

Menschen mit seltenen Erkrankungen in der Hausarztpraxis

Einblicke am Beispiel des Prader-Willi-Syndroms

People with Rare Diseases in the Family Practice

Insights on the Example of Prader-Willi-Syndrome

Anne Lutz¹, Ute SchAAF², Marco Roos³

Hintergrund: Seltene Erkrankungen sind in der Hausarztpraxis nicht selten. Medizinisches Wissen darüber ist allerdings nicht selbstverständlich. Diese Arbeit soll erfassen, wie Menschen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörige ihre Betreuung durch den Hausarzt empfinden. Beispielhaft wird das Prader-Willi-Syndrom (PWS) untersucht.

Methoden: Es wurden leitfadenstrukturierte Interviews mit Eltern oder gesetzlichen Betreuern geführt. Diese wurden in einer qualitativen Inhaltsanalyse in Anlehnung an Mayring von zwei verschiedenen Untersuchern kodiert und kategorisiert.

Ergebnisse: Langzeitbetreuung, gute Kenntnis des Patienten und niederschwelliger Zugang zum Hausarzt wurden positiv erwähnt. Wichtig schien die Kommunikation und Koordination mit und durch den Hausarzt zu sein. Besonders betont wurde die Bedeutung der Versorgung durch Hausärzte in Akutsituationen und das oft bestehende Gefühl des Alleingelassenwerdens der Betroffenen, vor allem bei Mangel an Informationen bei beiden Parteien.

Schlussfolgerungen: Hausärzte sind aus Sicht der Befragten in einer wichtigen Position für die Versorgung seltener Erkrankungen. Potenzial zur Verbesserung der Betreuung liegt in der Aneignung von Fachwissen über die Erkrankung. Daher muss jeder Hausarzt die Möglichkeit haben und kennen, adäquates und kompaktes Informationsmaterial zu beziehen, beispielsweise über Internetseiten wie www.orpha.net.

Schlüsselwörter: Hausarzt; seltene Erkrankungen; Versorgungsqualität; Prader-Willi-Syndrom

Background: Rare diseases are more common than generally assumed by the public. The purpose of this study was to investigate how patients suffering from rare diseases and their parents perceive the family care provided by their medical practitioners. As an example for a rare disease, we chose the Prader-Willi-Syndrome (PWS).

Methods: Open and standardized interviews were conducted with parents and/or caretakers of the patients. According to the criteria of the qualitative content analysis as suggested by Mayring they were coded and categorized by two independent examiners.

Results: According to the interview, long-term care of the patients, extensive knowledge about the patients' medical history, and easy accessibility to doctors were the main elements that the caretakers regarded as the most important. The existence of a constant communication and coordination with their doctors was essential. Also, the family practitioners' role in acute situations and the lack of information for both parties, which often leads to patient isolation, were particularly highlighted.

Conclusions: From the interviewees' point of view, family practitioners as counterparts to outpatient clinics are crucial for the care of these patients. Potential for improvement is to gain knowledge about these diseases extensively. Each family practitioner needs to have an easy access to adequate and consolidate information, for example via webpages like www.orpha.net.

Keywords: family practitioner; rare disease; quality of medical care; Prader-Willi-Syndrome

¹ Gerolfingen

² Fachärztin für Allgemeinmedizin, Absberg

³ Allgemeinmedizinisches Institut des Universitätsklinikums Erlangen, Friedrich-Alexander-Universität Erlangen-Nürnberg

Peer-reviewed article eingereicht: 16.10.2017, akzeptiert: 15.01.2018

DOI 10.3238/zfa.2018.0104-0109

Hintergrund

Allgemeinärzte leisten eine niederschwellige, patientenzentrierte und ganzheitliche Versorgung. Sie sind erster Ansprechpartner für ein unselektioniertes Patientengut. Dadurch ist ein Großteil hausärztlicher Arbeit durch akute Beratungsanlässe und chronische Erkrankungen geprägt, die in der Bevölkerung häufig sind. Wie steht es jedoch um das Seltene? Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie weniger als 5 von 10.000 Menschen betrifft [1]. Bei rund 8000 verschiedenen Entitäten ergibt sich in Deutschland summiert ein beträchtliches Patientenkollektiv [1]. Obwohl im Einzelfall selten, sind seltene Erkrankungen insgesamt häufig; viele sind hereditären Ursprungs und verlaufen chronisch [1]. Dies bedingt auf die Lebensdauer gerechnet viele Arztkontakte, was die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass jeder Hausarzt Patienten mit seltenen Erkrankungen betreut [2]. Beispiele sind Zystische Fibrose, Phenylketonurie und Prader-Willi-Syndrom (PWS).

Gemeinsam ist der heterogenen Gruppe seltener Erkrankungen ein langer Weg bis zur Diagnosestellung, Fehlen etablierter Behandlungsstandards und die Suche nach kompetenten Ärzten [3]. Zahlreiche Studien belegen die Wichtigkeit von Spezialambulanzen, Forschung und internationaler Vernetzung [4, 5].

Zur Rolle der hausärztlichen Primärversorgung ist der Forschungsstand geringer. Englischsprachige Literatur postuliert die zentrale Rolle des Hausarztes als Koordinator, psychosozialen Begleiter und Interessensvertreter im Gesundheitssystem für Patienten mit seltenen Erkrankungen [6]. In einer Befragung von medizinischem Personal wurde ein Zusammenhang zwischen Verfügbarkeit von Wissen um die Erkrankung und Behandlungssicherheit erhoben [7]. Durch Mangel an Informationen zum Krankheitsbild wird die Arzt-Patienten-Beziehung belastet [8].

Zur Durchführung der Studie wurde PWS als Beispiel für eine seltene Erkrankung gewählt. Aufgrund der hausärztlichen Betreuung eines ortsansässigen Heimes mit Schwerpunkt PWS besteht bei den Autorinnen hierzu ein hoher Erfahrungsschatz. PWS ist mit einer Präva-

lenz von 1 auf 17.000, also circa 5000 Betroffene deutschlandweit, eine seltene genetische Erkrankung. Zu den diversen Symptomen gehören muskuläre Hypotonie, erhöhter Körperfettanteil und Hyperphagie [9]. Daraus resultieren Adipositas und Diabetes mellitus [9]. Endokrinologische Störungen verursachen Osteoporose, Skoliose und anderes [9]. Meist liegen geistige Retardierung und Verhaltensauffälligkeiten vor [9]. Anhand von PWS wird deutlich, dass seltene hereditäre Erkrankungen oft mehrere Organsysteme affizieren. Hieraus ergibt sich eine komplexe Behandlungssituation, die einen multimodalen Ansatz benötigt und eine Herausforderung in der Betreuung darstellt.

Diese Studie sollte erfassen, wie Menschen mit PWS und ihre Angehörigen die hausärztliche Betreuung empfinden. Wo und in welcher Form können Verbesserungen erzielt werden?

Methoden

Es wurde ein qualitativ explorativer Ansatz gewählt, um in leitfadengestützten Interviews die Perspektive Erkrankter beziehungsweise ihrer Angehöriger ergebnisoffen zu erheben. Die Fragen des Leitfadens wurden auf Basis einer Literaturrecherche und den Erfahrungen der Autorinnen entworfen. Die systematische Literaturrecherche erfolgte bis 31.09.2017 auf PubMed mit den Mesh Terms „rare disease“, „patient-centered care“, „general practitioner“, „primary care“.

Rekrutierung

Die Studienteilnehmer wurden auf dem Treffen der deutschen Selbsthilfegruppe für PWS am 7.11.2015 in Köln rekrutiert. Einschlusskriterien waren Erwachsene, an PWS erkrankte Menschen beziehungsweise deren Eltern oder gesetzliche Betreuer. Aufgrund der geistigen Retardierung präferierten die teilnehmenden Erkrankten die Befragung der Eltern/gesetzlichen Betreuer als deren Fürsprecher. Das Projekt wurde vor Ort öffentlich bekannt gegeben. Zwölf Interessenten willigten ein, direkt vor Ort interviewt zu werden. Weitere gaben Einverständnis zu einem Telefoninterview.

Datengewinnung

Es wurden 13 Interviews in einem persönlichen oder in einem Fall telefonischen Gespräch mit der Erstautorin AL abgehalten. Befragt wurden zwölf Eltern und eine gesetzliche Betreuerin mit im Durchschnitt 57,2 Jahren (50–63 Jahre) bezüglich 13 Erkrankter, davon zehn männlich und drei weiblich mit einem Durchschnittsalter von 26,3 Jahren (18–37 Jahre). Das Gespräch wurde eröffnet mit der Bitte: „*Schildern Sie Ihre Erfahrungen mit der hausärztlichen Betreuung des Betroffenen.*“ Kam es nicht zu einer detaillierten Antwort, wurden offene, erzählgenerierende Fragen gestellt, wie beispielsweise „*Inwiefern hat Ihr Hausarzt einen Überblick über das Krankheitsbild? Was sind Gründe für eine Hausarztkonsultation?*“. Leitfaden und Ergänzungen zur Methodik sind in der Tabelle 1 zu finden.

Datenauswertung

Zur Analyse der Aussagen wurde die qualitative Inhaltsanalyse in Anlehnung an Mayring angewandt. Zugrundeliegend ist ein Kodiersystem, das im Verlauf der Textbearbeitung der ersten Interviews deduktiv entwickelt und konsekutiv unter Zunahme des Abstraktionsniveaus überarbeitet, revidiert und ergänzt wurde [10]. Die intersubjektive Nachvollziehbarkeit wurde sichergestellt, indem zwei Personen unabhängig voneinander induktiv Haupt- und Unterkategorien aus den Antworten der Befragten entwickelten [11]. Die Zuordnungen wurden hierauf im Sinne einer konsensuellen Kodierung verglichen, diskutiert und ein gemeinsames Kategoriensystem entwickelt. Die Kodierungen der weiteren Interviews konnten zwanglos dem Kategoriensystem zugeordnet werden. Auswerter waren Erst- und Zweitautorin.

Ethikvotum

Die Ethikkommission der Universitätsklinik Erlangen erklärte die Unbedenklichkeit zur Studie (U9_27.11.2015).

Ergebnisse

Die empfundene Qualität der Versorgung von Menschen mit PWS kann hin-

Rekrutierung	
Einschlusskriterien	<ul style="list-style-type: none"> – Wurden bewusst frei gewählt: alle Erwachsenen an PWS erkrankten Menschen beziehungsweise deren Eltern oder gesetzliche Betreuer. – Schließt auch die wenigen Betroffenen ein, die nicht unter gesetzlicher Betreuung stehen. – Tatsächlich wurden jedoch nur Angehörige oder gesetzliche Betreuer befragt.
Rekrutierungsort	<ul style="list-style-type: none"> – Tagung der deutschlandweit einzigen PWS-Selbsthilfegruppe – Kapazität zur Befragung ergab sich aus dem Angebot, an einem späteren Zeitpunkt ein Telefoninterview durchzuführen.
Rekrutierungsmöglichkeit	<ul style="list-style-type: none"> – Aufforderung zur Teilnahme am Treffen – Erstellen einer Telefoninterviewliste (Insgesamt acht Teilnehmer erklärten sich zu Telefoninterview bereit) – E-Mail Verteiler der Selbsthilfegruppe (750 Mitglieder deutschlandweit) musste nicht in Anspruch genommen werden.
Sampling	<ul style="list-style-type: none"> – Einige Teilnehmer präferierten die Befragung per Telefon, um den Vorträgen der Tagung folgen zu können. – Wer zuerst auf die Interviewer zu kam/das Interview vor Ort führen wollte, wurde befragt. Einige Teilnehmer der Telefoninterviewliste wurden aufgrund der vorher erreichten Sättigung nicht mehr befragt. Es fand also kein <i>purposeful sampling</i> statt.
Beendigung der Rekrutierung	<ul style="list-style-type: none"> – Erfolgte bei Eintritt der Sättigung, die dadurch festgestellt wurde, dass im letzten Interview (Telefoninterview) keine neuen Codes mehr generiert wurden.
Stichprobenmenge	<ul style="list-style-type: none"> – 13 Interviewte, zufällig ausgewählt aus 261 Anwesenden <ul style="list-style-type: none"> • davon 59 Menschen mit PWS, die primär nicht interviewt wurden/werden wollten. • Häufig mehrere Personen pro „Fall“ (im Mittel kamen geschätzt jeweils zwei der 202 Anwesenden und Nicht-PWS-Betroffenen auf einen Menschen mit PWS) • Hohe Anzahl der Anwesenden zu minderjährigen Menschen mit PWS zugehörig (= Ausschlusskriterium)
Datengewinnung	
Leitfaden	<ul style="list-style-type: none"> – Schildern Sie Ihre Erfahrung mit der hausärztlichen Betreuung des Betroffenen. <ul style="list-style-type: none"> • Wie umfassend kann Ihr Hausarzt auf die Gesamtheit der Erkrankung eingehen? • Inwiefern hat Ihr Hausarzt einen Überblick über das Krankheitsbild? • Womit sind Sie zufrieden, was könnte besser laufen? – Wofür braucht man eine Spezialambulanz? Kann der Hausarzt Aufgaben der Spezialambulanz übernehmen? <ul style="list-style-type: none"> • Was sind Gründe für eine Hausarztkonsultation? • Wie läuft die Versorgung in Akutsituationen? – Unter welchen Umständen fand der Übergang vom Kinderarzt zum Hausarzt statt? Bitte schildern Sie diesen Prozess. – Wie erleben Sie die Kommunikation zwischen Ihnen und Hausarzt sowie zwischen Hausarzt und Spezialambulanz? – Gibt es etwas, das in Ihren Augen zur Verbesserung der Versorgung beitragen könnte?
Soziodemografische Daten Befragte	<ul style="list-style-type: none"> – Geschlecht: Sieben Frauen, drei Männer und drei Ehepaare (zwölf Eltern, eine gesetzliche Betreuerin) – Alter: 50 bis 63 Jahre mit einem Altersdurchschnitt von 57,2 Jahren und einem Median von 57 Jahren
Soziodemografische Daten Betroffene	<ul style="list-style-type: none"> – Geschlecht: Drei weibliche und zehn männliche Betroffene – Alter: 18 bis 37 Jahren mit einem durchschnittlichen Alter von 26,3 Jahren und einem Median von 24 Jahren
Interviewdauer	<ul style="list-style-type: none"> – Acht bis 23 Minuten, im Mittel 15 Minuten
Interviewerin	<ul style="list-style-type: none"> – Medizinstudentin (Erstautorin), die die Studie zur Erlangung der Promotion durchführte – Vorgehend gründliche Einweisung in das Führen von Interviews durch das allgemeinmedizinische Institut der Universität Erlangen
Datenauswertung	
Verarbeitung	<ul style="list-style-type: none"> – Audioaufzeichnungen wurden verbatim transkribiert und anonymisiert. – Datenschutz wurde mithin gewährleistet.
Kodierung	<ul style="list-style-type: none"> – Erfolgte getrennt durch Erst- und Zweitautorin (Medizinstudentin und Allgemeinmedizinerin). – Vorgehende Anleitung und laufende Supervision durch das allgemeinmedizinische Institut der Universität Erlangen
Verschlüsselung	<ul style="list-style-type: none"> – MB steht für Mutter eines Betroffenen. – VB steht für Vater eines Betroffenen. – BB steht für Betreuer/in eines Betroffenen. – AL steht für die Erstautorin (Initialen).

Tabelle 1 Methodik: Rekrutierung, Datengewinnung, Datenauswertung

sichtlich verschiedener Aspekte des ärztlichen Handelns beurteilt werden. Die Aussagen der 13 Interviews ließen sich sechs Hauptkategorien zuordnen. Dabei wurden insbesondere Aspekte der Kategorien herausgearbeitet, die bei seltenen Erkrankungen vornehmlich zum Tragen kommen.

Langzeitbetreuung

Wichtiger Bestandteil der hausärztlichen Tätigkeit ist für Befragte die Langzeitbetreuung und gute Kenntnis des Patienten als Basis für fundierte Betreuung: „Wir bleiben bei unserem Hausarzt, weil er wie gesagt <Name> von klein auf kennt, die Problematiken kennt, sich damit auseinandergesetzt hat und wir ja auch immer wieder im Gespräch waren.“ (MB-10). Die Befragten wünschen Beachtung der Eigenheiten der Erkrankungen auch im Kontext alltäglicher, banaler Krankheiten.

Niederschwelliger Zugang und schnelle Terminvergabe werden als Vorzug des Hausarztes gelobt. In Notsituationen wünschen sich die Befragten den Hausarzt als Ansprechpartner, der wissen müsse, wann es ernst wird. „War ein bisschen unbefriedigend, weil wir einfach nicht wussten, wo wir bleiben sollen, wo ich mit meiner Tochter hingehen kann auch für den Fall, dass mal etwas Akutes ansteht, weil unsere Hausärztin [...], die kennt das PWS nicht wirklich und ist auch ein bisschen überfordert.“ (MB-03). Viele Befragte präzisieren, dass die Behandlung in Notaufnahmen und bei Spezialisten keineswegs zufriedenstellender sei, sodass hier eine Versorgungslücke empfunden wird: „Wir haben jetzt noch Glück, aber wenn jetzt die Tochter, wo das Schmerzempfinden gering ist, mal einen Blinddarm hätte, da hätte ich Panik.“ (MB-02). Zudem wünschen sich Befragte engmaschige Prävention: „Aber ich will ja Krankheiten und Folgeerkrankungen verhindern und nicht erst behandeln, wenn das Kind im Brunnen ist.“ (MB-02).

Koordination

Aufgrund der Komplexität der Erkrankung sehen die Befragten Koordination als zentrale hausärztliche Aufgabe: „Grade der Hausarzt, das ist der zentrale Ansprechpartner, wo ich grenzenloses Vertrauen haben sollte. Da sollen von den Fachärzten alle Fäden zusammenlaufen.“ (MB-02). Die Lenkungsfunktion des

Hausarztes ist für Patienten mit unklaren Beschwerden oder Krankheitsbildern ein wesentliches Element der Konsultation. Dort, wo gute Kooperation von Hausarzt, Spezialist und Spezialzentrum stattfindet, wird die Versorgung positiv wahrgenommen. „Denn die Berichte von <PWS-Expertin> sind ja gleichzeitig auch an unseren Hausarzt gegangen und haben ihm sicherlich dadurch auch noch gefordert, vielleicht hier und da auch mal nachzuschlagen oder sich zu erkundigen und sich zu informieren.“ (MB-10). Konsultation eines Spezialzentrums steht nicht im Widerspruch zur hausärztlichen Betreuung: „also eher der Hausarzt der Lotse ist, und man dann für das intensive Nachschauen der endokrिनologischen Werte dann einmal im Jahr fährt.“ (MB-13). Alle Befragten geben an, dass für eine gut koordinierte Behandlung ein hohes Maß an Eigeninitiative erforderlich ist: „Das ist doch ein bisschen anders, wie wenn man eine Mutter ist, die darauf vertraut, was der Arzt sagt. Weil da wäre bei uns schon viel schiefgegangen.“ (MB-13).

Kompetenz

Gewünscht für die hausärztliche Betreuung ist laut Interviewten die fachliche Auseinandersetzung mit der Erkrankung: „Das Einzige ist natürlich: Er hat nicht so viel Ahnung über PWS.“ (MB-06). Es wird gemutmaßt, dass es vielerorts sowohl an Zeit wie auch an Kompetenz fehlt, sich in das Krankheitsbild einzuarbeiten. Daher wird der Wunsch nach einer kompakten Information zur Kompetenzerhöhung geäußert: „Ich denke es ist sehr wichtig, dass die Ärzte sich irgendwo eine Rückmeldung oder dass es ein Netzwerk geben würde, wenn man dem Arzt sagt: Der Betroffene hat PWS und dem Arzt sagt das relativ wenig, oder er hat keine Erfahrung, dass er sich irgendwo ein bisschen Information holen könnte oder Unterstützung.“ (BB-11). Auch Unterstützung zur Durchsetzung sozialer Rechte und besonderer Behandlungen spielt eine Rolle: „Hat sich aber unsere Hausärztin durchaus willens erklärt, diesen Verwaltungsakt, mehrere Instanzen auch, mit zu begleiten.“ (VB-09).

Beziehungsebene

Die Befragten benennen Engagement und Umgangsweise mit Menschen mit

geistiger Behinderung und Verhaltensauffälligkeiten als wichtigen Baustein der Arzt-Patienten-Beziehung. „Ja, er geht auch sehr gerne hin, da hat er Vertrauen und das läuft jetzt wieder besser.“ (BB-11). Gelingt es dem Arzt nicht, eine vertrauensvolle Beziehung aufzubauen, wird dies als frustrierend wahrgenommen. Als kritisch empfinden Befragte eine starke Wissensdivergenz zwischen sich und Arzt: „Ich fühle mich schlecht, wenn ich einem Arzt mehr Information geben muss, wie er mir geben kann.“ (MB-02). Auch das Gefühl der Hilflosigkeit und des Alleingelassenwerdens wird mehrmals thematisiert: „Also, wenn er ausrastet, wenn nichts mehr zu machen ist, wenn wir selbst nicht mehr weiterwissen. Da bekommt man keine Hilfe.“ (MB-02).

Kommunikation

Gute Kommunikation ist für die Befragten essentieller Bestandteil der Behandlung, gerade bei Patienten, die aufgrund von geistiger Retardierung eine gesetzliche Betreuung haben: „Kommunikation ist das Wichtigste. Alles andere das ergibt sich dann.“ (MB-13). Einige ziehen gute Kommunikation fachspezifischem Wissen vor: „Auf die Sachen, die wir da ansprechen, geht er schon ein [...] und wir sind auch nicht der Meinung, dass der Hausarzt sich mit jedem Syndrom intensiv auseinandersetzen kann.“ (MB-05). Problematisch ist es, wenn der Arzt nicht bereit ist, Informationen von Laien aufzunehmen: „Aber er [Hausarzt] sagt selbst: Es ist ihm auch nicht angenehm, wenn er von den Eltern etwas gesagt bekommt.“ (MB-02).

Transition

Mehrfach werden Schwierigkeiten beim Übergang vom Kinderarzt zum Hausarzt geschildert: „Da war er 18 und alle Kinderkliniken machen dicht, alle Ansprechpartner waren dicht, also wir kamen nicht weiter und wir sind jetzt praktisch einfach nur bei den normalen Hausärzten und normalen Fachärzten und ich muss überall das PWS vorstellen.“ (MB-06).

Diskussion

Die Antworten der Befragten legen nahe, dass Hausärzte als wichtige Ergänzung zu Spezialambulanzen unerlässlich in der Versorgung seltener, komplexer chro-

nischer Erkrankungen sind. Die Sicht der Befragten zeichnet Unterschiede in der hausärztlichen Versorgung von Menschen mit PWS. Das Ideal scheint ein Hausarzt zu sein, der nicht nur den Patienten mit seinen Eigenheiten kennt, sondern sich zudem in das Krankheitsbild einarbeitet und Hilfestellung in biopsychosozialen Belangen bietet. Als negativ oder verunsichernd wird ein Hausarzt empfunden, der wenig Bereitschaft zeigt, sich Kenntnisse über die seltene Erkrankung zu verschaffen. Er kann keine ausreichende Akutversorgung leisten und nur begrenzt Vertreter der Patienteninteressen im Gesundheitswesen sein.

Geschätzt wird die Unterstützung bei Interessensvertretung im Gesundheitssystem [2]. Dies ist bei oft ungewöhnlichen Therapieformen dieser ungewöhnlichen Erkrankungen und der sozialmedizinischen Beurteilung nicht einfach.

Betroffene seltener Erkrankungen haben oft spezielle Bedürfnisse und wollen sich damit an Spezialisten wenden. Es zeigt sich allerdings, dass ein gut informierter Hausarzt mit den Qualitäten niederschwelliger Zugang und ganzheitliche Versorgung suffiziente Vorortversorgung leisten kann, insbesondere bei Zusammenarbeit mit Spezialambulanzen [3].

Ein Basiswissen des Hausarztes zur Krankheit ist unerlässlich für Versorgungsqualität, Krankheitskontrolle und Compliance [7]. Aus den Aussagen der Befragten kann man ableiten, dass ein erhöhtes Fachwissen des Hausarztes zu einer besseren gesundheitlichen Versorgung und zur verstärkten Kooperation mit der Spezialambulanz beiträgt. Viele Routineuntersuchungen können in der Hausarztpraxis statt beim Spezialisten erfolgen. Denn gerade am Beispiel von PWS zeigt sich: Einhergehende Begleiterkrankungen wie Diabetes oder Osteoporose gehören zum hausärztlichen Repertoire [13]. Bereits Van Nipsen stellt fest, dass in vielen Fällen kein anderes Handwerkszeug angewendet werden muss, es muss nur auf fundiertem Kenntnisstand angewendet werden [13]. Daraus ergibt sich nicht nur Kosteneffizienz, sondern auch Kenntnis des Patienten, die vor allem in Akutsituationen essentiell ist. Bereits das Erkennen einer Notsituation kann eine Herausforderung darstellen. Denn scheinbar alltägliche Symptome, wie bei PWS Fieber oder Erbrechen, sind vor dem Hinter-

Anne Lutz ...



... war während ihres Medizinstudiums, das sie im November 2017 abschloss, an eine ländliche Hausarztpraxis assoziiert. Dort lernte sie im Rahmen der Betreuung eines ortsansässigen Wohnheims die hausärztliche Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen kennen. Aus der Praxiserfahrung heraus entwickelte sich die Forschungsfrage.

grund der Erkrankung als Alarmsignale zu werten [9]. Ein gut informierter Hausarzt berücksichtigt dies und leitet als Kenner der medizinischen Infrastruktur vor Ort den Betroffenen zielgerichtet weiter. Dabei kann er Spezialisten und Krankenhausärzten, die laut Befragten oft ebenso nicht mit dem Krankheitsbild vertraut sind, Hintergrundinformation geben und somit zum Koordinator der komplexen Erkrankung werden.

Auch Betroffene und Angehörige suchen Information. Grund hierfür ist Isolation, das Gefühl mangelnder Unterstützung [12] und das Bedürfnis, Eigeninitiative zu ergreifen. Einige Befragte berichten vom Eindruck, dass die Wissensweitergabe vom Behandelten an den Arzt diesem widerstrebt. Den Befragten ist es im Gegenzug unangenehm, den Arzt zu belehren. Eine Lösungsmöglichkeit könnte sein, dass Hausärzten Informationen von Experten bereitgestellt werden, die einfach, beispielsweise per Internet, abgerufen werden können [12]. Eine Plattform bietet die Seite www.orpha.net. Sie scheint Hausärzten jedoch wenig bekannt zu sein. Bereits 1997 wurde das Informationsdefizit bei seltenen Erkrankungen erkannt [8]. Die zunehmende Digitalisierung schafft hier Verbesserungspotenzial.

Weitere Forschung sollte der Frage nachgehen, wie konkrete Methoden zur Optimierung der hausärztlichen Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen aussehen. Dabei könnte auf die oft als problematisch empfundene Transition, der Übergang von der Kinderheilkunde in die Erwachsenenmedizin, fokussiert werden. Der meist gut in das Krankheitsbild eingearbeitete Pädiater und die Ärzte in Spezialambulanzen für Kinder sind vertraute Bezugspersonen [3]. Der Wechsel zum Hausarzt, der oft ohne Übergabe des Krankheitsverlaufs und ohne das gleiche Vorwissen den Fall weiterführen soll, fällt beiden Parteien schwer [3]. Dies stellt eine Herausforde-

rung dar und sollte, da es nicht Gegenstand dieser Studie war, weitere Forschung nach sich ziehen.

Stärken und Schwächen

Es ist kritisch zu hinterfragen, ob die Erhebung an einer einzigen seltenen Erkrankung eine Verallgemeinerung für alle zulässt, zumal es sich bei den seltenen Erkrankungen um ein äußerst heterogenes Feld handelt. Vor allem erworbene oder akute seltene Erkrankungen können abweichende Bedürfnisse in der Versorgung haben. Weitere Limitation der Arbeit ist die Selektion von 13 aus sehr engagiert einzustufenden Befragten aus 750 Selbsthilfegruppenmitgliedern bei circa 5000 Betroffenen deutschlandweit. Hier ist ein Selektionsbias nicht auszuschließen. Die Antworten der Befragten spiegeln jedoch sowohl negative Erfahrungen wie auch Vorzüge der hausärztlichen Versorgung, was für ein geeignetes Stimmungsbild von Interviewten spricht. Zudem könnte die Tatsache, dass keiner der Befragten ein an PWS-Erkrankter war, die Untersuchung beeinflussen haben. Damit stammen alle Aussagen von Dritten, die jedoch aufgrund des engen Bereuungsverhältnisses zu den Erkrankten eine deckungshohe Sichtweise auf die hausärztliche Versorgungssituation haben.

Stärke dieser Arbeit ist, dass sie als eine der wenigen Studien Angehörige von Patienten mit seltenen Erkrankungen in den Fokus rückt. Sie bot ihnen mit der offenen Befragung Raum, die unterschiedlichen Aspekte und Erfahrungen der hausärztlichen Versorgung offen zu reflektieren.

Schlussfolgerungen

Voraussetzung für eine gute Betreuung von Menschen mit seltenen, chro-

nischen Erkrankungen ist die Aneignung von Fachwissen zur Erkrankung. Dieses kann bei 8000 verschiedenen Entitäten an seltenen Erkrankungen nicht vorausgesetzt sein. Daher muss jeder Hausarzt die Möglichkeit haben und kennen, adäquates und kompaktes Informationsmaterial zu beziehen, beispielsweise über Internetseiten wie www.orpha.net. Verbesserungsbedarf besteht bei der Transition. Hausärzte be-

sitzen eine Schlüsselfunktion, zum Beispiel als Ansprechpartner in Notsituationen oder als Koordinator im Gesundheitswesen, und sollten sich dieser auch bewusst sein.

Anmerkung: Die vorliegende Studie wurde im Rahmen der Dissertation zum „Dr. med.“ an der Friedrich-Alexander Universität Erlangen-Nürnberg erstellt.

Interessenkonflikte: keine angegeben.

Korrespondenzadresse

Anne Lutz
Ringstraße 2a
91726 Geroltingen
Tel.: 0157 30944936
anne-lutz@freenet.de

Literatur

1. www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html (letzter Zugriff am 5.12.2017)
2. Knight A, Senior T. The common problem of rare disease in general practice. *Med J Aust* 2006; 185: 82–3
3. Reimann A, Bend J, Dembski B. Patient-centred care in rare diseases. A patient organisations' perspective. *Bundesgesundheitsbl* 2007; 50: 1484–93
4. Mau V, Grimmer A, Poppele G, Felchner A, Elstner S, Martin P. Bessere Versorgung möglich. *Dtsch Arztebl* 2015; 47: A1980–4
5. Scholz C, Zeidler C, Schmidtke J, Stuhmann-Spangenberg M. Rare disease centre at Hannover Medical School: First experiences. *Med Genet* 2013; 25: 157
6. Elliott E, Zurynski Y. Rare diseases are a 'common' problem for clinicians. *Aust Fam Physician* 2015; 44: 630–3
7. Kessel M, Hannemann-Weber H, Kratzer J. Innovative work behavior in health care: the benefit of operational guidelines in the treatment of rare diseases. *Health Pol* 2012; 105: 146–53
8. Atherton A. Primary care for patients with rare chronic illnesses. *Eur J Gen Pract* 1997; 3: 58–61
9. Scheermeyer E. Prader-Willi syndrome – care of adults in general practice. *Aust Fam Physician* 2013; 42: 51–4
10. Mayring P. Qualitative Inhaltsanalyse. In: Flick U, von Kardoff E, Steinke I. *Qualitative Forschung. Ein Handbuch*. 8. Aufl. Reinbeck bei Hamburg: Rowohlt, 2010: 468–75
11. Steinke I. Gütekriterien qualitativer Forschung. In: Flick U, von Kardoff E, Steinke I. *Qualitative Forschung. Ein Handbuch*. 8. Aufl. Reinbeck bei Hamburg: Rowohlt, 2010: 319–31
12. Jaffe A, Zurynski Y, Beville L, Elliott E. Call for a national plan for rare diseases. *J Pediatr Child Health* 2010; 46: 2–4
13. Van Nipsen, R, Rijken, M. Ordinary care for the extraordinary patient: rare diseases in general practice. *Huisarts Wet* 2007; 50: 349–55

An 500 Euro interessiert?

Autorinnen und Autoren für Fortbildungsartikel gesucht

- Möchten Sie sich mit einem hausärztlichen Thema besonders intensiv beschäftigen oder haben Sie eventuell schon Expertise?
- Kennen Sie die diesbezügliche Literatur oder wollen sie kennenlernen?
- Möchten Sie andere an Ihrem Wissen und Ihren Erfahrungen teilhaben lassen?

Dann schreiben Sie einen Fortbildungsartikel für die Zeitschrift für Allgemeinmedizin (ZFA)!

Die ZFA ist an Fortbildungsartikeln zu hausärztlichen Themen sehr interessiert und vergütet die Autorinnen und Autoren (zunächst in den Jahren 2018 und 2019) mit 500 Euro pro veröffentlichtem Artikel.

Einzelheiten zum Aufbau einer Fortbildungsarbeit finden Sie unter

https://www.online-zfa.de/fileadmin/user_upload/media/Autorenrichtlinien_ZFA.pdf

Wir beraten Sie gern! Wenn Sie eine Idee für einen Fortbildungsartikel haben, melden Sie sich gerne bei den Herausgeberinnen und Herausgebern. Unsere Kontaktdaten finden Sie auf der neuen Webseite unter <https://www.online-zfa.de/herausgeber>