. Kleine Patientenfallzahlen schmälern somit die mögliche Rentabilität pro behandeltem Patient / behandelter Patientin und resultieren daher in vergleichsweise höheren Durchschnittspreisen. Außerdem sind manche Orphan Drugs aufgrund der Komplexität des jeweiligen Leidens (vielschichtige genetische Spielarten) sowie aus anderen medizinischen Gründen nicht für jeden erkrankten Patienten gleichermaßen geeignet (dieser Umstand betrifft allerdings nicht nur Orphan Drugs, er gilt auch für viele Arzneimittel für häufige Erkrankungen).

Um die Entwicklung von Orphan Drugs für die pharmazeutische Industrie ökonomisch attraktiver zu gestalten, wurden mit der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden die Zulassungsbedingungen für Orphan Drugs modifiziert und ein gesondertes, zentralisiertes Marktzulassungsverfahren eingeführt. Dieses erlaubt die Orphan-Designation (Zweckwidmung) eines medizinischen Wirkstoffs, dem ein therapeutisches Potenzial für die Behandlung einer seltenen Krankheit zugesprochen wird, bevor dieser Wirkstoff erstmalig zur Behandlung von Menschen genutzt wird oder während er sich in der klinischen Entwicklungsphase befindet. Das exakte therapeutische Indikationsgebiet wird dann erst zum Zeitpunkt der Marktzulassung definiert (Rat der Europäischen Union und Europäisches Parlament 2000).

Darüber hinaus setzt die Verordnung ökonomische Anreize, die folgende Punkte beinhalten:

- » Marktexklusivität: Bei Zulassung als Orphan Drug gilt ein zehnjähriges Alleinvertriebsrecht. Dieses kann nach sechs Jahren zurückgezogen werden, falls ein Mitgliedsstaat nachweisen kann, dass die Kriterien für die Ausweisung als Orphan Drug keine Gültigkeit mehr besitzen;
- » gebührenfreie Unterstützung durch die Europäische Arzneimittelagentur (EMA) bei klinischen Studien („protocol assistance“);
- » Entfall von Zulassungsgebühren;
- » Forschungsförderungen der Europäischen Union.

Aus Sicht der pharmazeutischen Unternehmen werden die Anreize der erwähnten EU-Verordnung 141/2000 durch Zulassungsaufgaben, wie z. B. die Durchführung von Studien nach der Zulassung, zusätzliche klinische Studien oder die Führung von Patientenregistern, relativiert. Die öffentlichen Zahler von Orphan Drugs sind hingegen der Meinung, dass die Anreize in der Verordnung mehr als ausreichend sind (Toberer 2011).

Tabelle 2.2 gibt einen Überblick über die in Österreich und der EU zugelassenen Arzneimittel und Orphan Drugs. Die Anzahl der in Österreich erhältlichen Medikamente für seltene Erkrankungen weicht dabei auf Grund von zwei Faktoren von der Zahl auf EU-Ebene nach der VO 141/2000 zugelassenen Orphan Drugs ab:

- » Arzneimittel, die ihre Zulassungen vor dem In-Kraft-Treten der EU Verordnung 141/2000 erhalten haben (z. B. Blutpräparate Faktor VIII), aber primär zur Behandlung seltener Erkrankungen dienen;
- » Orphan Drugs, die in der EU bzw. in Österreich (noch) nicht zugelassen sind, aber in genehmigten Ausnahmefällen nach Österreich importiert werden können.

Tabelle 2.2:
Übersicht Arzneimittelzulassungen in Österreich, 2010

Kennzahl	31.12.2010
Anzahl an zugelassenen Humanarzneispezialitäten*	10.104
Anzahl der zentral zugelassenen Orphan Drugs**	61
Anzahl rezeptpflichtiger Arzneimittel	8.100
Anzahl Orphan Drugs mit erfasster Verordnung***	73

* Inklusive homöopathischer Arzneimittel (AGES/PharmMed Zugriff 8.9.2011)

** Zentrale Europäische Zulassung, <http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/orphreg.htm> (Zugriff 8.9.2011)

*** Inklusive Arzneimittel mit einer Indikation für seltene Erkrankungen, die vor In-Kraft-Treten der EU-Verordnung 141/2000 zugelassen wurden.

Quellen: (PharmMed 2011), (Kommission der Europäischen Gemeinschaften 2011), (Schmitzer 2011)

Nicht alle der rund 60 zentral zugelassenen Orphan Drugs sind im Erstattungskodex der Krankenversicherung enthalten, insbesondere dann, wenn die Abgabe überwiegend im intramuralen Bereich stattfindet. Eine Liste aller Orphan Drugs kann der Orphanet Webseite¹⁵ oder dem EU-Verzeichnis der Humanarzneispezialitäten¹⁶ entnommen werden.

Anfang 2012 waren von 62 in der EU zugelassenen Orphan Drugs 51 in Österreich erhältlich. Im selben Zeitraum enthielt der Erstattungskodex 14 Orphan Drugs, davon waren 13 Arzneimittel in der Yellow Box und eines in der Red Box (HVB 2012; Österreichischer Apothekerverlag 2012).

Die Anzahl der neu zugelassenen Orphan Drugs geht – wie auch die der Arzneimittel für häufige Erkrankungen – in den letzten Jahren zurück (Schrey et al. 2011). Im Jahr 2011 wurden nur vier neue Substanzen von der EMA als Orphan Drug zugelassen.

2.6 Informationsangebote zu seltenen Erkrankungen in Österreich

Die derzeit umfassendste Informationsquelle für seltene Erkrankungen in Österreich bietet die Internet-Datenbank Orphanet, ein ursprünglich in Frankreich gestartetes

¹⁵
www.orpha.net

¹⁶
http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/index_en.htm

Projekt, an dem Österreich seit 2002 teilnimmt. In der Datenbank werden landesspezifische Informationen zu Spezialkliniken/Ambulanzen, Labors, Patientenorganisationen, Forschungsprojekten, klinischen Studien und Patientenregistern zu seltenen Erkrankungen bereitgestellt. Diese Daten werden einmal jährlich aktualisiert. Dazu findet man allgemeine Informationen zu den einzelnen Krankheitsbildern – einschließlich von Experten/Expertinnen verfasster Artikel oder zumindest Zusammenfassungen – und zu Orphan Drugs. Seit Mitte 2011 gibt es eine neue Webseite für Österreich, die einerseits als nationaler „entry point“ für die Orphanet-Datenbank dient, andererseits Neuigkeiten und Fakten in deutscher Sprache enthält. Ebenfalls 2011 wurde das österreichische Länder-Team in die NKSE eingegliedert und personell aufgestockt. Damit wird nun eine weitaus umfassendere Datenerhebung und Bereitstellung der österreichspezifischen Informationen möglich.

Als individuelle Initiative wurde im Jahr 2010 in Salzburg eine Helpline eingerichtet, die aus ganz Österreich kontaktiert werden kann. Auf privater Basis finanziert konzentriert sich dieses Projekt auf Genodermatosen und Stoffwechselerkrankungen. Sollte sich die Initiative als erfolgreich erweisen, könnte sie beispielgebend für eine oder mehrere telefonische Anlaufstellen für Patienten/Patientinnen sein.

Einige Patientenorganisationen, Kliniken und Forschungseinrichtungen sowie pharmazeutische Unternehmen bieten auf ihren Webseiten und in ihren Patientenbroschüren Informationen zu bestimmten seltenen Erkrankungen oder Gruppen von Erkrankungen an. Darüber hinaus leisten Patientenorganisationen bzw. Selbsthilfegruppen einen erheblichen Beitrag zur Betreuung der Patienten/Patientinnen, indem sie als ständige Anlaufstelle dienen, für Fragen zur Verfügung stehen und Unterstützung bei Behördengängen etc. bieten. Von einzelnen Selbsthilfegruppen werden auch informative periodische Druckschriften herausgegeben, die sich zumeist spezifisch auf die Bedürfnisse des jeweiligen Patientenkollektivs beziehen.

In Orphanet sind derzeit 77 Patientenorganisationen/Selbsthilfegruppen für bestimmte seltene Erkrankungen bzw. Gruppen seltener Erkrankungen gelistet. Für die überwiegende Zahl von Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung stehen allerdings keine derartigen Einrichtungen zur Verfügung, da die Zahl an Betroffenen und Angehörigen zu gering ist und somit jene kritische Masse fehlt, derer es bedarf, eine Patientenorganisation effektiv zu betreiben. So zeigt sich auch an dieser Stelle die „Paradoxie“ bei seltenen Erkrankungen, dass die Gesamtzahl an Patientinnen und Patienten mit rund einer halben Millionen Menschen sehr hoch ist, es aber nur wenige Krankheitsbilder gibt, bei denen es genügend Betroffene in Österreich existieren, um sich zu einer arbeitsfähigen Patientenorganisation/Selbsthilfegruppe zusammenschließen.

3 Ergebnisse der empirischen Erhebung zu seltenen Erkrankungen in Österreich

Das vorliegende Kapitel widmet sich den Ergebnissen der empirischen Erhebung (zur Methodik vgl. Punkt 1.3.2) Die einzelnen Abschnitte repräsentieren die entsprechenden Themenkomplexe des Fragebogens und werden jeweils am Ende durch Aussagen aus den Experteninterviews ergänzt.

3.1 Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit

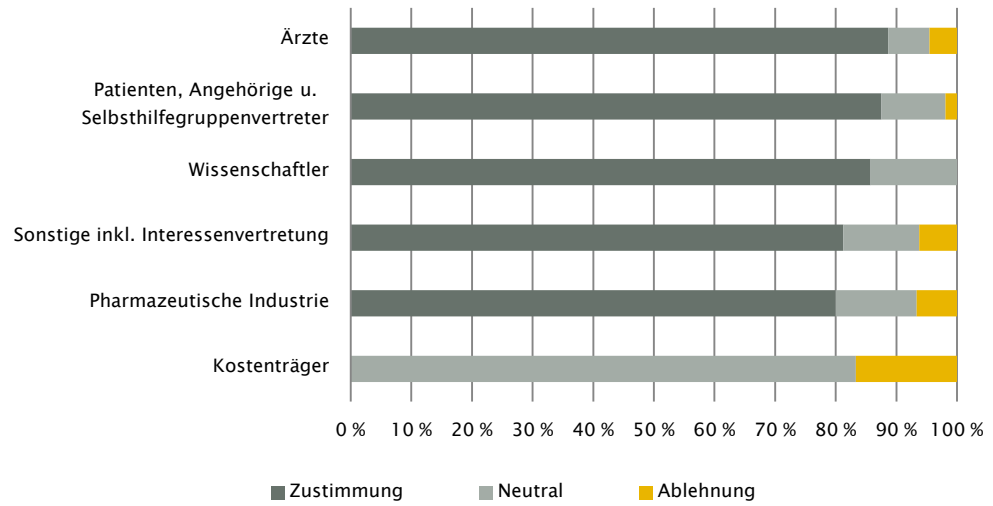
Den seltenen Erkrankungen wurde in den letzten Jahren insbesondere im Bereich der medizinischen Fachöffentlichkeit zunehmend Aufmerksamkeit geschenkt. Trotzdem wird in der (Fach)Öffentlichkeit Aufholbedarf thematisiert – eine Forderung, deren Berechtigung durch die vorliegende Befragung untersucht werden sollte.

Ergebnisse der Befragung

Der Ansicht, dass das Thema seltene Erkrankungen in Österreich derzeit zu wenig Beachtung fände, konnten sich beinahe alle befragten Gruppen anschließen. Lediglich die Gruppe der Kostenträger sah dies überwiegend neutral (vgl. Abbildung 3.1).

Dementsprechend forderte die Mehrheit der Befragten eine Verbesserung der Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit, während die Kostenträger dieser Forderung nur zu einem Drittel zustimmten (vgl. Abbildung 3.2). Die Frage, ob häufige Erkrankungen mehr Aufmerksamkeit erhalten sollten als seltene Erkrankungen, wurde überwiegend mit nein beantwortet oder neutral betrachtet.

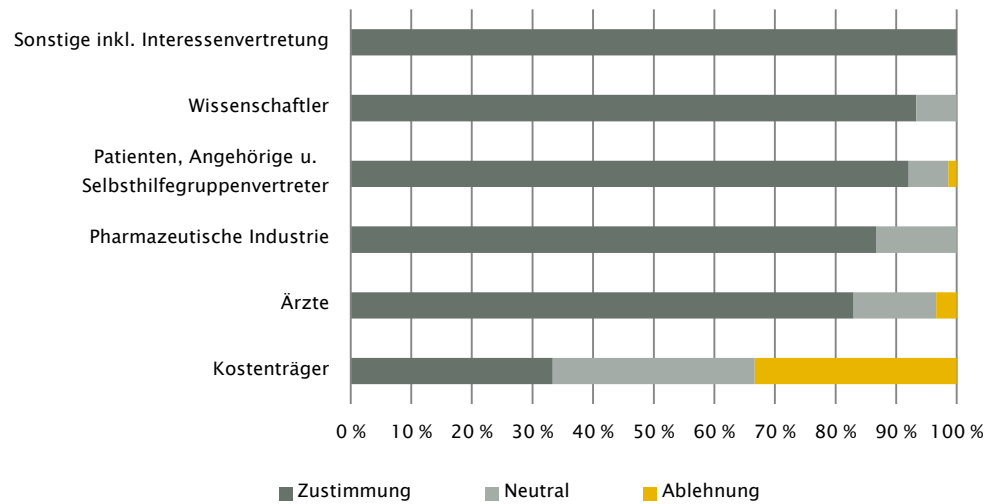
Abbildung 3.1:
Seltene Erkrankungen finden derzeit in Österreich zu wenig Beachtung



n = 511

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Abbildung 3.2:
Die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sollte in der Öffentlichkeit verbessert werden

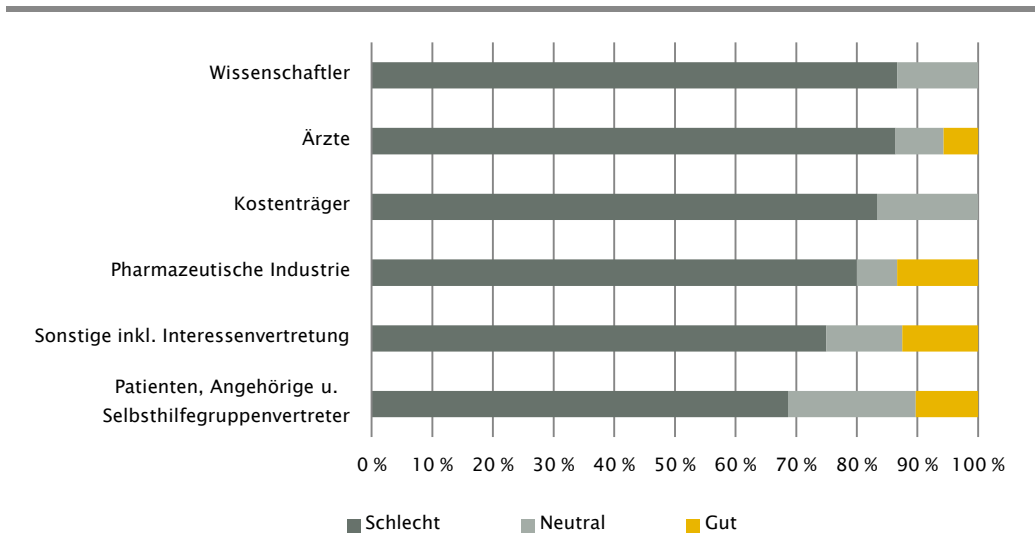


n = 508

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Ähnlich wie die Einschätzung zur öffentlichen Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen allgemein fiel auch die Einschätzung des Wissensstandes zur Epidemiologie seltener Erkrankungen aus: Hier beurteilten alle Gruppen von Befragten den Wissensstand überwiegend als schlecht oder sehr schlecht – zwischen 68,1 Prozent (Patienten/Angehörige / Vertreter von Selbsthilfegruppen) und 86,7 Prozent (Wissenschaftler) (vgl. Abbildung 3.3).

Abbildung 3.3:
Einschätzung des derzeitigen allgemeinen Wissensstandes zur Epidemiologie bei seltenen Erkrankungen



n = 514

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.1.1 Informationsquellen zu seltenen Erkrankungen

In der Befragung sollte die Bedeutung der folgenden Quellen eingeschätzt werden:

- » Allgemeinmediziner
- » Facharzt/-ärztin
- » Patientenorganisationen (Selbsthilfegruppen)
- » Internet (z. B. Orphanet)
- » Therapeuten/Therapeutinnen (z. B. Physiotherapeuten)
- » Fachliteratur
- » Printmedien wie Zeitschriften und Tageszeitungen
- » Einschlägige Veranstaltungen wie Kongresse, Messen und Tagungen
- » Krankenkassen
- » Pharmazeutische Unternehmen
- » Internetforen

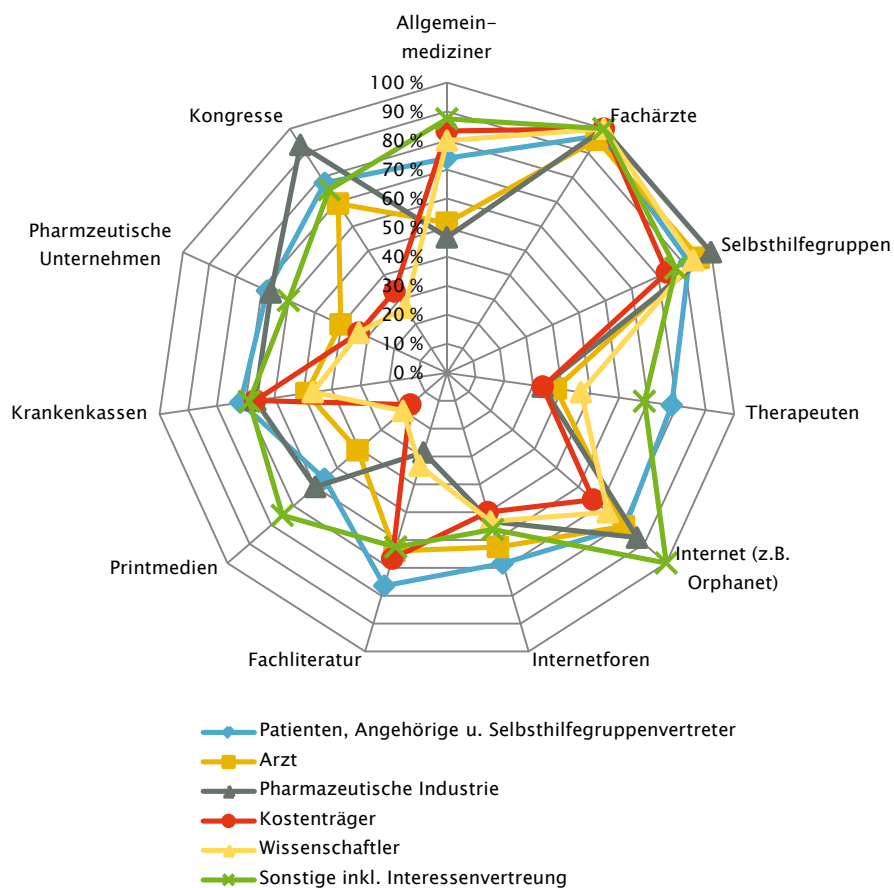
Ergebnisse der Befragung

Alle befragten Gruppen bewerteten Fachärzte/Fachärztinnen, Selbsthilfegruppen und das Internet überwiegend als wichtige Informationsquellen. Allgemeinmediziner wurden im Vergleich zu Fachärzten/-ärztinnen generell als deutlich weniger wichtig angesehen, Internetforen als spezielles Medium wurden als weniger wichtig beurteilt als das Internet im Allgemeinen.

Die Einschätzungen in anderen Bereichen ergaben deutlich divergierende Meinungen; so schätzte die pharmazeutische Industrie die Bedeutung von Kongressen besonders hoch ein (93,3 %), während Kostenträger (33,3 %) und Wissenschaftler (26,7 %) Kongresse als eher unwichtige Informationsquelle für seltene Erkrankungen bewerteten (vgl. Abbildung 3.4).

Auffallend war insgesamt, dass die Gruppe der Patientinnen und Patienten, Angehörigen und Selbsthilfgruppenvertretungen praktisch alle abgefragten Informationsquellen überwiegend als wichtig ansah (vergleichsweise am schlechtesten beurteilt wurden dabei die Printmedien).

Abbildung 3.4:
Bedeutung verschiedener Informationsquellen zu seltenen Erkrankungen nach einschätzenden Gruppen



n = 503 bis 513

Lesehilfe: Diese Grafik zeigt nur den Prozentsatz der Positivbewertung, d. h. den kumulativen Anteil der Antworten „sehr wichtig“ und „wichtig“, auf die Frage „Wie schätzen Sie die Bedeutung folgender Informationsquellen für Patienten mit seltenen Erkrankungen ein?“

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.1.2 Ergebnisse der Experteninterviews

Nach Auffassung von Vertretern des Hauptverbandes der österreichischen Sozialversicherungsträger sind Maßnahmen zur Erhöhung des Kenntnisstandes zu seltenen Erkrankungen zweckmäßig. Breitenwirksame Maßnahmen zur Erhöhung der Aufmerksamkeit seien allerdings weniger zielführend, hingegen sollten gezielte Schulungen sowie weitere Aufklärung in der medizinischen Fachöffentlichkeit forciert werden.

Diese Meinung teilte auch der Vertreter der Österreichischen Ärztekammer (Kurie der niedergelassenen Ärzte), der die Aufklärung bzw. Schulung von niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten, etwa bei Kongressen oder durch fachspezifische Artikel in Printmedien, dezidiert positiv beurteilte. Auch begrüßte er Fortbildungsmaßnahmen im Rahmen von E-Learning.

Der Forderung nach gezielten Informationsmaßnahmen konnte sich auch die Vertreterin des Bundesministeriums für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz anschließen. Zusätzlich machte sie auf die Notwendigkeit der Aufklärung im Sozial- bzw. Pflegebereich aufmerksam.

Ebenfalls positiv bewerteten die Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie Informations- sowie Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen. Nach eigenen Angaben würden seitens der pharmazeutischen Industrie auch immer wieder Informationsveranstaltungen rund um seltene Erkrankungen organisiert. Daneben unterstütze die Industrie auch Fortbildungsveranstaltungen der Ärzteschaft und fördere Aktivitäten und Aufklärungsarbeit von Selbsthilfegruppen. Hinzu kämen noch Informationsmaßnahmen wie z. B. das Erstellen einer Informationsbroschüre über Arzneimittel für seltene Leiden.

Auf die wichtige Aufklärungs- und Informationsrolle der Patientenorganisationen wiesen schließlich noch die befragten Selbsthilfegruppenvertreter hin, da gerade die Patientenorganisationen aufgrund ihrer eigenen Erfahrungen über ein hohes spezifisches Wissen zu den jeweiligen Krankheitsbildern oder Krankheitsgruppen verfügten.

Alle Interviewpartnerinnen und -partner sahen in der neu gegründeten Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen eine geeignete Einrichtung, die als Drehscheibe gezielt Informationen über seltenen Erkrankungen (z. B. auf Kongressen oder Fachtagungen) vermitteln könne.

3.1.3 Versorgungssituation bei seltenen Erkrankungen

Seltene Erkrankungen bedingen spezifische Versorgungsformen, die je nach Art der Erkrankung unterschiedlich ausfallen können. Gemeinsam ist allen seltenen Erkrankungen die nur sehr begrenzt vorhandene Expertise, die es möglichst effektiv und effizient einzusetzen gilt. Ein Teil der Befragung widmete sich daher thematisch einer Einschätzung der aktuellen medizinischen Versorgungssituation aus Sicht der Leistungserbringer, aber auch der Leistungsempfänger.

3.1.4 Zugänglichkeit der Versorgungsbereiche

In Österreich gestaltet sich der Zugang zum Gesundheitssystem aus rechtlicher Perspektive für alle krankenversicherten Personen grundsätzlich gleich. Vergleicht man allerdings die Ausgangsbedingungen für Menschen mit häufigen versus seltenen Erkrankungen, so stößt dieser rechtliche Grundsatz in der praktischen Umsetzung teilweise an seine Grenzen. Häufige Erkrankungen stehen naturgemäß bei allen medizinischen Berufen im Zentrum der Ausbildung; dementsprechend gut ist der Wissensstand von Ärztinnen und Ärzten ausgeprägt. Der hohe Ausbildungs- und Qualifikationsstand wiederum garantiert, dass häufige Erkrankungen oftmals einfach und schnell zu diagnostizieren sind und bundesweit auf einem ähnlich hohen medizinischen Niveau behandelt werden. Hinsichtlich seltener Erkrankungen kommt es hingegen auf Grund des geringen Vorkommens im üblichen Ausbildungsablauf zu keiner vergleichbaren Ausbildungs- und Wissensqualifikation. Expertise ist in vielen Fällen rar und nur punktuell vorhanden, ein Faktum, das Diagnostik und Behandlungsmöglichkeiten schwieriger macht und limitiert. In letzter Konsequenz erschwert dies bereits den initialen Zugang zu den Versorgungsbereichen und -angeboten des Gesundheitssystems für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen.

Um potenzielle Einschränkungen beim Zugang zu den einzelnen Versorgungsbereichen zu messen, wurden die Befragungsteilnehmer gebeten, die Zugänglichkeit folgender Bereiche des Gesundheitswesens einzuschätzen:

- » Niedergelassener Bereich (Allgemeinmediziner, Fachärzte)
- » Ambulanter Bereich (Spitalsambulanzen, Tageskliniken)
- » Stationärer Bereich (Spitäler)
- » Versorgung mit Arzneimitteln
- » Stationärer Bereich im Ausland (wenn die Versorgungsleistung in Österreich nicht verfügbar ist)

Ergebnisse der Befragung

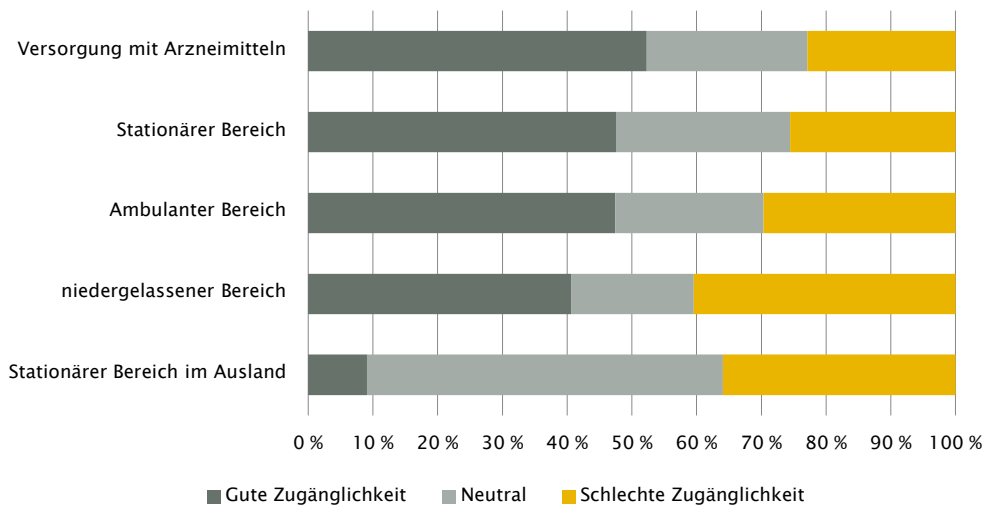
Die allgemeine Zugänglichkeit zum Gesundheitsversorgungssystem wurde überwiegend niederschwellig gesehen. Bei der Frage „Wie gut sind derzeit die folgenden Versorgungsbereiche für Patienten mit seltenen Erkrankungen zugänglich?“ ergaben sich bei näherer Betrachtung jedoch Unterschiede.

52,3 Prozent der befragten Patientinnen/Patienten bzw. der Angehörigen und Selbsthilfegruppen bewerteten den Zugang zu Arzneimitteln als einzige Kategorie mehrheitlich als sehr gut oder gut. Ausgewogen war das Verhältnis hinsichtlich der Einschätzung des niedergelassenen Bereichs, dessen Zugang von 40,7 Prozent als sehr gut oder gut und von weiteren 40,4 Prozent als eher schlecht oder sehr schlecht erachtet wurde. Auffällig ist auch der Anteil von rund 55 Prozent an Antworten mit neutraler Meinung auf die Frage nach der Zugänglichkeit des stationären Bereichs im Ausland (vgl. Abbildung 3.5).

Dabei ist zu berücksichtigen, dass eine valide Beantwortung dieser Frage entsprechende eigene Erfahrungen voraussetzt, d. h. dass ein Krankheitsbild vorliegt, für das die Frage einer stationären Behandlung im Ausland überhaupt relevant ist und dass es zumindest einen Versuch gegeben haben muss, eine derartige Behandlung im Ausland in Anspruch zu nehmen. Vor diesem Hintergrund ist zu vermuten, dass ein Großteil der neutralen Stellungnahmen von Respondenten/Respondentinnen stammt, die über diese Erfahrungen nicht verfügen. Von den verbleibenden 45 Prozent der Befragten beurteilten allerdings vier Fünftel den Zugang zum stationären Bereich im Ausland explizit als schlecht und nur ein Fünftel als gut.

Abbildung 3.5:

Beurteilung der Zugänglichkeit zu verschiedenen Gesundheitsversorgungsbereichen aus Sicht der Patienten/Patientinnen, Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter

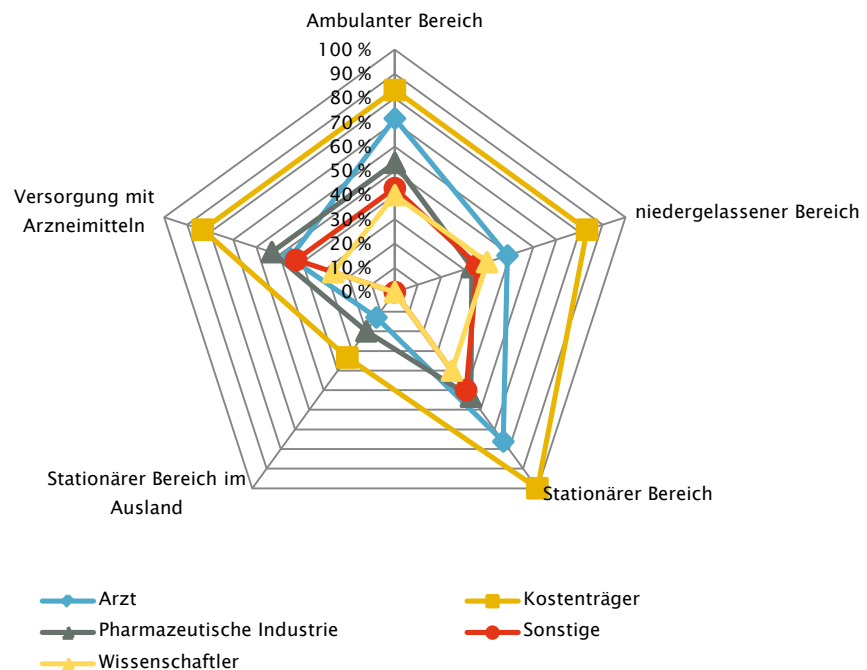


n = 373

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Ein heterogenes Meinungsprofil hinsichtlich der Zugänglichkeit der Gesundheitsbereiche zeigte sich unter den Stakeholdern. Hier erachteten vor allem die Kostenträger den Zugang als überaus gut. So wurde mit Ausnahme des „stationären Bereichs im Ausland“ die Zugänglichkeit durchwegs positiv bewertet (s. Abbildung 3.6). Anders sahen dies die weiteren befragten Stakeholder, die den Zugang in vielen Bereichen eher neutral oder schlecht klassifizierten.

Abbildung 3.6:
Positive Einschätzung des Zugangs zu ausgewählten Bereichen des Gesundheitssystems aus Sicht der Stakeholder



n = 144

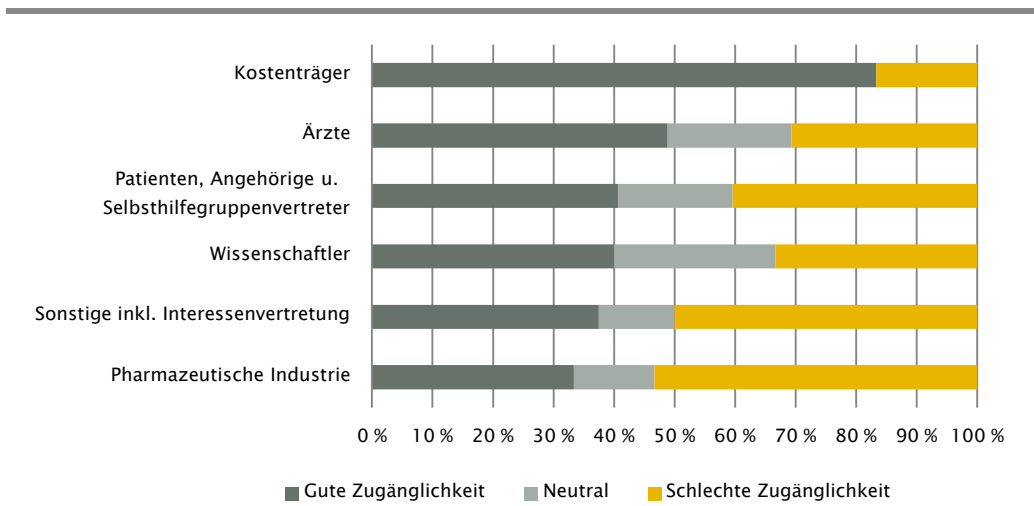
Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Nahezu alle Respondentengruppen bewerteten den Zugang zum stationären Bereich besser als jenen zum niedergelassenen Bereich, einzig die Gruppe der Wissenschaftler sah mit einer positiven Bewertungsquote von 40,0 Prozent für beide Bereiche eine gleich gute Zugänglichkeit. Berücksichtigt man allerdings alle drei Antwortmöglichkeiten gleichermaßen, so schneidet auch bei den Wissenschaftlern der Zugang zum stationären Bereich besser ab als der zum niedergelassenen, da 33,3 Prozent von ihnen die Zugänglichkeit des niedergelassenen Bereiches als schlecht beurteilten, während der Zugang zum stationären Bereich nur von 6,7 Prozent dezidiert als schlecht erachtet wurde (vgl. Abbildung 3.7 und Abbildung 3.8).

Besonders kritisch wurde der niedergelassene Bereich von Vertreterinnen und Vertretern der pharmazeutischen Industrie (53,3 % für schlechte Zugänglichkeit) und der Gruppe Sonstige inklusive Interessenvertretung (50 % für schlechte Zugänglichkeit) gesehen (wobei die Subgruppe der Interessenvertretung mit einer positiven und einer

neutralen Bewertung für den niedergelassenen Bereich hier deutlich milder urteilte als die Subgruppe der Sonstigen).

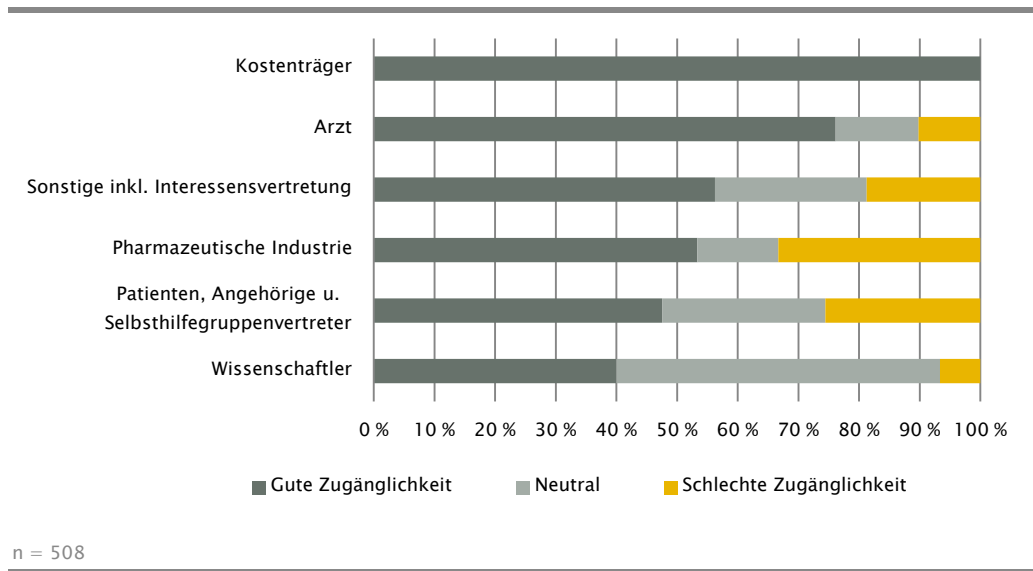
Abbildung 3.7:
Bewertung des Zugangs zum niedergelassenen Bereich (Allgemeinmediziner und Fachärzte) aus Sicht aller Befragungsgruppen



n = 515

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Abbildung 3.8:
Bewertung des Zugangs zum stationären Bereich aus Sicht aller Befragungsgruppen



Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.1.5 Qualität der Versorgung

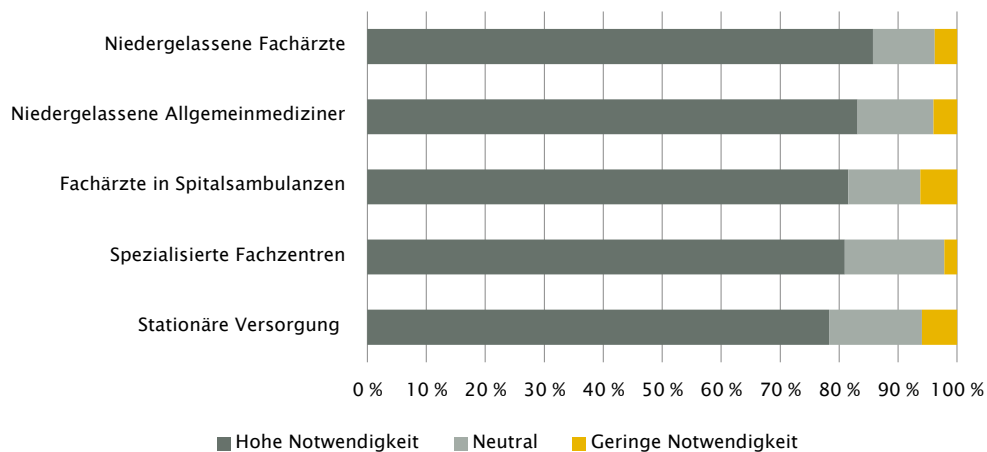
Um eine Einschätzung zur Qualität der Versorgung in den verschiedenen Bereichen des Gesundheitsversorgungssystems zu erhalten, wurde nach jenen Bereichen gefragt, in denen Verbesserungen in Hinblick auf Umfang bzw. Qualität der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen notwendig seien. Dieser Fragenkomplex umfasst mögliche erforderliche Verbesserungen im niedergelassenen und stationären Bereich sowie in ausgewählten nicht-ärztlichen Therapiebereichen und in der Versorgung mit Arzneimitteln.

Ergebnisse der Befragung

Patienten/Patientinnen, deren Angehörige und Vertreterinnen und Vertreter von Selbsthilfegruppen sahen mit teils deutlichen Mehrheiten Verbesserungspotenziale in praktisch allen abgefragten Kategorien. Insbesondere bei der direkten ärztlich-medizinischen intra- wie extramuralen Versorgung sahen meist mehr als 80 Prozent aller Antwortenden eine hohe Notwendigkeit, Verbesserungsmaßnahmen zu setzen. Die höchste Priorität für eine Qualitätsverbesserung wurde dabei mit einem Anteil von 85,6 Prozent im Bereich der niedergelassenen Fachärzte/-ärztinnen gesehen (vgl. Abbildung 3.9).

Abbildung 3.9:

Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung im intra- und extramuralen Bereich aus Sicht der Patienten/Patientinnen, deren Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter



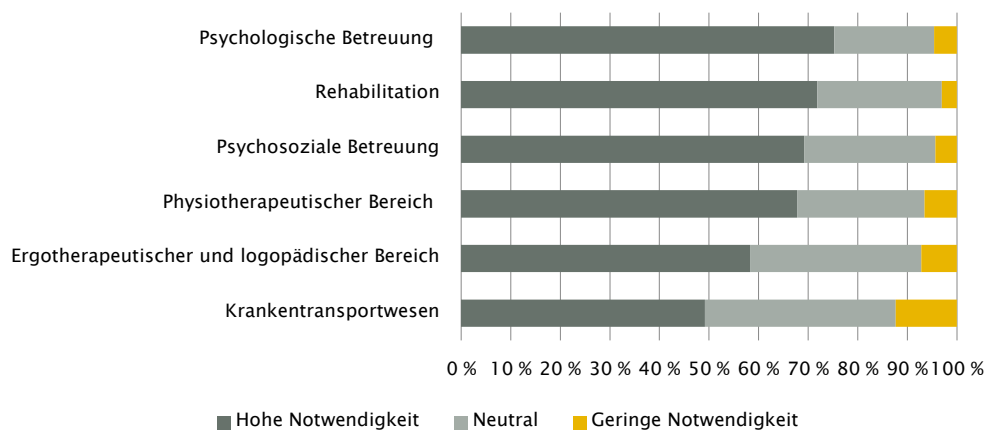
n = 373

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Auch in den therapeutischen Bereichen der Gesundheitsversorgung sowie im Bereich der Heil-, Hilfs- und Nahrungsergänzungsmittel wurde seitens der Patientinnen und Patienten, der Angehörigen und der Selbsthilfegruppenvertreter mehrheitlich Verbesserungspotenzial geortet, wie aus Abbildung 3.10 und Abbildung 3.11 ersichtlich wird. Die einzige Ausnahme bildete das Krankentransportwesen, bei dem nur etwas weniger als die Hälfte aller Antwortenden Verbesserungsmaßnahmen befürwortete. Die höchsten Quoten erzielten Wünsche nach Verbesserungen im Bereich der psychologischen Betreuung (75,3 %) sowie der rehabilitativen Maßnahmen (71,8 %).

Auch rund um die Versorgung mit Heil- und Hilfsmitteln sah die Mehrheit der befragten Patientinnen und Patienten bzw. ihrer Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter/innen Verbesserungspotenziale in allen gelisteten Bereichen (vgl. Abbildung 3.11). Hervorzuheben ist, dass insbesondere der schnellen Verfügbarkeit von Arzneimitteln (rund 81 Prozent hohe Notwendigkeit) eine größere Bedeutung beigemessen wurde als der Versorgung mit Arzneimittel insgesamt (rund 71 Prozent hohe Notwendigkeit).

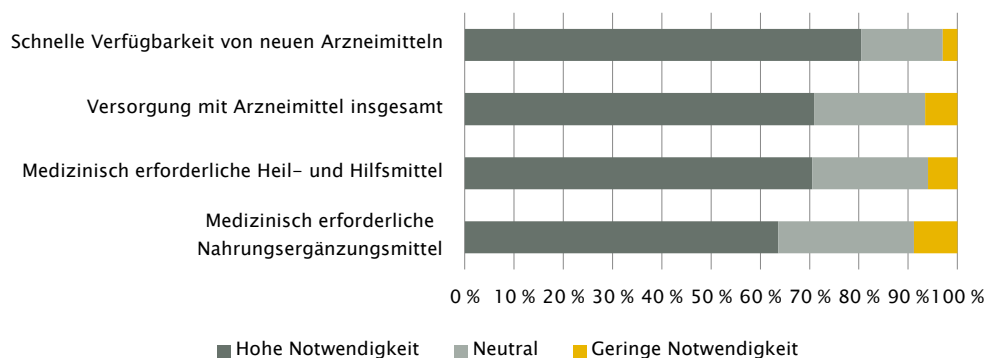
Abbildung 3.10:
 Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung im
 therapeutischen Bereich sowie im Krankentransportwesen aus Sicht der
 Patienten/Patientinnen, ihrer Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter



n = 366

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Abbildung 3.11:
 Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung mit Heil- und
 Hilfsmitteln aus Sicht der Patienten/Patientinnen, ihrer Angehörigen und
 Selbsthilfegruppenvertreter



n = 370

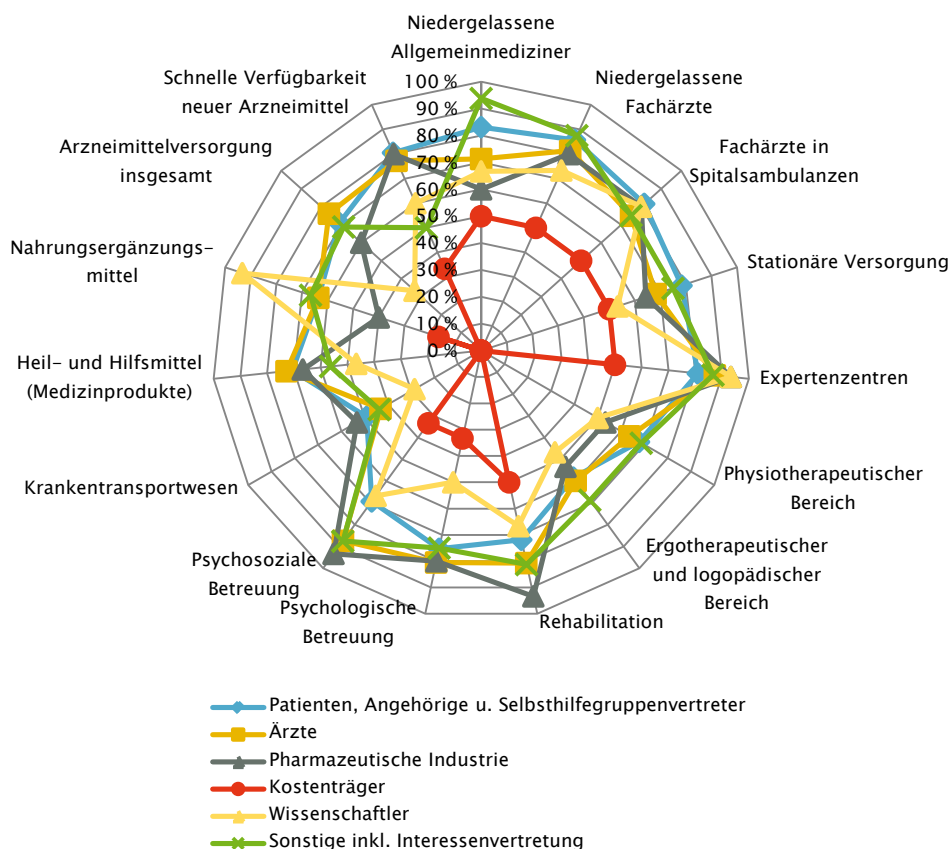
Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Abbildung 3.12 zeigt das Zustimmungprofil der verschiedenen Stakeholder-Gruppen (Ärztenschaft, pharmazeutische Industrie, Kostenträger, Wissenschaftler und Sonstige einschließlich Interessenvertretungen) zur Überlegung, ob Verbesserungsmaßnahmen in den verschiedenen Versorgungsbereichen sehr notwendig oder zumindest notwendig sind.

Generell forderten auch die Leistungserbringer des Gesundheitssystems – mit Ausnahme der Kostenträger – Qualitätsverbesserungen in der Mehrzahl der Versorgungsbereiche (vgl. Abbildung 3.12). Die Gruppe der Kostenträger schätzte hingegen die Notwendigkeit für Verbesserungsmaßnahmen wesentlich weniger kritisch ein. Besonders deutlich wird dies in der direkten Gegenüberstellung mit den Meinungsprofilen der Leistungsempfänger (Patienten/Patientinnen und Angehörige einschließlich Selbsthilfegruppenvertreter), der Ärzteschaft und der Gruppe der Sonstigen einschließlich Interessenvertretungen (vgl. Abbildung 3.12). Insbesondere im Arzneimittelbereich scheinen aus Sicht der Zahler praktisch keine Verbesserungen notwendig zu sein. Kein einziger Kostenträger stufte die Notwendigkeit einer Qualitätsverbesserung in der generellen Versorgung mit Arzneimitteln sowie mit Heil- und Hilfsmitteln (Medizinprodukte) als „sehr“ oder „eher notwendig“ ein. Keine Zustimmung fanden auch die Vorschläge zu einer qualitativen Optimierung im ergotherapeutischen, im logopädischen und im physiotherapeutischen Bereich sowie im Krankentransportwesen. 33,3 Prozent der Kostenträger befürworteten allerdings eine Beschleunigung der Verfügbarkeit neuer Arzneimittel und 16,7 Prozent sprachen sich für Verbesserungen bei der Versorgung mit Nahrungsergänzungsmitteln aus.

Keine Einigkeit bestand schließlich auch in der Frage der Expertisezentren für einzelne oder für Gruppen seltener Erkrankungen. Während nahezu alle Befragungsgruppen mit deutlichen Mehrheiten von 81 bis 93,3 Prozent Qualitätsverbesserungen auch in diesem Bereich für notwendig erachteten, standen die Kostenträger dieser Überlegung nur zur Hälfte positiv gegenüber, die anderen 50 Prozent nahmen in dieser Einzelfrage eine neutrale Position ein.

Abbildung 3.12:
 Verbesserungsbedarf hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung aus Sicht aller
 Befragungsgruppen



n = 501-512

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.1.6 Maßnahmen und Elemente einer verbesserten Versorgung

Die im vorangegangenen Abschnitt erhobenen Verbesserungspotenziale geben Hinweise auf Maßnahmen und Elemente, die zu einer verbesserten Versorgung von Betroffenen führen könnten. Um dies zu konkretisieren, wurde in der Erhebung folgende Frage an alle Teilnehmerinnen und Teilnehmer gestellt: „Durch welche Maßnahmen könnte die Versorgung bei seltenen Erkrankungen verbessert werden?“

Die Gruppe der Stakeholder wurde darüber hinaus ergänzend befragt, welche Elemente aus ihrer Sicht für eine optimale Betreuung von Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen notwendig seien.

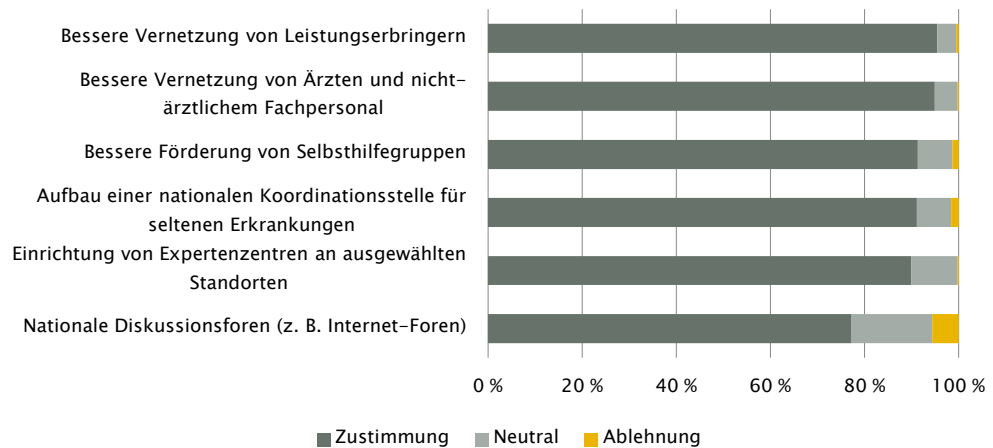
Mit der erstgenannten Frage wurde eine Reihe von Maßnahmen vorgeschlagen, die die Befragten bewerten sollten. Thematisiert wurde etwa die Vernetzung von Leistungserbringern im Gesundheitssystem. Darüber hinaus wurden Meinungen zur Einrichtung von Expertisezentren, zum Aufbau einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen, zur Etablierung nationaler Diskussionsforen und zur besseren Förderung von Selbsthilfegruppen abgefragt. Nur im Stakeholderfragebogen wurde bei dieser Fragebatterie auch um eine Einschätzung gebeten, ob die bessere Abbildung seltener Erkrankungen in Diagnose- und Dokumentationssystemen sowie die angemessene Erstattung von speziellen Dienstleistungen weitere sinnvolle Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgungssituation seien.

In der Frage nach Elementen einer optimalen Patientenbetreuung wurden die Leistungserbringer gebeten, die drei aus ihrer Sicht wichtigsten Punkte auszuwählen, um so zu einem Ranking der vorgeschlagenen Elemente zu gelangen. Insgesamt gefragt wurde nach Formen der Zusammenarbeit einzelner Versorgungsbereiche, nach der Untersuchungsregelmäßigkeit, nach Nutzung von wohnortnahen Einrichtungen bei Routinemaßnahmen und spezialisierten Einrichtungen bei Notfällen sowie nach Befolgung von Empfehlungen seitens spezialisierter Einrichtungen.

Ergebnisse der Befragung

Aus Sicht der Leistungsempfänger fanden die vorgeschlagenen Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgung kaum Ablehnung, wie auch aus Abbildung 3.13 ersichtlich wird. Insbesondere die bessere Vernetzung von Leistungserbringern (Spitäler, niedergelassene Ärzten und Rehabilitationseinrichtungen) erhielt mit rund 95 Prozent die höchste Zustimmung. Ähnlich hoch war die Zustimmung zu einer besseren Vernetzung zwischen der Ärzteschaft und dem nicht-ärztlichen Fachpersonal (rund 95 %), der besseren Förderung von Selbsthilfegruppen (rund 91 %) und dem Aufbau einer nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (rund 91 %). Die vergleichsweise geringste Zustimmung fand die Etablierung von nationalen Diskussionsforen mit rund 77 Prozent.

Abbildung 3.13:
 Maßnahmen für eine verbesserte Versorgung aus Sicht der Patientenschaft, ihrer Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter

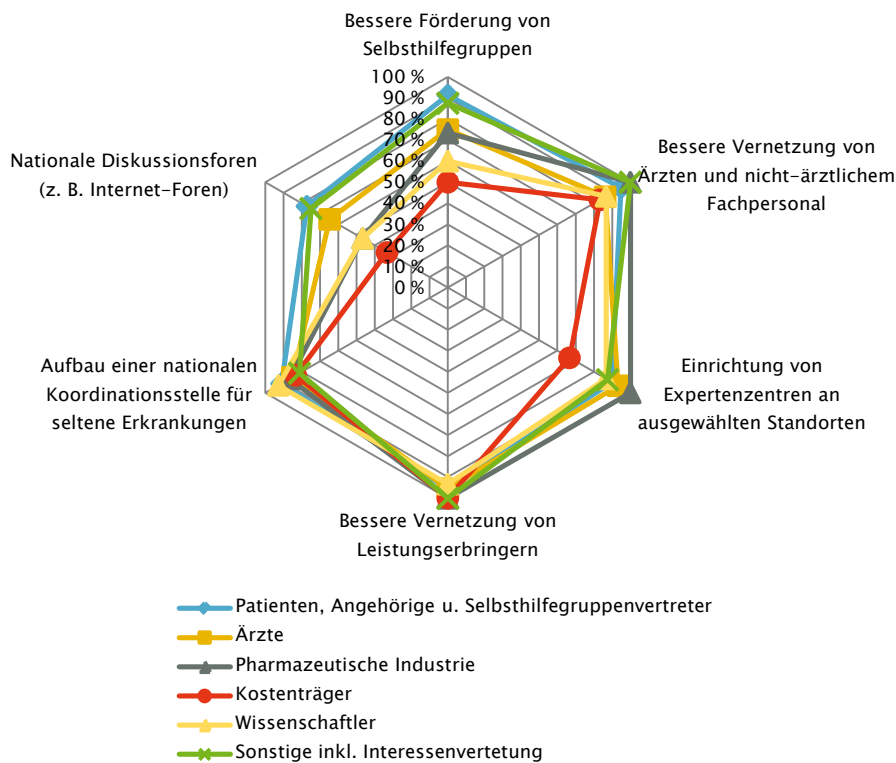


n = 373

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Auch die Mehrheit der antwortenden Stakeholder stimmte den vorgeschlagenen Maßnahmen zu. Am wenigsten Zustimmung fand die Etablierung nationaler Diskussionsforen, wie etwa Internet-Plattformen, sowie die bessere Förderung von Selbsthilfegruppen (vgl. Abbildung 3.13). Einen auffallend hohen und sehr einheitlichen Grad an Zustimmung erzielte hingegen der Vorschlag, die Vernetzung zu verbessern. Auch die Ärzteschaft befürwortete diese Maßnahme mit etwa 95 Prozent.

Abbildung 3.14:
Zustimmung zu Maßnahmen für eine verbesserte Versorgung aus Sicht der Leistungserbringer und der Leistungsempfänger



n = 509-513

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Die einleitend schon erwähnten, ausschließlich an die Stakeholder gerichteten beiden Fragen zu möglichen Verbesserungsmaßnahmen lauteten im Detail:

- » Bessere Abbildung seltener Erkrankungen in Diagnose- und Dokumentationssystemen (z. B. durch Integration der Orphanet-Kodierung und – sobald verfügbar – der ICD-11-Kodierung in der Krankenhausdiagnose- und Leistungsdokumentation¹⁷);

17

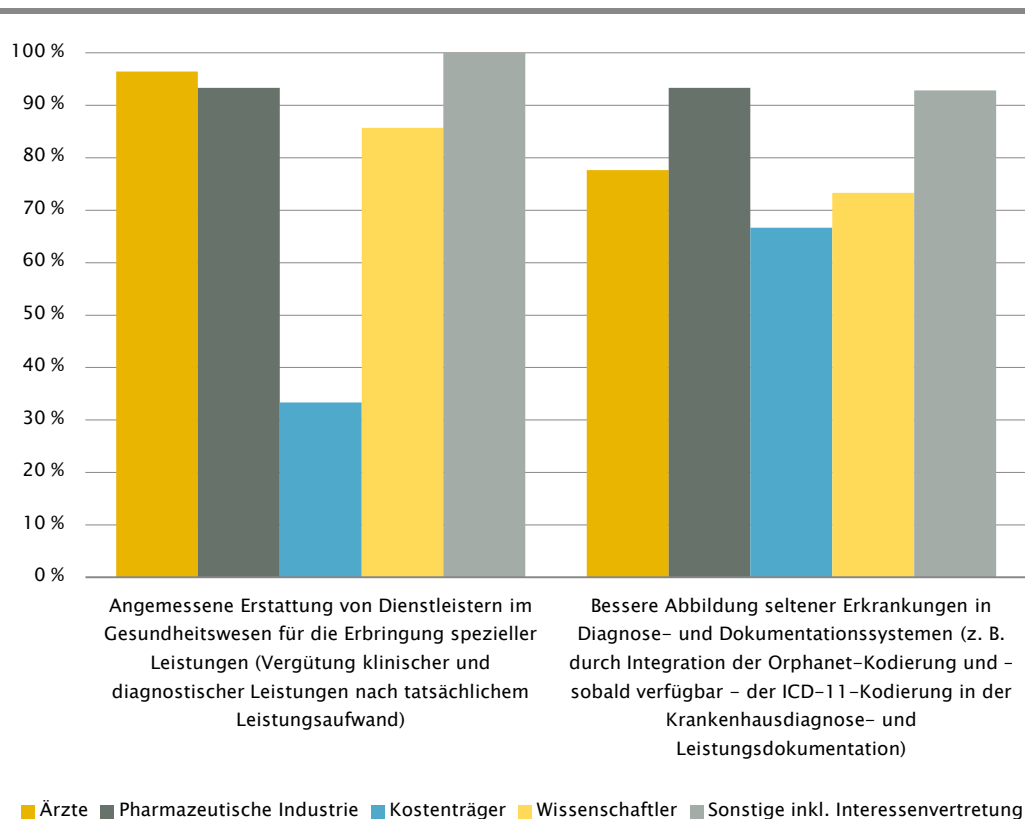
Langfristig sollte eine bessere Abbildung seltener Erkrankungen auf allen Versorgungsebenen (sowohl im Krankenanstalten- als auch im niedergelassenen Bereich) erfolgen. Die entsprechende Frage im Fragebogen war daher auch bewusst offen formuliert. Der Nachsatz mit dem Verweis auf eine Kodierung für die Krankenhausdiagnose- und Leistungsdokumentation wurde nur hinzugefügt, um den Sachverhalt an Hand eines bekannten Beispiels zu konkretisieren.

- » Angemessene Erstattung von Dienstleistern im Gesundheitswesen für die Erbringung spezieller Leistungen (Vergütung klinischer und diagnostischer Leistungen nach tatsächlichem Leistungsaufwand).

Erneut lag der allgemeine Grad an Zustimmung zu beiden Fragen mehrheitlich nahe bei oder jenseits der 80 Prozent. Eine Ausnahme bildete allerdings die Gruppe der Kostenträger. Diese stimmten nur zu rund 33 Prozent für eine angemessene Erstattung von Dienstleistungen nach tatsächlichem Aufwand. Ein weiteres Drittel stand der Frage neutral gegenüber und die letzten rund 33 Prozent lehnten diese Überlegung explizit ab. Es würde allerdings den Prinzipien und der intendierten sozialen Ausgewogenheit der Krankenversicherung widersprechen, erbrachte Leistungen grundsätzlich nicht angemessen zu vergüten. Insofern muss man bei der Interpretation dieser Zahlen in Betracht ziehen, dass insbesondere jene Kostenträger, die den Grundgedanken einer angemessenen Erstattung von Dienstleistungen ablehnten, die adäquate Honorierung der Dienstleistungen bereits jetzt als gegeben ansahen, aus diesem Grund keinen weiteren Handlungsbedarf orteten und die Frage daher negativ beantworteten. Für eine verbesserte Erfassung seltener Erkrankungen in Diagnose- und Dokumentationssystemen, zum Beispiel durch die Einbeziehung in das ICD-11-Kodierungssystem, stimmten rund 67 der befragten Kostenträger (vgl. Abbildung 3.14 und Abbildung 3.15).

Abbildung 3.15:

Zustimmung zur angemessenen Erstattung von Dienstleistungen und zur besseren Abbildung seltener Erkrankungen in Diagnose- und Dokumentationssystemen aus Sicht der Leistungserbringer



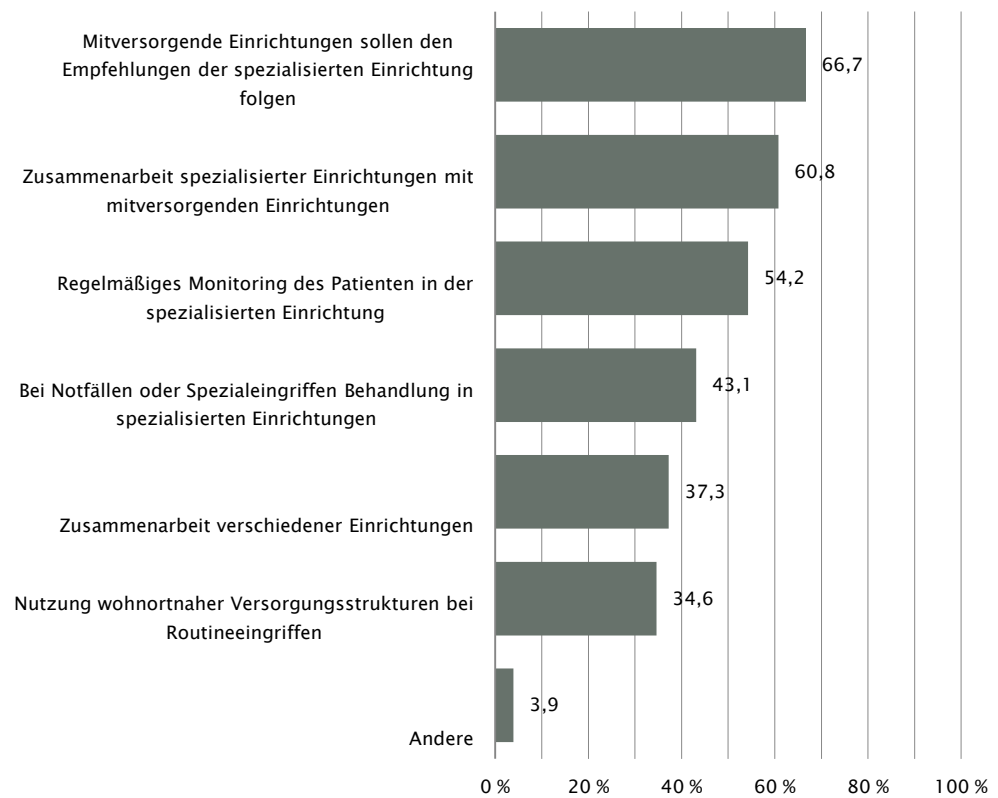
n = 140

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Die zweite Frage dieses Kapitels nach der Einschätzung verschiedener Elemente einer optimalen Patientenversorgung lieferte eine Priorisierung der vorgeschlagenen Punkte (vgl. Abbildung 3.16). Die Befragten wurden dabei gebeten, die drei jeweils aus ihrer Sicht wichtigsten Elemente zu wählen. Mit 66,7 Prozent erhielt jene Maßnahme die höchste kumulative Zustimmung, der zufolge mitversorgende Einrichtungen, wie zum Beispiel die niedergelassene Haus- oder Fachärzteschaft, den Behandlungs- und Überwachungsempfehlungen einer spezialisierten Einrichtung folgen sollen. Mit 60,8 Prozent abgegebener Bewertungen rangierte die Maßnahme einer generell engen Zusammenarbeit einer spezialisierten Einrichtung mit einer oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen oder Personen an zweiter Stelle. An dritter Stelle lag mit 54,2 Prozent an kumulierten Stimmen das regelmäßige Monitoring von Patientinnen und Patienten in den spezialisierten Einrichtungen.

Abbildung 3.16:

Priorisierung ausgewählter Elementen für eine optimale Patientenversorgung aus Sicht der Stakeholder



n = 153

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.1.7 Leistungskriterien von Expertisezentren für seltene Erkrankungen

Auf europäischer wie nationaler Ebene erhielt die Einrichtung von Expertisezentren (Centres of Expertise) für seltene Erkrankungen in den vergangenen Jahren einen sehr hohen Stellenwert (vgl. Abschnitt 2.2). Expertisezentren sollen die Kompetenzen rund um eine definierte seltene Erkrankung oder Gruppe seltener Erkrankungen bündeln und als zentrale Anlaufstelle für Patientinnen/Patienten, andere Krankenanstalten sowie niedergelassene Ärzte/Ärztinnen dienen. Darüber hinaus sollen Expertisezentren auch relevante Forschungen im nationalen und internationalen Kontext durchführen.

Ergebnisse der Befragung

Für die Bewertung potenzieller Leistungskriterien von Expertisezentren stand im Patientenfragebogen eine Fragenbatterie mit 18 Einzelfragen, im Stakeholderfragebogen eine Batterie mit 20 Einzelfragen zur Verfügung (vgl. Fragebögen im Anhang).

Betrachtet man in einer Übersichtsanalyse die über alle sechs Befragungsgruppen gemittelten durchschnittlichen Prozentsätze für die Zustimmung, den neutralen Standpunkt und die Ablehnung, zeigt sich, dass die Zustimmung in den zur Auswahl stehenden Einzelfragen mit Werten zwischen 77,0 Prozent und 98,6 Prozent bei nahezu allen Maßnahmen deutlich überwog. Die höchsten Zustimmungsraten erhielten dabei die Kriterien „Erfahrung der Ärzte“ (98,6 %), „Personelle Mindestausstattung“ (95,9 %), „Technische Mindestausstattung“ (95,8 %) und „Aktive Fortbildungsmaßnahmen“ (94,4 %).

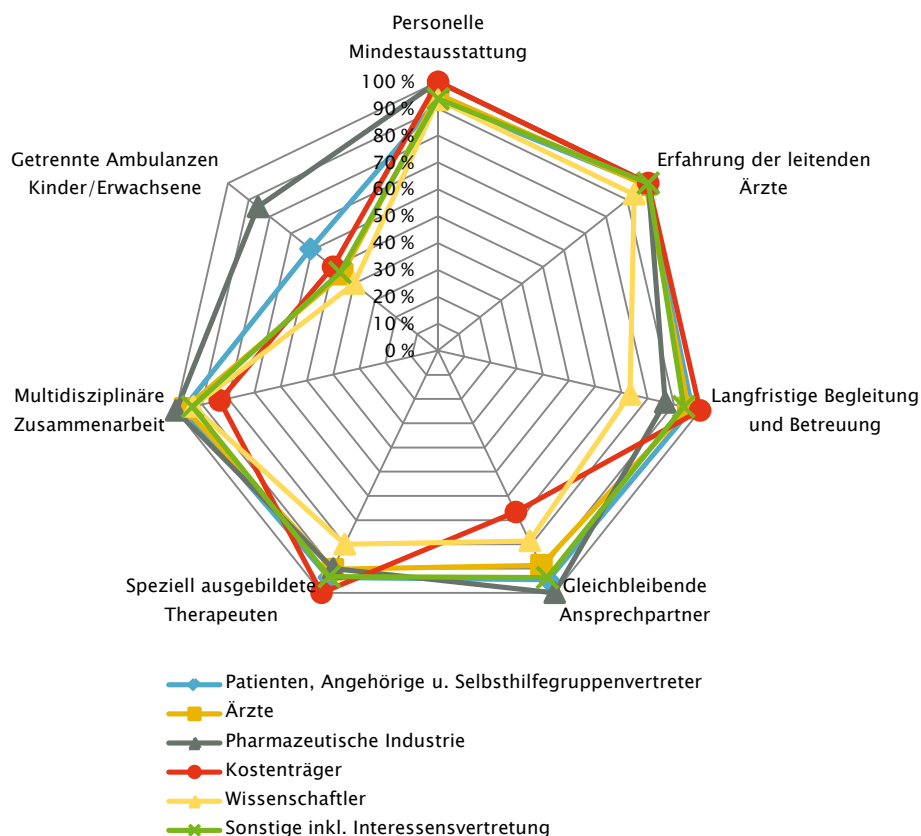
Lediglich die Einzelfragen zur „Verfügbarkeit getrennter Ambulanzen für Kinder und Erwachsene“ und zur „Wohnortnähe des Zentrums“ wiesen mit 54,8 Prozent und 38,8 Prozent deutlich niedrigere Zustimmungsraten und ein heterogenes Antwortmuster innerhalb der befragten Gruppen auf (vgl. Abbildung 3.17 und Abbildung 3.19).

Für eine übersichtlichere Analyse und grafische Darstellung wurden die Einzelfragen in folgenden vier Kategorien zusammengefasst:

- » Maßnahmen mit direktem Bezug zur Patientenbetreuung;
- » technische und organisatorische Aspekte;
- » qualitätssichernde Maßnahmen und Qualitätsindikatoren;
- » wissenschaftliche Aktivitäten.

Maßnahmen mit direktem Bezug zur Patientenbetreuung: Abbildung 3.17 zeigt das Zustimmungprofil für alle Einzelmaßnahmen, die in direktem Zusammenhang zur Patientenbetreuung stehen, in einem Netzdiagramm und belegt die fast ausnahmslos hohen bis sehr hohen, gleichmäßig verteilten Zustimmungswerte, die sich in den meisten Fällen nur graduell zwischen den befragten Kohorten unterschieden. Die höchsten und einheitlichsten Zustimmungswerte erzielten die Kriterien „Personelle Mindestausstattung“, „Erfahrung der leitenden Ärzte“ und „Multidisziplinäre Zusammenarbeit im Zentrum“, die – mit einer einzigen Ausnahme bei den Kostenträgern – Werte jenseits der 90 Prozent erreichten. Auch die drei Kriterien „Langfristige Begleitung und Betreuung der Patienten“, „Gleichbleibende Ansprechpartner“ und „Verfügbarkeit speziell ausgebildeter Therapeuten“ finden mehrheitlich sehr hohe Gewichtung, lediglich zwei Akteure (zwei Mal die Gruppe der Wissenschaftler, einmal die der Kostenträger) bewerteten diese Maßnahmen mit leicht reduzierten Zustimmungswerten zwischen 66,7 und 73,3 Prozent.

Abbildung 3.17:
Zustimmung zu Maßnahmen mit Bezug zur Patientenbetreuung



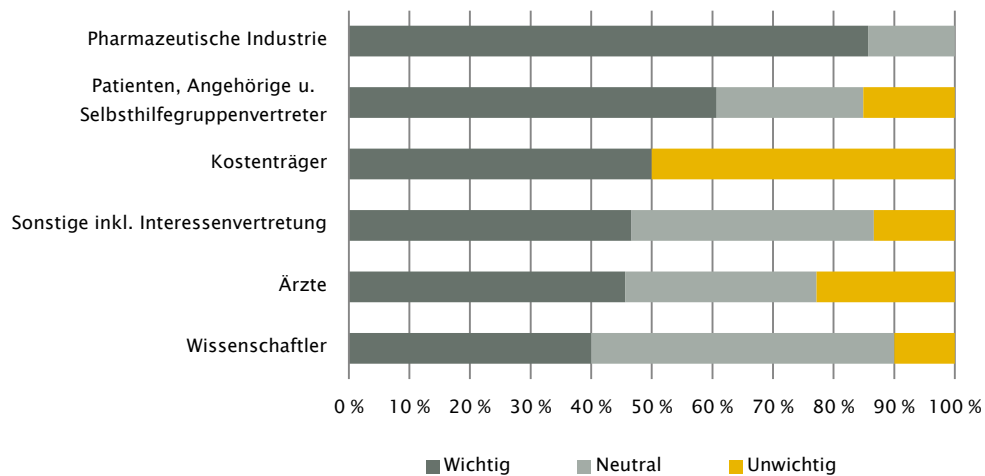
n = 403-511 (Unterschiede in der Stichprobe ergeben sich aus Fragen, die teilweise nicht beantwortet wurden)

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

In völligem Kontrast hierzu steht die zwischen den befragten Gruppen sehr divergierende Einschätzung des Kriteriums „Verfügbarkeit getrennter Ambulanzen für Kinder und Erwachsene“ (vgl. Abbildung 3.17 und Abbildung 3.18). Während die pharmazeutische Industrie dieser Maßnahme mit 85,7 Prozent Zustimmung eine sehr hohe Bedeutung beimaß, lag die Zustimmungquote von Ärzten/Ärztinnen, Wissenschaftlern und Kostenträgern bei unter bis maximal 50 Prozent, die letztgenannte Gruppe lehnte diesen Aspekt mit ebenfalls 50 Prozent sogar dezidiert ab. Und selbst von Patienten/Patientinnen, Angehörigen und Selbsthilfgruppenvertretern erhielt diese Maßnahme mit 60,7 Prozent die niedrigste Zustimmungquote. Hervorzuheben ist, dass das Meinungsprofil in den Untergruppen der Kohorte „Sonstige inklusive Interessensvertretung“ bei dieser Frage (als eine der wenigen im Methodenteil erwähnten Ausnahmen) deutlich differierte; so befürwortete die Gruppe der Interessensvertretungen

getrennte Ambulanzen zu 100 Prozent, während die Subgruppe der Sonstigen mit 38,5 Prozent sogar den niedrigsten Zustimmungswert aller Befragungsgruppen aufwies.

Abbildung 3.18:
Meinungsprofil zur Frage getrennter Ambulanzen für Kinder und Erwachsene

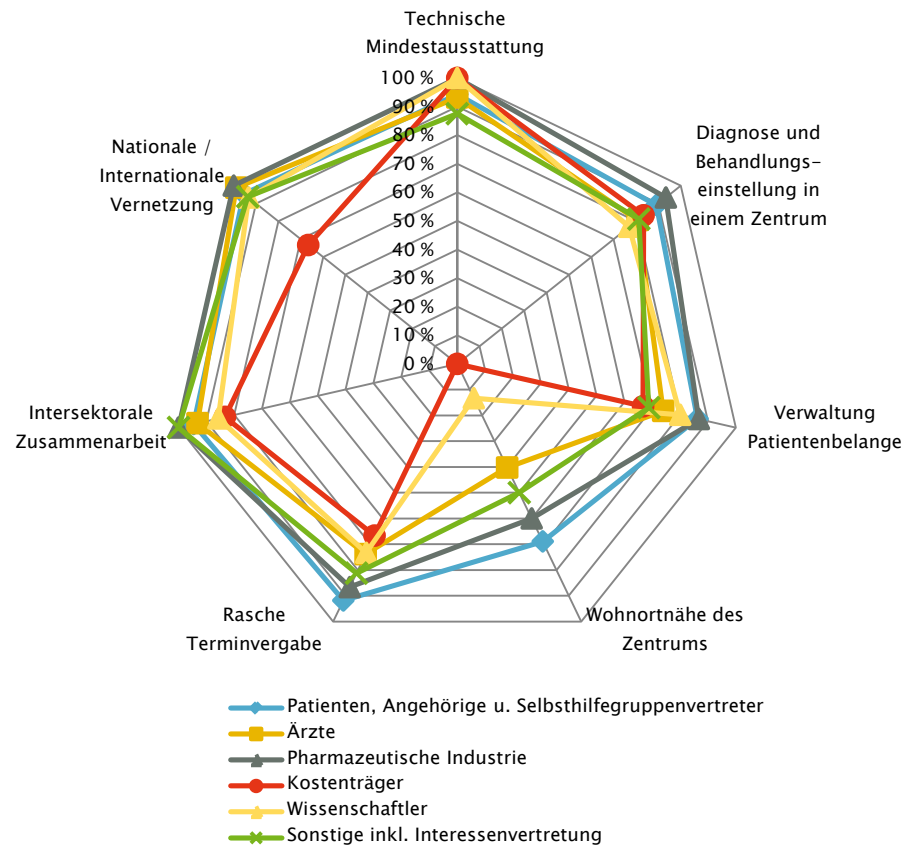


n = 455

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Technische und organisatorische Aspekte: Etwas weniger homogen als im vorangegangenen Netzdiagramm zeigte sich das Zustimmungsprofil für potenzielle technische und organisatorische Aspekte der Expertisezentren (Abbildung 3.19 und Abbildung 3.20). Überwiegend hohe und gleichmäßig verteilte Zustimmungswerte ließen sich bei den Kriterien „Technische Mindestausstattung“, „Intersektorale Zusammenarbeit“ sowie „Nationale und internationale Vernetzung“ beobachten (nur die Kostenträger gaben dem letztgenannten Kriterium mit 66,7 Prozent eine deutlich niedrigere Zustimmung). Bei den Maßnahmen „Diagnose und Behandlungseinstellung in einem Zentrum“, „Möglichst rasche Terminvergabe“ und „Verwaltung der Patientenbelange“ fächerten sich die Zustimmungsprofile dann zusehends auf, ihre Quoten sanken von 76,9 Prozent bis 93,3 Prozent über 66,7 Prozent bis 92 Prozent auf 66,7 Prozent bis 86,7 Prozent. Völlig uneinheitlich wurde das Zustimmungsprofil schließlich beim Kriterium „Wohnortnähe“.

Abbildung 3.19:
Zustimmung zu technischen und organisatorischen Aspekten von Expertisezentren

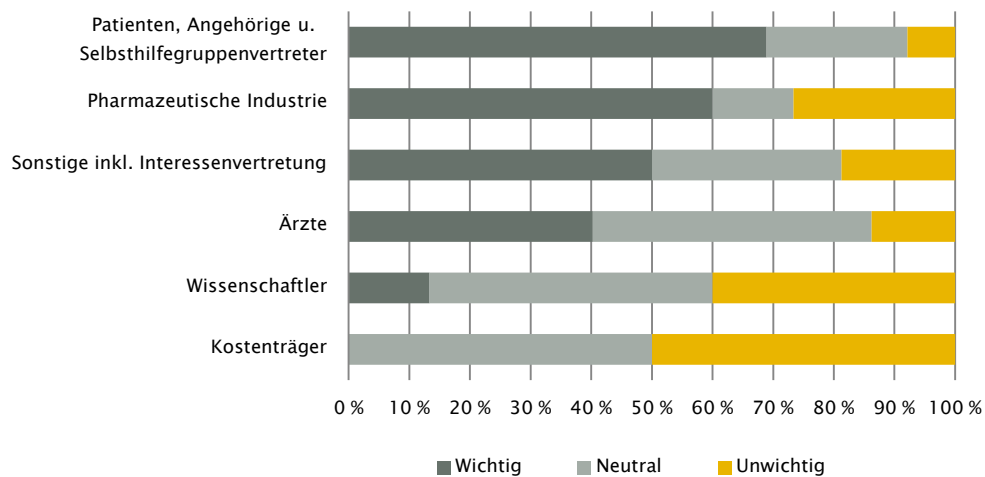


n = 505-510 (Unterschiede in der Stichprobe ergeben sich aus Fragen, die teilweise nicht beantwortet wurden)

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Noch deutlicher zeigt sich die hochgradig divergierende Einschätzung der Bedeutung der Wohnortnähe in Abbildung 3.20. Während die Gruppe der Patienten/Patientinnen, Angehörigen und Selbsthilfgruppenvertreter sowie die der pharmazeutischen Industrie dieses Kriterium für mehrheitlich wichtig erachtete, maßen alle übrigen Akteure dieser Maßnahme weniger bis keine Bedeutung bei. Im Gegenteil, die Gruppe der Kostenträger und der Wissenschaftler lehnte die Wohnortnähe als wichtiges Kriterium bei der Einrichtung von Expertisezentren zu 40 bis 50 Prozent ausdrücklich ab.

Abbildung 3.20:
 Meinungsprofil zur Frage der Wohnortnähe eines Expertisezentrums

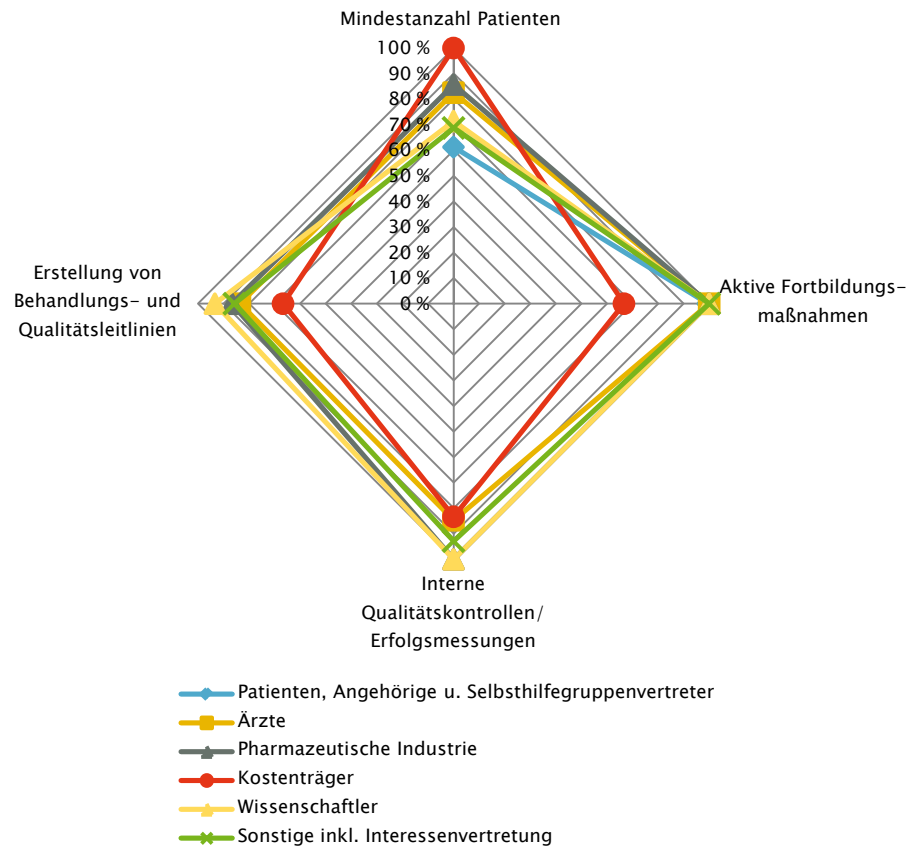


n = 509

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Qualitätssichernde Maßnahmen und Qualitätsindikatoren: Die Bewertung qualitätssichernder Maßnahmen (einschließlich der Etablierung von Qualitätsindikatoren) zeigte wieder ein überwiegend homogenes Zustimmungsprofil mit hohen Zustimmungsraten (vgl. Abbildung 3.21). Einen Spitzenwert erzielte das Kriterium „Aktive Fortbildungsmaßnahmen für Mitarbeiter“, dem nur die Kostenträger mit 66,7 Prozent Zustimmung eine sichtbar geringere, aber immer noch überdurchschnittliche Bedeutung beimaßen. Auch die Kriterien „Durchführung interner Qualitätskontrollen und Erfolgsmessungen“ sowie „Erstellung von Behandlungs- und Qualitätsleitlinien“ erzielten mit Zustimmungsquoten von 83,5 bis 100 Prozent sehr hohe und gleichmäßig verteilte Werte (einzige Ausnahme waren erneut die Kostenträger mit nur 66,7 Prozent Zustimmung für die letztgenannte Maßnahme). Beim Kriterium „Mindestanzahl betreuter Patienten“ fächerte sich das Zustimmungsprofil wieder etwas auf, die Zustimmungsraten lagen aber dennoch zwischen 61,3 Prozent und 100 Prozent. Es war interessanterweise die zusammengefasste Gruppe der Patienten/Patientinnen, Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter, die diesem Kriterium mit 61,3 Prozent die niedrigste Bedeutung beimaß. Teilt man Patienten/Patientinnen, Angehörige und Selbsthilfegruppenvertreter in die ursprünglichen Untergruppen auf, so hielten 88,9 Prozent der Selbsthilfegruppenvertreter dieses Kriterium für wichtig, während die Zustimmung der Patienten/Patientinnen und Angehörigen auch in der Einzeldarstellung bei etwa 60 Prozent stagnierte.

Abbildung 3.21:
Zustimmung zu qualitätssichernden Maßnahmen und Qualitätsindikatoren als
Leistungskriterien designierter Expertisezentren



n = 500-507 (Unterschiede in der Stichprobe ergeben sich aus Fragen, die teilweise nicht beantwortet wurden)

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Wissenschaftliche Aktivitäten: Zur Frage der wissenschaftlichen Aktivitäten von Expertisezentren wurden in der vorliegenden Erhebung nur die beiden Maßnahmen „Aktive Forschungsleistungen beispielsweise durch Teilnahme an klinischen oder epidemiologischen Studien“ und „Beteiligung an einem Patientenregister“ analysiert. Beide Kriterien erzielten hohe, überwiegend gleichmäßig verteilte Zustimmungsraten zwischen 80 und 100 Prozent in nahezu allen Befragungskohorten. Ausnahmen waren eine minimal geringere Zustimmungsraten der Patienten/Patientinnen, Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter bei der Frage der Patientenregister (75,6 % Zustimmung; 21,6 % neutrale Haltung) sowie eine niedrigere Zustimmungsraten der Kostenträger in der Frage der aktiven Forschungsleistungen (66,7 % Zustimmung, 33,3 % neutrale Haltung).

3.1.8 Vorteile einer integrierten Versorgung

In der vorangegangenen Frage hatten alle Befragungsteilnehmerinnen und -teilnehmer mit Zustimmungsraten zwischen 92 und 95 Prozent eindeutig signalisiert, dass sie die Aspekte „Zusammenarbeit“ und „Vernetzung“ sowohl innerhalb einer spezialisierten Einrichtung als auch zwischen verschiedenen Einrichtungen oder zwischen einer Einrichtung und anderen Sektoren (beispielsweise dem niedergelassenen Bereich) für ein zentrales Leistungskriterium zukünftiger Expertisezentren halten. Im direkt anschließenden, vier Einzelfragen umfassenden Fragenkomplex wurden die Stakeholder um ihre Einschätzung gebeten, welche Vorteile ein derartiges integriertes Versorgungskonzept, d. h. eine stärkere Vernetzung und Zusammenarbeit der verschiedenen Fachdisziplinen und Sektoren, für den Bereich der seltenen Erkrankungen im Detail mit sich bringen könnte.

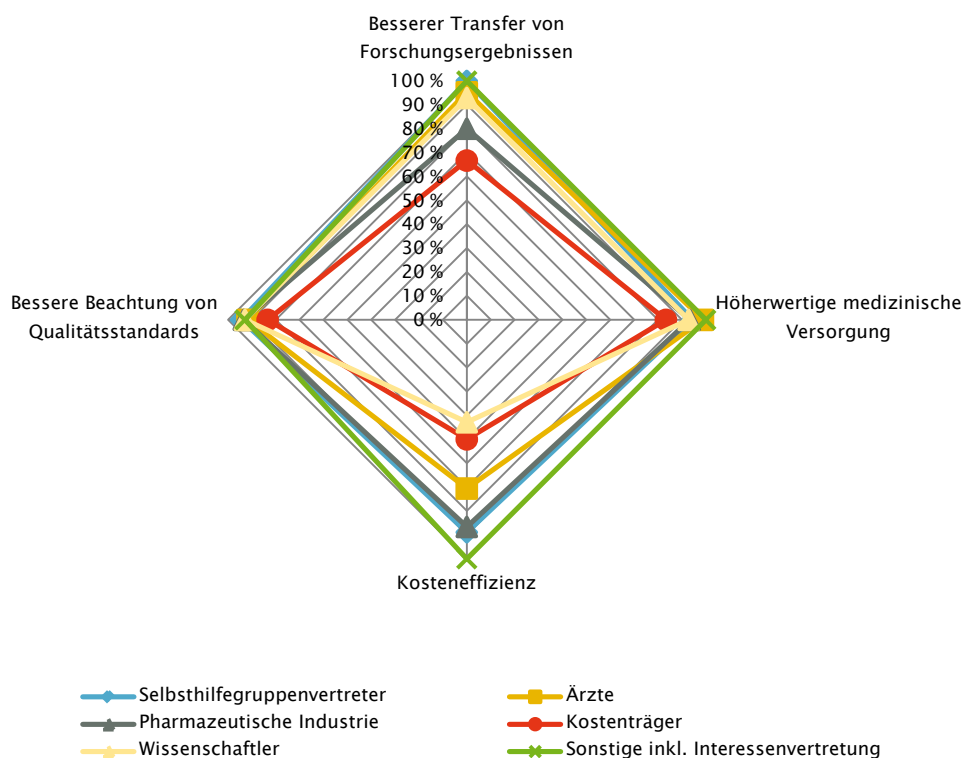
Ergebnisse der Befragung

Wie Abbildung 3.22 verdeutlicht, fanden sich bei der Auswertung der Ergebnisse in drei der vier Einzelfragen sehr hohe und einheitlich verteilte Zustimmungsraten. Die höchsten über die sechs Befragungsgruppen gemittelten Gesamt-Zustimmungsquoten galten den Aussagen, dass „die medizinische Versorgung insgesamt höherwertiger werde“ (93,8 %) und dass sich „einmal definierte Qualitätsstandards besser einhalten lassen“ (91,4 %). Bei beiden Fragen korrelierten diese hohen Gesamt-Zustimmungswerte mit einem sehr einheitlichen Zustimmungprofil, denn in nahezu allen befragten Gruppen erreichten beide Aussagen Zustimmungswerte jenseits der 91 Prozent (vgl. Abbildung 3.21). Lediglich in der Gruppe der Kostenträger fand sich eine Minderheit von 17 Prozent, die diesen Erwartungen skeptisch gegenüberstand. Auch die Aussage, dass sich „neue Erkenntnisse aus der Grundlagen- und angewandten Forschung leichter in die klinische Betreuung transferieren lassen“, erhielt insgesamt betrachtet eine sehr hohe Zustimmung (89,1 % im gewichteten Durchschnitt aller Kohorten),

allerdings fächerte sich das Zustimmungprofil bei dieser Frage etwas mehr auf. So fiel die Zustimmung zu dieser Annahme in der Gruppe der pharmazeutischen Industrie auf 80 Prozent und in der Gruppe der Kostenträger auf 66,7 Prozent.

Mit rund 73 Prozent Zustimmung deutlich skeptischer wurde die Aussage bewertet, dass „die medizinische Versorgung insgesamt kosteneffizienter werde“. Entsprechend heterogen stellte sich das Zustimmungprofil innerhalb der einzelnen Gruppen dar: Während die Gruppe Sonstige einschließlich Interessenvertretung dieser Antizipation mit 100 Prozent uneingeschränkt zustimmte, sahen insbesondere die Kostenträger (50 %) und die Wissenschaftler (42,9 %) diese Aussage kritisch und konnten ihr nicht mehr mehrheitlich zustimmen. Allerdings fiel auch die dezidierte Ablehnung dieses Aspektes mit 16,7 Prozent (Kostenträger) und 14,3 Prozent (Wissenschaftler) niedrig aus. Die übrigen Stakeholder schwankten in ihrer Zustimmung zwischen knapp 71 und 89 Prozent (vgl. Abbildung 3.22).

Abbildung 3.22:
Vorteile einer stärkeren Vernetzung und Zusammenarbeit der verschiedenen Fachdisziplinen und Sektoren aus Sicht der Stakeholder



n = 152

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

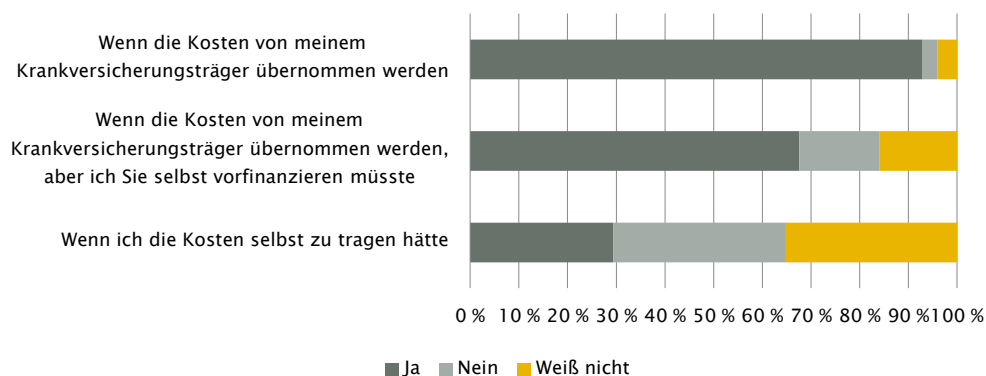
3.1.9 Medizinische Behandlungen im Ausland

Immer wieder sind Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen gezwungen, medizinische Leistungen im Ausland in Anspruch zu nehmen, was jedoch eines entsprechenden rechtlichen Rahmens und damit verbunden einer Erstattungs- bzw. Finanzierungsregelung bedarf. Die in Abschnitt 2.2 angesprochene Europäische Verordnung über die Ausübung der Patientenrechte bei der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung präzisiert die bestehenden Regeln und könnte zukünftig zentrale Weichenstellungen für diese Problematik liefern. In der vorliegenden Erhebung wurden daher Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörige befragt, ob sie bereit wären, eine notwendige medizinische Leistung im Ausland in Anspruch zu nehmen.

Ergebnisse der Befragung

Mit einem Blick auf Abbildung 3.23 wird deutlich, dass die Bereitschaft österreichischer Patientinnen und Patienten, medizinische Behandlungen im Ausland in Anspruch zu nehmen, mit rund 93 Prozent äußerst hoch ist. Dies galt allerdings nur, wenn der zuständige Krankenversicherungsträger die Kosten der Behandlung übernehmen würde. Bei zunehmenden Finanzierungshürden sank die Bereitschaft der Patientinnen und Patienten, Leistungen im Ausland nachzufragen. So würden nur noch rund 68 Prozent der Antwortenden eine Leistung im Ausland in Anspruch nehmen, wenn die Behandlung aus eigener Tasche vorzufinanzieren wäre. Bei einer vollständigen Eigenfinanzierung fiel die Bereitschaft schließlich auf etwa 29 Prozent ab.

Abbildung 3.23:
Bereitschaft, eine notwendige medizinische Leistung im Ausland in Anspruch zu nehmen, aus Sicht der Patientenschaft und ihrer Angehörigen



n = 352

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.1.10 Ergebnisse der Experteninterviews

Zugang und Qualität der Versorgung

Von den Interviewpartnern wurde grundsätzlich der generell niederschwellige Zugang bei gleichzeitig qualitativ hochwertiger Versorgung als eine der größten Stärken des österreichischen Gesundheitssystems hervorgehoben. Die Vertreterin der AGES PharmMed (seit 1.2.2012 AGES Medizinmarktaufsicht) betonte, dass in Österreich – im Gegensatz zu einer Reihe anderer europäischer Länder – jeder Patient / jede Patientin das für die Indikation zugelassene Arzneimittel im Allgemeinen unabhängig von Kosten erhalte und auch erstattet bekomme.

Kritisch wurden von allen Beteiligten die oftmals sehr langen Diagnosewege sowie die Finanzierungssituation der medikamentösen Versorgung gesehen. Die Vertreterinnen und Vertreter der Ärzteschaft sahen weitere Schwächen im Fehlen von Wissen, von Medikation und von Akzeptanz für seltene Erkrankungen. Als weitere Kritikpunkte wurden die zersplitterten Kompetenzen zwischen intra- und extramuralem Bereich, aber auch zwischen Gesundheits- und Sozialbereich genannt.

Von einem Teil der Interviewpartner (Vertreter/Vertreterinnen der Selbsthilfegruppen, der Ärztekammer, des Sozialministeriums und der pharmazeutischen Industrie) wurde überdies das Bewilligungsverfahren von chefarztpflichtigen Arzneimitteln als Hürde für

die Patientinnen und Patienten thematisiert. Insbesondere bei jenen chronischen Erkrankungen, die als unheilbar gälten, würde eine Abänderung des Langzeitbewilligung-Regulativs eine Erleichterung für die Betroffenen mit sich bringen. Dem konnten sich z. B. auch die Vertreterinnen und Vertreter der Ärzteschaft anschließen.

Die Ärzteschaft bemängelte weiters die teilweise unterschiedlichen Leistungskataloge der Krankenversicherungsträger in den einzelnen Bundesländern. Auch gäbe es häufig Probleme hinsichtlich der Erstattung diverser Zusätze (z. B. Nahrungsergänzungsmittel). Neben der Finanzierungsproblematik von Arzneimitteln würden aber auch andere wichtige therapeutische Bereiche vernachlässigt werden (z. B. Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie oder Psychotherapie). Überdies fehle es an Personal- und Zeiteresourcen im ärztlichen sowie nicht-ärztlichen Bereich, um eine optimale Therapie sicherstellen zu können. In diesem Zusammenhang sei auch das LKF-System mangelhaft und biete falsche Anreize. Als ein weiteres Negativbeispiel wurde die teilweise intensive telefonische Nachbetreuung genannt, die im derzeitigen Finanzierungssystem keine Berücksichtigung finde.

Die Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie wiesen auf den mangelnden Ausbildungsstand der Ärzteschaft zu den seltenen Erkrankungen hin und regten an, diesem durch eine verpflichtende Mindestausbildung im Rahmen des DFP-Fortbildungsprogrammes der Ärztekammer entgegenzuwirken. Zudem wurde bemängelt, dass es auch hinsichtlich der Bewilligung bzw. Erstattung von Medizinprodukten oftmals zu Unterschieden in den Leistungskatalogen der Krankenversicherungsträger komme. Dies sei etwa bei Pumpen zur Verabreichung von Immunglobulinen bei Patientinnen und Patienten mit primären Immundefekten, bei Basisstationen zur Inhalation von Antibiotika bei zystischer Fibrose oder bei Ersatz(Back-up)-Pumpen zur Verabreichung von Prostazyklinen bei Pulmonaler Hypertension der Fall. Bei keiner oder einer nur teilweisen Erstattung seien diese Kosten aus eigener Tasche (mit) zu bezahlen.

Alle Interviewpartnerinnen und -partner waren der Ansicht, dass der Zugang sowie die Qualität der Versorgung durch die Identifizierung bzw. Errichtung von Expertisezentren (Centres of Expertise) verbessert werden könnte.

Mögliche Kriterien für Expertisezentren

Wie in der Fragebogenerhebung traf die Idee zur Einrichtung spezialisierter Expertisezentren auch im Rahmen der Experteninterviews auf überwiegende Zustimmung. Die Interviewpartner der AGES PharmMed (seit 1.2.2012 AGES Medizinmarktaufsicht) und der Krankenhausträger wiesen darauf hin, dass der Erfolg dieses Konzeptes in ihren Augen von der Sicherstellung adäquater finanzieller Rahmenbedingungen abhängig sei, die zum Beispiel durch Einrichtung eines entsprechenden Sondertopfes gewähr-

leistet werden könnte. Die Gruppe der medizinischen Experten äußerte – ungeachtet ihrer prinzipiell positiven Grundhaltung zu diesem Thema – ein hohes Maß an Skepsis, was die mögliche Umsetzung derartiger Zentren angehe. Es wurde darauf hingewiesen, dass mit der Errichtung von Expertise- und Kompetenzzentren in der bestehenden Spitalslandschaft erfolgskritische Konfliktfelder auch innerhalb der Ärzteschaft entstehen könnten, die es zu beachten gelte. Im schlimmsten Fall sei sogar eine Verschlechterung der derzeitigen Situation für Patientinnen und Patienten möglich.

Wichtige Leistungskriterien für Expertisezentren, die von mehreren Interviewpartnern genannt wurden, umfassten die Erfahrung des betreuenden Personals, insbesondere der Ärztinnen und Ärzte, wenn möglich den Nachweis ausreichend hoher Patientenzahlen, um die nötige Expertise zu generieren und zu gewährleisten, die Kontinuität der Patientenbehandlung und -betreuung, die internationale Vernetzung sowie wissenschaftliche Leistungen, insbesondere die Durchführung klinischer Studien und das Führen von Registern. Letztere sollten nicht nur der epidemiologischen Datensammlung dienen, sondern längerfristig auch für eine verbesserte Gesundheitsplanung herangezogen werden (vgl. Punkt 3.3.1). Dies setze aber voraus, dass derartige Register von einem oder mehreren unabhängigen Instituten geführt würden, um so den freien und uneingeschränkten Zugang für Entscheidungsträger im Gesundheitswesen und Wissenschaftler garantieren zu können.

Die Frage der Publikations-Tätigkeit war hingegen umstritten: Während die Vertreterin der AGES PharmMed (seit 1.2.2012 AGES Medizinmarktaufsicht) diese ins Zentrum des wissenschaftlichen Leistungsnachweises stellte, wiesen die Vertreter/innen der medizinischen Disziplinen darauf hin, dass das Kriterium „Publikationen“ in Österreich hinsichtlich vieler seltener Erkrankungen schwer zu erfüllen sei, da die geringe Anzahl an Patientinnen und Patienten eine statistisch verwertbare Studiengestaltung – und damit eine Veröffentlichung in einem guten Wissenschaftsjournal – schwer bis unmöglich mache. Aus Sicht der Patientenvertreter würde allerdings das Bündeln der Expertise in entsprechenden Zentren nicht nur die Patientenbetreuung verbessern, sondern durch lokal höhere Patientenzahlen auch Impulse für die Forschung setzen und speziell die Rekrutierung von Patientinnen und Patienten für klinische Studien erleichtern.

Weitere, von einzelnen Akteuren eingebrachte Kriterien beinhalteten insbesondere eine verbesserte Zugänglichkeit des niedergelassenen Bereichs, die Einführung und Einhaltung von Qualitätsstandards, die Verbesserung des Zugangs zu Therapien und eine sektorenübergreifende Vernetzung der Expertisezentren im österreichischen Gesundheitssystem. Die Interviewpartner im Hauptverband brachten als weiteres Kriterium ein, dass besondere Therapien wie beispielsweise Enzymersatztherapien nur in den Expertisezentren durchgeführt werden sollten, um so nicht nur die gezielte Behandlung, sondern auch ein kontinuierliches Patientenmonitoring und eine kontinuierliche Datenerhebung für entsprechende Register zu gewährleisten. Im Gegensatz hierzu betrachteten die Vertreter der Selbsthilfegruppen die Expertisezentren nur als diskon-

tinuierliche Anlaufstelle für die Erstellung der Hauptdiagnose, ein in regelmäßigen (mehrmonatigen bis jährlichen) Intervallen stattfindendes Patientenmonitoring und allfällige akute Interventionen; die Routineversorgung solle hingegen beim Hausarzt in Wohnortnähe erfolgen. Ähnlich äußerten sich auch die Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie. Auch sie standen der Einrichtung von Expertisezentren positiv gegenüber, betonten aber, dass diese Expertisezentren nicht mit Behandlungszentren gleichgesetzt werden sollten. Vielmehr sollten aus ihrer Sicht Diagnose und Therapieempfehlungen in jenen Indikationen, bei denen die Komplexität der Erkrankung ein solches Vorgehen sinnvoll erscheinen lasse, den Expertisezentren vorbehalten bleiben, während für die routinemäßige Behandlung und Versorgung der Patienten/Patientinnen generell eine wohnortnahe Betreuung durch den Haus- oder Facharzt anzustreben sei. Die Patientenvertreter plädierten schließlich dafür, dass die Definition der Leistungskriterien für nationale Expertisezentren in enger Anlehnung an die auf europäischer Ebene erarbeiteten Kriterien erfolgen solle und Expertisezentren nur im Rahmen eines Zertifizierungsprozesses errichtet werden sollten.

Mehrere Interviewpartner wiesen in den Gesprächen darauf hin, dass die Einrichtung von Expertisezentren neben einem Kriterienkatalog weitere strukturelle Maßnahmen erfordere. Die Vertreter der Selbsthilfegruppen wünschten beispielsweise, dass bei Krankheitsbildern, bei denen dies sinnvoll sei, Unterbringungsmöglichkeiten für Familien in der Umgebung des Zentrums geschaffen werden sollen, damit Familien – nach dem Beispiel des Ronald McDonald Hauses (St. Anna Kinderspital, Wien) – nahe bei ihren kranken, gerade in Behandlung befindlichen Kindern sein könnten. Die Ärztevertreter regten an, zunächst eine zentrale Informationssammlung einschließlich der Etablierung epidemiologischer Datenbanken durchzuführen, um auf Basis dieser Daten Empfehlungen für potenzielle Zentren abgeben zu können. In die gleiche Richtung ging der Wunsch der Vertreterinnen des Hauptverbandes nach bedarfsorientierter Planung überregionaler Expertisezentren. Dem Vertreter der Krankenhausträger war die bessere Vernetzung der Spitäler, beispielsweise durch Vernetzung der Krankenhausinformationssysteme, ein wesentliches Anliegen, da eine derartige Vernetzung signifikante Einsparungspotenziale durch die Verhinderung von Mehrfachuntersuchungen, Fehldiagnosen etc. bieten könnte.

Uneinigkeit herrschte zwischen den verschiedenen Interviewpartnern bei der Frage nach einer vereinfachten Bewilligung von Therapien. Während sich die Vertreter der Selbsthilfegruppen und der Ärztekammer eine automatische Bewilligung von Therapien bei Diagnose und/oder Behandlung in einem zertifizierten Zentrum ohne weiteres kontrollärztliches Bewilligungsverfahren wünschten, wiesen die Vertreterinnen des Hauptverbandes darauf hin, dass dies der derzeitigen Rechtslage widerspreche und ohne Änderung des gesetzlichen Regelwerkes nicht möglich sei. Sie schlugen alternativ vor, dass man standardisierte Bewilligungsbögen für bestimmte Erkrankungen in Krankenanstalten einführen könnte, mit denen das Bewilligungsverfahren vereinfacht und die Verbindung zum niedergelassenen Bereich verbessert werden könnte.

3.2 Diagnostik und Therapie bei seltenen Erkrankungen

3.2.1 Diagnostik

Bei seltenen Erkrankungen kommt es typischerweise zu langen Latenzzeiten zwischen dem Auftreten der ersten Symptome und der Diagnosestellung. Die angenommenen Gründe dafür sind vielfältig und reichen von einer relativ geringen „Awareness“ und mangelndem Wissen bei Ärztinnen/Ärzten bis hin zu mangelnden einheitlichen Qualitätsstandards bei diagnostischen Untersuchungen.

Um die bisher ausschließlich aus persönlichen Berichten oder Erfahrungen bekannten Tatsachen in Zahlen fassen zu können, wurden Patienten/Patientinnen nach dem Ablauf ihrer Diagnosestellung und nach allfälligen Fehldiagnosen gefragt. Zusätzlich wurden sowohl Patienten/Patientinnen und Angehörige als auch Stakeholder aufgefordert, diverse Maßnahmen zur Verbesserung der Diagnostik zu bewerten.

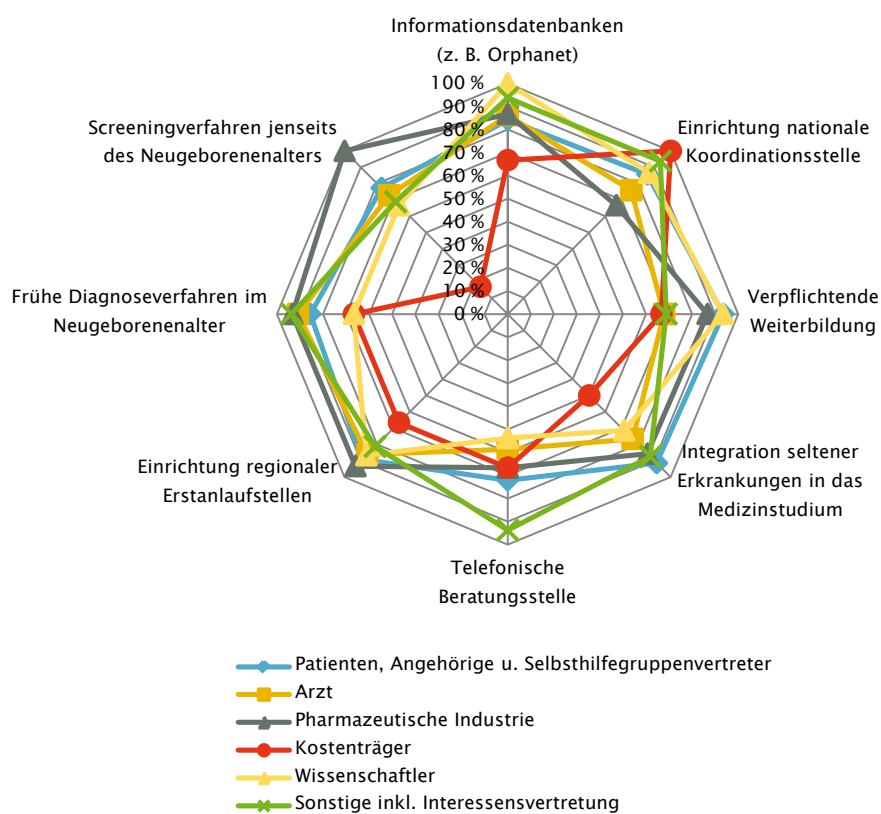
Ergebnisse der Befragung

93,1 Prozent der befragten Patienten/Patientinnen respektive Angehörigen gaben an, eine gesicherte Diagnose zu haben (dazu ist anzumerken, dass das befragte Kollektiv den Fragebogen überwiegend über Selbsthilfegruppen erhalten hatte, das heißt, die gesicherte Diagnose war bei diesem Teil der Befragten immanent). Bei rund der Hälfte war es im Zuge der Diagnosefindung zu Fehldiagnosen gekommen. Im Durchschnitt waren es rund drei Fehldiagnosen pro Patient/in. Die Latenzzeit bis zur richtigen Diagnose betrug im Schnitt 3,0 Jahre (mit einer Spannbreite in der aktuellen Erhebung von 1 Woche bis zu 58 Jahren). Rund 72 Prozent der Patienten waren im Zuge dessen mit der Situation konfrontiert, dass der behandelnde Arzt / die behandelnde Ärztin ihre Erkrankung nicht kannte.

Hinsichtlich Maßnahmen zur Beschleunigung der Diagnosestellung gab es eine weitgehende Zustimmung aller befragten Personengruppen in den Bereichen Ausbildungs-/ Fortbildungsmaßnahmen (Schulungen für primäre Leistungserbringer, verpflichtende Fort- und Weiterbildung, Integration seltener Erkrankungen in die klinische ärztliche Ausbildung, Integration des Themas seltene Erkrankungen in das Medizinstudium), Verbesserung des Zugangs zu Informationen (zentrale Informationsdatenbanken wie z. B. Orphanet, Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle, Einrichtung einer telefonischen Beratungsstelle) – wobei hier die Einrichtung einer telefonischen Beratungsstelle unter allen abgefragten Maßnahmen die vergleichsweise geringste Zustimmung erhielt – und Verbesserung der Diagnosewege (Entwicklung von sogenannten Patientenpfaden, Einrichtung regionaler Erstanlaufstellen, früher Zugang zu Diagnosemöglichkeiten). Im Unterschied zu den übrigen Befragungsteilnehmern standen die

Kostenträger der Überlegung zur Durchführung von Screeningverfahren jenseits des Neugeborenenalters mehrheitlich neutral bis ablehnend gegenüber.

Abbildung 3.24:
Ausgewählte Maßnahmen zur Beschleunigung der Diagnosestellung aus Sicht der Patienten/Patientinnen, ihrer Angehörigen und der Stakeholder



n = 489-509

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.2.2 Therapie

Die Therapiemöglichkeiten bei seltenen Erkrankungen sind begrenzt und zumeist auf symptomatische oder palliative Verfahren beschränkt. Und selbst hier können die Betroffenen immer wieder mit zahlreichen Hürden konfrontiert sein, besonders im Bereich der Bewilligung von Arzneimitteln, Heilbehelfen etc. durch die Kostenträger. Viele Beschwerden von Patientinnen, Patienten und Angehörigen haben genau diese Aspekte zum Inhalt. Um diese Eindrücke und Erfahrungen erstmals zu bündeln und dadurch ein genaueres Bild zur subjektiven Wahrnehmung der Patienten- und Angehörigengruppe hinsichtlich der Leistungen des österreichischen Versorgungssystems zu erhalten, wurden Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörige befragt, ob sie zumindest einmal im Verlauf ihrer seltenen Erkrankung mit derartigen Hürden und/oder vergleichbaren Situationen konfrontiert waren.

Zusätzlich wurden sie gefragt, welche Beträge sie im vergangenen Jahr ohne eine Rückerstattung für folgende Leistungen aufwenden mussten:

- » Pflegeleistungen;
- » Heil- und Hilfsmittel;
- » Arzneimittel (einschließlich Rezeptgebühren);
- » medizinische (ärztliche) Therapien;
- » nicht-medizinische Therapien (wie Physiotherapie und Logopädie);
- » Nahrungsergänzungsmittel;
- » „Anderes“ (freies Textfeld).

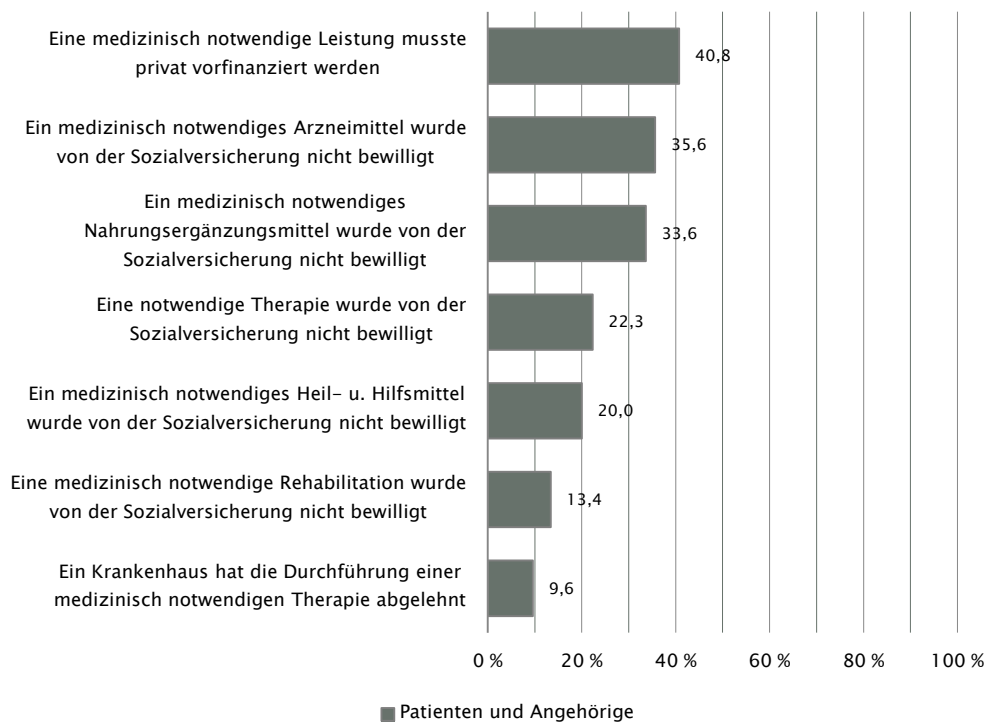
Bei der Stakeholder-Erhebung wurde demgegenüber in einem eigenständigen Fragenkomplex die Rolle der Orphan Drugs in der Therapie thematisiert: Neben Zulassungsfragen („off-label-use“) wurden auch Absatzbedingungen (Patentsituation, beschränkter Absatzmarkt) abgefragt.

Ergebnisse der Befragung

Jeweils rund ein Drittel der Befragten (Patienten/Patientinnen und Angehörige zusammengefasst) gab an, im Rahmen der Erkrankung bereits mindestens einmal ein (nach eigener Einschätzung) notwendiges Arzneimittel oder Nahrungsergänzungsmittel von der Sozialversicherung nicht bewilligt bekommen zu haben. Bei jeweils rund einem Fünftel wurde eine Therapie oder ein Heil- und Hilfsmittel nicht bewilligt. Von der Nicht-Bewilligung einer Rehabilitation waren vergleichsweise wenige (13,4 %) betroffen. Bei einem ähnlichen Prozentsatz (9,6 %) hatte ein Krankenhaus die Durchführung einer notwendigen Therapie abgelehnt. 40,8 Prozent gaben darüber hinaus an, schon einmal eine (nach eigener Einschätzung) medizinisch indizierte Leistung privat vorfinanziert zu haben (vgl. Abbildung 3.25).

Abbildung 3.25:

Ausgewählte Situationen im Rahmen der Gesundheitsversorgung, mit denen Patientinnen, Patienten und ihre Angehörigen nach eigenen Angaben konfrontiert waren



n = 324-348

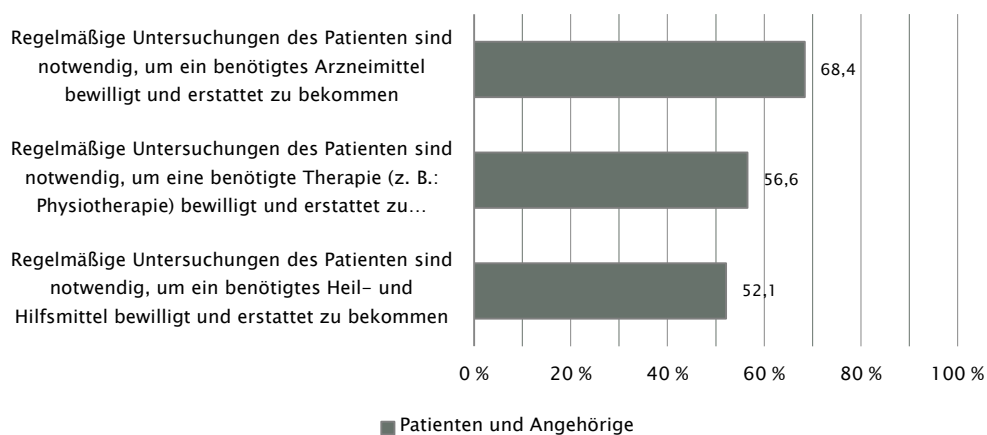
Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Weiters wurden von den Patientinnen und Patienten regelmäßige Kontrolluntersuchungen für allfällige Kostenerstattungen gefordert, obwohl ihre Krankheit als unheilbar gilt bzw. keine Besserungsaussicht besteht; dies bezog sich in der vorliegenden Umfrage sowohl auf Arzneimittel (68,4 % der Erkrankten waren davon betroffen) und Therapien (56,6 %) als auch – in 52,1 Prozent der Fälle – auf Heil- und Hilfsmittel (vgl. Abbildung 3.26).

Die finanziellen Aufwendungen ohne Rückerstattung pro Jahr (erhoben am Beispiel des Jahres 2010) wurden mit durchschnittlich 2.401,70 Euro pro Antwortendem angegeben. Berechnet man die Durchschnitte für jede Ausgabenposition gesondert, wurden für Pflegeleistungen im Schnitt 1.970,50 Euro (n = 61), für Heil- und Hilfsmittel 846,40 Euro (n = 109), für Arzneimittel inklusive Rezeptgebühren 658,70 Euro (n = 183), für medizinische (ärztliche) Therapien 845,80 Euro (n = 77), für physikali-

sche und andere nicht-medizinische Therapien 679,10 Euro (n = 97), für Nahrungsergänzungsmittel 655,50 Euro (n = 103) und für andere Erfordernisse (wie beispielsweise Fahrt- und Transportkosten, Verbandsmaterialien, Spezialnahrungsmittel, Hautpflege- und komplementärmedizinische Produkte) 1.498,60 Euro (n = 62) ausgegeben.

Abbildung 3.26:
Notwendigkeit regelmäßiger Kontrolluntersuchungen für die Bewilligung von medikamentösen und anderen therapeutischen Maßnahmen

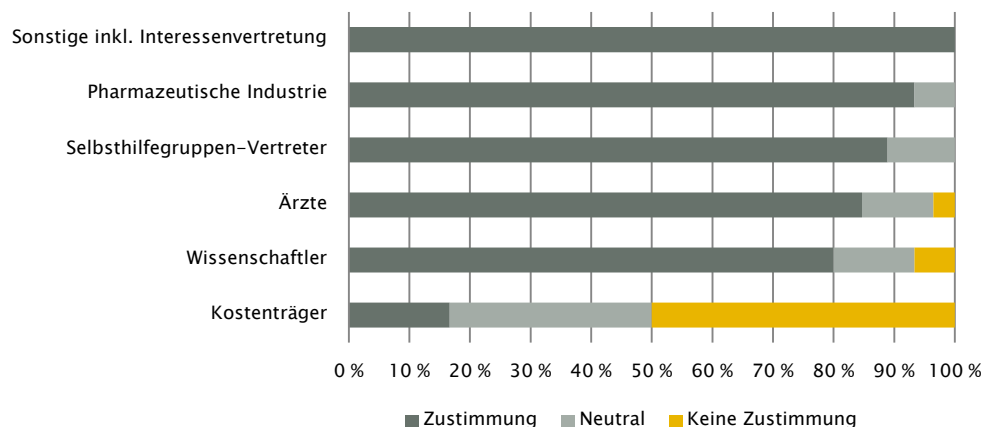


n = 327-332

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Sehr stark nach befragten Personengruppen divergierend waren die Ergebnisse zum Thema Orphan Drugs, Off-Label- und Compassionate-Use. Insgesamt standen die Kostenträger einer Änderung des bestehenden Systems kritisch gegenüber und bestanden auf dem Prinzip der offiziellen Marktzulassung (vgl. Abbildung 3.29 und Abbildung 3.30). Alle anderen Gruppen stimmten überwiegend zu, dass die Zugangswege zu neuen und bestehenden Therapien vereinfacht werden müssten; auch dem Arzneimittelzugang vor oder außerhalb einer Marktzulassung standen sie überwiegend positiv gegenüber. Das Bereitstellen von Arzneimitteln vor der offiziellen Marktzulassung wurde von Vertretern der pharmazeutischen Industrie überaus positiv beurteilt, gefolgt von Wissenschaftlern und Ärzten/Ärztinnen, während alle anderen dieser Möglichkeit neutral bis skeptisch gegenüberstanden. Insbesondere die Gruppe der Kostenträger sah in diesem Zusammenhang eine große Gefahr, dass unter diesen Umständen die Sicherheit der Arzneimittel langfristig gefährdet sei (Abbildung 3.30).

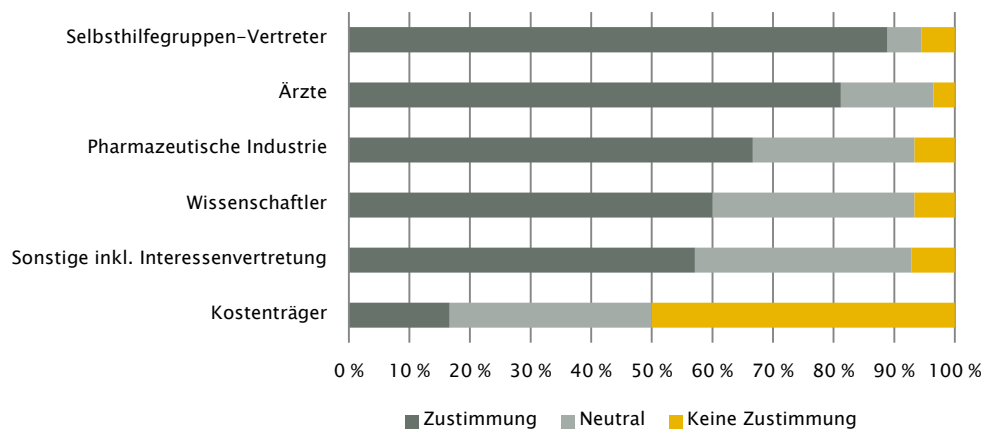
Abbildung 3.27:
Notwendigkeit, die Zugangswege zu neuen und bestehenden Therapien zu vereinfachen und zu beschleunigen



n = 153

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

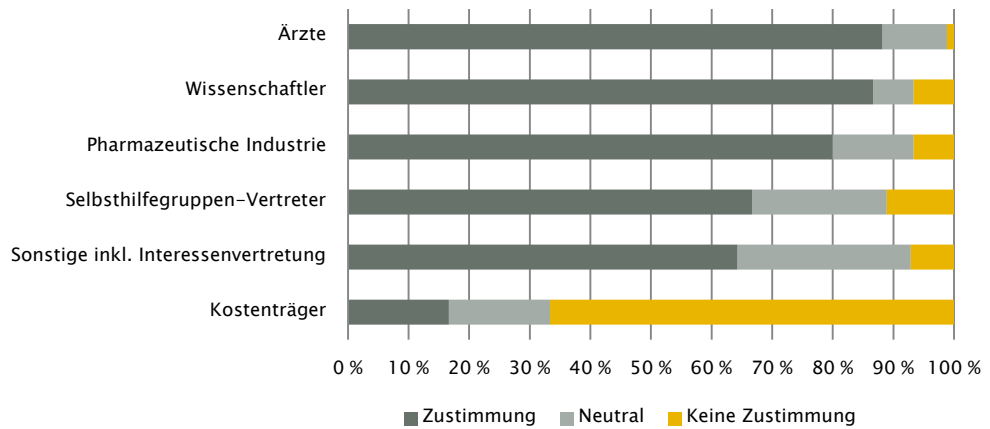
Abbildung 3.28:
Möglichkeit, dass der Orphan-Drug-Status nach erfolgter Zulassung Anreize zur Ausweitung des Indikationsgebietes auf häufige Erkrankungen setzt



n = 153

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

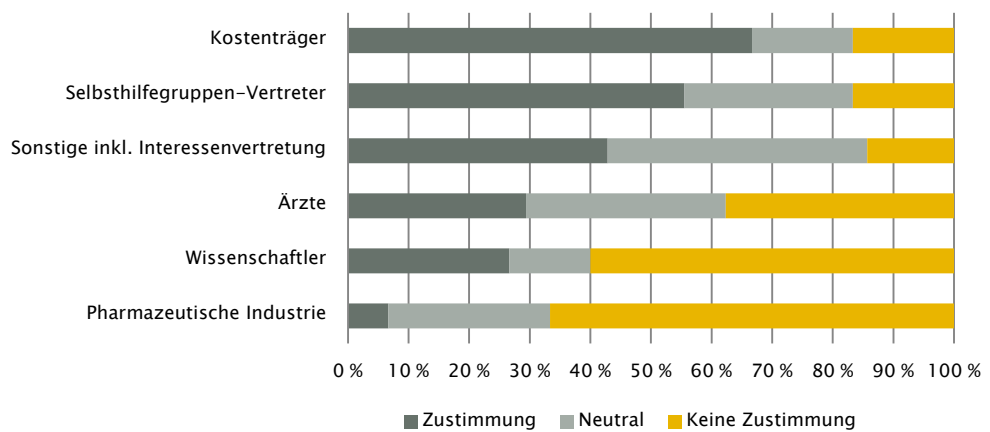
Abbildung 3.29:
Notwendigkeit verbesserter „Compassionate-Use“- und „Off-Label-Use“-Anwendungen
im Bereich seltener Erkrankungen



n = 153

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

Abbildung 3.30:
Risiko, dass das Bereitstellen von Arzneimitteln vor offizieller Marktzulassung
langfristig der Arzneimittelsicherheit schadet



n = 153

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.2.3 Ergebnisse der Experteninterviews

Von den befragten Experten/Expertinnen erwähnten die meisten die langen Diagnosewege für Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen als vorrangiges Problem. Zusätzlich wurde die Problematik der Schnittstellen zwischen dem stationären und dem niedergelassenen Bereich, aber auch zwischen den Spitälern genannt; dadurch käme es regelmäßig zu zeit- und kostenaufwendigen Doppel- oder Mehrfachbefundungen. Die Einführung einer elektronischen Patientenakte könnte hier Abhilfe schaffen. Eine weitere zentrale Maßnahme seien verstärkte Aufklärung und Schulungen insbesondere der Allgemeinmediziner/Hausärzte, aber auch der niedergelassenen Fachärzte. Zeitverzögerungen und unnötige Untersuchungen durch ärztliches Unwissen könnten so reduziert werden.

Als positivster Punkt zum Thema Therapie von seltenen Erkrankungen wurde von den Experten/Expertinnen hervorgehoben, dass die Kosten für Behandlungen zwar grundsätzlich übernommen würden, allerdings gäbe es immer wieder Hürden bei der Bewilligung durch den kontrollärztlichen Dienst, auch seien manche Therapien (z. B. Nahrungsergänzungsmittel) nur erschwert zugänglich. Die Unterschiede zwischen den Bundesländern bei der Kostenübernahme wurden ebenfalls als Problem genannt. Spezialisierte Zentren, die aus einem Sondertopf finanziert werden könnten, würden hier die Situation deutlich verbessern. Allerdings artikulierten die Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie in diesem Zusammenhang die Befürchtung, dass eine Sondertopflösung mit einer Kontingentierung, z. B. der Anzahl der angebotenen Therapien, eingehen könnte oder in Krisenzeiten gestrichen werden könnte, so dass sie dieser Maßnahme generell ablehnend gegenüberstanden.

Zur Frage der Bewilligung von Arzneimitteln durch den kontrollärztlichen Dienst und der Notwendigkeit regelmäßiger Kontrolluntersuchungen im Rahmen der Bewilligung medikamentöser und therapeutischer Maßnahmen merkten insbesondere die Vertreter der Kostenträger bei einer ersten Vorstellung und Diskussion der Ergebnisse eine Reihe von Punkten an. Zum ersten seien die mit diesen Verfahren verbundenen Kontrollen gesetzlich vorgeschrieben und auch bewusst intendiert, um gegebenenfalls fehlerhafte oder unnötige finanzielle Aufwendungen zu verhindern. Es handele sich daher um eine sinnvolle Kontrollfunktion, die für alle Krankheitsbilder gleichermaßen gelte und daher auch die seltenen Erkrankungen umfasse. Die ausgeübte Kontrollfunktion sei letztlich auch Ausdruck einer Verpflichtung gegenüber der Solidargemeinschaft, die die Finanzierung des Gesundheitswesens auf Basis des Solidaritätsgedankens trage. Des Weiteren könne die Kontrolle auch direkte Vorteile für Patientinnen und Patienten mit sich bringen, und zwar dann, wenn sie eine relevante Veränderung im Gesundheitsstatus des/der Betroffenen aufdecke, die eine Anpassung der Unterstützungsleistungen erforderlich mache. In diesem Sinne seien die Bewilligungsverfahren auch als eine Form der Qualitätssicherung in der Patientenversorgung zu sehen.

Zudem sind nach Ansicht der Kostenträger die hohen Preise für Orphan Drugs trotz verhältnismäßig hoher Entwicklungskosten (vgl. Punkt 2.5) nicht nachvollziehbar. Als Kostenfaktor würden von der Industrie stets die Kosten klinischer Studien angegeben. Diese Studien seien aber für Orphan Drugs naturgemäß wesentlich kleiner dimensioniert.

Die pharmazeutische Industrie schließlich wies im Zusammenhang mit der Bereitstellung von Arzneimitteln vor oder außerhalb einer Marktzulassung darauf hin, dass ihrer Ansicht nach primär einem zugelassenen Produkt der Vorzug gegeben werden sollte; nur wenn mit einem zugelassenen Arzneimittel in der entsprechenden zugelassenen Indikation kein ausreichender Therapieerfolg gewährleistet sei, sollte erforderlichenfalls auf ein nicht zugelassenes Arzneimittel zurückgegriffen werden.

3.2.4 Ausgewählte Fragen zur allgemeinen Situation der Betroffenen

Viele von seltenen Erkrankungen Betroffene sind in alltäglichen Zusammenhängen – also nicht nur unmittelbar gesundheitlich – eingeschränkt. Häufig erstreckt sich dies auch auf (pflegende) Angehörige. Zu den oft beklagten Problemen gehören zum Beispiel auch Schwierigkeiten bei Behörden etc., oder es drohen Jobverlust und Pflegebedürftigkeit. Zu diesen Themen wurden Patienten/Patientinnen und Angehörigen einige Fragen gestellt, wieder mit dem Ziel, ihre Erfahrungen zu sammeln und ihre subjektive Wahrnehmung hinsichtlich der Leistungen des Versorgungssystems zu erfassen.

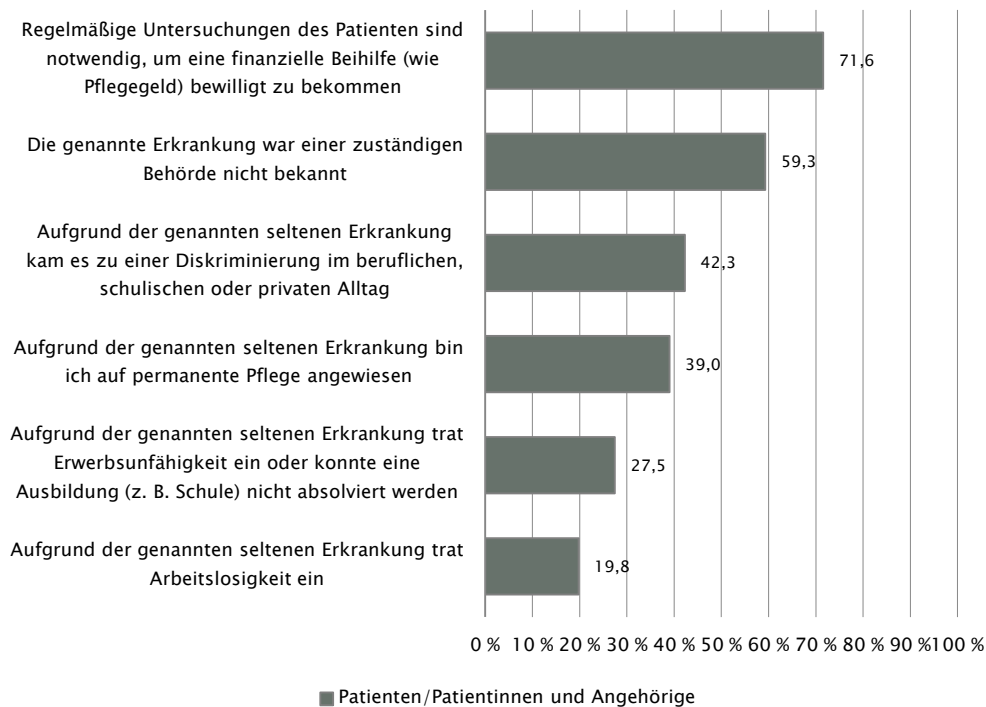
Ergebnisse der Befragung

59,3 Prozent der Befragten (Patientinnen/Patienten und Angehörige zusammengekommen) gaben an, schon zumindest einmal erlebt zu haben, dass die jeweilige seltene Erkrankung einer aus Ihrer Sicht zuständigen Behörde nicht bekannt war. Ein knappes Drittel wurde krankheitsbedingt erwerbsunfähig oder konnte eine bestimmte Ausbildung nicht absolvieren. Rund 20 Prozent wurden auf Grund ihrer Krankheit arbeitslos, rund 39 Prozent sind auf permanente Pflege angewiesen. Eine Diskriminierung im Alltag bejahten 42,3 Prozent der Patienten/Patientinnen und Angehörigen.

Ein weiteres Problem stellte auch hier wieder die Notwendigkeit regelmäßiger Kontrollen bzw. erneuter Ansuchen bei Behörden, Ämtern und Sozialversicherungsträgern dar, obwohl bei der jeweiligen Erkrankung nach derzeitigem Wissenstand keine Aussicht auf Besserung oder Heilung besteht: 71,6 Prozent der Befragten bestätigten dies beim Ansuchen um finanzielle Unterstützungen wie Pflegegeld (Abbildung 3.31).

Abbildung 3.31:

Ausgewählte Problemsituationen im Alltag von Patienten/Patientinnen und ihren Angehörigen



n = 324-346

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.3 Forschungslandschaft für seltene Erkrankungen

Im Rahmen der Umfrage wurden zwei Aspekte der Forschung im Bereich seltener Erkrankungen – die Einrichtung von Registern und die Forschungsförderung – angesprochen.

3.3.1 Einrichtung von Registern

Register, in denen möglichst alle von einer Erkrankung betroffenen Patienten/Patientinnen erfasst werden, sollen die Zusammenstellung von möglichst großen Patientenkohorten für die Durchführung von klinischen Studien (einschließlich Studien

zum natürlichen Verlauf der Erkrankung sowie zur Erfassung potenzieller klinischer Varianten) und von Forschungsprojekten ermöglichen (Pommerening et al. 2008).

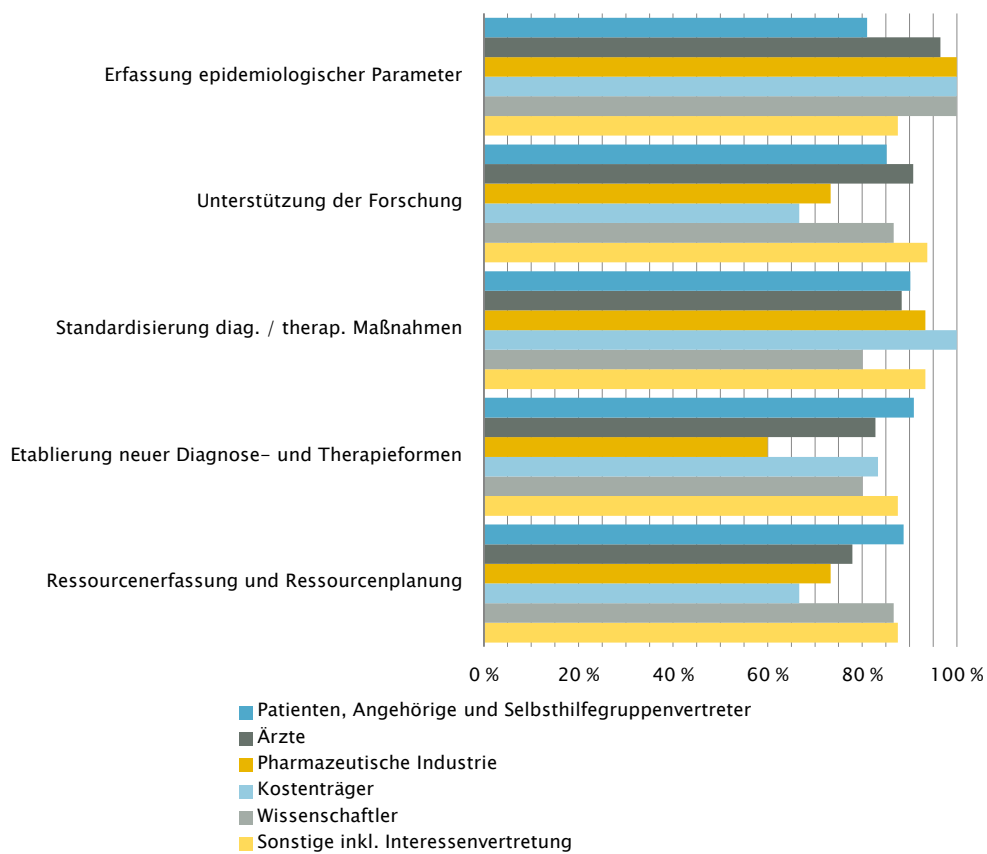
In der Erhebung wurde um eine Beurteilung verschiedener Aspekte bei der Einrichtung von Registern gebeten. Die Fragen umfassten folgende Punkte:

- » Erfassung relevanter Parameter wie etwa Häufigkeiten, regionale Verteilung, Verlauf und Sterblichkeit;
- » Unterstützung der Forschung (z. B. durch Rekrutierung von Probanden für klinische Studien);
- » Standardisierung und Optimierung bestehender diagnostischer und therapeutischer Maßnahmen;
- » Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen;
- » Erfassung der zur Versorgung notwendigen Ressourcen und Verbesserung der Ressourcenplanung bzw. -lenkung im Gesundheitswesen.

Ergebnisse der Befragung

Die Ergebnisse in Abbildung 3.32 zeigen ein homogenes Bild in der generellen Zustimmung zur Einrichtung von Registern; die einzelnen Argumente wurden jedoch von den verschiedenen Gruppen unterschiedlich gewichtet. Vertreter der Kostenträger und der pharmazeutischen Industrie bewerteten die Bedeutung von Registern für die Standardisierung von diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen sowie für die Erfassung von epidemiologischen Parametern deutlich höher als die anderen Aspekte. Für die Gruppe der Wissenschaftler/Wissenschaftlerinnen, aber auch der Ärzte/Ärztinnen, stand ebenfalls die Erfassung epidemiologischer Parameter im Vordergrund. Die Gruppe der Patienten/Patientinnen, Angehörigen und Selbsthilfegruppenvertreter zeigte unter allen Befragungsgruppen das am meisten ausgeglichene Antwortprofil; sie traute Registern das meiste Potenzial in Hinblick auf die Entwicklung neuer Diagnose- und Therapieformen zu.

Abbildung 3.32:
Zustimmung zu verschiedenen Aspekten von Patientenregistern aus Sicht der
Patientenschaft, ihrer Angehörigen und der Stakeholder



n = 503

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.3.2 Forschungsförderung

Derzeit existieren in Österreich keine kontinuierlichen, gezielten Forschungsförderungsprogramme für seltene Erkrankungen. Dennoch stellte Österreich beispielsweise im Rahmen des Europäischen Projektes E-Rare¹⁸ rund 580.000 Euro zur Finanzierung von drei Projekten im Bereich seltene Erkrankungen zur Verfügung. In der vorliegenden Studie beschäftigten sich daher einige Fragen des Stakeholderfragebogens mit dem Thema, wie die (klinische) Forschung bei seltenen Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden sollen.

Ergebnisse der Befragung

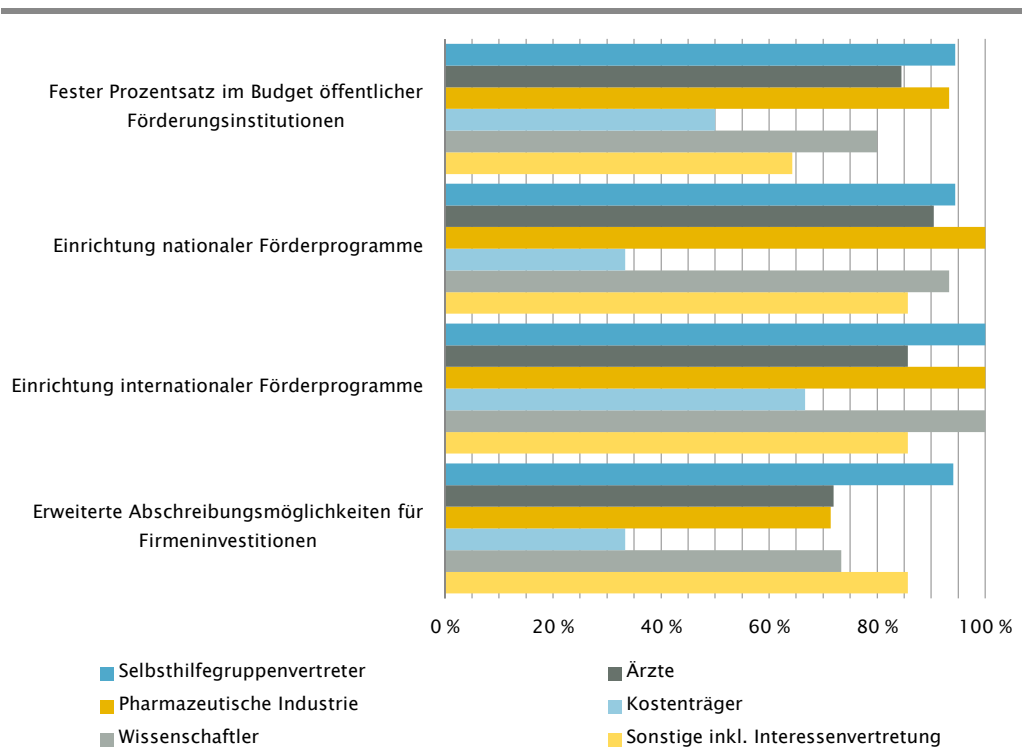
Insgesamt fanden die vorgeschlagenen Maßnahmen zur Forschungsförderung bei den Selbsthilfegruppenvertretern/-vertreterinnen die größte Zustimmung, bei den Kostenträgern hingegen die geringste. Letztere betrachteten mit einem Stimmenanteil von mehr als 50 Prozent lediglich die Einrichtung internationaler Förderprogramme als erstrebenswert. Vertreter der pharmazeutischen Industrie sprachen sich vor allem für nationale und internationale Förderprogramme, aber auch für einen im Budget öffentlicher Förderinstitutionen reservierten festen Prozentsatz für seltene Erkrankungen aus.

Für Ärzte und Wissenschaftler waren ebenfalls diese drei Punkte am wichtigsten. Erweiterte Abschreibungsmöglichkeiten für Firmeninvestitionen wurde dagegen von den Selbsthilfegruppenvertretungen und der Gruppe Sonstige am höchsten eingestuft (vgl. Abbildung 3.33).

18
<http://www.e-rare.eu>

Abbildung 3.33:

Zustimmungsprofile aus Stakeholdersicht für verschiedene Maßnahmen im Rahmen einer gezielten Forschungsförderung für seltene Erkrankungen



n = 152

Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

3.3.3 Ergebnisse der Experteninterviews

Wie bereits früher erwähnt, sahen die Expertinnen und Experten das Führen von Registern als eine mögliche Aufgabe von Expertisezentren für seltene Erkrankungen (Centres of Expertise) an. Die Mehrheit der interviewten Personen sah in der Einrichtung von Registern überdies einen Mehrwert in Bezug auf die epidemiologische Datenlage (Prävalenz und Krankheitsverlauf).

Durch das Wissen über die tatsächliche Häufigkeit der Erkrankungen sowie deren Verlauf würde eine adäquate Versorgungsplanung ermöglicht. Im Falle einer Einführung von Registern müssten die entsprechenden rechtlichen Grundlagen in Bezug auf Datenschutz geklärt werden. Unter anderem wurde hierbei erwähnt, dass die Auswertung von statistischen Daten aus diesen Registern ausschließlich anonym erfolgen

sollte. Bevor neue Register geschaffen würden, sollte ein diesbezüglicher Dialog mit der pharmazeutischen Industrie geführt werden, um Doppelgleisigkeiten mit deren bereits bestehenden Registern zu vermeiden.

In Bezug auf die Bedeutung der Forschung und Entwicklung herrschte ebenfalls Einigkeit unter den befragten Personen. Bemängelt wurden in diesem Kontext die unzureichenden finanziellen Mittel. Vertreter der Ärzteschaft betonten weiters, dass teilweise durchaus finanzielle Mittel zur Verfügung stünden, jedoch das benötigte Personal nicht vorhanden sei.

Die pharmazeutische Industrie artikuliert den Wunsch nach einer spezifischen Forschungs- und Entwicklungsförderung für seltene Erkrankungen. Zusätzliche finanzielle Mittel sollten zur Verfügung gestellt werden, um den EU-Forderungen Genüge zu tun und Österreich als internationalen Standort für präklinische und klinische Forschung im Bereich seltener Erkrankungen zu erhalten und auszubauen.

Weiters sprach sich die pharmazeutische Industrie für nationale Förderprogramme bezüglich seltener Erkrankungen (z. B. via neuer Programmlinie der Forschungsförderungs-Gesellschaft FFG) sowie für einen im Budget öffentlicher Förderinstitutionen (wie z. B. der FFG bzw. der zuständigen Bundesministerien) reservierten festen Prozentsatz für seltene Erkrankungen aus.

3.4 Besondere Problemlagen

Am Ende des Fragebogens wurde den Ausfüllenden die Möglichkeit gegeben, in freier Form eigene Fallbeispiele, Anmerkungen, Anregungen und/oder Verbesserungsvorschläge zu formulieren. Insbesondere zahlreiche Betroffene (Patienten/Patientinnen und Angehörige) nutzten diese Möglichkeit auch. Die Mehrzahl der Anmerkungen bezog sich auf zuvor schon abgefragte Themenkreise; da diese Anliegen als besonders dringlich angesehen werden können, werden sie im Folgenden nochmals zusammenfassend dargestellt (vgl. Abbildung 3.34).

Die meisten freien Anmerkungen kamen zum Problemfeld Kostenersatz von Leistungen und Produkten/Behelfen durch die Krankenkassen (21,5 % aller Anmerkungen; vgl. Abbildung 3.34). Am häufigsten genannt wurden dabei Spezialnahrungsmittel bzw. Nahrungsergänzungsmittel, die derzeit privat finanziert werden müssen (53,7 % der Meldungen, die dieses Thema zum Inhalt hatten); dieser hohe Anteil wird bez. dieser Frage allerdings dadurch beeinflusst, dass hierbei viele Antworten von Patienten und Patientinnen mit Phenylketonurie (für die diese Produkte ein wesentliches Element ihrer Therapie darstellen) einfließen.

Weitere 20,4 Prozent wünschten sich einen (vollständigen) Kostenersatz für komplementärmedizinische Produkte/Behandlungen, gefolgt von psychologischer Betreuung (11,1 %), Pflegeprodukten (7,4 %) sowie Physiotherapie und Heilbehelfen (jeweils 3,7 %).

Insbesondere im Zusammenhang mit der Finanzierung von Spezialnahrungsmitteln wurde auf die Notwendigkeit der erhöhten Familienbeihilfe hingewiesen (8,8 % der gesamten Anmerkungen), die vielfach dazu verwendet beziehungsweise benötigt wird, um gerade diese Kosten abzudecken. Allerdings wurde auch angemerkt, dass Erwachsene, die die Diät weiterhin einhalten müssen, keinerlei Kostenersatz mehr erhalten würden, sollte die Vergütung nur indirekt über die erhöhte Familienbeihilfe erfolgen.

12,7 Prozent der Anmerkungen enthielten Klagen zu mangelnden Kenntnissen der behandelnden Ärztinnen und Ärzte in Bezug auf die jeweilige seltene Erkrankung. Wiederholt wurden dabei intensivierete Fortbildungsmaßnahmen und/oder eine Integration des Themas seltene Erkrankungen in das Medizinstudium gefordert.

Damit in Zusammenhang kann die lange Latenzzeit bis zur Diagnosestellung bzw. -sicherung gesehen werden, die für die Betroffenen ein besonderes Problem darstellt (9,6 % der freien Textmeldungen beschäftigten sich damit).

11,1 Prozent der Anmerkungen betrafen das Informationsdefizit auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen, wobei hier zu gleichen Teilen der erschwerte Zugang für Betroffene zu krankheitsrelevanten Informationen einerseits, sowie das mangelnde Bewusstsein der Allgemeinheit andererseits und der Wunsch nach mehr Öffentlichkeitsarbeit genannt wurden.

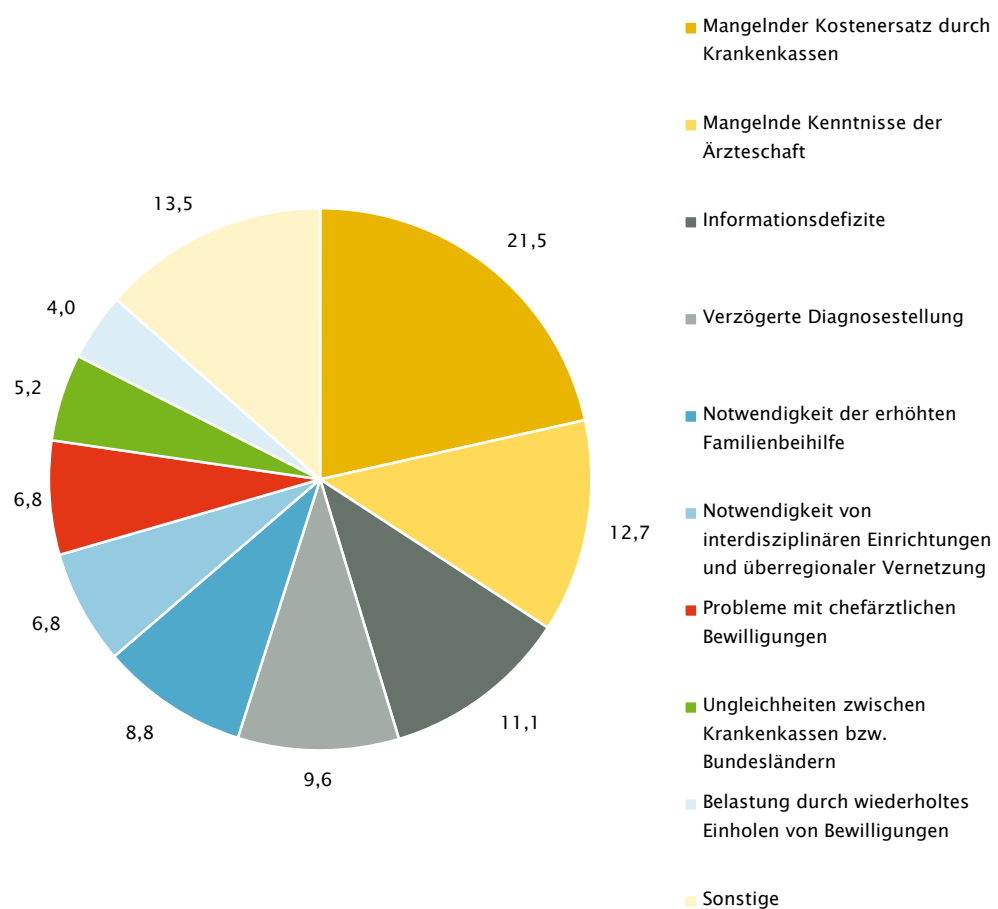
6,8 Prozent der Anmerkungen hatten in der einen oder anderen Form den Zentrumsdenken zum Thema. Erwähnt wurden insbesondere die Notwendigkeit intensiverer überregionaler Vernetzung medizinischer Einrichtungen und verstärkter Interdisziplinarität in der Behandlung.

Weitere 6,8 Prozent berichteten von Problemen mit chefärztlichen Bewilligungen bzw. thematisierten deren mangelndes spezifisches Wissen zu der jeweiligen seltenen Erkrankung. Hier wurde allerdings auch von großen Unterschieden zwischen den verschiedenen Krankenkassen berichtet (5,2 %) und eine einheitlichere Handhabung der Kostenerstattung gefordert. 4,0 Prozent fanden die ständig notwendigen neuerlichen Bewilligungen durch die Krankenkassen beschwerlich; vor allem berufstätige und in ihrem Bewegungsspielraum eingeschränkte Patientinnen und Patienten, berufstätige Eltern und Eltern mit mehreren erkrankten Kindern stellt dies vor erhebliche organisatorische Probleme.

Unter der Kategorie „Sonstige“ (insgesamt 13,5 %) wurden folgende Bereiche zusammengefasst, die zwischen sechs- und achtmal Erwähnung fanden: Rezeptgebührenbe-

freierung, verbesserte Möglichkeit zur Behandlung im Ausland, der Wunsch nach verstärkter Entwicklung von Medikamenten auch für seltene Erkrankungen, Kritik an der dualen Finanzierungsstruktur im österreichischen Gesundheitswesen, aufgrund derer Betroffene mit extrem teuren Behandlungsoptionen manchmal zwischen verschiedenen Spitälern regelrecht hin- und hergeschoben werden, und die mangelnde Kenntnis des Pflegepersonals über seltene Erkrankungen.

Abbildung 3.34:
Wesentliche Problemlagen aus Sicht der Patientenschaft und der Angehörigen in Prozent



Quelle: GÖG/ÖBIG-Erhebung 2011

4 Diskussion und Analyse

Die vorliegende Bedarfserhebung soll die Situation der direkt von seltenen Erkrankungen Betroffenen bzw. der mit seltenen Erkrankungen beruflich befassten Personenkreise aufzeigen. Dies umfasst insbesondere folgende Bereiche:

- » das öffentliche Bewusstsein für seltene Erkrankungen,
- » die Versorgungssituation, Diagnostik und Therapie seltener Erkrankungen sowie
- » die Forschungslandschaft.

Methodisch wurden dabei neben einer Literaturrecherche eine Fragebogenerhebung sowie Experteninterviews eingesetzt. Insgesamt 517 (Zahl der auswertbaren Fragebögen) Patientinnen und Patienten, Angehörige, Vertreterinnen und Vertreter von Selbsthilfegruppen, Ärztinnen und Ärzte, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler, Kostenträger, Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie und andere nutzten diese Gelegenheit zur Meinungsäußerung. Den Befragten wurde zusätzlich die Möglichkeit gegeben, eigene Themen und Erfahrungen einzubringen, die sie für besonders relevant hielten. Ebenfalls in diesem Bericht aufgearbeitet sind jene Ergebnisse, die in acht – nach Stakeholdergruppen getrennten – Experteninterviews gewonnen wurden.

4.1 Das Bild der seltenen Erkrankungen in der Öffentlichkeit

Bereits Ende des Jahres 2010 wurde eine EU-weite Erhebung im Auftrag der Europäischen Kommission im Rahmen einer Eurobarometer-Umfrage durchgeführt, die einerseits das Bewusstsein (Awareness) und Wissen der europäischen Bevölkerung untersuchte, andererseits eine Einschätzung des Grades der Unterstützung politischer Maßnahmen auf europäischer und nationaler Ebene ermöglichen sollte. Dafür wurden in allen EU-Mitgliedstaaten 22.574 Personen – davon 1.010 in Österreich – persönlich interviewt.

Dieses Sonder-Eurobarometer Nr. 361 „European Awareness of Rare Diseases“ zeigte, dass die europäische Bevölkerung den Begriff „seltene Erkrankungen“ weitgehend definieren kann (EU: 63 %, Österreich: 64 %), dass jedoch Detailwissen sowie das Bewusstsein darüber immer noch gering sind. Ein Großteil gab an, jemanden zu kennen oder zumindest von jemandem gehört zu haben, der oder die an einer seltenen Erkrankung leidet. Im EU-Durchschnitt waren 69 Prozent der Bevölkerung der Meinung, dass die nationalen Gesundheitsbehörden besondere Unterstützungen für Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen zur Verfügung stellen sollten. In Österreich schlossen sich 58 Prozent der Befragten dieser Meinung an. Ebenso wurden

Maßnahmen zur Allokation von Mitteln zur Verbesserung der Forschung, des Zugangs zu Ressourcen und zur Hebung des allgemeinen Bewusstseins als gerechtfertigt angesehen. Die sozio-demografische Analyse der Befragten ergab, dass Personen mit höherem sozio-ökonomischem Status besser in der Lage waren, seltene Erkrankungen korrekt zu beschreiben (EUROBAROMETER 2010).

Im Einklang mit der Eurobarometer-Befragung stimmte die überwiegende Mehrheit der Befragten auch in der vorliegenden Bedarfserhebung der Aussage zu, dass seltene Erkrankungen derzeit in Österreich zu wenig Beachtung finden und forderte eine Verbesserung der Aufmerksamkeit in der Öffentlichkeit (vgl. Abbildung 3.1). Sowohl Patienten als auch Stakeholder orteten ein gering ausgeprägtes Detailwissen sowie eine nicht ausreichende bis mangelhafte aktive Beschäftigung mit dem Thema seltene Erkrankungen. In den befragten Personenkreisen herrschte Einigkeit darüber, dass es in einem solidarisch finanzierten Gesundheitssystem weder zu einer Schlechter- noch zu einer Besserstellung von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen kommen sollte. Die Ergebnisse der erwähnten Eurobarometer-Umfrage untermauern diese Aussagen.

Generell stößt das Thema seltene Erkrankungen innerhalb der Bevölkerung auf positives Interesse. Die Bereitschaft, sich mit den spezifischen Problemlagen auseinanderzusetzen, scheint aufgrund der Umfrageergebnisse vorhanden zu sein. Allgemein wurde ein ausgeprägtes Informationsdefizit festgestellt; dies gilt sowohl für die mangelnde Aufklärung der Öffentlichkeit und des medizinischen Fachpersonals, als auch für den Mangel an spezifischen Informationen über die einzelnen Erkrankungen für die Betroffenen selbst. Dieser Umstand wird in Zukunft verstärkte Öffentlichkeitsarbeit notwendig machen.

Als wichtigste Informationsquellen für Betroffene und Stakeholder wurden in der Befragung an erster Stelle Fachärztinnen und -ärzte, gefolgt von Selbsthilfegruppen und dem Internet, genannt. In Zukunft gilt es daher, vor allem den Wissensstand dieser Gruppen auszubauen und den Beteiligten dadurch den Zugang zu qualitativ hochwertigen und vollständigen Informationen zu erleichtern. Für Fachärztinnen und -ärzte werden insbesondere spezifische Fortbildungsmaßnahmen zielführend sein. Die Fortbildung sollte dabei v. a. das Bewusstsein für seltene Erkrankungen verbessern, da eine spezielle Ausbildung für spezifische seltene Erkrankungen aufgrund der hohen Zahl an verschiedenen Krankheitsbildern nicht praktikabel erscheint. Die Aufklärung der Patientinnen und Patienten über ihr konkretes Krankheitsbild sollte weiterhin den jeweiligen Spezialisten vorbehalten bleiben.

Selbsthilfegruppen verfügen aufgrund persönlicher Erfahrungen ihrer Mitglieder über großes Potenzial, wertvolle (und manchmal anderweitig nicht erhältliche) Informationen weitergeben zu können. Sie sind daher als nicht-öffentliche Anlaufstellen für Betroffene von unschätzbarem Wert. In diesem Zusammenhang muss aber darauf hingewiesen

werden, dass Selbsthilfegruppen nur für eine geringe Zahl seltener Erkrankungen existieren. Für die meisten Betroffenen mit in aller Regel sehr seltenen Erkrankungen gibt es in Österreich kein derartiges Auffangnetz. Die Gründung von „Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen“ – einer dachverbandsartigen Struktur der Selbsthilfegruppen für seltene Erkrankungen in Österreich – im Dezember 2011 soll unter anderem diese Problematik entschärfen.

Im Internet steht derzeit ein überschaubares Informationsangebot zur Verfügung. Ein potenzielles Problem ist dabei allerdings die oftmals nicht gewährleistete Zuverlässigkeit der Angaben. Hier setzt die Online-Plattform Orphanet einen wichtigen Schritt: Sie stellt von international anerkannten Experten/Expertinnen validierte Informationen zu vielen der derzeit bekannten seltenen Erkrankungen bereit. Die Datenbank ist frei zugänglich und wird in den einzelnen Mitgliedsländern von Länderteams betreut, die für die Aktualisierung der Daten und für die Öffentlichkeitsarbeit zuständig sind. Seit dem Jahr 2011 ist das österreichische Orphanet-Team in die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) eingegliedert. Gemeinsam sollen beide Institutionen daran arbeiten, Informationsstrukturen für seltene Erkrankungen in Österreich zu schaffen und zu verbessern, um so das bereits vorhandene Material besser an die Informationssuchenden zu bringen; gleichzeitig soll eine intensivierete Öffentlichkeitsarbeit (in Form von Vorträgen, Kongressen, Presseausendungen etc. sowie der Bereitstellung von aktuellen Informationen auf der Homepage von Orphanet Austria) dem Wunsch der Betroffenen nach mehr Aufklärung der allgemeinen und der Fachöffentlichkeit Rechnung tragen.

4.2 Aktuelle Versorgungssituation und Verbesserungsmöglichkeiten für die Versorgung

Fasst man die Befragungsergebnisse zur Versorgungssituation bei seltenen Erkrankungen zusammen, zeigen sich zwischen den einzelnen Befragungsgruppen Diskrepanzen in der Wahrnehmung respektive im subjektiven Erleben der Ist-Situation. Diese Heterogenität wird besonders zwischen Leistungsempfängern (Patientinnen/Patienten und Angehörige) und Kostenträgern deutlich.

Die Unterschiede beginnen schon bei der Bewertung des Zugangs zu den verschiedenen Versorgungsbereichen. Weniger als die Hälfte der Patientinnen, Patienten und Angehörigen beurteilen den derzeitigen Zugang zum stationären, ambulanten und niedergelassenen Bereich positiv, etwa ein Drittel hält ihn ausdrücklich für schlecht. Anders die Versorgung mit Arzneimitteln; sie wird von einer knappen Mehrheit für gut und nur von einem Viertel für schlecht befunden (vgl. Abbildung 3.5).

Dementsprechend ortet die Mehrheit der Leistungsempfänger ein deutliches Verbesserungspotenzial hinsichtlich Umfang und Qualität der Versorgung in nahezu allen Versorgungsbereichen. Dies gilt sowohl auf der Ebene der medizinisch-ärztlichen Versorgung, der Ebene der nicht-medizinisch-therapeutischen Versorgung (einschließlich Rehabilitation) sowie der Ebene der Versorgung mit pharmazeutischen Heil- und Hilfsmitteln. Befragt nach konkreten Verbesserungsmaßnahmen stimmen Patientinnen, Patienten und Angehörige nahezu einhellig für eine verstärkte Vernetzung und Koordination der verschiedenen Ebenen, die Einrichtung von Expertisezentren und für eine Förderung der Arbeit von Selbsthilfegruppen (vgl. Punkt 3.1.4).

Aus Sicht der meisten Kostenträger ist der Zugang zu den verschiedenen Versorgungsbereichen (stationärer, ambulanter und niedergelassener Bereich sowie Arzneimittelversorgung) hingegen schon jetzt gut bis sehr gut. Entsprechend geringer, wenn auch nach Teilbereichen differenziert aufgeschlüsselt, bewerten die Kostenträger die Notwendigkeit von Verbesserungen des Umfangs und der Qualität in der Versorgung. So stimmt die Hälfte der Kostenträger für Verbesserungen auf Ebene der medizinisch-ärztlichen Versorgung sowie der Rehabilitation, während sich kein Kostenträger der Auffassung anschließen kann, dass Verbesserungen im Bereich der Versorgung mit Arznei-, Heil- und Hilfsmitteln sowie in den Bereichen Physiotherapie, Ergotherapie und Logopädie notwendig seien. Geht es um konkrete Maßnahmen zur Verbesserung der jetzigen Situation, unterstützen die Kostenträger mehrheitlich Strukturmaßnahmen im medizinisch-organisatorischen Bereich, insbesondere die bessere intersektorale Vernetzung, die bessere Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen medizinischen Berufsgruppen und die bessere Koordination durch den Aufbau einer nationalen Koordinationsstelle.

Diese in weiten Teilen sehr konträre Bewertung der aktuellen Versorgungssituation und potenzieller Maßnahmen zur Verbesserung lässt sich am ehesten als Ausdruck völlig unterschiedlicher beruflicher bzw. privater Erfahrungswelten der beiden Befragungsgruppen interpretieren.

Die Sichtweise der Sozialversicherungsträger ist zum einen durch das bestehende gesetzliche Regelwerk geprägt, das ihren Handlungsrahmen entscheidend definiert. Dadurch tritt der rechtliche Aspekt, insbesondere der garantierte gleiche und freie Zugang aller durch die soziale Krankenversicherung geschützten Personen zu all jenen Gesundheitsleistungen, die das Maß des notwendigen nicht überschreiten, in den Vordergrund. Zum anderen sehen die Kostenträger die Versorgungslage aus einer Makro-Perspektive, da sie für alle Patientinnen und Patienten in Österreich gleichermaßen zuständig sind. Aus dieser Perspektive stellen die seltenen Erkrankungen eine kleine Minderheit dar, deren Probleme sehr leicht nur als reine „Einzelfälle“ wahrgenommen werden, mit der möglichen Konsequenz, dass die den Problemen zu Grunde liegenden strukturellen Schwächen nicht mehr gesehen werden.

Die Gruppe der Patientinnen, Patienten und Angehörigen orientiert sich hingegen in ihrer Einschätzung an ihrer unmittelbaren Lebenswelt und den Problemen, mit denen sie immer wieder konfrontiert ist. Dieser Blick ist subjektiv, dafür aber wesentlich konkreter auf die spezifischen Problemlagen im gesamten Versorgungsweg und die daraus resultierenden Bedürfnisse fokussiert. Aber auch diese Position birgt Gefahren, denn auf Grund fehlender Informationen, z. B. zu gesetzlich festgelegten Kontroll- und Finanzierungsabläufen, zur Eignung resp. Nicht-Eignung von Arzneyspezialitäten für bestimmte Krankheitsstadien oder -varianten, zu Maßnahmen der Qualitätssicherung oder zu finanziellen Unterstützungsmöglichkeiten, können seitens der Betroffenen im Einzelfall subjektiv Hürden und/oder Benachteiligungen wahrgenommen werden, die objektiv in dieser Form nicht bestehen und auch nicht intendiert wären.

Die Grundprobleme bei der Versorgung beginnen mit dem mangelnden Wissen um das Thema seltene Erkrankungen in allen Teilbereichen der Medizin, ein Mangel, der fast zwangsläufig zu Schwierigkeiten beim Zutritt zu den Versorgungsbereichen führt. Hierzu folgende Beispiele:

Beispiel niedergelassener Bereich: In der ärztlichen Ausbildung sind seltene Erkrankungen nur in geringem Ausmaß berücksichtigt. Auch im Zuge ihrer praktischen Tätigkeit sind Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner sowie niedergelassene Fachärztinnen/Fachärzte nur gelegentlich mit seltenen Erkrankungen konfrontiert. Unter diesen Bedingungen können notwendige Erfahrungswerte erst gar nicht generiert werden, so dass Hausärztinnen und Hausärzte, die als primäre Anlaufstelle für die Bevölkerung fungieren, weder für die Erstversorgung (einschließlich Diagnostik) von Betroffenen noch für die Funktion als Verteilungs- und Informationsplattform gerüstet sein können (gleiches gilt für die Ambulatorien). So fällt die Diagnose einer seltenen Erkrankung besonders im niedergelassenen Bereich schwer, auch deshalb, weil seltene Krankheiten als Ursache für Beschwerden des Patienten/der Patientin erst gar nicht in Betracht gezogen werden. Die Folgen sind Fehldiagnosen und häufig jahrelange Diagnosewege. Daraus resultieren nicht nur Belastungen für die Betroffenen und Angehörigen, sondern auch entsprechende Kosten und Fehlallokationen.

Beispiel Spitalsärzte/Spitalsärztinnen: Ähnlich wie im niedergelassenen Bereich verfügen auch Ärztinnen/Ärzte in Krankenanstalten der Grundversorgung häufig nicht über die notwendige Erfahrung und Expertise, um rasch eine Diagnose stellen zu können und eine angemessene Erstbehandlung und -betreuung zu beginnen. Gleiches gilt für spezielle Therapien und die Langzeit-Überwachung (Monitoring) der Betroffenen.

Beispiel Laboreinrichtungen: In den meisten Laboreinrichtungen des niedergelassenen und des intramuralen Bereiches sind die notwendigen diagnostischen Tests nicht etabliert. Es mangelt auch hier oft an entsprechender Expertise und technischer Ausstattung.

Beispiel bildgebende Diagnostik: Auch in vielen bildgebenden diagnostischen Einrichtungen fehlt es an Erfahrung mit seltenen Krankheitsbildern, so dass eine Detail- und Differentialdiagnostik häufig nicht möglich ist. Beispielsweise ist es in Österreich nicht möglich, eine ähnlich differenzierte Leukodystrophie-Radio-Diagnostik zu erhalten wie in Deutschland mit dem „Leukonet“.

Beispiel Expertinnen und Experten für seltene Erkrankungen: Im Kreis der Spezialistinnen und Spezialisten schließlich ist das Wissen um seltene Erkrankungen prinzipiell vorhanden. Dennoch treten auch hier häufig Schwierigkeiten beim Zugang zur und in der Qualität der Versorgung auf. So gibt es für viele seltene Erkrankungen national oder auch europaweit nur wenige Spezialisten/Spezialistinnen, die meist in Spezialambulanzen an Universitätskliniken tätig sind. Wollen Patientinnen und Patienten dieses medizinische Leistungsangebot nutzen, müssen sie je nach Wohnort häufig weite Entfernungen ohne Kostenerstattung zurücklegen – ein Faktum, das umso mehr ins Gewicht fällt, wenn die Erkrankungen mit jenen schweren körperlichen Beeinträchtigungen einhergehen, die seltene Krankheiten häufig mit sich bringen. Somit ist alleine durch geografische Rahmenbedingungen der Zugang bereits erschwert. Diese Problematik wird noch verstärkt, wenn regelmäßig notwendige Therapien – wie beispielsweise Enzymersatztherapien – wöchentliche, teils bundeslandüberschreitende Reisen bedingen und somit die Lebensqualität der Betroffenen erheblich beeinträchtigen.

Dabei sind Patientinnen, Patienten und Angehörige durchaus bereit, lange Wege in Kauf zu nehmen, wenn es die Umstände erfordern. Besonders deutlich wird dies in der sehr hohen Bereitschaft, eine notwendige medizinische Leistung im Ausland in Anspruch zu nehmen, wenn die Kosten vom Sozialversicherungsträger übernommen werden (vgl. Abbildung 3.23). Mangelnder Wille zur Mobilität stellt daher kein Problem beim Zugang zu den Gesundheitsstrukturen und bei der Versorgung der Betroffenen dar. Anders ist die Situation beim Thema Terminvergaben, denn die häufig langen Fristen bei der Vergabe von Terminen für die Spezialambulanzen führen indirekt immer wieder zu einer Einschränkung des Zugangs und – in zweiter Linie – der Versorgungsqualität. Als Ursache für diese langen Fristen werden unter anderem unzureichende finanzielle und personelle Ressourcen im Bereich der Ambulanzen angeführt.

Erweitert man diesen Vergleich zwischen den Ansichten der Leistungsempfänger und jenen der Kostenträger um die anderen Befragungsgruppen, so zeigt sich, dass letztere in den allermeisten Einzelfragen mit der Einschätzung der Patienten- und Angehörigengruppe übereinstimmen – und nicht mit der Bewertung der Kostenträger (dies gilt insbesondere für die direkt und indirekt mit der Patientenversorgung befassten Stakeholdergruppen). Die abweichende Einschätzung der Kostenträger gegenüber anderen Personenkreisen lässt darauf schließen, dass bestimmte Problemlagen in der Versorgung von den Kostenträgern nicht im selben Ausmaß wahrgenommen werden und es daher verstärkter Information und Kommunikation bedarf.

Bei der Frage konkreter Verbesserungsmaßnahmen sind sich alle Befragungsteilnehmer darin einig, dass zwei Maßnahmen besonders notwendig und wünschenswert sind: Zum einen eine bessere Vernetzung zwischen allen medizinischen Berufsgruppen, aber auch zwischen den verschiedenen Sektoren des Gesundheitssystems, und zum zweiten die Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle für eine einfachere bundesweite Koordination bei der Planung und Unterstützung struktureller Maßnahmen für seltene Erkrankungen (vgl. Abbildung 3.14).

Vernetzungsmaßnahmen würden gleich mehrere Funktionen erfüllen. Einerseits würden sie den Austausch von Informationen fördern und so der Verbreitung von (Grund)Wissen zu seltenen Erkrankungen sowie der Beseitigung von Informationsdefiziten dienen. Auf der anderen Seite könnten die durch Vernetzungsmaßnahmen entstehenden realen klinisch-diagnostischen Netzwerke konkrete Versorgungswege für ganze Gruppen von seltenen Krankheiten erschließen und anschließend für raschere Abläufe in der Diagnostik und der Behandlung/Betreuung von Patientinnen und Patienten genutzt werden (z. B. im Sinne der Einführung von „SE-Boards“ in Anlehnung an die „Tumor-Boards“ im Bereich der onkologischen Versorgung).

Verstärkte Koordinationsbemühungen wären wichtig, um mögliche Verbesserungsmaßnahmen im Bereich der seltenen Erkrankungen bundesweit abstimmen zu können. Die positive Bewertung des Konzeptes „Koordinationsstelle“ quer durch alle teilnehmenden Institutionen und Personen bestätigt die Entscheidung des Gesundheitsministeriums, das mit Jänner 2011 die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) an der Gesundheit Österreich GmbH etablierte. Die NKSE wird neben einer koordinativen Funktion auch als zentrale Stelle zur Identifikation des medizinischen Leistungsangebotes und der dafür vorhandenen Ressourcen in Österreich dienen. Durch kontinuierliche Eingabe dieser Informationen in die Internet-Datenbank Orphanet¹⁹ wird so mittelfristig eine umfassende Darstellung des österreichischen Leistungsportfolios entstehen, eingebettet und integriert in das gesamteuropäische Leistungsangebot.

Die stärkere Förderung von Selbsthilfegruppen als konkrete Maßnahme zur Verbesserung der Versorgungssituation wird von den verschiedenen Befragungsgruppen kontrovers gesehen. Hervorzuheben ist allerdings, dass sich auch in diesem Fall in allen Gruppen eine (bei den Kostenträgern relative) Mehrheit für eine verstärkte Unterstützung der Patientenorganisationen ausspricht.

19
www.orpha.net

4.3 Expertisezentren (Centres of Expertise)

Zahlreiche Erfahrungen in Österreich und im Ausland zeigen, dass Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung ohne die Existenz spezialisierter Versorgungsstrukturen eine Unterversorgung droht (Aymé/Rodwell 2011). Die Gesundheitsbehörden der Europäischen Union versuchen diesem Umstand mit der Einrichtung sogenannter Expertisezentren (Centres of Expertise; CoE) und der Vernetzung dieser Zentren zu sogenannten europäischen Referenznetzwerken (European Reference Networks; ERN) entgegenzuwirken.

Die Einrichtung von Expertisezentren als Maßnahme zur Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung stieß bei nahezu allen Teilnehmerinnen und Teilnehmern der vorliegenden Erhebung auf einhellige Zustimmung, lediglich in der Gruppe der Kostenträger lag der Zustimmungsgang mit rund 67 Prozent messbar niedriger, aber immer noch deutlich im positiven Bereich.

Eine noch größere Einhelligkeit zwischen den Befragungsgruppen tritt zutage, wenn es um konkrete Leistungskriterien für Expertisezentren geht. Die in der Befragung vorgeschlagenen Kriterien, die in wesentlichen Teilen mit den Inhalten der im Oktober 2011 verabschiedeten Empfehlung des European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD 2011) zur Einrichtung von Expertisezentren übereinstimmen, fanden hohe Zustimmung (vgl. Abbildung 3.17, Abbildung 3.19 und Abbildung 3.21).

Lediglich zwei Einzelfragen wurden kontrovers beurteilt: Dies ist zum einen die Frage nach der Sinnhaftigkeit getrennter Ambulanzen für Kinder und Erwachsene innerhalb eines Zentrums, eine Kernforderung der Patientenorganisationen auf europäischer Ebene (EURORDIS 2011).

Das Konzept getrennter Ambulanzen innerhalb eines Zentrums setzt unausgesprochen voraus, dass die betreffenden Ärztinnen und Ärzte die Berechtigung besitzen, Patientinnen und Patienten beider Altersgruppen gleichzeitig zu behandeln. Das ist allerdings in Österreich nicht generell der Fall. Stattdessen erlaubt respektive untersagt die derzeit geltende Rechtslage im Gesundheitswesen die parallele Betreuung von Kindern und Erwachsenen in Abhängigkeit vom jeweiligen Fachgebiet. So besitzen Kinderärzte beispielsweise keine Berufsberechtigung, erwachsene Patientinnen und Patienten abseits medizinischer Notfallmaßnahmen zu behandeln. Umgekehrt verfügen Ärztinnen/Ärzte des Sonderfachs Innere Medizin nicht über die Berufsberechtigung, Kinder und Jugendliche primär zu betreuen. Dem gegenüber stehen Sonderfächer, die ausdrücklich mit der medizinischen Versorgung beider Altersgruppen betraut sind, wie z. B. die Augenheilkunde, die Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde oder der Bereich der humangenetischen Diagnostik und Beratung. Je nach medizinischem Sonderfach wäre daher die Einrichtung getrennter Ambulanzen für Kinder und Erwachsene, die von den

gleichen Experten/Expertinnen betreut werden, gegebenenfalls nur im Rahmen einer Änderung des Ärztegesetzes möglich.

Die Mehrzahl der befragten Gruppen misst diesem Leistungskriterium allerdings keine Priorität bei und selbst in der Gruppe der Patienten, Angehörigen und Selbsthilfgruppenvertreter findet sich nur eine eher moderate Zustimmung zu dieser Maßnahme. Analysiert man in der letztgenannten Gruppe das Meinungsprofil getrennt nach Subgruppen, so zeigt sich, dass es primär die Angehörigen sind, die die Einrichtung getrennter Ambulanzen wünschen (66,2 %), während die Zustimmung bei Patienten/Patientinnen (52,8 %) und Selbsthilfgruppenvertretern (44,4 %) verhaltener ist. Gemessen an den Zustimmungswerten für andere Leistungsparameter stellen getrennte Ambulanzen auch für Patientinnen, Patienten und Angehörige offensichtlich kein vorrangiges Kriterium dar.

Dabei sprechen medizinische, technische und psychologische Gründe durchaus für die Einrichtung getrennter Räumlichkeiten für beide Altersgruppen. Hierzu gehören:

Passendes Pflegepersonal: Im Bereich der Pflege existieren komplett getrennte Ausbildungsgänge für den Beruf der Krankenschwester / des Krankenpflegers und den der Kinderkrankenschwester / des Kinderkrankenpflegers, die auf die Bedürfnisse und Besonderheiten der jeweiligen Altersgruppe zugeschnitten sind. Getrennte Ambulanzen würden es erlauben, immer das zur Altersgruppe passende Pflegepersonal einzusetzen.

Unterschiedlicher Versorgungsbedarf: Die Anforderungen an die medizinische Versorgung können zwischen Kindern und Erwachsenen auch bei gleicher Grunderkrankung erheblich differieren. Getrennte Ambulanzen könnten diesen Unterschieden besser Rechnung tragen.

Einrichtung und Ausstattung: Die Anforderungen an die Einrichtung und Ausstattung von Ambulanzräumen unterscheiden sich, je nachdem, ob es sich um Kinder/Jugendliche oder um erwachsene Patienten handelt (dies fängt beim Mobiliar an und reicht über das Instrumentarium bis hin zu Blutabnahme- und Verbandsmaterialien). Getrennte Ambulanzen würden es erleichtern, diese Aspekte zu berücksichtigen.

Altersgerechte Gestaltung der Umgebung: Viele Erfahrungsberichte weisen darauf hin, dass sich insbesondere erwachsene Patienten und Patientinnen im Ambiente einer kindergerecht gestalteten Ambulanz in einer Kinderklinik (inkl. Wartebereich) deplatziert und nicht wirklich ernst genommen vorkommen (was letztlich negative Folgen für die Compliance der betroffenen Personen haben könnte). Die Verfügbarkeit getrennter Ambulanzen würde diese negativen psychologischen Effekte verhindern können.

Kontroversiell betrachtet wird auch das Thema Wohnortnähe des Zentrums. Während die Kostenträger diesem Aspekt jegliche Zustimmung verweigern, befürworten Patienten/Patientinnen, Angehörige und Selbsthilfgruppenvertreter diese Maßnahme zu 69 Prozent. Die Zustimmung der Leistungsempfänger zeigt sich mit positiven Bewertungen der Angehörigen (71,4 %) und der Patienten/Patientinnen (67,5 %) während sich unter den Selbsthilfgruppenvertretern nur eine Minderheit (44,4 %) für dieses Kriterium aussprach. Diese Aussagen ergänzen die prinzipielle Mobilitätsbereitschaft der Patienten/Patientinnen und illustrieren, dass sie es aber auch wären, die von langen Anfahrtswegen und damit verbundenen negativen Konsequenzen direkt betroffen wären.

Andererseits sollen Expertisezentren die medizinisch-klinischen Erfahrungswerte für die jeweiligen Gruppen seltener Erkrankungen bündeln, konzentrieren und nachhaltig sichern. Das ist eine Aufgabe, die in einem Land von der Größe Österreichs angesichts der niedrigen Fallzahlen häufig nur an einem einzigen Standort zu erfüllen sein wird – ein Faktum, das die skeptische bis ablehnende Haltung der meisten anderen Stakeholdergruppen einschließlich der Selbsthilfgruppenvertreter prägt.

Wichtig ist an dieser Stelle zu beachten, dass Expertisezentren nicht als Ersatz der wohnortnahen Grundversorgung zu sehen sind. Vielmehr sollen sie die Versorgungssituation der Betroffenen und der Angehörigen speziell in erfolgskritischen Phasen verbessern. Dies betrifft insbesondere die Primärdiagnostik sowie die fächerübergreifende, alle erforderlichen medizinischen und nicht-medizinischen Berufsgruppen einbeziehende Erstbehandlung und Erstbetreuung der Patientinnen und Patienten (inkl. Ersteinstellung einer speziellen medikamentösen Therapie). Im weiteren Verlauf kämen die Durchführung periodischer Kontrolluntersuchungen, die Sicherung einer angemessenen medizinischen Versorgungsqualität und die Etablierung und Anwendung von Qualitätsindikatoren hinzu, mit deren Hilfe potenzielle Behandlungserfolge erfasst und dokumentiert werden sollten. Ein dritter wichtiger Aspekt sind Notfallereignisse bei Menschen, deren Behandlung und Betreuung entsprechendes Detailwissen über die individuelle seltene Erkrankung und alle zu berücksichtigenden Begleitumstände voraussetzt. Letztlich sollen diese Zentren auch allen mitversorgenden Einrichtungen aus dem niedergelassenen und dem Spitalsbereich beratend zur Verfügung stehen, in denen die gleichen Patientinnen und Patienten in der übrigen Zeit versorgt werden.

In diesem Sinne sind Expertisezentren integraler Bestandteil eines sektorenübergreifenden (integrierten) Versorgungskonzeptes für seltene Erkrankungen – eine Sichtweise, die von den befragten Stakeholdern eindeutig geteilt und unterstützt wird. So stellen die Stakeholder in der Frage nach Prioritäten hinsichtlich einer optimalen Patientenversorgung jene beiden Elemente an die Spitze, die sich mit der Integration und Interaktion zwischen den Expertisezentren und den mitversorgenden Strukturen befassen: „Mitversorgende Einrichtungen sollen den Empfehlungen der spezialisierten

Einrichtungen folgen“ und „spezialisierte Einrichtungen sollen mit mitversorgenden Einrichtungen und Personen zusammenarbeiten“ (vgl. Abbildung 3.16).

Die Vorteile einer derartigen integrierten Versorgung kämen den Patientinnen und Patienten aus Sicht der Stakeholder zumindest auf drei Ebenen zugute: Die medizinische Versorgung würde höherwertig, die Qualitätssicherung würde einfacher und der Transfer von Forschungsergebnissen in den klinischen Kontext würde vereinfacht (vgl. Abbildung 3.22).

Die Erhebungsergebnisse zeigen hinsichtlich Expertisezentren zwei erfolgskritische Faktoren: Finanzierung sowie Dokumentation. Beide Faktoren sind im Kontext einiger seltener Erkrankungen Element aktueller Diskussionen:

In der International Classification of Diseases (ICD)-10, dem derzeit im stationären Bereich verwendeten Kodierungskatalog für alle Krankheiten, sind seltene Erkrankungen kaum abgebildet. Sie fehlen zumeist oder sind in unspezifischen Krankheitsgruppen – teils gemeinsam mit häufigen Erkrankungen – zusammengefasst (vgl. Punkt 2.3.3). Ohne ein Kodierungssystem, das auch die seltenen Erkrankungen vollständig erfasst, ist jedoch eine sinnvolle Leistungsdokumentation nicht möglich. Dieses Problem bestätigen auch die Leistungserbringer, die sich mehrheitlich eine bessere Abbildung seltener Erkrankungen in den Diagnose- und Dokumentationssystemen wünschen (vgl. Abbildung 3.15). Eine prinzipielle, kurzfristige Möglichkeit, dieses Problem zu lösen, wäre die Adaptation und Integration der von Orphanet entwickelten Kodierung für sämtliche derzeit in der Orphanet-Datenbank erfassten seltenen Erkrankungen in die entsprechenden Dokumentationssysteme. Eine zweite, mittelfristige Lösung bestünde in der Übernahme der zukünftigen ICD-11-Klassifikation (dem Nachfolger der ICD-10) in die Diagnose- und Dokumentationssysteme. ICD-11 wird derzeit, u. a. in Zusammenarbeit mit Orphanet, ausgearbeitet und soll in einigen Jahren fertiggestellt, validiert und von der Weltgesundheitsorganisation verabschiedet sein. Ein konkretes Datum für den Abschluss der Arbeiten und die Veröffentlichung der neuen Klassifikation liegt allerdings bislang nicht vor. Wie Orphanet, soll die ICD-11-Kodierung alle bekannten seltenen Erkrankungen mit einem eigenen, expliziten Code enthalten.

Eng mit der Kodierung zusammen hängt die leistungsorientierte Krankenanstaltenfinanzierung (LKF), denn in die Leistungsabrechnung über LKF-Punkte fließt die Haupt- bzw. ICD-10-Diagnose als wichtiger Parameter mit ein. Die LKF-Punkte wiederum bilden die Basis für jene Pauschalbeträge, die theoretisch die anfallenden Kosten für die intramurale Patientenversorgung – einschließlich der Diagnostik, der medizinischen Betreuung, der Krankenpflege und der Therapie – abdecken sollten. In der Realität deckt die LKF-Finanzierung die tatsächlich entstehenden Kosten nur teilweise ab – ein Umstand, der etwa Spitäler bei der Finanzierung der häufig teuren (medikamentösen) Therapien bei seltenen Erkrankungen vor Herausforderungen stellt. Hierzu ein Beispiel

der besonders kostenintensiven Enzyersatztherapie: In den Salzburger Landeskliniken (SALK) wurden in den Jahren 2007–2008 drei Personen mit einer Mukopolysaccharidose Typ 2 (einer angeborenen Stoffwechselerkrankung) mit einer Enzyersatztherapie (vgl. Abschnitt 2.4) behandelt. Eine Person stammte aus Salzburg, die beiden übrigen kamen aus einem angrenzenden Bundesland. Die tatsächlich anfallenden Spitalskosten betragen für drei Fälle rund 1,5 Millionen Euro, denen eine LKF-Refundierung von rund 100.000 Euro gegenüberstand. Die Deckungslücke betrug demnach für zwei Jahre mehr als 1,4 Millionen Euro (vgl. Tabelle 4.1).

Tabelle 4.1:

Beispiel Kostenaufwendungen der Salzburger Landeskliniken für Patienten mit einer Mukopolysaccharidose Typ 2 in den Jahren 2007–2008, in Euro

Patient / Zeitraum	Tatsächliche Spitalskosten in Euro*	Abgerechnete LKF-Punkte	LKF-Punkte in Euro (Ø Wert pro Punkt 0,9 Euro)**	Differenz
Patient A / 2007/2008	678.976	29.827	26.844	- 652.132
Patient B / 2007/2008	671.665	37.865	34.079	- 637.586
Patient C / 2007/2008	164.489	4.455	40.010	- 124.479
Insgesamt	1.515.130			- 1.414.197

LKF-Punkte = Leistungsorientierte Krankenanstaltenfinanzierung

* Aufenthalt mit und ohne Arztbrief (inkludiert Aufenthalte Tagesklinik, Aufenthalte eine Nacht, längere Aufenthalte)

** inkludiert nicht die Abgangsdeckung

Quelle: SALK

Die zum Teil sehr hohen Therapiekosten für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen sind kein österreichisches Phänomen. So zeigte eine auf europäischer Ebene durchgeführte Studie zu Orphan Drugs, dass im Jahr 2007 für sieben ausgewählte Medikamente in achtzehn Ländern insgesamt 1,4 Milliarden Euro aufgewendet wurden (Habl 2009).

Angesichts dieser Summen ist es wichtig zu berücksichtigen, dass nicht alle Orphan Drugs gleichermaßen teuer sind, die Jahreskosten schwanken vielmehr je nach Erkrankung und damit Präparat und je nach Darreichungsform und Dosierung erheblich. So bewegen sich die geschätzten durchschnittlichen jährlichen Substanzkosten bei der medikamentösen Therapie einer primären pulmonalen arteriellen Hypertonie (PAH) um rund 30.000 Euro, bei einer Mukopolysaccharidose Typ 2 hingegen um 380.000 Euro. Im Mittel überschreiten die Verordnungskosten einer Orphan Drug die Kosten einer herkömmlichen Verordnung allerdings um das 135-Fache (Toberer 2011).

Die tatsächlichen Behandlungskosten einer seltenen Erkrankung können aktuell in Österreich nur auf der individuellen Patientenebene, nicht aber mit Hilfe von Routinedaten analysiert werden. Der Grund liegt auch hier in den bereits beschriebenen

Schwächen der für die Dokumentation und Abrechnung verwendeten ICD-10-Kodierung. Insbesondere die gemeinsame Erfassung mehrerer Krankheitsbilder in einer Art „Sammelkodierung“ macht eine sinnvolle Auswertung vorhandener Daten unmöglich. So werden beispielsweise unter dem Titel „Sonstige Sphingolipidosen, Fabry- (Anderson-) Krankheit, Farber-Krankheit, Gaucher-Krankheit, Krabbe-Krankheit, Metachromatische Leukodystrophie, Niemann-Pick-Krankheit und Sulfatasemangel“ viele individuelle Krankheitsbilder unter einem einzigen Code (E75.2) zusammengefasst. Sie gehören zwar alle zur Gruppe der sogenannten lysosomalen Speichererkrankungen, unterscheiden sich aber hinsichtlich ihrer Genese, ihrer Klinik, ihrer Prognose und ihren therapeutischen Optionen teils fundamental. Nur wenige Erkrankungen dieser Serie sind überhaupt behandelbar; diejenigen, die es sind, verursachen in der Folge unterschiedlich hohe Behandlungskosten. Die gemeinsame Kodierung verschleiert diese Details und führt zu einer verzerrten Darstellung sowohl der Prävalenzen als auch der abgerechneten Kosten.

Die mangelhafte Abdeckung der realen Kosten bleibt nicht ohne Konsequenzen, denn die Kostendifferenz muss von den Krankenhausträgern selber oder – bei öffentlichen und gemeinnützigen Krankenanstalten – von den Bundesländern im Rahmen der unter Punkt 2.3.1 beschriebenen Abgangsdeckung getragen werden. Für Spitäler – und dies gilt selbst für Universitätsspitäler – besteht unter diesen Rahmenbedingungen kaum ein Anreiz, Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen zu behandeln.

So belegen diverse Einzelberichte von Betroffenen und Ärzten, aber auch von Vertretern des Spitalsmanagements, dass Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen an eine andere Krankenanstalt weiter verwiesen werden, selbst wenn in Wohnortnähe bzw. zumindest im eigenen Bundesland eine Klinik existierte, die für die Grundversorgung oder die Weiterführung einer speziellen Therapie geeignet wäre. So kennt etwa auch das Allgemeine Krankenhaus Wien diese Problematik und bestätigt, dass ein Hauptgrund für die wiederholte Zuweisung von Patientinnen/Patienten mit einer seltenen Erkrankung von anderen Wiener Krankenanstalten bzw. von anderen Bundesländern – neben gegebenenfalls fehlender Fachexpertise – in den hohen (medikamentösen) Behandlungskosten lag, die die meisten Spitäler nicht mehr tragen konnten.

Das „Verschieben“ von Patientinnen, Patienten und Angehörigen zwischen verschiedenen Spitälern, aber auch sektorenübergreifend zwischen extramuralem und intramuralem Bereich, ist teilweise auch Konsequenz unklarer Zuständigkeiten sowohl innerhalb der einzelnen Bundesländer als auch bundesländerübergreifend. So ist etwa eine fehlende Regelung zur Finanzierung inländischer Gastpatienten Ausgangspunkt zahlreicher Diskussionen. Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie merken im Zuge der Debatte über die finanziellen Belastungen der Spitäler noch an, dass der grundsätzliche Versorgungsauftrag von Spitälern laut KAKuG nicht die Versorgung chronisch Kranker, sondern insbesondere die Akutversorgung sei.

Schließlich kritisiert auch der Rechnungshof in einem aktuellen Bericht zur Finanzierung und zu Kosten von Leistungen in Spitalsambulanzen und Ordinationen die fehlende kostendeckende Finanzierung bei der Medikamentengruppe der Arzneimittel für seltene Erkrankungen und stellt fest, dass auf Grund der hohen Preise dieser Medikamente eine langfristige Finanzierung für die Krankenanstalten problembehaftet sei (Rechnungshof 2011) (Hierbei ist anzumerken, dass die finanzielle Belastung der Krankenanstalten nur teilweise durch kostenintensive Orphan Drugs zustande kommt).

In der vorliegenden empirischen Erhebung teilten nahezu alle Stakeholdergruppen diese Ansicht und forderten mehrheitlich eine Vergütung der klinischen und diagnostischen Leistungen nach tatsächlichem Leistungsaufwand (vgl. Abbildung 3.15). Lediglich die Gruppe der Kostenträger besaß in dieser Frage kein eindeutiges Meinungsprofil. So stimmte nur ein Drittel der Forderung nach vollständiger Refinanzierung erbrachter Leistungen zu, ein weiteres Drittel stand diesem Anliegen neutral gegenüber, während das verbleibende Drittel die Forderung dezidiert ablehnte. Wie bereits in Punkt 3.1.6 dargelegt, würde es allerdings den Prinzipien und der intendierten sozialen Ausgewogenheit der Krankenversicherung widersprechen, erbrachte Leistungen grundsätzlich nicht angemessen zu vergüten. Insofern ist bei der Interpretation dieser Zahlen in Betracht ziehen, dass insbesondere jene Kostenträger, die den Grundgedanken einer angemessenen Erstattung von Dienstleistungen in der Befragung ablehnten, die adäquate Honorierung der Dienstleistungen bereits jetzt als gegeben ansahen und die Frage daher negativ beantworteten.

4.4 Diagnostik seltener Erkrankungen in Österreich

Eine der größten Hürden für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen besteht darin, überhaupt eine korrekte Diagnose zu erhalten. Die Latenz zwischen Auftreten der ersten Symptome und Diagnosestellung bzw. -sicherung beträgt oft viele Jahre (vgl. Abbildung 3.24). Deutlich kürzer ist diese Zeitspanne meist nur dann, wenn es sich um genetische Erkrankungen in einer Familie handelt, in der diese bereits mindestens bei einem Familienmitglied diagnostiziert wurde, oder wenn die entsprechende Erkrankung im Rahmen eines Screeningprogramms entdeckt wird. In der vorliegenden Studie lag die durchschnittliche Dauer bis zur Diagnosestellung unter den Befragten bei drei Jahren. Bereinigt man diese Zahl um Patientinnen und Patienten, die im Rahmen des Neugeborenen Screenings (z. B. mit einer Phenylketonurie) diagnostiziert wurden und die somit sehr kurze diagnostische Latenzen aufweisen, steigt die mittlere Diagnosedauer auf rund vier Jahre an. In Einzelfällen erstreckte sich die Dauer bis zu einer gesicherten Diagnose über mehrere Jahrzehnte.

Zumeist kommt es im Verlauf der Diagnosestellung von seltenen Erkrankungen zu Fehldiagnosen. In der vorliegenden Erhebung belief sich diese Zahl auf rund drei

Fehldiagnosen pro Patient oder Patientin. Fehldiagnosen führen oftmals zu einer Fehlversorgung, die einerseits Langzeitschäden bei den Patientinnen und Patienten zur Folge haben kann und andererseits unnötige Kosten für das Gesundheitssystem verursacht.

Die Probleme bei der Diagnosestellung stellen darüber hinaus auch eine zusätzliche psychosoziale Belastung für die Betroffenen dar. Da seltene Erkrankungen häufig progressiv verlaufen und oftmals systemische bzw. organübergreifende Krankheits-symptome mit sich bringen, ist eine frühzeitige Diagnose aber nicht nur psychisch vorteilhaft, sondern kann lebensrettend sein (Eidt et al. 2009).

Ein weiteres Problem ist die Schwierigkeit, ohne gesicherte Diagnose Sozialleistungen wie zum Beispiel Pflegegeld oder eine erhöhte Familienbeihilfe zu erhalten, was die persönliche Lebenssituation der Betroffenen und deren Familien zusätzlich belastet.

Die Ursachen für die häufig verzögerte Diagnostik seltener Erkrankungen liegen vor allem darin, dass die erstversorgenden Ärztinnen und Ärzte im Allgemeinen mit seltenen Erkrankungen wenig vertraut sind. Bereits im Medizinstudium werden seltene Erkrankungen tendenziell eher vernachlässigt, dies setzt sich in der späteren Ausbildung und Praxis fort. Die Ergebnisse der empirischen Erhebung untermauern diesen Umstand. So gaben 71,7 Prozent der Patienten an, mit der Situation konfrontiert worden zu sein, dass die behandelnde Ärztin / der behandelnde Arzt ihre Erkrankung nicht kannte.

Eine weitere Ursache für eine verzögerte Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen ist das Fehlen entsprechender Labortests, da das Etablieren aufgrund geringer Untersuchungszahlen für die Labors häufig ökonomisch nicht sinnvoll ist (vgl. Abschnitt 4.2). Proben müssen in entsprechende Speziallabors, nicht selten ins Ausland, geschickt werden. Sind Tests vorhanden, sind oft die Qualitätsstandards mangelhaft, da es speziell für Labors mit kleinem Einzugsgebiet schwierig ist, ausreichende Erfahrungswerte zu gewinnen. Außerdem werden diagnostische Verfahren gemeinhin umso teurer, je niedriger die Zahl der untersuchten Proben ist. Dies schmälert auch den Anreiz für potenzielle Einsender, d. h. behandelnde Ärzte, entsprechende Tests anzufordern. Gesicherte Diagnosen – unabhängig davon, ob eine spezifische Therapie existiert oder nicht – stellen allerdings in den meisten Fällen ein wichtiges Ereignis für die Betroffenen dar, sei es aus psychosozialer Sicht oder auch für den Erhalt entsprechender Geldleistungen, die an gesicherte Diagnosen gebunden sind.

Verbesserungsvorschläge für die Diagnostik von seltenen Erkrankungen zielen vor allem auf eine Beschleunigung der Diagnosefindung ab. Eine Reihe von Maßnahmen wurde in der Befragung genannt und von den Befragten für sinnvoll erachtet. Im Besonderen waren dies:

Fort- und Weiterbildung: Eine besondere Bedeutung kommt hier dem niedergelassenen Bereich zu, prinzipiell sind aber alle primären Leistungserbringer (also z. B. auch in Ambulanzen tätige Spitalsärzte) angesprochen. Insbesondere Allgemeinmediziner/innen, die häufig als Erstanlaufstelle für Patienten mit seltenen Erkrankungen dienen („Hausarzt“), müssen als zentrale Drehscheibe für das weitere Management der Patientinnen und Patienten ausreichend Expertise besitzen. Ihnen kommt insofern eine zentrale Bedeutung zu, als sie nach einer grundlegenden, ersten Abklärung des Patienten / der Patientin und Ausschluss häufiger Krankheitsbilder als Ursache der klinischen Symptomatik an seltene Erkrankungen denken und die Betroffenen an die richtigen Spezialisten überweisen sollen. Schulungsmaßnahmen sollen also nicht primär darauf abzielen, das Wissen über einzelne Krankheitsbilder zu vertiefen, sondern sollen auf Bewusstseinsbildung ausgerichtet sein und Kenntnis des richtigen Patientenmanagements (Überweisung an Expertisezentren etc.) vermitteln. Fort- und Weiterbildungsmaßnahmen sollten sich ferner auch an nichtärztliches Fachpersonal richten. Auch hier wurden von den Befragten vielfach mangelnde Kenntnisse bestätigt.

Neben einer Verbesserung des ärztlichen Wissens in Bezug auf seltene Erkrankungen wurde die Integration seltener Erkrankungen in die klinische Ausbildung von praktischen Ärzten und Fachärzten gefordert. Maßnahmen im Bereich der Ärzteausbildung könnten ebenfalls in Form von Schulungen oder Weiterbildungsveranstaltungen realisiert werden, da eine direkte Ausbildung am Patienten in kleineren Spitälern nicht in regelmäßiger Form möglich sein wird. Jedoch sollte auch hier Bewusstseinsbildung und Schaffen von Grundlagenwissen im Vordergrund stehen.

Integration seltener Erkrankungen in das Medizinstudium: Prinzipielle Möglichkeiten wären die Einrichtung eigener Lehrveranstaltungen oder Module, oder eine Vertiefung der Ausbildung in einzelnen Fächern, die sich besonders mit seltenen Erkrankungen befassen (z. B. medizinische Genetik).

Screeningprogramme: Die Bedeutung von Screeningprogrammen wurde von sämtlichen Teilnehmerinnen/Teilnehmern der Befragung als hoch eingeschätzt. Insbesondere sollten Erkrankungen inkludiert werden, bei denen ein frühzeitiger Therapieansatz oft gravierende Spätfolgen verhindern oder verringern kann (z. B. angeborene Stoffwechselstörungen). Screeningverfahren jenseits des Neugeborenenalters wurden seitens der Befragungsteilnehmer/innen weniger einhellig beurteilt. Insbesondere die Kostenträger standen dieser Überlegung eher ablehnend gegenüber. Zentrale Fragen, die sich in diesem Kontext stellen, sind: Wie ist es um die Kosten-Nutzen-Relation bestellt, wer soll untersucht werden, welche Krankheitsbilder sind zu inkludieren, und wie soll man mit ethischen Fragestellungen wie beispielsweise dem „Recht auf Nichtwissen“ umgehen.

In Bezug auf einen verbesserten Zugang zu diagnostischen Einrichtungen kann das Konzept der Expertisezentren für seltene Erkrankungen eine zentrale Rolle spielen. Die

angedachten Strukturen scheinen geeignet, um die Sichtbarkeit der vorhandenen Versorgungsoptionen exponentiell zu verbessern. Ob es neben diesen Zentren auch regionale Erstanlaufstellen bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung geben soll, wird Inhalt weiterer Überlegungen sein.

4.5 Therapie seltener Erkrankungen in Österreich

Therapeutische Optionen bei seltenen Erkrankungen sind, wie bereits in Abschnitt 2.4 dargestellt, häufig auf symptomatische Therapieformen beschränkt. Für eine Reihe von Erkrankungen gibt es mittlerweile auch spezifische Behandlungen. Ob symptomatisch oder kausal – wenn eine schulmedizinische Therapie existiert, gibt es aus rechtlicher Sicht gleichen und freien Zugang für alle von der sozialen Krankenversicherung geschützten Personen (soweit die entsprechenden Arzneimittel für die jeweilige Indikation zugelassen sind).

Aus Sicht der Betroffenen ist die rechtliche Gleichstellung von Patienten/Patientinnen mit seltenen Erkrankungen und jenen mit häufigen Erkrankungen im praktischen Alltag allerdings häufig nicht ausreichend umgesetzt. Als Beispiele führten Befragte in der Bedarfserhebung unterschiedliche Leistungskataloge der Krankenversicherungsträger, unterschiedliche Regelungen für den Selbstbehalt und eine unterschiedliche Handhabung der chefärztlichen Bewilligung für Arzneimittel an. Hierbei gilt es allerdings zu berücksichtigen, dass diese Unterschiede sowohl für Patientinnen und Patienten mit seltenen als auch für jene mit häufigen Erkrankungen gelten.

Ein weiteres Problemfeld ergibt sich bei Therapien, für die die Krankenkassen nicht zuständig sind bzw. die nicht oder nicht in vollem Umfang finanziert werden; beispielsweise sind dies medizinisch notwendige Spezialnahrungsmittel und Nahrungsergänzungsmittel, physiotherapeutische Maßnahmen und komplementärmedizinische Produkte und Behandlungen. Bei Bedarf sind diese Leistungen nur über Selbstzahlungen zugänglich. Die empirische Erhebung ergab, dass Betroffene jährlich durchschnittlich rund 2.400 Euro für derartige Therapien ohne Kostenrückerstattung ausgeben.

Ein mögliches zukünftiges Problem im Zusammenhang mit Therapien für seltene Erkrankungen stellen die Entwicklungsanstrengungen und -perspektiven für Orphan Drugs dar. So ist die Anzahl der neu zugelassenen Orphan Drugs in den letzten Jahren eher rückläufig (Schey et al. 2011) – im Jahr 2011 wurden beispielsweise nur noch vier neue Substanzen von der Europäischen Arzneimittelzulassungsbehörde EMA als Orphan Drug zugelassen. Aus Sicht der Vertreterinnen und Vertreter der pharmazeutischen Industrie ist dies ein Trend, der im Sinne der seltenen Erkrankungen eher Anlass für Besorgnis sein sollte und auch die Frage aufwerfe, ob die derzeitigen Förderungen und Anreize für die Entwicklung von Orphan Drugs wirklich ausreichend seien. Der

gleiche Trend – ein Rückgang der Neuzulassungen – lässt sich allerdings auch bei Arzneimitteln für häufige Erkrankungen beobachten, so dass der relative Anteil der Orphan Drugs an den Neuzulassungen weiterhin hoch ist.

Dementsprechend sehen nicht alle Akteure im Bereich der pharmazeutischen Industrie die Entwicklungsperspektiven für Orphan Drugs so skeptisch. So weist etwa Melnikova darauf hin, dass in den USA der relative Anteil der Orphan Drugs an den Neuzulassungen von durchschnittlich 17 Prozent in den 1990er Jahren auf über 35 Prozent im Zeitraum 2008–2010 gestiegen ist und Medikamente für seltene Erkrankungen somit weiterhin ein attraktives Betätigungsfeld für die biopharmazeutische Industrie darstellen (Melnikova 2012).

4.6 Die Forschungslandschaft auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen in Österreich

Kaum eine in der Bedarfserhebung vorgeschlagene Maßnahme zur Forschungslandschaft wurde so einhellig befürwortet wie die Einrichtung von Registern. Es scheint, dass die Vorteile in Relation zu den entstehenden Kosten überwiegen. Beispielsweise sind klinische Studien im Bereich der seltenen Erkrankungen schwierig zu realisieren, da aufgrund der geringen Fallzahlen Patientinnen und Patienten aus ganz Österreich oder sogar ganz Europa inkludiert werden müssen, um signifikante Ergebnisse zu erhalten. Durch das Führen von Registern, z. B. durch die zu installierenden Centres of Expertise, könnte das Zusammenstellen von Patientenkollektiven deutlich erleichtert werden. Weiters können Epidemiologie und Verläufe seltener Erkrankungen besser dokumentiert werden, was wiederum eine wertvolle Basis für eine effiziente Planung und Lenkung der entsprechend notwendigen Ressourcen im Gesundheitswesen bilden würde.

Literatur

Aymé, S.; Rodwell, C (2011): 2011 Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases – Part II: European Commission and Other European Activities. Bd. Part II, European Union Committee of Experts on Rare Diseases

B-VG, Bundesgesetz gemäß Art. 15a: Bundesgesetz zur Anpassung von Rechtsvorschriften an die Vereinbarung gemäß Art. 15a B-VG über die Organisation und Finanzierung des Gesundheitswesens für die Jahre 2008 bis 2013. 28.12.2007

Behinderteneinstellungsgesetz: Bundesrecht konsolidiert: Gesamte Rechtsvorschrift für Behinderteneinstellungsgesetz. BGBl. I Nr. 7/2011

BMG (2010): Das österreichische LFK-System. Bundesministerium für Gesundheit

Bundespflegegeldgesetz: Bundesrecht konsolidiert: Gesamte Rechtsvorschrift für Bundespflegegeldgesetz. BGBl. I Nr. 111/2010

Bundessozialamt (2011): Erhöhte Familienbeihilfe [Online].
http://www.bundessozialamt.gv.at/basb/Kinder,_Jugendliche_&_Studierende/Erhoehte_Familienbeihilfe [Zugriff am 5. Oktober 2011]

Eidt, Daniela; Frank, Martin; Reimann, Andreas; Wagner, Thomas; Mittendorf, Thomas; Graf von der Schulenburg, J.-M. (2009): Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland. Deutsches Bundesministerium für Gesundheit

Einschätzverordnung: Bundesgesetz zur Stärkung der ambulanten öffentlichen Gesundheitsversorgung. BGBl. I Nr. 61/2010

EUCERD (2011): EUCERD Recommendations – Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States. European Union Committee of Experts on Rare Diseases

EUROBAROMETER (2010): SPECIAL EUROBAROMETER 361 – European awareness of Rare Diseases. In: Eurobarometer Special Eurobarometer 361 / Wave 74.3/

EURORDIS (2011): Die Stimme der Menschen mit seltenen Erkrankungen [Online]. EURORDIS. <http://www.eurordis.org/de> [Zugriff am 20. September 2011]

Habl, Claudia; Bachner, Florian (2010): Das österreichische Gesundheitswesen im internationalen Vergleich. Ausgabe 2010. Gesundheit Österreich GmbH / Geschäftsbereich ÖBIG

Habl, Claudia; Leopold, Christine; Simone, Morak (2008): PPRI Pharmaceutical Pricing and Reimbursement Information: Österreich. Pharma Profil. September 2008. PPRI Pharmaceutical Pricing and Reimbursement Information, Gesundheit Österreich GmbH / Geschäftsbereich ÖBIG, Wien

Habl, Claudia; Bachner, Florian (2009): Eminent Survey on Orphan Drugs (unveröffentlicht). Europäische Kommission, DG Industrie und Unternehmen

Hofmarcher, Maria M. (2010): Gesundheitssysteme im Wandel: Österreich (unveröffentlicht). Hg. v. WHO Regionalbüro für Europa im Auftrag des Europäischen Observatoriums für Gesundheitssysteme und Gesundheitspolitik

HVB (2010): Statistisches Handbuch der österreichischen Sozialversicherung 2010. Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger, Wien

HVB (2011): Handbuch der österreichischen Sozialversicherung 2011. Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger, Wien

HVB (2012): Erstattungskodex – EKO. Stand 1. Jänner 2012. Aufl., Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger, Wien

Kommission der Europäischen Gemeinschaften (2008): Mitteilung der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa – KOM(2008) 679 endgültig.

Kommission der Europäischen Gemeinschaften (2011): Community register of designated Orphan Medicinal Products [Online].
<http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/alforphreg.htm>
[Zugriff am 25. September 2011]

Krankenanstalten- und Kuranstaltengesetz: Bundesgesetz über Krankenanstalten und Kuranstalten (KAKuG). BGBl. I Nr. 61/2010, 20.04.2002

Mayring, Phillip (2003): Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken. Beltz

Melnikova, Irena (2012): Rare diseases and orphan drugs. In: Nat Rev Drug Discov 11/4, 267–268

Österreichischer Apothekerverlag (2012): Warenverzeichnis der österreichischen Apothekerverlages 2012. Bd. I, Österreichische Apotheker-Verlangsgesellschaft m.b.H., Wien

Paul, Steven M.; Mytelka, Daniel S.; Dunwiddie, Christopher T.; Persinger, Charles C.; Munos, Bernard H.; Lindborg, Stacy R.; Schacht, Aaron L. (2010): How to improve R&D productivity: the pharmaceutical industry's grand challenge. In: Nat Rev Drug Discov 9/3, 203–214

PharmMed, Bundesamt für Sicherheit im Gesundheitswesen AGES (2011): Arzneimittel [Online]. <http://www.basg.at/> [Zugriff am 5. September 2011]

Pommerening, Klaus; Debling, Desiree; Kaatsch, Peter; Blettner, Maria (2008): Register zu seltenen Krankheiten. In: Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz 51/5, 491–499

Rare Diseases Task Force (2006): Centres of Reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force. Rare Diseases Task Force

Rat der Europäischen Union (2009): Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (2009/C 151/02). In: ABI C 151/02 vom 372009, S 7–10

Rat der Europäischen Union und Europäisches Parlament (2000): VERORDNUNG (EG) Nr. 141/2000 DES EUROPÄISCHEN PARLAMENTS UND DES RATES vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden. Amtsblatt der Europäischen Gemeinschaften

Rat der Europäischen Union und Europäisches Parlament (2011): RICHTLINIE 2011/24/EU DES EUROPÄISCHEN PARLAMENTS UND DES RATES vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung. In: Amtsblatt der Europäischen Union

Rechnungshof (2011): Finanzierung und Kosten von Leistungen in Spitalsambulanzen und Ordinationen. Bund, Wien

Schey, Carina; Milanova, Tsveta; Hutchings, Adam (2011): Estimating the budget impact of orphan medicines in Europe: 2010 – 2020. In: Orphanet Journal of Rare Diseases 6/1, 62

Schmitzer, Manuela (2011): Heilmittelstatistik für 2010. Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger, Wien

Sinhuber et al. (2008): Rehabilitationsplan 2009. Hg. v. Ö. F.-u. P. mbH. Hauptverbandes der österreichischen Sozialversicherungsträger, Wien

Statistik Austria (2011): Gesundheitsausgaben in Österreich laut System of Health Accounts [Online].

http://www.statistik.at/web_de/statistiken/gesundheit/gesundheitsausgaben/index.html [Zugriff am 5. September 2011]

Toberer, Markus (2011): EU-Initiativen des Hauptverbandes im Bereich der Medikamente 2009 und 2010. In: Soziale Sicherheit 2011/5, 262–266

Anhang

Qualitative Interviews: Namen und Institutionen

Tabelle A 1:
Übersicht Interview-Partner/innen und Institutionen

Institution	Person
Sozialministerium	Dr. Christina Wehringer
Ärztchammer	Dr. Norbert Jachimovicz
Ärztevertreter	OÄ Univ. Prof. Dr. Daniela Karall, Priv.-Doz. Dr. Franco Laccone, OA Dr. Rudolf Schwarz, Univ. Prof. Dr. Kurt Herkner, Univ. Prof. Dr. Helmut Hintner, DI DDr. David C. Kasper
Selbsthilfegruppenvertreter	Dr. Rainer Riedl, Gerald Fischer
Pharmig Arbeitskreis Seltene Erkrankungen	Mag. Helga Tieben, Dr. Barbara Valenta, Dr. med. Gerald Freisleben, Dr. Stefan Kähler, Dr. Birgit Pareiss, Dr. Manfred Forstenlehner, MBA, Dr. Sylvia Nanz, Karl Petrovsky, Dr. Robert Freitag, Dr. Michael Schlag, Dr. Thomas Haider, Dr. Martina Schmidt
Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger	Dr. Anna Buccics Dr. Silke Näglein
AGES / PharmMed	Univ. Prof. Dr. Brigitte Blöchl-Daum
SALK	Erwin Wechselberger, MAS, MSc

Quelle: GÖG/ÖBIG-eigene Darstellung

Interviewleitfaden – Needs Assessment

Koordinationsstelle seltene Erkrankungen (SE)

- » Welche Erfahrungen haben Sie/hat ihre Organisation mit seltenen Erkrankungen und welche Rolle spielt ihre Organisation?
- » Wo sehen sie die größten Stärken des österreichischen Gesundheitssystems im Bereich der SE?
- » Nennen sie konkrete Problemfelder im Bereich der seltenen Erkrankungen aus ihrer Sicht/der Sicht ihrer Organisation.
- » Welche Bedürfnisse/Wünsche haben sie/ihre Organisation im Bereich der SE im Bezug auf:
 - » Ihre Organisation
 - » Auf die Strukturen des Gesundheitswesens
 - » Die finanziellen Rahmenbedingungen
 - » Die Wissenschaftsförderung/Forschungslandschaft
 - » Zugang zu Therapien
- » Welchen Beitrag leistet ihre Institution, um Problemlagen im Bereich der SE zu verbessern (z. B. Weiterbildungsmaßnahmen, Information, Förderungen, etc.)?
- » Was planen sie/ihre Organisation in Zukunft, um die Situation im Bereich der SE zu verbessern?
- » Welche Kriterien würden sie/ihre Organisation an zukünftige spezialisierte Einrichtungen (Centres of Expertise) stellen?
- » Welche Stakeholder im österreichischen Gesundheitssystem spielen aus ihrer Sicht/der Sicht ihrer Organisation eine Rolle und wo sehen sie den größten Einflussbereich oder die größte Bedeutung für den Bereich der SE.
- » Sind sie mit den Plänen für einen nationalen Aktionsplan vertraut und wenn ja, welche Erwartungen würden sie/ihre Organisation an einen solchen Aktionsplan für SE stellen?

Organisationen der Mitglieder der Expertengruppe für seltene Erkrankungen des BMG

- » AGES PharmMed, (seit 1.2.2012 AGES Medizinmarktaufsicht) Medizinische Universität Wien, Abteilung für Klinische Pharmakologie
- » Amt der Wiener Landesregierung, Magistratsabteilung 24 – Gesundheits- und Sozialplanung
- » Bundesministerium für Arbeit, Soziales und Konsumentenschutz
- » Bundesministerium für Gesundheit, Sektion III – Öffentlicher Gesundheitsdienst und medizinische Angelegenheiten, Abteilung II – Nicht übertragbare Erkrankungen, psychische Gesundheit und Altersmedizin
- » Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung; Abt. II/3
- » Debra-Austria, Hilfsorganisation für Schmetterlingskinder
- » Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen und ähnliche Erkrankungen
- » Gesundheit Österreich GmbH, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen
- » Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger
- » Land Vorarlberg, Sanitätsangelegenheiten
- » Landes-Frauen- und Kinderklinik Linz, Abteilung für Kinder- und Jugendheilkunde
- » Medizinische Universität Innsbruck, Department für Med. Genetik, Mol. und Klin. Pharmakologie
- » Medizinische Universität Innsbruck, Univ.-Klinik für Kinder und Jugendheilkunde, Universitätsklinik für Pädiatrie I: Neonatologie, Neuropädiatrie und angeborene Stoffwechselstörungen
- » Medizinische Universität Wien, Department für Medizinische Genetik
- » Medizinische Universität Wien, Klinisches Institut für Neurologie, Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen / Orphanet
- » Medizinische Universität Wien, Univ.-Klinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Öst. Neugeborenen Screening zur Früherfassung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen
- » Österreichische Ärztekammer (Kurie niedergelassene Ärzte)
- » Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburger Landeskliniken, Universitätsklinik für Dermatologie
- » Patientenvereinigung & Forschungsverein Lungenhochdruck
- » Pharmig – Arbeitskreis seltene Erkrankungen; Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH. / Saturn Tower
- » Salzburger Landeskliniken Betriebs GesmbH
- » Universität Wien, Institut für Rechtsphilosophie, Religions- und Kulturrecht

Organisationen der Mitglieder der Strategischen Plattform für seltene Erkrankungen des BMG

- » Bundesministerium für Gesundheit
- » Gesundheit Österreich GmbH
- » Hanusch-Krankenhaus Wien
- » Hauptverband der österr. Sozialversicherungsträger
- » Land Salzburg
- » Land Steiermark

Patientenfragebogen

Erhebung zur Lage von seltenen Erkrankungen in Österreich

Sehr geehrte Damen und Herren!

Dieser Fragebogen wendet sich an Patienten und Angehörige, die von einer seltenen Erkrankung betroffen sind. Als selten werden laut EU-Definition jene Krankheiten angesehen, unter denen nicht mehr als eine von 2.000 Personen leidet. Sollten Sie nicht sicher sein, ob Sie von einer seltenen Krankheit betroffen sind, so können Sie sich gern an einen Mitarbeiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen wenden (E-Mail: nkse@goeg.at).

Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden, und deren Angehörige, aber beispielsweise auch behandelnde Ärzte und Pflegepersonal, sind oftmals mit besonderen Problemlagen konfrontiert. Der vorliegende Fragebogen stellt allen direkt und indirekt Betroffenen ein Mittel zur Verfügung, um diese Probleme systematisch darzustellen und den Entscheidungsträgern im Gesundheitssystem zur Kenntnis zu bringen.

Die Erhebung wird im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit von der an der Gesundheit Österreich GmbH eingerichteten Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen durchgeführt. Ihre Teilnahme erfolgt freiwillig, Ihre Angaben werden streng vertraulich behandelt und anonym ausgewertet. Sollte es Ihnen nicht möglich sein, den Fragebogen selbstständig auszufüllen, bitten wir Sie, einen Angehörigen oder eine Vertrauensperson um Unterstützung zu ersuchen.

Den ausgefüllten Fragebogen können Sie im beiliegenden portofreien Kuvert bis **31.07.2011** an die unten angegebene Adresse senden. Falls Sie kein vorausgefülltes Kuvert erhalten haben, bitten wir Sie, den ausgefüllten Fragebogen ebenfalls an die unten angegebene Adresse mit dem Adresszusatz „Antwortsendung“ zu senden. In die rechte obere Ecke des Kuverts schreiben Sie bitte „Porto beim Empfänger einheben“ (siehe Muster unten).

Gerne können Sie den Fragebogen auch online unter folgendem Link ausfüllen:

http://ww2.umfragecenter.at/uc/umfrage_seltene_erkrankungen/. Darüber hinaus steht der Fragebogen unter <http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html> als Download im PDF-Format zur Verfügung und kann ausgedruckt werden.

**Porto beim
Empfänger einheben**

**ANTWORTSENDUNG
Gesundheit Österreich GmbH
z. H. Christine Schragel
Stubenring 6
A-1010 Wien**

Ausfüllhilfe

Bitte kreuzen Sie immer jene Antwort an, die Ihre persönliche Meinung oder Einstellung am besten widerspiegelt. Wir bitten Sie, sich Zeit zu nehmen und den Fragebogen vollständig auszufüllen. Die Fragen 16 und 17 bieten Ihnen die Möglichkeit für persönliche Anmerkungen.

So kreuzen Sie richtig an:

Fall Sie Korrekturen vornehmen wollen, dann malen Sie das falsch angekreuzte Kästchen bitte vollständig aus:

Die grau hinterlegten Kästen bieten Ihnen Raum für freie Einträge:

Falls nicht anders angegeben, kreuzen Sie jeweils nur eine Antwortmöglichkeit an.
Bitte füllen Sie den Fragebogen nicht mit Bleistift aus.

Aus platztechnischen und Lesbarkeits-Gründen wurde in diesem Fragebogen auf geschlechtsspezifische Formulierungen verzichtet. Alle geschlechtsbezogenen Ausdrücke beziehen sich gleichermaßen auf Frauen und Männer.

Angaben zur vorliegenden seltenen Erkrankung

1. Welcher Gruppe bzw. Organisation gehören Sie an oder repräsentieren Sie?

Bitte kreuzen Sie an, und ergänzen Sie gegebenenfalls die Fragen.

1.1	<input type="checkbox"/>	Patient mit der seltenen Erkrankung:	<i>Name der Krankheit.</i>
1.2	<input type="checkbox"/>	Angehöriger eines Patienten:	<i>Name der Krankheit.</i>
1.3	<input type="checkbox"/>	Sonstige:	<i>Sonstige.</i>

Allgemeines

Im folgenden Fragebogenabschnitt bitten wir Sie um Ihre persönliche Einschätzung zur Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sowie zu entsprechenden Informationsquellen.

2. Wie schätzen Sie die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit ein?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.		Ja, stimme voll und ganz zu	Ja, stimme eher zu	Neutral	Nein, stimme eher nicht zu	Nein, stimme überhaupt nicht zu
2.1	Seltene Erkrankungen finden derzeit in Österreich zu wenig Beachtung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2.2	Die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sollte in der Öffentlichkeit erhöht werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2.3	Häufige Erkrankungen sollten mehr Aufmerksamkeit erhalten als seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

3. Wie schätzen Sie den derzeitigen allgemeinen Wissensstand zur Epidemiologie bei seltenen Erkrankungen (z. B. Häufigkeit, regionale Verteilung, etc.) in Österreich ein?

	Sehr gut	Gut	Neutral	Schlecht	Sehr schlecht
3.1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

4. Wie schätzen Sie die Bedeutung folgender Informationsquellen für Patienten mit seltenen Erkrankungen ein?

Bitte beurteilen Sie durch Ankreuzen die Wichtigkeit der einzelnen Informationsquellen.		Sehr wichtig	Eher wichtig	Neutral	Eher unwichtig	Sehr unwichtig
4.1	Praktische Ärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.2	Fachärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.3	Patientenorganisationen (Selbsthilfegruppen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.4	Internet (z. B. Orphanet)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.5	Therapeuten (z. B. Physiotherapeuten)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.6	Fachliteratur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.7	Printmedien wie Zeitschriften und Tageszeitungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.8	Einschlägige Veranstaltungen wie Kongresse, Messen und Tagungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.9	Krankenkassen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.10	Pharmazeutische Unternehmen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.11	Internetforen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4.12	Andere: <i>Andere.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Aktuelle Versorgungssituation

In Österreich gibt es keine bundesweit einheitlich geregelten Zugangs- und Versorgungsstrukturen für Patienten mit seltenen Erkrankungen. Im Folgenden bitten wir Sie um eine Einschätzung Ihrer persönlichen Versorgungssituation.

5. Wie gut sind derzeit die folgenden Versorgungsbereiche für Patienten mit seltenen Erkrankungen zugänglich?

Bitte beurteilen Sie die Qualität des Zugangs zu den Versorgungsbereichen durch Ankreuzen.		Sehr gut	Gut	Neutral	Eher schlecht	Sehr schlecht
5.1	Niedergelassener Bereich (Praktische Ärzte, Fachärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.2	Ambulanter Bereich (Spitalsambulanzen, Tageskliniken)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.3	Stationärer Bereich (Spitäler)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.4	Versorgung mit Arzneimitteln	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.5	Stationärer Bereich im Ausland	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

6. In welchen Bereichen ist Ihrer Ansicht nach eine Verbesserung des Umfangs bzw. der Qualität der Versorgung bei seltenen Erkrankungen notwendig?

Bitte beurteilen Sie die Notwendigkeit von Verbesserungen durch Ankreuzen.		Sehr notwendig	Eher notwendig	Neutral	Eher nicht notwendig	Nicht notwendig
6.1	Hausärztlicher Bereich (Praktische Ärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.2	Niedergelassener fachärztlicher Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.3	Fachärztlicher Bereich in Spitalsambulanzen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.4	Stationäre Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

6. Fortsetzung: In welchen Bereichen ist Ihrer Ansicht nach eine Verbesserung des Umfangs bzw. der Qualität der Versorgung bei seltenen Erkrankungen notwendig?

Bitte beurteilen Sie die Notwendigkeit von Verbesserungen durch Ankreuzen.		Sehr notwendig	Eher notwendig	Neutral	Eher nicht notwendig	Nicht notwendig
6.5	Physiotherapeutischer Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.6	Ergotherapeutischer und logopädischer Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.7	Psychologische Betreuung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.8	Psychosoziale Betreuung (z. B. Pflegeunterstützung, Tageszentren, Wohngemeinschaften, Sonderschulen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.9	Zentren für einzelne oder für Gruppen seltener Erkrankungen (mit interdisziplinären Spezialteams)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.10	Rehabilitation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.11	Krankentransportwesen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.12	Versorgung mit Arzneimitteln insgesamt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.13	Medizinisch erforderliche Nahrungs-ergänzungsmittel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.14	Medizinisch erforderliche Heil- und Hilfsmittel (z. B. Verbandsmaterial, Rollstühle, Inkontinenzprodukte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.15	Schnelle Verfügbarkeit von neuen Arzneimitteln	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.16	Andere: <i>Andere.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Verbesserungsmöglichkeiten in der Patientenversorgung

Im folgenden Fragebogenteil bitten wir Sie um Ihre Meinung zu Verbesserungsbedarf und -möglichkeiten rund um die Patientenversorgung.

7. Durch welche Maßnahmen könnte die Versorgung bei seltenen Erkrankungen verbessert werden?

Bitte bewerten Sie durch Ankreuzen, inwiefern Sie folgenden Verbesserungsmaßnahmen zustimmen würden.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
7.1	Bessere Vernetzung von Ärzten und nichtärztlichem Fachpersonal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.2	Bessere Vernetzung von Spitälern, niedergelassenen Ärzten und Rehabilitationseinrichtungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.3	Einrichtung von Expertenzentren an ausgewählten Standorten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.4	Eine nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (z. B. als Informationsdrehscheibe, Planung und Unterstützung struktureller Maßnahmen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.5	Nationale Diskussionsforen (z. B. Internet-Foren für seltene Erkrankungen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.6	Bessere Förderung von Selbsthilfegruppen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.7	Andere: Andere.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

8. Welche Kriterien sollten Expertenzentren für seltene Erkrankungen erfüllen?

Auf europäischer und nationaler Ebene wird derzeit die Einrichtung von Expertenzentren (Centres of Expertise) für seltene Erkrankungen diskutiert. Diese Zentren sollen zum einen die Kompetenzen rund um die entsprechende seltene Erkrankung bündeln und zum anderen zentrale Anlaufstelle für Patienten, regionale Spitäler sowie niedergelassene Ärzte sein. Darüber hinaus sollen an den Expertenzentren überdurchschnittliche, im nationalen und internationalen Kontext relevante Forschungsarbeiten stattfinden.

Bitte beurteilen Sie die Wichtigkeit folgender Maßnahmen.		Sehr wichtig	Eher wichtig	Neutral	Eher unwichtig	Sehr unwichtig
8.1	Mindestanzahl kontinuierlich betreuter Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.2	Personelle Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.3	Technische Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.4	Erfahrung/hohe Kompetenz der leitenden Ärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.5	Langfristige Betreuung und Begleitung der Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.6	Gleichbleibende Ansprechpartner für Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.7	Verfügbarkeit speziell für die betreffenden Erkrankungen ausgebildeter Therapeuten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.8	Koordination und Verwaltung der Patientenbelange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.9	Wohnortnähe des Zentrums	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.10	Möglichst rasche Terminvergabe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.11	Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in ein und demselben Expertenzentrum	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.12	Zusammenarbeit zwischen Ärzten verschiedener Fachgebiete, Therapeuten, Psychologen und anderem Fachpersonal innerhalb einer Einrichtung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.13	Verfügbarkeit getrennter Ambulanzen für Kinder und Erwachsene	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.14	Zusammenarbeit zwischen Expertenzentrum, lokaler/regionaler Klinik und niedergelassenem Bereich (Praktische Ärzte und Fachärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.15	Vernetzung und Zusammenarbeit mit anderen Expertenzentren auf nationaler und internationaler Ebene	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.16	Aktive Fortbildungsmaßnahmen, um zu gewährleisten, dass sich die Mitarbeiter auf dem jeweils neuesten Stand des Wissens befinden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.17	Aktive Forschungsleistungen (z. B. Teilnahme an klinischen oder epidemiologischen Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.18	Beteiligung an einem Patientenregister	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.19	Andere: <input type="text"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

9. Wären Sie bereit, eine notwendige medizinische Leistung im Ausland in Anspruch zu nehmen?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.		Ja	Nein	Weiß nicht
9.1	Wenn ich die Kosten selbst zu tragen hätte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.2	Wenn die Kosten von meinem Krankversicherungsträger übernommen werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.3	Wenn die Kosten von meinem Krankversicherungsträger übernommen werden, aber ich sie selbst vorfinanzieren müsste	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Diagnostik und Therapie

Aufgrund der Seltenheit stellen Diagnostik und Therapie oftmals besondere Herausforderungen und Problemlagen für Betroffene dar. Ärzte begegnen seltenen Erkrankungen normalerweise nur äußerst vereinzelt, was in der Praxis zu verzögerten oder falschen Diagnosen führen kann. Ein weiteres Problem stellen nicht vorhandene oder schwer zugängliche Therapieangebote dar, da beispielsweise Kostenträger nur selten mit derartigen Erkrankungen befasst sind und deren therapeutische Rahmenbedingungen und Notwendigkeiten nicht kennen.

10. Welche Maßnahmen könnten die Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen beschleunigen?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Maßnahmen zustimmen.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
10.1	Zentrale Informationsdatenbanken (z. B. Orphanet)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.2	Schulungen für primäre Leistungserbringer (niedergelassene Ärzte und Spitalsärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.3	Verpflichtende Fort- und Weiterbildung über seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.4	Entwicklung von Leitlinien und Flussdiagrammen für optimierte Versorgungswege („Patientenpfade“)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.5	Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle als Informationsdrehscheibe und Koordinator von Expertenzentren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.6	Einrichtung einer telefonischen Beratungsstelle („Patienten-Helpline“)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.7	Integration seltener Erkrankungen in die klinische Ausbildung von Praktischen Ärzten und Fachärzten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.8	Integration seltener Erkrankungen in das Medizinstudium	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.9	Einrichtung regionaler Erstanlaufstellen bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung (z. B. an den medizinischen Universitäten)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.10	Früher Zugang zu Diagnosemöglichkeiten (z. B. Neugeborenencreening)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.11	Entwicklung und Anwendung von Screeningverfahren jenseits des Neugeborenenalters	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.12	Andere: <i>Andere.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

11. Wie verlief die Diagnosestellung im Zuge der angegebenen seltenen Erkrankung (Zeitraum vom Auftreten erster Symptome bis zur gesicherten Diagnose)?							
Bitte ergänzen Sie folgende Fragen.							
11.1	Die Diagnose ist gesichert	Ja <input type="checkbox"/>		Nein <input type="checkbox"/>			
11.2	Dauer bis zur gesicherten Diagnose	Wochen <i>Wochen.</i>	Monate <i>Monate.</i>	Jahre <i>Jahre.</i>			
11.3	Kam es im Zuge der Diagnosestellung zu Fehldiagnosen?	Ja <input type="checkbox"/>	Es kam zu <i>Anzahl.</i>	Fehldiagnosen			
		Nein <input type="checkbox"/>	Es kam zu keiner Fehldiagnose				

12. Wurden Sie im Rahmen der von Ihnen angegebenen seltenen Erkrankung mit einer der folgenden Situationen konfrontiert?

Bitte kreuzen Sie Zutreffendes an.			Ja, trifft zu	Nein, trifft nicht zu
12.1	Der behandelnde Arzt kannte meine Erkrankung nicht		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.2	Die genannte Erkrankung war einer zuständigen Behörde nicht bekannt		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.3	Ein medizinisch notwendiges Arzneimittel wurde von der Sozialversicherung nicht bewilligt		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.4	Ein medizinisch notwendiges Nahrungsergänzungsmittel wurde von der Sozialversicherung nicht bewilligt		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.5	Ein Krankenhaus hat die Durchführung einer medizinisch notwendigen Therapie abgelehnt		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.6	Eine medizinisch notwendige Therapie wurde von der Sozialversicherung nicht bewilligt		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.7	Ein medizinisch notwendiges Heil- und Hilfsmittel wurde von der Sozialversicherung nicht bewilligt (z. B. Rollstuhl, Inkontinenzprodukt)		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.8	Eine medizinisch notwendige Rehabilitation wurde von der Sozialversicherung nicht bewilligt		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.9	Aufgrund der genannten seltenen Erkrankung trat Erwerbsunfähigkeit ein oder konnte eine Ausbildung (z. B. Schule) nicht absolviert werden		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.10	Aufgrund der genannten seltenen Erkrankung trat Arbeitslosigkeit ein		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.11	Aufgrund der genannten seltenen Erkrankung kam es zu einer Diskriminierung im beruflichen, schulischen oder privaten Alltag		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.12	Durch die seltenen Erkrankung bin ich auf permanente Pflege angewiesen		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.13	Eine medizinisch notwendige Leistung musste privat vorfinanziert werden		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.14	Obwohl die Krankheit nach derzeitigem Stand der Medizin als unheilbar gilt und keine Aussicht auf Verbesserung oder Heilung besteht, sind regelmäßig durchgeführte Untersuchungen des Patienten notwendig, um ...			
12.14.1	... ein benötigtes Heil- und Hilfsmittel (z. B. Rollstuhl, Inkontinenzprodukt) bewilligt und erstattet zu bekommen.		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.14.2	... eine benötigte Therapie (z. B. Physiotherapie) bewilligt und erstattet zu bekommen.		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.14.3	... eine finanzielle Beihilfe bewilligt zu bekommen (z. B. erhöhte Kinderbeihilfe, Pflegegeld).		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.14.4	... ein benötigtes Arzneimittel bewilligt u. erstattet zu bekommen.		<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

13. Wie viel Geld in Euro mussten Sie im vergangenen Jahr (ohne Rückerstattung) für folgende Maßnahmen im Rahmen der genannten Erkrankung aufwenden?

Bitte beantworten Sie folgende Fragen zur Finanzierung der genannten seltenen Erkrankung in ganzen Zahlen.

13.1	Pflegeleistungen		<i>Euro.</i>	Euro
13.2	Heil- und Hilfsmittel (z. B. Infusionspumpe)		<i>Euro.</i>	Euro
13.3	Arzneimittel (einschließlich Rezeptgebühren)		<i>Euro.</i>	Euro
13.4	Medizinische (ärztliche) Therapie		<i>Euro.</i>	Euro
13.5	Physiotherapie, Logopädie und ähnliches		<i>Euro.</i>	Euro
13.6	Nahrungsergänzungsmittel		<i>Euro.</i>	Euro
13.7	Andere:	<i>Andere.</i>	<i>Euro.</i>	Euro

Forschung

Die Forschung im Bereich seltener Erkrankungen wird derzeit durch verschiedene Umständen erschwert. So ist die Zahl der Experten wie auch der Patienten (z. B. für die Durchführung klinischer Studien) relativ gering. Auch konkurrieren seltene Krankheiten in der Forschungsförderung mit bekannteren häufigeren Krankheitsbildern, denen in der Regel eine deutlich höhere Priorität eingeräumt wird. Im Folgenden bitten wir Sie um Ihre Meinung zu Überlegungen, wie man die Forschung für seltene Erkrankungen erleichtern und ankurbeln könnte.

14. Welche Möglichkeiten und Vorteile sehen Sie in der Einrichtung von Registern (Datenbanken, die Informationen zu seltenen Erkrankungen systematisch erfassen)?

Bitte geben Sie durch Ankreuzen an, inwiefern folgende Vorteile und Möglichkeiten zutreffen.		Trifft voll und ganz zu	Trifft eher zu	Neutral	Trifft eher nicht zu	Trifft überhaupt nicht zu
14.1	Erfassung relevanter Parameter wie etwa Häufigkeiten, regionale Verteilung, Verlauf und Sterblichkeit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.2	Unterstützung der Forschung (z. B. durch Rekrutierung von Probanden für klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.3	Standardisierung und Optimierung bestehender diagnostischer und therapeutischer Maßnahmen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.4	Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.5	Erfassung der zur Versorgung notwendigen Ressourcen und Verbesserung der Ressourcenplanung bzw. -lenkung im Gesundheitswesen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.6	Andere:	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Angaben zu Ihrer Person

15. Abschließend bitten wir Sie noch um einige Informationen zu Ihrer Person.

15.1	Geburtsjahr	<i>Geburtsjahr.</i>	15.2	Geschlecht	weiblich <input type="checkbox"/>	männlich <input type="checkbox"/>
------	--------------------	---------------------	------	-------------------	-----------------------------------	-----------------------------------

15.3	Familienstand	alleinstehend/alleinlebend <input type="checkbox"/>	verheiratet / in Lebensgemeinschaft lebend <input type="checkbox"/>
------	----------------------	---	---

15.4	Anzahl der im Haushalt lebenden Personen?				
	1 Person <input type="checkbox"/>	2 Personen <input type="checkbox"/>	3 Personen <input type="checkbox"/>	4 Personen <input type="checkbox"/>	5 oder mehr Personen <input type="checkbox"/>

15.5	Hauptwohnsitz					
	Burgenland <input type="checkbox"/>	Oberösterreich <input type="checkbox"/>	Tirol <input type="checkbox"/>			
	Kärnten <input type="checkbox"/>	Salzburg <input type="checkbox"/>	Vorarlberg <input type="checkbox"/>			
	Niederösterreich <input type="checkbox"/>	Steiermark <input type="checkbox"/>	Wien <input type="checkbox"/>			
	Im Ausland <input type="checkbox"/>					

15.6	Was ist Ihre höchste abgeschlossene Ausbildung?				
	Pflichtschule <input type="checkbox"/>	Matura/Berufsreifeprüfung <input type="checkbox"/>	Akademische Ausbildung <input type="checkbox"/>		
	Berufsschule/Lehre <input type="checkbox"/>	Meisterprüfung <input type="checkbox"/>	Andere: <input type="checkbox"/>		

15.7	Sind Sie derzeit erwerbstätig			
	Ja <input type="checkbox"/>	Nein <input type="checkbox"/>		

15.8	Wie hoch ist Ihr Netto-Haushaltseinkommen pro Monat (inklusive etwaiger Beihilfen und Unterstützungszahlungen, aber ohne 13. und 14. Gehalt)?							
	unter 500 € <input type="checkbox"/>	501-1000 € <input type="checkbox"/>	1001-1500 € <input type="checkbox"/>	1501-2000 € <input type="checkbox"/>				
	2001-2500 € <input type="checkbox"/>	2501-3000 € <input type="checkbox"/>	3001-4000 € <input type="checkbox"/>	über 4000 € <input type="checkbox"/>				

Fallbeispiele und Anmerkungen

16. Raum für Ihnen wichtig erscheinende Sachverhalte im Rahmen der von Ihnen genannten seltenen Erkrankung, die im Fragebogen keine Berücksichtigung gefunden haben.

Möglicherweise sind Ihnen bei der Beantwortung des Fragebogens ein oder mehrere konkrete Fallbeispiele eingefallen, bei denen es Probleme bei der Versorgung einer seltenen Erkrankung gab. Im nachfolgenden Kasten bitten wir Sie, dieses Beispiel oder die Beispiele in kurzen Sätzen zu skizzieren, damit die Probleme und ihre Ursachen deutlich werden. Falls Sie ein Problem mehrfach beobachtet haben, bitten wir Sie auch um eine Schätzung der Häufigkeit. Sollten Sie mehr Platz benötigen, können Sie dem Fragebogen gern ein weiteres Blatt beilegen.

17. Raum für sonstige Anmerkungen/Anregungen/Verbesserungsvorschläge:

Herzlichen Dank für das Ausfüllen des Fragebogens!

Dieser Fragebogen darf – in Auszügen oder zur Gänze – nur mit Zustimmung der GÖG verwendet oder vervielfältigt werden.

Für Rückfragen steht Ihnen das Team der
Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen jederzeit gern zur Verfügung.

Gesundheit Österreich GmbH
Stubenring 6
1010 Wien
Tel.: +43 1 515 61-0
Fax: +43 1 513 84 72
Mail: nkse@goeg.at

Stakeholderfragebogen

Erhebung zur Lage von seltenen Erkrankungen in Österreich

Sehr geehrte Damen und Herren!

Dieser Fragebogen wendet sich an Experten, Organisationen und Einrichtungen, die entweder Patienten und Angehörige mit seltenen Erkrankungen betreuen oder in anderer Weise in unmittelbarem Zusammenhang mit seltenen Erkrankungen stehen. Als selten werden laut EU-Definition jene Krankheiten angesehen, unter denen nicht mehr als eine von 2.000 Personen leidet. Sollten Sie nicht sicher sein, ob Sie bei Ihrer Arbeit auch mit seltenen Krankheiten befasst sind, so können Sie sich gern an einen Mitarbeiter der Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen wenden (E-Mail: nkse@goeg.at).

Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden, und deren Angehörige, aber beispielsweise auch behandelnde Ärzte und Pflegepersonal, sind oftmals mit besonderen Problemlagen konfrontiert. Der vorliegende Fragebogen stellt allen Akteuren und anderen Interessenvertretern ein Mittel zur Verfügung, um diese Probleme systematisch darzustellen und den Entscheidungsträgern im Gesundheitssystem zur Kenntnis zu bringen.

Die Erhebung wird im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit von der an der Gesundheit Österreich GmbH eingerichteten Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen durchgeführt. Ihre Teilnahme erfolgt freiwillig, Ihre Angaben werden streng vertraulich behandelt und anonym ausgewertet.

Den ausgefüllten Fragebogen können Sie im beiliegenden portofreien Kuvert bis **31.07.2011** an die unten angegebene Adresse senden. Falls Sie kein vorausgefülltes Kuvert erhalten haben, bitten wir Sie, den ausgefüllten Fragebogen ebenfalls an die unten angegebene Adresse mit dem Adresszusatz „Antwortsendung“ zu senden. In die rechte obere Ecke des Kuverts schreiben Sie bitte „Porto beim Empfänger einheben“ (siehe Muster unten).

Gerne können Sie den Fragebogen auch online unter folgendem Link ausfüllen:

http://ww2.umfragecenter.at/uc/umfrage_seltene_erkrankungen/. Darüber hinaus steht der Fragebogen unter <http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html> als Download im PDF-Format zur Verfügung und kann ausgedruckt werden.

**Porto beim
Empfänger einheben**

**ANTWORTSENDUNG
Gesundheit Österreich GmbH
z. H. Christine Schragel
Stubenring 6
A-1010 Wien**

Ausfüllhilfe

Bitte kreuzen Sie immer jene Antwort an, die Ihre persönliche Meinung oder Einstellung am besten widerspiegelt. Wir bitten Sie, sich Zeit zu nehmen und den Fragebogen vollständig auszufüllen. Die Fragen 16 und 17 bieten Ihnen die Möglichkeit für persönliche Anmerkungen.

So kreuzen Sie richtig an:

Fall Sie Korrekturen vornehmen wollen, dann malen Sie das falsch angekreuzte Kästchen bitte vollständig aus:

Die grau hinterlegten Kästen bieten Ihnen Raum für freie Einträge:

Falls nicht anders angegeben, kreuzen Sie jeweils nur eine Antwortmöglichkeit an.
Bitte füllen Sie den Fragebogen nicht mit Bleistift aus.

Aus platztechnischen und Lesbarkeits-Gründen wurde in diesem Fragebogen auf geschlechtsspezifische Formulierungen verzichtet. Alle geschlechtsbezogenen Ausdrücke beziehen sich gleichermaßen auf Frauen und Männer.

Angaben zur vorliegenden seltenen Erkrankung

1. Welcher Gruppe bzw. Organisation gehören Sie an oder repräsentieren Sie?

Bitte kreuzen Sie jene Alternative an, die Ihre Zugehörigkeit am besten beschreibt. Bitten kreuzen sie nur eine Möglichkeit an.

1.1	<input type="checkbox"/>	Vertreter einer Selbsthilfegruppe:	<input type="text" value="Name der Krankheit(en)."/>		
1.2	<input type="checkbox"/>	Arzt	1.5	<input type="checkbox"/>	Pharmazeutische Industrie
1.3	<input type="checkbox"/>	Wissenschaftler	1.6	<input type="checkbox"/>	Interessensvertretung
1.4	<input type="checkbox"/>	Kostenträger	1.7	<input type="checkbox"/>	Sonstige: <input type="text" value="Sonstige."/>

2. Über wie viele Jahre an Erfahrung verfügen Sie in den folgenden Bereichen?

2.1	Gesundheitswesen allgemein:	<input type="text" value="Jahre."/>	Jahre
2.2	Seltene Erkrankungen:	<input type="text" value="Jahre."/>	Jahre

Allgemeines

Im folgenden Fragebogenabschnitt bitten wir Sie um Ihre persönliche Einschätzung zur Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sowie zu entsprechenden Informationsquellen.

3. Wie schätzen Sie die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit ein?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Aussagen zustimmen.		Ja, stimme voll und ganz zu	Ja, stimme eher zu	Neutral	Nein, stimme eher nicht zu	Nein, stimme überhaupt nicht zu
3.1	Seltene Erkrankungen finden derzeit in Österreich zu wenig Beachtung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3.2	Die Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sollte in der Öffentlichkeit verbessert werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3.3	Häufige Erkrankungen sollten mehr Aufmerksamkeit erhalten als seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

4. Wie schätzen Sie den derzeitigen allgemeinen Wissensstand zur Epidemiologie bei seltenen Erkrankungen (z. B. Häufigkeit, regionale Verteilung, etc.) in Österreich ein?

	Sehr gut	Gut	Neutral	Schlecht	Sehr schlecht
4.1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

5. Wie schätzen Sie die Bedeutung folgender Informationsquellen für Patienten mit seltenen Erkrankungen ein?

Bitte beurteilen Sie durch Ankreuzen die Wichtigkeit der einzelnen Informationsquellen.		Sehr wichtig	Eher wichtig	Neutral	Eher unwichtig	Sehr unwichtig
5.1	Praktische Ärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.2	Fachärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.3	Patientenorganisationen (Selbsthilfegruppen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.4	Internet (z. B. Orphanet)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.5	Therapeuten (z. B. Physiotherapeuten)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.6	Fachliteratur	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.7	Printmedien wie Zeitschriften und Tageszeitungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.8	Einschlägige Veranstaltungen wie Kongresse, Messen und Tagungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.9	Krankenkassen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.10	Pharmazeutische Unternehmen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.11	Internetforen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5.12	Andere: Andere.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Aktuelle Versorgungssituation

In Österreich gibt es keine bundesweit einheitlich geregelten Zugangs- und Versorgungsstrukturen für Patienten mit seltenen Erkrankungen. Im Folgenden bitten wir Sie um eine Einschätzung Ihrer persönlichen Versorgungssituation.

6. Wie gut sind derzeit die folgenden Versorgungsbereiche für Patienten mit seltenen Erkrankungen zugänglich?

Bitte beurteilen Sie die Qualität des Zugangs zu den Versorgungsbereichen durch Ankreuzen.		Sehr gut	Gut	Neutral	Eher schlecht	Sehr schlecht
6.1	Niedergelassener Bereich (Praktische Ärzte, Fachärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.2	Ambulanter Bereich (Spitalsambulanzen, Tageskliniken)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.3	Stationärer Bereich (Spitäler)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.4	Versorgung mit Arzneimitteln	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6.6	Stationärer Bereich im Ausland	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

7. In welchen Bereichen ist Ihrer Ansicht nach eine Verbesserung des Umfangs bzw. der Qualität der Versorgung bei seltenen Erkrankungen notwendig?

Bitte beurteilen sie die Notwendigkeit von Verbesserungen durch Ankreuzen.		Sehr notwendig	Eher notwendig	Neutral	Eher nicht notwendig	Nicht notwendig
7.1	Hausärztlicher Bereich (Praktische Ärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.2	Niedergelassener fachärztlicher Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.3	Fachärztlicher Bereich in Spitalsambulanzen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.4	Stationäre Versorgung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.5	Physiotherapeutischer Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.6	Ergotherapeutischer und logopädischer Bereich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.7	Psychologische Betreuung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.8	Psychosoziale Betreuung (z. B. Pflegeunterstützung, Tageszentren, Wohngemeinschaften, Sonderschulen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.9	Zentren für einzelne oder für Gruppen seltener Erkrankungen (mit interdisziplinären Spezialteams)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.10	Rehabilitation	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.11	Krankentransportwesen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.12	Versorgung mit Arzneimitteln insgesamt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.13	Medizinisch erforderliche Nahrungs-ergänzungsmittel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.14	Medizinisch erforderliche Heil- und Hilfsmittel (z. B. Verbandsmaterial, Rollstühle, Inkontinenzprodukte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.15	Schnelle Verfügbarkeit von neuen Arzneimitteln	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7.16	Andere: Andere.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Verbesserungsmöglichkeiten in der Patientenversorgung

Im folgenden Fragebogenteil bitten wir Sie um Ihre Meinung zu Verbesserungsbedarf und -möglichkeiten rund um die Patientenversorgung.

8. Durch welche Maßnahmen könnte die Versorgung bei seltenen Erkrankungen verbessert werden?

Bitte bewerten Sie durch Ankreuzen, inwiefern Sie folgenden Verbesserungsmaßnahmen zustimmen würden.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
8.1	Bessere Vernetzung von Ärzten und nichtärztlichem Fachpersonal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.2	Bessere Vernetzung von Spitälern, niedergelassenen Ärzten und Rehabilitationseinrichtungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.3	Einrichtung von Expertenzentren an ausgewählten Standorten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.4	Aufbau einer nationalen Koordinationsstelle als Informationsdrehscheibe und zur Unterstützung struktureller Maßnahmen im Bereich der seltenen Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.5	Nationale Diskussionsforen (z. B. Internet-Foren für seltene Erkrankungen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.6	Bessere Förderung von Selbsthilfegruppen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.6	Bessere Abbildung seltener Erkrankungen in Diagnose- und Dokumentationssystemen (z. B. durch Integration der Orphanet-Kodierung und - sobald verfügbar - der ICD-11-Kodierung in der Krankenhausdiagnose- und Leistungsdokumentation)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.7	Angemessene Erstattung von Dienstleistungen im Gesundheitswesen für die Erbringung spezieller Leistungen (Vergütung klinischer und diagnostischer Leistungen nach tatsächlichem Leistungsaufwand)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8.8	Andere: <i>Andere.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

9. Welche Kriterien sollten Expertenzentren für seltene Erkrankungen erfüllen?

Auf europäischer und nationaler Ebene wird derzeit die Einrichtung von Expertenzentren (Centres of Expertise) für seltene Erkrankungen diskutiert. Diese Zentren sollen zum einen die Kompetenzen rund um die entsprechende seltene Erkrankung bündeln und zum anderen zentrale Anlaufstelle für Patienten, regionale Spitäler sowie niedergelassene Ärzte sein. Darüber hinaus sollen an den Expertenzentren überdurchschnittliche, im nationalen und internationalen Kontext relevante Forschungsarbeiten stattfinden.

Bitte beurteilen Sie die Wichtigkeit folgender Maßnahmen.		Sehr wichtig	Eher wichtig	Neutral	Eher unwichtig	Sehr unwichtig
9.1	Mindestanzahl kontinuierlich betreuter Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.2	Personelle Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.3	Technische Mindestausstattung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.4	Erfahrung/hohe Kompetenz der leitenden Ärzte	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.5	Langfristige Betreuung und Begleitung der Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.6	Gleichbleibende Ansprechpartner für Patienten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

9. Fortsetzung: Welche Kriterien sollten Expertenzentren für seltene Erkrankungen erfüllen?

Bitte beurteilen Sie die Wichtigkeit folgender Maßnahmen.		Sehr wichtig	Eher wichtig	Neutral	Eher unwichtig	Sehr unwichtig
9.7	Verfügbarkeit speziell für die betreffenden Erkrankungen ausgebildeter Therapeuten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.8	Koordination und Verwaltung der Patientenbelange	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.10	Wohnortnähe des Zentrums	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.11	Möglichst rasche Terminvergabe	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.12	Diagnosestellung und Behandlungseinstellung in einer spezialisierten Einrichtung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.13	Zusammenarbeit zwischen Ärzten verschiedener Fachgebiete, Therapeuten, Psychologen und anderem Fachpersonal innerhalb einer Einrichtung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.14	Zusammenarbeit zwischen Expertenzentrum, lokaler/regionaler Klinik und niedergelassenem Bereich (Haus- und Fachärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.15	Vernetzung und Zusammenarbeit mit Expertenzentren auf nationaler und internationaler Ebene	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.16	Aktive Fortbildungsmaßnahmen, um zu gewährleisten, dass sich die Mitarbeiter auf dem jeweils neuesten Stand des Wissens befinden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.17	Aktive Forschungsleistungen (z. B. Teilnahme an klinischen oder epidemiologischen Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.18	Beteiligung an einem Patientenregister	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.19	Aufbau und Durchführung von internen Qualitätskontrollen und Erfolgsmessungen (Qualitätsmanagement)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9.20	Mitarbeit bei der Erstellung von Behandlungs- und Qualitätsleitlinien	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

9.21	Andere:		<i>Andere.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10. Welche Vorteile könnte eine stärkere Vernetzung und Zusammenarbeit der verschiedenen Fachdisziplinen und Sektoren im Bereich der seltenen Erkrankungen (integrierte Versorgung) mit sich bringen?								
Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie folgenden denkbaren Vorteilen zustimmen.				Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
10.1	Neue Erkenntnisse aus der Grundlagen- und angewandten Forschung lassen sich leichter in die klinische Betreuung transferieren			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.2	Die medizinische Versorgung wird höherwertiger			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.3	Die medizinische Versorgung wird kosteneffizienter			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.4	Einmal definierte Qualitätsstandards lassen sich besser einhalten			<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10.5	Andere:		<i>Andere.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11. Welche Elemente sind aus Ihrer Sicht für eine optimale Patientenbetreuung in Bezug auf seltene Erkrankungen notwendig?								
Nennen Sie die aus Ihrer Sicht DREI wichtigsten Elemente.								
11.1	<input type="checkbox"/>	Zusammenarbeit einer spezialisierten Einrichtung mit einer oder mehreren mitversorgenden Einrichtungen/Personen						
11.2	<input type="checkbox"/>	Zusammenarbeit verschiedener Einrichtungen zur Steigerung und Sicherung der Qualität in der Versorgung (gemeinsames Qualitätsmanagement)						
11.3	<input type="checkbox"/>	Regelmäßige Vorstellung des Patienten in der spezialisierten Einrichtung						
11.4	<input type="checkbox"/>	Nutzung wohnortnaher Versorgungsstrukturen (niedergelassener Bereich, Spital der Primärversorgung) bei Routineeingriffen und Behandlungen, die keiner speziellen, auf die jeweilige Erkrankung ausgerichteten Expertise bedürfen						
11.5	<input type="checkbox"/>	Bei Notfällen oder speziellen Eingriffen/Behandlungen Vorstellung des Patienten in der spezialisierten Einrichtung						
11.6	<input type="checkbox"/>	Mitversorgende Einrichtungen (z. B. niedergelassene Haus-/Fachärzte, Spital der Primärversorgung) sollen den Empfehlungen der spezialisierten Einrichtung folgen						
11.7	<input type="checkbox"/>	Andere:		<i>Andere.</i>				

Diagnostik und Therapie

Aufgrund der Seltenheit stellen Diagnostik und Therapie oftmals besondere Herausforderungen und Problemlagen für Betroffene dar. Ärzte begegnen seltenen Erkrankungen normalerweise nur äußerst vereinzelt, was in der Praxis zu verzögerten oder falschen Diagnosen führen kann. Ein weiteres Problem stellen nicht vorhandene oder schwer zugängliche Therapieangebote dar, da beispielsweise Kostenträger nur selten mit derartigen Erkrankungen befasst sind und deren therapeutische Rahmenbedingungen und Notwendigkeiten nicht kennen.

12. Welche Maßnahmen könnten die Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen beschleunigen?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Maßnahmen zustimmen.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
12.1	Zentrale Informationsdatenbanken (z. B. Orphanet)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.2	Schulungen für primäre Leistungserbringer (niedergelassene Ärzte und Spitalsärzte)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.3	Verpflichtende Fort- und Weiterbildung über seltene Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.4	Entwicklung von Leitlinien und Flussdiagrammen für optimierte Versorgungswege („Patientenpfade“)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.5	Einrichtung einer nationalen Koordinationsstelle als Informationsdreh-scheibe und Koordinator von Expertenzentren	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.6	Einrichtung einer telefonischen Beratungsstelle („Patienten-Helpline“)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.7	Integration seltener Erkrankungen in die klinische Ausbildung von Praktischen Ärzten und Fachärzten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.8	Integration seltener Erkrankungen in das Medizinstudium	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

12. Fortsetzung: Welche Maßnahmen könnten die Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen beschleunigen?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Maßnahmen zustimmen.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
12.9	Einrichtung regionaler Erstanlaufstellen bei Verdacht auf eine seltene Erkrankung (z. B. an den medizinischen Universitäten)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.10	Früher Zugang zu Diagnosemöglichkeiten (z. B. Neugeborenen-screening)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.11	Entwicklung und Anwendung von Screening-verfahren jenseits des Neugeborenenalters	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12.12	Andere: Andere.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

13. Inwiefern stimmen Sie folgenden Aussagen in Bezug auf Orphan Drugs, Off-Label- und Compassionate-Use zu?

Bitte kreuzen Sie an, inwiefern Sie folgenden Aussagen zustimmen.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
13.1	Die Zugangswege zu neuen und bestehenden Therapien müssen vereinfacht und beschleunigt werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13.2	Der Orphan Drug Status könnte Anreize setzen, um nach erfolgter Zulassung eines Arzneimittels dessen Indikationen auf häufige Erkrankungen auszuweiten	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13.3	Die Möglichkeiten des Arzneimittelzugangs vor (Compassionate-Use) oder außerhalb einer Marktzulassung (Off-Label-Use) sollten im Bereich der seltenen Erkrankungen verbessert werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13.4	Durch Verfügbarmachung von Arzneimitteln vor einer offiziellen Marktzulassung schwinden langfristig die Anreize für klinische Forschung	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13.5	Durch Verfügbarmachung von Arzneimitteln vor einer offiziellen Marktzulassung leidet langfristig die Arzneimittelsicherheit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Forschung

Die Forschung im Bereich seltener Erkrankungen wird derzeit durch verschiedene Umständen erschwert. So ist die Zahl der Experten, wie auch der Patienten (z. B. für die Durchführung klinischer Studien) relativ gering. Auch konkurrieren seltene Krankheiten in der Forschungsförderung mit bekannteren häufigeren Krankheitsbildern, denen in der Regel eine deutlich höhere Priorität eingeräumt wird. Im Folgenden bitten wir Sie um Ihre Meinung zu Überlegungen, wie man die Forschung für seltene Erkrankungen erleichtern und ankurbeln könnte

14. Welche Möglichkeiten und Vorteile sehen Sie in der Einrichtung von Registern?

Bitte geben Sie durch Ankreuzen an, inwiefern folgende Vorteile und Möglichkeiten zutreffen.		Trifft voll und ganz zu	Trifft eher zu	Neutral	Trifft eher nicht zu	Trifft überhaupt nicht zu
14.1	Erfassung relevanter Parameter wie etwa Häufigkeiten, regionale Verteilung, Verlauf und Sterblichkeit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.2	Unterstützung der Forschung (z. B. durch Rekrutierung von Probanden für klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.3	Standardisierung und Optimierung bestehender diagnostischer und therapeutischer Maßnahmen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.4	Etablierung neuer Diagnose- und Therapieformen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.5	Erfassung der zur Versorgung notwendigen Ressourcen und Verbesserung der Ressourcenplanung bzw. -lenkung im Gesundheitswesen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14.6	Andere: Andere.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

15. Wie sollten die (klinische) Forschung bei seltenen Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Vorschlägen zustimmen.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
15.1	Reservierung eines festen Prozentsatzes im Budget öffentlicher Förderungsinstitutionen zur Durchführung positiv begutachteter Forschungsprojekte (Grundlagenforschung, präklinische und klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15.2	Einrichtung nationaler, (periodisch) ausgeschriebener Förderprogramme zur Durchführung positiv begutachteter Forschungsprojekte (Grundlagenforschung, präklinische und klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15.3	Einrichtung international (z. B. durch die EU oder ein Konsortium aus mehreren Ländern) ausgeschriebener Förderprogramme zur Durchführung von Forschungsprojekten (Grundlagenforschung, präklinische und klinische Studien)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15.4	Etablierung nationaler Forschungsnetzwerke und Forschungsschwerpunkte (für seltene Erkrankungen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

15. Fortsetzung: Wie sollten die (klinische) Forschung bei seltenen Erkrankungen gefördert und Forschungsergebnisse schnellstmöglich in der Therapie umgesetzt werden?

Bitte kreuzen Sie an, inwieweit Sie den folgenden Vorschlägen zustimmen.		Stimme voll und ganz zu	Stimme eher zu	Neutral	Stimme eher nicht zu	Stimme überhaupt nicht zu
15.5	Erweiterte Abschreibungsmöglichkeiten für Investitionen kleinerer und mittlerer Unternehmen im Bereich von seltenen Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
15.6	Andere: <i>Andere.</i>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Fallbeispiele und Anmerkungen

16. Raum für Ihnen wichtig erscheinende Sachverhalte im Rahmen der von Ihnen genannten seltenen Erkrankung, die im Fragebogen keine Berücksichtigung gefunden haben.

Möglicherweise sind Ihnen bei der Beantwortung des Fragebogens ein oder mehrere konkrete Fallbeispiele eingefallen, bei denen es Probleme bei der Versorgung einer seltenen Erkrankung gab. Im nachfolgenden Kasten bitten wir Sie, dieses Beispiel oder die Beispiele in kurzen Sätzen zu skizzieren, damit die Probleme und ihre Ursachen deutlich werden. Falls Sie ein Problem mehrfach beobachtet haben, bitten wir Sie auch um eine Schätzung der Häufigkeit. Sollten Sie mehr Platz benötigen, können Sie dem Fragebogen gern ein weiteres Blatt beilegen.

17. Raum für sonstige Anmerkungen/Anregungen/Verbesserungsvorschläge:

Herzlichen Dank für das Ausfüllen des Fragebogens!

Dieser Fragebogen darf – in Auszügen oder zur Gänze – nur mit Zustimmung der GÖG verwendet oder vervielfältigt werden.

Für Rückfragen steht Ihnen das Team der
Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen jederzeit gern zur Verfügung.

Gesundheit Österreich GmbH
Stubenring 6
1010 Wien
Tel.: +43 1 515 61-0
Fax: +43 1 513 84 72
Mail: nkse@goeg.at

Der vorliegende Bericht ist der Versorgungslage sowie den speziellen Bedürfnissen von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Österreich und ebenso deren Angehörigen gewidmet. Er basiert auf einer umfangreichen Patienten- und Stakeholderbefragung.

Bestellmöglichkeit: Tel.: 0810/818164 (Ortstarif)

www.bmg.gv.at