

VERSORGUNGSPFADE bei seltenen Erkrankungen

Definition: Versorgungspfade bei seltenen Erkrankungen sind strukturierte Abläufe, die Betroffene von der Diagnose bis zur Nachsorge durch das komplexe Gesundheitssystem begleiten. Sie koordinieren verschiedene Fachbereiche, verkürzen Wartezeiten und vermeiden Informationsverluste.

Ziel ist eine kontinuierliche, patient:innenzentrierte Betreuung und die spürbare Entlastung der Betroffenen und ihrer Familien.

HINTERGRUND

In Österreich leben rund eine halbe Million Menschen mit einer von geschätzten 6000 – 8000 seltenen Erkrankungen.¹ Die Symptome sind häufig komplex und schwer zuzuordnen, Diagnosen dauern oft Jahre² und selbst **nach der Diagnose stehen viele Betroffene vor Herausforderungen**, eine passende Behandlung zu finden. Diese „Versorgungspfade“ sind für Menschen mit seltenen Erkrankungen sehr beschwerlich. Für viele Betroffene ist der Weg durch das Gesundheitssystem oft von langen Wartezeiten geprägt, die nicht nur körperliche und mentale **Erschöpfung** verursachen, sondern auch **Verzweiflung** hervorrufen. Das Gefühl, auf diesem scheinbar endlosen Weg nicht ausreichend unterstützt zu werden, führt bei vielen zu **Frustration** und **Hoffnungslosigkeit**.

HERAUSFORDERUNGEN

In der Pädiatrie profitieren viele Kinder und Jugendliche mit ihren Angehörigen von spezialisierten Zentren, in denen interdisziplinär gearbeitet wird und die Versorgung oft gut koordiniert ist. Doch auch hier sind die Herausforderungen groß: Familien müssen sich mit der Komplexität der Erkrankung auseinandersetzen, sind zusätzlich häufig mit psychosozialen Problemen belastet, und der Übergang von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin wird häufig unzureichend begleitet.

Bei erwachsenen Patient:innen mit seltenen Erkrankungen sind die Herausforderungen oft besonders groß. Spezialisierte Angebote sind weniger gut zugänglich, die Versorgung ist häufig fragmentiert, und es fehlt an einer effektiven Koordination zwischen verschiedenen Fachärzt:innen und Institutionen. Dies führt zu Mehrfachuntersuchungen, Informationsverlusten und einer hohen Belastung für die Betroffenen sowie ihrer Angehörigen. Hinzu kommt, dass Patient:innen mit seltenen Erkrankungen oft an Multimorbidität leiden – sie haben mehrere unterschiedliche Symptome gleichzeitig, die sich im Laufe der Zeit verändern können. Diese wechselnden Beschwerden erschweren die Behandlung zusätzlich, da verschiedene Fachbereiche eng aufeinander abgestimmt werden müssen. Für die Betroffenen bedeutet das eine große Belastung, da sie flexibel auf neue Herausforderungen reagieren und komplexe Behandlungspläne einhalten müssen. Diese Herausforderungen zeigen, dass Patient:innen mit seltenen Erkrankungen dringend

¹ <https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html>

² <https://www.eurordis.org/publications/rb-diagnosis-odyssey/>

mehr Unterstützung brauchen, die sie durch das komplexe Gesundheitssystem begleitet, ihnen Orientierung gibt und die Versorgung koordiniert.

Lösungen könnten folgende Modelle bieten, die bisher jedoch nur teilweise in Österreich implementiert sind und den Bedarf noch nicht ausreichend abdecken:

Case Management (CM)

Case Manager:innen übernehmen hierbei eine zentrale Rolle: Als spezialisierte Fachkräfte mit idealerweise medizinischem Fachwissen begleiten sie Patient:innen mit seltenen Erkrankungen **individuell und bedarfsgerecht – oft über einen längeren Zeitraum** - durch das komplexe Gesundheitssystem. Dabei unterstützen sie die Patient:innen nicht nur bei der Suche nach Fachärzt:innen mit der notwendigen Expertise, sondern auch bei vielen weiteren Aufgaben, die für das Leben mit der Erkrankung notwendig sind. Dazu zählen beispielsweise die Koordination von Unterstützungsleistungen wie Schulassistenten, die Beantragung eines Behindertenausweises oder der erhöhten Familienbeihilfe bzw. die Organisation eines Assistenzhundes oder einer Haushaltshilfe. Auch die Bereitstellung von Informationen zu grenzüberschreitenden Gesundheitsdienstleistungen kann Teil ihrer Aufgaben sein. Case Manager:innen handeln stets im Interesse der Patient:innen, übernehmen jedoch keine direkte Verantwortung für deren medizinische Behandlung. Stattdessen sorgen sie dafür, dass alle **relevanten Informationen und Befunde gesammelt, ausgetauscht und unterschiedliche Therapien aufeinander abgestimmt werden**. Sie fungieren als Bindeglied zwischen den Patient:innen und den verschiedenen Gesundheitsdienstleister:innen und tragen so entscheidend dazu bei, die Patient:innen in ihrem Alltag zu entlasten und ihre Lebensqualität zu sichern. Durch diese Unterstützung können Patient:innen nicht nur besser informierte Entscheidungen treffen, sondern auch der oft stressige Ablauf einer Behandlung wird erheblich erleichtert.

Das Krankheitsmanagement darf **nicht** den Patient:innen selbst überlassen werden, denn gerade sie brauchen in herausfordernden Situationen eine verlässliche und professionelle Unterstützung, die ihnen hilft, den Überblick zu behalten und die bestmögliche Versorgung zu erhalten. Ein Beispiel für diese Herausforderungen zeigt der Fall einer Patientin mit dem Wolfram-Syndrom, der im Tätigkeitsbericht der Wiener Pflege- und Patient:innenanwaltschaft beschrieben wird³. Diese Patientin durchlief einen langen Leidensweg, bevor sie die richtige Diagnose erhielt. Darüber hinaus war sie nach der Diagnose gezwungen, die Koordination ihrer medizinischen Versorgung selbst zu übernehmen, um die Vielzahl ihrer Symptome abzuklären. Diese Situation ist nicht nur belastend, sondern kann auch zu einer suboptimalen medizinischen Versorgung führen.

Der Aufbau **strukturierter Case-Management-Angebote** ist entscheidend, um die medizinische Versorgung und somit die **Lebensqualität für Menschen mit seltenen Erkrankungen** deutlich zu verbessern.

Pro Rare Austria fordert analog wie ACHSE Deutschland (Forderungen 11/2024)⁴, dass Case Manager:innen für jede chronisch kranke Person, die sich eine solche Unterstützung wünscht, **auf „Rezept“ zur Verfügung** gestellt werden. Diese Regelung soll sicherstellen, dass Betroffene

³ Tätigkeitsbericht 2023 der Wiener Pflege- und Patient:innenanwaltschaft – Seite 47 / 3.10

<https://www.wien.gv.at/gesundheit/einrichtungen/patientenanwaltschaft/taetigkeitsbericht-aktuell.html>

⁴ https://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/pdf/Forderungen_ACHSE_November_2024.pdf

flächendeckend und bedarfsgerecht Zugang zu einer solchen Begleitung erhalten – als festen Bestandteil einer patient:innenzentrierten Versorgung.

Unsere Recherchen haben ergeben, dass Case Management bereits in verschiedenen Gesundheits- und Sozialbereichen angeboten bzw. gefordert wird.

- Versicherungsanstalten (ÖGK, BVAEB, ...)
- Pflege und Betreuung (Fonds Soziales Wien)
- Psychosozialer Bereich
- Transition
- Berufliche Inklusion / Jobcenter – Betreuung in schwierigen Lebenssituationen
- Case-Management in der psychosozialen Begleitung von Eltern Frühgeborener und kranker Neugeborener⁵ (Literatur)

Obwohl auch in einigen Fachabteilungen verschiedener Expertisezentren bereits Case-Management-Ansätze angeboten werden, sind diese Angebote **weder flächendeckend verfügbar noch speziell auf die Bedürfnisse und Bedarfe von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen zugeschnitten**. Zudem sind Informationen zu diesen Leistungen im Internet oftmals nur begrenzt verfügbar, was den Zugang zusätzlich erschwert. Dabei wird der Begriff Case Manager im Internet auch unter anderen Bezeichnungen wie **Fallmanager:in, Versorgungskoordinator:in oder Betreuungsmanager:in** verwendet, um die koordinierende Rolle in der Betreuung und Unterstützung von Menschen mit besonderen Unterstützungsbedarfen zu beschreiben.

Diagnoselots:in (DL)

Die Aufgabe der Diagnoselots:in besteht vor allem darin, Patient:innen gezielt **in der Phase vor und während der Diagnosestellung** zu begleiten und zu unterstützen. Gerade bei seltenen Erkrankungen, bei denen die Diagnosestellung häufig viel Zeit in Anspruch nimmt und zahlreiche Untersuchungen erforderlich sind, steht die Diagnoselot:in Patient:innen unterstützend zur Seite.

Die Phase der Diagnosefindung bedeutet, dass die Patient:innen nicht nur unter ihren unspezifischen Symptomen leiden, sondern auch viele verschiedene Fachärzt:innen aufsuchen müssen, die oft nicht über ausreichend Fallwissen/Expertise verfügen. Dabei kommt es häufig zu falschen Diagnosen, langen Reisen und hohen Kosten. Diese Faktoren können den Krankheitszustand unnötig verschlechtern. Die **Unterstützung bei der Terminplanung, der Verständigung über medizinische Informationen und der Vernetzung von Patient:innen mit spezialisierten Fachärzt:innen oder Zentren** trägt dazu bei, die Diagnosezeit zu verkürzen und die Belastung für die Betroffenen spürbar zu reduzieren.

Patient:innenorganisationen / Selbsthilfegruppen (PO/SHG)

Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen leisten einen wertvollen Beitrag zur Unterstützung von Betroffenen⁶, insbesondere bei seltenen Erkrankungen. Sie helfen dabei, passende Versorgungszentren, spezialisierte Fachärzt:innen und Expert:innen zu finden, und stehen den Patient:innen sowie ihren Familien bei der Orientierung im komplexen Gesundheitssystem und

⁵ [Case-Management in der psychosozialen Begleitung von Eltern Frühgeborener und kranker Neugeborener](#)

⁶ Selbsthilfe steht für Leistung: https://oekuss.at/sites/oekuss.at/files/inline-files/Ergebnisbericht_final_bf.pdf

der Bewältigung bürokratischer Herausforderungen zur Seite. Darüber hinaus bieten sie emotionale Unterstützung, fördern den Austausch unter Betroffenen und leisten wichtige Aufklärungsarbeit, um die Öffentlichkeit und das Gesundheitssystem für die spezifischen Bedarfe und Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu sensibilisieren. Zusätzlich bereiten sie krankheits-spezifische Informationen so auf, dass sie für Laien verständlich sind, und organisieren Fachveranstaltungen. Durch ihre Arbeit tragen sie dazu bei, Versorgungswege transparenter zu gestalten, Barrieren abzubauen und so die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu verbessern. In manchen Fällen finanzieren Patient:innenorganisationen auch vielseitige psychosoziale Angebote, oder gar medizinische Einrichtungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen, sowie Forschungsprojekte.

Darüber hinaus generieren mehr und mehr Patient:innenorganisationen auch Daten aus ihrer Patient:innen-Community und tragen somit maßgeblich dazu bei, dass seltene Erkrankungen und die damit verbundenen Herausforderungen und Bedürfnisse besser verstanden werden. Diese Daten bieten die Grundlage für eine effizientere Gesundheitsversorgung und Erforschung.

1450 – telefonische Gesundheitsberatung

Darüber hinaus sollte die telefonische Gesundheitsberatung unter der **Nummer 1450** stärker für **seltene Erkrankungen sensibilisiert werden**, um eine schnelle und zielgerichtete Weitervermittlung an geeignete Anlaufstellen zu gewährleisten.

Vergleich der Rollen

Rolle	Fokus	Hauptaufgaben	Einsatzbereich
Case Management (CM)	Ganzheitliche Versorgung über Zeit	Planung, Organisation, Überwachung aller Leistungen und Therapien	Chronische und seltene Erkrankungen
Diagnoselots:in (DL)	Begleitung bis zur Diagnosestellung	Unterstützung bei Diagnosesuche, Vernetzung mit Spezialist:innen	Diagnostikphase, seltene Erkrankungen,
Patient:innen- und Selbsthilfegruppen (PO/SHG)	Information und Unterstützung	Bereitstellung von Erfahrungen, angesammeltem Patient:innenwissen und emotionaler Unterstützung	Chronische und seltene Erkrankungen, Diagnostikphase
Telefonische Gesundheitsberatung 1450	Erste Anlaufstelle	Orientierung im Gesundheitssystem,	Alle Erkrankungen, inkl. seltene Erkrankungen, Brückenbildung zwischen Betroffenen und



Rolle	Fokus	Hauptaufgaben	Einsatzbereich
		Weiterleitung an geeignete Stellen	spezialisierten Angeboten im Gesundheitssystem

Während die Diagnoselots:in oft punktuell auf bestimmte Phasen des Behandlungsprozesses fokussiert ist, bietet das Case Management eine langfristige und ganzheitliche Betreuung. Ergänzend dazu spielen Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen eine entscheidende Rolle, indem sie Betroffene unterstützen und wertvolle Informationen sowie Erfahrungen weitergeben. Selbsthilfegruppen und Patient:innenorganisationen arbeiten in vielen Fällen auch eng mit den österreichischen Expertisezentren zusammen, die Teil der europäischen Referenznetzwerke (ERNs) sind. Dadurch leisten sie einen wesentlichen Beitrag zu einer Verkürzung der Zeit bis Patient:innen zu den spezialisierten Ärztinnen finden.

Die telefonische Gesundheitsberatung 1450 kann insbesondere dann eine wichtige Brückenfunktion im Gesundheitssystem übernehmen, wenn sie Betroffenen eine erste Orientierung bietet und sie gezielt an bestehende Unterstützungsangebote oder spezialisierte Fachärzt:innen weitervermittelt. Gemeinsam tragen diese Unterstützungsangebote dazu bei, die Vielzahl an Fachärzt:innen und Institutionen besser zu vernetzen, Therapien optimal abzustimmen, lange Wartezeiten zu verkürzen und Betroffene sowie ihre Familien vor Überforderung und Informationsverlust zu schützen. Darüber hinaus tragen sie zur Kosteneinsparung bei, indem unnötige oder doppelte Untersuchungen vermieden werden.

All diese Maßnahmen führen dazu, dass Betroffene bestmöglich versorgt werden und deren Lebensqualität deutlich verbessert wird. Die systematische Erfassung von Versorgungslücken ist hierbei ein weiterer zentraler Schritt, um das Gesundheitssystem gezielt weiterzuentwickeln.

EURORDIS - „Patient Journey“

Die Erfassung der „Patient:innenreise“ ist ein innovativer Ansatz der europäischen Allianz für seltene Erkrankungen (EURORDIS), um die Wege aufzuzeigen, die Menschen mit seltenen Erkrankungen durch das Gesundheitssystem gehen. Hierzu hat EURORDIS Leitlinien⁷ entwickelt, die Patient:innen und ihre Vertreter:innen dabei unterstützen, den gesamten Verlauf – vom ersten Verdacht über die Diagnose und Behandlung bis hin zum Leben mit der Erkrankung im Alltag – umfassend zu beschreiben. Dadurch wird deutlich, wie komplex und individuell diese Wege und wie groß die damit verbundenen Herausforderungen sind – wie etwa: lange Wartezeiten, fragmentierte Versorgung, Informationslücken und psychosoziale Belastungen. Diese Erkenntnisse helfen, **Versorgungslücken zu erkennen** und die **Angebote besser auf die Bedarfe und Bedürfnisse der Patient:innen anzupassen**.

Entlang dieser „Patient:innenreise“ leisten Diagnoselots:innen und Case Manager:innen einen entscheidenden Beitrag. Sie verbinden die verschiedenen Stationen, koordinieren die Versorgung und begleiten die Betroffenen individuell. Auf diese Weise tragen sie wesentlich dazu bei,

⁷ <https://www.eurordis.org/publications/guide-to-developing-patient-journey/>



Versorgungslücken zu schließen, die Patient:innenerfahrung zu verbessern und die Lebensqualität der Betroffenen nachhaltig zu erhöhen.

Patient:innenpfade

Im Vergleich dazu sind Patient:innenpfade **strukturierte, interdisziplinäre Ansätze** zur Organisation und Koordination der Gesundheitsversorgung für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und werden von Fachärzt:innen erstellt. Diese „Pfade“ beschreiben alle wichtigen Stationen, die ein:e Patient:in durchläuft – von der Diagnose über die Behandlung bis hin zur Nachsorge. Ihr Ziel ist es, die Versorgung besser zu machen und den Patient:innen den Weg zu erleichtern. Besonders **für Menschen mit seltenen Erkrankungen sind solche Wege sehr wichtig**, weil sie helfen, die oft unübersichtliche und zersplitterte Versorgung zu verbinden. So wird sichergestellt, dass die Betroffenen die Unterstützung und Hilfsmittel bekommen, die sie brauchen, um mit ihrer Erkrankung gut zurechtzukommen.

Cross Border Health Care

Kürzliche Umfragen haben erneut gezeigt, dass es in Österreich nach wie vor für einige seltene Erkrankungen keine Expert:innen gibt – insbesondere im Bereich der Erwachsenenversorgung fehlen diese. (Pro Rare Austria Mitgliederumfrage 2024)⁸

In Anbetracht der Herausforderungen von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen ist es daher wichtig, die Möglichkeiten der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung zu nutzen. Betroffene können dadurch Zugang zu spezialisierten Behandlungen und Fachärzt:innen in Nachbarländern erhalten, die in Österreich (noch) nicht verfügbar sind. Dieser grenzüberschreitende Zugang kann nicht nur die Wartezeiten für Diagnosen verkürzen, sondern auch die Qualität der Versorgung verbessern. Zudem eröffnet sich die Chance, von den Erfahrungen und dem Wissen anderer Länder zu profitieren, wodurch Patient:innen in ihrer Suche nach der richtigen Diagnose und Behandlung unterstützt werden können. Wichtig dabei ist, dass die Kostenübernahme für solche Behandlungen im Ausland von den österreichischen Sozialversicherungsträgern gewährleistet sein muss, damit Patient:innen diese Option ohne finanzielle Hürden nutzen können.

UNSERE EMPFEHLUNGEN

Um Patient:innen mit seltenen Erkrankungen bei den bestehenden Herausforderungen wirkungsvoll zu unterstützen, erscheint die **Umsetzung folgender Maßnahmen** sinnvoll:

- 1. Förderung der Entwicklung und Umsetzung von Patient:innenpfaden:** Bereitstellung personeller Ressourcen für die interdisziplinäre Entwicklung von Patient:innenpfaden durch Expert:innen sowie Schaffung geeigneter Rahmenbedingungen für eine bundesweit einheitliche und nachhaltige Umsetzung. Zusätzlich werden Ärzt:innen, Pflegepersonal und andere Gesundheitsdienstleister:innen umfassend über die Anwendung der Patient:innenpfade informiert und geschult, um deren effiziente Nutzung sicherzustellen.
- 2. Etablierung von Case Manager:innen für seltene Erkrankungen:** Die Einführung einer spezialisierten Ausbildung für Case Manager:innen gewährleistet eine qualifizierte Betreuung

⁸ https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/news/pdf/2_MG_Umfrage_Ergebnisse_EW_final.pdf

von Betroffenen. Rahmenbedingungen für die Bereitstellung von **Case Management als Leistung „auf Rezept“** ermöglichen einen niedrigschwelligen Zugang zu dieser Unterstützung.

3. **Flächendeckende Einführung von Diagnoselots:innen in Krankenhäusern und spezialisierten Zentren**, um Patient:innen mit komplexen Krankheitsbildern vor und während der oft belastenden Phase der Diagnosestellung zu begleiten.
4. **Förderung der Zusammenarbeit für eine effiziente Versorgung**: Ärzt:innen, spezialisierte Zentren und unterstützende Gesundheitsdienstleistungen (CM, DL, PO/SHO, 1450) arbeiten in multidisziplinären Teams zusammen, um die Versorgung von Patient:innen zu verbessern. In regelmäßigen Board Meetings werden spezifische Fälle besprochen und aus einer ganzheitlichen Perspektive Therapiepläne entwickelt.
5. **Strukturelle und finanzielle Rahmenbedingungen schaffen**: Es müssen die notwendigen strukturellen und finanziellen Voraussetzungen geschaffen werden, um die schrittweise Umsetzung der Maßnahmen zu ermöglichen. Nur durch **klare Regelungen** und eine gesicherte Finanzierung kann eine **nachhaltige, flächendeckende und zugängliche Betreuung für Betroffene mit seltenen Erkrankungen** gewährleistet werden. Eine **nachhaltige gesetzlich verankerte Finanzierung von Selbsthilfegruppen (SHG) und Patient:innenorganisationen (PO)** ist sicherzustellen, da sie einen unverzichtbaren Beitrag zur Unterstützung und Interessenvertretung der Betroffenen leisten, den andere Akteure im Gesundheits- und Sozialsystem nicht übernehmen können.
6. **Grenzüberschreitende Behandlungen**: Klare Rahmenbedingungen müssen **bei Bedarf an spezialisierten Behandlungen im Ausland** einen barrierefreien Zugang gewährleisten. Dazu zählen die Regelung der Kostenübernahme der Sozialversicherungsträger, die Reduzierung von Wartezeiten sowie der Abbau finanzieller oder bürokratischer Hürden.
7. **Erhöhung der Sichtbarkeit von bestehenden Unterstützungsangeboten auf einer zentralen und umfassenden Informationsplattform**, um Betroffenen und Angehörigen eine einfache und schnelle Orientierung zu ermöglichen. (zB. Gesundheit.gv.at)
8. **Einbindung der Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen**: Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen sind wichtige Anlaufstellen für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Sie können Betroffene und Angehörige gezielt über bestehende Case-Management-Angebote informieren. Darüber hinaus können Patient:innenorganisationen wertvolles Feedback zur Qualität der Versorgung geben und Verbesserungen vorschlagen.