



PLATTFORMEN

AM PLUS-Plattform für Seltene Erkrankungen wird runderneuert

Menschen, die von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind, durchleben oft einen Irrweg durch das Gesundheitswesen, bis eine korrekte Diagnose gestellt wird. Erstansprechpartner ist in vielen Fällen die Hausarztordination oder Kinderarztordination. Gerade weil die Symptome meist unspezifisch und die Krankheitsbilder ausgefallen sind, werden Seltene Erkrankungen als Ursache oft lange nicht in Betracht gezogen. Deshalb hat **AM PLUS VOR KNAPP ZEHN JAHREN EINE RECHERCHETOOL FÜR DIE ÄRZTLICHE PRAXIS** ins Leben gerufen, die hierbei Abhilfe schaffen soll. Mit Hilfe von Unterstützern und neuen Ideen soll diese noch vor dem runden Jubiläum im Jänner 2024 erweitert werden. | von Rainald Edel, MBA

In Österreich leiden ca. 400.000 Menschen an einer Seltenen Erkrankung. Laut WHO werden 6.000 bis 8.000 Erkrankungen als selten eingestuft, über 50 Prozent davon betreffen Kinder. Im Einzelfall sind sie zumeist schwer, richtig zu diagnostizieren. Viele Patientinnen und Patienten berichteten, dass eine Diagnosestellung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen oft Jahre gedauert hat – im Schnitt dauert es fünf bis sieben Jahre, bis zu einer Diagnose. Dieser Umstand bedeutet häufig einen beschwerlichen, mühsamen und langen Irrweg durch das Gesundheitssystem, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Zudem bedeutet ein langer Weg zur Diagnose auch, dass eine etwaige Therapie erst sehr viel später begonnen werden kann. Erstansprechpartner ist in vielen Fällen die Hausarztordination oder Kinderarztpraxis. Die Allgemeinmedizinerinnen, Allgemeinmediziner und Pädiaterinnen, Pädiater kommen zwar durchschnittlich nur ein bis zweimal im Jahr mit dem Verdachtsfall einer Seltenen Erkrankung in Berührung. Dennoch entscheidet es sich hier, ob das Vorliegen einer Seltenen Erkrankung in Betracht gezogen wird und Betroffene zielgerichtet einer entsprechenden Fachabklärung und Behandlung zugeführt werden oder nicht. Gerade deswegen ist die Awareness für Seltene Erkrankungen aber auch die technische Unterstützung für Ärztinnen und Ärzte auf der primären Versorgungsebene so wichtig. Deshalb hat AM PLUS, die Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit, vor zehn Jahren unter <http://www.symptomsuche.at> eine Rechercheplattform für Seltene Erkrankungen ins Leben gerufen. Diese hilft Ärztinnen und Ärzten online und kostenlos Verdachtsfälle frühzeitig zu erkennen und Patientinnen und Patienten dementsprechend rasch an Spezialistinnen, Spezialisten und Spezialzentren weiterzuleiten.

Weiterentwicklung der Plattform

Um sich zum zehnjährigen Jubiläum aktuell und zukunftsweisend präsentieren zu können, rief AM PLUS im Herbst zu zwei Sponsorenmeetings. Denn für die Weiterentwicklung und Relaunch der Plattform zu Seltenen Erkrankungen will AM PLUS vor allem die Stimme der betroffenen Stakeholder stärker berücksichtigen und ihre Wünsche und Anliegen mehr in den

Seitens der Patientenvertretung schätzen wir das Engagement von AM PLUS und Dr. Rebhandl sehr, die sich bemühen, dass Patientinnen und Patienten rasch zu einer Diagnose kommen.

Angelika Widhalm

Mittelpunkt rücken. Daher standen bei dem Treffen im Herbst die Sichtweise der Patientenvertretung, der Zahler aus dem Gesundheitssystem sowie die ärztliche Seite, insbesondere die Hausärztinnen und Hausärzte sowie Pädiater und Pädiaterinnen im Mittelpunkt. „Seitens der Patientenvertretung schätzen wir das Engagement von AM PLUS und Dr. Rebhandl sehr, die sich bemühen, dass Patientinnen und Patienten rasch zu einer Diagnose kommen“, betonte Angelika Widhalm, Präsidentin des Bundesverbandes Selbsthilfe Österreich – DIE Patientenstimme. Allerdings sei die bestehende Auflistung von Krankheiten noch zu klein. „Wir begrüßen es daher, dass die Plattform ausgebaut wird. Allerdings müsse es auch entsprechende Schulungen und Awarenessbildung für Hausärztinnen und Hausärzte sowie Pädiater und Pädiaterinnen geben, die mit der Plattform arbeiten.“, so Widhalm. Auch Mag. Elisabeth Weigand, MBA, Geschäftsführung Pro Rare, unterstrich die Bedeutung der Kooperation und das hohe Engagement der verschiedenen Bereiche des Gesundheitssystems für Seltene Erkrankungen. „Die Diagnose seltener Erkrankungen kann in Österreich im Durchschnitt bis zu 5 Jahre dauern, bis sie bestätigt wird, sogar bis zu 7 Jahre (lt. einer Rare Barometer-Umfrage aus dem Jahr 2022). Umso wichtiger ist die gute Zusammenarbeit und Koordination zwischen verschiedenen Bereichen, insbesondere auch mit den Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmedizinern, um eine frühzeitige Diagnose und bestmögliche Versorgung der Betroffenen zu gewährleisten“, erklärte Weigand.

Hausarztpraxen als Erstanlaufstelle

Man müsse wieder zurück zu einem hausarztzentrierten Gesundheitssystem, betonte Andreas

Huss, MBA, Obmann der Österreichischen Gesundheitskasse (ÖGK): „Wir sehen, dass die Menschen jetzt nach der Ermöglichung des Arztbesuches für alle Fächer im Rahmen der e-card-Einführung oft durch das Gesundheitssystem irren, bis sie zu einer Diagnose kommen und niemand mehr die Gesamtschau hat, welche Wege die Patientinnen und Patienten schon hinter sich haben.“ Allerdings brauche es dafür mehr Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmediziner. „Was ich mir wünsche, wäre, dass sich mehr Hausärztinnen und Hausärzte mit dem Thema der Seltenen Erkrankungen verstärkt auseinandersetzen“, so Huss. Hierbei sei eine solche Plattform eine große Hilfe als Anleitung, bei unklarer Diagnose oder unerwarteten Therapieergebnissen auch eine Seltene Erkrankung in Betracht zu ziehen. Lediglich für rund 15 Prozent der Seltenen Erkrankungen gibt es tatsächlich eine Therapie. Auch wenn Betroffene zu einer Diagnose und hoffentlich einer Therapie kommen, bräuchten sie die Unterstützung durch ihre Hausarztpraxis. „Besondere Hilfestellung und Zuwendung brauchen aber insbesondere jene, für die es im Moment keine Chance auf Heilung gibt. Hier ist es wichtig, dass jemand für sie da ist“, so Huss. „Wir haben es in unserem Alltag mit vielen multimorbiden Patientinnen und Patienten zu tun. Therapieresistenz und immer wiederkehrende Beschwerden treten immer wieder auf“, schilderte Dr. Erwin Rebhandl, Allgemeinmediziner aus Haslach an der Mühl und Präsident von AM PLUS. Aus diesen Krankheitsbildern jene herauszufinden, die ungewöhnlich sind und dabei an eine Seltene Erkrankung zu denken, sei durchaus hausärztliche Aufgabe. Allerdings sei es nicht immer einfach, aus der hohen Patientenzahl pro Tag und den vielen häufigen Erkrankungen die Verdachtsfälle her-

Was ich mir wünsche, wäre, dass sich mehr Hausärztinnen und Hausärzte mit dem Thema der Seltenen Erkrankungen verstärkt auseinandersetzen.

Andreas Huss

Sponsoren der Plattform





auszufiltern. Zudem komme statistisch maximal ein- bis zweimal im Jahr ein solcher Fall in einer Praxis vor. Die Problematik stelle sich, so Rebhandl, auch in der Pädiatrie und bei Internistinnen und Internisten. In solchen Fällen sei es hilfreich, wenn man die Symptome, die nicht stimmig sind, in Kombination mit Suchbegriffen in eine Plattform eingeben kann und einen Hinweis auf die Möglichkeit einer Seltenen Erkrankung erhält. Damit ließen sich die langen Diagnoselatenzen deutlich reduzieren. Problematisch sei, dass es keine zentralen ausgewiesenen Anlaufstellen für Seltene Erkrankungen gäbe, sondern die Expertisezentren über das Bundesgebiet weit verstreut sind und die Fachkompetenz oft nur Insidern bekannt ist. Dadurch laufen die Patientinnen und Patienten zu verschiedenen Einrichtungen, ohne zu einem Ergebnis zu kommen. Auch werden durch das Fehlen zentraler Befunde diagnostische Schritte wiederholt – was ebenfalls für die Betroffenen belastend sei und unnötige Kosten verursache.

Wichtig ist die gute Zusammenarbeit und Koordination zwischen verschiedenen Bereichen, insbesondere auch mit den Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmedizinern, um eine frühzeitige Diagnose und bestmögliche Versorgung der Betroffenen zu gewährleisten.

Elisabeth Weigand

Erweiterte Zielgruppe

„Wir haben diese Rechercheplattform aufgestellt, um eine stärkere Orientierung zu finden und mehr Bewusstsein zu schaffen. Wir arbeiten mit wissenschaftlichen Fachgesellschaften,

Teilnehmende des zweiten Sponsorenmeetings:

v.l.: Marc-Oliver Rauch, Angelika Widhalm, Andreas Huss, Alexandra Lazic-Peric, Erwin Rebhandl, Christopher Drescher-Schachl, Christian Rosker, Romana Dungal

Patientenorganisationen, der Sozialversicherung, Interessenvertretungen, Politik, Pharma-Wirtschaft zusammen, um diese Plattform entsprechend betreiben zu können“, schilderte Rebhandl. Ziel der Initiative ist es, in Kooperation mit medizinischen Fachgesellschaften insbesondere jene seltenen Erkrankungen aufzunehmen bzw. zu aktualisieren, die für Ärztinnen und Ärzte im niedergelassenen Bereich im Sinne eines möglichen Therapieangebots relevant sein können. „Dazu brauchen wir entsprechende Unterstützung“, appellierte Rebhandl.

Zielgruppe der Plattform seien Medizinerinnen und Mediziner der Primärebene, daher seien die Ergebnisse kompakt, kurz und übersichtlich. Die Krankheitsbildbeschreibungen beinhalten auch die Angabe über einzelne Expertisezentren. „Es nützt nichts, wenn ich jemanden eine Koryphäe empfehle, bei der der nächste Termin – wenn überhaupt – in einem halben Jahr möglich ist. Stattdessen soll das entsprechende Zentrum rasch gefunden sein und eine zeitnahe Abklärung ermöglichen“, schilderte Rebhandl aus der Praxis.

Für weitergehende Recherchen stünden andere Plattformen und Datenbanken zur Verfügung. Im Moment sind 58 Krankheitsbilder auf der AM-PLUS-Plattform gelistet, wobei im ersten Quartal 2024 noch einige weitere dazukommen werden. „Einen Schub bei den Zugriffen konnten wir erreichen, als es gelungen ist, manche Erkrankungen mit DFP-Punkten zu verknüpfen“, berichtete Rebhandl.

Ausbaupläne

Abhängig von den Möglichkeiten, die sich aus dem Sponsoring ergeben, präsentierte AM PLUS Pläne, wie man die Plattform weiter ausbauen und attraktiver gestalten könne. Wesentlich sei sowohl auf die Benutzerfreundlichkeit zu achten, aber auch die Auffindbarkeit zu steigern. Hier arbeite man bereits an der entsprechenden Suchmaschinenoptimierung. Ebenfalls begonnen wurde schon mit einer Bewerbungsstrategie

Wir haben diese Plattform vor zehn Jahren ins Leben gerufen, um eine bessere Orientierung und mehr Bewusstsein zu Seltene Erkrankungen zu schaffen. Mit Hilfe von Sponsoren und neuen Ideen soll diese nun erweitert werden.

Erwin Rebhandl

zu den Krankheitsbildern in korrespondieren Fachzeitschriften und Online-Plattformen. Eine Idee war dabei auch eine Verknüpfung mit den gängigen Diagnose-Apps. Sobald man diese öffnet, soll ein Link zur Plattform erscheinen – das wäre eine sehr alltagsfreundliche und niederschwellige Lösung, so die Teilnehmerinnen und Teilnehmer.

Um die Anzahl der Krankheitsbilder entsprechend zu erhöhen, möchte man u. a. die Zusammenarbeit mit den Fachgesellschaften ausbauen sowie auch den Expertenaustausch fördern. „Unter der derzeitigen Schirmherrschaft der Österreichischen Gesundheitskasse (ÖGK), des Bundesverbandes für Selbsthilfe Österreich (BVSHOE), des Forums für Seltene Krankheiten, dem Verein Pro Rare sowie der Fachgesellschaft für Kinder und Jugendheilkunde und der Fachgesellschaft für Pneumologie, soll das Tool für Seltene Erkrankungen kontinuierlich wachsen, um eine raschere Hilfestellung bei der Detektion von Seltene Erkrankungen zu geben“, fasste Rebhandl die Ziele und Pläne zusammen. Die Schirmherrschaft ist eine ideelle Unterstützung des Projekts, die hilft, schon bestehende Krankheitsbilder zu aktualisieren und neue aufzunehmen. „Durch die Unterstützung der Sponsoren sind auch weiterhin die Leistungen von symptomsuche.at kostenfrei“, erklärte AM PLUS Präsident Rebhandl abschließend. 

