

TRANSITION

bei seltenen Erkrankungen

Definition: Die medizinische Transition bei seltenen Erkrankungen ist ein **ganzheitlicher Prozess**, der darauf abzielt, junge Patient:innen mit seltenen chronischen Erkrankungen auf ihrem Weg ins Erwachsenenalter zu begleiten. Sie berücksichtigt dabei die **individuellen medizinischen Erfordernisse, die psychosozialen Bedürfnisse** sowie die **gesellschaftlichen Herausforderungen** der Betroffenen und ihrer Familien. Ein zentraler Fokus liegt auf der Förderung von Selbstbestimmung, Empowerment und der aktiven Einbindung der Patient:innen in ihre eigene Versorgung.

HINTERGRUND

Etwa 70 % der seltenen Erkrankungen zeigen sich schon im frühen Kindesalter und erfordern häufig eine lebenslange medizinische Betreuung. Zahlreiche Kinder und Jugendliche leben mit einer der über 6.000 verschiedenen seltenen Krankheiten¹. Diese Krankheiten sind meist erblich, oft komplex, chronisch, invalidisierend, progressiv und degenerativ, manchmal auch lebensbedrohlich und stellen hohe Anforderungen an das Gesundheitssystem. In hoch spezialisierten pädiatrischen Einrichtungen sind die Ärzt:innen an die komplexen Fälle gewöhnt und arbeiten als „vernetzende Generalist:innen“: zentralisiert, interdisziplinär und koordinierend. Fortschritte in Forschung und Praxis haben die Lebenserwartung der Betroffenen laufend erhöht, jedoch gibt es einige Herausforderungen in der erwachsenenzentrierten Versorgung², die das Ziel gefährden, die Lebensqualität lückenlos zu erhalten.

Pro Rare Austria-Erhebung

Vor diesem Hintergrund führte Pro Rare Austria eine umfassende Erhebung mit einer Online-Befragung und vertiefenden Interviews mit verschiedenen Stakeholdern, darunter Mediziner:innen, Betroffene und Angehörige, durch.

Online-Befragung

Die Online-Befragung, die von März bis April 2023 stattfand, verwendete drei spezifische Fragebögen für Betroffene, Angehörige und Mediziner:innen, basierend auf der S3-Leitlinie der Gesellschaft für Transitionsmedizin. Ziel war es, den aktuellen Stand der transitionsbegleitenden Maßnahmen zu erfassen und mit den Expert:innenempfehlungen abzugleichen. Von 191 Rückmeldungen wurden 113 vollständig ausgefüllt, aufgeteilt in 30% Betroffene, 34% Angehörige und 36% Mediziner:innen.

¹ EURORDIS – Rare Diseases Europe: Was ist eine seltene Krankheit?/Die Fakten

<https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease>, (zuletzt abgerufen am 17.08.2026)

² Grasemann, C., Matar, N., Bauer, J. et al. (2022): Ein strukturierter Versorgungspfad von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin für Jugendliche und junge Erwachsene mit einer seltenen Erkrankung. Monatsschrift Kinderheilkunde 170, 1/2022, 61–69.

Die Erhebung zeigte Unterschiede in der Wahrnehmung des Transitionsprozesses zwischen Betroffenen und Angehörigen, die auf das Alter der Betroffenen zurückzuführen sind. 95% der teilnehmenden Betroffenen waren älter als 20 Jahre, während die Angehörigen Antworten zu Betroffenen aus verschiedenen jüngeren Altersgruppen gaben. Wesentliche Unterschiede waren in der Kenntnis über die Folgeversorgung (70% der Betroffenen fühlten sich informiert, nur 40% der Angehörigen), dem Vorhandensein von Ansprechpartner:innen (70% der Betroffenen, 20% der Angehörigen) und der Teilnahme an Transitionsgesprächen (55% der Betroffenen, 20% der Angehörigen) zu erkennen. Diese Ergebnisse deuten darauf hin, dass der Transitionsprozess häufig zu spät eingeleitet wird, da nur etwa 6% der Vorbereitung vor dem 16. Lebensjahr begann.

Die wichtigsten Erkenntnisse kurz zusammengefasst:

- Mangel an vorbereitenden Maßnahmen
- Später Start des Transitionsprozesses, beziehungsweise zu späte Sensibilisierung auf den bevorstehenden Transfer
- Unklarheit über Organisation der Versorgung in der Erwachsenenmedizin
- Mangelnde Miteinbeziehung der Betroffenen – Verantwortung geht nicht auf Betroffene über
- Der Prozess wird regelmäßig nicht interdisziplinär gestaltet.
- Die wenigsten Betroffenen und Angehörigen (9%) haben Informationsmaterial erhalten.
- Es wird im Prozess viel zu selten auf Unterstützungsstrukturen der Patient:innenorganisationen und der Selbsthilfegruppen hingewiesen.
- Interesse an einer Schulung zum Thema Transition besteht (33% der Betroffenen und 80% der Angehörigen), allerdings mangelt es an entsprechenden Angeboten.

Die Befragung des Gesundheitspersonals umfasste hauptsächlich Mediziner:innen, davon 68% in der Pädiatrie und 32% in der Erwachsenenmedizin. Zwei Drittel der Teilnehmenden arbeiten in einem der 17 teilnehmenden Expertisezentren. Die wichtigsten Erkenntnisse lassen sich in drei Kategorien gliedern:

- **Richtlinien und Instrumente:** Nur etwa 50% der Kliniken nutzen Richtlinien zur Strukturierung des Transitionsprozesses. Strukturierte Transitionspläne werden nur von 54% der Mediziner:innen vorbereitet, und die Transitionsbereitschaft der Patient:innen wird nur in 30% der Fälle erfasst.
- **Gezielte Vorbereitung:** 36% der Befragten halten keine gemeinsamen Übergangsgesprächsstunden ab und 34% nur in Einzelfällen. Klar definierte Ansprechpartner:innen für Betroffene und Angehörige sind nur in 60% der Fälle vorhanden. Koordinierende Stellen für Transition sind selten, und der zusätzliche Aufwand wird meist den Ärzt:innen überlassen. Nur etwa die Hälfte hat das Thema Transition in Aus-, Fort-, oder Weiterbildung behandelt.
- **Unterstützende Angebote:** Weniger als die Hälfte der Befragten weist auf Unterstützungsmöglichkeiten der Patient:innenorganisationen und der Selbsthilfegruppen hin, und transitionsbezogenes Informationsmaterial wird nur in einem Drittel der Fälle bereitgestellt. Zudem gaben 88% an, dass im Transitionsprozess kein Screening auf psychische Belastungen durchgeführt wird.

Insgesamt bewerten Mediziner:innen den Transitionsprozess positiver als Betroffene und Angehörige, was auf Fortschritte und unterschiedliche Entwicklungsgeschwindigkeiten in der Transition hindeuten könnte.

Interviews und Expert:innengespräche

Zwischen Mai und Juni 2023 wurden acht Interviews mit Vertreter:innen von Patient:innenorganisationen, Betroffenen, Angehörigen und Pädiater:innen geführt, um ein umfassendes Bild des Transitionsprozesses zu gewinnen. Leider konnten keine Erwachsenenmediziner:innen teilnehmen.

- **Betroffene:** Zwei Betroffene berichteten von unzureichender Vorbereitung und der Notwendigkeit, selbst nach geeigneten Mediziner:innen zu suchen. Der Übergang zur Erwachsenenmedizin wurde als „Kulturschock“ empfunden, da neue Behandler:innen weniger Zeit hatten und oft externe Untersuchungen notwendig waren. Eine strukturierte Vorbereitung hätte viele Schwierigkeiten vermindert.
- **Angehörige:** Zwei Angehörige kritisierten die fehlende Struktur in der Transfervorbereitung. Sie mussten initiativ werden und ihr persönliches Netzwerk einbinden, da die pädiatrische Betreuung oft zu spät reagierte. Die Übertragung der Gesundheitskompetenz von Eltern auf Jugendliche stellte eine Herausforderung dar.
- **Mediziner:innen:** Vier befragte Mediziner:innen hoben die Bedeutung des Transitionsprozesses hervor, insbesondere bei seltenen Erkrankungen. Die Suche nach geeigneten Erwachsenenmediziner:innen mit Expertise, die für Weiterbildungen bereit sind, ist schwierig, und es fehlten oft Ressourcen für interdisziplinäre Teams. Patient:innenorganisationen könnten politisch die Notwendigkeit von transitionsbegleitenden Maßnahmen verdeutlichen.
- **Patient:innenorganisationen:** Patient:innenorganisationen erkennen frühzeitig Herausforderungen im Versorgungspfad. CF-Oberösterreich (Cystische Fibrose) kann als Best-Practice-Beispiel für die Einbindung der Selbsthilfe in den Transitionsprozess genannt werden. Durch Workshops und Seminare von Patient:innenorganisationen wird das Bewusstsein geschaffen sowie die Selbstfürsorge und die Übernahme von Verantwortung gefördert.

HERAUSFORDERUNGEN

Die Erwachsenenmedizin unterscheidet sich grundlegend von der Pädiatrie, da Erwachsenenmediziner:innen oft als „Beratungs- und Empfehlungsmediziner:innen“ agieren und ein hohes Maß an Autonomie von Patient:innen erwarten. Die Versorgung ist dezentral und monodisziplinär, wodurch die ganzheitliche Betreuung in den Hintergrund rückt bzw. fehlt. Für Patient:innen mit einer SE ist es besonders schwierig, da es an qualifizierter Expertise für SE fehlt - die Thematik ist neu, und es mangelt an ausgebildeten Mediziner:innen. Deshalb müssen Pädiater:innen häufig auf persönliche Netzwerke zurückgreifen, was zu Insellösungen im Transitionsprozess führt.

Der Übergang ins Erwachsenenalter bringt Herausforderungen für Jugendliche mit sich, da sie neue Verantwortungen übernehmen, während ihre Gesundheitskompetenz und Selbstfürsorge noch nicht vollständig ausgebildet sind. Der Übergang von der pädiatrischen zur erwachsenenmedizinischen Versorgung sollte gut geplant und strukturiert erfolgen, um eine kontinuierliche medizinische Betreuung sicherzustellen. Ein effektiver Transitionsprozess **verbessert die Behandlungsadhärenz, reduziert Akut- und Langzeitschäden, erhöht die Lebenserwartung und verbessert die Lebensqualität**. Fehlende Strukturen führen hingegen zu Kontaktverlust, niedriger Therapie-Adhärenz und Verschlechterung des Gesundheitszustandes.³ Die **S3-Leitlinie „Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin“** bietet eine wissenschaftlich fundierte Grundlage mit klaren Empfehlungen zur optimalen Gestaltung dieses Prozesses.

Aktuell gibt es viele lokal gewachsene, aber nicht wissenschaftlich evaluierte und finanzierte Lösungen zur Transition.⁴ Die Pro Rare Austria-Erhebung zeigte, dass 45% der Betroffenen und Angehörigen sich nicht ausreichend unterstützt fühlen und nur 10% keinen Verbesserungsbedarf sehen.

Hürden der Umsetzung

- **Projektcharakter und regionale Kooperationen:** Transitionsprozesse werden in kleinem Rahmen ständig neu „erfunden“. Dies führt zu beträchtlichen Unterschieden zwischen, aber auch innerhalb einzelner Einrichtungen. Meist sind die Initiativen abhängig von engagierten Individuen und leiden regelmäßig unter erheblichem Ressourcenmangel, was sich auch negativ auf die Nachhaltigkeit der Projekte auswirkt.
- **Fehlen unterstützender Angebote:** Ein standardisiertes Screening auf psychische Belastungen findet nur in Ausnahmefällen statt. Die kontinuierliche Entwicklung der Jugendlichen und deren Gesundheitskompetenz wird vorausgesetzt, allerdings fehlen entsprechende Angebote zur Kompetenzentwicklung und Wissensvermittlung.
- **Mangelnde Umsetzung wissenschaftlich fundierter Leitlinie:** Es besteht Unklarheit über den adäquaten Zeitpunkt und Ablauf des Transfers. Richtlinien werden nur in etwas mehr als der Hälfte aller Einrichtungen eingesetzt, und sind meistens in Eigenregie entwickelt. Dies, obwohl die Gesellschaft für Transitionsmedizin eine einheitliche, für den gesamten deutschsprachigen Raum gültige Leitlinie zur Verfügung stellt. Instrumente, Zuständigkeiten, Arbeitsprozesse und Qualitätssicherung unterliegen keinem allgemein gültigen Regelwerk.

³ Culen C., Wörndl, S. (2019): Jugendliche mit chronischer Erkrankung im Übergang von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenmedizin – Herausforderungen und Möglichkeiten. Soziale Sicherheit 1/2019. 23-29.

⁴ NAMSE (2013) Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen.

https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/3_Downloads/N/NAMSE/Nationaler_Aktionsplan_fuer_Menschen_mit_Seltenen_Erkrankungen_Handlungsfelder_Empfehlungen_und_Massnahmenvorschlaege.pdf.

Zugriffen: 22.06.2023

- **Mangel an Bewusstsein und Expertise in der Erwachsenenmedizin:** Intensive und umfassende Fortbildungs- und Spezialisierungsmöglichkeiten für SE werden benötigt. Das Interesse und die Motivation der Erwachsenenmediziner:innen, sich mit SE zu beschäftigen, muss nachhaltig gestärkt werden. Gegenwärtig führt der Mangel an Expertise zu Verunsicherung und Ablehnung des neuen, ungewohnten Behandlungsklimas und Furcht vor schlechterer Versorgung bei den Betroffenen und den Pädiater:innen.

Eine einheitliche Lösung ist schon alleine aufgrund der vielen Gesichter der seltenen Erkrankungen nicht realistisch, aber grundlegende Strukturen und Mindeststandards können dennoch maßgeblich zur Verbesserung der gegenwärtigen Situation beitragen. Durch die Einbindung aller Stakeholder können, entlang einheitlicher Mindeststandards, mit genügend Spielraum zur fallgerechten Adaption, die Chancen einer gelungenen Transition erhöht und die Risiken eines schlecht orchestrierten Überganges minimiert werden.

UNSERE EMPFEHLUNGEN

1. Etablierung einheitlicher Mindeststandards

Schulungen zur Anwendung der wissenschaftlich fundierten S3-Leitlinie werden empfohlen, um eine einheitliche und hochwertige Umsetzung zu gewährleisten. Die Transitionsbereitschaft der Betroffenen soll systematisch erhoben, und darauf basierend Interventionen geplant werden. Ein Screening auf psychische Belastungen muss fest in die Transitionsvorbereitung integriert werden. Der Prozess soll zeitgerecht, im Lebensalter zwischen 12 und 14 Jahren, gestartet werden. Gemeinsame Übergangssprechstunden, an denen sowohl die Pädiatrie als auch die Erwachsenenmedizin beteiligt sind, dürfen nur in Ausnahmefällen entfallen.

2. Altersgrenze für pädiatrische Betreuung auf 21 Jahre anheben

Aktuell endet die Regelversorgung in der Pädiatrie mit dem 18. Lebensjahr. Bei vielen Jugendlichen mit seltenen Erkrankungen sind die notwendigen Selbstmanagement- und Planungskompetenzen in diesem Alter oft noch nicht vollständig ausgereift. Analog zur Jugendhilfe, empfehlen wir in Ausnahmefällen eine individuelle Anpassung der Altersgrenze, um den Entwicklungsstand und die Transitionsbereitschaft der Betroffenen zu berücksichtigen. Diese Maßnahmen reduzieren Therapieabbrüche und ermöglichen eine lückenlose medizinische Versorgung junger Betroffener.

3. Begleitende Unterstützung der Eltern und Angehörigen

Eltern und Angehörige benötigen ab Beginn des Übergangsprozesses Zugang zu einer begleitenden Beratung. Diese hilft, Unsicherheiten und Ängste abzubauen, das „Loslassen“ zu fördern und den Übergang gemeinsam mit den Jugendlichen konstruktiv zu gestalten. Dadurch wird den Jugendlichen eine schrittweise Übergabe der Verantwortung erleichtert, ihre Entwicklung zur Eigenständigkeit unterstützt und ein erfolgreicher Übergang in die Erwachsenenversorgung ermöglicht.

4. Strukturiertes Vorgehen für Patient:innen mit geistiger Beeinträchtigung

Bezüglich der Transition von Patient:innen mit geistiger Beeinträchtigung fehlen die grundlegendsten Regelungen. Dieser Aspekt benötigt mehr Aufmerksamkeit und klare Richtlinien.

5. Einbindung der Patient:innenorganisationen und Selbsthilfegruppen

Die organisierte Selbsthilfe stärker in den Transitionsprozess einzubeziehen, fördert den Erfahrungsaustausch, vermittelt krankheitsspezifisches Wissen und stärkt zusätzliche Gesundheitskompetenzen. Sie übernimmt zentrale Aufgaben in der politischen und Öffentlichkeitsarbeit, die das Gesundheitspersonal nicht alleine bewältigen kann.

6. Mehr Expertise in der Erwachsenenmedizin

Um den Mangel an Wissen und Erfahrung in der Erwachsenenmedizin zu beheben, sind umfassende Fortbildungs- und Spezialisierungsangebote dringend erforderlich, um Ängste und Unsicherheiten im Umgang mit neuen Behandlungsmethoden abzubauen und um eine qualifizierte und interdisziplinäre Versorgung zu gewährleisten, die den Bedarfen aller Patient:innen gerecht wird.

7. Adäquate Finanzierung des Transitionsprozesses

Der Transitionsprozess erfordert eine angemessene Finanzierung, bei der die Leistungen der Pädiatrie, Erwachsenenmedizin, des Gesundheits- und Pflegepersonals sowie der Patient:innenorganisationen abrechenbar und erstattungsfähig sein müssen.