

Zusammenfassung

Seltene Krankheiten sind oft chronische, fortschreitende, degenerative, lebensbedrohende und behindernde Krankheiten. Vielen Patienten mit seltenen Krankheiten wird das Recht verweigert, das höchstmögliche Gesundheitsniveau zu erreichen. Sie plädieren weiterhin für ihr Bedürfnis, alltägliche Hindernisse zu überwinden. Mithilfe der Veröffentlichung des Buches "The Voice of 12,000 Patients" kann die Perspektive des Patienten durch die Analyse der durch die Umfragen EurordisCare2 und EurordisCare3 erhobenen Daten eine zusätzliche Repräsentation finden, die über die Sammlung von Anekdoten hinausgeht. In diesen Umfragen wurden die Erfahrungen und Erwartungen von Patienten hinsichtlich der Diagnosestellung und des Zugangs zur Gesundheitsfürsorge für eine Vielzahl bedeutender seltener Krankheiten in Europa untersucht.

Die wichtigsten Erkenntnisse der EurordisCare2-Umfrage über Diagnoseverzögerung und Bedingungen bei der Diagnoseerklärung sind wie folgt:

- **25% aller Patienten** gaben an, dass zwischen den ersten Symptomen und einer bestätigten Diagnose ihrer Krankheit 5 bis 30 Jahre vergingen.
- **40% aller Patienten** wurden anfangs fehldiagnostiziert, was ernsthafte Konsequenzen, wie zum Beispiel unangebrachte medikamentöse Eingriffe, einschliesslich Operationen und psychologischer Behandlung, mit sich zog.
- **25% aller Patienten** mußten für die Diagnosestellung in eine andere Region reisen, **2%** in ein fremdes Land.
- In **33% aller Fälle** wurde die Diagnose unter unbefriedigenden Bedingungen erklärt, in **12.5% aller Fälle** unter inakzeptablen Bedingungen.
- Der genetische Ursprung der Krankheit wurde den Patienten oder ihren Familien in **25% aller Fälle** nicht mitgeteilt - ein Paradoxum, angesichts der genetischen Ursache der meisten seltenen Krankheiten.
- Eine genetische Beratung wurde nur in **50% aller Fälle** angeboten.

Zu den wichtigsten Erkenntnissen der EurordisCare3-Umfrage über Erfahrungen und Erwartungen von Patienten mit seltenen Krankheiten hinsichtlich Zugang zu Pflege gehören:

- Im Durchschnitt benötigten Patienten mehr als **neun verschiedene medizinische Dienste innerhalb der zwei Jahre vor dieser Umfrage**. Die Zahlen reichten je nach Krankheit von ungefähr vier verschiedenen medizinischen Diensten bis hin zu annähernd zwölf verschiedenen medizinischen Diensten.
- **26% aller Patienten gaben an, dass der Zugang zu Dienstleistungen schwierig, sehr schwierig oder unmöglich sei**. Der Mangel an Überweisungen war das größte Hindernis für den Zugang zu essentiellen medizinischen Dienstleistungen.
- **10% aller Patienten** gaben an, dass die von ihnen erwünschten Dienstleistungen ihre Erwartungen nur schwer oder überhaupt nicht erfüllten.
- **29%** der Umfrageteilnehmer benötigten die Hilfe eines Sozialarbeiters innerhalb der 12 Monate vor dieser Umfrage. Während eine Mehrzahl der Patienten angab, einfachen oder sehr einfachen Zugang zu diesen gehabt zu haben, trafen mehr als ein Drittel auf Schwierigkeiten oder hatten überhaupt keinen Zugang.
- **50%** der Umfrageteilnehmer, die soziale Dienste in Anspruch nehmen wollten, gaben an, dass ihre Erwartungen nur „etwas“ oder „überhaupt nicht“ erfüllt wurden.
- **16%** der Umfrageteilnehmer mußten umziehen, im Allgemeinen in eine Wohnung, die ihren gesundheitlichen Bedürfnissen besser angepasst ist.

- **29%** aller Umfrageteilnehmer gaben an, dass ein Patient in ihrer Familie aufgrund der Krankheit die berufliche Tätigkeit einschränken oder komplett aufgeben musste, und weitere **30%** gaben an, dass ein Familienmitglied die berufliche Tätigkeit einschränken oder komplett aufgeben musste, um einen an einer seltenen Krankheit leidenden Verwandten zu pflegen.
- **18%** der Umfrageteilnehmer erlebte eine Ablehnung durch einen Angehörigen der Gesundheitsberufe. Die Mehrheit der Patienten berichtete, dass Experten aufgrund der Komplexität ihrer Krankheit zögerten, sie zu behandeln.

Umfrageteilnehmer betrachten die folgenden von einem Expertenzentrum angebotenen Funktionen als am essenziellsten:

- Ein koordinierter Austausch der medizinischen Daten des Patienten/der Patientin zwischen allen ihn/sie betreuenden Experten im Expertenzentrum.
- Kommunikation mit anderen Expertenzentren und Expertennetzwerken, um Behandlungen und Forschung auf nationaler und europäischer Ebene zu vereinheitlichen.
- Ein koordinierter Austausch von medizinischen Daten zwischen Experten an den Expertenzentren und örtlichen Experten, um die Kontinuität der Folgebehandlungen von Patienten zu erleichtern.
- Zusammenarbeit mit Forschungsteams, die sich mit der seltenen Krankheit befassen (insbesondere im Bereich der klinischen Studien).

Umfrageteilnehmer stimmten den folgenden Aussagen hinsichtlich der potentiellen Realisierung von Expertenzentren am stärksten zu:

- Patientenorganisationen sollten an einem Expertenzentrum miteingebunden sein, damit von deren Wissen über das Alltagsleben und die Bedürfnisse der Patienten profitiert werden kann.
- Die Mehrzahl von Gesundheitsexperten kennt sich mit seltenen Krankheiten nicht gut aus; eine Anreise zu einem Expertenzentrum für Beratung und spezialisierte Pflege ist daher vorzuziehen.
- Um die Fähigkeiten und Erfahrungen ihrer Experten aufrechtzuerhalten, muß ein Expertenzentrum eine hinreichende Anzahl an von einer bestimmten Krankheit betroffenen Patienten betreuen.
- Eine über mehrere Expertenzentren verteilte Fachkompetenz ist einem einzigen nationalen Expertenzentrum vorzuziehen und erleichtert den Zugang für Patienten.

Um die alltäglichen Herausforderungen hinsichtlich zeitgerechter und genauer Diagnosen und einfach zugänglicher und qualitativ hochwertiger medizinischer und sozialer Dienste anzusprechen, möchten Interessenvertreter nationale Pläne für seltene Krankheiten in den europäischen Ländern unterstützen, in denen die Organisation der Pflege für seltene Krankheiten um ein System von Expertenzentren strukturiert ist. Die Schaffung europäischer Referenz-Netzwerke, virtueller und reeller Vernetzungen von Wissen und Expertise, könnte Potential für eine höhere europäische Wertschöpfung bieten und gleichzeitig die Verantwortlichkeit der Mitgliedsstaaten für die Organisation und Leitung ihrer Gesundheitssysteme respektieren.

EURORDIS hat Diskussionen veranstaltet, und wird dies weiterhin tun, die Interessenvertreter von Patienten bei der Suche nach multidisziplinärer und umfangreicher Pflege und bei der Förderung einer angemessenen Gesundheitspolitik unterstützen.

- Eine Reihe von nationalen und europäischen Workshops im Jahr 2007, mit annähernd 300 Teilnehmern aus 12 Ländern;

- Die Übernahme der „Declaration of Common Principles on Centres of Expertise and European Reference Networks“ (Deklaration über die allgemeinen Prinzipien für Expertenzentren und Europäische Referenz-Netzwerke) von EURORDIS beim Europäischen Mitgliedertreffen im Mai 2008 in Kopenhagen; eine Liste von Schlüsselfunktionen, vorgeschlagen und angenommen von Patienten, die in den Funktionen aller Expertenzentren verwirklicht werden sollen;
- Förderung einer Richtlinie für Expertenzentren und Europäische Referenz-Netzwerke, sowohl als Teil der Directive on Cross Border Health Care and Patient Mobility (Richtlinie für grenzübergreifende Gesundheitspflege und Patientenmobilität) als auch in der Mitteilung der Europäischen Kommission über eine Gemeinschaftsmaßnahme im Bereich der seltenen Krankheiten;
- Teilnahme an der Arbeit der Hochrangigen Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung der EU sowie an der GD SANCO [Generaldirektion Gesundheit und Verbraucherschutz]-Taskforce „Seltene Krankheiten“ ;
- Teilnahme an EUROPLAN, dem Europäischen Projekt zur Aufstellung nationaler Programme für seltene Krankheiten - ein von der Generaldirektion Gesundheit und Verbraucher finanziertes Projekt mit dem Ziel, Empfehlungen zur Definition eines strategischen Planes für seltene Krankheiten auf nationalem Niveau zu entwickeln. Hierdurch wird ein patientenbezogener Beitrag zur Entwicklung eines Hauptwerkzeugs für die Realisierung einer bedeutenden Empfehlung an die Europäische Kommission für die Berücksichtigung in deren Mitteilung über die Gemeinschaftsmaßnahme im Bereich der seltenen Krankheiten ermöglicht.
- Enge Zusammenarbeit mit den 16 nationalen Bündnissen für seltene Krankheiten hinsichtlich nationaler Richtlinien an Expertenzentren, sowie mit den 25 spezifischen Verbänden für seltene Krankheiten hinsichtlich des Europäischen Referenz-Netzwerks;
- Zusammenarbeit mit dem Pilotprojekt Europäische Referenz-Netzwerke, unterstützt von der Europäischen Kommission (oft mit EURORDIS als Partner oder Berater).

Durch diese intensiven Bemühungen erhebt EURORDIS im Namen aller europäischer Patienten mit seltenen Krankheiten seine Stimme, indem es Gesundheitserfolge fördert und zu einer soliden Richtlinie der Europäischen Union für Europäische Referenz-Netzwerke von Expertenzentren beiträgt.