

SELBSTHILFE FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Problemlagen und Bedeutung für die Patientinnen und Patienten und ihre Angehörigen

MASTERARBEIT

**eingereicht an der
IMC Fachhochschule Krems**



**Fachhochschul-Masterstudiengang
*Management von Gesundheitsunternehmen***

von

Christina WINKLER, BA

zur Erlangung des akademischen Grades

Master of Arts in Business (MA)

Betreuer: Dr. Prof. (FH) Tom Schmid

Eingereicht am: 02.07.2018

Mit Unterstützung von Pro Rare Austria und
den Gemeinsamen Gesundheitszielen

pro rare austria

allianz für seltene erkrankungen



Gefördert aus den Mitteln

**GEMEINSAME
GESUNDHEITSZIELE**

aus dem Rahmen-Pharmavertrag

eine Kooperation von österreichischer
Pharmawirtschaft und Sozialversicherung

Eidesstattliche Erklärung

„Ich erkläre an Eides statt, dass ich die vorliegende Masterarbeit selbstständig verfasst, und in der Bearbeitung und Abfassung keine anderen als die angegebenen Quellen oder Hilfsmittel benutzt, sowie wörtliche und sinngemäße Zitate als solche gekennzeichnet habe. Die vorliegende Masterarbeit wurde noch nicht anderweitig für Prüfungszwecke vorgelegt.“

Datum: 02.07.2018

[Unterschrift]

[Christina WINKLER]

Danksagung

An dieser Stelle möchte ich allen Personen danken, die mich bei der Fertigstellung dieser Masterarbeit unterstützt haben.

Danken möchte ich an erster Stelle Pro Rare Austria, den Auftraggebern dieser Arbeit, die mich mit dem Verfassen dieser Forschungsarbeit beauftragt haben, sowie für die Unterstützung im gesamten Fertigstellungsprozess.

Von ganzem Herzen möchte ich meinem Betreuer, Dr. Prof. (FH) Tom Schmid, für seine tatkräftige Unterstützung und für das Einbringen seiner weitreichenden Expertise danken. Er hat mich mit viel Engagement während meiner Masterarbeit begleitet.

Mein besonderer Dank gilt meiner Familie und meinen Freunden, die mich während der gesamten Studienzeit unterstützt und Beistand geleistet haben.

Abstract Deutsch

Die vorliegende Masterarbeit gibt einen Überblick über Problemlagen von Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen und welche Bedeutung die Selbsthilfe, für die Betroffenen hat.

Eine Krankheit wird dann als selten bezeichnet, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Personen betroffen sind. Viele von Ihnen, aber nicht alle sind genetisch bedingt und meist gibt es viele verschiedene Ausprägungen einzelner Erkrankungen. Durch die Seltenheit sind Erkrankte und ihre Angehörigen mit weitaus mehr Schwierigkeiten konfrontiert, als Patientinnen und Patienten mit einer häufigeren Erkrankung.

Pro Rare Austria, die Allianz der seltenen Erkrankungen in Österreich, hat sich der Herausforderung angenommen, die Situation der Betroffenen zu verbessern. Sie unterstützen ihre Mitglieder in vielen verschiedenen Bereichen.

Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen helfen Betroffenen dabei, Wege zu finden, wie sie mit der Erkrankungen, ihren Folgen im Alltag umgehen sollen. Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen hat einen hohen Stellenwert für die Erkrankten und ihre Angehörigen, durch die komplexen und vielseitigen Krankheitsbilder sind sie auf Wissen der anderen Betroffenen angewiesen.

Die Selbsthilfe für seltene Erkrankungen muss weiter ausgebaut und gestärkt werden, das Wissen der Betroffenen muss sowohl in Forschung und Entwicklung genutzt werden, als auch zur Verbesserung der sozialen Versorgungsstruktur.

Die notwendigen Informationen wurden mittels Fragebogen und Beobachtungsprotokoll erhoben. Befragt wurden die Mitglieder von Pro Rare Austria und das Beobachtungsprotokoll wurde während dem 8. Kongress für seltene Erkrankungen im Jahr 2017, in Wien erstellt.

Abstract English

This Master's thesis gives an overview of the problems of self-help groups and self-help organizations and their significance for those affected.

A disease is considered rare if not more than 5 in 10,000 people are affected. Many of them, but not all of them are genetically determined and usually there are many different forms of individual diseases. Due to the rarity, patients and their relatives are confronted with far more difficulties than patients with a more common disease.

Pro Rare Austria, the Alliance for Rare Diseases in Austria, has taken on the challenge of improving the situation of those affected. They support their members in many different areas.

Self-help groups and self-help organizations help those affected to find ways to deal with their illnesses and their consequences in everyday life. Self-help in rare diseases is very important for the patients and their relatives, because of the complex and varied disease pictures, they depend on the knowledge of each other.

Self-help for rare diseases must be further developed and strengthened, the knowledge of those affected must be used both in research and development, as well as to improve the social care structure.

The necessary information was collected by questionnaire and observation protocol. The members of Pro Rare Austria were interviewed, and the observation protocol was prepared during the 8th congress on rare diseases in Vienna in 2017.

Inhaltsverzeichnis

Eidesstattliche Erklärung.....	I
Danksagung.....	II
Abstract Deutsch.....	III
Abstract English	IV
Inhaltsverzeichnis.....	V
Abbildungsverzeichnis und Tabellenverzeichnis	VII
Abkürzungsverzeichnis	VIII
1 Einleitung	1
2 Ausgangslage	2
2.1 Das Leben mit einer seltenen Erkrankung.....	2
2.2 Begriffserklärung	4
2.3 Definition Selbsthilfe	4
2.4 Seltene Erkrankungen.....	4
2.5 Patient Empowerment bei SE.....	7
2.6 Eltern als pflegende Angehörige	9
2.7 Behandlungs- und Notfalleitlinien	10
3 Forschungsfrage und Methoden	13
3.1 Methoden der Erhebung.....	13
3.2 Methoden der Auswertung	15
3.3 Limitationen	16
4 Europäische Versorgungsstrukturen.....	17
4.1 Orphanet – Die Datenbank für seltene Erkrankungen.....	17
4.2 EURODIS - Rare Diseases Europe.....	18
4.3 EUROPLAN – European Project for Rare Diseases National Plans Development	18
4.4 RD-ACTION - Data and policies for rare diseases	20
4.5 EUPATI - Die Europäische Patientenakademie	20
4.6 Expertisezentren und Europäische Referenz Netzwerke	21
4.7 Identifizierung und Kodierung von seltenen Erkrankungen	23
4.8 Register und Datenerfassungssysteme.....	24
5 Versorgungsstrukturen in Österreich	28
5.1 Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen	29
5.2 Nationaler Aktionsplan für SE in Österreich	30
5.3 Expertisezentren in Österreich	32

5.4	Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen	35
6	Ergebnisse im Überblick	38
7	Die Position der beobachteten und befragten Mitglieder von Pro Rare Austria	39
7.1	Die schriftliche Befragung.....	39
7.2	Die Beobachtung am 8. österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen	60
8	Evaluierung der Versorgungsstruktur.....	79
8.1	Analyse der Situation in der Selbsthilfe	79
8.2	Analyse von Pro Rare Austria	83
9	Empfehlungen.....	86
9.1	Empfehlungen abgeleitet aus der Evaluierung	86
9.2	Empfehlungen an die Forschung.....	89
	Literaturverzeichnis	90
	Anhang.....	98
Anhang 1	[Fragebogen].....	99
Anhang 2	[Programm 8 Kongress für seltene Erkrankungen].....	106
Anhang 3	[Leitbild Pro Rare Austria].....	110
Anhang 4	[Protokoll]	111

Abbildungsverzeichnis und Tabellenverzeichnis

Abbildung 1: Arten der Bedürfnisse.....	10
Abbildung 2: Beispiel Auswertungsmatrix	15
Abbildung 3: Vier Ausgangsfelder zur Erstellung des NAP.se	30
Abbildung 4: 3 Stufen-Modell von Expertisenzentren.....	32
Abbildung 5: Projektplan ProNAP	37
Abbildung 6: Herausforderungen im Alltag.....	65
Abbildung 7: Tägliche Aktivitäten beeinflusst von einer SE.....	73
Abbildung 8: Zeitaufwand durch Pflege.....	76

Abkürzungsverzeichnis

AngG.	Angestelltengesetz
bmgf.	Bundesministerium für Gesundheit und Frauen
bzw.	Beziehungsweise
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
HF	Handlungsfeld
ICD	International Statistical Classification of Diseases
ERN	European Reference Network
EU	Europäische Union
EUROPLAN	European Project for Rare Diseases National Plans Development
EUPATI	Europäische Patientenakademie
mind.	mindestens
NAP.se	Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen
NF Kinder	Neurofibromatose Kinder
SE	seltene Erkrankungen
SH-Gruppen/Organisationen	Selbsthilfegruppen/ Selbsthilfeorganisationen
SWOT	Strengths, Weaknesses, Opportunities, Threats
WHO	World Health Organisation

1 Einleitung

Auf der Suche nach einem geeigneten Thema für eine Masterarbeit zum Abschluss meines Masterstudiums „Management von Gesundheitsunternehmen“ bin ich auf folgende Ausschreibung von Pro Rare Austria (Allianz für seltene Erkrankungen) gestoßen:

„Erhebung von Strukturen und strukturellen Problemlagen in der Selbsthilfe für PatientInnen mit einer seltenen Erkrankung und deren Angehörige“

Hintergrund:

Im Rahmen eines bereits laufenden Förderprojekts aus der Initiative „Gemeinsame Gesundheitsziele“ der Pharmig und des Hauptverbands der Sozialversicherungsträger hat Pro Rare Austria den Auftrag angenommen, an der Umsetzung ausgewählter Maßnahmen aus dem „Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen, (NAP.se) mitzuwirken. Hierfür sind fundierte Erkenntnisse über Strukturen, Funktionsweisen, Problemlagen und Bedürfnisse von Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen (SH-Gruppen/Organisationen), die Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörige unterstützen, unerlässlich.

Ich selbst bin nicht betroffen, auch aus meiner Familie ist niemand betroffen, jedoch hört man den Begriff „seltene Erkrankungen“ im Alltag immer wieder. Hört man diese Worte, ist man der Meinung, dass man sich im Grunde vorstellen kann, welche Probleme mit einem solchen Schicksalsschlag einhergehen, doch schon nach kurzer Recherche über die Thematik und Pro Rare Austria, konnte ich mir ein Bild über die Komplexität der Problemstellungen in der Selbsthilfe machen. Mein Interesse wurde geweckt und ich habe mich dazu entschlossen, dass ich mitwirken möchte, auf diese teilweise großen Versorgungslücken aufmerksam zu machen.

Hat man sich einmal mit der Thematik näher auseinander gesetzt, lässt sie einen nicht mehr los. Das Leben der selbst Betroffenen und ihrer Angehörigen könnte mit einer Vielzahl von teilweise kleinen Adaptierungen zum Besseren verändert werden, denn auch sie, obwohl es jeweils nur kleine Gruppen von Patientinnen und Patienten sind, wollen und sollten gehört werden.

2 Ausgangslage

2.1 Das Leben mit einer seltenen Erkrankung

Wie sich eine seltene Erkrankung auf das Leben des selbst Betroffenen und das Umfeld auswirken kann, zeigt sich in dieser Geschichte, erzählt wird diese von einer Mutter dessen Sohn an einer SE leidet.

„5 Things I’ve Learned About Living With a Rare Disease”

It has been over 2 years now since my 4 year old son was diagnosed with a rare disease. The first year was spent getting our bearings and trying to process what we had learned. This past year really has become more about learning how to manage our new reality. (...)

1. Community Unity

Community can mean so many different things. What first comes to mind is the power that the unified rare disease community has. Many rare disease communities are so small, and their reach can feel very limited. But if 30 million Americans came together, their voice would be too loud to ignore! (...).

Local community is also a vital part of maintaining/improving quality of life. Managing a rare disease can be very draining financially, and our family has been very fortunate to have several local organizations step in and help us get adaptive equipment that wasn’t covered by insurance. Our local community has been a huge support for Curren and has helped us greatly maintain his quality of life.

2. Cure vs Care

Another big change in how my family approaches living with a rare disease is a shift from focusing on cures to focusing on quality care. When we first found out the genetic cause for Curren’s rare disease, I jumped head-first into learning everything I could about the gene, its biology, its interactions with other genes, and treatments being developed for similar conditions. I spoke to researchers and had a strong desire to raise money to fund research for a cure. I soon realized that the most meaningful use of my time and resources was to focus on the pieces that I can change

for the better – like providing quality therapies, integrating a robust alternative communication system into everyday life, finding doctors that genuinely care, and planning for the best educational opportunities.

3. Find your People

It was hard to realize that not everyone understands our situation, and that is ok. When our family's trajectory took a different path, it was challenging to diverge from our planned journey, and from some of those on that journey. It can be very isolating to feel as though you are moving further away from everything familiar, but by surrounding ourselves with those who are supportive and accepting, we have found our village. (...)

4. Embrace Empathy

Perhaps what supporting someone with a rare disease has taught me most is to be empathetic. (...). More importantly, as our focus has shifted from "fixing" him to "supporting" him, it has become very clear that those with differences are not broken, but the lens in which we view them should adjust. The doctors, therapists, and teachers who have been most instrumental in providing excellent care have been truly empathetic, and we become our best selves when we try to experience other's realities. The human experience is a shared experience, and empathy is about connecting.

5. Be Person-Centered

The approach that has helped me best understand how to support my son with a rare disease is person-centered planning, which shifts focus to how a person wants to live their life and what is required to make that possible. When planning focuses on the person instead of the rare disease/disability/service in question, discussions start to shift in a good way. All people have the right to live, love, work, play, and pursue their life aspirations in their community. Focusing on person-centered planning instead of systems-centered planning creates a compelling image of a desirable future. (...) (globalgenes.org, 2018).

2.2 Begriffserklärung

Im folgenden Text werden unter dem Begriff „Betroffene“ sowohl Personen die an einer seltenen Erkrankung (SE) leiden sowie deren Angehörige bezeichnete und unter „selbst Betroffene“ nur jene Personen, die an einer SE leiden.

2.3 Definition Selbsthilfe

Man unterscheidet zwischen der individuellen und der kollektiven Selbsthilfe. Die individuelle Selbsthilfe behandelt Themen, wie Selbstdiagnose,-behandlung und -medikation oder die pflegerischen Tätigkeiten von Angehörigen, die Selbsthilfe findet hier ausschließlich innerhalb von alltäglichen Beziehungen statt (Hundertmark-Mayser, Möller, Balke, & Thiel, 2004, S. 7). Die kollektive Selbsthilfe hingegen ist ein Zusammenschluss von Personen mit den gleichen Problemlagen zur gegenseitigen Unterstützung (Hundertmark-Mayser, Möller, Balke, & Thiel, 2004, S. 7).

Die Arbeit von SH-Gruppen/Organisationen ist geprägt durch (Hundertmark-Mayser, Möller, Balke, & Thiel, 2004, S. 7):

- die gemeinsame Bewältigung von krankheitsbedingten, krankheitsauslösenden und belastenden Lebenssituationen
- eigene Betroffenheit oder Betroffenheit als Angehöriger
- freiwilliges, eigenverantwortliches, gegenseitiges und gleichberechtigtes Miteinander
- Orientierung an den Bedürfnissen der Mitglieder
- Bearbeitung unterschiedlicher Problemlagen

2.4 Seltene Erkrankungen

Laut Europäischer Union (EU) gilt eine Erkrankung dann als selten, wenn von zehntausend Einwohnerinnen und Einwohnern nicht mehr als fünf Personen an einer Krankheit leiden. Es wird geschätzt, dass etwa 6 bis 8 Prozent der europäischen Bevölkerung an einem von 6.000 bis 8.000 Krankheitsbildern, welche als selten gelten, erkrankt sind (Voigtländer, et al., 2012, S. 7). Die Chancen zur vollständigen

Heilung einer seltenen Erkrankung sind meist sehr gering. SE verändern nicht nur das Leben des Erkrankten, sondern wirken sich auch stark auf das Umfeld der erkrankten Person aus. Die Lebenserwartung der Patientinnen und Patienten wird gesenkt und oft ist ihr Leben von chronischem Leiden geprägt. Die Problematik der Seltenheit wirkt sich auch auf das Gesundheitswesen aus: Fehlende Therapien, Diagnoseverfahren und Erfahrung stellen eine große Herausforderung dar. Oft stützen sich Behandlungsverfahren nur auf das Wissen einer kleinen Zahl von Spezialistinnen und Spezialisten oder auf Erfahrungswerte von Einzelfällen (Wetteraur & Schuster, 2008, S. 519). Charakteristisch für SE ist, dass sie chronisch, progressiv, degenerativ und oft auch lebensbedrohlich sind (Yaneva Deliverska, 2011, S. 116).

Betroffene werden oft gegen ihren Willen zu Expertinnen und Experten, dies geschieht vor allem durch für ihre Erkrankung fehlende Versorgungsstrukturen (Mundlos, 2017, S. 202-204). Sie sind gezwungen sich mit der Erkrankung in einem überdurchschnittlich hohen Ausmaß zu beschäftigen. Durch die fehlende Aufmerksamkeit seitens des Gesundheitswesens fühlen sich viele mit ihren Sorgen im Stich gelassen, denn oft weder von den medizinischen Fachkräften noch von den Behörden oder Krankenversicherung Hilfestellung in medizinischen und sozialen Belangen geleistet (Mundlos, 2017, S. 202-204). Allein der Weg zur Diagnose ist oft ein steiniger, dies resultiert aus der Komplexität der Erkrankungen. Auf diesem Weg müssen sich viele Betroffene den Stempel der „schwierigen Patientin“, des „schwierigen Patienten“ aufdrücken lassen, oftmals werden sie als Hypochonder oder Simulanten bezeichnet. Dies bedeutet eine zusätzliche Belastung für die Patientin oder den Patienten. Falsche Diagnosen durch Unwissen des medizinischen Personals, das Nicht-in-Betracht-ziehen einer seltenen Erkrankung führen zu schwerwiegenden Folgen. Es kommt zu falschen Therapien und die gewünschte Besserung bleibt aus. Deswegen machen sich viele Erkrankte selbst auf die Suche nach Antworten, Therapien sowie Ärztinnen und Ärzten, um doch noch die richtige Versorgung zu erhalten (Mundlos, 2017, S. 202-204). Durch den Zusammenschluss von betroffenen Patientinnen und Patienten und Einbindung ihres Wissen, kann die Qualität der Forschung und Gesundheitsversorgung um ein Vielfaches verbessert werden (Mundlos, 2017, S. 202-204).

Angestrebt wird ein Shared-Decision-Making, jedoch finden sich viele Betroffene immer wieder in der Situation, selbst die Koordinationsstelle für die verschiedenen Behandlungen und zwischen den verschiedenen Spezialistinnen und Spezialisten zu sein. Für manche Betroffene stellt dies eine größere Herausforderung als für andere dar, wenn es sich beispielsweise um Familien aus einem sozial schwachen Umfeld handelt (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1492). Sie führen detaillierte Aufzeichnungen während der Termine und oft liegt es in den Händen der pflegenden Angehörigen oder der Pflegekräfte, Informationen den verschiedenen Ärztinnen und Ärzten zur Verfügung zu stellen. Das Führen von Aufzeichnungen, Planen der nächsten Schritte und Handhaben widersprüchlicher Aussagen, diese Aufgaben können sich schnell wie ein Vollzeitjob und überfordernd auf die Angehörigen auswirken (globalgenes.org, 2018, S. 12).

Die Rahmenbedingungen für Gesundheitsinformationen über SE unterscheiden sich von jenen, die häufiger vorkommen. Oft fehlen Studien höchster Evidenz, Patientenerfahrungen sind oft Basis von Meinungen der Expertinnen und Experten, teilweise haben Betroffene und Angehörige ein breiteres und größeres Wissen über die Krankheit als das Gesundheitspersonal (Schaefer, Brunsmann, & Siegert, 2017, S. 510).

SE stellen eine Herausforderung für die Gemeinschaft dar. Öffentliche Aufmerksamkeit für die Probleme, mit denen sich Betroffene auseinandersetzen, erhielten SE erstmals 1989 durch einen Bericht der „National Commission on Orphan Disease“. Für manche Erkrankungen gibt es bereits nationale oder internationale Register, welche von Forschern, Dachverbänden und Pharmafirmen gewartet werden (Schieppati, Henter, Daina, & Aperia, 2008, S. 2039).

Patientinnen und Patienten mit einer SE haben die schlimmsten Erfahrungen, was den Verlust von sozialen und wirtschaftlichen Möglichkeiten betrifft. Es entstehen lange Verzögerungen während der Diagnose. Damit Patientinnen und Patienten einen besseren Zugang zu Expertinnen und Experten erhalten, ist es wichtig, dass die Netzwerke von Verbänden und Referenzzentren an Bekanntheit gewinnen und gefördert werden. Die Rolle der Betroffenen geht weit über die eigentlichen Funktionen, wie das Schaffen von Bewusstsein und Aufmerksamkeit und die Förderung

von sozialer Hilfe und Leistungen, hinaus (Schieppati, Henter, Daina, & Aperia, 2008, S. 2039).

Betroffene von SE haben oft einen jahrelangen Leidensdruck. Dies führt dazu, dass sie sich in einer Selbsthilfeorganisation engagieren wollen. Sie wollen nicht mehr abhängig von anderen sein, ihre eigenen Wünsche und Bedürfnisse erfüllen können. Jemandem zu helfen, wenn einem selbst durch ehrenamtliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter geholfen wurde, kann ein weiterer Grund für Engagement in der Selbsthilfe sein (Jenetzky & Schwarzer, 2008, S. 531-532).

Neben der offensichtlichen Lebenseinschränkung durch die Erkrankung kommen für die Patientinnen und Patienten zahlreiche andere Probleme dazu: Ein langer Weg zur endgültigen Diagnose, fehlende Expertinnen und Experten, Wissenslücken, fehlende Medikamente und Therapiemöglichkeiten. Neben den körperlichen Beschwerden fällt es vielen Patientinnen und Patienten schwer, ihr Schicksal zu akzeptieren. Der Leidensweg bis zur richtigen Diagnose ist oft sehr lang, es kann Jahre dauern, bis die Betroffenen wissen, woran sie genau leiden. Nachdem es dann zu einer Diagnose gekommen ist, sind Spezialistinnen und Spezialisten oft schwer zu erreichen (Riedl, 2015, S. 85).

Eine interdisziplinäre Versorgung ist auf Grund der Komplexität der Krankheiten zwingend notwendig, die Zusammenarbeit zwischen den verschiedenen Gesundheitsberufen, wie Physiotherapie, Logopädie, Psychologen und ärztliches Personal ist unausweichlich (Reimann, Bend, & Dembski, 2007). Durch die besonderen Bedürfnisse sind oft rehabilitative Maßnahmen erforderlich (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1486). Ein psychosozialer Dienst, welcher die Patientinnen und Patienten bei der Bewältigung von psychologischen und sozialen Problemen unterstützt, ist von großer Bedeutung (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1486).

2.5 Patient Empowerment bei SE

Das „European Patients Forum“ beschreibt Patient Empowerment als Prozess, welcher dazu beiträgt, dass Menschen mehr Macht darüber erlangen, ihr eigenes Leben zu kontrollieren und ihre eigene Handlungsfähigkeit bei Themen, die sie

selbst als wichtig einstufen, zu erhöhen (eu-patient.eu, 2018). Die World Health Organisation (WHO) definiert Empowerment als eine Grundvoraussetzung für Gesundheit und beschreibt sie als proaktive Partnerschaft und Strategie der Selbstversorgung von Patientinnen und Patienten zur Verbesserung von Gesundheitsergebnissen und Lebensqualität der chronisch Kranken (Neuhauser, 2003, S. 171-84). SH-Gruppen/Organisationen haben eine Schlüsselfunktion, was Patient Empowerment betrifft. Sie haben eine wichtige Rolle, wenn es darum geht, die Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten zu erheben (Neuhauser, 2003, S. 171-84)..

Orphanet ist eine Datenbank, welche für jegliche Informationen über seltene Erkrankungen zur Verfügung steht, sei es Wissen über die Krankheit, Behandlung oder Diagnose (orpha.net, 2018). In den meisten europäischen Ländern gibt es nationale Allianzen für die SH-Gruppen/Organisationen, welche es sich zur Aufgabe gemacht haben, auch politisch Einfluss zu nehmen, um nationale Pläne oder Strategien für seltene Erkrankungen zu entwickeln (Rodwell & Aymé, 2015, S. 233).

Viele Patientinnen und Patienten suchen nach Halt in einer Selbsthilfegruppe- oder Organisation. Die Aufgaben dieser SH-Gruppen/Organisationen gehen weit über Unterstützung auf emotionaler Ebene hinaus, sie versuchen selbst zu forschen und politisch aktiv zu werden. Nicht alle SH-Gruppen/Organisationen sind groß genug, um solche Aktivitäten zu setzen, deswegen haben diese begonnen, ihr Wissen zu sammeln und zu bündeln. Es geht vorwiegend um Aufklärung darüber, wie es ist, mit solch einer Erkrankung zu leben. Aus Sicht der medizinischen Forschung ist dies eine einzigartige und sehr wertvolle Quelle für Datenrecherche (Polich, 2012, S. 167). Die SH-Gruppen/Organisationen erhoffen sich, durch den direkten Austausch zwischen den Betroffenen ein größeres medizinisches Verständnis für diese Erkrankungen zu entwickeln und so Heilung und effektiver Behandlung näher zu kommen. Social Media wird in diesem Bereich immer wichtiger. Heute fällt es dadurch leichter, sich zu vernetzen und Informationen auszutauschen (Polich, 2012, S. 167). SH-Gruppen/Organisationen nutzen verschiedene Tools. Es gibt interaktive Plattformen, Foren und Online-Umfragen. Wenn sich Patientinnen und Patienten aktiv in den Forschungsprozess einschalten, wird dieser stärker gefordert und Brücken zwischen Expertinnen und Experten und Laien werden gebildet. Die Anteilnahme der Betroffenen in weniger erforschten Gebieten ist dadurch höher (Polich,

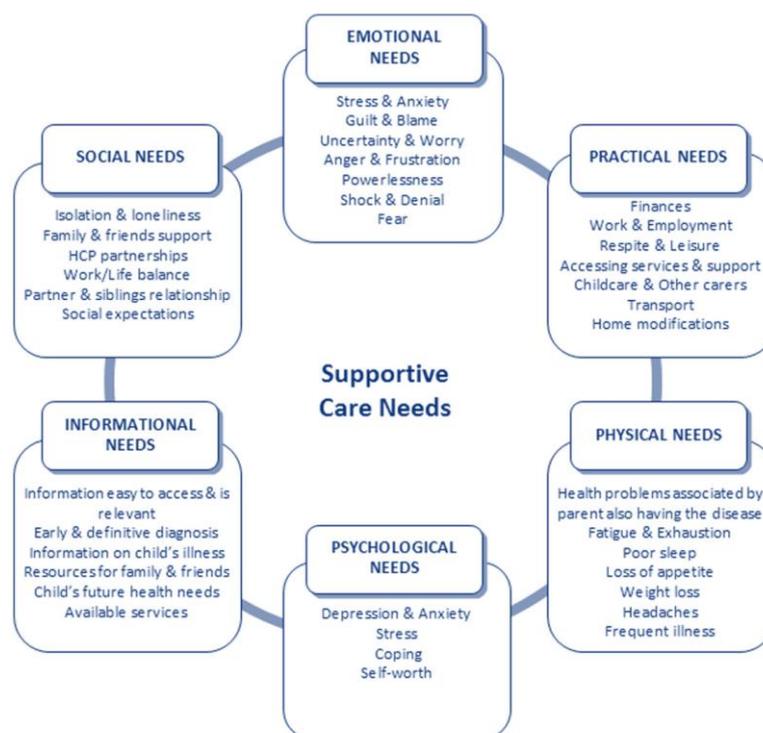
2012, S. 167). Patientinnen und Patienten mit SE und deren SH-Gruppen/Organisationen weisen ein sehr hohes Maß an Empowerment auf, vorwiegend deswegen, weil sie um Aufmerksamkeit und eine Verbesserung der Versorgung kämpfen müssen. Sie haben einen neuen Weg eingeschlagen, um Lücken zwischen der öffentlichen Forschung, welche die speziellen Bedürfnisse teilweise außer Acht lässt und marktorientierter Forschung, welche sich auf jene Projekte beschränkt, die profitabel genug sind für private Investments, zu schließen (Aymé, Kole, & Groft, 2008, S. 2050).

2.6 Eltern als pflegende Angehörige

Die Studie „The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review“ behandelt detailliert die Bedürfnisse von Eltern als pflegende Angehörige. Die meisten SE beeinflussen das Leben eines Individuums von Geburt an. Für viele Eltern stellt die Versorgung des erkrankten Kindes eine lebenslange Aufgabe dar. Die Krankheit wirkt sich dadurch auch auf das Leben der Eltern aus, sie müssen ihr ganzes Leben umstrukturieren. Vor allem wirkt es sich aber auch auf das Arbeitsleben und in diesem Sinne auch auf das Einkommen der Eltern aus (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 475-476). Mit der Zeit werden Eltern zu Expertinnen und Experten, von ihnen wird ein überdurchschnittliches Maß an Gesundheitskompetenz, Fähigkeiten die Pflege betreffend und andere Ressourcen verlangt, diese gehen weit über die hinaus, welche normalerweise von Eltern erwartet werden (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 475-476). Obwohl Eltern chronisch kranker Kinder auch vor vielen Probleme und Hürden stehen, haben jene, deren Kind an einer SE leidet, einen noch steinigere Weg vor sich. Die Krankheitsbilder sind in den meisten Fällen sehr heterogen. Da es oft zu verspäteten Diagnosen kommt, können sich die Eltern nicht, wie bei anderen, häufig vorkommenden Erkrankungen darauf vorbereiten (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 475-476).

Fünf Problemfelder bzw. /Bedürfnisse von Eltern mit Kindern einer SE wurden identifiziert und beschrieben, diese Bedürfnisse werden im Zuge der vorliegenden Forschungsarbeit näher beleuchtet:

Abbildung 1: Arten der Bedürfnisse



Quelle: (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 475-476)

2.7 Behandlungs- und Notfalleitlinien

Behandlungsleitlinien gibt es nur wenige. Sie sind schwierig zu finden und variieren stark in ihrer Qualität. Es sind systematisch erarbeitete Aussagen, die Spezialistinnen und Spezialisten dabei helfen sollen, die richtige Wahl zu treffen, wenn es um die Gesundheitsversorgung geht (Pavan, et al., 2017, S. 1).

Behandlungsleitlinien betreffen oft komplexe diagnostische oder therapeutische Strategien mit mehreren möglichen Interventionen bei verschiedenen Behandlungsschritten. Jeder dieser Schritte muss bewertet und mit anderen möglichen Interven-

tionen auf kurz- und langfristige Wirksamkeit, Effizienz, Nebenwirkungen, Lebensqualität, Akzeptanz, Nutzen/Risiken verglichen werden (Kremp, Dosquet, & Rath, 2012).

In den letzten 25 Jahren wurden in der EU viele verschiedene Behandlungsleitlinien entwickelt, jedoch nur wenige davon für seltene Erkrankungen. Durch fehlende randomisierte kontrollierte Studien wird die Entwicklung von qualitativ hochwertigen Richtlinien gebremst. Geldgeber solcher Studien investieren in der Regel eher in jene Studien, die häufiger vorkommende Krankheiten betreffen (Pavan, et al., 2017, S. 2). Trotz all dieser Hürden werden nun auch im Bereich der seltenen Erkrankungen immer mehr Behandlungsleitlinien entwickelt (Pavan, et al., 2017, S. 2). Da solche Richtlinien erheblich dazu beitragen können, dass sich die Zeit bis zu einer richtigen Diagnose verkürzt, haben viele europäische Länder die Entwicklung dieser Richtlinien in ihre nationalen Pläne für seltenen Erkrankungen aufgenommen. Das Abrufen von Richtlinien aus Internet-Recherchen ist für Ärztinnen und Ärzte eine Herausforderung, aber auch für Patientinnen und Patienten, die möglicherweise nicht die Zeit oder die Fähigkeiten haben, die relevanten Informationen zu finden und zu filtern. Große nationale und internationale Datenbanken zur Sammlung von Behandlungsleitlinien sind verfügbar, aber sie enthalten im Allgemeinen sehr wenige spezifische Richtlinien für seltene Erkrankungen. Sie sind unter der Menge an Empfehlungen für häufigere Krankheiten schwer zu finden. Nicht alle Organisationen, Forschungszentren oder Referenzzentren veröffentlichen die von ihnen entwickelten Leitlinien in internationalen Fachzeitschriften, daher muss man auf andere Datenbanken zurückgreifen. Ergänzend kann auch eine Google Suche helfen, hier ist die Spezifität der Ergebnisse sehr niedrig (Pavan, et al., 2017, S. 2).

Seltene Erkrankungen sind bei Ärztinnen und Ärzten in Ambulanzen nicht bekannt, für sie kann es sehr schwierig sein, eine qualitätsvolle Versorgung zu leisten. Notfallsituationen können von der Erkrankung selbst ausgelöst werden oder unabhängig von dieser sein, dennoch müssen bestimmte Kriterien beachtet werden. Orphanet hat eine Reihe an Notfallleitlinien entwickelt, um Versorgern in solchen Situationen zu helfen. Erstellt wurden diese Leitlinien von französischen Referenzzentren und wurden von Fachleuten begutachtet, des Weiteren waren SH-Gruppen/Organi-

sationen in den Prozess involviert, um so sicherzustellen, dass auch nichtmedizinische Aspekte miteinbezogen werden. Notfalleitlinien sind in zwei Teile aufgeteilt, einer behandelt jene Situation, bevor Patientinnen und Patienten ins Krankenhaus kommen, der zweite jene in der Notaufnahme (Faucounneau & Rath, 2014).

3 Forschungsfrage und Methoden

Folgende Zielformulierung wurde für die Forschungsarbeit von Pro Rare Austria verfasst:

„Erlangen und Interpretieren von grundlegenden Informationen über die Mitglieder von Pro Rare Austria und deren Wirkungsbereich mit Schwerpunkt auf den folgenden Themen:

Verfügbarkeit von Behandlungs- und Notfallleitlinien, Anforderungen an ein zukünftiges Modell zur verbesserten Lenkung von Patientinnen und Patienten, Problemlagen im Bereich Therapie/Kostenerstattung, Nutzung von Datenerfassungssystemen und Registern, Angebot und Bedarf im Hinblick auf eine strukturelle Förderung der Selbsthilfe, Sammlung von relevanten Themen/Fragestellungen für das Gesundheitsportal, Wahrnehmung von Pro Rare Austria und den Aktivitäten im Rahmen des Projektes.“

Ausgehend von dieser Zielsetzung wurde in enger Zusammenarbeit zwischen der Autorin dieser Arbeit und Pro Rare Austria folgende Forschungsfrage für die Masterarbeit entwickelt:

„Haben Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen für seltenen Erkrankungen eine Brückenfunktion, wenn ja welche? Sind Verbesserungspotentiale in der sozialen Versorgungsstruktur vorhanden, wenn ja welche?“

3.1 Methoden der Erhebung

3.1.1 Fragebogen

Entwickelt wurde ein offener teilstrukturierter Fragebogen mit qualitativen Antworten, sowohl Pro Rare Austria als auch die Verfasserin der Arbeit haben bei der Konzipierung mitgewirkt. Nach der Ausformulierung der Fragen hat eine Mitarbeiterin von Pro Rare Austria diese in einem entsprechenden Umfragetool eingepflegt und

an die Mitglieder von Pro Rare Austria per Email mit einem Link versandt. Um sicherzustellen, dass von jeder Organisation oder Selbsthilfegruppe nur ein Fragebogen ausgefüllt wird, wurde zu Beginn nach dem Namen der SH-Gruppe/Organisation beziehungsweise Einzelperson gefragt. Diese Angabe wird in dieser Arbeit nicht aufgenommen, um die Ergebnisse anonym zu halten. Insgesamt wurde der Link an 55 SH-Gruppen/Organisationen ausgesendet, mit einem Rücklauf von 28 Fragebögen.

3.1.2 Kongressbeobachtung mit Protokoll

Die Verfasserin der Masterarbeit hat am 8. Kongress für seltene Erkrankungen, zum Thema: „Alltag'schichten – Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich“ von 20.10.-21.10.2017 teilgenommen. Das Programm dazu finden Sie im Anhang.

Auf dem Kongress haben Betroffene direkt aus ihrem Alltag erzählt. Während des Kongresses und den Podiumsdiskussionen wurde von der Autorin dieser Masterarbeit in Stichworten ein Protokoll über die einzelnen Problemfelder geführt. Neben den selbstverfassten Mitschriften wurden weitere Berichte, geschrieben von Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern von Pro Rare Austria, zur Verfügung gestellt. Diese Informationen wurden dann in die Arbeit mit aufgenommen.

Im Zuge des Kongress-Workshops mit dem Schwerpunkt „Hürden im Alltag“ wurden detailliert die einzelnen Themen von den teilnehmenden selbst Erkrankten und Angehörigen aufgenommen und diese Informationen wurden in der vorliegenden Arbeit verarbeitet und mit Erkenntnissen aus der Literatur unterstützt.

3.2 Methoden der Auswertung

3.2.1 Fragebogen

Die Auswertung der Fragebögen wurden mittels einer strukturgeleiteten Textanalyse durchgeführt. Hierzu wurde eine Auswertungsmatrix erstellt, angelehnt (Auer-Voigtländer & Schmid, 2017, S. 133-143):

Abbildung 2: Beispiel Auswertungsmatrix

		<i>Interview 1</i>	<i>Interview 2</i>	<i>Interview ...</i>	<i>Zeilenaussage</i>	<i>Memos</i>
0	<i>Anmerkungen zum Interview und der Interviewsituation</i>					
1	<i>Erzählung über Sachwalter*in</i>					
2	<i>Erhalt des Sachwalters*der Sachwalterin</i>					
3	<i>Anzahl der Sachwalter*innen</i>					

Quelle: (Auer-Voigtländer & Schmid, 2017, S. 133)

Die Fragen wurden demnach in die Zeilen der zweiten Spalte eingefügt, die Antworten in die weiteren Spalten. Im Zuge der Auswertung wurden dann die Zeilenaussagen am Ende jedes Datensatzes in einer neuen Spalte „Zeilenaussage“ zusammengefasst sowie ein weitere Spalte „Kommentare“ zur weiteren Analyse erstellt. Die Kategorienbildung war überwiegend eine deduktive auf Basis der im Fragebogen gestellten Fragen, andere Kategorien wurde induktiv im Zuge der Analyse gebildet (Auer-Voigtländer & Schmid, 2017, S. 133-143).

3.2.2 Kongressbeobachtung mit Protokoll

Die gesammelten Informationen wurden angelehnt an die Grounded Theory in Kategorien unterteilt, welche im weiteren Verlauf als Problemfelder herausgearbeitet wurden. Die Kategorienbildung erfolgte nach der Methode von Strauss/Corbin (Schmidt, Christine, & Schulz, 2015, S. 35-44).

Bei der Grounded Theory stehen Handlungsentscheidungen verschiedener sozialer Akteurinnen und Akteuren im Mittelpunkt. Ihr Ziel ist es, Theorie aus empirischen

Daten sozialer Prozesse zu entwickeln. Während der Aufbereitung der Daten werden diese kategorisiert, im Zuge der Kodierung werden diese mit Begriffen bezeichnet (Schmidt, Christine, & Schulz, 2015, S. 35-44).

Während des Workshops wurden diese Kategorien schon von den Teilnehmerinnen und Teilnehmern selbst erarbeitet und wurde in der Arbeit so übernommen.

3.2.3 Methode der Bewertung

Mittels einer SWOT – Analyse (Strengths, Weaknesses, Opportunities, Threats) wurden die Erkenntnisse der Arbeit bewertet und diskutiert. Mit der SWOT – Analyse gewinnt man einen Überblick über die Stärken/Schwächen und Chancen/Risiken eines zu untersuchenden Themas. Sie kann als Grundlage für die Formulierung eines Ausblicks oder von Empfehlungen dienen. Durch sie ist es möglich, mehr Transparenz zu erlangen und man kann sich auf verschiedene Inhalte detaillierter konzentrieren (Schawel C., 2012, S. 249).

3.3 Limitationen

Den Aussagen, die in dieser Arbeit getroffen werden, liegen die Ergebnisse der Umfrage der Pro Rare Austria Mitglieder zu Grunde. Sie werden eingebettet in den europäischen und internationalen Kontext. Diese Arbeit hat es zum Ziel, Anliegen, Probleme und Informationen über Personen in der Selbsthilfe von seltenen Erkrankungen aufzuzeigen und mögliche Verbesserung im Umgang mit SE herauszufinden. Es wurden für einzelne Personen und Personengruppen Problemfelder identifiziert, wobei diese nicht für alle Betroffenen gelten müssen. Weiters können die Problemlagen einzelner Betroffener über die in dieser Arbeit identifizierten hinaus gehen.

Daten und Informationen über die Versorgungsstruktur in Europa und Österreich wurden spezifisch an Hand ihrer Relevanz für die vorliegende Forschungsarbeit ausgewählt. Es wird ausdrücklich darauf hingewiesen, dass die in der Arbeit angeführten nicht die einzigen Strukturen zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit einer SE sind.

4 Europäische Versorgungsstrukturen

4.1 Orphanet – Die Datenbank für seltene Erkrankungen

Orphanet ist eine Datenbank für seltene Krankheiten und Orphan Drugs¹, die gemeinsam vom französischen Gesundheitsministerium und National Institute of Health and Medical Research (INSERM) 1997 gegründet wurde (Aymé & Schmidtke, 2007, S. 1477). Es begann als nationale Initiative und entwickelte sich 2000 in ein europäisches Projekt. Das ursprüngliche Konzept der Datenbank war, dass allen Interessensgruppen Informationen zu seltenen Krankheiten zur Verfügung stehen, mit einem Verzeichnis von Expertendiensten, auf Grund der Annahme, dass nicht nur seltene Erkrankungen selten sind, sondern auch Expertinnen und Experten. Alle Informationen sind auf der Website frei zugänglich. Die Enzyklopädie ist das Kernprodukt von Orphanet, sie ist von Expertinnen und Experten begutachtet (Aymé & Schmidtke, 2007, S. 1477).

Die Enzyklopädie enthält folgende Informationen (Aymé & Schmidtke, 2007, S. 1477)

- Krankheitsnamen,
- Prävalenz,
- Synonyme,
- allgemeine Beschreibungen von Symptomen,
- Ursachen,
- epidemiologische Daten,
- vorbeugende Maßnahmen und Standardbehandlungen.

Die Umsetzung in Österreich finden Sie im Abschnitt 5.1 wieder.

¹ 'Orphan Drugs' sind Arzneimittel zur Behandlung von Krankheiten, die so selten sind, dass Sponsoren sie nur widerstrebend zu den üblichen Marktbedingungen entwickeln (orpha.net, 2018).

4.2 EURODIS - Rare Diseases Europe

EURORDIS - Rare Diseases Europe ist eine einzigartige, gemeinnützige Allianz von über 808 SH-Gruppen/Organisationen seltener Krankheiten aus mehr als 70 europäischen Ländern, die zusammenarbeiten, um das Leben der 30 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung in Europa zu verbessern. Durch die Verbindung von Patientinnen und Patienten, Familien und SH-Gruppen/Organisationen sowie durch die Zusammenführung aller Interessensgruppen und die Mobilisierung der Gemeinschaft der seltenen Krankheiten, stärkt EURORDIS die Stimme der Patientinnen und Patienten. EURODIS ist somit aktiv an der Gestaltung von Forschung, Richtlinien und Leistungen für Betroffenen beteiligt. EURODIS hat es sich zum Ziel gemacht, das Leben von Betroffenen nachhaltig zu verbessern. Sie wollen eine Sensibilisierung der Öffentlichkeit zu dieser Thematik erreichen, aber auch einen besseren Zugang zu Informationen, Behandlungen, Pflege und stehen für einen stetigen Ausbau der Forschung und Förderung von medizinischen und klinischen Erkenntnissen über SE (eurodis.org, 2018).

4.3 EUROPLAN – European Project for Rare Diseases National Plans Development

European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) ist ein von der EU-Kommission, seit 2008 kofinanziertes Projekt zur Förderung und Umsetzung nationaler Pläne oder Strategien zur Bekämpfung seltener Krankheiten, zum Austausch einschlägiger Erfahrungen in den Ländern und zur Verknüpfung nationaler Bemühungen durch eine gemeinsame Strategie auf europäischer Ebene. Dieser "zweistufige" Ansatz gewährleistet, dass Fortschritte global kohärent sind und gemeinsamen Orientierungen in ganz Europa folgen (europlan.org, 2018).

EUROPLAN 2008 – 2011

Ein dreijähriges Projekt umfasste 57 assoziierte und kooperierende Partner (Medizinerinnen und Mediziner, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler, Gesundheitsbehörden, Patientenorganisationen) aus 34 Ländern und EURORDIS. Ihr Hauptziel war die Ausarbeitung vereinbarter Instrumente für die Entwicklung und Umsetzung nationaler Pläne oder Strategien im Anschluss an die Empfehlung des Europäischen Rates (europlan.org, 2018).

Alle Ziele wurden erreicht und folgende Dokumente ausgearbeitet (europlan.org, 2018):

- *“Report on EU Member States initiatives, with previous and current experiences on rare diseases*
- *Recommendations Document containing the EUROPLAN recommendations for the designing of the National Plans or Strategies for rare diseases*
- *Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of National Plan or Strategy for rare diseases*
- *Report of each EUROPLAN National Conference in 15 Countries*
- *Report on key results of the 15 EUROPLAN National Conferences”*

EUROPLAN 2012 – 2015

Ein dreijähriges Projekt, eingebettet in ein Arbeitspaket vom „European Union Committee of Experts on Rare Diseases Joint Action“, wurde vom „Italian National Institute of Health - Italian National Centre for Rare Diseases“ koordiniert (europlan.org, 2018).

Hauptziel war die Einrichtung eines internationalen und interaktiven Netzwerks von Akteurinnen und Akteuren (hauptsächlich politischen Entscheidungsträgern), um die Ausarbeitung und Umsetzung nationaler Pläne/Strategien für seltene Krankheiten, wissenschaftliche und technische Unterstützung, Workshops und die aktive Beteiligung von SH-Gruppen/Organisationen (EURORDIS und nationale Allianzen) weiter voran zu treiben (europlan.org, 2018)

Die Umsetzung in Österreich finden Sie im Abschnitt 5.4.

4.4 RD-ACTION - Data and policies for rare diseases

RD-ACTION (Rare Disease) ist eine vom EU-Gesundheitsprogramm finanzierte Joint Action von 2015- 2018, die die Umsetzung von Empfehlungen zu Politik, Information und Daten für seltene Erkrankungen fördert. Durch die Bündelung der Bemühungen zur Verbesserung des Wissens über seltene Krankheiten und von Orphan Drugs zur Unterstützung der Entwicklung nationaler und europäischer Richtlinien in diesem Bereich, wird die RD-ACTION sicherstellen, dass ein integrierter europäischer Ansatz für die Herausforderungen der seltenen Krankheiten besteht (erare.eu, 2018).

Die sechs Arbeitspakete der RD-ACTION (dimdi.de, 2018):

- Koordination
- Information
- Evaluation
- Orphanet
- Steuerung, Pflege und Förderung der Einführung von Orpha-Kennnummern in EU-Mitgliedsstaaten
- Strategieentwicklung für die Integration von seltenen Erkrankungen

4.5 EUPATI - Die Europäische Patientenakademie

Die Europäische Patientenakademie (EUPATI) ist europäisches Projekt, geleitet vom Europäischen Patientenforum und wird durch die Zusammenarbeit verschiedener Stakeholder umgesetzt (eupati.eu, 2018):

- Pharmaunternehmen,
- Universitäten,
- gemeinnützigen Organisationen und
- Patientenorganisationen

Die Akademie wurde als Vorzeigeprojekt der Innovative Medicines Initiative gestartet und entwickelt. Patientinnen und Patienten werden in den Bereichen Arzneimit-

telentwicklung, klinische Studien, Arzneimittelvorschriften, Gesundheitstechnologiebewertung geschult (eupati.eu, 2018). Ziel ist es, dass sich die Patientinnen und Patienten an der Forschung und Entwicklungen beteiligen, diese verstehen und dazu beitragen. Darüber hinaus bietet und pflegt EUPATI die Toolbox zur Medikamentenentwicklung und koordiniert ein Netzwerk nationaler Plattformen für Patientinnenanwälte und Patientenanwälte (eupati.eu, 2018).

Die Umsetzung in Österreich finden Sie im Abschnitt 5.4.

4.6 Expertisezentren und Europäische Referenz Netzwerke

Die Errichtung von Expertisezentren ist ein zentrales Element bei der erfolgreichen Umsetzung von Empfehlungen der europäischen Kommission, nationaler Aktionspläne und nationaler Strategien (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2331). Der Großteil der SE ist den meisten Gesundheitsdienstleistern in Europa unbekannt und Betroffen leiden stark darunter, dass sie nicht wissen, wohin sie sich mit ihren Anliegen wenden können. Die Vernetzung verschiedener Zentren und auch von SH-Gruppen/Organisationen kann dazu beitragen, dass Informationen über eine Erkrankung EU-weit gesammelt werden können und sowohl fachgerechte, qualitätsvolle Versorgung sichergestellt werden kann, als auch schnellere und genauere Diagnosen. Von dem damaligen „European Union Committee of Experts on Rare Diseases“ wurden 2011 Empfehlungen ausgesprochen, wie solche Zentren im Idealfall aufgebaut werden sollen, einige Länder haben sich auch an diese gehalten. Ziel dieser Empfehlungen war es, einen einheitlichen Qualitätsstandard zu entwickeln, damit diese in weiterer Folge in „European Reference Networks“ (ERN) implementiert werden können (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2331).

Unterstützt werden die Mitgliedstaaten bei der Errichtung von ERN, unter bestimmten Voraussetzungen, festgelegt in Artikel 12 Europäische Referenznetzwerke Richtlinie 2011/24/EU des Europäischen Parlaments und des Rates vom 9. März 2011 über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (euregio.eu, 2011):

„(1) Die Kommission unterstützt die Mitgliedstaaten beim Aufbau Europäischer Referenznetzwerke zwischen Gesundheitsdienstleistern und Fachzentren in den Mitgliedstaaten, insbesondere im Bereich seltener Krankheiten. Die Netzwerke beruhen auf der freiwilligen Teilnahme ihrer Mitglieder, die gemäß den Rechtsvorschriften des Mitgliedstaats, in dem die Mitglieder niedergelassen sind, an den Tätigkeiten der Netzwerke teilnehmen und zu diesen Tätigkeiten beitragen, und stehen jederzeit offen für neue Gesundheitsdienstleister, die sich anschließen möchten, sofern diese Gesundheitsdienstleister alle in Absatz 4 genannten Bedingungen und Kriterien erfüllen.

(2) Die Europäischen Referenznetzwerke verfolgen mindestens drei der nachstehenden Ziele: a) dabei mitzuhelfen, das Potenzial der europäischen Zusammenarbeit im Zusammenhang mit hoch spezialisierter Gesundheitsversorgung von Patienten sowie für die Gesundheitssysteme durch Nutzung von Innovationen in Medizinwissenschaft und -technik zu verwirklichen; b) zur Zusammenstellung von Kenntnissen auf dem Gebiet der erkrankungsspezifischen Prävention beizutragen; c) Verbesserungen bei der Diagnose und bei der Bereitstellung einer hochwertigen, allgemein zugänglichen und kostengünstigen Gesundheitsversorgung für alle Patienten mit Gesundheitsproblemen, die eine besondere Konzentration von Fachwissen erfordern und in medizinische Bereiche fallen, in denen es nur wenige Sachverständige gibt, zu erleichtern; d) die kostengünstige Nutzung der Ressourcen gegebenenfalls durch Konzentration zu maximieren; e) Forschung und epidemiologische Überwachung, etwa durch Register, weiter zu stärken und Fortbildung für Angehörige der Gesundheitsberufe bereitzustellen; f) die virtuelle oder physische Verbreitung von Fachwissen zu erleichtern und Informationen, Wissen und bewährte Verfahren innerhalb und außerhalb der Referenznetzwerke zu erarbeiten, zu teilen und zu verbreiten sowie Entwicklungen bei der Diagnose und Behandlung von seltenen Krankheiten zu fördern; g) die Entwicklung von Qualitäts- und Sicherheitsreferenzen zu fördern und die Ausarbeitung und Verbreitung bewährter Verfahren innerhalb des Netzwerks und darüber hinaus zu unterstützen; h) Mitgliedstaaten mit einer unzureichenden Zahl an Patienten, die an einem spezifischen Gesundheitsproblem

leiden, oder mit mangelnden technologischen oder fachlichen Grundlagen zu helfen, eine umfassende Palette hochwertiger und hoch spezialisierter Dienstleistungen anzubieten.“ (euregio.eu, 2011)

Die Umsetzung in Österreich finden Sie im Abschnitt 5.

4.7 Identifizierung und Kodierung von seltenen Erkrankungen

Weltweit wird folgende Kodierung für Krankheiten von Stakeholdern, aber vor allem auch von Gesundheitssystemen angewendet: „International Classification of Diseases“ (ICD) (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2332). Die meisten seltenen Erkrankungen findet man im ICD10 nicht und oft sind jene die eine eigene Kodierung haben falsch eingeordnet (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2332). Auf Grund ihrer individuellen Seltenheit, sind genetische und andere Arten seltener Erkrankungen in diesem Kodierungssystem unterrepräsentiert, somit werden viele die Krankheiten betreffende Daten nicht erfasst und auch nicht in Ressourcenallokation und Gesundheitsplanung miteinbezogen, des Weiteren wird die klinische Forschung gehemmt (Aymé, Bellet, & Rath, 2015, S. 1). Die Folgen daraus sind Wissenslücken betreffend den Verlauf dieser Krankheiten. Zahlen der Morbidität und Mortalität von SE sind für die Allgemeinheit nicht sichtbar. Die Kodierung muss laut europäischer Kommission dringend verbessert werden, der Idealfall wäre, wenn es für jede SE einen eigenen Code geben würde, dies würde allen Stakeholdern eines Gesundheitssystems die Arbeit im Zusammenhang mit SE erleichtern (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2332). In der neuen Auflage ICD 11 ist vorgesehen, dass mehr SE gelistet werden (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2332).

Ziele der Kodierung (who.int, 2018)²:

- Einfaches Speichern, Abrufen und Analysieren von Gesundheitsinformationen für eine evidenzbasierte Entscheidungsfindung;
- Austausch und Vergleich von Gesundheitsinformationen zwischen Krankenhäusern, Regionen, Settings und Ländern und

² Zu Zeitpunkt der Erstellung dieser Thesis im Juni 2018 kann noch keine Aussage getroffen werden, ob diese Ziele umgesetzt werden. Weiteres ist das System der Kodierung in Diskussion.

- Datenvergleiche am selben Ort über verschiedene Zeiträume hinweg.

4.8 Register und Datenerfassungssysteme

Ein Patientinnen- und Patientenregister ist eine Sammlung von Daten für verschiedene Zwecke. Es werden standardisierten Informationen über eine Gruppe von Patientinnen und Patienten, die eine Erkrankung oder Erfahrung teilen gesammelt. Derzeit gibt es keine einheitliche Definition des Begriffs "PatientInnenregister", der im Bereich der Gesundheitsforschung verwendet wird. Begriffe wie „klinische Register“, „klinische Datenregister“, „Krankheitsregister“ und „Ergebnisregister“ werden ebenfalls verwendet, um dieselbe Datenerhebungsmethode zu beschreiben (Workman, 2013, S. 2).

Register für Patientinnen und Patienten stellen eine wichtige Informationsquelle dar, für die klinische Forschung, epidemiologischen Studien und auch für Zwecke der öffentlichen Gesundheit, damit diese auf europäischem Level unterstützt werden können. Sie spielen eine große Rolle, wenn es darum geht, die Komplexität der SE zu verstehen und zu erfassen, welche Behandlungsmethoden es bereits gibt sowie bei der Planung der Versorgung (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2333).

Wo gut implementierte Register und aktive SH-Gruppen/Organisationen existieren, steigt die Wahrscheinlichkeit für die Entwicklung einer Behandlung für die betreffende Krankheit. Darüber hinaus erleichtert eine über einen langen Zeitraum durchgeführte Sammlung von Patientennennendaten und Patientendaten die Schaffung von Pflegestandards (eurodis.org, 2013). Dennoch gibt es derzeit keine einheitlichen, akzeptierten Regelungen die Sammlung, Organisation oder Verfügbarkeit der Daten von Patientinnen- und Patientenregistern für seltene Krankheiten betreffend. Data-Sharing-Barrieren sind ein Argument für die Entwicklung weltweit akzeptierter Definitionen, Klassifikationen und Datenstandards, damit Richtlinien und Ressourcen geschaffen werden, um die Daten leichter teilen und steuern zu können (eurodis.org, 2013).

Die 10 wichtigsten Prinzipien, gefördert von EURODIS (eurodis.org, 2013):

- Patientinnen- und Patientenregister für SE sollten als globale Priorität anerkannt werden

Es ist zur Priorität geworden, Patientinnen- und Patientenregister zu etablieren und die Entstehung dieser zu unterstützen. Die Beteiligten haben zwar unterschiedliche Motive, aber im Endeffekt verfolgen sie ähnliche Ziele, Wissen zu erweitern und die Entwicklung eines neuen therapeutischen Durchbruchs auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen.

- Patientinnen- und Patientenregister für seltene Erkrankungen sollten eine möglichst große geographische Reichweite haben

Die internationale Zusammenarbeit und die Maximierung begrenzter Ressourcen hat viele Vorteile für den Umgang mit SE, besonders für jene, die sehr selten sind, auf Grund der niedrigen Prävalenz und der Knappheit von Informationen zu jeder einzelnen Erkrankung.

- Patientinnen- und Patientenregister für seltene Krankheiten sollten sich auf eine Krankheit konzentrieren oder eine Gruppe von Krankheiten, statt einer therapeutischen Intervention

Krankheitszentrierte Register gewährleisten höhere Qualität und Vollständigkeit der Daten und ermöglichen vor allem für Regulierer und Zahler eine Bewertung der langfristigen Ergebnisse und der Kostenwirksamkeit neuer Arzneimittel.

- Kompatibilität und Harmonisierung zwischen seltenen Krankheiten; PatientInnenregister sollten konsequent weiterverfolgt werden

Es ist notwendig, global akzeptierte Definitionen, Klassifizierungen, Datenstandards zu entwickeln und Richtlinien und Ressourcen bereitzustellen, die das Teilen und Zusammenführen von Daten erleichtern. Im Idealfall sind dies Standardarbeitsanweisungen und Plattformen zur Zentralisierung neuer oder bestehender Register.

- Ein Mindestsatz (Common Data Element) an gemeinsamen Datenelementen sollte konsequent in allen Patientinnen- und Patientenregister für seltene

Krankheiten verwendet werden, dies würde die Standardisierung, Harmonisierung und Kompatibilität der Daten erleichtern

- Die Daten der Patientinnen- und Patientenregister für seltene Krankheiten sollten mit entsprechenden Biobanken verlinkt sein

Der große Nutzen biologischer Daten von SE wird nur dann erhöht, wenn sie mit gut dokumentierten Daten in einem Patientinnen- und Patientenregister kombiniert werden können. Es wird empfohlen, ein System zu entwickeln, welches jeder Patientin und jedem Patienten eine eindeutige globale Kennung zuweist, um so die Datenverknüpfung zu erleichtern und doppelte Einträge zu vermeiden und gleichzeitig die Verschwendung von Daten zu verhindern³.

- Register für seltene Erkrankungen sollten Daten, direkt von Patientinnen und Patienten berichtet, enthalten und mit Daten, erfasst von Spezialistinnen und Spezialisten, verknüpft werden.

Durch die Ergänzung von Daten und Informationen von den Betroffenen selbst erhalten diese Datensätze ein höheres Maß an Vollständigkeit und Qualität. Durch Standards, Plattformen und wissenschaftlichen Anleitungen soll die Qualität dieser Daten sichergestellt werden.

- Public-Private-Partnerships sollen gefördert werden, um die Nachhaltigkeit von Patientinnen- und Patientenregistern sicherzustellen.

Die Entwicklung jedes einzelnen Registers oder Netzwerks ist sehr aufwendig und bringt finanzielle Verpflichtungen einher. Wenn Regierungen und private Akteurinnen und Akteure Interesse an dieser Thematik haben, kann daraus eine vielversprechende Partnerschaft entstehen.

- Patientinnen und Patienten sollten im gleichen Ausmaß wie bei anderen Interessensgruppen einbezogen, bei der Verwaltung von Patientinnen- und Patientenregistern mit eingebunden werden

³ Die Daten müssen so verschlüsselt werden, dass die europäische Datenschutzgrundverordnung eingehalten wird.

Patientinnen und Patienten sollten auf allen Ebenen der Entwicklung, Verwaltung und Wartung miteinbezogen werden, um die Bedürfnisse dieser bestmöglich zu repräsentieren. Durch sie würde die Sensibilisierung aller Beteiligten für die Existenz von Registern erhöht und schließlich die Qualität und Quantität der gesammelten Daten verbessert werden.

- Patientinnen- und Patientenregister sollten als Schlüsselement für den Aufbau und die Stärkung von Patient Empowerment dienen

Durch die Erstellung von Registern kann es jenen Patientinnen und Patienten und ihren Familien, die sich an der Entwicklung von Datenbanken, die ihre Daten erhalten engagieren wollen erleichtert werden dies zu tun. Diese können dann ihre Daten mit Gesundheitsdienstleistern, Forschern und Arzneimittelherstellern teilen.

5 Versorgungsstrukturen in Österreich

Menschen mit SE müssen sich enormen Herausforderungen stellen, deswegen erwarten sie sich, von der Versorgungsstruktur auf dieselbe Art und Weise behandelt zu werden, wie Patientinnen und Patienten mit häufig vorkommenden Erkrankungen (Riedl, 2015, S. 86).

Es haben sich 4 essentielle Wünsche der Betroffenen herauskristallisiert (Riedl, 2015, S. 86):

- Abbildung der Besonderheiten seltener Erkrankungen im österreichischen Gesundheitswesen,
- Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen,
- Verbesserung der medizinischen-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen durch Errichtung bzw. Auswahl von Expertisen Zentren,
- Förderung der grundlagenorientierten, aber auch der klinisch angewandten Forschung im Bereich seltener Erkrankungen.

SH-Gruppen/Organisationen sind eine wichtige Stütze für Betroffene. In Österreich leisten rund 60 dieser Gruppen/Organisationen Hilfestellungen. Oft geht es darum, gemeinsame Erfahrungen und Bedürfnisse ans Licht zu bringen und nach außen zu tragen (Riedl, 2015, S. 85). Therapien und Medikamente für seltene Erkrankungen sind sehr teuer in Forschung und Entwicklung, deshalb werden viele Lösungswege nicht genügend verfolgt (Riedl, 2015, S. 86). Doch die Betroffenen wollen sich nicht mehr mit ihrem Schicksal abfinden, sie wollen auf sich aufmerksam machen, wollen gehört werden, dies ist eine weltweite Entwicklung. Einige seltene Erkrankungen sind bereits öffentlich bekannt, beispielsweise das Epidermolysis bullosa – Haus Austria für „Schmetterlingskinder“. Hier wurde sogar ein Expertisezentrum aufgebaut (Riedl, 2015, S. 86).

5.1 Nationalen Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen

Die Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE) wurde im Jahr 2011 bei der Gesundheit Österreich GmbH (GÖG) gegründet. Die bessere Versorgung von Personen mit SE in Österreich sowie Vernetzung der involvierten Stakeholder und Beteiligten des Gesundheitswesens sind die Ziele der NKSE. Um diese Ziele zu erreichen, wurde eine Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) mit dem Titel „Seltene Erkrankungen in Österreich“ durchgeführt, sie wurde Ende 2012 veröffentlicht. Drei Jahre später, 2015 wurde der Nationale Aktionsplan für Seltene Erkrankungen auf Grundlage dieser Studie, vom BMG publiziert. Die Errichtung nationaler Einrichtungen stellt die derzeitige Hauptaufgabe der NKSE dar, Ziel ist es möglichst viele Einrichtungen in Österreich die Möglichkeit zu geben, an die Europäischen Referenznetzwerke Anschluss zu finden (goeg.at, 2018).

Andere Arbeitsbereiche der NKSE sind (goeg.at, 2018):

- Diagnostik,
- Kodierung,
- Öffentlichkeitsarbeit und
- Orphan Medicinal Products

Sowohl auf nationaler Ebene, in den Gremien (goeg.at, 2018):

- Beirat für seltene Erkrankungen und
- Strategische Plattform für seltene Erkrankungen,

als auch auf europäischer Ebene, im Board of Member States, arbeitet die NKSE stetig an der Verbesserung von Vernetzung und Austausch zwischen verschiedenen Akteurinnen und Akteuren im Bereich der SE (goeg.at, 2018).

Weiteres besteht eine enge Zusammenarbeit mit Orphanet Austria, dies ist die nationale Stelle von Orphanet und übernimmt einige Hauptaufgaben in der Umsetzung des nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen (goeg.at, 2018).

5.2 Nationaler Aktionsplan für SE in Österreich

Der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) hat zum Ziel, die allgemeinen Lebensumstände von betroffenen Patientinnen und Patienten unabhängig von Geschlecht, Alter, Grad einer Behinderung und sozioökonomischen Faktoren zu verbessern. Dabei soll das soziale und berufliche Umfeld miteinbezogen werden. Österreich hat im internationalen Vergleich bereits bestehende Strukturen, für die Versorgung für Betroffener einer SE im Sozialwesen und Gesundheitssystem. Ziel ist es zwischen den bereits bestehenden Strukturen eine Vernetzung zu schaffen (Ladurner & Voigtländer, 2015, S. 66).

Abbildung 3: Vier Ausgangsfelder zur Erstellung des NAP.se



Quelle: (BMG, 2015, S. 12)

Um die europäischen Ziele auf nationaler Ebene umzusetzen, wurde folgende Zielsetzungen und Handlungsfelder formuliert (BMG, 2015, S. 20):

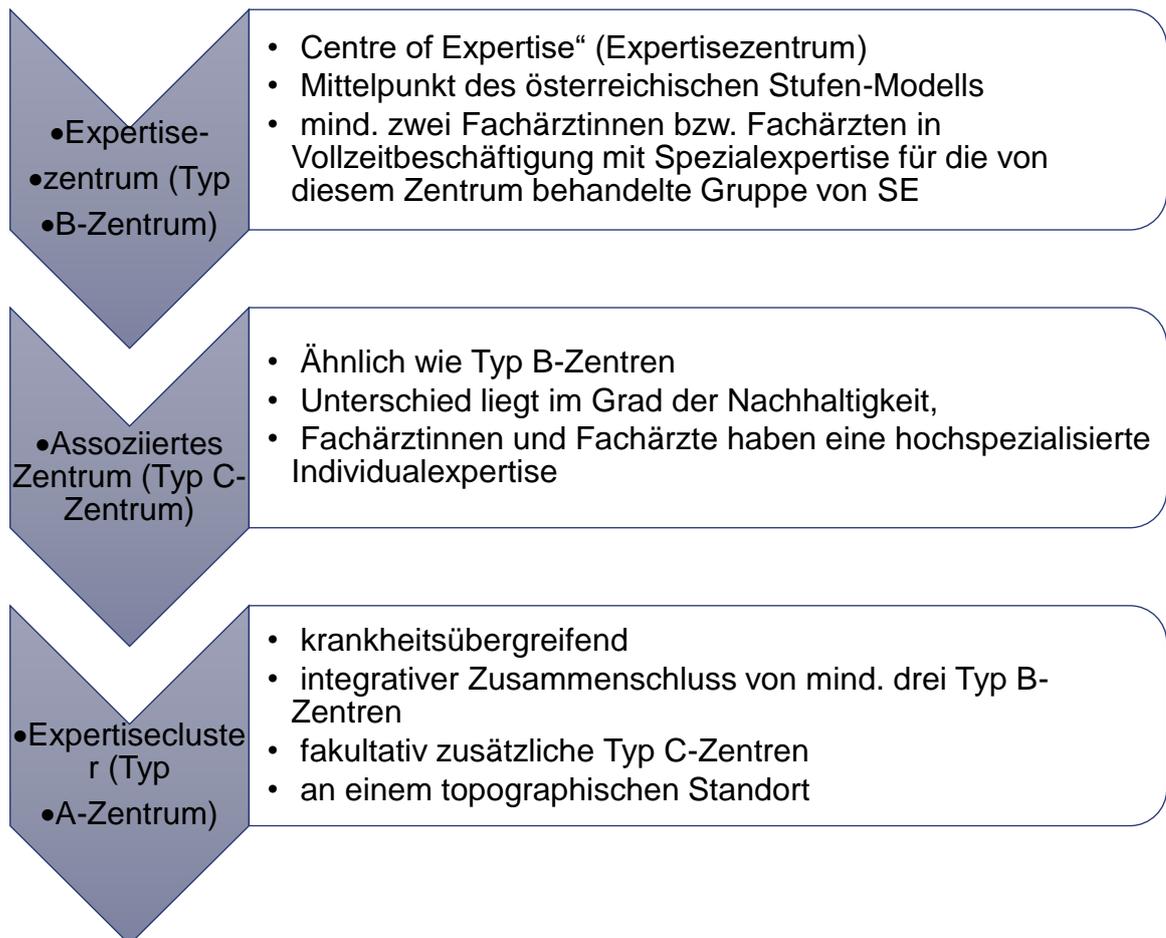
- *HF 1: Abbildung der seltenen Erkrankungen im Gesundheits- und Sozialsystem*
- *HF 2: Verbesserung der medizinisch-klinischen Versorgung der von seltenen Erkrankungen Betroffenen*
- *HF 3: Verbesserung der Diagnostik von seltenen Erkrankungen*

- *HF 4: Verbesserung der Therapie und des Zugangs zu Therapien für von seltenen Erkrankungen Betroffene*
- *HF 5: Förderung der Forschung im Bereich seltene Erkrankungen*
- *HF 6: Verbesserung des Wissens über und des Bewusstseins hinsichtlich seltene/r Erkrankungen*
- *HF 7: Verbesserung der epidemiologischen Kenntnisse im Kontext seltener Erkrankungen*
- *HF 8: Einrichtung ständiger Beratungsgremien für seltene Erkrankungen beim BMG*
- *HF 9: Anerkennung der Leistungen der Selbsthilfe“*

5.3 Expertisezentren in Österreich

Aus Handlungsfeld 2 des Nap.se und den Empfehlungen der Europäischen Kommission wurde für Österreich ein 3-Stufen-Modell entwickelt (bmgf.gv.at, 2018):

Abbildung 4: 3 Stufen-Modell von Expertisenzentren



Quelle: (bmgf.gv.at, 2018)

5.3.1 Designation von Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich

Ziel der Designation⁴ von Expertisezentren ist die Vernetzung und Bündelung der Expertise, damit bestehende Strukturen systematisch genützt und somit Synergien geschaffen werden (bmgf.gv.at, 2018). Damit soll die Versorgungsqualität gesichert und gesteigert werden. Nicht nur medizinische Aspekte, abgedeckt durch die Expertise spielen eine Rolle, auch die Gesundheitsplanung soll mit Hilfe der Zentren verbessert werden (bmgf.gv.at, 2018).

Während der Designation werden alle Akteurinnen und Akteure miteinbezogen, die bei der Gesundheitsplanung eine Rolle spielen (bmgf.gv.at, 2018):

- Bundesministerium für Arbeit, Soziales, Gesundheit und Konsumentenschutz,
- Bundesländer und
- Sozialversicherungsträger

Nur designierte Expertisezentren werden in ein „European Reference Network“ aufgenommen. Dies ist entscheidend für die Vernetzung auf europäischer Ebene. Expertisezentren können als Vollmitglied, assoziierter Partner, kooperierender Partner oder „Coordination hub“ Teil eines ERN werden (bmgf.gv.at, 2018).

Vollmitglieder erfüllen alle Ziele der Europäischen Kommission und werden auf europäischer Ebene evaluiert, beurteilt und erneut designiert. Vollmitglieder sind zuständig und tragen Verantwortung für die Teilnahme an allen Gremien des ERN (bmgf.gv.at, 2018).

Assoziierte Partner sind keine Vollmitglieder, weil sie die Kriterien der Europäischen Kommission nicht zur Gänze erfüllen oder der nationale Designationsprozess noch nicht abgeschlossen ist. Man will verhindern, dass ihre Expertise verloren geht und deswegen werden sie auf nationaler Ebene der Gesundheitsbehörden anerkannt,

⁴ Designation beschreibt einen qualitativen Bewertungsprozess, zu Zertifizierung von medizinischen Einrichtungen durch eine offizielle Stelle (prorare-austria.org, 2018).

die nationale „Health Authority“ kann wiederum das Zentrum gegenüber der Europäischen Kommission und dem „Board of Member States on ERN“ als assoziierte Mitglieder nominieren (bmgf.gv.at, 2018).

Kooperierende Partner, haben die Aufgabe, der Weitergabe von Wissen und Kompetenz für nationale Gesundheitseinrichtungen und sie sollen als Kontaktstellen zu den jeweiligen ERN dienen. Nominiert werden sie von der nationalen „Health Authority“ (bmgf.gv.at, 2018).

„Coordination hubs“, diese gibtes vor allem in den kleinen Mitgliedsstaaten, welche keine eigenen Expertisezentren haben, sie dienen der Anbindung an ERN, damit der Informationsaustausch stattfindet (bmgf.gv.at, 2018).

In Österreich gibt es zu diesem Zeitpunkt zwei anerkannte Expertisezentren (Typ B-Zentren) (bmgf.gv.at, 2018):

- **EB-Haus Austria - Expertisezentrum für Genodermatosen mit Schwerpunkt Epidermolysis bullosa**
 - Designation Dezember 2016
 - Mitglied des ERN Skin - ERN on skin disorders".
- **St. Anna Kinderspital-Expertisezentrum für pädiatrische Onkologie**
 - Designation April 2017
 - Mitglied des ERN PaedCan – ERN on paediatric cancer

Kandidaten zu Designation 2018 (bmgf.gv.at, 2018):

- **Dermatologie Med. Univ. Innsbruck**
Expertisezentrum für Genodermatosen (seltene genetisch bedingte Hautkrankheiten) mit Schwerpunkt Ichthyosen (Verhornungsstörungen)
- **Mund-, Kiefer- und Gesichtschirurgie PMU Salzburg als**
Expertisezentrum für kraniofaziale Anomalien (Missbildungen Schädel- und Gesichtsbereich)
- **Pädiatrie AKH Wien, Kinderorthopädie Speising, Innere Medizin Hanusch und Innere Medizin BHS Wien**
Expertisezentrum für Knochenerkrankungen, Störungen des Mineralhaushaltes und Wachstumsstörungen

- **Orthopädie Med. Univ. Graz**
Expertisezentrum für maligne Knochen- und Weichteiltumore
- **Universitätsklinik für Neurologie an der Christian Doppler-Klinik in Salzburg**
Expertisezentrum für seltene Epilepsien
- **Abteilung für Kinderurologie der Barmherzigen Schwestern in Linz**
Expertisezentrum für seltene kinderurologische Erkrankungen
- **Universitätsklinik für Neurologie Innsbruck als**
Expertisezentrum für seltene Bewegungsstörungen

5.4 Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen

Pro Rare Austria ist ein bundesweit tätiger gemeinnütziger Dachverband für Selbsthilfegruppen und –organisationen unterschiedlicher seltener Erkrankungen und wurde 2011 von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder gegründet. Pro Rare Austria sieht sich als Sprachrohr für all jene, die in ihrem Leben mit einer SE konfrontiert sind und will durch die Bündelung von Interessen die Anliegen der Betroffenen vertreten (Riedl, 2015, S. 85). Weitere Ziele sind, die Vernetzung zwischen Patientinnen und Patienten sowie Selbsthilfeorganisationen, Wissen vermitteln und erweitern. Ein besonderes Anliegen besteht darin, dass SE rechtlich anerkannt und ihre Besonderheiten im österreichischen Gesundheitswesen wahrgenommen werden. Verbesserungen gilt es in folgenden Bereichen zu erreichen: medizinisch-klinische Versorgung, durch Expertise Zentren, Diagnostik, Förderung der Forschung und Selbsthilfe (Riedl, 2015, S. 85). Zum Stichtag 01.06.2018 hatte Pro Rare Austria 59 Mitglieder (prorare-austria.org, 2018).

Pro Rare Austria arbeitet derzeit an folgenden Projekten mit:

- EUPATI

2014 wurde EUPATI Österreich in Zusammenarbeit von Pro Rare Austria, NF Kinder, der Medizinischen Universität Salzburg, Novartis und Actelion gegrün-

det. Ein Jahr später begann die Planung für eine EUPATI-Landesplattform. Unterstützt wird die Landesplattform von der ARGE Selbsthilfe Österreich, einem breit aufgestellten Netzwerk nationaler Gesundheitspartner mit Interesse an der Weiterbildung von Patientinnen und Patienten und deren Beteiligung an der Forschung und an der Entwicklung von Arzneimitteln. Die Vorsitzenden der ARGE Selbsthilfe Österreich sagte 2015 eine aktive Unterstützung und Beteiligung an der zukünftigen österreichischen Landesplattform, zu (at.eupati.eu, 2018).

In Zwischenzeit arbeitet EUPATI Österreich als eigenständige Organisation.

- EUROPLAN

2017 fand die zweite EUROPLAN-Konferenz im Zuge des 8. Kongresses für seltene Erkrankungen, organisiert von Pro Rare Austria und dem Forum für seltene Erkrankungen, statt.

- NAP.se

„ProNAP – Unterstützung der Umsetzung des NAP.se. Ziel ist es, bei der Umsetzung der Maßnahmen des NAP.se unterstützend zu wirken.

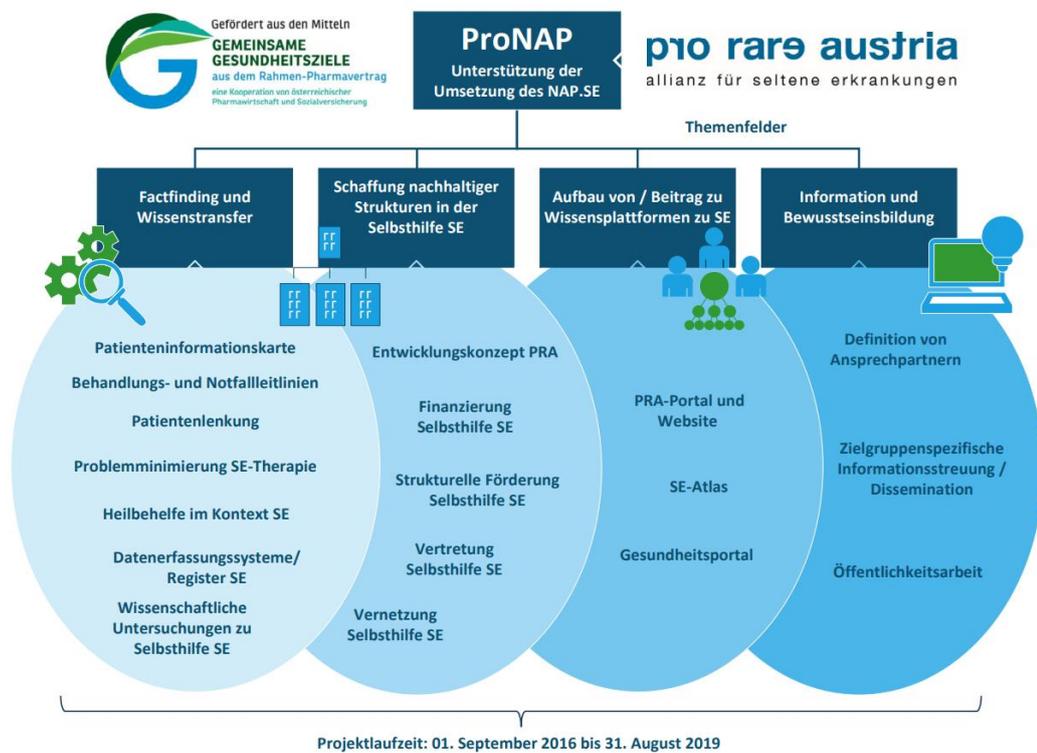
Ziele (Mauric, 2017, S. 1-2):

1. *„Generieren von patientenbezogenem (nicht medizinischem) Wissen über SE mit Fokus auf sozialen sowie strukturellen Herausforderungen und Bereitstellen von Datengrundlagen für politische Entscheidungsträger*
2. *Schaffung nachhaltiger Strukturen in der Selbsthilfe für SE und Stärkung der Position von Pro Rare Austria in ihrer Funktion als Interessensvertretung von Personen mit SE und deren Angehörigen*
3. *Stärkung der Patientensicherheit durch Bereitstellung objektiver, qualitätsgesicherter und zielgruppenspezifischer Informationen mittels technischer Plattformen, insbesondere im Sinne eines besseren Leitens von Betroffenen durch das System (Wegweiser)*
4. *Erhöhung des Bewusstseins für SE und die Leistungen der Selbsthilfe in allen Zielgruppen und Sensibilisierung der Öffentlichkeit für das Thema*

5. *Vorantreiben der Umsetzung des NAP.se durch Aufzeigen von „Best Practice“ und Motivation weiterer Anspruchsgruppen im Sinne der Vorbildwirkung“*

Anhand des Projektplans sieht man, in welchen Bereichen sich Pro Rare Austria bei der Umsetzung des NAP.se besonders einsetzen will. Der Fokus liegt auf den patientinnen- und patientenzentrierten Themen. Pro Rare Austria fordert im Zuge dessen auch ihre Mitglieder auf, aktiv mitzuwirken und betont, wie wichtig ihr Mitwirken bei der Umsetzung ist.

Abbildung 5: Projektplan ProNAP



Quelle: (Mauric, 2017)

6 Ergebnisse im Überblick

Ausgehend von der Befassung mit dem Thema hatte ich die Möglichkeit die Gruppe der Betroffenen und ihre Bedürfnisse und Problemstellungen zu erheben. Die Ergebnisse im Überblick:

- **Selbsthilfe ist unverzichtbar**
- **Es besteht breite gemeinsame Betroffenheit**
- **Ein hohes Maß an Engagement der Betroffenen**
- **Gegenseitige Unterstützung und Zusammenhalt trotz schwerwiegender Belastung**
- **dieselben Probleme, verschiedene Erkrankungen**
- **Wissenstransfer zwischen den Betroffenen**
- **Potential zur Verbesserung der Forschung und Entwicklung**
- **Eine soziale Versorgungsstruktur muss ausgebaut werden**
- **Schwächen können beseitigt werden**
- **Unterstützung der Selbsthilfe ist notwendig**
- **Das Engagement zeigt Wirkung**

Wie sich die Ergebnisse im Detail darstellen, lesen auf den folgenden Seiten.

7 Die Position der beobachteten und befragten Mitglieder von Pro Rare Austria

Im Verlauf der gegenwärtigen Untersuchung wurden Hauptaufgaben von Selbsthilfegruppen und Selbsthilfeorganisationen für seltene Erkrankungen und Problemstellungen von Erkrankten und deren Angehörigen in der Selbsthilfe identifiziert.

7.1 Die schriftliche Befragung

Durch die Komplexität einer seltenen Erkrankung stehen die Betroffenen vor vielen Herausforderungen, mit welchen sie sich an die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der SH-Gruppen/Organisationen wenden. SH-Gruppen/Organisationen dienen als Informationsdrehpunkt, wenn es um allgemeine Problemstellungen im Alltag geht. SH-Gruppen/Organisationen bieten die Möglichkeit des Austauschs, was für Erkrankte und deren Angehörige sehr wichtig ist. Sie unterstützen Betroffene in den verschiedensten Bereichen und dienen als Ansprechpartner und Anlaufstelle für verschiedene Probleme und Anliegen.

7.1.1 Allgemeine Informationen über die Antwortenden und die Selbsthilfegruppen/Organisationen der Antwortenden

Der Rücklauf besteht jeweils zur Hälfte aus Betroffenen und Angehörigen. Die Funktion, die in der SH-Gruppe/Organisation ausgeübt wird, ist meist ehrenamtlich, nur in zwei Rückmeldungen wurde angegeben, dass die antwortende Person für die Tätigkeiten bezahlt wird (Datafile, 2018)⁵. Das Alter der Antwortenden reicht von 28 Jahren bis zu 75 Jahren, wobei die meisten zwischen 35 – 65 Jahren alt sind (Datafile, 2018). Die Anzahl der Mitglieder in den Gruppen variiert stark. Es gibt sehr kleine Gruppen mit nur 10 Personen, aber auch sehr große, mit bis zu 300 Personen, wobei hier nicht nur Personen aus Österreich Mitglieder sind, sondern auch aus anderen europäischen Ländern (Datafile, 2018). Die Bandbreite bei der Frage

⁵ Datafile(2018)= Auswertung des Fragebogens

nach der Betroffenenzahl ist sehr umfassend, von einer Betroffenen bis zu mehreren 1.000 österreichweit. Meist wurden nur Schätzungen abgegeben und des Öfteren hervorgehoben, dass die Dunkelziffer um ein Vielfaches höher ist (Datafile, 2018).

Das Ergebnis, wie viel Zeit im Durchschnitt pro Woche für die Arbeit in der Selbsthilfegruppe aufgewendet wird, stellt sich in folgender Bandbreite dar: Von einige wenige Stunde bei einem Gruppentreffen in einem dreimonatigen Rhythmus, über etwa 10-15 Stunden im Jahr, bis zu bei einigen wenigen, wo man die Arbeit in der Selbsthilfegruppe als Vollzeit Tätigkeit, das heißt um die 38 Stunden pro Woche betrachten könnte. Einen „Ausreißer“ gibt es sogar, von 80 – 100 Stunden pro Woche (Datafile, 2018).

Viele der Antwortenden erhalten keine oder kaum finanzielle Unterstützung, folgende Antworten wurde bei der Frage nach der Quelle der Finanzierung gegeben (Datafile, 2018) :

- Wiener Gesundheitsförderung
- Selbsthilfe-Unterstützungsstelle
- Dachverbände
- private Spenden
- Pharmafirmen
- Licht ins Dunkel
- Mitgliedsbeiträge
- Einmalbeträge bzw. so genannte Fördermitglieder.
- Charity-Organisationen
- Gemeinde
- Schulungen von EUPATI Austria und dem österreichischen Fundraisingverband
- Niederösterreichische Gesundheits- und Sozialfonds

7.1.2 Register/Datenerfassungssysteme

Register und Datenerfassungssysteme sind eine essentielle Informationsquelle über seltene Erkrankungen (Rodwell & Aymé, 2015, S. 2333). Aber nur wenige der Antwortenden haben die Frage nach bestehenden Register- oder Datenerfassungssystemen bejaht. Wenn solche vorhanden sind, dann vorwiegend im Ausland. Lediglich für eine Erkrankung hat bis zu diesem Zeitpunkt bloß eine Pharmafirma eine Registerstudie in Österreich durchgeführt (Datafile, 2018). Es fällt auf, dass vor allem die verschiedenen Universitätskliniken Register oder Datenerfassungssysteme zur Verfügung stellen (Datafile, 2018). Des Weiteren wurde angegeben, dass es große Unterschiede bei der Handhabung in Österreich gibt (Datafile, 2018).

Hier besteht definitiv noch Aufholbedarf für Österreich, nicht nur müssen solche Register und Datenerfassungssysteme geschaffen werden, bestehende müssen einheitlich gestaltet werden. Damit man Aussagen über die Zahl, Morbidität und Mortalität der Erkrankten treffen kann, sind solche Register und Systeme notwendig, ansonsten können in der Versorgungsforschung immer nur Annahmen getroffen werden.

Bis zu diesem Zeitpunkt kann die Zahl der Erkrankten oft nur geschätzt werden und es wird von einer tendenziellen hohen Dunkelziffer ausgegangen.

Gäbe es bereits etablierte Register- und Datenerfassungssysteme und könnten die bereits registriert Informationen über die Selbsthilfe zur Verfügung gestellt werden, würde sich die Vernetzung zwischen den Betroffenen einfacher gestalten. Des Weiteren könnte dies auch Akteurinnen und Akteure des Gesundheitswesens besser auf die Anforderungen vorbeistellen und so die Versorgungsstruktur verbessern.

7.1.3 Bestehen und Entstehen von Behandlungs- und Notfallleitlinien

Weniger als die Hälfte der antwortenden Befragten gab an, dass es Behandlungsleitlinien für ihre SE gibt, wobei einige aktiv an der Erstellung dieser beteiligt waren (Datafile, 2018).

Bestehende Notfallleitlinien gibt es diesen Informationen zu Folge wenige, oder sie sind nicht bekannt. Nur in einer Rückmeldung wurde angegeben, an der Entwicklung einer Notfallleitlinie beteiligt gewesen zu sein (Datafile, 2018). Konkrete Aktivitäten zu betreiben, um das Erstellen dieser Leitlinien weiter zu forcieren, wurde in den meisten Fällen bejaht (Datafile, 2018).

Dies zeigt, dass SH-Gruppen/Organisationen auch großes Engagement bei der Weiterentwicklung und Aufbau von Strukturen für die Behandlung ihrer SE aufbringen.

Bestehende Leitlinien bieten für alle Beteiligten Vorteile, durch sie könnten Ärztinnen und Ärzte, aber auch andere medizinische Disziplinen, besser auf die Bedürfnisse der Betroffenen eingehen und Vergleiche zwischen den verschiedenen Interventionen ausführen.

7.1.4 Mitarbeit und Vertretungen

Vertreter von Patientinnen und Patienten sind in den verschiedensten Gremien, Arbeitsgruppen, Kommissionen oder Ähnliches auf Landes- und/oder Bundesebene aktiv (Datafile, 2018). Genannt wurden in den Rückmeldungen folgende:

- Pro Rare Austria
- EUPATI
- Internationale Dachverbände
- Verschiedene Dachverbände auf Bundesländer-Ebene
- ARGE Selbsthilfe Österreich
- Europäische Gesellschaften

7.1.5 Informationsbeschaffung über Erkrankung und SH-Gruppen/Organisationen

„Persönliches Engagement“ ist das entscheidende Stichwort. In den meisten Fällen wurden die SH-Gruppen/Organisationen von den Antwortenden selbst gegründet. Antwortende haben über andere, teilweise internationale Gruppen/Organisationen oder das Internet davon erfahren (Datafile, 2018). In keiner Rückmeldung wurde

angegeben, dass sie Informationen aus der vorhandenen Versorgungsstruktur oder von Gesundheitsdienstleistern wie Ärztinnen oder Ärzten erhalten haben.

In der Befragung zeigt sich, dass Betroffene sich meist bei einer Vielzahl an Quellen über die verschiedenen Erkrankungen informieren. Es erschließt sich eine Kombination an Informationsquellen (Datafile, 2018):

Abbildung 5: Arten Informationsquelle



Quelle: (Datafile, 2018, eigene Darstellung)

In einige Antworten wurde angegeben, dass sie die Information ausschließlich aus Nachschlagewerken oder von anderen Betroffenen erhalten haben. Ärztinnen und Ärzte bzw. professionelle Gesundheitsdienstleister spielten in diesen Fällen keine Rolle (Datafile, 2018).

Wenige Erkrankte und Angehörige haben bereits in einem frühen Stadium der Krankheit Kontakt zu Spezialistinnen und Spezialisten, deswegen sehen sie sich gezwungen, Eigenrecherche zu betreiben. Information aus dem Internet birgt auch

Risiken, diese Informationsflut ist für viele Betroffene schwierig in der Handhabung, da sie nicht in der Lage sind, „gute“ von „schlechter“ Information zu unterscheiden (Litzkendorf, et al., 2016, S. 5).

In einer Rückmeldung wurde explizit darauf hingewiesen, dass die Mitglieder der SH-Gruppe/Organisation selbst die Expertinnen und Experten seien und ein Netzwerk im Entstehen sei, aber die Informationsbeschaffung unter den Betroffenen selbst spielt in fast allen Rückmeldungen eine Rolle. In vielen Antworten fällt auch das Stichwort „international“, ob in Bezug auf Gruppen/Organisationen, Kongressen oder Expertinnen- und Expertentreffen. SH-Gruppen/Organisationen sind an internationaler Vernetzung interessiert und auf sie angewiesen (Datafile, 2018).

Der Großteil der Antwortenden hat angegeben, dass jegliche Informationen über die Erkrankung für sie sehr verständlich seien, nur einige wenige verstünden diese nicht (Datafile, 2018). Es ergibt sich wieder das Bild, dass die Betroffenen selbst das meiste Fachwissen und auch großes Vertrauen in dieses haben.

Patientinnen und Patienten haben das Verlangen, sich mit Hilfe der Internets und anderen SH-Gruppen/Organisationen über ihre Erkrankung zu informieren. Sie haben das Gefühl, dass sie über ihre Diagnose und Behandlung up to date sein müssen. Oft finden sie sich in der Position wieder, wo sie mehr Wissen über die eigenen Erkrankungen haben als die Ärztinnen und Ärzte. Sie haben dann das Gefühl, dass sie selbst am besten wissen, was gut ist für sie und welche Entscheidungen zu treffen sind (Von der Lippe, Diesen, & Feragen, 2017, S. 766).

Manchmal kommt es sogar vor, dass sich die Ärztinnen und Ärzte darauf verlassen, dass die Patientinnen und Patienten gut informiert sind und ihre Untersuchungen dementsprechend anders durchführen, denn sie gehen davon aus, dass vor allem bei weit fortgeschrittenen Erkrankungen die Betroffenen die richtigen Entscheidungen treffen (Litzkendorf, et al., 2016, S. 4). Oft sind es nur die Spezialistinnen und Spezialisten für SE in Expertisezentren, die das Informationsbedürfnis der Betroffenen stillen können (Litzkendorf, et al., 2016, S. 4).

Betroffene sehen sich als Expertinnen und Experten (Datafile, 2018). Dies hat mit Sicherheit seine Berechtigung und ist in diesem Gebiet oft notwendig, birgt aber

auch Risiken, wie in einer Quelle beschrieben: viele professionelle Gesundheitsdienstleister klagen über die Schwierigkeiten, die sich ergeben, wenn Patientinnen und Patienten so gut über ihr eigenes Krankheitsbild informiert sind. Forscherinnen und Forscher warnen davor, dass diese Patientinnen und Patienten unwissentlich Daten und Informationen zusammenführen könnten, ohne jegliche Kausalität, so könnten unkontrollierte Verzerrungen zu spezifischen Therapien entstehen, oder durch übermäßige Risikobereitschaft könnte ihre eigene Sicherheit gefährdet werden. Fachleute äußern zusätzlich Ängste, dass die Beteiligung der Patientin, des Patienten an der Forschung ineffizient oder störend für die Arbeit von Wissenschaftlern sein könnte. (Polich, 2012, S. 167).

Die Heterogenität der Quellen und fehlende Kompetenz, dieser Informationen zu ordnen und kritisch zu betrachten, kann die Beziehung zwischen Betroffenen und Ärztin oder Arzt beeinflussen und erschweren, dass Vertrauen aufgebaut wird. Es ist wichtig, dass die gesammelten Daten gemeinsam besprochen werden (Garrino, Picco, Finiguerra, & Rossi, 2015, S. 645).

Um das Vertrauen in Ärztinnen und Ärzte zu erhöhen, wäre es von Vorteil, wenn diese bereit wären, sich über Einzelfälle und Krankheitsbilder zu informieren. Es gibt einige wenige Hausärztinnen und Hausärzte, die dazu bereit sind, sich mit der Krankheit vertraut zu machen und in weiterer Folge alle Informationen zur Verfügung zu stellen. In jenen Fällen, wo ein solches Engagement seitens der Ärztin oder des Arztes nicht vorhanden ist, ist vor allem die fehlende Zeit der Grund, oder dass sie es für unwahrscheinlich halten, jemals wieder einen solchen Fall zu betreuen, also die „Investition“ in diese inhaltliche Beschäftigung mit einzelnen Fällen scheuen (Litzkendorf, et al., 2016, S. 4).

Zwischen verschiedenen Ärztinnen und Ärzten besteht oft keine ausreichende oder gar keine Kommunikation beziehungsweise werden zwischen den Diagnosen keine Verknüpfungen hergestellt. Oft sehen die Ärztinnen und Ärzte nicht das „große Ganze“ (Jaeger, M.Sci.a, Røjvik, M.Sci., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 47).

Damit die Betroffenen so versorgt werden, wie sie es brauchen und wie es die Erkrankung verlangt, ist es wichtig, dass alle Beteiligten zusammenarbeiten, sowohl

das medizinische Personal, Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler, Entscheidungsträger, politische Einrichtungen, Krankenversicherung als auch Patientinnen und Patienten selbst. Nur so kann gewährleistet werden, dass man Probleme identifizieren kann und Lösungen für diese gefunden werden (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1490).

Die Gesundheitspolitik sollte Sorge dafür tragen, dass ein multidisziplinärer Ansatz finanziert wird. Zusammenarbeit auf internationalem Level kann durch das European Reference Network für SE ausgeführt werden. Es ist von Bedeutung, dass medizinisches und nicht-medizinisches Personal im Umgang und in der Versorgung mit seltenen Erkrankungen ausgebildet wird. Dies würde dazu beitragen, die Besonderheiten, die mit diesen Erkrankungen einher gehen, in die Standardversorgung integrieren zu können. Expertisezentren sollten hier federführend in der Entwicklung von Schulungen, Vernetzungsprogrammen und Tools für die sozialen und lokalen Gesundheitsprofessionistinnen und -professionisten, welche in den verschiedenen Phasen der Versorgung involviert sind, sein (Castro, et al., 2017, S. 422).

Besonders für Eltern ist Information über die Erkrankung ihres Kindes sehr wichtig, sie sehen es als ihr Pflicht an, ihrem Kind die bestmögliche Versorgung bieten zu können. Eltern brauchen medizinische Information über die Krankheit ihres Kindes, aber nicht nur das. Sie wollen wissen, wie es weitergeht, wie sich die Krankheit auf das Leben aller Beteiligten auswirken wird, welche langfristigen Lösungen es gibt und ob Unterstützung von der Gesellschaft angeboten wird (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 477-478). Frustration bei Eltern löst vor allem das Unwissen und Unverständnis der Ärztinnen und Ärzte aus. Fehlende Kommunikation und die Unfähigkeiten, die Eltern zur Gänze über die Krankheit zu informieren, sind Gründe dafür (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 477-478).

Eltern sehen sich als Expertinnen und Experten für SE und haben somit auch angefangen sich selbst auf die Suche nach Information zu machen (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 477-478). Für sie wäre es auch von großer Bedeutung, wenn es Unterlagen gäbe, mit denen man dem jeweiligen Umfeld die Situation und das

Krankheitsbild näherbringen könnte, um so auch deren Fragen beantworten zu können (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 486-487). Wenn es um langfristige Prognosen geht, dann teilen sich die Meinungen: Manche Eltern wollen wissen, wie lange ihre Kinder vermutlich leben werden und brauchen diese Information, um sich auf alle Eventualitäten vorbereiten zu können. Andere wiederum sehen keinen Sinn darin, zu wissen, was möglicherweise in 20 Jahren der Fall sein könnte. Sie sind der Meinung, dass der Umgang mit solchen Informationen den jetzigen Gesundheitszustand negativ beeinflussen kann (Litzkendorf, et al., 2016, S. 5).

7.1.6 Der Weg zur Diagnose

Die Bandbreite der angegebenen Zeit, die es gebraucht hat, um eine Diagnose zu erstellen, ist sehr vielfältig, vor allem wenn diese erst im Erwachsenenalter getätigt wird. Der Zeithorizont bis zur Diagnose erstreckt sich in den Rückmeldungen von weniger als einem halben Tag bis zu mehreren Jahrzehnten. Auffällig ist, dass vor allem bei Neugeborenen und Kleinkindern häufig schneller einer Diagnose feststand (Datafile, 2018).

Viele der Antwortenden haben nur durch Eigeninitiative wie Recherche, zufälligen Begegnungen und Kontaktaufnahmen erfahren, dass sie an einer seltenen Erkrankung leiden. Teilweise wurde nur durch Zufallsdiagnosen festgestellt, woran die Betroffenen leiden und selbst nach einer feststehenden Diagnose wurde nicht sofort mit einer entsprechenden Behandlung begonnen. Eine oder einer hat in der Befragung angegeben, dass erst um die Anerkennung der Krankheit gekämpft werden musste (Datafile, 2018).

Bestätigt wird dies auch in der Literatur, der lange Weg zur Diagnose ist und bleibt eine Gemeinsamkeit zwischen den verschiedenen seltenen Erkrankungen (Reimann, Bend, & Dembski, 2007). Oft werden die Betroffenen weitergereicht und als „Spezialfall“ abgestempelt. Das Durchhaltevermögen der Patientinnen und Patienten wird in diesen Fällen stark gefordert, sie müssen teilweise immer wieder in Eigeninitiative starten und sie versuchen oft, mit Hilfe des Internets Kontakte zu an-

deren Betroffenen zu knüpfen, um eine schnellere Diagnose zu erhalten. Untersuchungen während der Schwangerschaft sind essentiell, um eventuell vorliegende genetische Erkrankungen früh zu erkennen. Darüber hinaus ist es wichtig, dass es nicht nur um die Diagnostik geht, sondern auch um die weiterführende Behandlung (Reimann, Bend, & Dembski, 2007). Die Lebensqualität der Patientinnen und Patienten wird durch die Symptome der Krankheit negativ beeinflusst und obwohl sich das Krankheitsbild nicht verändert, berichten Erkrankte, dass eine Diagnose die Lebensqualität wieder erhöht. Nach dem diese gestellt wurde, bedeutet dies, dass mit einer Behandlung begonnen werden kann (Bogart & Irvin, 2017, S. 5).

Für Eltern birgt die feststehende und endgültige Diagnose einerseits Erleichterung, stellt andererseits aber auch neue Überforderungen dar. Sie sind wütend und brauchen erst Zeit, um diesen Schock verarbeiten zu können. Ihre Gefühlswelt ist dann oft geprägt von Wut, Stress und Schuld, teilweise leugnen sie die Situation anfangs. Sie fühlen sich hilflos und haben Existenzängste (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487). Zu diesem Zeitpunkt stellen sie sich die Frage, ob sie mit dieser Situation umgehen können, ob die Krankheit schlimmer wird und was sie machen können, um das Leben ihres Kinders besser zu machen. Der Weg zur endgültigen Diagnose ist oft emotional so anstrengend, dass diese für viele selbst Betroffene und Eltern eine Erleichterung darstellt, denn die Unsicherheit ist meist noch schwieriger zu handhaben (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487). Eltern berichten darüber, dass Ärztinnen und Ärzte sich nicht genügend Zeit nehmen, um auf die emotionalen Bedürfnisse der Betroffenen einzugehen, sie würden es sehr begrüßen, wenn auch dieser Punkt mehr Beachtung bekommen würden (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487).

Gründe für verzögerte Diagnosen (Voigtländer, et al., 2012, S. 68):

- Defizite in der Erstversorgung: Ärztinnen und Ärzte in der Erstversorgung sind meist nicht gut über seltene Erkrankungen informiert, schon während der Ausbildung, rückt diese Thematik in den Hintergrund.
- Defizite in der medizinischen Versorgung: Viele notwendige Labortests werden in einigen Labors nicht eingeführt, da es sich auf Grund der geringeren

Prävalenz aus ökonomischer Sicht häufig nicht rentiert. Deswegen müssen Proben des Öfteren sogar ins Ausland zur Untersuchung geschickt werden. Vorhandene Tests entsprechen oft keinem hohen Qualitätsstandard, auf Grund kleiner Einzugsgebiete der Labors können diese keine Erfahrung in der Handhabung dieser Tests sammeln. Je niedriger die Anzahl der untersuchten Proben ist, desto teurer sind die diagnostischen Verfahren, wodurch Ärztinnen und Ärzte gehemmt sind, solche Tests anzufordern.

Durch Fort- und Weiterbildung in verschiedenen Bereichen kann eine Verbesserung des Diagnosevorgangs erreicht werden. Angesetzt muss dort werden, wo alles beginnt, bei der ersten Anlaufstelle der Patientinnen und Patienten, dem niedergelassenen Bereich, also bei Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern der Ambulanzen, aber vor allem bei den Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmedizinern. Wenn diese es zu einem frühen Zeitpunkt schaffen, häufige Erkrankungen auszuschließen, kann die Suche nach der richtigen Diagnose früher begonnen werden und Betroffene zu den passenden Spezialistinnen und Spezialisten überwiesen werden (Voigtländer, et al., 2012, S. 68). Es geht vorwiegend nicht darum, dass Ärztinnen und Ärzte über spezifische Krankheitsbilder besser informiert sind, sondern um Bewusstseinsbildung. Eine Sensibilisierung sollte schon in der medizinischen Ausbildung stattfinden, Studentinnen und Studenten sollte die Möglichkeit geboten werden, sich schon frühzeitig über Lehrveranstaltungen, Vertiefungen und Modulen in diesem Bereich weiterbilden zu können (Voigtländer, et al., 2012, S. 68). Der Einsatz von Screening-Programmen bringt bei vielen Erkrankungen große Vorteile, Spätfolgen können bei frühzeitigem Einsetzen verhindert werden, dies gilt vor allem für Neugeborene, ein späterer Einsatz wird zwar nicht zur Gänze abgelehnt, jedoch sind hier besondere Überlegungen zu führen, wie jene der Kosten-Nutzen Relation (Voigtländer, et al., 2012, S. 68).

7.1.7 Ebenen der Unterstützung und Arten der Hilfestellungen von Selbsthilfegruppen/Organisationen

SH-Gruppen/Organisationen leisten auf vielen Ebenen Hilfestellung. Für sie ist es sowohl wichtig, sich mit den individuellen Problemstellungen als auch mit kollektiven zu beschäftigen. Sie tragen dazu bei, dass möglichst viele Erfahrungen gesammelt werden und wollen patientenorientierte Lösungen finden (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1491).

Folgende Ebenen wurden anhand der gegenständlichen Befragung identifiziert:

- Medizinische Ebene:

Besonders oft wurde genannt, dass Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der SH-Gruppen/Organisationen Hilfestellung dabei leisten, die richtige Ärztin beziehungsweise den richtigen Arzt zu finden. Des Weiteren haben viele Betroffene Probleme dabei, die geeigneten Medikamente und Therapien zu finden (Datafile, 2018). Die Behandlung der Symptome und der Verlauf der Erkrankung sind ein weiteres Anliegen der Betroffenen. Alle gaben einstimmig an, dass sie Kontakte zu Expertise Zentren und Ärztinnen und Ärzten herstellen (Datafile, 2018).

Teilweise werden den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern von SH-Gruppen/Organisationen auch konkrete Anfragen gestellt, wie Kinderwunsch, Fragen der Dosierung von Medikamenten, Wahl der medizinischen Hilfsmittel bei einer spezifischen SE (Datafile, 2018). Der Umgang mit Schmerzen ist für die Meisten von großer Bedeutung. Diese sind ein Teil viele Krankheitsbilder. Wie mit diesen in den einzelnen Fällen umgegangen werden kann, ist ein sehr häufiges Problem der Erkrankten und deren Angehörigen (Datafile, 2018). In einer Rückmeldung wurde beschrieben, dass Patientinnen und Patienten oft durch jahrelange Unterschätzung des Schweregrades glaubten, an psychischen Problemen zu leiden, da sie ihrer Meinung nach alles Mögliche taten um Schmerzen zu verringern, aber trotzdem alltägliche Tätigkeiten nicht mehr zu Gänze ausführen konnten, wie das Versorgen der Kinder (Datafile, 2018).

- Soziale Ebene:

SH-Gruppen/Organisationen und ihre Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter leisten viel Unterstützung auf psychischer und sozialer Ebene. Eine der häufigsten Antworten in der schriftlichen Befragung war, dass vor allem Hilfe gesucht wird, wenn es darum geht, wie es nach einer solchen Diagnose weitergehen soll und beim Umgang mit dem sozialen Umfeld (Datafile, 2018). Eltern haben Probleme mit einer akkuraten Versorgung ihrer erkrankten Kinder und wie in den Schulen damit umgegangen wird. Dies zeigen die Antworten der Befragten (Datafile, 2018). Aber auch über Probleme des Alltags wird in SH-Gruppen/Organisationen oft diskutiert. (Datafile, 2018).

Der Umgang mit Depressionen und Burnout ist ein weiteres „Burning Issue“ im Umgang mit einer SE (Winkler, Datafile, 2018). Als Problem wird genannt, dass Menschen die z.B. an einer Depression oder einem (Pflege-) Burnout leiden, nicht mehr fähig sind, sich Hilfe zu holen oder einen Tunnelblick entwickeln, aufgrund dessen sie keine Hilfe mehr annehmen. Hier wurde der Wunsch zum Thema Psychoedukation über Vorträge und Gesprächsgruppen geäußert (Datafile, 2018).

Jahrelange Belastung durch Pflege, Therapie, falsche Diagnosen führt dazu, dass viele selbst Betroffene und Angehörige an den Rand ihrer Kräfte kommen. In SH-Gruppen/Organisationen finden sie Personen, die ähnliches oder dasselbe durchgemacht haben, sie können daher oft am besten beraten, wie in solchen Situationen zu handeln ist.

Patientinnen und Patienten und deren Angehörige haben ihrer Aussage nach das Gefühl, sie werden nach der Diagnose im Stich gelassen. Es geht ihnen in vielen Fällen nicht um Linderung von Schmerzen oder gar Heilung, welche in den meisten Fällen ausgeschlossen ist, sondern darum, dass jemand für sie und die Familie da ist. Leider ist das Gesundheitssystem oft organisatorisch nicht darauf ausgerichtet, beim Vorliegen einer SE die soziale Betreuung zu leisten, die so dringend notwendig wäre (Datafile, 2018). Die Wichtigkeit der Existenz der SH-Gruppen/Organisationen zeigt sich besonders in diesem Gebiet.

- Organisatorische Ebene:

Die meisten antwortenden Befragten gaben an, Hilfestellung bei Behördenwegen, Fragen der Kostenerstattung und bei Anträgen zu leisten. Sie bieten Unterstützung beim Formulieren von Anträgen, beim Ausfüllen von Formularen und begleiten bei Amtswegen (Datafile, 2018). Sie helfen den selbst Betroffenen und Angehörigen bei Beratungsgesprächen und begleiten Familien, die keine ausreichenden Deutschkenntnisse haben, bei Behördenwegen. Sie erstellen offizielle Schriftstücke vom Verein, um die Ernsthaftigkeit der Erkrankung zu unterstreichen und damit betroffene Familien eine Referenz zur Verfügung (Datafile, 2018). Das zur Verfügung stellen von Informationsangeboten zu SE oder das Veranstalten von Informationsabende und Patiententagungen sind weitere Anliegen, die von den Antwortenden wahrgenommen werden (Datafile, 2018).

Der für die Betroffenen teilweise sehr beängstigende Behörden-Dschungel ist ohne dem Rat der SH-Gruppen/Organisationen und deren Mitglieder, die dasselbe durchgemacht haben, nicht zu bewältigen (Datafile, 2018).

Man erkennt an diesen Antworten, dass Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter viel bewirken können, jedoch ist immer zu bedenken, dass auch diese einer großen Belastung ausgesetzt sind.

Ehrenamtliche Arbeit wird von vielen Betroffenen nicht immer wertgeschätzt oder sie nehmen diese gar nicht wahr, wobei diese durch die ständige Doppelbelastung und dem Engagement für andere als überfordernd erlebt wird (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1490).

SH-Gruppen/Organisationen sind ein Sammelpunkt für kollektive oder individuelle Erfahrungen von Betroffenen einer SE, durch sie können Probleme leichter identifiziert und patientenorientierte Lösungsansätze gefunden werden. Kleine Veränderungen, vor allem im organisatorischen Bereich, können einen großen Fortschritt für die Betroffenen darstellen (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1491)

7.1.8 Bedürfnisse im Alltag und Anteilnahme an der Gesellschaft

Soziale Auswirkungen für Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung: (Zurynski, Frith, Leonard, & Elliott, 2008, S. 1071)

- Isolation,
- Stigmatisierung,
- Diskriminierung
- und reduzierte Bildungs- und Beschäftigungsmöglichkeiten

Nicht das Bedürfnis nach Heilung steht bei vielen Betroffenen im Vordergrund, sondern Anstrengungen seitens der Versorgungsstruktur, damit die Situation so gut wie möglich verbessert werden kann (Huyard PhD, 2009, S. 366). Viele seltene Erkrankungen haben starken Einfluss auf das tägliche Leben. Neben der Tatsache, dass die Erkrankten medizinische Versorgung brauchen, sind sie oft auf die Unterstützung der Gemeinschaft angewiesen (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1484). Obwohl es schon große Fortschritte in der Forschung gibt, macht es die Vielzahl an verschiedenen Symptomen schwierig, eine adäquate Hilfestellung zu leisten (Jaeger, M.Sci.a, Røjvik, M.Sci., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 44). Dass die Gesellschaft und die Umgebung einer erkrankten Person über das Krankheitsbild und seine Symptome informiert ist, hat großen Einfluss darauf, ob die Patientinnen und Patienten ihren Alltag so normal wie möglich bestreiten können. Dies ist vor allem in der Schule und im Arbeitsumfeld wichtig, damit die außenstehenden Beteiligten angemessen auf die Umstände reagieren können (Jaeger, M.Sci.a, Røjvik, M.Sci., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 47).

Das Umfeld der Betroffenen weiß oft nicht, wie es mit der Situation, wenn sie Kontakt mit einer von einer SE betroffenen Person haben, umgehen soll, ob im Beruf oder der Schule. Hier ist es von großer Bedeutung, dass eine offene Haltung und gute Kommunikation besteht.

Die Befragung zeigt, dass viele mit ihrer Situation unzufrieden sind und jene, die zufrieden sind, sehen noch weiteren Verbesserungsbedarf (Datafile, 2018). Es herrscht vor allem ein starker Wunsch nach mehr Verständnis und nach Aufklärung

(Datafile, 2018). Dies ist natürlich bei der Vielzahl an Symptomen oft schwierig. Beteiligte bemühen sich zwar, aber oft ist es schwierig, dem Umfeld, beispielsweise Kolleginnen und Kollegen oder Lehrerinnen und Lehrern das volle Ausmaß der Folgen durch die Erkrankungen zu vermitteln (Datafile, 2018).

Die Erfahrungen betreffend Schule, Kindergarten und Arbeitsplatz sind unterschiedlich. In einigen Fällen wird bereits auf die besonderen Bedürfnisse der Erkrankten eingegangen, z.B. mit freier Zeiteinteilung am Arbeitsplatz oder Einschulung von Lehrpersonal auf die spezielle Situation des Kindes und Bereitstellung einer Schulassistenten. In den Antworten zeigt sich der Wunsch nach Erleichterung bei der Erreichung einer Freistellung, sowohl bei Berufstätigen als auch bei Schülerinnen und Schülern (Datafile, 2018). Fest steht, dass das Arbeits- und Schulumfeld bereit sein muss, sich auf die individuellen Bedürfnisse einzustellen, dies verlangt ein hohes Maß an sozialer Kompetenz.

Teilweise wird auf die Bedürfnisse der Betroffenen eingegangen, Beispiele dafür wurden in der Befragung rückgemeldet: individuelle Gespräche mit anderen betroffenen Familien, Ärztinnen und Ärzten oder Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern aus dem Sozialwesen, Austausch von Erfahrungen und Tipps (Datafile, 2018).

Eine Adaptierung des schulischen Umfeldes ist unabhängig von der Diagnose zwingend notwendig. Hierbei geht es sowohl um die Haltung des Personals, als auch um Umstellungen psychischer Aktivitäten. In den meisten Schulen sind viele Lehrerinnen und Lehrer nicht dazu bereit, den Sportunterricht an die speziellen Bedürfnisse anzupassen. Oft wird der leichtere Weg gegangen, die Betroffenen vom Unterricht freizustellen. Lernschwächen und Konzentrationsprobleme stellen eine weitere Hürde dar. Zwar werden Hilfestellungen angeboten, jedoch findet eine Diagnose oft sehr spät statt und weder die Schülerinnen und Schüler selbst noch der Lehrkörper verstehen, wo das Problem liegt (Jaeger, M.Sci.a, Røjvik, M.Sci., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 47).

In einer Quelle zeigt sich, dass vor allem auch Eltern viel Unterstützung brauchen: Zugang zu SH-Gruppe, Unterstützung von Familien und Freunden ist für sie sehr bedeutend. Leider lässt diese einige Zeit nach der Diagnose oft nach, obwohl sich die Umstände nicht geändert haben (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 476).

Der Austausch mit anderen Eltern, die ähnliches durchmachen, ist sehr wichtig und macht es für viele leichter, mit der Lebenssituation umzugehen. Betroffene fühlen sich oft nicht verstanden und brauchen jemanden, der die Erfahrungen und das Leid teilen kann. Der Umgang mit anderen, nicht Betroffenen und mit Menschen, die nichts mit der Pflege des Kindes zu tun haben, ist trotzdem essentiell für sie. Oft fühlen sich Eltern von Kindern mit SE isoliert und fürchten, den Kontakt zu anderen zu verlieren. Spontanität geht verloren und die Anteilnahme am sozialen Leben der Gesellschaft kommt zu kurz (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 477-478).

Die Komplexität der meisten Krankheiten und die meist umständliche medizinische Ausrüstung erschwert das Teilnehmen an verschiedenen sozialen Events. Die Situation kann sich auch auf die Beziehung zwischen Vater und Mutter auswirken. Die Pflege des Kindes steht im Vordergrund und Zeit zu zweit kommt in den meisten Fällen zu kurz. Es ist schwer, Arbeit und Pflege in Einklang zu bringen und oft sind es die Mütter, die kürzer treten oder die Arbeitsstelle zur Gänze aufgeben müssen (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 477-478). Die meisten Eltern können diese Aufgaben nicht an andere delegieren, dies führt zu Schwierigkeiten, Probleme außerhalb der unmittelbaren Familie zu teilen. Ein hohes Bildungsniveau kann dabei helfen, besser mit der Krankheit umgehen zu können, dadurch wird das Bewusstsein für die Krankheit erhöht und die Tendenz, sich nur auf negative Gefühle zu konzentrieren reduziert (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 477-478).

Studien sind notwendig, um sich besser auf die emotionalen und sozialen Bedürfnisse von Familien zu konzentrieren. Insbesondere um bessere Kenntnis über Lebensqualität und unerfüllte Bedürfnisse von Familien zu erlangen. Das Bewusstsein der öffentlichen Gesundheitspolitik muss erhöht und gefördert werden (Silibello, et al., 2016, S. 6). Quantitative Studien sollten an verschiedenen Kohorten von Patientinnen und Patienten und ihren Familien durchgeführt werden. Dieser würde eine Sammlung von spezifischen Daten über Familien und die Betreuung ihrer erkrankten Kinder, unabhängig von spezifischen Diagnosen, ermöglichen (Silibello, et al., 2016, S. 6).

Soziale Kompetenz wird auch bei den Behörden vermisst. Anträge für beispielsweise die Einstufungsordnungen von PflegegeldEinstufungen sind nicht angepasst, auch die Bürokratie steht einem reibungslosen Ablauf oft im Weg (Datafile, 2018).

7.1.9 Vernetzung zwischen Betroffenen/Angehörigen derselben Erkrankung

In den Rückmeldungen, über die Vernetzung zwischen den Betroffenen mit derselben Erkrankung in Österreich, überwiegt in der vorliegenden Antworten die Meinung, dass diese nicht ausreichend vorhanden ist und dass es noch viele Betroffene gibt, die sich allein durchkämpfen. Für bestimmte Erkrankungen hat Österreich noch „weiße“ Flecken, dies resultiert in der Regel aus fehlenden Diagnosen (Datafile, 2018). Gründe dafür können sein: fehlendes Engagement der Patientinnen und Patienten, die vorhandene Angebote nicht ausreichend zunützen, zu geringe Prävalenz, schwere Erreichbarkeit der Zielgruppe wegen ihrer Symptome beziehungsweise diverser Krankheitsbilder. Hier legen Ambulanzen teilweise Information über den Verein nicht auf, da der Kontakt seitens der Ambulanz, auf Grund der Infektionsgefahr, nicht erwünscht ist (Datafile, 2018). Die Aufklärung der Ärztinnen und Ärzte spielt hier eine große Rolle, diese wissen meist nicht, dass es bereits SH-Gruppen/Organisationen gibt und leiten dementsprechend Patientinnen und Patienten nicht weiter (Datafile, 2018).

Weiteres wurde in den Antworten erwähnt, dass der Großteil der Arbeit für den Verein oder die SH-Gruppe/Organisation auf privater Basis stattfindet und administrative Unterstützung fehlt. Der Aufbau von regionalen Gruppen/Organisationen in den Bundesländern gestaltet sich schwierig. Hier ist das Hauptproblem, dass die meisten betroffenen Familien nicht genügend Kapazität haben (Datafile, 2018). Es ist wichtig, dass die Betroffenen nach dem Erstkontakt einen Mehrwert durch die Vernetzung erleben. Dieser kommt im Regelfall nur durch ein bestehendes Naheverhältnis der jeweiligen Patientenorganisation zu ärztlichen Spezialistinnen und Spezialisten zu Stande, denn geteiltes Leid ohne Hilfe kann auch doppeltes Leid werden. (Datafile, 2018). Einige wenige der Antwortenden gaben an, dass der Austausch in Österreich bereits zufriedenstellend ist und bereits eine internationale Vernetzung angestrebt wird (Datafile, 2018).

7.1.10 Vernetzung zwischen Betroffenen/Angehörigen verschiedener seltener Erkrankungen

Aus den Rückmeldungen der Befragung lässt sich schließen, dass die Vernetzung für die Antwortenden nicht zufriedenstellend ist. Netzwerke der aktiven Patientenvertreter sind unterentwickelt. Die SH-Gruppen/Organisationen werden in Konkurrenzrollen gedrängt, sie finden sich in einer Situation wieder, in welcher sie um ärztliche, politische, finanzielle oder soziale Zuwendung kämpfen müssen (Datafile, 2018).

Die Meinungen über die Sinnhaftigkeit einer Vernetzung zwischen Betroffenen verschiedener SE gehen auseinander. Die einen sehen keinen Sinn hinter solch einer Vernetzung, da die Bedürfnisse zu unterschiedlich sind. Für sie sind die Gemeinsamkeiten nicht ersichtlich (Datafile, 2018). Im Gegensatz dazu versuchen andere Betroffene genau diese Vernetzung zu fördern, beispielsweise mit Internetauftritten, die großen Einfluss auf den deutschsprachigen Raum haben (Datafile, 2018). Andere sind der Meinung, dass der Zusammenhalt und die Solidarität, die dadurch entstehen könnte, der Selbsthilfe im Bereich SE mehr Kraft und Wirkung geben würde (Datafile, 2018).

Dass eine Vernetzung zwischen Betroffenen verschiedener Erkrankungen wichtig ist, ist an der Literatur zu erkennen: Besonders Betroffene, sehr seltener Erkrankungen, haben das Bedürfnis, sich zu vernetzen. Es geht lediglich darum, andere Betroffene zu treffen, die auch mit dem Problem der Seltenheit vertraut sind, unabhängig davon, ob es die selbe Erkrankung ist oder nicht. Denn die sozialen Bedürfnisse sind unabhängig von der Art der Erkrankung ähnlich (Huyard PhD, 2009, S. 368).

Auch hier wird, über fehlende finanzielle und strukturelle Unterstützung seitens des Gesundheits- und Sozialsystems, berichtet. Es wird Vertrauen in die Arbeit von Pro Rare Austria gesetzt, dass der Verein sich genau mit der Thematik auseinandersetzt (Datafile, 2018).

Informationsangebote und Tagungen bieten Möglichkeiten, für einen Austausch. Diese Angebote gibt es bereits, für die Betroffenen wäre jedoch eine strukturierte Austauschmöglichkeit interessant, wo sich SH-Gruppen/Organisationen mit den

größten Überschneidungen und Synergiemöglichkeiten zusammenfinden können. Denn das Interesse ist vorhanden, man muss den Personen aber auch die Möglichkeiten dazu bieten (Datafile, 2018).

Bei einzelnen Erkrankungen schließen sich die Lücken zusehends, vor allem zwischen den größeren und bekannteren SH-Gruppen/Organisationen (Datafile, 2018).

7.1.11 Wahrnehmung und Inanspruchnahme der Aktivitäten von Pro Rare Austria

In den Rückmeldungen wurden folgende Wünsche nach mehr Zusammenarbeit und Unterstützung mit und von Pro Rare Austria geäußert bei (Datafile, 2018):

- der Entwicklung eines einheitlichen Systems für Patientinnen- und Patientenregister, die von allen Patientenorganisationen übernommen werden können,
- einheitliche Regelungen für Pflegegeld und Unterstützung bei Ansuchen um erhöhter Familienbeihilfe und andere Sozialleistungen
- sowie Eingliederung von Patientenvertretern in Ethikkommissionen,
- Neugestaltung der rechtlichen Voraussetzungen für eine frühe Zusammenarbeit zwischen SH-Gruppen/Organisationen und der pharmazeutischen Industrie im Bereich Forschung und Entwicklung.
- Aktivitäten, die dazu verhelfen, dass Patientinnen und Patienten von SE als Expertinnen und Experten hinzugezogen werden,
- Aktivitäten, die helfen, wirksame Orphan Drugs zugänglich zu machen.

Aktiv unterstützen einige der Antwortenden Pro Rare Austria, dies vor allem in den Bereichen Öffentlichkeitsarbeit, Information und Aufklärung oder bei der Organisation von Veranstaltungen. Diejenigen, die sich bereits engagieren, wissen sehr gut über die Angebote von Pro Rare Austria Bescheid (Datafile, 2018).

Teilnehmerinnen und Teilnehmer der Befragung sind weitgehend gut über die Aktivitäten informiert, das liegt vorwiegend daran, dass einige bei Pro Rare Austria aktiv sind. Jenen die nicht aktiv tätig sind, sind vor allem folgende Veranstaltungen in Erinnerung geblieben (Datafile, 2018):

- Fest der SE
- Rare Disease Day
- Kongress der SE Erkrankungen

Die anderen Angebote von Pro Rare Austria, wie zum Beispiel der Newsletter, die Facebookseite, der Jahresbericht und die persönliche bzw. telefonische Beratung, werden zwar in den Rückmeldungen auch genannt, aber bei weitem weniger oft als die obengenannten Veranstaltungen (Datafile, 2018).

Folgende zusätzlich Aktivitäten wurden in den Rückmeldungen genannt (Datafile, 2018):

- Öffentlichkeitsarbeit
- Finanzielle Unterstützung für kleine SH-Gruppen/Organisationen
- Konkrete Strategien/Strategische Beratung
- Vernetzung zwischen den SH-Gruppen/Organisationen zu Selbsthilfethemen
- Unterstützung bei Ansuchen bei der Gebietskrankenkasse
- Aufbau eines Patientinnen- und Patientenregisters
- Lotsenfunktion für soziale Versorgung
- Verbesserung der Situation bei Ansuchen von Pflegegeld

In den meisten Rückmeldungen wurde angegeben, dass sich das Aktivitätslevel konstant gehalten hat oder sogar gestiegen ist. (Datafile, 2018). In den Antworten ist der Wunsch zu erkennen, dass das Aktivitätslevel von Pro Rare Austria sich nicht nur vorwiegend auf die Bundeshauptstadt Wien konzentriert. Eine österreichweite Ausweitung der Aktivitäten wird gewünscht (Datafile, 2018), wobei die Arbeit von Pro Rare Austria geschätzt und als einzige Möglichkeit für eine Vernetzung angesehen wird (Datafile, 2018).

7.2 Die Beobachtung am 8. österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen

Organisiert von Pro Rare Austria und dem Forum seltene Krankheiten mit dem Motto „Dimensionen seltener Erkrankungen“, fand von 19. bis 21. Oktober 2017 im Wiener Museumsquartier der 8. Kongress für Seltene Erkrankungen statt.

Auf diesem Kongress wurden die Dimensionen der seltenen Erkrankungen diskutiert (Beobachtungsprotokoll, 2018):

- Medizinische Dimensionen seltener Erkrankungen
- Gesundheitspolitische Dimensionen
- Soziale Dimensionen seltener Erkrankungen

7.2.1 Zusammenhalt zwischen den Betroffenen

Geteiltes Leid ist halbes Leid. Unabhängig davon, um welche Krankheit es sich handelt, ob sie selbst betroffen oder Angehörige oder Angehöriger sind, Zusammenhalt zwischen den Betroffenen ist definitiv vorhanden. Dies wurde durch die Beobachtung am Kongress sichtbar. Bei den Podiumsdiskussionen auf diesem Kongress wurden die Teilnehmerinnen und Teilnehmer aufgefordert, ihre eigenen Geschichten zu erzählen. Jene, die ein persönliches Statement abgaben, taten dies sehr offen und emotional. Währenddessen ist es sehr still im Saal, jeder hört gespannt und aufmerksam zu. Sie hatten keine Scheu, ihre Gefühle offen zu zeigen und Andere teilhaben zu lassen. Man hatte den Eindruck, dass die Kongressteilnehmerinnen und -teilnehmer Zuspruch suchten, dies stärkt das Gemeinschaftsgefühl. Die Umgangsweisen waren sehr freundschaftlich und vertraut, dies liegt vermutlich daran, dass alle Beteiligten seit Jahren in gemeinsamer Zusammenarbeit ein Ziel verfolgen. Obwohl die Krankheitsbilder nicht unterschiedlicher sein könnten, ähneln sich die Anliegen in den meisten Fällen stark (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Patientinnen und Patienten und deren Angehörige verspüren den starken Drang, sich mit anderen Betroffenen derselben Erkrankung oder einer anderen SE zu vernetzen, so Huyard (2009, S. 361ff). Dies wird auch bei der Beobachtung am Kongress sichtbar.

7.2.2 Kernaussagen während des Kongresses über die Probleme in der Selbsthilfe

7.2.2.1 Information

Die berühmte Nadel im Heuhaufen, so fühlt sich für viele Betroffene der Weg zur Diagnose an (Beobachtungsprotokoll, 2018). Informationsbeschaffung wird immer wieder als eines der Hauptprobleme erwähnt, der Großteil der Informationen muss über Eigenrecherche erworben werden, da es keine offiziellen Quellen gibt (Beobachtungsprotokoll, 2018). Wissen und Fakten über die Krankheit und ihre Therapie sind für viele Betroffene schwer zu erreichen. Dies gilt besonders für die medial weniger bekannten Erkrankungen (Beobachtungsprotokoll, 2018). Vorwiegend geht es aber auch darum, wie man nach einer Diagnose weiterlebt, wie sehr die Diagnose das Leben beeinflussen wird und welche sozialen Versorgungsstrukturen es gibt (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Eine Studie bekräftigt die Aussage, dass Betroffene nicht nur Interesse an medizinischen Wissen haben. Hier haben Teilnehmerinnen und Teilnehmer angegeben, dass es für sie von großer Bedeutung ist, zu wissen, wie sich die Erkrankung auf das tägliche Leben auswirken wird. Für sie ist es von Bedeutung, dahingehend informiert zu sein, wie sie sich verhalten müssen, um ihre eigenen gesetzten Ziele zu erreichen (Huyard PhD, 2009, S. 366).

7.2.2.2 Behördengänge

Ein weiteres öfter genanntes Problem ist, dass immer wieder dieselben Behördengänge notwendig sind, obwohl sich die Krankheitsbilder im Laufe der Jahre meist wenig oder gar nicht ändern (Beobachtungsprotokoll, 2018). Rechtfertigung scheint zum Alltag in der Selbsthilfe zugehören, dies zeigt sich durch verschiedene Aussagen: Betroffene haben das Gefühl, immer wieder um ihr Recht kämpfen zu müssen, ob es um die Bewilligung von Therapien, medizinische Beihilfen oder andere finanzielle Unterstützungen geht (Beobachtungsprotokoll, 2018). Hilfsmittel, wie zum Beispiel Rollstühle, die das Leben der Betroffenen um Einiges erleichtern würden, werden von den zuständigen Stellen wie Krankenversicherungen nicht bewilligt. Die

Überzeugungsarbeit, die geleistet werden muss, ist sehr anstrengend und erschwert das ohnehin schon schwierige Leben mit einer SE.

Es wird über nicht verständliche Pflegeeinstufungen geklagt, die bestehende Einstufungsverordnung scheint nicht auf die Bedürfnisse von SE angepasst zu sein. Die Entscheidungen der Behörden wirken für die Betroffenen, als nach „Lust und Laune“ getroffen (Beobachtungsprotokoll, 2018). Es gibt viele Angebote, die unbekannt sind, die undurchsichtigen Behördenwege werden als lähmend und anstrengend empfunden (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Die großen Unterschiede, die zwischen den Bundesländern bestehen, rufen Zorn und Frustration hervor (Beobachtungsprotokoll, 2018). Viele stellen sich die Frage, wie es möglich ist, dass in einem Bundesland Therapien oder ähnliches bewilligt bzw. teilweise übernommen werden und in einem anderen die Einschätzung des Bedarfs eine ganz andere ist. Man sollte unabhängig vom Wohnort dieselbe medizinische und soziale Versorgung in Anspruch nehmen können, ist der artikuliert Wunsch (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Es wird an einer schrittweisen Verbesserung gearbeitet. Die Studie „Effizienzpotenziale im österreichischen Sozialversicherungs- und Gesundheitssystem“, durchgeführt von der London School of Economics thematisiert diese Problematik unter Task 2a „Harmonisierung des Leistungsrechts – rechtliche Aspekte“ (Pfeil, 2017, S. 9). Es ergeben sich Chancen für die neun Gebietskrankenkassen und die sechs Betriebskrankenkassen.

7.2.2.3 Aktuelle Situation

Der Wunsch nach einem „Lotsen für soziale Versorgung“ ist klar erkennbar (Beobachtungsprotokoll, 2018). Obwohl das Thema SE teilweise in der Politik schon gut verankert ist und die Beteiligten grundsätzlich mit der Situation zufrieden sind, muss die soziale Versorgung aber definitiv weiterhin ausgebaut werden. Die Sichtbarkeit von SE muss hergestellt werden, verlangen die Betroffenen. Auch wenn die Probleme im Allgemeinen schon bekannt sind, wird oft nicht an ihrer Lösung gearbeitet. Das Hauptaugenmerk der Politik und Forschung liegt noch immer auf der medizinischen Versorgung, die natürlich sehr wichtig ist, jedoch könnten schon

kleine Verbesserungen in der sozialen Versorgung einen großen Einfluss auf das Leben von Betroffenen haben (Beobachtungsprotokoll, 2018). Der Aufbau sozialer Versorgungsstrukturen nimmt viel Zeit in Anspruch, was für die Betroffenen prinzipiell in Ordnung wäre, solange ein Fortschritt absehbar ist (Beobachtungsprotokoll, 2018). Das Nichtstun und der Stillstand sind sehr schwierig zu akzeptieren. Ein „Nein“ darf nicht akzeptiert werden, weder bei einer fehlenden Diagnose, noch bei Ablehnung durch Behörden, ist die am Kongress vertretene Meinung (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Ein weiteres Problem, das am Kongress thematisiert wird, sind die großen Unterschiede in der Qualität der Versorgung zwischen Kindern beziehungsweise Jugendlichen und Erwachsenen. Vorhandene Strukturen sind teilweise nur auf die Bedürfnisse von jüngeren Patientinnen und Patienten ausgerichtet. Die Anliegen und Probleme von erwachsenen Betroffenen werden oft vernachlässigt. Eltern klagen darüber, dass sie oft nicht wissen, wie es mit ihren erkrankten, bereits erwachsenen Kindern weitergehen soll (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Diese Angaben werden in der Literatur bestätigt: Der Kontakt junger Erwachsener mit Gesundheitsdiensten reißt ab, wenn sie auf Dienstleistungen für Erwachsene umsteigen, was sich nachteilig auf ihre Gesundheit und ihr Wohlbefinden auswirkt. Dies ist eine Zeit, in der sie sich von ihren Kinderärztinnen und Kinderärzten verabschieden müssen, von denen sie viele jahrelang gekannt haben und behandelt wurden (blogs.biomedcentral.com, 2016). Heute werden auch Patientinnen und Patienten mit einer SE älter. Bis zum Erwachsenenalter wurden viele Patientinnen und Patienten nur von Kinderärztinnen und Kinderärzten betreut (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 477-478).

Eine gute Versorgung erwachsener Erkrankter ist oft nicht möglich, da durch das voranschreitende Alter viele neue Probleme und Herausforderungen entstehen (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1492). Die Forschungsarbeit „Participation in society for people with a rare diagnosis“ behandelt die Probleme Erwachsener, die an einer seltenen Erkrankung leiden. Es wurden Patientinnen und Patienten befragt, welche an verschiedenen Erkrankungen leiden, der Fokus lag auf den alltäglichen Problemen (Jaeger, M.Sc.i.a, Røjvik, M.Sc.i., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 44).

Viele seltene Erkrankungen haben starken Einfluss auf das tägliche Leben. Neben der Tatsache, dass die Erkrankten medizinische Versorgung brauchen, sind sie auf die Unterstützung der Gemeinschaft angewiesen. Obwohl es schon große Fortschritte in der Forschung gibt, macht es die Vielzahl an verschiedenen Symptomen schwierig, eine jeweils adäquate Hilfestellung zu leisten. Die Aufmerksamkeit der Öffentlichkeit gilt im Allgemeinen der Medizin oder den Medikamenten, soziale Aspekte werden oft nur in Bezug auf die Versorgung von Kindern, die an seltenen Erkrankungen leiden und deren Eltern wahrgenommen (Jaeger, M.Sci.a, Røyvik, M.Sci., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 44).

Folgende Ideen wurden am Kongress genannt, um die Situation der Betroffenen zu verbessern (Beobachtungsprotokoll, 2018):

- Tageszentren für den Informationsaustausch,
- Speziell ausgerichtete Psychotherapie
- „Kindertagesstätten“ für Jugendliche und Erwachsene

7.2.2.4 Hauptaufgaben von SH-Gruppen /Organisationen

Während des Kongresses haben sich sowohl in den Podiumsdiskussionen und Präsentationen, als auch während den Gesprächen mit den Teilnehmerinnen und Teilnehmern folgende Hauptaufgaben von SH-Gruppen/Organisationen ergeben (Beobachtungsprotokoll, 2018):

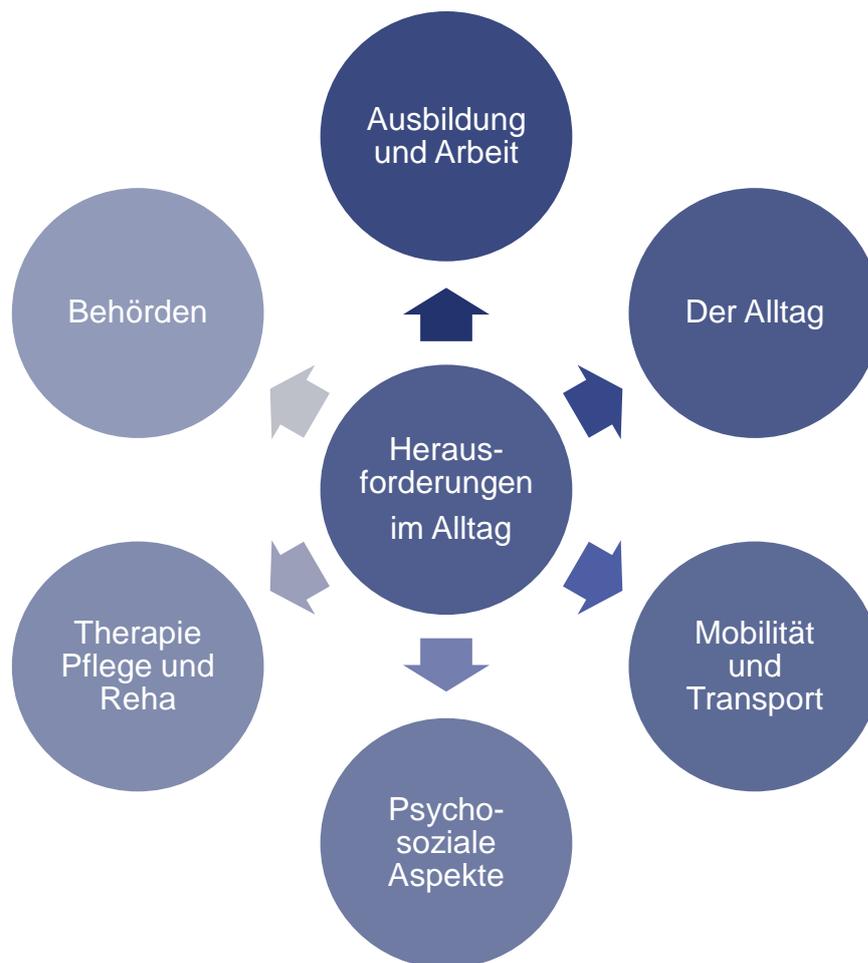
- Vernetzung
- Sprachrohr-Funktion
- Kontaktstelle

Diese Schwerpunkte decken sich mit den Informationen aus der Literatur und den Erkenntnissen aus den beantworteten Fragebögen.

7.2.3 Ergebnisse aus dem Workshops des Kongresses

In dem Workshop wurden Herausforderungen des Alltags identifiziert und näher beleuchtet. Die untenstehende Graphik zeigt einen Überblick über die identifizierten Problemfelder.

Abbildung 6: Herausforderungen im Alltag



Quelle: (Beobachtungsprotokoll, 2018, eigene Darstellung)

7.2.3.1 Ausbildung und Arbeit

Betroffene einer SE können oft nicht ihr volles Potential ausschöpfen, müssen Erwerbstätigkeiten verrichten, die unter ihren eigentlichen Qualifikationen liegen und können Weiterbildungsmaßnahmen nicht wahrnehmen (eurodis.org, 2017, S. 20).

Berufstätigkeit von selbst Betroffenen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

Berufstätigkeit mit einer SE stellt oft eine große Herausforderung dar. Viele Arbeitgeberinnen und Arbeitgeber sind nicht dazu bereit oder in der Lage, sich angemessen auf die Bedürfnisse der Betroffenen von SE einzustellen. Gefährdung des Arbeitsplatzes ist daher einer der größten Ängste der Betroffenen. Teilweise muss ein hoher Aufwand betrieben und viel Rücksicht genommen werden, damit es weiterhin möglich ist, dass Betroffene aktiv am Erwerbsleben teilnehmen können. Denn genau das wollen sie, trotz ihrer Erkrankungen wollen Patientinnen und Patienten Teil der Gesellschaft bleiben und der Arbeitsplatz ist für die meisten essentiell, um dieses Bedürfnis zu befriedigen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Da SE oft erst im höherem Alter diagnostiziert werden, sehen sich viele Betroffene gezwungen, sich beruflich umzuorientieren (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Patientinnen und Patienten berichten in einer anderen Studie darüber wie wichtig es für sie wäre, einen normalen Beruf auszuüben, um ein wenig Normalität zurückzugewinnen. Dies würde sich auch positiv auf den Umgang mit der Erkrankungen auswirken (Litzkendorf, et al., 2016, S. 8). Die Angst vor Zurückweisung oder Diskriminierung sitzt bei Erkrankten tief. Sie fürchten, dass potentielle Arbeitgeberinnen oder Arbeitgeber von der Krankheit erfahren und sie daher für eine Stelle nicht mehr in Frage kämen. Immer wieder stellen sie sich selbst die Frage, wie viel sie von ihrer Krankheit und den dazugehörigen Symptomen preisgeben sollen (Litzkendorf, et al., 2016, S. 8). Vielen Patientinnen und Patienten wird vorgeworfen, Symptome nur zu erfinden. Dies führt dazu, dass eine bedarfsgerechte Anpassung des Arbeitsplatzes ausbleibt (eurodis.org, 2017, S. 19).

Berufstätigkeit von Angehörigen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

Eltern von Kindern mit einer SE sehen sich mit Vorurteilen und Gewissensbissen konfrontiert, wenn sie entscheiden, wieder in die Arbeitswelt einsteigen zu wollen. Sie verbringen den Großteil ihres Lebens damit, sich um das erkrankte Kind zu kümmern, es fällt ihnen schwer, wieder etwas für sich selbst zu tun (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Auch in diesen Fällen müssen Rahmenbedingungen geschaffen werden. Die Arbeitgeberin, der Arbeitgeber muss bereit sein, kurzfristige Ausfälle in Kauf zu nehmen. Seitens des Gesetzgebers wäre es notwendig, Sonderregelungen zu schaffen für vermehrten Bedarf an Pflegeurlaub. Nur so kann eine Zusammenarbeit funktionieren. Viele bekommen nicht die Chance, die Arbeitgeberin oder den Arbeitgeber angemessen über die Situation und das Krankheitsbild aufzuklären (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Vor allem Sorgen um die finanzielle Sicherheit der Familie stellen einen großen Stressfaktor für Eltern dar (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487). Die täglichen medizinischen Bedürfnisse der erkrankten Kinder belasten die Familien. Oft müssen sie, vor allem Mütter, ihre Vollzeit-Anstellung reduzieren oder aufgeben, dies wiederum wirkt sich auf die Situation des Vaters aus, der nun an alleine oder zum Großteil dafür zuständig ist, die Familie finanziell zu versorgen. (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487). Durch den hohen Aufwand, den eine Erkrankung mit sich bringt, kommen Verluste an Einkommen auf die meisten Familien zu. Das Leben mit einer SE löst finanzielle Belastungen aus, sie ist mit Ausgaben verbunden, die ohne die SE nicht auf die Familie zugekommen wären. Die Betroffenen müssen in Adaptierungen von Transportmittel und Wohnraum investieren oder eine persönliche Assistenz finanzieren. Viele Familien müssen in die Nähe von vorhandenen Versorgungsstrukturen ziehen, was sowohl finanzielle Auswirkungen hat, als auch das soziale Leben beeinflusst (Catro, et al., 2017, S. 609).

Es gibt wenige Schätzungen, welche Kosten auf Familien im Zuge der Erziehung eines Kindes mit einer seltenen Krankheit zukommen. Aber die Kosten für die Erziehung eines Kindes mit besonderen Bedürfnissen sind deutlich höher als für ein gesundes Kind. Folgende Zusatzkosten fallen an (Zurynski, Frith, Leonard, & Elliott, 2008, S. 1072):

- für spezialisierte medizinische Gesundheitsdienstleistungen,
- Kosten für Bildung,
- Ausrüstung,
- Reisen und teilweiser oder vollständiger Einkommensverlust für die primäre Bezugsperson.

Ausbildung von erkrankten Kindern und Jugendlichen:

Mindestens die Hälfte aller seltenen Krankheiten haben ihren Beginn bereits in der Kindheit. Der Bildungsweg der erkrankten Kinder leidet meist unter der Erkrankungen oder wird sogar zur Gänze verhindert (Zurynski, Frith, Leonard, & Elliott, 2008, S. 1071).

Für viele Eltern stellt sich die Frage nach der richtigen Wahl des Kindergartens oder der Schule (Beobachtungsprotokoll, 2018). Auch sie stehen, wie die Berufstätigen, vor dem Problem, dass es viele Bedürfnisse gibt, auf die Rücksicht genommen werden muss. Oft wird eine geeignete Schule gefunden, dann stellt sich wieder die Frage, was kommt nach der Schule? Wird mein Kind jemals einen normalen Arbeitsalltag bewältigen können? Natürlich wird dies durch manche Krankheitsbilder unmöglich, andere wiederum bräuchten einfach nur angemessene Unterstützung (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Eltern sind oft im Zwiespalt, wenn es darum geht, in welcher Form und in welchem Ausmaß sie die Bildungseinrichtung über die Krankheit des Kindes informieren sollen, welche Argumente für oder gegen eine offene Herangehensweise sprechen (Litzkendorf, et al., 2016, S. 8). In einer späteren Lebensphase stehen Kinder und Jugendliche vor der Entscheidung, welchen beruflichen Weg sie einschlagen wollen. Hier wäre es sehr wichtig, dass sie wissen, welche Berufe für sie in Frage kommen und welche Einschränkungen es gibt (Litzkendorf, et al., 2016, S. 8).

Wie man an den oben beschriebenen Problemfeldern sehen kann, ist die Ausbildungsgestaltung ein sehr wichtiges und auch schwieriges Thema für die Betroffenen. Die weiterhin aktive Teilnahme an der bisherigen Ausbildung oder am bisherigen Arbeitsleben ist für sehr viele selbst Betroffene wichtig, durch sie erhalten sie ein Stück Normalität zurück. Für Angehörige ist es kein weniger wichtiges Thema, denn hier steht, neben den eigenen Bedürfnissen weiter arbeiten zu gehen, auch finanzieller und familiärer Druck dahinter, oft muss ein Elternteil, noch immer meist die Mutter, sich stark aus der Arbeitswelt zurückziehen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Lösungsvorschläge der selbst Betroffenen und Angehörigen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

Seitens der Gesundheitspolitik wird die Koordinierung der rechtlichen Rahmenbedingungen gefordert. Die Situationen könnten aus Sicht der Teilnehmerinnen und Teilnehmer durch arbeitsrechtliche Aufklärung, sowohl von Arbeitgeberinnen und Arbeitgebern, als auch Arbeitnehmerinnen und Arbeitnehmern selbst entschärft werden. Durch Bewusstseinsbildung auf beiden Seiten kann man eine Situation erschaffen, welche für beide Parteien zufriedenstellend ist, oder auch Weiterbildungsmöglichkeiten für Kolleginnen und Kollegen, für Führungskräfte oder die Personalabteilung über den richtigen Umgang mit der Krankheit. Weiters wurde der Wunsch nach höhere Strafen bei Nichteinstellung von Menschen mit besonderen Bedürfnissen geäußert und nach individuellen Probezeiten für Menschen mit besonderen Bedürfnissen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Barrierefreie Gestaltung des Arbeitsplatzes und entsprechende Anpassung der Arbeitsbedingungen, beispielsweise mit der Möglichkeit auf eine Teilzeit Anstellung umzustellen wird gefordert oder einer Änderung der Vergütung, zum Beispiel dass eine beeinträchtigte Person, die nur 30 Stunden arbeitet, auf Vollzeitbasis vergütet wird (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Auch die Erkrankten selbst können dazu beitragen, die Situation zu verbessern. Sie müssen lernen, offen über ihre Bedürfnisse zu sprechen und wie sie am besten am Arbeitsplatz integriert werden können und darüber, dies auch ausdrücklich zu äußern und immer wieder deutlich zu machen, dass sie in der Lage, sind Leistung zu erbringen, wenn man die Rahmenbedingungen dafür schafft (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Vom AMS wünschen sich die Teilnehmerinnen und Teilnehmer des Kongresses, dass Kurse und Ausbildungen bewusst und gezielt für sie ausgewählt werden und sie nicht von Kurs zu Kurs hin und hergeschoben werden (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Im Bereich Kindergarten und Schulen wurde ebenfalls Aufklärung des Schulpersonals über die Krankheit und darüber, welcher besonderer Umgang gefordert ist und

wie eine bessere Versorgung erreicht werden kann, gefordert. Die Gestaltung von Kinderbüchern über bestimmte SE wurde ebenfalls verlangt, damit auch Kindern die Problematik nähergebracht werden kann (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Für an einer SE erkrankte Studierende würde eine Adaptierung der Prüfungsordnung viel Entlastung bringen, wenn Studentinnen und Studenten beispielsweise Prüfungen von zu Hause, am Laptop ablegen könnten (Beobachtungsprotokoll, 2018).

7.2.3.2 Der Alltag

Oft sind es die alltäglichen Probleme, die das Leben mit einer SE erheblich erschweren. Die Krankheitsbilder erschweren Tätigkeiten, die für gesunde Menschen ganz normal sind, wie Haushalt führen, Anziehen, Einkaufen oder Körperpflege. Der Ablauf eines normalen Tages wird durch die Krankheit verzögert und ist aufwendig. Nach der Diagnose einer SE müssen Betroffene erst lernen, ihre Grenzen zu erkennen und diese auch zu akzeptieren (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Trotz zahlreichen schlaflosen Nächten, unabhängig, ob diese von den Symptomen oder der psychischen Belastung hervorgerufen werden, muss untertags volle Leistung erbracht werden. Es ist kaum möglich, eine gesunde und ausgewogene Health-Life-Balance für Betroffene einer SE herzustellen (Beobachtungsprotokoll, 2018). Das Leben mit einer SE braucht sehr viel Energie, durch ständigen Austausch zwischen den Betroffenen können diese sich über Wege austauschen, wie sie mit diesen Situationen besser umgehen können.

Die Literatur zeigt, wie schwer es ist, den Alltag mit einer SE zu bewältigen: wenigen Eltern wird nach der Diagnose psychologische Unterstützung angeboten, obwohl sie diese so dringend benötigen würden. Hilflosigkeit, Überforderung und Machtlosigkeit sind nur ein Teil der Gefühle, mit denen Eltern erst lernen müssen umzugehen (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487).

In einer anderen Studie berichten die Teilnehmerinnen und Teilnehmer ähnliches, Sie müssen jeden Part ihres Lebens durchplanen. Sie klagen über Konzentrationschwierigkeiten, Schlafprobleme und dass es überdurchschnittlich lange dauert,

neue Handlungen zu lernen. Eine tägliche Routine ist für viele Betroffene von großer Bedeutung. Es ist wichtig, dass man über den Gesundheitszustand langfristig nachdenkt, so können auch Alltagsprobleme leichter überwunden werden. (Jaeger, M.Sci.a, Røjvik, M.Sci., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 46).

Der innerliche Zwang, immer stark sein zu müssen, ist sehr belastend. Die Stärke nach Außen täuscht und Betroffene wünschen sich, Schwäche zeigen zu dürfen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Menschen mit einer SE müssen sich auf Grund der Symptome, des äußeren Erscheinungsbildes oder aus anderen Gründen gezwungenermaßen „outen“, obwohl für viele an oberster Stelle steht, wie alle anderen behandelt zu werden. Sie fürchten, durch die Bekanntmachung der Erkrankungen ausgegrenzt zu werden und finden sich in Erklärungsnot wieder (Beobachtungsprotokoll, 2018). Vielen fällt es schwer, beispielsweise einen Behindertenausweis zu benützen, diese Hemmschwelle muss erst überwunden werden (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Die unangenehmen Blicke von Personen, die nicht über die Krankheit aufgeklärt sind, sind für die meisten Betroffenen besonders störend. Sie sehen sich gezwungen, dass sie sich rechtfertigen müssen (Beobachtungsprotokoll, 2018). Ein Ärgeris für viele ist falsche Betroffenheit von außenstehenden Menschen, deren Empathie ist oft schwer annehmbar. Außenstehende können die Situation nicht verstehen. Floskeln des Mitgefühls haben keinen Mehrwert für die Betroffenen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Vorurteile, Unkenntnis und fehlendes Verständnis sind Probleme, die alle Betroffenen kennen. Betroffene berichten darüber, dass oft Vermutungen darüber getroffen werden, was das Beste für sie ist, ohne dass sie selbst vorher gefragt werden. Viele haben das Bedürfnis, wie alle anderen Menschen behandelt zu werden und wollen in keiner Weise eine Sonderbehandlung (Jaeger, M.Sci.a, Røjvik, M.Sci., & Berglund R.N., Ph.D., 2015, S. 47-48).

Die eingeschränkte Selbstständigkeit ist eines der Hauptprobleme, Betroffenen fällt es schwer, zu akzeptieren, wieviel Hilfestellung sie im Alltag brauchen (Beobachtungsprotokoll, 2018). Sie sind abhängig von Technik und von Personen in ihrer

Umgebung. Vor allem Kinder und Jugendliche haben es schwer, jemanden zu finden, dem sie sich anvertrauen können. Sie wollen nicht immer nur mit ihren Eltern darüber sprechen. Sie empfinden einen starken Drang nach Eigenständigkeit und wollen Anschluss bei Gleichaltrigen finden. Die fehlende Flexibilität, die sich auf Grund der Erkrankung ergibt, ist für Kinder und junge Erwachsene schwer hinzunehmen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Ein normales Leben, Arbeit und aktiv bleiben, ist für junge Erwachsene sehr wichtig, für sie ist es schwierig die Balance zwischen Normalität und Akzeptanz der Diagnose und den lebenslangen Auswirkungen dieser zu halten. SH-Gruppen/Organisationen helfen ihnen dabei (Myrvang & Thorsen, 2010, S. 1). Sie müssen lernen, mit der Seltenheit ihrer Krankheit umzugehen, oft ohne jemanden zu kennen, der ähnliche Probleme hat. Bei einer häufigeren Erkrankung ist es aufgrund der höheren Prävalenz einfacher, andere Menschen mit derselben Erkrankung zu treffen (blogs.biomedcentral.com, 2016).

Die verlorene Spontanität ist auch ein Thema, welches viele Betroffene und Angehörige beschäftigt. Zwar werden persönliche Assistenzen⁶ zur Verfügung gestellt und bewilligt, jedoch gibt es keine vorhandenen Strukturen für kurzzeitige Betreuungen. Eltern klagen darüber, dass selbst der alltägliche Lebensmitteleinkauf eine große Herausforderung darstellt (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Lösungsvorschläge der selbst Betroffenen und Angehörigen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

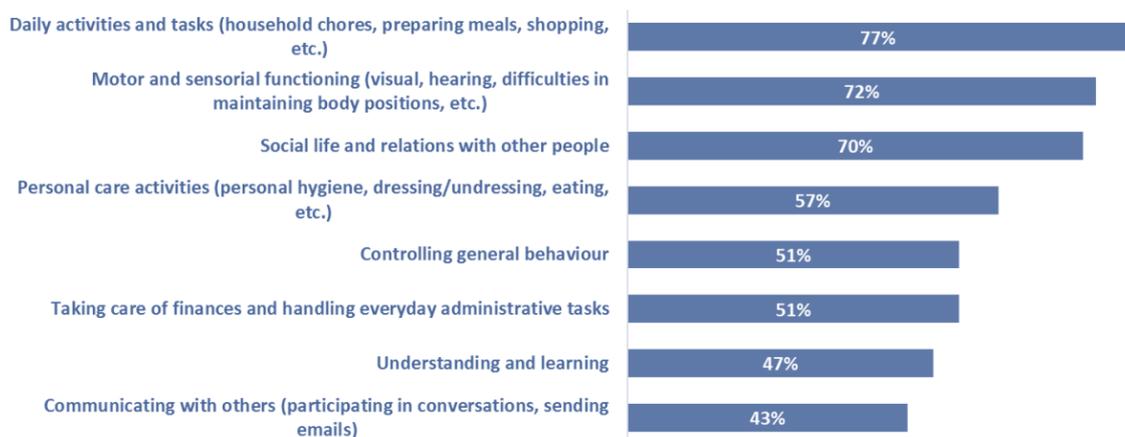
Schon mit kleinen Adaptierungen kann man das Leben der Betroffenen erleichtern: Gratis Umbau von Wohnräumen und benutzbarer Aufzug für beeinträchtigte Mieter, eigene Kassa beispielsweise im Supermarkt für Menschen mit besonderen Bedürfnissen, bessere Information über Hilfsmittel, früher Einsatz PC-gestützter Hilfen, ein stabiles soziales Netz, familienunterstützender Maßnahmen, kurzfristig abrufbares Unterstützungspersonal (Beobachtungsprotokoll, 2018). Für die Betroffenen ist es wichtig, die Hemmschwelle zu verlieren, Andere um Hilfe zu fragen. Sie wünschen

⁶ Persönliche Assistenz bei der Arbeit, ist eine Bundesleistung; für persönliche Assistenz in der Freizeit sind die Bundesländer verantwortlich (lebenshilfe.at, 2017)

sich mehr Privilegien, um bei Behörden, bei der Hausärztin, beim Hausarzt, im Supermarkt etc. nicht allzu lange warten zu müssen. Kontakt zu erfahrenen Personen, die sich mit den Krankheiten auseinandersetzen und alternative Lösungsmöglichkeiten für den Alltag haben, werden ebenfalls gewünscht (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Auf welche Bereiche und in welchem Ausmaß im Alltag sich eine SE besonders auswirkt, zeigt folgende Graphik aus der Studie: „Juggling care and daily life“ – The balancing act of the rare disease community (eurodis.org, 2017, S. 9):

Abbildung 7: Tägliche Aktivitäten beeinflusst von einer SE



Quelle (eurodis.org, 2017, S. 9)

7.2.3.3 Psychosoziale Aspekte - soziales Umfeld und psychische Verfassung

Die gesundheitsbezogene Lebensqualität ist für Patientinnen und Patienten mit einer SE im Vergleich zu Patientinnen und Patienten, die nicht an einer SE leiden signifikant niedriger, die Qualität ist noch niedriger für diejenigen, die adäquate keine Behandlung verfügbar haben (globalgenes.org, 2018, S. 8).

In diesem Teil der Workshops handelt sich vor allem um ganz individuelle Probleme, welche aber bei den meisten Betroffenen auf Verständnis treffen. Die Betroffenen berichten von Müdigkeit, Ausgrenzung durch das Nicht-eingeladen-sein auf einem Geburtstagsfest, fehlende Funktionsfähigkeit, um dem Partner in der Landwirtschaft zur helfen, Panik davor, den Kongress nicht bewältigen zu können. Probleme, die

sich auf andere Lebenslagen und Situationen im Alltag umlegen lassen (Beobachtungsprotokoll, 2018). Durch die SE haben die Betroffenen oft sehr viel Freizeit, jedoch durch die vielen Einschränkungen wenig soziale Kontakte und folglich wenige Freundinnen und Freunde, mit denen sie diese verbringen könnten (Beobachtungsprotokoll, 2018). Eine ausgewogene Health-Life-Balance ist nicht immer möglich und die Energie für den Alltag ist gering. Betroffene sind es leid, ihre Situation auf Grund des geringen Wissens im Umfeld immer wieder erklären zu müssen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Nicht jeder Patientin oder jedem Patienten sieht man auf den ersten Blick an, dass sie an einer SE leiden. Die optische Erscheinung macht es für das Umfeld in diesen Fällen sehr unglaublich, dass sie krank sind. Andere wiederum haben mit als störend empfundenem Blicken zu kämpfen, welche durch das Erscheinungsbild hervorgerufen werden (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Immer wieder sind Patientinnen und Patienten mit Medikamentenumstellungen konfrontiert. Jedes Mal stellt dies eine neue Herausforderung dar, da sich die Betroffenen immer wieder die Frage stellen, was diese Umstellung mit ihrem Körper und dem Gesundheitszustand macht (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Lösungsvorschläge der selbst Betroffenen und Angehörigen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

- Psychologische Betreuung in der Tagesstruktur
- Mit der Diagnose sollte Psychotherapie angeboten werden

7.2.3.4 Mobilität und Transport

Nach der Diagnose einer SE kommen viele Termine bei verschiedenen Behörden sowie Ärztinnen und Ärzten auf die Betroffenen zu. Diese gilt es unter einen Hut zu bringen und stellt eine große Herausforderung dar (Beobachtungsprotokoll, 2018). Allein der Anfahrtsweg ist für viele schwer zu bewältigen (Beobachtungsprotokoll, 2018). Eine gute Logistik ist unbedingt nötig. Die Benutzung der öffentlichen Ver-

kehrsmittel ist ein oft geschildertes Problem, Fahrtendienste stehen oft nicht ausreichend zur Verfügung (Beobachtungsprotokoll, 2018). Die öffentlichen Verkehrsmittel sind nicht optimal auf die Bedürfnisse von beeinträchtigten Personen eingerichtet.

Lösungsvorschläge der selbst Betroffenen und Angehörigen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

Damit die Selbstständigkeit und Spontanität erhalten bleiben kann, wurden folgende Vorschläge zur Verbesserung der Situationen genannt: mehr Sitzplätze für Menschen mit besonderen Bedürfnissen in öffentlichen Verkehrsmitteln, barrierefrei Züge und Straßenbahnen, finanzielle Unterstützung für Taxifahrten und andere Fahrtendienste, auch ohne hohen Grad der Behinderung, Informationen für Patientinnen und Patienten über Fahrtendienste und persönliche Assistenz.

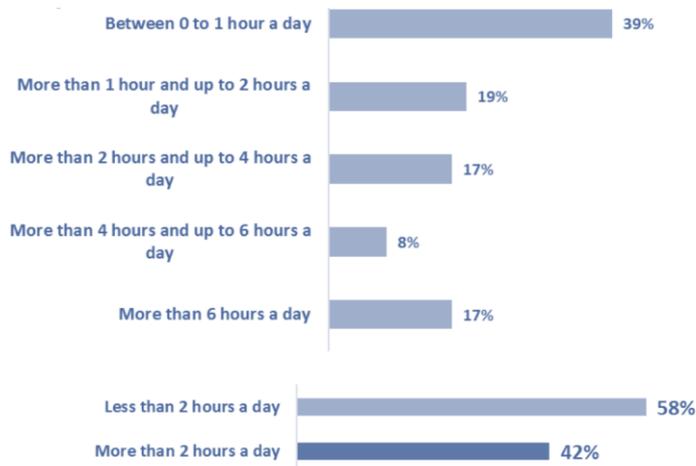
7.2.3.5 Therapie, Pflege und Reha

Der ständige Kampf um Bewilligungen ist für viele Betroffene eines der Hauptprobleme. Wie schon in anderen Bereichen dieser Arbeit dargestellt, haben Betroffene immer wieder das Gefühl, um das kämpfen zu müssen, was ihnen zusteht. Reha-Anträge werden oft abgelehnt und dies stößt auf Unverständnis (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Ein weiterer wesentlicher Aspekt, wie viel Zeit Therapien in Anspruch nehmen, nicht nur die medizinische Behandlung selbst, auch alle Aktivitäten darüber hinaus.

Wie viel Zeit auf Grund der Pflege aufgewendet werden muss, zeigt die folgende Graphik aus der Studie: *Juggling care and daily life* – The balancing act of the rare disease community⁷ (eurodis.org, 2017, S. 10):

Abbildung 8: Zeitaufwand durch Pflege



Quelle: (eurodis.org, 2017, S. 9)

Die Graphik beschreibt den Zeitaufwand, den Betroffene, Patientinnen und Patienten selbst als auch ihre Angehörigen täglich für die Pflege aufwenden müssen. Laut dieser Studie verbringen 17% der Befragten weniger als 6 Stunden mit pflegerischen Tätigkeiten. In der Studie wurden auch Zahlen erhoben, die nur die Angehörigen betreffen, hier verbringen 30% der Angehörigen mehr als 6 Stunden mit pflegerischen Tätigkeiten, gibt es eine Steigerung von 13% (eurodis.org, 2017, S. 11).

Weitere zeitintensive Aktivitäten sind (eurodis.org, 2017, S. 11):

- das Finden von Informationen über die Erkrankung und
- der richtigen Ärztinnen und Ärzte,
- Terminfindung und Besuch von verschiedenen Terminen bei Gesundheitsdienstleistern
- An- und Abreise zu diesen Terminen

⁷ Teilnehmer dieser Studie, sind Teil der Rare Barometer Voices-Datenbank. Rare Barometer Voices ist ein Instrument zur Durchführung quantitativer EURORDIS-Erhebungen zu Themen, die Menschen mit einer seltenen Krankheit betreffen. Über 5.000 Menschen mit einer seltenen Krankheit, haben sich verpflichtet, regelmäßig an Umfragen und Studien teilzunehmen. Die Rare Barometer Voices Survey Software ermöglicht eine hochwertige, sichere Datenerfassung und -analyse. Rare Barometer Voices umfasst 48 Länder und alle Umfragen werden in 23 Sprachen durchgeführt.

Die Pflege eines Kindes mit einer SE Erkrankung nimmt viel Zeit in Anspruch und bedarf einer akkuraten Planung, dies ist ein weiterer Stressfaktor für Eltern. Für viele Eltern wäre es von großer Bedeutung, wenn sie ein Stück ihrer persönlichen Freizeit zurückbekommen würden, um sich auch um ihre eigenen Bedürfnisse, die im Alltag in der Regel zu kurz kommen, wieder kümmern zu könnten (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487). Die pflegerischen Tätigkeiten wirken sich auch auf Geist und Körper aus. Die Eltern von Kindern mit einer SE leiden unter permanenten Stress, dies führt zu Kopfschmerzen, Schlafstörungen, Müdigkeit, Gewichtsverlust und anderen psychosomatischen Symptomen (Pelentsov, Laws, & Esterman, 2015, S. 487).

Lösungsvorschläge der selbst Betroffenen und Angehörigen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

Dadurch, dass die Therapie sehr viel Zeit beansprucht, kam zu diesem Thema der Vorschlag, dass die durch Therapien beanspruchte Zeit als Arbeitszeit angerechnet werden sollte oder mehr Möglichkeiten für Homeoffice gegeben werden. Im Hinblick auf Versorgungsstrukturen wurde genannt: mehr kostenfreie Therapieplätze, Bewilligung der Reha wegen der Symptome und nicht wegen der Diagnose, Reduktion oder Wegfall der Chefarztbewilligung, Assistenz im Krankenhaus und das Schaffen von Ansprechstellen für behördliche Erledigungen.

In einer Quelle zeigen sich folgende Aspekte, die für Patientinnen und Patienten in der Versorgung wichtig sind (Reimann, Bend, & Dembski, 2007, S. 1492):

- gleichbleibende Ansprechpersonen
- früher Zugang zu diagnostischen Maßnahmen
- psychosoziale Betreuung
- schneller Zugang zur Arzneimitteln
- zeitnahe Terminvergabe

7.2.3.6 Behörden

Für alle Teilnehmerinnen und Teilnehmer steht fest, dass es an der Zeit ist, Leitfäden zur Bewilligung von Hilfsmitteln zu entwickeln. Teilweise werden die Entscheidungen von Behörden willkürlich und für die Betroffenen zufällig getroffen (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Betroffene fühlen sich in der Regel nicht ausreichend über ihre Rechte informiert (eurodis.org, 2017, S. 14).

Langen Wartezeiten bei Behörden, beispielsweise für die Ausstellung eines Behinderten-Ausweises und Vorbereitungszeiten auf Gespräche mit Krankenversicherungen werden als sehr belastend erlebt (Beobachtungsprotokoll, 2018).

Lösungsvorschläge der selbst Betroffenen und Angehörigen (Beobachtungsprotokoll, 2018):

Der Wunsch nach Anpassung und Angleichung der Bedingungen wird immer wieder geäußert. Für Eltern wäre es von Vorteil, wenn es Leitfäden gäbe, die alle wichtigen Informationen beinhalten, was wo zu erledigen ist, welche Unterstützungen es überhaupt gibt und welche Unterlagen dazu benötigt werden (Beobachtungsprotokoll, 2018).

8 Evaluierung der Versorgungsstruktur

Die Analyse der, in dieser Arbeit gewonnenen Daten, erfolgt mittels SWOT-Analyse.

8.1 Analyse der Situation in der Selbsthilfe

Stärken:

Die SH-Gruppen/Organisationen sind eine wichtige Säule in der Versorgungsstruktur. Auf das Engagement der Betroffenen kann in der Selbsthilfe für SE nicht verzichtet werden. SH-Gruppen/Organisationen üben eine Brückenfunktion aus, sie dienen als Sprachrohr und Kontaktstelle für viele Betroffene. Sie sind oft die einzige Anlaufstelle für Betroffene und sie machen einen Erfahrungsaustausch möglich. Vor allem auf sozialer und psychischer Ebene ist ihre Unterstützung von großer Bedeutung. Sie sind ein Sammelpunkt für Erfahrungen und können so den Patientinnen und Patienten und ihren Angehörigen meist am besten im Umgang mit einer SE weiterhelfen. Sie geben den selbst Betroffenen und ihre Familien in schwierigen Lebenslagen Halt. Vor allem kurz nach der Diagnose, sind viele Betroffene auf diese Hilfe und das Wissen anderer Betroffener angewiesen. Da die Versorgungsstruktur vor allem auf der sozialen Ebene noch große Lücken aufweist und der Fokus meist noch stark auf der medizinischen Komponente liegt, sind sie für die Betroffenen von so großer Bedeutung.

Aber auch auf medizinischer Ebene und in Bezug auf Forschung und Entwicklung darf man den Einfluss von SH-Gruppen/Organisationen nicht unterschätzen. Durch ihre Expertise können Leitlinien und Register an Qualität gewinnen, da sie am besten wissen, was sie brauchen und Informationen über die so vielfältigen Krankheitsbilder liefern können.

Die SH-Gruppen/Organisationen unterstützen auch bei Fragen der richtigen Therapie und Medikamente. Ihre Hilfe ist auch bei finanziellen Fragestellungen und organisatorischen Problemen gefragt, da viele mit denselben Problemen bei den Antragsstellungen und Behörden konfrontiert sind und diese zum Teil gemeistert haben.

Schwächen:

Die meisten Betroffenen, die in der Selbsthilfe aktiv sind, führen ihre Funktionen und Tätigkeiten ehrenamtlich und in der Freizeit aus. Wobei das Arbeitspensum und der Zeitaufwand teilweise sehr groß ist und sie oft nebenbei noch ihrem regulären Beruf nachgehen müssen, stark eingeschränkt durch die Erkrankung sind, ihre erkrankten Angehörigen pflegen müssen oder sonstige Betreuungspflichten haben. Es besteht die Gefahr, dass diejenigen die sich engagieren in naher Zukunft mit dieser Aufgabe überfordert sein könnten, und es zu vermeidbaren Überbelastungen kommt.

Noch immer gibt es in Österreich sehr wenige Register und Datenerfassungssysteme für Patientinnen und Patienten. Dadurch gehen wichtige Daten über SE verloren, Morbidität und Mortalität sowie Prävalenz und Inzidenz können nicht in einem zufriedenstellenden und auch für die Gesundheitspolitik wichtigen Maß erfasst werden. Bessere Daten würden auch die Versorgungsforschung erleichtern und verbessern.

Die wenigstens Betroffenen erfahren von Ärztinnen und Ärzten oder anderen Gesundheitsdienstleistern von der Existenz von SH-Gruppen/Organisationen, nur durch Recherche im Internet. Über andere Gruppen/Organisationen oder von internationalen Quellen haben sie Informationen erhalten.

Es bestehen noch immer große Lücken und Problemstellungen bei der Versorgung jugendlicher und erwachsener Patientinnen und Patienten, die Versorgung, sowohl auf medizinischer als auch auf sozialer Ebene ist bei Kindern meist besser aufgebaut.

Mängel in der Prognostik der jeweiligen Krankheiten, wirken sich auch auf die Betroffenen am Arbeitsmarkt und in der Ausbildung aus. Die soziale Sicherheit der eigenen Person muss gesichert sein, damit die Bereitschaft, sich für andere einzusetzen, besteht.

Wenige SE sind medial bekannt, es ist noch nicht gelungen, die wenigen Bekannten als Transportmittel für die unbekannteren SE zu nutzen.

Durch die verzögerten Diagnosen wird auch die Selbsthilfe gehemmt. Würden Betroffene früher über die Krankheit Bescheid wissen, wie sie verlaufen wird und sich

auf das Leben auswirken wird, könnten sie auch früher nach Hilfe suchen und im weiteren Verlauf Unterstützung leisten.

Die Unsicherheit der Ärztinnen und Ärzte bei Verdacht auf eine SE oder bei tatsächlicher Diagnose wirkt sich auch auf die Betroffenen aus. Zu diesem Zeitpunkt bräuchten sie jemanden, der ihnen mit ihren Sorgen helfen kann und nicht selbst mit der Situation überfordert ist. Hier ist auch das Fehlen der Behandlungs- und Notfallleitlinien spürbar, durch sie würden Gesundheitsdienstleister besser darauf vorbereitet sein und hätten die Möglichkeit, sich an bestehendem Wissen orientieren zu können, um so die beste Behandlung zu wählen.

Es bestehen Lücken in der Kommunikation verschiedener Gesundheitsdienstleister. Betroffene müssen ihre Situation immer wieder auf ein Neues erklären. So geht Informationen im Laufe der Behandlung verloren. Der multidisziplinäre Ansatz wird noch nicht zur Zufriedenheit der Betroffenen umgesetzt.

Selbsthilfe kostet Geld, jedoch erhalten die wenigstens SH-Gruppen/Organisationen finanzielle Unterstützung durch die öffentlichen Hand, sie sind auf Spenden von anderen Einrichtungen, Organisationen oder einmalige Finanzierungszuschüssen angewiesen.

Der „Behörden-Dschungel“, die vielen verschiedenen Anträge und aus Sicht der Betroffenen willkürlichen Entscheidungen über Bewilligungen von finanziellen Mittel oder anderen Hilfsmittel, wirkt auch hemmend auf die Selbsthilfe aus. Es kostet viel Zeit, sich durch die verschiedenen Formulare und Termine bei Ämtern durchzukämpfen. Betroffene wissen oft nicht über ihre Rechte Bescheid und benötigen auch hier viel Hilfestellung seitens der SH-Gruppen/Organisationen.

Chancen:

Betroffene einer SE wissen in der Regel sehr gut über die jeweilige Krankheit und ihre Auswirkungen auf das Leben Bescheid. Sie sind oftmals die eigentlichen Expertinnen und Experten. Durch die hohe Gesundheitskompetenz und Resilienzfähigkeit können Lücken in der Versorgungsstruktur teilweise überbrückt werden. Durch den ständigen Austausch zwischen den Betroffenen, deren Wege sich in der

Selbsthilfe immer wieder kreuzen, werden Gesprächsbarrieren abgebaut und Tabuthemen werden offener angesprochen.

SE bekommen auch seitens der Politik immer mehr Aufmerksamkeit, sowohl auf europäischer als auch auf nationaler Ebene. Die meisten Staaten der EU haben bereits nationale Aktionspläne entwickelt und setzen die Empfehlungen der EU um.

Immer mehr Expertisezentren und ERN sind im Entstehen. In Österreich gibt es bis zum Erhebungszeitpunkt 2018 zwei und acht weitere Kandidaten. Durch den Aufbau solcher Strukturen kann die Vernetzung zwischen Betroffenen weiter ausgebaut und Wissen über die jeweiligen Krankheiten generiert werden. Je mehr Zentren es gibt, desto breiter gestalten sich die Möglichkeiten Informationen über eine SE zu bekommen und passend versorgt zu werden.

Das Internet und seine Möglichkeiten zur Vernetzung, ist für Selbst Betroffene und Angehörige sehr wichtig. Durch Portale wie Orphanet können Informationen einer breiten Masse zur Verfügung gestellt werden. Durch die oft nur sehr kleine Anzahl an Patientinnen und Patienten haben viele Betroffenen das Gefühl, mit ihren Problemen alleine zu sein und durch das Internet und die dadurch leichtere internationale Vernetzung können auch sie sich austauschen.

Die Nutzung neuer Technologien kann man auch dafür verwenden, dass Betroffene beispielsweise via Videokonferenzen bei Tagungen und Gesprächsrunden teilnehmen können

Risiken:

Die immer strengeren Vorschriften im Datenschutz erschweren Kontakte zwischen Betroffenen, hier müssen Lösungen geschaffen werden, damit „Einzelkämpferinnen und Einzelkämpfer“ auch die Chance bekommen, Teil eines Netzwerkes zu werden.

Es besteht immer die Gefahr der Resignation und Abstumpfung, wenn das Leben durch die SE in einem Ausmaß beeinflusst wird, mit dem die Betroffenen nicht umzugehen wissen. Keine oder einer späten Diagnose, fehlende Medikamente, keine ausreichende Unterstützung, belastende Symptome können solche Einflüsse sein. Zwar sind Betroffene oft Expertinnen und Experten auf ihrem Gebiet aber die Allgemeinheit darf sich nicht darauf verlassen, dass diese ihr Wissen nützen und

weitergeben. Sie wissen viel über die Versorgungslage, aber nicht über die Struktur, sie sind Expertinnen und Experten, das Ergebnis betreffenden, wissen viel über Prozesse, aber wenig über die Struktur.

8.2 Analyse von Pro Rare Austria

Stärken:

Die Bekanntheit der Veranstaltungen (Fest der SE, Rare Disease Day, Kongress für SE) spricht dafür, dass man diese weiterhin so erfolgreich abhalten sollte. Sie tragen dazu bei, dass vor allem Betroffene unterschiedlicher Erkrankungen aufeinandertreffen und sich vernetzen können. Sie dienen dem Austausch und thematisieren Probleme, die ausschlaggebend für die Betroffenen sind. Weiteres wird im Zuge der Veranstaltungen an politischen Themen und Projekten gearbeitet, ein Beispiel hierfür ist die Abhaltung der EUROPLAN-Konferenz während des 8. Kongresses für seltene Erkrankungen.

Mit dem Projekt ProNAP wird aktiv an der Umsetzung der Empfehlungen der Europäischen Kommission gearbeitet. Pro Rare Austria widmet sich hier vor allem jenen Themen, die die Patientinnen und Patienten betreffen und stellt diese in den Mittelpunkt.

Einige der Antwortenden sind schon aktiv in der Zusammenarbeit mit Pro Rare. Dies zeigt, dass sie davon überzeugt sind, durch und mit Pro Rare Austria etwas zu bewirken und die Situation für Betroffene zu verbessern.

Schwächen:

Andere Aktivitäten und Tätigkeiten von Pro Rare Austria wurden seltener genannt, wie der Newsletter, die Facebookseite, der Jahresbericht oder die telefonische Beratung. Diese sind jedoch auch ein wesentlicher Teil der Arbeit von Pro Rare Austria und sollten mehr publik gemacht werden.

Diejenigen, die noch nicht aktiv bei Pro Rare Austria mitarbeiten, könnten sich laut den Rückmeldungen durchaus vorstellen, hier zukünftig mitzuwirken. Es stellt sich

die Frage, warum sich diese bislang nicht im Verein engagieren konnten, bspw. aufgrund fehlender zeitlicher Ressourcen, infolge der Schwere der Erkrankung oder des persönlichen Problemdrucks oder weil die Notwendigkeit und der Mehrwert bislang nicht gesehen wurde.

Unterschiede der Versorgungssituation in den verschiedenen österreichischen Bundesländern zum Beispiel Anspruch auf Hilfsmittel, die in einem Bundesland zugesprochen wurden, welche in einem anderen abgelehnt werden, erschweren das Leben der Betroffenen. Dieses Thema wurde sowohl bei der Beobachtung, als auch im Fragebogen angesprochen, obwohl aktuell seitens der Politik an Lösungen gearbeitet wird.

Chancen:

Durch das steigende Engagement in der Selbsthilfe für seltene Erkrankungen werden auch Allianzen wie Pro Rare Austria gestärkt. Für eine effektive Arbeit benötigen sie den Input ihrer Mitglieder und bauen darauf, von ihnen die notwendigen Informationen über aktuelle Probleme und wo Versorgungslücken zu bekommen. SE bekommen auch seitens der Öffentlichkeit mehr Aufmerksamkeit. Hier bietet sich auch für Pro Rare Austria die Chance ihren Bekanntheitsgrad zu erhöhen, auch bei nicht Betroffenen.

Pro Rare Austria führt laufend Befragungen durch, um mehr über die Mitglieder zu erfahren. Diese führen sie teilweise selbst durch, aber auch im Zuge von Forschungsarbeiten mit Hilfe von Studentinnen und Studenten. Derzeit sind hier zwei Arbeiten in Auftrag. Durch dieses Bestreben, nach mehr Informationen von den Mitgliedern selbst, können sie ihre Arbeit und Aktivitäten besser an den Bedürfnissen der Betroffenen ausrichten.

Risiken:

Es muss darauf geachtet werden, dass nicht nur jene Mitglieder, die sich aktiv beteiligen und an den meisten Veranstaltungen teilnehmen angesprochen werden. Jene die nicht die Energie und Kapazitäten haben, zu den jeweiligen Veranstaltungen zu kommen und aktiv bei Pro Rare Austria zu sein, müssen auch erreicht wer-

den. Verschiedene Faktoren können dazu führen, dass prinzipiell interessierte Betroffene hier weniger Zugang haben, wie Alter, Krankheit, Mobilität, kognitive Fähigkeiten oder fehlende Gesundheitskompetenz.

Pro Rare Austria hat den Vereinssitz in Wien, die anderen Bundesländer dürfen dadurch nicht in den Hintergrund rücken. Auch in der Befragung wurde in einer Rückmeldung erwähnt, dass Pro Rare Austria zu einem großen Teil in Wien aktiv ist.

Pro Rare Austria hat, wie andere SH-Gruppen/Organisationen das Problem, das Personal und finanzielle Ressourcen knapp sind, dadurch wird es für Pro Rare Austria erschwert stärker auf die SH-Gruppen/Organisationen zuzugehen. Der Fortbestand von Pro Rare Austria ist aufgrund fehlender öffentlicher Unterstützung nicht gesichert.

9 Empfehlungen

9.1 Empfehlungen abgeleitet aus der Evaluierung

Empfehlungen zur Verbesserung der Rahmenbedingungen für die der Selbsthilfe:

Der Aufbau und die Designation der Expertisezentren muss weiterhin verfolgt werden. Eine Evaluierung der Anzahl dieser Zentren sollte Ende 2018 durchgeführt werden, um zu sehen, welche der acht Kandidaten tatsächlich designiert wurde, welche nicht und gegebenenfalls warum.

Gesundheitsdienstleister sollten Sorge dafür tragen, dass Information über die Selbsthilfe an die Betroffenen weitergegeben werden. Auch eine Sensibilisierung der Ärztinnen und Ärzte auf das Thema SE ist notwendig. Es gibt bereits Tools, die hier unterstützend wirken können, beispielsweise die Seite: www.symptomsuche.at.

Ein multidisziplinärer Ansatz sollte gefördert werden, die Kommunikation zwischen den verschiedenen Gesundheitsdienstleitern muss verbessert werden. Neue Technologien sind in die Behandlung einzubauen und beispielsweise durch Videotelefonie könnten Ärztinnen und Ärzte an Konzilen mit anderen Gesundheitsdienstleistern teilnehmen. Auf diesem Weg könnte eine Behandlung nach dem neuesten Stand des Wissens und der Technik gewährleistet werden.

Es bedarf einer Verbesserung der sozialen Versorgungsstruktur für Betroffenen einer SE. Selbst Betroffenen und Angehörigen muss es sowohl erleichtert werden ihren Alltag zu bewältigen, aber auch am Arbeitsleben weiterhin teilhaben zu können und es muss verhindert werden, dass sie Nachteile in der Schul- und Weiterbildung erleben. Auch hier ist eine Sensibilisierung seitens der Arbeitgeber und Ausbildungsstätten notwendig.

Erforderlich ist darüber hinaus der Ausbau von Registern und Datenerfassungssystemen, sowie die Entwicklung von Behandlungs- und Notfallleitlinien, damit die medizinische Forschung verbessert und Versorgungssysteme angepasst werden können. Hier sollte auf das Wissen der Betroffenen zurückgegriffen werden, um die

notwendige Qualität zu erreichen. Pro Rare Austria, kann hier mit Wissen und Expertise unterstützen.

Ein Anspruch auf öffentlich gestützte, bezahlte Dienstfreistellung von Engagierten in der Selbsthilfe, beispielsweise durch eine geregelte Anzahl an entgeltspflichtigen Freistunden für die Selbsthilfearbeit nach dem Angestelltengesetz § 8 (3)⁸, würde die Arbeit der Betroffenen in der Selbsthilfe erleichtern und Überforderung (und damit verbundenen Mehrkosten für die Gesellschaft bspw. durch Verlust der psychischen Gesundheit und Arbeitsfähigkeit) verhindern.

Eine Evaluierung der verschiedenen europäischen Projekte, ob die Ziele erreicht wurden und ob diese nach der Beendigung weitergeführt werden, sollte durchgeführt werden.

Ein Konzept zur Förderung der SH-Gruppen/Organisationen, wie vom Hauptverband der Sozialversicherungen für bundeweit tätige Selbsthilfeorganisationen 2017 eingerichtet, muss weiterentwickelt und ausgebaut werden, damit Engagement und Erfahrungsexpertise nicht verloren gehen. Durch eine zuverlässige und fortlaufende finanzielle Unterstützung könnte auch die Reichweite und die Wirkung der Selbsthilfe erhöht werden.

Durch die Erstellung von Leitlinien und Info-Broschüren, würde es den Betroffenen erleichtert werden, sich mit Formalitäten, wie Anträgen und Behördengängen auseinander zu setzen und sie über ihre Rechte und Pflichten aufklären. Die Unterlagen sollten großflächig zur Verfügung stehen. Für viele Betroffene gelten, trotz verschiedener Erkrankungen, dieselben Bedingungen. Durch Leitlinien oder Leitfäden, hätten SH-Gruppen/Organisationen die Möglichkeit, noch bessere Hilfestellung zu leisten und die Betroffenen könnten sich selbst auf leichte Weise informieren. Dies würde eine Effizienzsteigerung für Betroffene wie Behörden bedeuten.

⁸ § 8 (3) AngG.: Der Angestellte behält ferner den Anspruch auf das Entgelt, wenn er durch andere wichtige, seine Person betreffende Gründe ohne sein Verschulden während einer verhältnismäßig kurzen Zeit an der Leistung seiner Dienste verhindert wird.

Empfehlungen an Pro Rare Austria

Die von Pro Rare Austria durchgeführten Veranstaltungen sollten dazu beitragen, um auf die Tätigkeiten des Dachverbandes aufmerksam und bestehende Services für die Betroffenen nutzbar zu machen.

Es gilt außerdem herauszufinden, wer von den Betroffenen Pro Rare Austria und die Angebote derzeit nicht in Anspruch nimmt und warum, bzw. welche anderen Wege diese Betroffenen gefunden haben, um ihre Interessen zu transportieren. Den Betroffenen muss bewusstgemacht werden, dass durch die Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria, die Selbsthilfe gestärkt wird. Je mehr Personen sich beteiligen, desto stärker ist die Wirkung der Selbsthilfe. Pro Rare Austria sollte an das „Solidaritäts-Gefühl“ der noch nicht aktiven und interessierten appellieren.

Seltenen Erkrankungen sollten verstärkt in die Lehre integriert werden. Die Leistungen der Selbsthilfe sollte von der Politik und den Gesundheitsdienstleistern anerkannt und gefördert werden.

Sprechstunden österreichweit, in verschiedenen Einrichtungen, wie Krankenkassen, welche eine österreichweite flächendeckende Infrastruktur bieten, könnten das Problem der Reichweite von Pro Rare Austria verbessern. Dort könnten man Betroffene aus abgelegenen Gebieten die Möglichkeit der Vernetzung bieten.

Eine dauerhafte Lösung zur Finanzierung von Pro Rare Austria muss gefunden werden, dies sollte seitens der Gesundheitspolitik geschehen, damit der Fortbestand langfristig gesichert ist und Pro Rare Austria sich weiterhin für die Mitglieder einsetzen kann.

9.2 Empfehlungen an die Forschung

Eine Erhebung des Wissens von Gesundheitsdienstleistern über SE, vor allem im niedergelassenen Bereich wäre hilfreich, um herauszufinden, in welchem Ausmaß sich diese mit der Thematik auseinandersetzen und ob sie bereit wären, ihr Wissen darüber auszubauen.

Es sollte weder mit alten, noch mit internationalen Daten und Studien gearbeitet werden. Diese Erkenntnisse sind oft länderspezifisch und ihre Ergebnisse sind oft nicht eindeutig auf Österreich anzuwenden.

Literaturverzeichnis

- at.eupati.eu*. (2018). Abgerufen am 20. Juni 2018 von <https://at.eupati.eu/uberuns/#anchor-meet-team>
- Auer-Voigtländer, K., & Schmid, T. (2017). Strukturgeleitete Textanalyse zur systematischen Arbeit mit umfangreichen qualitativen Datenmaterial. *Wissenschaftliches Journal österreichischer Fachhochschul-Studiengänge Soziale Arbeit*(17), S. 130-142. Von <https://sozialeskapital.at/index.php/sozialeskapital/article/view/527/946> abgerufen
- Aymé, S., & Schmidtke, J. (11. November 2007). Networking for rare diseases: a necessity for Europe. *Bundesgesundheitsbl - Gesundheitsforsch - Gesundheitsschutz* 2007(50), S. 1477–1483. doi:10.1007/s00103-007-0381-9
- Aymé, S., Bellet, B., & Rath, A. (2015). Rare diseases in ICD11: making rare diseases making rare diseases visible in health information systems through appropriate coding. *Orphanet Journal of Rare Diseases*(10:35), S. 1-14. doi:10.1186/s13023-015-0251-8
- Aymé, S., Kole, A., & Groft, S. (14. Juni 2008). Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. *The Lancet*(371), S. 2048-2051. doi:10.1016/S0140-6736(08)60875-2
- blogs.biomedcentral.com*. (22. Februar 2016). Abgerufen am 06. Juni 2018 von <https://blogs.biomedcentral.com/on-biology/2016/02/22/teenager-care-disease-rare/>
- BMG. (Februar 2015). Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen NAP.se / 2014-2018. Erstellt von der Nationalen Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit. Wien.
- BMG. (2018). *gesundheitsziele-oesterreich.at*. Abgerufen am 25. Juni 2018 von <https://gesundheitsziele-oesterreich.at/10-ziele/>

- bmgf.gv.at.* (2018). Abgerufen am 23. Juni 2018 von https://www.bmgf.gv.at/cms/home/attachments/4/6/7/CH1520/CMS1452858373956/informationsblatt_expertisezentren_oesterreich.pdf
- Bogart, K. R., & Irvin, V. L. (2017). Health-related quality of life among adults with diverse rare disorders. *Bogart and Irvin Orphanet Journal of Rare Diseases*(12), S. 1-9. doi:10.1186/s13023-017-0730-1
- Castro, R., Senecat, J., De Chalendar, M., Vajda, I., Van Breukelen, S., Montefusco, M., . . . Dan, D. (2017). Challenges Faced When Providing Care to People Living with a Rare Disease. In V. Amleung, & e. a. (eds.), *Handbook Integrated Care* (S. 413-427). Springer International Publishing AG 2017. doi:10.1007/978-3-319-56103-5_25
- Catro, R., Senecat, J., de Chalendar, M., Vajda, I., Dan, D., Boncz, B., & Group, E. S. (2017). Bridging the Gap between Health and Social Care for Rare Diseases: Key Issues and Innovative Solutions. In M. Posada de la Paz et al., *Rare Diseases Epidemiology; Update and Overview, Advances in Experimental Medicine and Biology 1031* (S. 605-627). Springer International Publishing AG 2017. doi:10.1007/978-3-319-67144-4_32
- dimdi.de.* (11. April 2018). Abgerufen am 20. Juni 2018 von <https://www.dimdi.de/static/de/klassi/alpha-id/seltene-erkrankungen.htm>
- erare.eu.* (2018). Abgerufen am 20. Juni 2018 von <http://www.erare.eu/related-eu-initiative/policy-ethics/rd-action>
- eupati.eu.* (2018). Abgerufen am 20. Juni 2018 von <https://www.eupati.eu/what-is-eupati/>
- eu-patient.eu.* (2018). Abgerufen am 27. Mai 2018 von <http://www.eu-patient.eu/whatwedo/Policy/patient-empowerment/>
- euregio.eu.* (09. März 2011). Abgerufen am 20. Juni 2018 von <https://www.euregio.eu/sites/default/files/downloads/EU-Patientenrichtlinie.pdf>

- euordis.org*. (2013). Abgerufen am 06. Oktober 2018 von https://www.euordis.org/sites/default/files/publications/Factsheet_registries.pdf
- euordis.org*. (Mai 2017). Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A rare Barometer survey. Von <https://www.euordis.org/publication/juggling-care-and-daily-life-balancing-act-rare-disease-community> abgerufen
- euordis.org*. (11. Mai 2018). Abgerufen am 11. Mai 2018 von <https://www.euordis.org/who-we-are>
- euoplan.org*. (11. Juni 2018). Abgerufen am 11. Juni 2018 von <http://www.euoplanproject.eu/Content?folder=1&content=3>
- Faucounneau, V., & Rath, A. (11. November 2014). *Emergency guidelines and emergency cards*. doi:10.1186/1750-1172-9-S1-O15
- forum-sk.at*. (2017). Abgerufen am 19. Juni 2018 von http://www.forum-sk.at/seltene_krankheiten/wp-content/uploads/2017/09/kongress_programm_2017.pdf
- Garrino, L., Picco, E., Finiguerra, I., & Rossi, D. (2015). Living With and Treating Rare Diseases: Experiences of Patients and Professional. *Qualitative Health Research*(Vol. 25(5)), S. 636–651. doi:10.1177/1049732315570116
- globalgenes.org*. (2018). Abgerufen am 06. Juni 2018 von <https://globalgenes.org/raredaily/5-things-ive-learned-about-living-with-a-rare-disease/>
- globalgenes.org*. (April 2018). Abgerufen am 14. Juni 2018 von <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>
- goeg.at*. (2018). Abgerufen am 01. Juli 2018 von <https://goeg.at/NKSE>
- Hundertmark-Mayser, J., Möller, B., Balke, K., & Thiel, W. (August 2004). Selbsthilfe im Gesundheitsbereich. (R. Koch-Institut, Hrsg.) *Gesundheitsberichterstattung des Bundes*(23), S. 1-35.

- Huyard PhD, C. (20. März 2009). What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. *Health Expectations*(12), S. 361-370. doi:10.1111/j.1369-7625.2009.00552.x
- Jaeger, M.Sci.a, G., Røyvik, M.Sci., A., & Berglund R.N., Ph.D., B. (Januar 2015). Participation in society for people with a rare diagnosis. (Elsevier, Hrsg.) *Disability and Health Journal*(Volume 8 Issue 1), S. 44-50. doi:https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2014.07.004
- Jenetzky, E., & Schwarzer, N. (25. 04 2008). Nicht allein mit einer seltenen Erkrankung. *Bundesgesundheitsbl. - Gesundheitsforsch, - Gesundheitsschutz*, S. 529-538. doi:10.1007/s00103-008-0525-6
- Kremp, O., Dosquet, P., & Rath, A. (23-25. Mai 2012). Professional clinical guidelines for rare diseases: methodology. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2012(7(Suppl 2):A12). doi:doi:10.1186/1750-1172-7-S2-A12
- Ladurner, J., & Voigtländer, T. (02. 09 2015). Nationale und europäische Konzepte zur Bündelung der Expertise für seltene Erkrankungen. *Paediatr Paedolog*, S. 66-73. doi:DOI10.1007/s00608-015-0301-4
- lebenshilfe.at*. (17. April 2017). Abgerufen am 29. Juni 2018 von <https://lebenshilfe.at/wp-content/uploads/Pers%C3%B6nliche-Assistenz-in-%C3%96sterreich.pdf>
- Litzkendorf, S., Babac, A., Rosenfeldt, D., Schauer, F., Harzt, T., Lührs, V., . . . Frank, M. (14. März 2016). Information Needs of People with Rare Diseases - What Information Do Patients and their Relatives Require. *Journal of Rare Disorders: Diagnosis & Therapy*(Vol..2:2), S. 1-11.
- Mauric, V. (31. August 2017). *prorare-austria.org*. Abgerufen am 20. Juni 2018 von https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/project/ProNAP_Artikel_1Geburtstag_20170831_ext.pdf

- Mauric, V. (27. Januar 2017). *prorare-austria.org*. Von https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/project/ProNAP_Artikel_NAPSE_20170206.pdf abgerufen
- Mundlos, C. (12. 01 2017). Bessere Versorgungsstrukturen für seltene Erkrankungen. *Monatsschr. Kinderheild* 2017, S. 202-210. doi:10.1007/s00112-016-0224-6
- Myrvang, V. H., & Thorsen, K. (2010). Aging among persons with invisible disorders: the importance of patient organisations. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, S. 1. doi:10.1186/1750-1172-5-S1-P17
- Neuhauser, D. (06. Juli 2003). The Coming Third Health Care Revolution: Personal Empowerment. *Quality Management in Health Care*(12 Discussion 185), S. 185-186. doi:10.1097/00019514-200307000-00007
- orpha.net*. (28. Juni 2018). Abgerufen am 29. Juni 2018 von https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=DE
- orpha.net*. (2018). Abgerufen am 21. Mai 2018 von <https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=DE>
- Pavan, S., Rommel, K., Marquina, M. E., Höhn, S., Lanneau, V., & Rath, A. (18. Januar 2017). Clinical Practice Guidelines for Rare Diseases: the Orphanet Database. *PLoS ONE*(12(1)), S. 1-14. doi:10.1371/journal.pone.0170365
- Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (06. April 2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. (E. Inc., Hrsg.) *Disability and Health Journal*(8), S. 475-491. doi:10.1016/j.dhjo.2015.03.009
- Pfeil, U.-P. D. (Juli 2017). Bessere Leistungen für die Menschen: Rechtliche Fragestellungen. *Effizienzpotenziale im österreichischen Sozialversicherungs- und Gesundheitssystem*, 1-219. Salzburg.

- Polich, G. R. (Febuar 2012). Rare disease patient groups as clinical researchers. *Drug Discover Today, Volume 17, Issues 3–4*, S. 167-172. doi:<https://doi.org/10.1016/j.drudis.2011.09.020>
- prorare-austria.org*. (2018). Abgerufen am 28. Juni 2018 von <http://www.prorare-austria.org/mitglieder/mitglieder/>
- prorare-austria.org*. (01. Juni 2018). Abgerufen am 01. Juni 2018 von <https://www.prorare-austria.org/ihre-fragen/was-sind-expertisezentren-fuer-seltene-erkrankungen-und-was-versteht-man-unter-designation/#query=desig>
- Reimann, A., Bend, J., & Dembski, B. (21. November 2007). Patientenzentrierte Versorgung bei seltenen Erkrankungen. *Bundesgesundheitsbl - Gesundheitsforsch - Gesundheitsschutz*(Vol. 50 Issue 12), S. 1484–1493. doi:10.1007/s00103-007-0382-8
- Riedl, R. (12. 04 2015). Die Erwartungen von Patientin/-innen mit seltenen Erkrankungen an die Versorgungsstruktur. *Paediatric Paedolod 2015*, S. 85-91. doi:10.1007/s00608-015-0275-2
- Rodwell, C., & Aymé, S. (25. Febuar 2015). Rare disease policies to improve care for patients in Europe. *Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Basis of Disease*(Volume 1852, Issue 10, Part B), S. 2329-2335. doi:10.1016/j.bbadis.2015.02.008
- Schaefer, C., Brunsmann, F., & Siegert, S. (12. 03 2017). Verlässliche Gesundheitsinformationenzu seltenen Erkrankungen. (Springer-VerlagBerlinHeidelberg2017, Hrsg.) *Bundesgesundheitsblatt*, S. 510-516. doi:10.1007/s00103-017-2531-z
- Schawel C., B. F. (2012). SWOT-Analyse. In: Top 100 Management Tools. Gabler Verlag, Wiesbaden . doi:https://doi.org/10.1007/978-3-8349-4105-3_82
- Schieppati, A., Henter, J.-I., Daina, E., & Aperia, A. (14. Juni 2008). Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet*(371 Issue 9629), S. 2039-2041. doi:10.1016/S0140-6736(08)60872-7

- Schmidt, J., Christine, D., & Schulz, C. (2015). Was ist „Grounded Theory“? In M. W. Schnell, C. Schulz, A. Heller, & C. Dunger, *Palliative Care und Hospiz - Eine Grounded Theory* (S. 35-44). Wiesbaden: VS Verlag für Sozialwissenschaften. doi:10.1007/978-3-658-07664-1
- Silibello, G., Vizziello, P., Gallucci, M., Selicorni, A., Milani, D., Ajmone, P. F., . . . F., L. (2016). Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Italian Journal of Pediatrics*(42:76), S. 1-10. doi:10.1186/s13052-016-0285-0
- Voigtländer, T., Bachner, F., Unterberger, U., Leopold, C., Ladurner, J., & Habl, C. (November 2012). Seltene Erkrankungen in Österreich. 1-154. (G. Ö. GmbH, Hrsg.) Wien: Gesundheit Österreich GmbH.
- Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (14. Juni 2017). Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*(5(6)), S. 758-773. doi:10.1002/mgg3.315
- Weber, S., & Grütters-Krieslich, A. (18. 04 2017). Seltene Erkrankungen. *Bundesgesundheitsblatt*, S. 477-478. doi:10.1007/s00103-017-2542-9
- Wetteraur, B., & Schuster, R. (04. 24 2008). Seltene Krankheiten. *Bundesgesundheitsbl - Gesundheitsforsch - Gesundheitsschutz* 5 2008, 5, S. 519-528. doi:10.1007/s00103-008-0524-7
- who.int.* (04. Juni 2018). Abgerufen am 04. Juni 2018 von <http://www.who.int/classifications/icd/factsheet/en/>
- Winkler, C. (Oktober 2018). Beobachtungsprotokoll. 8. *Österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen*. Wien.
- Winkler, C. (2018). *Datafile*. Wien.
- Workman, P. T. (September 2013). Engaging Patients in Information Sharing and Data Collection: The Role of Patient-Powered Registries and Research Networks. 1-8.

www.bmgf.gv.at. (2015). <https://www.bmgf.gv.at>. (B. f. Gesundheit, Hrsg.)
Abgerufen am 10. 10 2017 von
https://www.bmgf.gv.at/cms/home/attachments/0/6/5/CH1520/CMS1492947094676/nap_selteneerkrankungen_2015.pdf

Yaneva Deliverska, M. (April 2011). Rare diseases and genetic discrimination.
Journal of IMAB - Annual Proceeding (Scientific Paper(17, Book 1), S. 116-119. doi:10.5272/jimab.2011171.116

Zurynski, Y., Frith, K., Leonard, H., & Elliott, E. (06. August 2008). Rare childhood diseases: how should we respond? *Arch Dis Child(93)*, S. 1071-1074. doi:10.1136/adc.2007.134940

Anhang

Anhang 1	[Fragebogen].....	99
Anhang 2	[Programm 8 Kongress für seltene Erkrankungen].....	106
Anhang 3	[Leitbild Pro Rare Austria].....	110
Anhang 4	[Protokoll]	111

Anhang 1 [Fragebogen]

Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich

Erhebung struktureller Problemlagen von Patienten mit seltenen Erkrankungen und deren Patientenorganisationen

* Erforderlich

durchgeführt von

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

Bezeichnung der seltenen Erkrankung und ICD-10 Code (sofern vorhanden/bekannt): *

Meine Antwort

Name der Patientenorganisation/Einzelperson: *

Meine Antwort

Alter:

Meine Antwort

Geschlecht:

Auswählen ▼

1. Sind Sie selbst von einer seltenen Erkrankung betroffen oder eine Angehörige bzw. ein Angehöriger (Mehrfachnennung möglich)?

- Ich bin selbst betroffen.
- Ich bin Angehörige/r einer Betroffenen bzw. eines Betroffenen.
- Ich bin bezahlte/r Mitarbeiter/in in einer Patientenorganisation.
- Ich übe eine ehrenamtliche Funktion in einer Patientenorganisation aus.
- Sonstiges: _____

2. Wie viele Mitglieder hat ihre Gruppe/Organisation?

Meine Antwort _____

3. Welche Betroffenenzahlen sind Ihnen bekannt bzw. von welchen Zahlen geht man hier aus? (evtl. Quelle)?

Meine Antwort _____

4. Gibt es für Ihre Erkrankung offizielle oder inoffizielle Register/Datenerfassungssysteme im In- oder Ausland?

Auswählen ▼

5. Wenn Sie Frage 4 mit ja beantwortet haben: Welche Register/Datenerfassungssysteme sind Ihnen bekannt?

Meine Antwort _____

6. Gibt es für Ihre Erkrankung in Österreich anerkannte Behandlungsleitlinien?

Auswählen ▼

7. Wenn Sie Frage 6 mit ja beantwortet haben: Waren Patientenvertreter in den Prozess involviert oder haben diesen angestoßen?

Meine Antwort

8. Gibt es für Ihre Erkrankung in Österreich anerkannte Notfallleitlinien?

Auswählen ▼

9. Wenn Sie Frage 8 mit ja beantwortet haben: Waren Patientenvertreter in den Prozess involviert oder haben diesen angestoßen?

Meine Antwort

10. Betreiben Sie/Ihre Organisation konkrete Aktivitäten, um die Entwicklung von Behandlungs- und Notfallleitlinien zu forcieren?

Auswählen ▼

11. In welchen Gremien, Arbeitsgruppen, Kommissionen o.Ä. auf Landes- und/oder Bundesebene sind Patientenvertreter Ihrer Erkrankung aktiv?

Meine Antwort

12. Welche Aktivitäten setzen Sie bei bzw. gemeinsam mit Pro Rare Austria oder hätten Sie Interesse/Möglichkeit hier zukünftig zu unterstützen?

Meine Antwort

13. Welche Service-/Unterstützungsangebote von Pro Rare Austria kennen Sie?

Meine Antwort

14. Welche Service-/Unterstützungsangebote von Pro Rare Austria nutzen Sie?

Meine Antwort

15. Würden Sie zusätzliche Service-/Unterstützungsangebote benötigen?

- Ja
- Nein
- Nicht bekannt

16. Wenn Sie Frage 15 mit ja beantwortet haben: Welche Service-/Unterstützungsangebote würden Sie zusätzlich benötigen?

Meine Antwort

17. Ist das wahrnehmbare Aktivitätslevel von Pro Rare Austria im vergangenen Jahr

Auswählen ▼

18. Welche Aktivität von Pro Rare Austria aus dem vergangenen Jahr ist Ihnen am meisten aufgefallen/im Gedächtnis geblieben?

Meine Antwort

19. Wie haben Sie in Erfahrung gebracht, dass Sie selbst bzw. ein/e Angehörige/r an einer seltenen Erkrankung leiden? Wie lange war der Weg zur Diagnose?

Meine Antwort

20. Wie haben Sie von Ihrer Patientenorganisation erfahren?

Meine Antwort

21. Wie viele Std./Woche bringen Sie durchschnittlich in Ihrer Position für die Gruppe/Organisation auf?

Meine Antwort

22. Welche sind die drei häufigsten Fragen/Anliegen/Probleme mit denen Betroffene/Angehörige zu Ihnen kommen?

Meine Antwort

23. Begleiten/Unterstützen Sie Betroffene und Angehörige bei Behördenwegen, Anträgen, Fragen der Kostenerstattung etc.?

Auswählen ▼

24. Wenn Sie Frage 23 mit ja beantwortet haben: Wobei unterstützen Sie hier überwiegend?

Meine Antwort

25. Begleiten/Unterstützen Sie Betroffene und Angehörige bei der Organisation im Alltag erforderlicher Unterstützungsleistungen (z.B. Assistenz, Transport, Betreuung)?

Auswählen ▼

26. Wenn Sie Frage 25 mit ja beantwortet haben: Wobei unterstützen Sie hier überwiegend?

Meine Antwort

27. Empfehlen Sie Fachärzte/Experten oder stellen Kontakt zu Expertisezentren her?

Auswählen ▼

28. Von welchen öffentlichen oder privaten Einrichtungen (Bund, Land, Gemeinde) werden Sie selbst oder Ihre Gruppe/Organisation unterstützt und in welcher Form (Schulungen, finanzielle Unterstützung, etc.) ?

Meine Antwort

29. Woher beziehen sie hauptsächlich Information über die Erkrankung?

Ärztinnen und Ärzte bzw. professionelle Gesundheitsdienstleister

Andere Betroffene

Nachschlagewerke (Internet, Fachliteratur, Journals etc..)

Sonstiges: _____

30. Wie verständlich sind die Informationen die Sie über die Erkrankung erhalten?

	1	2	3	4	5	
nicht verständlich	<input type="radio"/>	sehr verständlich				

31. Wird auf die speziellen Bedürfnisse infolge der Erkrankung im Berufsleben oder im Kindergarten, in der Schule, etc. eingegangen?

Auswählen ▼

32. In welcher Form wird auf spezielle Bedürfnisse eingegangen bzw. was würden Sie sich hier wünschen?

Meine Antwort

33. Empfinden Sie die Vernetzung zwischen Betroffenen/Angehörigen derselben Erkrankung in Österreich als ausreichend? Sehen Sie Lücken?

Meine Antwort

34. Empfangen Sie die Vernetzung zwischen Betroffenen/Angehörigen verschiedener seltener Erkrankungen in Österreich als ausreichend? Sehen Sie Lücken?

Meine Antwort

SENDEN

Seite 1 von 1

Anhang 2 [Programm 8 Kongress für seltene Erkrankungen]

Veranstalter: Forum Seltene Krankheiten www.forum-sk.at	
In Zusammenarbeit mit ProRare Austria	
Kongressorganisation: S12! studio12 gmbh Kaiser Josef Straße 9 6020 Innsbruck T: +43 (0) 512 890438 F: +43 (0) 512 890438-15 E: kerf@studio12.co.at	
Tagungsort: Museumsquartier Wien Arena 21 und Ovalhalle Museumsplatz 1/5 1070 Wien	





PULMONAL-ARTERIELLE HYPERTONIE

EINE PROGREDIENTE ERKRANKUNG

START AHEAD!



- ▶ 10 mg einmal täglich²
- ▶ OPSUMIT® - als Monotherapie oder in Kombination zur Langzeittherapie der PAH²
- ▶ 52% relative Risikoreduktion für eine Hospitalisierung aufgrund der PAH³



Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH
 Leopold-Demensdorfer-Strasse 10 | 1120 Wien
www.actelion.at
www.raregipfoten.at

Referenz: 1. ESC/ESC Guidelines. European Heart Journal 2015;doi:10.1093/eurheartj/ehv117. 2. Veröffentlichung Fachinformation Opsumit®, 3. Adaptiert nach Channick NN et al. JACC Heart Fail 2015; 3(1): 1-6. Post-hoc-Analyse



8. ÖSTERREICHISCHER KONGRESS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

2. ÖSTERREICHISCHE EUROPLAN-KONFERENZ

**MUSEUMSQUARTIER WIEN
ARENA 21 UND OVALHALLE**

19.- 21. OKTOBER 2017

www.forum-sk.at



Mit wirksamen Therapien komplexen Krankheitsbildern.



IHR PARTNER BEI LYSOSOMALEN SPEICHERKRANKHEITEN


 morbus FABRY


 MPS I


 morbus GAUCHER


 morbus GAUCHER


 morbus POMPE



Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Kolleginnen und Kollegen,
liebe Patientinnen, Patienten und Angehörige!

Im Namen des Vereins Forum Seltene Krankheiten dürfen wir Sie herzlich zum

**8. Österreichischen Kongress für seltene Erkrankungen
im Museumsquartier Wien, Arena 21 und Ovalhalle,
Museumsplatz 1, 1070 Wien
Donnerstag, 19.10. – Samstag, 21.10.2017**

begrüßen.

Sieben Jahre nach seiner Premiere in Mariazell kehrt der österreichische Kongress für seltene Erkrankungen in diesem Jahr zum dritten Mal nach Wien zurück. Vieles hat sich seither entwickelt – 2010 gab es weder erste Expertisezentren für seltene Erkrankungen in Österreich noch europäische Referenznetzwerke und auch der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen steckte noch in den Kinderschuhen. Anderes ist gleich geblieben – auch, weil es sich von Anfang an bewährt hat. Dies gilt insbesondere für das Kongressformat, und so erwartet Sie dieses Jahr wieder eine Mischung aus medizinisch-wissenschaftlichen Fachvorträgen am Donnerstag, gesundheits- und sozialpolitischen Vorträgen und Diskussionsrunden am Freitag und die Vorstellung der Aktivitäten von Pro Rare Austria, der Allianz für seltene Erkrankungen, sowie ein Workshop am Samstag.

Diesjähriger Schwerpunkt wird das Thema der sozialen Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen sein. In enger Zusammenarbeit mit Pro Rare Austria wird dieser Teil des Kongresses daher parallel als zweite EUROPLAN-Konferenz durchgeführt, und wir wollen die innovative Kraft unseres Kongressformates nutzen, um dieses Thema soziale Versorgung von verschiedenen Seiten zu beleuchten, allfällige Problemlagen genauer zu analysieren und im Dialog mit allen beteiligten Akteuren erste mögliche Schwerpunkte und Konzepte zu entwickeln, um analog zum Entwicklungsprozess im medizinischen Bereich eine schrittweise Verbesserung der Situation der Betroffenen zu erzielen.

Es freut uns natürlich besonders, dass wir mit Enrique Terol von der Europäischen Kommission und Raquel Castro von EURORDIS zwei ausgewiesene ExpertInnen ihres Bereiches als internationale ReferentInnen gewinnen konnten.

Wir hoffen, dass Ihnen das vielgestaltige und facettenreiche Programm gefällt und freuen uns auf drei gemeinsame erfolgreiche und wissenschaftlich spannende Tage!

OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou

Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Till Voigtländer

Donnerstag, 19.10.2017, 12:00 – 14:00 - Vorsymposium

Angeborene Stoffwechselstörungen & Humangenetik
mit freundlicher Unterstützung von Shire Austria GmbH

- 12:00 – 12:05 Begrüßung
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 12:05 – 12:45 Klinik, Diagnostik & Therapie lysosomaler
Stoffwechselerkrankungen
V. Konstantopoulou
- 12:45 – 14:00 Einführung in die Humangenetik
S. Kircher

Ende des wissenschaftlichen Vormittag-Programms

Donnerstag, 19.10.2017, 14:00 – 18:30 - Hauptprogramm I

Versorgung bei SE – Die medizinische Dimension.
Teil 1: Was Sie schon immer über SE wissen wollten

Vorsitz: J. Zschocke, J. Bauer

Themenblock 1: Nervensystem

- 14:00 – 14:30 Seltene neuropädiatrische Erkrankungen
B. Plecko

Themenblock 2: Muskuloskelettales System

- 14:30 – 15:00 Skelettdysplasien
J. Vodopituz
- 15:00 – 15:30 Mitochondriale Störungen im Kindes- und Erwachsenenalter
W. Sperl
- 15:30 – 16:00 Kaffee-Pause



CSL Behring ist führend im Bereich der Plasmaprotein-Biotherapeutika. Das Unternehmen setzt sich engagiert für die Behandlung seltener und schwerer Krankheiten sowie für die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten auf der ganzen Welt ein. Das Unternehmen produziert und vertreibt weltweit eine breite Palette von plasmabasierten und rekombinanten Therapeutika. Mit seinem Tochterunternehmen CSL Plasma betreibt CSL Behring eine der weltweit größten Organisationen zur Gewinnung von Plasma.

Biotherapies for Life™ **CSL Behring**

www.cslobehring.at

Vorsitz: F. Lagler, H. Hintner

Themenblock 3: Respiratorisches System

- 16:00 – 16:30 Cystische Fibrose
H. Ellemunter
- 16:30 – 17:00 Pulmonale arterielle Hypertonie
H. Olschewski
- Themenblock 4: Immunsystem
- 17:00 – 17:30 Primäre Immundefekte
K. Boztug
- 17:30 – 18:00 Autoinflammatorische Erkrankungen
J. Brunner

Ende des Hauptprogramms Tag 1

- 18:00 – 19:00 Generalversammlung Verein »Forum Seltene Krankheiten«

Freitag, 20.10.2017 - 09:00 – 18:00 - Hauptprogramm II

Versorgung bei SE – Die medizinische Dimension
Teil 2: Expertisenzentren und ERN – eine Strukturrevolution

- 09:00 – 09:05 Begrüßung
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 09:05 – 09:15 Grußwort des BMGF
M. Arrousas
- 09:15 – 09:45 Impulsvortrag Europäische Kommission
The European Perspective in Health Care:
The Establishment of European Reference Networks
E. Terol
- 09:45 – 10:05 Expertisenzentren für SE in Österreich:
Entwicklungsstand und Perspektiven
U. Unterberger
- 10:05 – 10:25 Umsetzung des NAP.se: Beiträge von Pro Rare Austria
V. Mauric
- 10:25 – 10:45 SE als Herausforderung für die pharmazeutische Industrie
W. Schnitzel
- 10:45 – 11:10 Kaffee-Pause
- 11:10 – 13:00 Podiums- und Plenumsdiskussion
Moderation: S. Kircher
- Diskussionsteilnehmer:
G. Embacher (BMGF; angefragt)
O. Rafetseder (Bundesland Wien)
S. Näglein (Sozialversicherung)
H. Hintner (med. Experten)
C. Röhl (Pro Rare Austria)
W. Schnitzel (Pharmig)
T. Voigtländer (NKSE)
- 13:00 – 14:00 Mittagsessen

Co-Veranstaltung 8. österreichischer Kongress für seltene Erkrankungen und 2. österreichische Europlan-Konferenz

Versorgung bei SE – Die soziale Dimension:
„Von der Wiege bis zur Bahre – Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich“
Teil 1: Bestehendes (AT) und Innovatives (EU)

- 14:00 – 14:30 Impulsvortrag: Soziale Versorgungsangebote für Patienten und Patientinnen mit SE
S. Herbek
- 14:30 – 14:55 INNOVCare (Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions) – the project
R. Castro
- 14:55 – 15:15 INNOVCare in Österreich
U. Holtgrewe
- 15:15 – 15:45 Problemlagen in Österreich – Erfahrungsberichte:
• Angelman-Syndrom - Y. Otzelberger
• Hepatitis Hilfe Österreich - E. Leitgeb
• Rare Barometer - ein Wetterbericht - V. Mauric
- 15:45 – 16:15 Kaffee-Pause
- 16:15 – 18:00 Podiums- und Plenumsdiskussion
Moderation: S. Kircher
- S. Herbek (Fonds Soziales Wien)
U. Holtgrewe (Zentrum für Soziale Innovation)
R. Castro (EURORDIS)
M. Weigl (Pro Rare Austria)
D. Karall, D. Möslinger (med. Experten)
- 18:00 – 19:00 Offener Vortrag
„Lachend zärtliche Begegnung mit PatientInnen – eine CliniClownin berichtet von ihrer Arbeit“
V. Vondrak-Zorell
- 19:00 – 20:00 Gemeinsames Abendessen

Samstag, 21.10.2017 - 09:00 – 13:30 - Hauptprogramm III

Versorgung bei SE – Die soziale Dimension:
„Von der Wiege bis zur Bahre – Soziale Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Österreich“
Teil 2: Neue Wege auch in Österreich?

- 09:00 – 09:10 Begrüßung, Zusammenfassungen des Vortages
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 09:15 – 09:45 Vorstellung aktueller Aktivitäten von Pro Rare Austria
V. Mauric
- 09:45 – 10:45 Generalversammlung Pro Rare Austria
- 10:45 – 11:15 Kaffee-Pause
- 11:15 – 13:20 Workshop: Quo vadis, Austria? Neue Wege bei der sozialen Versorgung von SE in Österreich
- 11:30 – 11:40 Einführung (Methodik und Ziele)
- 11:40 – 13:00 Fokusgruppen:
• Psycho-soziale Versorgung
• Herausforderungen im Alltag (Ausbildung, Betreuung, Transport)
• Finanzielle Absicherung und Behördenwege
- 13:00 – 13:15 Berichte von den Fokusgruppen und Abschlussdiskussion
- 13:20 – 13:30 Schlussworte
V. Konstantopoulou, T. Voigtländer
- 13:30 Farewell
- Für die Veranstaltung wurden 12 DFP Punkte eingereicht**

Referenten und Vorsitzende:

- Dr. Magdalena Arrousas**, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, Sektion III - Öffentliche Gesundheit und medizinische Angelegenheiten, Wien
- Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer**, Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg
- Assoc.-Prof. Priv.-Doz. Dr. Kaan Boztug**, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Center for Molecular Medicine der österreichischen Akademie der Wissenschaften, Wiener Zentrum für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen (CeRUD), Ludwig Boltzmann Institut für seltene und undiagnostizierte Erkrankungen (LBI-RUD)
- PD Mag. Dr. Dipl. oec. med. Jürgen Brunner**, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck
- Raquel Castro**, EURORDIS - Rare Diseases Europe, Barcelona
- Ass. Prof. Dr. Helmut Ellemunter**, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie III, Medizinische Universität Innsbruck
- Mag. Gerhard Embacher**, Bundesministerium für Gesundheit und Frauen, Sektion I, Gruppe C - Strukturangelegenheiten des Gesundheitssystems, Wien
- Dr. Susanne Herbek**, Fonds Soziales Wien, Stabsstelle Chefärztliche Angelegenheiten und SeniorInnenagenden, Wien
- Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner**, Vorstand emeritus Universitätsklinik für Dermatologie, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg
- Dr. habil. Ursula Holtgrewe**, Zentrum für Soziale Innovation, Wien
- Ao. Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall**, Department für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinik für Pädiatrie I, Medizinische Universität Innsbruck
- OA Dr. Vassiliki Konstantopoulou**, Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde, Klinische Abteilung für Pädiatrische Pulmologie, Allergologie und Endokrinologie, Medizinische Universität Wien
- Univ.-Doz. Dr. Florian Lagler**, Institut für angeborene Stoffwechselerkrankungen, Clinical Research Center Salzburg (CRCS) GmbH, Paracelsus Medizinische Privatuniversität, Salzburg
- Ernst Leitgeb**, Hepatitis Hilfe Österreich – Plattform Gesunde Leber, Wien
- Dipl.-Ing. Victoria Mauric**, Pro Rare Austria - Allianz für seltene Erkrankungen, Wien

Anhang 3 [Leitbild Pro Rare Austria]

LEITBILD



Für ein gutes Leben
in der **Mitte der Gesellschaft**.



Pro Rare Austria gibt Menschen mit unterschiedlichen seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen **eine gemeinsame, laute Stimme**.



Dies sind die **Werte** nach denen wir handeln und arbeiten. Gehe mit uns gemeinsam diesen Weg.

Anhang 4 [Protokoll]



PROTOKOLL

Datum:

Thema:

Vortrag:

Vortragende/r: