



### Interprofessionalität aus Patientensicht

# Seltene Krankheiten benötigen interprofessionelle Betreuung

Jacqueline de Sá

Dr., Geschäftsführerin ProRaris

Seltene Krankheiten sind meist komplex und chronisch. Sie erfordern einen vielschichtigen Behandlungsansatz. Dabei gilt es, sich neben den körperlichen auch um die seelischen Belange zu kümmern. Die Koordination zwischen allen beteiligten Fachpersonen mit Einbezug der Betroffenen ist von zentraler Bedeutung.

Unter dem Begriff «seltene Krankheit» sammeln sich ganz unterschiedliche Erkrankungen, weltweit sind bis zu 8000 verschiedene bekannt. Eine Krankheit gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen daran leiden. Die meisten Krankheiten sind jedoch viel seltener, pro einzelne Krankheit sind nur eine Hand-

voll oder gar einzelne Personen betroffen. In der Schweiz leiden gemäss Schätzungen des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) mehr als eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit, davon sind 350 000 Kinder und Jugendliche.

## Schwerpunktserie Interprofessionalität

Die interprofessionelle Zusammenarbeit von Fachpersonen aus verschiedenen Gesundheitsberufen gilt als wichtiges Mittel, um den Herausforderungen im Gesundheitswesen zu begegnen. Wie weit ist die Schweiz in diesem Bereich tatsächlich? Welche Hürden und Chancen gibt es? In unserer Schwerpunktserie betrachten wir das Thema aus unterschiedlichen Perspektiven.

## Gleichzeitig selten und komplex

Rund 80% der seltenen Krankheiten sind genetisch verursacht. Die seltenen Gendefekte werden in der Familie weitervererbt oder sind Folge einer Mutation in der Embryonalentwicklung. Bei mehr als der Hälfte der Betroffenen zeigen sich erste Symptome schon kurz

nach der Geburt oder treten in der frühen Kindheit auf. Die Beschwerden können stark variieren. Viele der Erkrankungen sind sehr komplex, sie betreffen meist mehrere Organe und wirken sich oft auf den ganzen Körper aus. Die Krankheiten sind chronisch, verlaufen progredient und führen häufig zu schweren, dauerhaften Beeinträchtigungen. Die meisten davon sind ausserdem nicht heilbar. Das ist für die Betroffenen, aber auch das familiäre Umfeld belastend. Nur einzelne lassen sich gut behandeln, beispielsweise mit einer Enzym-Ersatztherapie bei gewissen Stoffwechselerkrankungen.

### Interdisziplinär und interprofessionell

Bei der Behandlung seltener Krankheiten gilt es, sich nicht nur den körperlichen, sondern auch seelischen Belangen anzunehmen. Aufgrund der oft vielfältigen

Beschwerden ist die Betreuung solcher Patientinnen und Patienten eine Herausforderung und bedarf eines vielschichtigen Behandlungskonzepts, an dem Expertinnen und Experten aus verschiedenen Fachrichtungen und Gesundheitsbereichen mitwirken.

Die Multiorganbeteiligung bei vielen seltenen Krankheiten erfordert einen interdisziplinären Behandlungsansatz sowie einen regelmässigen Austausch zwischen den medizinischen Spezialistinnen und Spezialisten diverser Fachgebiete und der Hausärztin oder dem Hausarzt.

Der Einbezug weiterer Berufsgruppen ist ebenso zentral für den Behandlungserfolg. Dazu gehören Physiotherapie, Logopädie sowie Mitarbeitende der Spitex, der IV-Stellen, der Krankenversicherungen, aber auch der krankheitsspezifischen Patientenorganisationen und andere mehr.

### Interview mit Surya Häne (29), Entwicklungsingenieurin aus Baden



**Sie leiden am Maroteaux-Lamy-Syndrom (MPS VI). Welche Beschwerden haben Sie und was für eine Behandlung?**

Mir fehlt ein Enzym, und das führt zu Ablagerungen im ganzen Körper. Mit neun Jahren begannen die Symptome. Ich war sehr oft erkältet, hatte immer wieder Mittelohrentzündungen und ein eingeschränktes Gehör. Ich hatte schlimme Schlafapnoe mit bis zu 64 Atemaussetzern pro Stunde sowie starke Wadenkrämpfe. Mit der Enzymersatztherapie, die ich seit 2007 bekomme, haben sich die Symptome verbessert. Das Enzym gelangt jedoch nur in gut durchblutete Regionen des Körpers. In den Gelenken und an der Wirbelsäule kann es durch die Ablagerungen mit der Zeit zur Kompression von Nerven und Fehlbelastung kommen und somit zu starken Schmerzen oder Funktionsstörungen. Diese werden durch aufwendige und teilweise risikante Operationen gelöst.

**Welche Fachpersonen aus dem Gesundheitsbereich sind an Ihrer Behandlung beteiligt?**

Die Krankheit führt auch zu undichten Herzklappen, und die Lungenfunktion ist eingeschränkt. Diese Organe werden regelmässig kontrolliert durch einen Pneumologen bzw. Kardiologen. Dann

die Stoffwechselspezialistinnen bzw. -spezialisten sowie die chirurgischen, orthopädischen und neurologischen Fachpersonen. Um Schmerzen in den Schultern und im Nacken zu lindern, gehe ich in die Physiotherapie.

**Funktioniert die Zusammenarbeit zwischen den Fachpersonen gut? Wo sehen Sie noch Verbesserungspotenzial?**

Ich wurde lange durch das Kinderspital Zürich betreut. Dort liefen die Abläufe gut, die Expertise war da. Vor zwei Jahren musste ich definitiv in die Erwachsenenmedizin wechseln. Jetzt werde ich in verschiedenen Kliniken am Universitätsspital Zürich und an der Universitätsklinik Balgrist betreut. Im Vergleich zu früher ist die Betreuung nicht optimal. Der Austausch zwischen den Kliniken und den Ärztinnen und Ärzten funktioniert zwar schon – für die Planung der nächsten Operation hatte ich sogar eine interdisziplinäre Sprechstunde –, dennoch habe ich das Gefühl, dass ich als Patientin die Koordination übernehmen muss. Expertise ist auch weniger vorhanden. Am wenigsten gut funktioniert der Austausch mit der Physiotherapie. Es wird nur das Rezept übergeben. Ein fachlicher Austausch wäre jedoch hilfreich. Ich würde mir wünschen, dass die Ärztinnen resp. Ärzte mehr Zeit für uns Patientinnen und Patienten haben. Sie sollen Beschwerden körperlich untersuchen und uns in die Augen schauen, statt am Computer Berichte zu schreiben. Das ist etwas zugespitzt formuliert, aber so ist meine aktuelle Wahrnehmung.

## Übergang zur Erwachsenenmedizin

Die Betreuung von Kindern mit seltenen Krankheiten ist engmaschig. Dank dem medizinischen Fortschritt erreichen diese immer öfter das Erwachsenenalter. Bei zahlreichen Krankheiten muss in der Erwachsenenmedizin das Know-how jedoch noch aufgebaut werden, und es gilt, Behandlungen und Abläufe zu etablieren. Betroffene wie Surya Häne (siehe Interview auf S. 260) erleben den Übergang in die Erwachsenenmedizin und die Veränderung der Versorgungsstruktur als schwierig.

## Gelebte Interprofessionalität

Aktuelle Bestrebungen, bereits in der Ausbildung diverser Gesundheitsberufe das Thema Interprofessionalität zu thematisieren und die Zusammenarbeit zwischen den Berufsgruppen zu fördern, sind sehr begrüßenswert.

Nachfolgend zwei Beispiele dazu, wie Interprofessionalität im Bereich seltene Krankheiten in der Praxis optimal gelebt wird:

1. Das genetische Zentrum am Universitätsspital Genf arbeitet mit sogenannten *Genome Boards*. An diesen nehmen Spezialistinnen und Spezialisten aus unterschiedlichen Fachrichtungen teil und bündeln

ihre Expertise. Dank dieser Zusammenarbeit gelingt es immer wieder, für ungelöste Fälle Antworten zu finden.

2. Eine Patientin, welche an zwei seltenen Krankheiten leidet und zudem weitere altersbedingte Beschwerden aufweist, berichtet uns, wie bei ihr die interprofessionelle Betreuung funktioniert. Ihre Behandlung wird mit allen involvierten Fachpersonen besprochen, der Informationsfluss ist so gesichert. Die Initiative für dieses Vorgehen erfolgte vonseiten der Fachpersonen. Die Untersuchungsergebnisse sowie die Behandlungsvorschläge werden gemeinsam mit der Patientin besprochen. Alle an der Betreuung beteiligten Personen, z.B. auch der Physiotherapeut, erhalten ein vollständiges Dossier. Die Patientin kann sich auf die Behandlung konzentrieren und sich sicher sein, dass alle auf dem gleichen Wissensstand sind und sich gemeinsam für ihre optimale Behandlung einsetzen.

Ein solches Setting wünschen wir uns für alle Betroffenen von seltenen Krankheiten.

### Bildnachweis

Joanne Zhe | Dreamstime.com  
Porträtfoto: zVg von Surya Häne

## Versorgungsstrukturen für Menschen mit seltenen Krankheiten

Menschen mit seltenen Krankheiten haben zahlreiche Herausforderungen zu bewältigen. Das fängt bei der Diagnosefindung an, welche langwierig ist und oft Jahre dauern kann. Es geht weiter mit Problemen hinsichtlich der Vergütung von Therapien durch die Sozialversicherungen und der Suche nach geeigneten Unterstützungsangeboten, bis hin zu Herausforderungen bei der Ausbildung und bei der Ausübung einer beruflichen Tätigkeit. Der Handlungsbedarf bei der Betreuung von Menschen mit seltenen Krankheiten wurde erkannt, und seit 2014 existiert ein Nationales Konzept Seltene Krankheiten, das aus einem Paket mit 19 Massnahmen besteht.

Bei der Umsetzungsplanung wurden neben den Akteuren aus dem Gesundheitsbereich auch die Betroffenen eingebunden, indem ProRaris, der Dachverband für Menschen mit seltenen Krankheiten, als Schlüsselpartner eingesetzt wurde. ProRaris bündelt die Expertise der Betroffenen und bringt diese in die diversen Umsetzungsprojekte ein.

Eine der zentralen Massnahmen ist die Anerkennung von spezifischen Behandlungszentren, um die Versorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten zu verbessern. Dafür wurde 2017 die «Nationale Koordination Seltene Krankheiten» (kosek) gegründet. Auch hier sind die Betroffenen mit ProRaris als Gründungsmitglied in den Prozess eingebunden. Dabei unterscheidet die kosek zwei Arten von Versorgungsangeboten. Zentren für seltene Krankheiten (ZSK) sind interdisziplinäre Anlaufstellen, an die sich Patientinnen und Patienten mit unklarer Diagnose wenden können, um vertiefte Abklärungen zu machen und eine Diagnose zu erhalten. Die Zentren arbeiten krankheitsübergreifend und koordinieren die Fachexpertise der beteiligten Expertinnen und Experten.

Sobald eine Diagnose vorliegt, werden die Betroffenen durch krankheitsspezifische Referenzzentren und Fachpersonen weiterbetreut. Diese sind als landesweite Netzwerke organisiert. Die Zentren folgen den Werten der interprofessionellen Zusammenarbeit.