



## Auszüge aus der Diskussionsrunde zum Thema: ÄRZTLICHE FORTBILDUNG BEI SELTENEN ERKRANKUNGEN

Unter seltenen Erkrankungen versteht man solche, von denen nur eine vergleichsweise geringe Anzahl von Menschen betroffen ist. In Europa wird eine Krankheit als selten klassifiziert, wenn sie höchstens eine unter zweitausend Personen betrifft. Derzeit sind sechs- bis achttausend seltene Erkrankungen bekannt. Von diesen sind nur wenige behandelbar – von der European Medicines Agency (EMA) wurden in den letzten elf Jahren 67 Orphan Drugs für die EU zugelassen. Bis schlussendlich eine korrekte Diagnose gestellt wird, müssen Menschen mit einer seltenen Erkrankung häufig einen Irrweg durch das Gesundheitswesen auf sich nehmen. Im Schnitt kann das drei bis vier Jahre dauern. Umso wichtiger ist es, dass Fortbildung in diesem Bereich sowie unterstützende (Online-)Tools zur Verfügung stehen, um künftig schnellere Diagnosen zu ermöglichen und Betroffene besser durch das System begleiten zu können. Experten aus Ärzteschaft, Selbsthilfe und Pharmaindustrie diskutierten im Rahmen einer „Ultima Ratio“-Diskussionsrunde, veranstaltet von der PERI Group am 26. November 2013, über die derzeit bestehenden und notwendigen Fortbildungsmöglichkeiten und vorhandene Diagnosetools. Den Teilnehmern wurde auch eine neu entwickelte Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen zur Unterstützung der Allgemeinmediziner vorgestellt.

### DISKUSSIONSTEILNEHMER (IN ALPHABETISCHER REIHENFOLGE):

- » **Dr. Reinhold GLEHR**  
Allgemeinmediziner Hartberg; Präsident der ÖGAM
- » **Prim. Univ.-Prof. Dr. Reinhold KERBL**  
Leiter der Abteilung für Kinder und Jugendliche, LKH Leoben; Präsident der ÖGKJ
- » **Dr. Erwin REBHANDL**  
Allgemeinmediziner Haslach; Präsident AM PLUS
- » **Dr. Rainer RIEDL**  
Obmann & Geschäftsführer DEBRA Austria; Obmann-Stellvertreter pro rare Austria
- » **Dr. Martina SCHMIDT**  
Geschäftsführerin Actelion Pharmaceuticals Austria GmbH; Arbeitsgruppenleiterin seltene Erkrankungen in der Pharmig
- » **Univ.-Prof. Dr. Thomas STULNIG**  
Klinik für Innere Medizin III, Leiter der Stoffwechselambulanz, MedUni Wien

Moderation: Wilfried Teufel, PERI Group

Schriftliche Teilnahme: Dr. Gerald BACHINGER, Patienten- und Pflegeanwaltschaft NÖ

**PERI Group: Das Angebot an Fortbildungen ist im Bereich seltener Erkrankungen weniger intensiv als etwa bei Hypertonie, Diabetes oder Osteoporose. Welche Fortbildungsmöglichkeiten nutzen Experten?**

**Stulnig:** Im Gegensatz zum Allgemeinmediziner habe ich als Experte für Stoffwechselerkrankungen bei Erwachsenen an der Universitätsklinik spezifische Literatur zur Verfügung. Eine weitere Möglichkeit sind finanzierte Expertenmeetings. Sinnvoll sind allerdings kleine Treffen, auch im Rahmen von Kongressen, in denen der Austausch mit Experten anderer Kliniken direkt und persönlich stattfindet. Daraus ergibt sich ein Erfahrungsschatz auf der Grundlage von wesentlich mehr Patienten. Bei Informationen aus dem Internet stellt sich häufig das Problem der schwer nachvollziehbaren Aktualität bzw. der Vertrauenswürdigkeit der Quelle. Bei neuen Substanzen stellt die Industrie jedoch meist solide und aktuelle Daten zur Verfügung.

**Kerbl:** In der Pädiatrie machen die seltenen Erkrankungen rund 30 Prozent der behandelten Krankheiten aus, sodass sie in ihrer Gesamtheit die größte Gruppe darstellen. Da es über siebentausend seltene Erkrankungen gibt, kann es auch den Spezialisten dafür nicht geben. Denn jeder Spezialist kann immer nur einen bestimmten Schwerpunkt abdecken. Den seltenen Erkrankungen ist gemeinsam, dass ein Großteil den Ursprung in der Kindheit hat bzw. genetisch bedingt ist – dadurch sind die „orphan diseases“ vor allem eine Domäne der Pädiatrie. Die Aus- und Fortbildung zu diesem Thema beginnt bei uns im klinischen Alltag. Da nur wenige seltene Erkrankungen therapeutisch gut behandelbar sind, ist das Wissen um diese bei den Experten gut etabliert, nicht zuletzt auch dank Aktivitäten der Hersteller. Für allgemein weniger bekannte Erkrankungen müssen die Kollegen auf vorhandene Tools zurückgreifen, um zur richtigen Diagnose zu kommen. Dafür wird z. B. Orphanet verwendet, ein Referenzportal für Informationen über seltene Krankheiten. Für die zielführende Verwendung dieser Datenbank braucht man allerdings nicht nur einschlägige Vorkenntnisse, sondern einige Übung in der Abfrage. Dies gilt auch für andere Datenbanken wie z. B. OMIM®, die auf genetisch bedingte Erkrankungen spezialisiert ist. Eine ergänzende, einfach bedienbare Datenbank für den weniger geschulten Kinderarzt und Allgemeinmediziner ist aus meiner Sicht sinnvoll, auch aus juristischen Gründen. Eine behandelbare seltene Erkrankung nicht zu diagnostizieren und damit nicht adäquat zu behandeln, kann nämlich durchaus auch haftungsrechtliche Folgen für den Arzt haben.

**PERI Group: Wie treten Pharmaunternehmen und Selbsthilfegruppen an die Ärzteschaft mit Fortbildungsmaßnahmen heran?**

**Schmidt:** Die Pharmaunternehmen bieten laufend Fortbildungen zu seltenen Erkrankungen an, auch im niedergelassenen Bereich. Die Erfahrung zeigt, dass die seltenen Erkrankungen starke Konkurrenz bei der Fortbildung haben. Für den Allgemeinmediziner stehen prioritär jene Leiden, mit denen er täglich konfrontiert ist, im Mittelpunkt. Hier scheint die klassische Fortbildung nicht der richtige Weg zu sein. In Zusammenarbeit mit den Experten steht der wissenschaftliche Diskurs im Vordergrund, bei dem auch internationale Expertise erarbeitet wird. Diese Arbeit findet stark zentrumsbasiert statt.

**Riedl:** Für den Patienten steht der Wunsch nach einer raschen Diagnose an oberster Stelle. Die Expertengruppe im Bundesministerium für Gesundheit, allen voran Till Voigtländer, arbeitet daran, die Bewusstseinsbildung für seltene Erkrankungen generell zu verbessern. Norbert Jachimowicz setzt sich in der Ärztekammer für ein diesbezügliches Curriculum ein. Hier geht es nicht um eine Ausbildung im klassischen Sinn, sondern um Awareness und Guidance für Allgemeinmediziner. In Österreich ist bereits einiges an Wissen dazu vorhanden. Wichtig ist es, den Arzt dabei zu unterstützen, die Patienten optimal durchs System zu leiten.

**Glehr:** Aus Sicht eines Allgemeinmediziners ist die Fortbildung zu seltenen Erkrankungen nicht oberste Priorität. Aber: Im ersten Schritt muss er erkennen, wenn etwas nicht das Übliche ist. Awareness zu schaffen, und zwar beim Arzt und nicht vorrangig beim Patienten, ist wichtig. Mit der speziellen Diagnostik ist der Allgemeinmediziner überfordert, deshalb benötigt er im nächsten Schritt eine Anleitung, wie man in seltenen Fällen zu einer Diagnose kommt.

**Bachinger:** Als Generalist ist ein Arzt für Allgemeinmedizin bei der Diagnose von Nischenerkrankungen verständlicherweise überfordert. Hier könnten die Wissenschaft und Fachgesellschaften einen wesentlichen Beitrag zum Wissensmanagement leisten: durch Sammlung von Wissen, Sensibilisierung für solche Krankheiten und aufbereitete Ablaufprozesse zur bestmöglichen Behandlung dieser Patienten. Ein Beispiel für eine solche Art von Dienstleistung ist die Donau- Uni Krems (Department für evidenzbasierte Medizin), die als „Österreichische Cochrane Zweigstelle“ (ÖCZ) Ärzten Hilfestellungen anbietet oder im Rahmen des Projekts „Medizin Transparent“ mediale Publikationen bewertet.



Dr. Reinhold GLEHR



Prim. Univ.-Prof. Dr. Reinhold KERBL



Dr. Erwin REBHANDL



Dr. Rainer RIEDL



Dr. Martina SCHMIDT



Univ.-Prof. Dr. Thomas STULNIG



**PERI Group: Patienten mit seltenen Erkrankungen haben oft einen langen Weg vom Auftreten erster Symptome bis zur finalen Diagnose. Warum ist das so und wie kann hier Abhilfe geschaffen werden?**

**Schmidt:** Der Bericht zur Lage der seltenen Erkrankungen in Österreich hat gezeigt, dass 50 Prozent der Patienten zumindest eine Falschdiagnose erhalten haben, im Durchschnitt sogar drei Fehldiagnosen in drei Jahren. Dem Bericht ging eine Eurobarometer-Umfrage mit tausend Patienten voran, auch hier sind die Daten im Durchschnitt dieselben. Selbsthilfegruppen als erste Anlaufstelle und Awareness in der breiten Bevölkerung können mitunter dabei helfen, Patienten auf den richtigen Diagnoseweg zu bringen.

**Stulnig:** Eine Fortbildung im herkömmlichen Sinn hat sicher Berechtigung, der einzelne Arzt wird aber wenig damit anfangen können. Wichtig ist, dass der Allgemeinmediziner anhand von Leitsymptomen erkennen kann, wann eine Weiterleitung zum Experten in ein spezialisiertes Zentrum notwendig ist. Um dies abklären zu können, würde sich vielfach – statt (zeit)aufwendiger Recherchen im Internet – eine simple Hotline anbieten. Dem Allgemeinmediziner ist nicht zumutbar, dass er sich bei über sechstausend Erkrankungen auf die Suche macht. Durch die Leitsymptome kann mit so einer zentralen Anlaufstelle abgeklärt werden, in welches Zentrum, zu welchem Experten eine Überweisung sinnvoll ist, um den nächsten Schritt in Richtung Diagnose zu gehen.

**Glehr:** Aus der Erfahrung in der Praxis sollte es diese Möglichkeit auch für den umgekehrten Fall geben, bei dem der Patient bereits diagnostiziert ist. Kommt er mit der Diagnose aus dem Zentrum, muss der Allgemeinmediziner über die Spezifika der Grunderkrankung informiert sein.

**Riedl:** Finanziert durch Spenden, wurde in Salzburg über DEBRA Austria für die Epidermolysis bullosa (EB) ein Center of Expertise eingerichtet. Es ist das einzige in ganz Österreich. Über die EB-Akademie besteht eine enge Verbindung mit anderen Experten und EB-Zentren auf internationaler Ebene. Es ist geplant, diese als European Reference Network mit Versorgungseinrichtungen in jedem der 28 Mitgliedsstaaten zu institutionalisieren. Das wäre das erste Netzwerk bei einer seltenen Erkrankung, das sämtliche Länder der EU einschließt. Aus unserer Sicht wäre es sinnvoll, weitere Zentren für seltene Erkrankungen oder Gruppen von seltenen Erkrankungen aufzubauen, bereits bestehende zu zertifizieren und die Grundlagenforschung sowie Selbsthilfegruppen zu fördern.

**Schmidt:** In den letzten 15 Jahren hat sich einiges getan: Es gibt mehr diagnostische Möglichkeiten und neue Gerätschaften, um früher und zielgerichteter zu diagnostizieren und nicht nur medikamentös zu therapieren. Das Neugeborenen-Screening hilft immens, auch wenn zu viel Wissen für die Betroffenen, insbesondere bei noch nicht behandelbaren Erkrankungen, oftmals schlichtweg belastend ist. Sobald aber die Industrie mit einem Wirkstoff auf dem richtigen Weg ist, würde ein systematisch und bundesweit geführtes Betroffenenregister helfen, um Patienten rascher für klinische Studien zu rekrutieren und somit schneller neue Therapien zu entwickeln.

**PERI Group: Ein webbasiertes Tool für die Diagnosefindung ist Orphanet, das aufgrund seiner Komplexität für den Allgemeinmediziner kaum anwendbar ist. Eine Gruppe von Unternehmen der Pharmaindustrie hat in den letzten Monaten gemeinsam mit AM PLUS eine einfach handhabbare Symptomdatenbank entwickelt. Warum ist diese hilfreich?**

**Rebhandl:** Entstanden ist das Projekt aus der Zusammenarbeit mit sieben Pharmafirmen. Die Symptomdatenbank soll den Allgemeinmediziner bei der Diagnosestellung von außergewöhnlichen, seltenen Fällen unterstützen: bei der Suche nach Verdachtsdiagnosen, Beschreibungen zu seltenen Erkrankungen, Informationen und Kontakten zu Experten etc. Der therapeutische Bereich wird dabei bewusst ausgeklammert. Gesucht werden kann nach Leitsymptomen oder einer Kombination aus Symptomen. Derzeit sind insgesamt 600 Symptome enthalten.

**Schmidt:** Mit dem Verein AM PLUS fand sich eine Plattform, die sich für diese Datenbank sehr gut eignet. Derzeit sind 21 Indikationen eingepflegt. Da sie sich bis jetzt rein aus der Industrie finanziert, handelt es sich bei den derzeit eingearbeiteten Indikationen um solche, die medikamentös therapierbar sind. Für die nächste Ausbaustufe werden weitere Sponsoren und Unterstützer benötigt. Die Intention ist, jene ca. 100 Indikationen, die wir mit den 67 in der EU zugelassenen

Orphan Drugs abdecken können, in der Symptomdatenbank zu listen. Unterstützung soll nicht ausschließlich aus der Industrie kommen, denn letztlich soll es eine Datenbank sein, die allen Stakeholdern im System nützlich ist und möglichst viele seltene Erkrankungen umfasst.

**Riedl:** Aus dem Bereich der Selbsthilfegruppen könnten die wissenschaftlichen Experten die Erweiterung insofern unterstützen, als dass sie jene Indikationen beschreiben, mit denen sie sich ohnehin beschäftigen.

**Glehr:** Ein derartiges Tool halte ich für sinnvoll. Es ist eine wertvolle Ergänzung zu den EbM-Guidelines. Diese aus Finnland kommenden Guidelines, die von der ÖGAM hinsichtlich der Besonderheiten des österreichischen Gesundheitssystems abgewandelt werden, enthalten ca. 1.000 Symptome und Diagnosen. Sie werden in der allgemeinmedizinischen Praxis am häufigsten verwendet.

**Rebhandl:** Die Symptomdatenbank, die seit 20. Jänner 2014 online ist, lässt sich beliebig erweitern, soll jedoch auch in der letzten Ausbaustufe nicht alle sechs- bis achttausend seltenen Erkrankungen beinhalten. Der Vorteil gegenüber Orphanet ist unter anderem, dass bei der jeweiligen Erkrankung die Symptome und Leitsymptome hinterlegt sind. So kann ein Allgemeinmediziner relativ rasch sinnvolle Informationen daraus generieren. Vorstellbar im Sinne der Fortbildung zum Thema seltene Erkrankungen wäre es, generell anhand einer Vorstellung der Symptomdatenbank einzelne Indikationen mit einem kleinen Publikum zu diskutieren und so die Aufmerksamkeit stärker darauf zu lenken.

**Fact-Box: AM PLUS-Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen**

**Weblink:** [www.amplusgesundheit.at](http://www.amplusgesundheit.at) bzw. [www.symptomsuche.at](http://www.symptomsuche.at)

**Hilfestellung für Ärzte, um:**

- bei Patienten aufgrund unterschiedlicher Symptome nach seltenen Verdachtsdiagnosen zu suchen
- bei Patienten schon frühzeitig mögliche Verdachtsdiagnosen auszuschließen bzw. einzugrenzen
- Patienten mit Verdacht auf bestimmte seltene Erkrankungen rasch an die richtige Stelle zur Abklärung überweisen zu können

**Aufbau/Inhalte:**

- Definition
- Beschreibung
- Risikogruppen
- diagnostische Maßnahmen insgesamt
- diagnostische Maßnahmen beim Allgemeinmediziner
- Differenzialdiagnose (wo vorhanden)
- spez. medikamentöse Therapie (max. die Substanzgruppen)
- Medikamente, die die Erkrankungen hervorrufen können
- Spezialisten
- Links mit weiterführenden Informationen
- Selbsthilfegruppen (wenn vorhanden)
- Leit- und sonstige Symptome
- Erstelldatum und letzte Aktualisierung
- Autor

**Zugang:**

Über das Doc Check-Login



In der Reihe „Ultima Ratio“ werden regelmäßig aktuelle Themen aus dem österreichischen Gesundheitssystem von Experten aus unterschiedlichen Institutionen debattiert. „Ultima Ratio Excerpt“ ist eine Zusammenfassung dieser Diskussionsrunden.



Die „Ultima Ratio“-Diskussionsrunde „Ärztliche Fortbildung bei seltenen Erkrankungen“ fand mit Unterstützung folgender Firmen statt:

