



POLITIK



Seltene Erkrankungen

Pandemie als Herausforderung für seltene Erkrankung

Seit nunmehr 20 Monaten stellt die COVID-19-Pandemie das österreichische Gesundheitssystem vor besondere Herausforderungen. Vor allem **MENSCHEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN HAT ES BESONDERS HART GETROFFEN**, denn Angst vor Ansteckung, Unsicherheit und Isolation führten zu weniger Arztbesuchen und vernachlässigten Therapien. | von Mag. Klaudia Aka-Besler, MBA, Rainald Edel, MBA

Die größte Herausforderung rund um seltene Erkrankungen ist bekannt: Eine oft viel zu späte Diagnose führt zu einem zeitverzögerten Therapiebeginn und geht mit einer großen Belastung für die Betroffenen einher. Um eine seltene Erkrankung handelt es sich dann, wenn nur fünf von 10.000 Personen darunter leiden. Bis zu 8.000 Krankheitsbilder, die in die Kategorie der seltenen Erkrankungen fallen, sind momentan wissenschaftlich bekannt. Aufgrund dieser hohen Zahl an Krankheitsbildern gibt es in Summe dennoch zahlreiche Betroffene – in Österreich sind dies rund 400.000. Seltene Erkrankungen, oftmals auch englisch „rare diseases“ genannt, sind jedoch aufgrund ihrer geringen Häufigkeit im Einzelfall oft schwer, richtig zu diagnostizieren. Zusätzlich leiden Betroffene oft unter diffusen oder nicht klar zuordenbaren Symptomen. Für Patientinnen und Patienten bedeutet dieser Umstand meist einen beschwerlichen, mühsamen und mitunter langen Irrweg durch das Gesundheitssystem bis hin zur richtigen Diagnose. Die Unsicherheit durch eine fehlende Diagnose und die Ratlosigkeit der behandelnden Ärztinnen und Ärzte belastet die Betroffenen psychisch oft stark. Zudem bedeutet ein langer Weg bis zu einer validen Diagnose auch, dass eine etwaige Therapie meist erst relativ spät im Krankheitsverlauf begonnen werden kann.

Initiative für frühe Diagnose

„Für die Patientinnen und Patienten mit einem nicht abgeklärten Krankheitsbild steht der Wunsch nach einer raschen Diagnose an erster Stelle. Für Ärztinnen und Ärzte stellen unklare Fälle jedoch eine große Herausforderung dar. Denn obwohl wir von etwa 8.000 seltenen Erkrankungen wissen, werden Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner höchstens ein- bis zweimal im Jahr mit einer solchen konfrontiert“, schildert Dr. Erwin Rebhandl, Präsident der Initiative AM Plus. Diese Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit (AM Plus), setzt sich seit Jahren für die Früherkennung von seltenen Erkrankungen in Österreich ein. Den Allgemeinmedizinerinnen und -mediziner

kommt bei der Diagnose und oft auch bei der Behandlung von seltenen Erkrankungen eine entscheidende Rolle zu. Als Hausärztinnen und Hausärzte kennen sie ihre Patientinnen und Patienten seit vielen Jahren, wissen über ihr historisches und aktuelles familiäres Umfeld sowie ihre Lebensumstände am besten Bescheid. Oftmals sind sie die erste Anlaufstelle für Patientinnen und Patienten, die Symptome haben. „Zwar kann es nicht ihre Aufgabe sein, letztgültige Expertise bei rare diseases zu entwickeln; doch sie sind es, die physische sowie psychische Veränderungen oder auf den ersten Blick nicht zusammenpassende Symptome am besten identifizieren können“, sagt Rebhandl.

So funktioniert die Datenbank

Um behandelnde Ärztinnen und Ärzte in ihrer praktischen Arbeit dazu zu unterstützen, unklare Behandlungsbilder besser einordnen zu können, wurde 2014 von AM Plus die Datenbank www.symptomsuche.at ins Leben gerufen. Diese Plattform für die Primärversorgungsebene, welche sowohl Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmediziner als auch Fachärztinnen und Fachärzten aller Disziplinen zur Verfügung steht, unterstützt durch eine übersichtliche Beschreibung von selten vorkommenden Krankheitsbildern bei der rascheren Diagnose. „Die Symptomdatenbank ist eine einfache Möglichkeit, sich einen Überblick zu verschaffen und soll eine exakte Diagnosestellung fördern“, beschreibt Rebhandl den wichtigsten Zweck der Datenbank. Nach erfolgter Symptomeingabe werden die in Frage kommenden seltenen Erkrankungen (aus dem Pool der eingetragenen Krankheitsbilder) angezeigt. Der Fokus liegt dabei auf beeinflussbaren Erkrankungen. Mittlerweile werden bereits 58 seltene Erkrankungen im Detail beschrieben. „Die stetig steigenden Zugriffszahlen zeigen uns jedoch, dass auch in der Pandemie die Suche nach Symptomen von möglichen seltenen Erkrankungen nicht vernachlässigt wurde“, erklärt Rebhandl. Zusätzlich stehen über 17 DFP-Fortbildungen in Kooperation mit der Akademie der Ärzte auf www.meindfp.at zur Verfügung. Dass das Projekt der AM

Die AM Plus Datenbank www.symptomsuche.at unterstützt bei der Eingrenzung möglicher Verdachtsdiagnosen.

Plus Datenbank — Seltene Erkrankungen von zahlreichen Firmen unterstützt wird, zeigt wie brisant die Herausforderungen rund um seltene Erkrankungen sind.

COVID-19-Pandemie erschwert Diagnose und Behandlung

Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung sind auf regelmäßige Kontrollen sowie medikamentöse und nicht-pharmakologische Therapien angewiesen. Hatten es von seltenen Erkrankungen Betroffene schon vor der Pandemie schwer, rasch die richtigen Ansprechpersonen zu finden, wurde dies durch COVID-19 noch schwieriger. Denn aufgrund restriktiver Zugangsbeschränkungen, der Angst, sich mit dem Virus anzustecken oder Lockdown-Bestimmungen für manche medizinische Dienstleistungen, wurden notwendige Termine oft verschoben oder sogar ausgesetzt. Dies hat sich oft negativ auf den Krankheitsverlauf ausgewirkt, da sich sowohl die medizinische Abklärung für eine exakte Diagnose verzögert, als auch die laufende therapeutische Betreuung verschlechtert haben. Gerade in Zeiten der COVID-19-Pandemie zeige sich die Bedeutung einer leistungsstarken Allgemeinmedizin sowohl für Patientinnen und Patienten als auch für das Gesundheitssystem. Insbesondere in dieser Ausnahmesituation ist den Hausärztinnen und Hausärzten noch öfter eine Lotsenfunktion durch das Gesundheitssystem zugekommen, um Patientinnen und Patienten mit noch nicht abgeklärten Krankheitsbildern zu ihren Untersuchungen zu geleiten und es unter Therapie stehenden Betroffenen zu ermöglichen, ihre Behandlung bestmöglich fortzusetzen. „Gemeinsam haben wir das Ziel, die Versorgungslage der Betroffenen zu verbessern. Wir werden auch 2022 weiter daran arbeiten, dies mithilfe der Datenbank von AM Plus zu erreichen und freuen uns über jede Unterstützung“, betont Rebhandl. **P**



Für einzelne Krankheitsbildbeschreibungen gibt es DFP-Fortbildungen mittels Online-Test auf www.meindfp.at. Die betreffenden Erkrankungen sind in der Datenbank mit diesem DFP-Logo markiert.



Hauptsponsoren

Basissponsoren