

Ergebnisbericht

(gemäß Nr. 14.1 ANBest-IF)



Konsortialführung:	Universitätsklinikum Würzburg, Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern, Projektleiter: Prof. Dr. Helge Hebestreit
Förderkennzeichen:	01NVF17031
Akronym:	ZSE-DUO
Projekttitel:	Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen
Autoren:	Prof. Dr. Helge Hebestreit, Lisa Pfister B.A., Anne-Marie Lapstich M.Sc. Lilly Brandstetter M.Sc., Dr. Kirsten Haas, Prof. Dr. Christian Krauth, Dr. Stefanie Witt
Förderzeitraum:	1. Oktober 2018 – 30. September 2022

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird in diesem Bericht auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen für unterschiedliche Geschlechter (u. a. männlich, weiblich und divers (m/w/d)) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Inhaltsverzeichnis

I.	Abkürzungsverzeichnis.....	2
II.	Abbildungsverzeichnis.....	3
III.	Tabellenverzeichnis.....	3
1.	Zusammenfassung.....	4
2.	Beteiligte Projektpartner.....	5
3.	Projektziele.....	7
4.	Projektdurchführung.....	9
5.	Methodik.....	14
6.	Projektergebnisse.....	22
7.	Diskussion der Projektergebnisse.....	28
8.	Verwendung der Ergebnisse nach Ende der Förderung.....	31
9.	Erfolgte bzw. geplante Veröffentlichungen.....	34
10.	Literaturverzeichnis.....	35
11.	Anhang.....	38
12.	Anlagen.....	38

I. Abkürzungsverzeichnis

AUC.....	Area Under the Curve
KI	Konfidenzintervall, engl Confidence intervall
COVID-19	Coronavirus-Krankheit-2019
CPMS	Clinical Patient Management System
CRF.....	Case Report Form
DeRN-SE.....	Deutsches Referenznetzwerk für Seltene Erkrankungen
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab
EFA.....	explorative Faktorenanalys
GKV.....	Gesetzliche Krankenkassen
HPO.....	human phenotype ontology
HrQoL.....	gesundheitsbezogene Lebensqualität; engl. health-related quality of life
ICER.....	inkrementelle Kosteneffektivitäts-Relation
IQR	interquartile range
IG	Interventionsgruppe
ISCED	International Classification of Education
KFA.....	konfirmatorische Faktorenanalyse
KG	Kontrollgruppe
Mdn	Median
NAMSE.....	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen
NVF	Neue Versorgungsform
OR	Odds-Ratio
psych.....	psychiatrisch/psychosomatisch
QALY	qualitätsadjustierte Lebensjahre; engl. Quality-Adjusted Life Years
ROC	Receiver Operating Characteristic
RV	Regelversorgung
SD.....	Standardabweichung
SE	Seltene Erkrankung
SOP	Standard Operating Procedure
SV.....	Standardversorgung
VAS	visual analogue scale
ZSE	Typ A-Zentrum für Seltene Erkankungen

II. Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1. Ablauf der Abklärung zur Diagnosefindung am ZSE in der SV und der NVF 10

III. Tabellenverzeichnis

Tabelle 1. Zeitaufwand ärztlicher Leistungen nach Leistungskomplexen in der NVF gegenüber der SV in Minuten pro Patient..... 12

Tabelle 2. Gemeinsamkeiten und Unterschiede zwischen dem Clinical Patient Management System (CPMS) der Europäischen Referenznetzwerke und dem für ZSE-DUO etablierten Konsil- und Fallkonferenztool Konsil-SE..... 13

Tabelle 3. Instrumente und verwendete Datenfelder zur Beurteilung des primären Outcomes 16

Tabelle 4. Instrumente und verwendete Datenfelder zur Beurteilung der sekundären Outcomes 17

Tabelle 5. Für die Duale Lotsenstruktur in Frage kommende Paragraphen des SGB V 33

1. Zusammenfassung

Hintergrund: Menschen, die mit dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (SE) an einem Typ A-Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) zur Abklärung und Diagnosefindung vorgestellt werden, haben oft komplexe Beschwerdebilder und zumeist schon eine diagnostische Odyssee hinter sich. Unsere Erfahrungen hatten gezeigt, dass bei vielen der sich vorstellenden Menschen psychische (Begleit-)Erkrankungen bestehen. Die damit verbundenen Symptome können die Symptome einer SE verschleiern und so eine Diagnose und Behandlung erschweren bzw. verzögern. Umgekehrt können auch somatische, nicht-SE in Kombination mit einer psychischen Störung oder auch eine psychiatrische Erkrankung alleine aufgrund ungewöhnlicher Symptome an eine SE denken lassen. Die primäre Hypothese des Projekt ZSE-DUO war, dass eine gemeinsame Patientenbetreuung durch einen somatischen Facharzt, z. B. für Innere Medizin oder Neurologie, und einen Facharzt für Psychiatrie und Psychotherapie oder für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie häufiger zu einer Diagnosestellung führt, welche den Symptomkomplex erklärt, als die reguläre Versorgung durch einen somatischen Facharzt allein. Die sekundären Ziele der Studie waren die Beschleunigung der Diagnosestellung, Steigerung der Überleitungen in die Regelversorgung (RV) nach Diagnosestellung, die verbesserte Kosteneffektivität, Patienten- und Ärztezufriedenheit mit der Neuen Versorgungsform (NVF) und die Prüfung, ob Screeningfragen im klinischen Alltag zur Priorisierung diagnostischer psychiatrischer bzw. psychosomatischer Maßnahmen hilfreich sind.

Methodik: Menschen im Alter von mindestens 12 Jahren, die sich aufgrund einer unklaren Diagnose an eines der 11 teilnehmenden ZSE wandten, wurden in die prospektive Kohortenstudie eingeschlossen. Die zwischen 10/2018 und 09/2019 rekrutierten Teilnehmer wurden der Standardversorgungskohorte (SV-Kohorte, N=684) zugeordnet, die zwischen 10/2019 und 01/2021 rekrutierten Teilnehmer der NVF (N=695). In der NVF war ein psychiatrischer bzw. psychosomatischer Facharzt in alle Bereiche der Behandlung wie Aktensichtung, Sprechstundentermine, telemedizinische Sprechstunden und Fallkonferenzen involviert. Mit einem Multi-Mixed-Method-Ansatz wurden Daten der beteiligten Akteure gesammelt und die Fragestellungen mit geeigneten Analysemethoden ausgewertet.

Ergebnisse: Die primäre Hypothese konnte bestätigt werden. Bei einem signifikant größeren Anteil der Teilnehmer der NVF konnte eine Diagnose bzw. Diagnosenkombination etabliert werden, die die gesamte Symptomatik erklärt (NVF: 42% vs. SV: 19%; odds ratio 3,45 [95% Vertrauensintervall: 1,99-5,65]). Die Dauer ab der Erstvorstellung am ZSE bis zur Etablierung einer erklärenden Diagnose war in der NVF signifikant kürzer als in der SV (NVF: 0 Monate im Median, SV: 2,5 Monate; $p < 0,001$; Mediandifferenz 1 Monat [95% Vertrauensintervall: 1-2]). Auch gelang die Überleitung in die RV mit der NVF signifikant häufiger als mit der SV (19% vs. 9%; odds ratio=2,70 [95% Vertrauensintervall: 2,02-3,60]). Eine gesundheitsökonomische Bewertung der NVF ergab Zusatzkosten von 1.745 EUR pro zusätzlich gestellter Diagnose der NVF ggü. der SV. Screeningfragebögen vor Vorstellung im ZSE wurden als hilfreich zur Bewertung des Vorliegens einer psychischen (Begleit-)Störung beurteilt. Zur Unterstützung bei der Identifikation von Patienten, die eine psychiatrisch bzw. psychosomatische Expertise benötigen und zur Hilfe bei der Diagnose von psychischen Erkrankungen konnte aus standardisierten Fragebögen ein neues kurzes Screeninginstrument entwickelt werden. Die Lebensqualität der Patienten änderte sich im Laufe von 12 Monaten nach Erstvorstellung im ZSE weder in der NVF noch in der SV. Allerdings zeigten die mit der NVF betreuten Menschen 12 Monate nach Vorstellung im ZSE eine höhere Zufriedenheit mit der Behandlung als die der SV-Kohorte. Auch die behandelnden Ärzte der ZSE waren mit der NVF zufrieden bis sehr zufrieden, beklagten aber weiter Schnittstellenprobleme zur lokalen RV.

Diskussion: Aufgrund der Überlegenheit der NVF gegenüber der SV sollte ein psychiatrischer bzw. psychosomatischer Facharzt in alle Aspekte der Abklärung bei Menschen mit unklarer Diagnose eingebunden sein. Alle Partner im Projekt befürworten eine Überführung der NVF in die RV.

2. Beteiligte Projektpartner

Projektpartner	Rolle im Projekt	Verantwortlichkeit
Universitätsklinikum Würzburg Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern (ZESE) Josef-Schneider-Str. 2 97080 Würzburg	Konsortialführung	Projektleitung, Patientenrekrutierung und Follow-up
Universitätsklinikum Aachen AÖR Klinik für Neurologie, Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik RWTH Aachen Pauwelsstr. 30 52074 Aachen	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
St. Josef- und St. Elisabeth-Hospital Centrum für seltene Erkrankungen Ruhr (CeSER) Gudrunstraße 56 44791 Bochum	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
LWL-Universitätsklinikum Bochum Alexandrinenstr. 11-3 44791 Bochum	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
Universitätsklinikum Frankfurt Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen (FRZSE) Theodor-Stern-Kai 7 60590 Frankfurt am Main	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
Medizinische Hochschule Hannover Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Institut für Epidemiologie, Sozialmedizin und Gesundheitssystemforschung Carl-Neuberg-Straße 1 30625 Hannover	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung, Follow-up und Evaluation
Otto-von-Guericke Universität Magdeburg Mitteldeutsches Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen (MKSE)	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up

Leipziger Str. 44 39120 Magdeburg		
Universitätsmedizin der Johannes Gutenberg-Universität Zentrum für seltene Erkrankungen des Nervensystems (ZSEN) Mainz Langenbeckstr. 1 55131 Mainz	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
Westfälische Wilhelms-Universität Münster Centrum für seltene Erkrankungen Albert-Schweitzer-Campus 1 48149 Münster	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
Universitätsklinikum Regensburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSER) Franz-Josef-Strauß-Allee 11 93053 Regensburg	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
Universitätsklinikum Tübingen Zentrum für Seltene Erkrankungen Calwerstr. 7 72076 Tübingen	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
Universitätsklinikum Ulm Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Ulm Albert-Einstein-Allee 29 89081 Ulm	Konsortialpartner	Patientenrekrutierung und Follow-up
Julius-Maximilians-Universität Würzburg Sanderring 2 97070 Würzburg	Konsortialpartner	Evaluation
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie Martinistraße 52 (W26) 20246 Hamburg	Konsortialpartner	Evaluation

ACHSE e.V. Drontheimer Str. 39 13359 Berlin	Konsortialpartner	Patientenvertretung
Techniker Krankenkasse Bramfelder Straße 140 22305 Hamburg	Konsortialpartner	Krankenkasse
IKK gesund plus Umfassungsstraße 85 39124 Magdeburg	Konsortialpartner	Krankenkasse
AOK Hessen Schützenrain 22 61169 Friedberg	Kooperationspartner	Krankenkasse

Ansprechpartner für Rückfragen:Prof. Dr. Helge Hebestreit E-Mail hebestreit_h@ukw.deLisa Pfister, E-Mail pfister_L3@ukw.de

Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Nordbayern

Universitätsklinikum Würzburg

Josef-Schneider-Str. 2

97080 Würzburg

Tel.: 0931-201 29001

3. Projektziele**3.2 Hintergrund**

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sieht für die Versorgung der Betroffenen spezialisierte Zentren vor (Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 2013). Eine der wichtigsten Aufgaben dieser Zentren ist es, geeignete krankheitsübergreifende Strukturen und Abläufe zur Diagnosefindung bei Menschen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (SE) vorzuhalten. Neben der fachübergreifenden, interdisziplinären Zusammenarbeit ist auch die interinstitutionelle Zusammenarbeit zur Zusammenführung der unterschiedlichen Expertise entscheidend für eine rasche und effektive Diagnosefindung.

Eine besondere Herausforderung stellen Anfragen von Menschen (Kindern und Erwachsenen) mit komplexen Beschwerdebildern dar, bei denen eine SE als Ursache vermutet wird. Klinisch lässt sich bei diesen Menschen trotz eines hohen zeitlichen und personellen Aufwands häufig kein einzelnes Leitsymptom bzw. kein Schlüsselbefund als diagnostischer Wegweiser identifizieren. Die Erfahrungen der Antragsteller zeigen, dass bei Menschen mit unklarer Diagnose,

die sich in einem Typ A-Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) vorstellen, ein hohes Maß an psychischer (Ko-)Morbidity besteht. Die damit verbundenen Symptome können die Zeichen einer SE verschleiern und so eine Diagnose und Behandlung erschweren bzw. verzögern. Umgekehrt können auch nicht-seltene somatische Erkrankungen zusammen mit einer psychischen Erkrankung oder Somatisierungsstörung ein komplexes Beschwerdebild erzeugen, welches an eine SE denken lässt. Nicht zuletzt können auch rein psychische Krankheitsbilder wie eine SE anmuten. Gerade Menschen mit einer psychischen (Ko-)Morbidity, die sich in einem ZSE vorstellen, haben oft Störungen der Annahme und Bewältigung einer solchen (Ko-)Morbidity und nehmen daher meist die Angebote der Regelversorgung (RV) nicht an. Gelingt jedoch eine Vermittlung nicht, werden weitere Ärzte und Zentren (erfolglos) involviert, um die vermeintlich seltene somatische Erkrankung zu diagnostizieren.

Menschen mit SE berichten regelmäßig über jahrelange Verzögerungen bis zur Diagnosestellung. Eine Befragung von Betroffenen in Großbritannien beschreibt eine mittlere Zeit bis zur Diagnose von 4 Jahren (Muir 2016). Mehr als die Hälfte der Befragten gab an, zunächst eine falsche Diagnose erhalten zu haben. Oft wurden Betroffene zunächst fälschlicherweise als „Hypochonder“ beurteilt oder mit dem Label „psychische Ursache“ versehen, was die Diagnosefindung zusätzlich verzögerte (Nunn 2017).

Die „klassische“ Versorgung in einem ZSE begann vor Projektbeginn mit einer somatischen Abklärung. Wenn dort (zunächst) keine Diagnose gestellt werden konnte, wurde oft empfohlen, sich bei einem Psychiater oder Psychosomatiker vorzustellen. Dadurch wurde die Suche nach einer SE im besten Fall nur ausgesetzt, oft aber auch beendet. Von Seiten der Betroffenen wird dieses Vorgehen als „Abschiebung“ empfunden. Sie nehmen das Angebot einer psychiatrischen bzw. psychosomatischen Abklärung und Hilfe nicht an, sondern suchen in der Folge weitere Experten auf oder nehmen Kontakt zu weiteren ZSE auf, ohne dass eine abschließende Diagnosestellung erfolgt. Letztlich bleiben somit die endgültige Diagnose, aber auch eine mögliche psychische Problematik, unbehandelt und tragen zu erheblichen und überflüssigen Kosten im Gesundheitssystem bei.

3.2 Ziele und Hypothesen

Die zentrale Fragestellung des Projekts war, ob durch eine innovative duale Lotsenstruktur an den ZSE – bestehend aus einem somatischen und einem psychiatrischen bzw. psychosomatischen Facharzt – eine bessere Betreuung für Menschen mit einem unklaren, komplexen Beschwerdebild und Verdacht auf eine SE erreicht wird. Die Wirksamkeit der Neuen Versorgungsform (NVF) wurde anhand einer Effektevaluation und einer Zufriedenheitsanalyse durch eine Ärzte- und Patientenbefragung überprüft. Zusätzlich wurden die prädiktiven Eigenschaften von Screeningfragen zur Priorisierung diagnostischer Maßnahmen untersucht.

Folgende Hypothesen wurden im Rahmen des Projekts untersucht:

Primäre Hypothese

H1 Durch die NVF erhält ein höherer Anteil an Patienten eine Diagnosestellung.

Sekundäre Hypothesen

H2.1 Die NVF verkürzt die (durchschnittliche) Zeitdauer bis zur Diagnosestellung von a) SE, b) psychiatrischen/psychosomatischen (psych.) und c) weiteren Erkrankungen sowie zum Ausschluss einer SE als Hauptdiagnose.

H2.2 Die Überleitung aus dem ZSE in die RV gelingt mit der NVF häufiger.

H2.3 Die NVF führt zu Einsparungen bei den Diagnosekosten und einem verbesserten inkrementellen Kosteneffektivitätsverhältnis (ICER) im Vergleich zur RV.

H2.4 Geeignete Screening-Fragen können im klinischen Alltag zur Priorisierung von diagnostischen psychiatrischen bzw. psychosomatischen Maßnahmen herangezogen werden.

H2.5 Die NVF verbessert die Patientenzufriedenheit und die gesundheitsbezogene Lebensqualität (engl. health-related quality of life, HrQoL).

H2.6 Die NVF wird von den beteiligten Ärzten positiv wahrgenommen.

4. Projektdurchführung

4.1 Beschreibung der neuen Versorgungsform (NVF)

Zielgruppe:

Zielgruppe der NVF waren Menschen ab einem Alter von 12 Jahren, die aufgrund einer komplexen Symptomatik bisher unklarer Ätiologie („unklare Diagnose“) zur Abklärung und Diagnosefindung an ein ZSE überwiesen und nach fachärztlicher Sichtung der Unterlagen zur weiteren Abklärung in die Sprechstunde für unklare Diagnosen eingeladen wurden. Menschen mit einer bzw. mehreren bereits im Vorfeld gestellten oder bereits aufgrund der verfügbaren medizinischen Unterlagen zu stellenden Diagnose(n), die die Symptomatik erklärten, wurden von der Teilnahme ausgeschlossen. Ebenso ausgeschlossen wurden Menschen, die nicht über eine gesetzliche Krankenversicherung (GKV) versichert waren.

Beschreibung der NVF:

Innovativ an der NVF war, dass der Patient von Anfang an bei der Abklärung seiner Erkrankung von einem fachärztlichen Lotsen-Duo mit somatischer und psychiatrischer bzw. psychosomatischer Expertise begleitet wurde. Dazu wurde an den am Projekt beteiligten ZSE eine ‚duale‘ Lotsen-Anlaufstelle geschaffen, in der ein Facharzt aus einer somatischen Disziplin mit einem gleichberechtigten psychiatrischen bzw. psychosomatischen Facharzt partnerschaftlich als Tandem zusammenarbeitet. Die Zusammenarbeit bezieht sich dabei auf alle Aspekte der Versorgung von der Sichtung der eingehenden medizinischen Unterlagen über die Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen am ZSE bis hin zu Fallbesprechungen und -konferenzen und zur Arztbriefherstellung. Zur Vereinfachung der Versorgung bei den häufig weit vom Zentrum entfernt lebenden und zum Teil stark eingeschränkten Menschen mit Verdacht auf eine SE wurde in Ergänzung zu einer mindestens einmaligen Vorstellung in Präsenz die Möglichkeit zur telemedizinischen Betreuung sowohl zu diagnostischen Zwecken als auch zur psychiatrischen bzw. psychosomatischen Begleitung während der Überleitung in die RV geschaffen. Weiterhin wurde eine datenschutzkonforme Lösung für zentrenübergreifende virtuelle Konsile und telemedizinische Fallkonferenzen geschaffen. Alle Patienten, die die NVF in Anspruch genommen haben, gehörten zur Interventionsgruppe (IG), während Patienten, die im Rahmen der Studie die Standardversorgung (SV) erhielten, der Kontrollgruppe (KG) zugeordnet wurden.

Die Abklärung in der NVF durchläuft grundsätzlich dieselben Stufen wie in der SV (**Abbildung 1**).

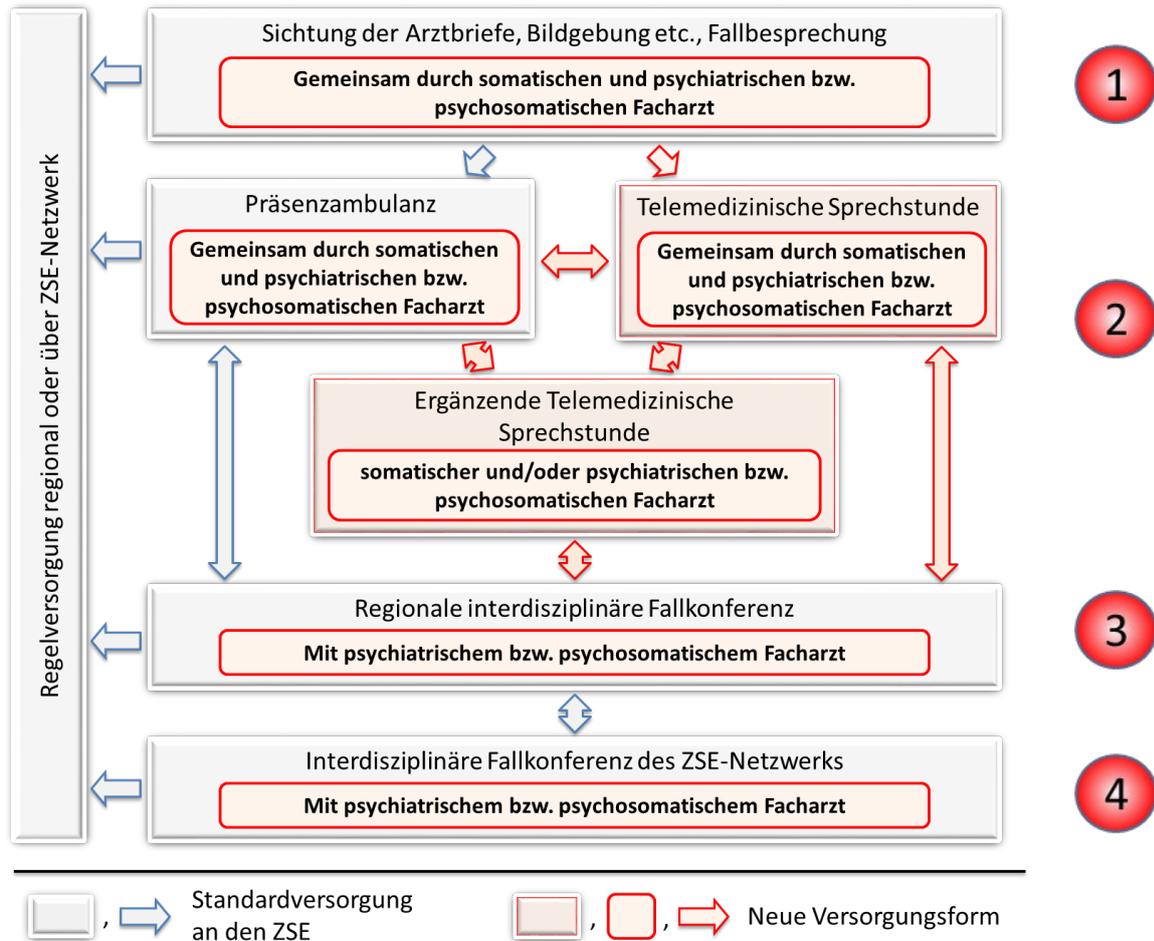


Abbildung 1. Ablauf der Abklärung zur Diagnosefindung am ZSE in der SV und der NVF. Die Zahlen rechts von der Graphik beschreiben die Stufen der Abklärung, eine genauere Beschreibung der Stufen findet sich im Text.

Ein Patient, der sich bei Verdacht auf eine SE aber unklarer Diagnose an eines der beteiligten ZSE wandte, wurde in der NVF wie folgt betreut:

Stufe 1: Nach Anmeldung im ZSE mit standardisierter Epikrise eines betreuenden Arztes, Unterlagen zur medizinischen Vorgeschichte sowie vom Betroffenen ausgefüllten Fragebögen, die auch Screeninginstrumente für psychische Störungen beinhalten, erfolgt die Sichtung der Unterlagen und Erstellung einer Zusammenfassung durch das Lotsen-Duo. Anschließend findet die Diskussion des Falls anhand der Unterlagen im Rahmen einer interdisziplinären Fallbesprechung mit wenigstens zwei Fachärzten unter Einbeziehung des psychiatrischen bzw. psychosomatischen Facharztes statt.

Stufe 2: Bei der persönlichen Vorstellung am ZSE wird der Betroffene durch den Facharzt mit somatischer Expertise und dem psychiatrischen bzw. psychosomatischen Facharzt des Lotsen-Duos untersucht. Bei Bedarf erfolgt vor der Vorstellung zur Ergänzung der Anamnese bzw. zur Planung ergänzender Untersuchungen am Vorstellungstag eine telemedizinische Sprechstunde. Auch im Nachgang der persönlichen Vorstellung kann bei Bedarf eine telemedizinische Sprechstunde zur Ergänzung der Anamnese und/oder Befundbesprechung stattfinden. Optional bei Verdacht auf eine relevante psychische (Ko-)Morbidität wird eine telemedizinische psychiatrische bzw. psychosomatische Sprechstunde auch zur erweiterten Diagnostik und Differenzierung somatischer Symptome von psychischen

(Ko-)Morbidity und ggf. zur Motivation der Patienten, die ambulante RV in Anspruch zu nehmen, durchgeführt.

Stufe 3: Lokale interdisziplinäre Fallkonferenzen mit Fachärzten verschiedener Fachrichtungen und unter Einbeziehung des psychiatrischen bzw. psychosomatischen Facharztes.

Stufe 4: Deutschlandweite interdisziplinäre Fallkonferenzen durch telemedizinische Vernetzung der ZSE.

Auf jeder Abklärungsstufe kann der Patient bei gesicherter Diagnose an Strukturen der RV wie die hausärztliche Versorgung, niedergelassene Fachärzte oder Psychotherapeuten, stationäre Versorger oder krankheits(gruppen)spezifische Fachzentren innerhalb eines ZSE weiterverwiesen werden. Zur Verbesserung der Kommunikation gerade auch mit externen Ärzten oder psychotherapeutisch tätigen Ärzten und Psychologen sowie mit den Patienten, wurden diese in die Datenkommunikation eingebunden und dafür auch telemedizinische Kommunikationswege genutzt. Eine ausführliche Beschreibung des Vorgehens in der NVF inklusive Handlungsempfehlungen und weitere relevante Unterlagen sind diesem Bericht als Anlagen 1 bis 11 beigefügt.

Für die besonderen Aufgaben und Arbeiten in der NVF, die über die Arbeiten in der SV hinausgehen, wurden für ZSE-DUO vier Leistungskomplexe (NVF1 bis NVF4) definiert. Die Leistungskomplexe beinhalten dabei folgende Komponenten (siehe auch Tabelle A4.2 im Anhang 4 zum Evaluationsbericht):

NVF1 (alle Menschen, die mit V.a. eine SE ein ZSE kontaktieren): zusätzlicher Aufwand in der NVF vor Vorstellung im ZSE (Sichtung der Unterlagen, Erstellung der Epikrise, Fallbesprechung zwischen den Lotsen) sowie bei der Arztbriefschreibung.

NVF2 (alle Menschen, die an einem ZSE vorgestellt werden): zusätzlicher Aufwand in der NVF bei der Vorstellung im ZSE, eventuellen vor- oder nachbereitenden telemedizinischen Kontakten sowie den internen und standortübergreifenden Fallkonferenzen.

NVF3 (alle Menschen mit leichter psychiatrisch/psychosomatischer Komorbidität und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung sowie alle mit schwerer psychiatrisch/psychosomatischer (Ko-)Morbidity): ein bis vier (telemedizinische) Gespräche zwischen Patient und fachärztlichem Lotsen für Psychiatrie und Psychotherapie bzw. Psychosomatische Medizin und Psychotherapie sowie ggf. Überleitung in die RV und/oder Follow-up.

NVF4 (alle Menschen mit schwerer psychiatrisch/psychosomatischer Komorbidität und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung): mindestens fünf (telemedizinische) Gespräche zwischen Patient und fachärztlichem Lotsen für Psychiatrie und Psychotherapie bzw. Psychosomatische Medizin und Psychotherapie sowie ggf. Überleitung in die RV und/oder Follow-up.

Tabelle 1 stellt den zusätzlichen Zeitaufwand der ärztlichen Leistungen für die einzelnen Komponenten der NVF gegenüber der SV sowie die beteiligten ärztlichen Disziplinen zusammen. An der zusätzlichen Leistungserbringung im Rahmen der neuen Versorgungsform waren der fachärztliche Lotse für Psychiatrie und Psychotherapie bzw. Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, der fachärztliche Lotse für eine „somatische“ Disziplin wie Pädiatrie, Innere Medizin oder Neurologie und – im Rahmen der Fallkonferenzen – weitere Fachärzte anderer Disziplinen beteiligt.

Tabelle 1. Zeitaufwand ärztlicher Leistungen nach Leistungskomplexen in der NVF gegenüber der SV in Minuten pro Patient

Standardversorgung		Neue Versorgungsform	
Abklärungsstufen ^a	Zeitaufwand SV	Zeitaufwand NVF	Zusatzzeitaufwand NVF
Stufe 1	410 min ^b	462 min ^b	NVF1: 52 min
Stufe 2-4	144 min	224 min	NVF2: 80 min
			NVF3: 79 min
			NVF4: 275 min

^a –siehe **Abbildung 1** und Beschreibung im Text

^b – beinhaltet auch die Arztbriefherstellung

Beschreibung der Tools für Konsile und Fallkonferenzen

Für die Fallkonferenzen unter Einbeziehung der Expertise mehrerer ZSE wurde zunächst die existierende Softwarelösung Skype-for-Business mit Hosting auf Servern des Universitätsklinikums Würzburg genutzt. Im Verlauf des Projekts wurde dann die auf die Bedürfnisse bei SE angepasste Konsil- und Fallkonferenzsoftware Konsil-SE etabliert, die auf der Softwarelösung „Clinical Patient Management System“ (CPMS) der Europäischen Referenznetzwerke (ERN) basiert. Die CPMS-Software wurde durch die Firma OpenApp (Irland), die das CPMS entwickelt hat und inklusive Updates für die ERNs bereitstellt, entsprechend der Anforderungen in ZSE-DUO auch für Menschen mit unklarer Diagnose angepasst. Die Änderungen bezogen sich dabei auf folgende Punkte (siehe auch **Tabelle 2**):

- **Allgemeine Struktur:** die 24 organ- bzw. krankheitsgruppenspezifischen Europäischen Referenznetzwerke sind beim CPMS organisatorisch voneinander getrennt. Menschen mit Multiorganerkrankungen können daher nur über einen relativ komplizierten Weg interdisziplinär zwischen Experten aus mehreren ERNs besprochen werden. Bei Konsil-SE wurde primär auf ein gemeinsames nationales Netzwerk gesetzt, in dem je nach Bedarf Experten unterschiedlicher Fachgebiete in die Fallkonferenzen eingebunden werden können.
- **Nutzerverwaltung:** Der Zugang zum CPMS und damit die Nutzerverwaltung erfolgt über das Portal der Europäischen Kommission. Der Zugangsweg ist relativ komplex und langwierig. Bei Konsil-SE erfolgt die Nutzerverwaltung über das ZSE in Würzburg, so dass bei dringlichen Besprechungen ein Zugang auch kurzfristig eingerichtet werden kann.
Sowohl beim CPMS als auch bei Konsil-SE müssen sich die Nutzer mit einem Login und Passwort plus einem zweiten Faktor (zwei-Faktoren-Authentifizierung) anmelden. Aus Gründen der Praktikabilität und zur Kostenersparnis steht bei Konsil-SE als zweiter Faktor nur ein über eine Applikation auf dem Mobiltelefon generierter 6-ziffriger Token zur Verfügung. Das Verfahren der Europäischen Kommission bietet darüber hinaus weitere Wege wie z.B. die Übermittlung der Ziffernfolge per SMS.
- **Datenschutz:** Das CPMS sieht auf der Ebene der sogenannten „Health Care Provider“ vor, dass personenidentifizierende Daten bei der Registrierung eines Patienten eingegeben und gespeichert werden. Diese Daten sind dann für alle Mitarbeiter dieses Providers im jeweiligen ERN sichtbar. Für die Besprechung von Fällen mit Experten anderer Kliniken erfolgt eine Pseudonymisierung. In Konsil-SE wurde in einer SOP (siehe

Anlage 11 zum Ergebnisbericht) festgelegt, dass nur pseudonymisierte Daten in das System eingegeben werden.

Liegt die entsprechende Einwilligung des Patienten vor, werden die pseudonymisierten Daten aus dem CPMS in ein Register übertragen und damit langfristig gespeichert. Im Gegensatz dazu werden die Daten aus Konsil-SE nach Abschluss der konsiliarischen Mitbeurteilung gelöscht.

Die Datenspeicherung beim CPMS erfolgt auf einem kommerziellen Server (Microsoft), während die Daten bei Konsil-SE auf einem Server des Universitätsklinikums Würzburg liegen.

Tabelle 2. Gemeinsamkeiten und Unterschiede zwischen dem Clinical Patient Management System (CPMS) der Europäischen Referenznetzwerke und dem für ZSE-DUO etablierten Konsil- und Fallkonferenztool Konsil-SE

CPMS	Konsil-SE
Inhaltliche Punkte	
24 Netzwerke (Organ- bzw. Krankheitsgruppen-spezifisch)	1 Netzwerk (erlaubt einfache Falldiskussionen auch bei unklaren Fällen)
Nutzerverwaltung / Zugang über die Europäische Kommission	Eigene Nutzerverwaltung
Gastzugang möglich	Gastzugang möglich
Technische Punkte	
2-Faktoren Authentifizierung	2-Faktoren Authentifizierung
z.T. personenidentifizierende Daten	Nur pseudonymisierte Daten
Kommerzieller Server (Microsoft)	Server des Uniklinikums Würzburg
CPMS-Oberfläche und Prozesse	CPMS-Oberfläche und Prozesse
Bei Einwilligung durch den Patienten langfristige Speicherung der Patientendaten in einem Register	Löschung der Patientendaten nach Abschluss der Fallkonferenz
Updates mehrfach jährlich	Updates wie beim CPMS

Die eigentliche Nutzeroberfläche des CPMS und die Prozesse bzgl. Fallführung, Fallkonferenzen und asynchrone Konsile wurden bei Konsil-SE nicht verändert, um Updates zum CPMS direkt übernehmen zu können. Auch erfordert Konsil-SE für erfahrene CPMS-Nutzer damit keine zusätzliche Schulung, während unerfahrenen Nutzern neben Videoschulungen zu der Software auch die Anleitungen zum CPMS zur Verfügung stehen.

4.2 Rechtsgrundlage

Als sozial-rechtliche Vereinbarung wurde ein Vertrag zwischen der Konsortialführung und den als Konsortialpartner des Projekts beteiligten Krankenkassen (Techniker Krankenkasse und IKK gesund plus) auf der Grundlage des §140a SGB V (Selektivvertrag) geschlossen. Die übrigen in

ZSE-DUO behandelten Patienten wurden auf Basis von §630a BGB versorgt. Der Selektivvertrag wird nach Abschluss der Projektphase z. Zt. aktualisiert und erlaubt den Beitritt weiterer ZSE und Krankenkassen.

4.3 Implementierung der NVF

Von den teilnehmenden ZSE wurden auch auf Nachfrage keine Schwierigkeiten bei der Implementierung der dualen Lotsenstruktur berichtet, wobei sich die geplanten Strukturen und Abläufe in ZSE-DUO als gleichzeitig ausreichend standardisiert für das Projekt und ausreichend flexibel zur Realisierung innerhalb der lokalen Gegebenheiten zeigten. Auch bei der Versorgung der Projektteilnehmer in der NVF ergaben sich keine Probleme. Im Gegenteil meldeten die teilnehmenden ZSE sehr positive Erfahrungen.

Ein nicht kritisches Problem bei der Implementierung der NVF war die relativ späte Verfügbarkeit der Software Konsil-SE für virtuelle Konsile und Fallkonferenzen mit mehreren ZSE. Die Verzögerung bei der Implementierung von Konsil-SE konnte durch die am Universitätsklinikum Würzburg gehostete und datenschutzrechtlich freigegebene Videokonferenzsoftware Skype-for-Business überbrückt werden.

Grund für die verzögerte Verfügbarkeit von Konsil-SE waren Entscheidungsprozesse bei der Europäischen Kommission, die die für die ERN entwickelten Software „Clinical Patient Management System“ lange nicht als Basis für Konsil-SE freigab. Letztendlich konnte die Freigabe auch dank der Unterstützung der Koordinatoren der ERN sowie von Vertretern des Bundesministeriums für Gesundheit erreicht werden.

5. Methodik

5.1 Studiendesign

Das Projekt wurde als multizentrische, kontrollierte, prospektive Kohortenstudie in zwei Phasen durchgeführt. Aufgrund einer etwas schlechteren Rekrutierung als erwartet zu Projektbeginn und während der COVID-19-Pandemie wurde der Zeitraum zur Rekrutierung im Verlauf des Projekts verlängert. Die Patienten wurden sequentiell in die KG (Phase I, Rekrutierung 10/2018-09/2019) und IG (Phase II, Rekrutierung 10/2019-01/2021) eingeschlossen. Der genaue Ablauf der Studie sowie die einzelnen Befragungszeitpunkte sind im Evaluationsbericht dargestellt (siehe Abbildung 1 des Evaluationsberichts).

Ein randomisiertes Studiendesign war nicht realisierbar, da bei paralleler Rekrutierung in die KG und IG mit einer starken Kontamination der SV-Kohorte (KG) durch die enge Zusammenarbeit des dualen Lotsenteams zu rechnen war. Da für die NVF psychiatrische bzw. psychosomatische Lotsen neu an den Einrichtungen implementiert werden mussten, war das Kohortendesign auch aus logistischen Gründen für das Projekt besonders geeignet.

Eine Verblindung der Teilnehmenden und Teammitglieder wäre aufgrund der engen Zusammenarbeit in den ZSE ebenfalls nicht realistisch gewesen. Da die betreuenden Ärzte auch relevante Outcome-Informationen erheben mussten, war auch eine einfache Verblindung der Untersucher nicht möglich.

Um mögliche Verzerrungen durch das Studiendesign zu minimieren und zu kontrollieren, wurden folgende Analysen vorgenommen:

a) Zur Abschätzung eines möglichen Selektionsbias

- wurden während der Rekrutierungsphase anfragende, aber nicht zu einer persönlichen Vorstellung eingeladene Personen mit den zur persönlichen Vorstellung eingeladenen Personen verglichen. Der Vergleich erfolgte hinsichtlich Alter und Geschlecht zum einen für das Gesamtkollektiv und jeweils getrennt für die Rekrutierungsphase der KG und IG. Bei den nicht eingeladenen Personen erfolgte ein Vergleich bzgl. der Gründe für eine Nicht-Vorstellung zwischen der Rekrutierungsphase der KG und IG.
- wurden teilnehmende und nicht-teilnehmende Patienten (zur Teilnahme eingeladen, aber nicht-teilnehmende Patienten) hinsichtlich Altersklassen, Geschlecht und der Dauer der Symptomatik verglichen.

b) Zur Abschätzung einer Änderung in der Versorgungsqualität

- wurde ein Vergleich einer retrospektiven Kohorte von Patienten, die in den 9 Monaten vor Beginn der Rekrutierungsphase der KG in ZSE-DUO in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen gesehen an einem der teilnehmenden ZSE untersucht worden waren, mit der KG vorgenommen.
- wurde der Zeitraum zwischen Erstkontakt und erster Präsenzsprechstunde am ZSE zwischen IG und KG auf mögliche Abweichungen untersucht.

c) Subgruppenanalysen nach Rekrutierungszeiträumen zu den COVID-19-Pandemiewellen sowie Analysen zum Einfluss von COVID-19 (Befragungen) auf einzelne Outcomes.

11 ZSE in Deutschland rekrutierten Patienten der *Zielpopulation*. Die Rekrutierung der ZSE erfolgte über die Arbeitsgemeinschaft der ZSE. Eines der Zentren (Tübingen) war bewusst aus der Gruppe der an dem Innovationsfondprojekt TRANSLATE-NAMSE beteiligten ZSE ausgewählt worden, um die Kompatibilität und Komplementarität der neuen Versorgungsformen beider Projekte zu gewährleisten, da ZSE-DUO als Ergänzung zu TRANSLATE-NAMSE geplant wurde. Die übrigen ZSE sollten eine etablierte Struktur zur Abklärung von Menschen mit unklarer Diagnose besitzen und repräsentativ für die ZSE in Deutschland aber nicht an TRANSLATE-NAMSE beteiligt sein. Insgesamt erfüllten zehn ZSE zum Zeitpunkt der Projektplanung diese Vorgaben und waren bereit, aktiv an dem Projekt teilzunehmen.

Am ZSE Tübingen erfolgte damit zwischen 10/2018 und 02/2020 eine Rekrutierung sowohl für das Projekt TRANSLATE-NAMSE als auch für ZSE-DUO. Personen, die die Einschlusskriterien für beide Projekte erfüllten und keines der jeweiligen Ausschlusskriterien wurden zufällig (Wurf einer Münze) zur Teilnahme an einem der Projekte eingeladen. Eine „Doppelrekrutierung“ einer Person in beide Projekte erfolgte nicht.

Im ersten Jahr der Rekrutierungsphase der IG ab 10/2019 war die Behandlung der Teilnehmer der KG noch nicht abgeschlossen. Um eine Kontamination der Kontrollpatienten zu vermeiden, wurde genau darauf geachtet, dass keine Elemente der NVF für die Teilnehmer der KG genutzt wurden. Das standardisierte Vorgehen in der SV und der NVF war jeweils in SOPs genau geregelt (siehe Anlagen 6 und 7).

Personen mit Verdacht auf eine SE aber unklarer Diagnose, welche folgende Einschlusskriterien aber keines der Ausschlusskriterien erfüllten, wurden zur Teilnahme an ZSE-DUO eingeladen:

Einschlusskriterien:

- erstmalige Kontaktierung eines ZSE im Projektzeitraum,
- keine gesicherte Diagnose und Verdacht auf eine SE,
- Vorstellung nach Sichtung der Unterlagen an einem regionalen ZSE und
- Vorliegen eines schriftlichen Einverständnisses zur Teilnahme an die Studie.

Ausschlusskriterien:

- Alter < 12 Jahre,
- inkomplette Unterlagen (Fragebogen, Überweisung durch Haus- oder Facharzt, Epikrise des betreuenden Arztes),
- bereits vordiagnostizierte SE oder vordiagnostizierte nicht-seltene Erkrankung oder vordiagnostizierte psychische Erkrankung, die die Symptomatik erklärt oder
- fehlendes schriftliches Einverständnis.

Eine weitere Voraussetzung war, dass die Teilnehmer zum Studieneinschuss bei einer GKV versichert waren.

Fallzahlen (untersuchte Stichprobe) inkl. Drop-Out

Basierend auf der Fallzahlkalkulation¹ war eine Rekrutierung von 1.364 Patienten vorgesehen, insgesamt wurden 1.375 Patienten von allen teilnehmenden ZSE für die Studie rekrutiert. Von den ZSE wurden jeweils insgesamt zwischen 48 und 166 Patienten in die KG und IG eingeschlossen. Die konkreten Fallzahlen zu Einschluss sowie Dropout können dem Flow-Chart zur Studie entnommen werden (siehe Abbildung 5 im Evaluationsbericht).

5.2 Datenerhebung und Erhebungsinstrumente

Mit Hilfe des Auszuges von Informationen aus der Falldokumentation und Patientenfragebögen zum Zeitpunkt des ersten Präsenzprechstunden-Termins am ZSE (T1) sowie 12 Monate später (T2), wurden standardisiert Daten zu soziodemographischen Einflussfaktoren, HrQoL, Gesundheitszustand, Krankheitsgeschichte, Leistungsanspruchnahme, somatischen sowie psychischen Symptomen erhoben. Zudem wurden die Anzahl der als Bestandteil des Behandlungskonzepts durchgeführten Leistungen (z. B. Sprechstunden, Fallkonferenzen und Telemedizin) erfasst. Zudem wurden Informationen Prä-Baseline (Zeitpunkt T0 = ab Erstkontakt bis erster Präsenzprechstundentermin) genutzt.

Eine detaillierte Übersicht zu den eingesetzten Erhebungsinstrumenten nach Erhebungszeitpunkt, befragtem Kollektiv und Erhebungsmedium gibt der Evaluationsbericht (siehe Tabelle 1 im Evaluationsbericht). **Tabelle 3** und **Tabelle 4** zeigen die Operationalisierung des primären und der sekundären Outcomes. Die jeweiligen Fragebögen und Interviewleitfäden sind als Anlagen 1 bis 4 dem Evaluationsbericht beigelegt.

Tabelle 3. Instrumente und verwendete Datenfelder zur Beurteilung des primären Outcomes

Outcome	Verwendete Instrumente	Datenpunkte
Anteil an Patienten mit einer oder mehreren gesicherten Diagnosen, die das vorgestellte Symptomspektrum erklären (erklärende Diagnose)	Screeningbogen Zeitpunkt T0 (Lotsen/Projektkoordination), Arztfragebogen Zeitpunkt T1 und T2 (somatische Lotsen)	Eigenes Datenfelder (ja/nein, Zeitpunkte Vorstellung im ZSE und Diagnosestellung)

¹ - Die Fallzahlkalkulation wird im Evaluationsbericht in Kapitel 2.3 berichtet.

Tabelle 4. Instrumente und verwendete Datenfelder zur Beurteilung der sekundären Outcomes

Outcomes	Verwendete Instrumente	Datenpunkte
Zeit bis zu einer erklärenden Diagnosestellung in Monaten	Screeningbogen Zeitpunkt T0 (Lotsen/Projektkoordination), Arztfragebogen Zeitpunkt T1 und T2 (somatische Lotsen)	Eigene Datenfelder (Zeitpunkte Vorstellung im ZSE und Diagnosestellung)
Anteil der Patienten, die erfolgreich einem ZSE in die RV überwiesen werden konnten	Screeningbogen Zeitpunkt T0 (Lotsen/Projektkoordination), Arztfragebogen Zeitpunkt T1 und T2 (somatische Lotsen) Patientenfragebögen Zeitpunkt T2	Eigene Datenfelder (Terminwahrnehmung, Überweisung, Zeitpunkte Vorstellung im ZSE und Diagnosestellung)
Kosten der Diagnose einschließlich inkrementeller Kosten-Effektivitäts-Verhältnisse	Arztfragebogen Zeitpunkt T1 und T2 (somatische Lotsen) Patientenfragebögen Zeitpunkte T1 und T2 Leistungserfassung Lotsen Routinedaten (Sekundärdaten)	Alle Items Gesundheitsökonomische Items und Diagnose Gesundheitsökonomische Items und EQ-5D-5L Alle Items Ambulante und stationäre Behandlungen
Wert von Screening-Fragen zur Priorisierung von diagnostischen psychiatrischen bzw. psychosomatischen Maßnahmen	Patientenfragebögen Zeitpunkt T0 und T1 Arztfragebogen psychiatrische bzw. psychosomatische Lotsen Zeitpunkte T1 und T2	Alle Items der Fragebögen PHQ-9, GAD-7, EQ-5D-5L, EQ-VAS, DSS-4, SF-12, SCL-K-9. Item Lebenszufriedenheit Gezielte Fragen zur Beurteilung der genannten Fragebögen
HrQoL der Patienten und Bewertung der Versorgung (d.h. Zufriedenheit mit dem Diagnose- und Behandlungsprozess)	Leitfadengestützte Telefonbefragung der Patienten Zeitpunkte T0 und T2 Patientenfragebögen Zeitpunkte T1 und T2	Qualitative Auswertung: fokussierte Interviewanalyse Quantitative Auswertung: EQ-VAS, SF-12, ZUF-8
Akzeptanz bzw. Zufriedenheit mit der NVF und wahrgenommene Auswirkungen der NVF durch die Ärzte, eingeschätzte Qualität der NVF und deren Determinanten	Fokusgruppen Ärzte Onlinebefragung Ärzte	Qualitative Auswertung Quantitative (deskriptive) Auswertung aller Items

Die Datenerhebung und -analyse wurde koordiniert und durchgeführt vom Institut für Klinische Epidemiologie und Biometrie der Universität Würzburg, dem Institut für Epidemiologie, Sozialmedizin und Gesundheitssystemforschung der Medizinischen Hochschule Hannover und dem Institut für Medizinische Psychologie des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf.

Jedem Patienten wurde für das Projekt ein Pseudonym zugeordnet. Die Zuordnung von personenidentifizierbaren Daten wie Name oder Geburtsdatum war nur dem jeweils betreuenden ZSE bekannt. Das Pseudonym wurde auf allen eingesetzten Fragebögen und Case Report Forms (CRF) vermerkt und diente der Daten-Linkage in der Datenbank.

Alle eingesetzten Fragebögen und CRFs standen sowohl papierbasiert als auch webbasiert zur Verfügung. Die Befragungen von Patienten bzw. Eltern (von minderjährigen Patienten) erfolgte vor der Erstvorstellung und zum 12-Monats-Follow-up in Papierform. Zum 12-Monats-Follow-up wurde ein Erinnerungs-Algorithmus etabliert, um einen möglichst hohen Rücklauf sicherzustellen. Die ausgefüllten Fragebögen wurden an das jeweils betreuende ZSE geschickt und von dort zum Einlesen der Daten an das Institut für Klinische Epidemiologie und Biometrie, Würzburg weitergeleitet. Alle übrigen Eingaben erfolgten bevorzugt über einen Web-basierten Zugang direkt in die elektronischen CRFs. Für die Patienten und Eltern standen für die Dateneingaben zum Zeitpunkt der ersten ambulanten Vorstellung in den ZSEs Tablets zur Verfügung.

Zudem wurden bei ausgewählten Patienten (Versicherte der Techniker Krankenkasse und IKK gesund plus) bei Einwilligung Routinedaten für die gesundheitsökonomischen Analysen verwendet. Das Vorgehen zur gesicherten Datenübermittlung der Routinedaten ist dem Evaluationsbericht Anlage 5 sowie Abbildung A6.1 zum zeitlichen Ablauf der Routinedatenübermittlung in Anhang 6 zu entnehmen.

5.3 Auswertestrategie

Effektevaluation

Die folgenden Hypothesen wurden im Rahmen der Effektevaluation evaluiert:

Primäre Hypothese

H1 Durch die NVF erhält ein höherer Anteil an Patienten eine Diagnosestellung.

Sekundäre Hypothesen:

H2.1 Die NVF verkürzt die (durchschnittliche) Zeitdauer bis zur Diagnosestellung von a) SE, b) psychiatrischen/psychosomatischen (psych.) und c) weiteren Erkrankungen sowie zum Ausschluss einer SE als Hauptdiagnose.

H2.2 Die Überleitung aus dem ZSE in die RV gelingt mit der NVF häufiger.

Der Anteil der Patienten mit erklärenden Diagnosen und die Zeit zur Diagnose wurden auf der Basis der Angaben durch die betreuenden Ärzte am ZSE 12 Monate nach Erstvorstellung am ZSE ermittelt. Der Weg zur Diagnosestellung im Rahmen des Projekts ZSE-DUO wurde durch verschiedene SOPs (siehe Anlagen 2, 4, 5 und 7 zum Ergebnisbericht) strukturiert. Die Diagnosefindung erfolgte auf Grundlage der Abstimmungsprozesse im interdisziplinären Team. Zur Standardisierung der ärztlichen Dokumentation, welche Diagnosen im Sinne des Projekts anzugeben waren und in wie weit eine bzw. mehrere gesicherte Diagnosen die Symptomatik eines Patienten vollständig erklären, wurde eine zusätzliche SOP erstellt (SOP Fragebogen ‚Follow-Up Arzt‘ (Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik), siehe Anlage 12 zum Ergebnisbericht).

Für die Beurteilung der Überleitung in die RV wurden sowohl die ärztlichen Rückmeldungen aus den ZSE als auch die Angaben der Patienten jeweils 12 Monate nach Erstvorstellung genutzt.

Für den primären Endpunkt "Anteil der Patienten mit erklärenden Diagnosen" wurde eine Metaanalyse randomisierter Effekte der zentrumsspezifischen Odds-Ratios (OR) durchgeführt. Ergänzend wurde für den primären Endpunkt explorativ ein gemischtes logistisches Regressionsmodell mit festen Effekten für die Versorgungsform sowie zufällige Effekte für die 11 ZSE und die Versorgungsform innerhalb der ZSE gerechnet. In einem zweiten Schritt wurden persönliche Charakteristika der Patienten² als Kontrollvariablen in das Modell aufgenommen sowie in einem dritten Schritt deren Interaktionsterme³. Eine statistische Signifikanz wurde auf dem 5%-Niveau definiert. Für das Interaktionsmodell zu Hypothese H1 wurde für die Interaktionen ein 10%-Niveau definiert.

Für die Hypothese H2.1 wurde analog zur Auswertung des primären Endpunkts für die gleichen Kontrollvariablen explorativ univariate und multiple lineare Regressionsmodelle und für Hypothese H2.2 logistische Regressionsmodelle getestet⁴.

Für die Sekundäranalysen wurden je nach Verteilung der Variablen die Unterschiede zwischen den Untersuchungsgruppen mit einem χ^2 -Test, einem Fisher's Exact-Test, dem Student's t-Test oder dem Mann-Whitney U-Test untersucht.

Abschätzung durch Verzerrungen

Zur Abschätzung des Verzerrungspotentials eines möglichen Selektionsbias sowie einer Änderung in der Versorgungsqualität wurden je nach Verteilung der Variablen Unterschiede zwischen den Untersuchungsgruppen mit einem χ^2 -Test, einem Fisher's Exact-Test, dem Student's t-Test oder dem Mann-Whitney U-Test untersucht.

Auswirkungen der COVID-19 Pandemie wurden zunächst explorativ mittels bivariater Korrelationen r nach Pearson auf signifikante Zusammenhänge der erhobenen COVID-19 Pandemie Variablen mit den Primären Outcome sowie den Sekundären Outcomes eins bis drei für die Stichprobe des betroffenen Rekrutierungszeitraums (IG) untersucht. In einem zweiten Schritt wurden die signifikanten COVID-19 Variablen jeweils in einem Regressionsmodell auf einen Einfluss auf Unterschiede zwischen den Untersuchungsgruppen analysiert.

Prozessevaluation

H2.5 Die NVF verbessert die Patientenzufriedenheit und die HrQoL.

Prozessqualität – qualitative Patientenbefragung

Um einen umfassenden Einblick in die Perspektive und das Erleben aus Sicht der Patienten zu erhalten, wurden qualitative telefonische Interviews mit 10% der Gesamtstichprobe zu zwei Zeitpunkten durchgeführt: Prä-Baseline und zum Follow-up (T0 und T2). Die Patienten wurden zum einen zu ihren bisherigen Erfahrungen im Gesundheitssystem und ihren Erwartungen an die Behandlung im ZSE (T0) anhand eines semi-strukturierten Interviewleitfadens befragt. Zum anderen wurde insbesondere die Zufriedenheit der Patienten mit der Behandlung im ZSE

² Geschlecht, Alter und Berufsabschluss (akademischer oder Fachschulabschluss) sowie noch keinen Berufsabschluss (noch Schüler, Student oder in Ausbildung). Letztere zwei Variablen wurden aufgrund eines signifikanten Unterschieds zwischen KG und IG als Kontrollvariablen aufgenommen.

³ Ausgenommen die Interaktion zwischen Alter und der Versorgungsform aufgrund von Multikollinearität.

⁴ Abweichung vom ersten Evaluationskonzept: Zunächst war auch für die weiteren explorativen Regressionsmodelle ein Mehrebenenmodell geplant. Aufgrund der geringen Fallzahl in den weiteren Hypothesen wurde dies jedoch als zu verzerrungsanfällig ohne die Berücksichtigung von zufälligen Effekten gerechnet.

(T2) erfragt. Die Rekrutierung der Patienten erfolgte als Purposive Sampling (Patton, 2002). Dabei wurde eine Stratifizierung nach Alter (12-18 Jahre, 19-40 Jahre, 41-60 Jahre, 61 Jahre und älter), Geschlecht und Standort angestrebt. Die Interviewleitfäden sind dem Evaluationsbericht, Anlage 4 zu entnehmen.

Für die Prozessevaluation wurden alle Patienten-Interviews wörtlich transkribiert und pseudonymisiert. Die Analyse der qualitativen Daten orientierte sich an der Methode der fokussierten Interviewanalyse nach einem deduktiv-induktiven Vorgehen (Kuckhartz & Rädiker, 2020). Basierend auf dem Interviewleitfaden wurden zunächst deduktiv Kategorien erstellt. Diese wurden anschließend induktiv anhand des Datenmaterials ergänzt und erweitert. Für 20% der Interviews wurde ein Second-Rating durch einen zweiten unabhängigen Rater durchgeführt, wobei eine Übereinstimmung von mindestens 80% angestrebt wurde. Unstimmigkeiten wurden im Team diskutiert.

Prozessqualität – quantitative Patientenbefragung

Alle an der Studie teilnehmenden Patienten wurden zu T1 und T2 zu ihrer HrQoL befragt. Dazu wurden die EQ5D-VAS und der SF-12 genutzt. Für den SF-12 lassen sich zwei Summenskalen aus den Items berechnen; Körperliche Summenskala (KSK) und Psychische Summenskala (PSK) (Morfeld et al., 2011). Darüber hinaus wurde zu T2 die Zufriedenheit der Patienten quantitativ mit dem ZUF-8 erfasst (Schmidt et al., 1989). Der Skalenrange für die Summenskala liegt zwischen 8 und 32 Punkten, wobei hohe Werte für eine große Zufriedenheit sprechen (Kriz et al., 2008; Schmidt et al., 2008).

Die Veränderung der HrQoL der Patienten sowie die Zufriedenheit mit der Versorgung wurden entsprechend der Voraussetzungen der Daten mittels Student's-t-Tests bzw. Mann-Whitney-U-Test durchgeführt, um Gruppenvergleiche zu ermöglichen. Multiple lineare Regressionsanalysen wurden durchgeführt, um Variablen zu ermitteln, die die HrQoL der Patienten vorhersagen. Soziodemografische und klinische Variablen wurden als Prädiktoren in das Modell aufgenommen. Die Analysen wurden mit SPSS durchgeführt.

H2.6 Die NVF wird von den beteiligten Ärzten positiv wahrgenommen

Prozessqualität – qualitative Ärztebefragung

Zur Beantwortung der Sekundärhypothese sechs: Ärztezufriedenheit „Die NVF wird von den beteiligten Lotsen und Ärzten positiv wahrgenommen“ wurden die Outcomes wahrgenommene Auswirkungen, eingeschätzte Erfolgs- und Misserfolgskriterien und die Zufriedenheit bzw. Akzeptanz mit der NVF untersucht. Zur Identifizierung relevanter Dimensionen der Outcomes waren Fokusgruppeninterviews der Lotsen vorgesehen. Die Zielgruppe der Lotsen umfasste punktuell circa ein bis zwei somatische Lotsen je beteiligtem ZSE und ab dem IG-Zeitraum zusätzliche ein (selten auch zwei) psychosomatische bzw. psychiatrische Lotsen. Für die Stichprobengröße wurde das Prinzip der theoretischen Sättigung (Glaser und Strauss, 1999) angesetzt. Erwartet wurde dies bei drei Fokusgruppen in Präsenz mit je 10 Teilnehmern.

Im Rekrutierungszeitraum der KG wurde ein Fokusgruppeninterview mit somatischen Lotsen durchgeführt. Im Rekrutierungszeitraum der IG wurde für somatische und psychosomatische bzw. psychiatrische Lotsen ein Fokusgruppeninterview durchgeführt. Die drei durchgeführten Fokusgruppeninterviews wurden transkribiert und mit MAXQDA 2020 nach der Methode der deduktiven Kategorienanwendung nach Mayring (2015) kodiert.

Prozessqualität – quantitative Ärztebefragung

Die in den Fokusgruppen identifizierten Dimensionen zu Zufriedenheit, Akzeptanz und Auswirkungen sowie deren Determinanten wurden in einem zweiten Schritt zur Erstellung einer quantitativen Befragung verwendet. Angestrebt war eine Stichprobe von zehn Ärzten je ZSE. Der Fragebogen wurde auf die entsprechenden Zielgruppen abgestimmt und grob in drei Teile untergliedert: ZSE Haupt- bzw. Lotsenbefragung, Befragung zur ZSE Infrastruktur, Befragung der Typ-B-Zentrum nach NAMSE (Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, 2013) bzw. von weiteren Klinikärzten mit ZSE Kontakt. Die Befragung erfolgte nach Abschluss der Rekrutierung der IG.

Die Auswertung der quantitativen Befragung erfolgte deskriptiv.

Weitere Angaben zur Methodik sind im Evaluationsbericht in Kapitel 2.5.3.2 zu entnehmen. Anlage 2 des Evaluationsberichts enthält die erstellten Interviewleitfäden und Anlage 3 die quantitativen Fragebögen zur Ärztebefragung der Prozessqualität.

Gesundheitsökonomische Evaluation

H2.3 Die NVF führt zu Einsparungen bei den Diagnosekosten und einem verbesserten ICER im Vergleich zur RV.

Für die gesundheitsökonomische Evaluation wurden die Diagnosekosten und die Gesamtkosten mittels gängigen Bewertungssätzen⁵ ermittelt. Die kostenrelevanten Parameter wurden mit der Leistungsdokumentation durch die Ärzte im Studienverlauf, der Ärzte- und Patientenbefragung zu T2 sowie mittels Routinedaten operationalisiert. Die verwendeten Fragebögen sowie die Operationalisierung sind in Tabelle 7 im Evaluationsbericht Kapitel 2.5.4 dargestellt.

Unterschiede in den Kosten zwischen IG und KG wurden mittels Student's-t-Test oder Mann-Whitney U-Test untersucht. Für die Diagnosekosten wurde die ICER zur Bestimmung der zusätzlichen Kosten je zusätzlicher Diagnose in der IG sowie eine Kostennutzwert-Relation mittels qualitätsadjustierter Lebensjahre (QALY's) für eine Bewertung möglicher Zusatzkosten ermittelt.

Entwicklung eines neuen Screeninginstruments

H2.4 Geeignete Screening-Fragen können im klinischen Alltag zur Priorisierung von diagnostischen psychiatrischen bzw. psychosomatischen Maßnahmen herangezogen werden

Zur Prüfung, ob aus den standardisierte Fragebögen zur mentalen Gesundheit ein neues kurzes Screeninginstrument zur Unterstützung der Diagnosestellung von psychischen Erkrankungen für einen gegebenenfalls routinemäßigen Einsatz im ZSE entwickelt werden kann, wurden ausschließlich Daten von Patienten ≥ 18 Jahren berücksichtigt, da für Kinder (≥ 12 bis < 18 Jahre) andere standardisierte Instrumente verwendet wurden. Die eingesetzten standardisierten Instrumente wurden zunächst durch die psychiatrischen bzw. psychosomatischen Lotsen evaluiert (zu T1 und T2). Zur Selektion der Items wurde eine explorative Faktorenanalyse (EFA) durchgeführt. Hierzu wurden die Daten der standardisierten Fragebögen aus beiden Gruppen (KG und IG) verwendet, die bei Studieneinschluss (T1) am ZSE ausgefüllt wurden. Zur Evaluation der Konsistenz der extrahierten Faktorenstruktur in der EFA bzw. der Modellgüte und der

⁵ Die Ausführung zur Ermittlung der Bewertungssätze ist dem Kapitel 2.5.4.1 Generierung der Bewertungssätze im Anhang 4 Gesundheitsökonomie des Evaluationsberichts zu entnehmen.

internen Validität des neuen Screeninginstruments wurden konfirmatorische Faktorenanalysen (KFA) durchgeführt. Das Modell enthielt alle in der EFA identifizierten Faktoren und Items. Zur Evaluation der Trennschärfe des neu generierten Screeninginstruments für die Prädiktion der Diagnose einer psychischen Erkrankung wurde eine Receiver Operating Characteristic (ROC) Kurve berechnet und die Area Under the Curve (AUC) berichtet.

Alle statistischen Analysen wurden mit SPSS, STATA bzw. SAS durchgeführt.

Eine ausführliche Beschreibung der Auswertungsmethodik steht im Evaluationsbericht in Kapitel 2.5 zur Verfügung.

6. Projektergebnisse

6.1 Darstellung der Patientenpopulation

684 Personen konnten in die SV-Kohorte (KG) und 695 Personen in die NVF-Kohorte (IG) rekrutiert werden. Damit wurden die vorab berechneten erforderlichen Fallzahlen erreicht. Die Personen, die einer Teilnahme am Projekt zustimmten, unterschieden sich in Alter, Geschlechtsverteilung und Dauer der Symptomatik vor Vorstellung nicht signifikant von denen, die eine Teilnahme ablehnten.

Die Patientencharakteristika bei Einschluss ins Projekt werden im Evaluationsbericht detailliert dargestellt (siehe Tabelle 8 zum Evaluationsbericht). Die SV- und die NVF-Kohorte unterschieden sich bzgl. der meisten Charakteristika bei Einschluss in das Projekt statistisch nicht (u. a. bzgl. Alter, Geschlecht, Dauer der Hauptsymptome, Zahl der mittels human phenotype ontology (HPO) kodierten Symptome sowie Behindertenstatus und HrQoL). Die Patienten der SV und NVF waren im Mittel 46 Jahre (IQR=32-56 Jahre) alt; in der SV-Kohorte waren 59,6% weiblich und in der NVF 61,4%. Die Beschwerdedauer vor Vorstellung im ZSE betrug im Median 5 Jahre (IQR in der SV 2-11 bzw. in der NVF 2-12). Statistische Unterschiede zwischen den Gruppen bestanden in folgenden Punkten: In der SV-Kohorte waren mehr Kinder und Jugendliche (N=42) im Vergleich zur NVF-Kohorte (N=26). Auch befanden sich in der SV-Kohorte mehr Menschen in der Ausbildung als in der NVF, während in der NVF mehr Menschen einen höheren Abschluss hatten.

Nur wenige Studienteilnehmer widerriefen während des Projekts ihre Zustimmung zur Teilnahme, so dass für die Informationen zu Studieneinschluss die Daten von 678 (SV) bzw. 689 (NVF) Personen ausgewertet werden konnten.

6.2 Effektevaluation

6.2.1 Primäre Hypothese: Durch die NVF erhält ein höherer Anteil an Patienten eine Diagnosestellung

Insgesamt wurden in der SV-Kohorte 291 neue Diagnosen gestellt, in der NVF-Kohorte 1.158 neue Diagnosen. Bei 180 von 672 Teilnehmern der SV-Kohorte (26,8%) und 228 von 686 Teilnehmern der NVF-Kohorte (33,2%) wurde als Teil der Abklärung während des Projekts ZSE-DUO eine genetische Diagnostik durchgeführt.

Der Anteil der Personen, bei denen spätestens 12 Monate nach erster Vorstellung im ZSE eine erklärende Diagnose bzw. Diagnosekombinationen gestellt werden konnten, lag bei 18,8% in der SV und bei 41,6% in der NVF. Eine Metaanalyse mit zufälligen Effekten für die 11 ZSE erwies sich als signifikant ($p < 0,001$). Die gepoolte OR für den Effekt der Untersuchungsgruppen über die

11 ZSE ergab, dass Patienten in der NVF eine 3,1 mal häufigere Wahrscheinlichkeit hatten, eine erklärende Diagnose zu erhalten, als Patienten der SV (95%-KI [1,83; 5,29]). Auch in Betrachtung der Zentrebene zeigte sich durchgängig für alle Zentren ein höherer Anteil in der NVF. Auf Zentrebene fiel der beobachtete Effekt für 6 von 11 ZSE signifikant aus (vergleiche Tabelle A1.1 im Anhang 1 zum Evaluationsbericht). Eine Ausreißeranalyse für das ZSE mit dem höchsten OR=43,53, ergab bei Ausschluss immer noch einen signifikanten Effekt für die Gesamtgruppe (OR=2,83; 95%-KI [1,83; 4,37]).

Die explorative gemischte logistische Regression bestätigt die vorigen Ergebnisse für den Gesamteffekt (OR=3,45; 95% Vertrauensintervall [1,99-5,65]). Bei Aufnahme der Kontrollvariablen stieg der Effekt sogar noch an (OR=3,62; 95% Vertrauensintervall [2,05-6,02] bzw. für das Interaktionsmodell OR=4,11; 95% Vertrauensintervall [2,16-7,22]). Die OR zu allen Kontrollvariablen sind Anhang 1 zum Evaluationsbericht zu entnehmen (siehe Tabelle A1.2 oder Tabelle A1.11).

Dabei war die Zahl der Personen, bei denen eine SE zur Erklärung der Symptomatik beitrug, in den Gruppen mit 8,8% (SV) bzw. 11,2% (NVF) vergleichbar (Basismodell: OR=1,31; 95% Vertrauensintervall [0,73-2,13]), während in der NVF signifikant mehr psychische Störungen (Basismodell OR=16,98; 95% Vertrauensintervall [9,14-29,78]) und nicht-seltene somatische Erkrankungen (Basismodell OR=2,26; 95% Vertrauensintervall [1,50-3,27]) an den erklärenden Diagnosen bzw. Diagnosekombinationen beteiligt waren. Insgesamt konnten bei 10% der SV-Kohorte und bei 30% der NVF-Kohorte erklärende Diagnosen gestellt werden, die nur aus psychischen Störungen und/oder nicht-seltenen somatischen Erkrankungen bestanden und damit eine SE mit hoher Wahrscheinlichkeit ausschlossen. Die Zusatzanalysen zu den erfassten Diagnosekombinationen und der Anzahl an Diagnosestellungen pro Patient geben Hinweise darauf, dass durch die NVF eine höhere Komplexität in der Diagnosestellung ermöglicht wird.

Die Primärhypothese konnte bestätigt werden. Nur in Betrachtung der Diagnosen für eine SE konnte kein Vorteil der NVF gegenüber der SV ermittelt werden.

Die detaillierten Ergebnisse zu den Subanalysen, alle OR zu den Kontrollmodellen nach Diagnoseart sowie weitere Ergebnisse für mindestens eine gesicherte aber nicht erklärende Diagnose sind im Evaluationsbericht Anhang 1 in Kapitel 3.2.1.1 berichtet.

6.2.2 Die NVF verkürzt die Zeitdauer bis zur Diagnosestellung von SE, psychischen Störungen und weiteren Erkrankungen sowie zum Ausschluss einer SE als Hauptdiagnose

In der SV wurden erklärende Diagnosen im Median (Mdn) 2,5 Monate (IQR=4) nach der ersten Vorstellung im ZSE gestellt, mit der NVF im Median direkt bei oder kurz nach der Erstvorstellung (0 Monate, IQR=4). In der NVF wurde signifikant schneller eine Diagnose gestellt ($p \leq 0,001$). Das explorative lineare Basis-Regressionsmodell ergab einen Effekt der Untersuchungsgruppen von $\beta_{SV/NVF} = -1,37$ Monate (95%-KI [-2,08; -0,70]). Bzgl. der Diagnose einer SE als Teil der erklärenden Diagnosen zeigte sich dabei kein Unterschied zwischen den medianen Diagnosezeiten zwischen SV und NVF (3 Monate vs. 2 Monate, $p=0,450$). Bei den psychischen Störungen (SV: 1 Monat vs. NVF: 0 Monate, $p=0,012$) und den weiteren, nicht-seltenen somatischen Erkrankungen (SV: 2 Monate vs. NVF 1 Monat, $p=0,002$) war die Diagnosestellung in der SV jeweils signifikant langsamer als in der NVF. Für die Ausschlussdiagnosestellung einer SE zeigte sich ebenfalls eine beschleunigte Diagnosestellung in der NVF (Mdn=0 Monate) gegenüber der SV (Mdn=2 Monate, $p < 0,001$).

Zusammenfassend konnte die Hypothese 2.1 bestätigt werden. Nur in Betrachtung der Diagnosedauer für eine SE konnte kein Vorteil der NVF gegenüber der SV ermittelt werden. Ergebnisse zur Dauer der Diagnosestellung für mindestens eine gesicherte Diagnose sowie die weiteren Ergebnisse der explorativen Regressionsmodelle sind in Evaluationsbericht bzw. Anhang 1 in Kapitel 3.2.1.2 ausgewiesen.

6.2.3 Die Überleitung aus dem ZSE in die Regelversorgung gelingt mit der NVF häufiger

Von allen 672 Teilnehmern der SV-Kohorte mit Verlaufsinformationen (n=658) konnten 81 (12,3%), bei denen mindestens eine gesicherte Diagnose gestellt werden konnte, erfolgreich an (lokale) Leistungserbringer zur Weiterbehandlung in der RV übergeben werden. Bei der NVF waren dies 181 von 659 (27,5%) Teilnehmer. Ein Fisher's Exact Test sowie eine logistische Regression bestätigten die deskriptive Beobachtung zur Überleitung in die RV als signifikant häufiger in der NVF ($p < 0,001$; Basismodell OR=2,70; 95%-KI [2,02; 3,60]).

Die Hypothese 2.2 konnte somit bestätigt werden.

Ergebnisse zur Überleitung nach der Diagnosestellung je Diagnoseart sowie die weiteren Ergebnisse der explorativen Regressionsmodelle sind in Evaluationsbericht bzw. Anhang 1 in Kapitel 3.2.1.3 ausgewiesen.

6.2.4 Einschätzung des Verzerrungspotenzials

Insgesamt ergaben die Analysen zu möglichen Verzerrungen folgende Hinweise auf Verzerrungen.

Bezüglich der **Abschätzung eines möglichen Selektionsbias** ergab der Vergleich der an ZSE-DUO teilnehmenden gegenüber der nicht-teilnehmenden Patienten keine Unterschiede. Für einen Vergleich der eingeladenen gegenüber der nicht-eingeladenen Patienten für die gesamte Projektlaufzeit ergab ein Chi-square test für kategoriale Variablen einen höheren Anteil an Frauen ($p = 0,017$) und Älteren ($p < 0,001$) in der Gruppe der eingeladenen Patienten. Ein höheres Alter zeigte sich ebenfalls im KG-Zeitraum für die Eingeladenen ($p < 0,001$). Zudem ergaben sich zwischen den Eingeladenen und Nicht-Eingeladenen Unterschiede hinsichtlich der Gründe für eine ausbleibende Einladung ($p < 0,001$).

Zur **Abschätzung einer Änderung in der Versorgungsqualität** ergab der Vergleich einer retrospektiven Kohorte von Patienten zur KG keine Unterschiede hinsichtlich des Anteils an erklärenden Diagnosen sowie hinsichtlich der Dauer bis zu einer Diagnosestellung.

Bezüglich der Rekrutierung der Patienten in die KG und IG, ergaben ein Mann-Whitney U- Test einen signifikanten Unterschied in der Dauer zwischen Erstkontakt und Präsenzsprechstunde ($p < 0,001$). In der IG (Mdn=4) wurde mehr Zeit aufgewendet als in der KG (Mdn=2).

Die Analysen zu den **Auswirkungen der COVID-19 Pandemie** ließen auf einen möglichen Einfluss durch diese (Covidbedingte Einschränkungen der Kommunikation (ZSE/Klinik) und Terminabsage/-aufschub am ZSE) schließen (siehe Tabelle 19 des Evaluationsberichts). Die Restvarianz für den längeren Zeitraum in der NVF könnte auf Verzögerungen durch Terminabsprachen zwischen den Lotsen, Bearbeitung der Unterlagen durch beide Lotsen, intensivere Vorbereitungen der Fälle oder den zusätzlichen Arbeits-(zeit-)aufwand durch den psychischen Präfragebogen in der NVF zurückgeführt werden.

Die weiteren Analysen zum Einfluss von COVID-19 ergaben geringe Effekte durch die Priorisierung in der ersten COVID-19 Welle für eine Überleitung in die RV. In ZSE mit Priorisierung

wurde eine geringere Quote an Überleitungen in die RV ermittelt (siehe Tabelle 17 des Evaluationsberichts).

Die detaillierten Ergebnisse der Analysen zu möglichen Verzerrungen durch das Studiendesign bzw. die COVID-19 Pandemie sind in Kapitel 3.2.2 des Evaluationsberichts dargestellt.

6.3 Prozessevaluation

6.3.1 Die NVF verbessert die Patientenzufriedenheit und die HrQoL

Qualitative Patientenbefragung

Die geplante Stichprobengröße für die qualitative Befragung zu den Erwartungen und zur Zufriedenheit von 10% der Gesamtstichprobe wurde mit insgesamt 149 Patienten vor dem ersten Kontakt im ZSE (KG: N=79; IG: N=70) und 126 Patienten 12 Monate nach dem ersten Interview (KG: N=66; IG: N=60) erreicht. Es nahmen Patienten aus acht der elf teilnehmenden ZSE teil. Die Geschlechtsverteilung weist einen leichten Überhang an Frauen auf (T0: 60% vs. 40%). Die Verteilung über die Altersgruppen zeigt, dass minderjährige Patienten unterdurchschnittlich rekrutiert werden konnten (T0: 12-18 Jahre, N=9 (6%); 19-40 Jahre, N=46 (31%); 41-60 Jahre, N=63 (42%) und 61 Jahre und älter, N=31 (21%)). Die Drop-Out-Rate lag in der KG bei N=13 (16%) und in der IG bei N=10 (14%).

Die Ergebnisse der qualitativen Telefoninterviews zeigten, dass die Erwartungen und Behandlungsziele sich nicht zwischen den Versorgungsformen unterschieden. Eine holistische Betrachtung und eine gute Arzt-Patienten-Beziehung, in der sich die Patienten in ihren Symptomen ernstgenommen und nicht „abgestempelt“ fühlen, sind die grundlegenden Erwartungen an die Versorgung in einem ZSE. In beiden Gruppen deckten sich die Erwartungen an die Behandlung in einem ZSE nicht mit den Leistungen, die durch die Zentren abgedeckt werden; u.a. wurde erwartet, dass Experten verschiedener Fachrichtungen zusammen vor Ort seien und ein Termin im ZSE auch damit einhergeht, von diesen vor Ort untersucht zu werden bzw. das eine kontinuierliche Betreuung und Begleitung der Patienten durch das ZSE über einen längeren Zeitraum stattfindet. Es zeigte sich, dass die Patienten der IG insgesamt zufriedener mit der Versorgung waren; insbesondere Patienten bei denen keine SE bzw. keine psychischen Störungen bzw. psychiatrischen Erkrankungen diagnostiziert wurden.

Die Erwartungen an die Behandlung im ZSE unterschieden sich nicht zwischen den Patienten, die die SV erhalten haben, und jenen, die die NVF erhielten. Patienten der NVF äußerten sich insgesamt zufriedener, vor allem, wenn keine psychischen bzw. psychiatrischen Diagnosen gestellt wurden und dies einen Ausschluss einer psychischen bzw. psychiatrischen Ursache der Symptome bedeutete.

Quantitative Patientenbefragung

Die HrQoL von N=1.005 Patienten, die sowohl zu T0 als auch zu T2 teilgenommen haben, gemessen mit der EQ-5D-visual analogue scale (VAS) der KG und der IG unterschied sich weder zu T0 (KG: N=500; Mittlerer Rang=514,26; IG: N=505; Mittlerer Rang=491,86; U=120622,00; z=-1,228; p=0,219) noch zum 12-Monats-Follow-up (KG: N=500; Mittlerer Rang=499,65; IG: N=505; Mittlerer Rang=506,32; U=124573,00; z=-0,366; p=0,715) signifikant voneinander. Die Vergleiche der HrQoL zu T2 mit geschlechtsadjustierten Referenzwerten (Janssen et al., 2019) zeigte eine signifikant reduzierte HrQoL für die Teilnehmer von ZSE-DUO (Frauen: N=596; M=50,80; SD=22,76; t=-27,031; df=595; p≤0,001; Männer: N=387; M=50,83; SD=23,71; t=-22,546; df=386; p≤0,001) (siehe auch Anhang 2 zum Evaluationsbericht).

Ein Zuwachs von HrQoL der Patienten in der NVF gegenüber der SV konnte nicht festgestellt werden.

Die Patientenzufriedenheit mit der SV bzw. der NVF wurde 12 Monate nach der ersten Vorstellung im ZSE durch den standardisierten ZUF-8 Fragebogen erfasst (n=959). Die Zufriedenheit lag im Median in der SV-Kohorte (n=461) bei 22 (IQR: 16-26) während sie in der NVF-Kohorte (n=498) bei 23 (IQR: 19-27) lag. Es zeigte sich ein signifikanter Unterschied zwischen den Patienten der KG und der IG hinsichtlich der Zufriedenheit (KG: N=461; Mittlerer Rang=450,34; IG: N=498; Mittlerer Rang=507,45; U=101116,500; z=-3,194; p=0,001).

Die Patientenzufriedenheit in der Gruppe der NVF war signifikant höher als in der Gruppe der SV.

6.3.2 Die NVF wird von den beteiligten Ärzten positiv wahrgenommen

Für die qualitative Befragung zur Ärztezufriedenheit konnten für die erste Fokusgruppe acht somatische Lotsen im KG-Zeitraum rekrutiert werden. Im IG-Zeitraum konnten für die zweite Fokusgruppe vier somatische Lotsen und für die dritte sechs psychosomatisch bzw. psychiatrische Lotsen gewonnen werden.

An der quantitativen Online-Befragung zur Ärztezufriedenheit nahmen 46 Ärzte der ZSE (inkl. ehemaliger Lotsen) teil. Von den Ärzten aus den Typ-B-Zentren bzw. aus dem Klinikum, die ebenfalls in die Diagnosestellung von ZSE-DUO Patienten involviert waren, nahmen 23 Ärzte teil. Zur ergänzenden Infrastrukturbefragung der ZSE nahmen drei administrative Leitungen sowie fünf Koordinationsassistenten teil.

Zur Ermittlung der relevanten Elemente der NVF wurden die Prozesse der Versorgung am ZSE in der SV und NVF in drei Fokusgruppeninterviews untersucht. Die identifizierten Prozesse und Abweichungen bzw. Ergänzungen gegenüber den SOP bzw. Projektplanung werden im Evaluationsbericht detailliert dargestellt (siehe Abbildung A3.1 im Anhang 3 zum Evaluationsbericht). Durch die ermittelten Abweichungen wurde keine Konfundierung der ermittelten Haupteffekte gesehen.

An der Ärztebefragung zur Zufriedenheit nahmen insgesamt 26 ärztliche „somatische“ Lotsen und 18 ärztliche psychiatrische bzw. psychosomatische Lotsen teil (davon 67% bzw. 69% weiblich).

Die NVF wurde mehrheitlich positiv bewertet. Aus Sicht der ärztlichen Lotsen traf für 89% bis 94% eher bzw. voll und ganz zu, dass die NVF ermöglicht, voneinander zu lernen, eine sinnvolle Ergänzung zum regulären Versorgungsangebot an Universitätskliniken darstellt, die Patienten ganzheitlicher gesehen werden und die Schwelle zur psychiatrisch und psychotherapeutischen Versorgung geringer ist. 91% der somatischen Lotsen (von n=22) und 75% der psychiatrischen bzw. psychosomatischen Lotsen (von n=12) gaben an, (sehr) zufrieden mit der interdisziplinäre Zusammenarbeit mit dem jeweils anderen Kollegen zu sein. Insgesamt waren die beteiligten Ärzte an den Zentren (sehr) zufrieden mit der NVF (79%, von n=34).

Damit kann die Hypothese als bestätigt angesehen werden, wenn auch die identifizierten Barrieren und Optimierungspotentiale nicht unberücksichtigt bleiben sollten.

Die Ergebnisse zur Zufriedenheit mit den Einzelaspekten der Versorgung bzw. den Rahmenbedingungen sind in Abbildungen A3.3 und A3.4 im Anhang 3 zum Evaluationsbericht dargestellt. Im Anhang 3 des Evaluationsberichtes werden die ermittelten Barrieren an den Schnitt-

stellen zur RV in der niedergelassenen Gesundheitsversorgung und Klinikintern sowie die Infrastruktur betreffend zusammen mit den als relevant bewerteten Strategien zum Umgang mit diesen ausführlich dargestellt.

6.4 Gesundheitsökonomie

Die NVF führt zu Einsparungen bei den Diagnosekosten und einem verbesserten inkrementellen Kosteneffektivitätsverhältnis im Vergleich zur RV

Für die Diagnosekosten ergab ein *U*-Test für die IG signifikant höhere Kosten pro Patient ($M=1.564$ EUR, $SD=554$ EUR) als in der KG ($M=1.142$ EUR, $SD=417$ EUR, $p<0,001$). Die weitere deskriptive Statistik für die ZSE-spezifischen Leistungen und für die medizinischen Untersuchungen werden im Anhang 4 zum Evaluationsbericht dargestellt (siehe Tabellen A4.9 und A4.10). Eine Auswertung nach den Leistungskomplexen der NVF ist im Anhang 4 zum Evaluationsbericht ausgewiesen (siehe Tabelle A4.11).

Die Auswertung der Diagnosekosten insgesamt nach Diagnosestellung ergab für die IG höhere Kosten pro Patient als in der KG: Die Differenz fällt für Patienten ohne Diagnosestellung am höchsten aus (502 EUR pro Patient), für Patienten mit einer gesicherten, aber nicht erklärenden Diagnose beträgt sie 274 EUR pro Patient, für Patienten mit einer erklärenden Diagnose 228 EUR (siehe Abbildung A4.5 im Anhang 4 zum Evaluationsbericht).

Für die Kosten je zusätzlich erklärender Diagnose wurde eine ICER von 1.745 EUR bestimmt ($N=1.333$). Dieses Ergebnis ist nach Drummond et al. (2015) als eine medizinisch überlegene Intervention (24% höherer Anteil erklärender Diagnosen) mit zusätzlichen Kosten einzuordnen.

Zur weiteren Beurteilung der Kosteneffektivität wurde die Kosten-Nutzwert-Relation unter Berücksichtigung der HrQoL bestimmt. Für die Beurteilung der Änderung der HrQoL wurden die Angaben der Patienten in der Patientenbefragung zu T1 und T2 herangezogen. Für eine, Dropout bedingt, reduzierte Stichprobe ($N=835$) wurden zusätzliche Kosten je erklärender Diagnose (ICER) von 1.547 EUR ermittelt und für die Kosten-Nutzwert-Relation 31.318 EUR pro QALY. Die ermittelte Kosten-Nutzwert-Relation liegt damit über dem internationalen Schwellenwert zur Zahlungsbereitschaft von 21.000 EUR pro QALY, aber unter dem für schwer erkrankte Patienten von 53.000 EUR pro QALY (Zala et al. 2020, Leigh et al. 2016) und weist damit für letztere eine vertretbare Kosten-Nutzwert-Relation auf.

Für die Gesamtkosten insgesamt konnte kein Unterschied zwischen IG ($M= 6.009$ EUR, $SD=9.770$ EUR) und KG ($M=5.685$ EUR, $SD=13.386$ EUR) je Patient ermittelt werden ($p=0,275$), auf der Ebene der beobachteten Leistungsbereiche ebenfalls nicht (siehe Tabelle A4.14 im Anhang 4 zum Evaluationsbericht).

Weitere Ergebnisse zu Einzelleistungsebene und nach Diagnosestellung werden im Evaluationsbericht Anhang 4 in Kapitel 3.2.4 berichtet.

Da die NVF nicht unmittelbar zu Einsparungen geführt hat, kann die Hypothese „Die NVF führt zu Einsparungen bei den Diagnosekosten und einem verbesserten ICER im Vergleich zur RV“ nicht bestätigt werden.

6.5 Entwicklung eines neuen Screeninginstruments

Geeignete Screening-Fragen können im klinischen Alltag zur Priorisierung von diagnostischen psych. Maßnahmen herangezogen werden

In die Analyse wurden 1.300 erwachsene Patienten (KG N=636, IG N=664) eingeschlossen, von denen mindestens ein ausgefüllter Patienten-Fragebogen zu Baseline vorlag.

Die psychiatrischen bzw. psychosomatischen Lotsen nutzten die standardisierten Fragebögen in der Anamnese der meisten Patienten und beurteilten den Einsatz der Fragebögen als sinnvoll.

Eine EFA wurde anhand aller Items der standardisierten Fragebögen zur mentalen Gesundheit durchgeführt. Anhand der Faktorladungen wurden dann systematisch Items ausgeschlossen. Die finale Faktorenstruktur deckte verschiedene Domänen der mentalen Gesundheit ab und die Faktoren zeigten eine akzeptable bis hohe Reliabilität. Anhand der Skalen der verbliebenen Items konnte ein Summenscore für das neu erstellte Screeninginstrument berechnet werden. Das so generierte Modell konnte in KFAs entsprechend etablierter Grenzwerte hinreichend bestätigt werden.

Als Ergebnis der ROC-Analyse, kann die Trennschärfe für die Diagnose einer psychischen Erkrankung basierend auf dem Summenscore des neuen Screeninginstruments als befriedigend eingestuft werden.

Die Ergebnisse sind detailliert in Evaluationsbericht Anhang 5 beschrieben.

7. Diskussion der Projektergebnisse

Bei Menschen mit komplexer Symptomatologie, die wegen einer unklaren Diagnose an einem A-Zentrum für SE vorgestellt werden, verbessert die NVF die Wahrscheinlichkeit statistisch signifikant und klinisch relevant, eine die Symptomatik vollständig erklärende Diagnose bzw. Diagnosekombination zu finden. Gleichzeitig wird die Zeit bis zur Diagnosestellung mit der NVF verkürzt und mehr Betroffene können gezielt und erfolgreich zur Weiterbehandlung in die (lokale) RV übergeben werden. Während sich die HrQoL bei den Patienten in den 12 Monaten nach Erstvorstellung im ZSE nicht änderte und zwischen den Gruppen nicht unterschied, waren die in der NVF betreuten Patienten signifikant zufriedener mit der Versorgung als die der SV-Kohorte. Auch die beteiligten Ärzte bewerteten die NVF mehrheitlich positiv. Die standardisierten Fragebögen vor Erstvorstellung der Patienten in der Ambulanz wurden von den psychiatrischen bzw. psychosomatischen Fachärzten als sinnvoll beurteilt.

Im Projekt ZSE-DUO wurde bei 26,8% der Teilnehmer der SV-Kohorte und 33,2% der Teilnehmer der NVF-Kohorte eine genetische Diagnostik durchgeführt. Die Bedeutung einer genetischen Diagnostik im Rahmen der Abklärung von Menschen mit einer unklaren Symptomatik und Verdacht auf eine SE wurde in verschiedenen Projekten wie TRANSLATE-NAMSE, dem US-amerikanischen Undiagnosed Disease Network oder dem britischen 100.000 Genome Project untersucht (Rillig et al. 2022; Schoch et al. 2021; 100,000 Genomes Project 2021). Genetische Untersuchungen bis hin zum Whole Genome Sequencing führten in diesen Projekten bei ca. 25% der Teilnehmer zu einer Diagnosestellung (Schoch et al. 2021; 100,000 Genomes Project 2021). Zusammen mit einer klinischen Evaluation gelang eine Diagnosestellung in 30-35% der Fälle (Rillig et al. 2022; Schoch et al. 2021). Damit bleiben jedoch sehr viele Fälle ungeklärt.

In ZSE-DUO konnte bei 10% der Teilnehmer der SV- und 14% derer der NVF-Kohorte eine SE neu diagnostiziert werden. Auf den ersten Blick erscheint dies geringer als bei anderen Projekten (Rillig et al. 2022; Schoch et al. 2021; 100,000 Genomes Project 2021). Allerdings wurden in ZSE-DUO zum größten Teil Erwachsene betreut, während die anderen Projekte einen größeren Anteil Minderjähriger untersuchten. Das Alter hat einen relevanten Einfluss darauf, mit welcher Wahrscheinlichkeit bei unklarer Diagnose durch ein ZSE eine SE diagnostiziert wird. Rillig et al. (2022) berichten über die Diagnosestellung einer SE bei 1.088 von 3.619 (30%) untersuchten Kindern und 313 von 2.033 (15%) in TRANSLATE-NAMSE untersuchten Erwachsenen. Auch weitere Unterschiede in der Zusammensetzung der Stichprobe zwischen den Projekten können wir nicht ausschließen.

Eine Besonderheit bei ZSE-DUO ist, dass der Fokus auf der Etablierung von Diagnosen lag, die die gesamte Symptomatik eines Patienten erklären. Mit der NVF gelang dies in mehr als 40% der Fälle. Bei ca. 11% der Teilnehmer wurde mit der NVF eine SE diagnostiziert, die die Symptomatik (mit)erklärte, während bei 30% eine SE mit hoher Wahrscheinlichkeit als Ursache der komplexen Beschwerden der Patienten ausgeschlossen werden konnte, da die die Symptomatik erklärende Diagnose bzw. Diagnosekombination aus den Bereichen der psychischen Störungen und/oder der nicht-seltenen, somatischen Erkrankungen stammte. Damit wurden mehr Fälle aufgeklärt als bei einer intensiven klinischen Evaluation plus ausgedehnten genetischen Diagnostik allein. Dies ist klinisch sehr relevant, da die Diagnosefindung – ob es sich um eine SE handelt oder nicht – eine gezielte Überleitung zur Behandlung in die RV erlaubt und unnötige weitere Diagnostik verhindern hilft. Zudem war in der NVF die Zeit bis zur erklärenden Diagnosestellung kürzer als in der SV und mehr Menschen konnten gezielt in die RV vermittelt werden.

Menschen mit einer chronischen und komplexen Symptomatik, die zur Diagnosefindung an einem ZSE vorgestellt werden, haben einen hohen Leidensdruck (Witt et al. 2023). Es erscheint daher überraschend, dass mit der SV im ZSE-DUO Projekt nur bei 4% der Teilnehmer eine psychische Störung als Ursache bzw. Teil der Erklärung der Symptomatik diagnostiziert wurde. Eine ganz ähnliche Punktprävalenz von knapp über 4% wurde auch von Rillig et al. (2022) für die erwachsenen Teilnehmer an TRANSLATE-NAMSE berichtet. Im Gegensatz dazu lag die 12-Monats-Prävalenz in einer repräsentativen deutschen Stichprobe bei fast 28% (Jacobi et al. 2014). Mit der NVF in ZSE-DUO konnten dann bei ca. 50% aller Teilnehmer mit einem standardisierten und dem aktuellen Wissensstand entsprechenden Vorgehen psychische Störungen diagnostiziert werden, die in fast 14% der Teilnehmer als alleinige Erklärung für die Symptomatik eingeordnet wurden und in weiteren fast 15% zur Symptomatik beitrugen. Diese Störungen wären ohne die neue Lotsenstruktur zumindest teilweise nicht und nicht so schnell erkannt und damit unbehandelt geblieben.

Die HrQoL wurde von den ZSE-DUO-Teilnehmern zu Projektbeginn deutlich schlechter beurteilt als in einer repräsentativen Stichprobe. Dies verdeutlicht die von den Patienten in der quantitativen und qualitativen Befragung berichteten körperlichen und psychischen Belastungen, den hohen Leidensdruck sowie die Erwartungen an die Versorgung in einem ZSE. Die höhere Patientenzufriedenheit in der IG kann durch die duale Lotsenstruktur und der damit einhergehenden holistischen Betrachtung, die von den Patienten explizit als Erwartung benannt und präferiert wird, begünstigt werden (Mundlos 2018). Patienten wünschen sich eine persönliche Einbindung und engen Kontakt zu den Behandlern (Babac et al. 2018; Caputo 2014; Crowe et al. 2019; Gainotti et al. 2018; Huyard 2009; Morel & Cano 2017; Stanerevic Katavic 2019). Insgesamt zeigte sich in der qualitativen Befragung, dass die Erwartungen, die die Patienten an eine Behandlung in einem ZSE haben, sich oftmals nicht mit dem decken, was die

ZSE anbieten. Dies macht deutlich, dass das Leistungsspektrum der ZSE den Patienten besser dargestellt werden muss, damit unrealistische Erwartungen nicht zu Frustration und Enttäuschung führen. Dies ist vor allem deshalb wichtig, da ein Großteil der Patienten das ZSE als „letzte Hoffnung“ sieht.

Eine Kosten-Nutzwert-Relation ergab gegenüber einem Schwellenwert zur Bewertung der Zahlungsbereitschaft einer schwer erkrankten Population vertretbare Kosten. Das Ergebnis ist jedoch unter Vorbehalt zu interpretieren: Es war kein Unterschied in der Lebensqualität (QALY) innerhalb der Patienten (Vergleich T1 zu T2) sowie zwischen KG und IG zu ermitteln, der Beobachtungszeitraum (Diagnosestellung bis Ende des Beobachtungszeitraums) zwischen KG und IG ist nicht vergleichbar und beträgt nicht genau 12 Monate. Zudem ist der Beobachtungszeitraum für eine Bewertung nach dem QALY Konzept zu kurz, um Veränderungen in den QALY zu ermitteln. Die Erkenntnisse aus der Patientenbefragung zu den Auswirkungen einer Diagnose auf die HrQoL für das untersuchte Patientenkollektiv, führen dies eindrücklich aus.

Zur Bewertung der NVF können die Gesamtkosten nicht herangezogen werden, da die enthaltenen Therapiekosten nicht Gegenstand der Hypothese waren und wie die HrQoL aufgrund des Zeitraumes eines Therapiebeginns sowie krankheitsbedingt verschiedener Therapieansätze nicht zwischen den Patienten der KG und IG vergleichbar sind.

Die Gesundheitsökonomische Evaluation ergab zusätzliche Kosten von 1.745 EUR je zusätzlich gestellter erklärender Diagnose in der IG gegenüber der KG. Eine Bewertung, ob es sich dabei um eine gute Kosteneffektivitätsrelation handelt, muss durch den Entscheidungsträger erfolgen. 23% mehr Patienten erhielten in der IG gegenüber der KG eine erklärende Diagnose. Ob sich dies langfristig kosteneffektiv auswirkt - im Sinne eines positiven Effekts auf die Gesundheit der Patienten durch eine geeignete Therapieeinleitung, eine Reduktion der Kosten für weitere Diagnostik und/oder eine verbesserte HrQoL, kann mit den vorliegenden Daten nicht beantwortet werden. Hierzu bedarf es weiterer Forschung über einen längerfristigen Zeitraum zur Beurteilung. Für eine gesundheitsökonomische Bewertung müssten die langfristigen Kosten und Effekte (QALYs) bestimmt werden.

Die NVF und deren Kernelemente wurden von den beteiligten Lotsen mehrheitlich positiv wahrgenommen. Bezüglich der Prozesse an den Schnittstellen zur weiteren Diagnostik und infrastruktureller Aspekte besteht jedoch aus Sicht der befragten Ärzte noch Verbesserungspotential. Erste Ansatzpunkte zum Umgang mit den Schnittstellenproblemen konnten identifiziert werden. Die von den Ärzten adressierten Barrieren und Verbesserungsvorschläge sollten bei der Umsetzung in die RV berücksichtigt werden. Ein Leitfaden und Handlungsempfehlungen für die NVF zur Integration in bestehende oder neue ZSE wurde mit dem Manual *Version 1.0 Duale Lotsenstruktur an Zentren für Seltene Erkrankungen* in Zusammenarbeit der Projektmitglieder unter Berücksichtigung der zur Studie entwickelten SOPs sowie der qualitativen und quantitativen Erkenntnisse aus der Ärztebefragung erstellt (de Zwaan et al. 2022).

Einordnung möglicher Limitierungen der Studie

Studiendesign: Ein doppelblindes, randomisiertes Studiendesign gilt als Goldstandard zum Wirksamkeitsnachweis einer Maßnahme (Bothwell et al. 2016). Für ZSE-DUO wurde jedoch ein Kohortendesign gewählt, da bei einem randomisierten Design eine „Kontamination“ der SV-Kohorte mit Nutzung von Komponenten der NVF als unvermeidbar eingeschätzt wurde. Mit anderen Worten, es wurde angenommen, dass bei paralleler, randomisierter Zuweisung von Teilnehmern innerhalb eines ZSE zur SV und NVF der hohe Leidensdruck der Patienten auch der SV mit höchster Wahrscheinlichkeit zu einer Nutzung von Komponenten der NVF

geführt hätte. Speziell wäre der psychiatrische bzw. psychosomatische Facharzt bei vielen Teilnehmern der SV um Rat (und Tat) gebeten worden. Eine Verblindung des Projektpersonals und der Teilnehmer war aufgrund der Art der Versorgung nicht möglich. Auch ein Cluster-randomisiertes Design war aufgrund der zu geringen Zahl der teilnehmenden Zentren mit Blick auf die angenommenen Effekte der NVF und die Unterschiede zwischen den ZSE nicht realistisch.

Selektionsbias und Repräsentativität der Ergebnisse: Die Diagnosekategorie und -häufigkeit in einer ZSE-Sprechstunde für unklare Diagnosen hängt von verschiedenen Faktoren und Charakteristika der vorgestellten Patienten wie Alter etc. ab. Damit bekommt die Auswahl der Teilnehmer an der SV und NVF eine besondere Bedeutung. Durch die Wahl der Ein- und Ausschluss-Kriterien und eine SOP zum Projekteinschluss ist es in ZSE-DUO gelungen, vergleichbare Kohorten für die SV und NVF zu rekrutieren. Die statistisch signifikanten, aber klinisch als nicht relevant eingeschätzten Unterschiede zwischen den Kohorten in Bezug auf die Altersverteilung und die höhere Bildung wurden durch die Wahl der statistischen Modelle mit entsprechenden Adjustierungen berücksichtigt. Die adjustierten Modelle bestätigten die Effekte der NVF bzgl. häufigerer Diagnosestellung, kürzerer Diagnosedauer, häufigerer Überleitung in die RV und höherer Patientenzufriedenheit.

Die Ergebnisse in der SV-Kohorte bzgl. Diagnosestellung und -dauer sind relativ vergleichbar zu denen für die erwachsenen Teilnehmer des TRANSLATE-NAMSE Projekts (Rillig et al. 2022; Wainwright et al. 2022). Dies spricht gegen einen relevanten Selektionsbias. Insbesondere spricht diese Vergleichbarkeit aber auch für eine gute Repräsentativität der Teilnehmer an ZSE-DUO bezogen auf Patienten anderer ZSE. Die Ergebnisse der NVF sind repräsentativ, da mit 11 der aktuell 35 im SE-Atlas verzeichneten ZSE fast ein Drittel aller ZSE an ZSE-DUO teilgenommen haben.

Kohorteneffekt durch die COVID-19-Pandemie: Während der Rekrutierung und Versorgung der NVF-Teilnehmer kam es aufgrund der COVID-19-Pandemie zu Lockdowns und insgesamt erschwerter Versorgung im Gesundheitswesen. Dadurch wurde die Rekrutierung verzögert, externe medizinische Unterlagen waren schwerer zugänglich und Untersuchungstermine mussten verschoben bzw. abgesagt werden. Diese Schwierigkeiten wurden auch in den explorativen Analysen zu Abschätzung möglicher Verzerrungen in der Versorgungsqualität deutlich, die in der NVF einen längeren Zeitraum zwischen Erstkontakt mit dem ZSE und ambulanter Erstvorstellung zeigte. Trotzdem gelang es – durch eine Verlängerung der Rekrutierungsphase – ausreichend Teilnehmer in das Projekt aufzunehmen und zu versorgen. Mit Blick auf die mit der COVID-19-Pandemie assoziierten Versorgungsschwierigkeiten ist es besonders bemerkenswert, dass in der NVF mehr Diagnosen im Mittel schneller gestellt werden konnten als mit der SV. Auch wurden mit der NVF so viele SE diagnostiziert wie mit der SV. In Frankreich wurde während der COVID-19-Pandemie ein 50%iger Rückgang bei den Neudiagnosen der SE beobachtet (Soussand et al. 2022).

8. Verwendung der Ergebnisse nach Ende der Förderung

Die in dem Projekt ZSE-DUO entwickelte und evaluierte NVF (duale Lotsenstruktur) wird von den am Projekt teilnehmenden ZSE als essentieller Bestandteil der Versorgung von Jugendlichen und Erwachsenen mit komplexer Symptomatik und Verdacht auf eine SE, aber unklarer Diagnose gesehen. Einige der an ZSE-DUO teilnehmenden ZSE führen die Versorgungspfade für ausgewählte Patienten aktuell fort, soweit es die finanziellen und personellen Ressourcen

zulassen. Eine übergangsweise Fortführung der dualen Versorgung im Rahmen des Selektivvertrages wird vorbereitet. Weiterer Forschungsbedarf besteht nicht.

Eine Übertragung der im Projekt ZSE-DUO gewonnenen Erkenntnisse bzgl. der etablierten und optimierten Strukturen und Prozesse der dualen Lotsenstruktur auf die anderen, nicht am Projekt beteiligten Typ-A-Zentren für SE ist relativ einfach möglich, zumal die am Projekt beteiligten ZSE eine ausreichende Diversität aufweisen, um die individuellen Voraussetzungen von ZSE grundsätzlich abzubilden. Für die Umsetzung an anderen ZSE wird auch auf das Manual zur dualen Lotsenstruktur verwiesen, das mit dem Input von allen ZSE im Projekt entwickelt wurde (de Zwaan et al. 2022).

Im Projekt ZSE-DUO wurde eine gemeinsame Plattform für virtuelle Konsile und Fallkonferenzen (Konsil-SE) etabliert, die auf der Softwarelösung der Europäischen Referenznetzwerke (Clinical Patient Management System - CPMS) basiert. Das CPMS ist eine von der Firma OpenApp entwickelte Software. Gegen eine jährliche Zahlung von Lizenzgebühren an OpenApp kann Konsil-SE von allen ZSE, die sich dem Deutschen Referenznetzwerk der ZSE (DeRN-SE) anschließen, genutzt werden. Konsil-SE steht damit weiter für Fallkonferenzen zwischen den A-Zentren zur Verfügung.

Überführung der Projektergebnisse in die RV

Die spezifischen Leistungen von ZSE-DUO im Rahmen der NVF an den ZSE waren:

- Sichtung der eingehenden Unterlagen durch den psychiatrischen bzw. psychosomatischen fachärztlichen Lotsen zusätzlich zum somatischen fachärztlichen Lotsen
- Fallbesprechungen und Koordination der Versorgung zwischen dem psychiatrischen bzw. psychosomatischen fachärztlichen Lotsen und dem somatischen fachärztlichen Lotsen
- Ambulante Untersuchung von Patienten in einer gemeinsamen Sprechstunde für unklare Diagnosen durch den psychiatrischen bzw. psychosomatischen fachärztlichen Lotsen sowie dem somatischen fachärztlichen Lotsen
- Gemeinsame ambulante Untersuchung von Patienten in der Sprechstunde für unklare Diagnosen
- Telemedizinische Sprechstunden mit diagnostischer Fragestellung sowie begleitend und überleitend in die (heimatnahe) RV. Die telemedizinische Betreuung wurde v.a. vom psychiatrischen bzw. psychosomatischen fachärztlichen Lotsen durchgeführt.
- Interdisziplinäre Fallkonferenzen für ambulante Patienten mit mindestens drei Experten aus den jeweils relevanten klinischen Bereichen für interne ambulante als auch für Patienten anderer Uniklinika im Rahmen von zentrenübergreifenden Konferenzen.

Zusammengefasst hat die innovative Versorgung in ZSE-DUO folgende Charakteristika:

- Vornehmlich Versorgung ambulanter Patienten
- Versorgung von Kindern und Erwachsenen
- Versorgung von Menschen mit komplexer Symptomatik ohne erklärende Diagnose („Patienten ohne Diagnose“)
- Inter- und multidisziplinär angelegte Versorgung mit Verfügbarkeit vieler Fachrichtungen und Experten für Konsile und Fallkonferenzen
- Versorgung durch Typ A-Zentren für SE (universitäre Zentren mit einer Sprechstunde für unklare Diagnosen)

Die Paragraphen des SGB V zur ambulanten Versorgung durch Krankenhäuser, die in ihrer aktuellen Form geeignet sein könnten, die innovative Versorgungsstruktur sowie die Prozesse bei ZSE-DUO abzubilden, sind in **Tabelle 5** mit Angaben zur Passgenauigkeit zusammengefasst.

Tabelle 5. Für die Duale Lotsenstruktur in Frage kommende Paragraphen des SGB V

	§116b Ambulante spezial- fachärztliche Versor- gung	§117 Hochschulambulan- zen	§118 Psychiatrische Institutsambulanzen §118a Geriatriische Institutsambulanzen	§119 Sozialpädiatri- sche Zentren §119a Ambulante Be- handlung in Einrich- tungen der Behinder- tenhilfe §119c Medizinische Behandlungszentren
PROs	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Seltene Erkrankungen werden in §116b spezifisch adressiert ➤ bundeseinheitliche Vergütungsstruktur 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Bindung an universitäre Strukturen ➤ Nicht auf einzelne Diagnosen / Diagnosegruppen bezogen 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Nicht auf spezifische Diagnosen / Diagnosegruppen bezogen ➤ Psychiatrische Versorgung ist adressiert 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Zentralisierte Versorgung steht im Vordergrund ➤ Maßnahmen zur Verbesserung der Teilhabe inkludiert
CONs	<ul style="list-style-type: none"> ➤ An konkrete Diagnose(gruppen) gebunden. ➤ EBM müsste erweitert werden (u.a. um interne Fallkonferenzen, Arbeit im Tandem) ➤ Beschränkung der Versorgung auf universitäre Einrichtungen (ZSE) bisher nicht in §116b vorgesehen 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Komplexe interdisziplinäre Versorgung bei ZSE-DUO übersteigt bei Weitem die Möglichkeiten einer Hochschulambulanz ➤ Fallkonferenzen mit anderen Typ A-Zentren nicht abbildbar 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Versorgung auf psychiatrische Patienten bzw. geriatriische Patienten beschränkt ➤ Klarer Versorgungsauftrag, kein Auftrag zur Diagnosefindung 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Bindung der Versorgung an spezielle Altersgruppen (Kinder/ Erwachsene) bzw. Indikationen (geistige Behinderung, schwere Mehrfachbehinderung)

Vorschlag zur Überführung von ZSE-DUO in die RV

Die in **Tabelle 5** dargestellten Paragraphen im SGB V adressieren jeweils Teilaspekte der innovativen Versorgung bei ZSE-DUO. Keiner der Paragraphen ist jedoch in seiner jetzigen Form geeignet, alle Charakteristika abzubilden. Es wird daher vorgeschlagen, einen der existierenden Paragraphen zu erweitern oder einen neuen Paragraphen in das SGB V aufzunehmen, z. B. als §116c oder §119d.

Dieser Paragraph sollte folgende Punkte beinhalten:

- Zielgruppe: Kinder und Erwachsene mit komplexer Symptomatik ohne erklärende Diagnose („Patienten ohne Diagnose“) und Verdacht auf eine SE.

- Ziel der Versorgung: Diagnosefindung und Überleitung in eine (heimatnahe) RV.
- Inhalt der Versorgung: Ambulante Versorgung durch ein Tandem bestehend aus einem Facharzt für Psychiatrie bzw. Psychosomatik und einem Facharzt einer somatischen Disziplin, inkl. Aktensichtung und -beurteilung, ambulanten Vorstellungen, Telemedizin und Fallkonferenzen für Patienten des eigenen Klinikums und anderer Typ A-Zentren für SE.
- Voraussetzung (Anforderung) 1: Überweisung durch einen Facharzt.
- Voraussetzung (Anforderung) 2: Das die Leistungen erbringende ZSE erfüllt alle Anforderungen an ein solches Zentrum, die durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (Zentrumsbeschluss inkl. Anlage 1 vom 05.12.2019, geändert 18.03.2022) formuliert wurden. Eine Zertifizierung des Typ-A-Zentrums sollte als Beleg der Erfüllung der Voraussetzungen zur Versorgung anerkannt werden.

Ausblick

Überbrückend soll die innovative Versorgung von ZSE-DUO im Rahmen eines Selektivvertrages weitergeführt werden.

Ein eigener Paragraph, der die ambulante Versorgung von Menschen mit unklarer Diagnose an ZSE regelt, könnte perspektivisch auch wirksame Komponenten anderer innovativer Versorgungsprojekte wie TRANSLATE-NAMSE oder auch erfolgreiche Versorgungsformen aus dem Modellvorhaben §64e abbilden.

9. Erfolgte bzw. geplante Veröffentlichungen

de Zwaan M, Lapstich A-M, Pfister L, Hebestreit H. Manual Duale Lotsenstruktur an Zentren für Seltene Erkrankungen. - Version 1.0. Würzburg, 2022. Abrufbar (Open Access) unter: https://www.ukw.de/fileadmin/uk/zese/Manual_Duale_Lotsenstruktur_29AUG2022_V1.0_inkl_Anlagen_nummeriert.pdf.

Hebestreit H, Lapstich AM, Brandstetter L, Krauth C, Deckert J, Haas K, Pfister L, Witt S, Schippers C, Dieris-Hirche J, Maisch T, Tüscher O, Bârlescu L, Berger A, Berneburg M, Britz V, Deibele A, Graeßner H, Gündel H, Heuft G, Lücke T, Mundlos C, Quitmann J, Rutsch F, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Zeidler C, Zeltner L, de Zwaan M, and ZSE-DUO Working Group. Added value of a mental health specialist for evaluation of undiagnosed patients in centres for rare diseases – the ZSE-DUO cohort study. . *EClinicalMedicine* 2023; **65**: 102260. Abrufbar (Open Access) unter: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2589537023004376?via%3Dihub>.

Hebestreit H, Zeidler C, Schippers C, de Zwaan M, Deckert J, Heuschmann P, Krauth C, Bullinger M, Berger A, Berneburg M, Brandstetter L, Deibele A, Dieris-Hirche J, Graessner H, Gündel H, Herpertz S, Heuft G, Lapstich AM, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Petermann-Meyer A, Müller S, Ott S, Pfister L, Quitmann J, Romanos M, Rutsch F, Schaubert K, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Tüscher O, Ungethüm K, Wagner TOF, Haas K; ZSE-DUO working group. Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study. *Orphanet J Rare Dis* 2022; **17**: 47. Abrufbar (Open Access) unter: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-022-02176-1>.

Schippers C, Volk D, de Zwaan M, Deckert J, Dieris-Hirche J, Herpertz S, Schulz JB, Hebestreit H; ZSE-DUO Arbeitsgruppe. ZSE-DUO – duale Lotsenstruktur im Zentrum für Seltene Erkrankungen. *Innere Medizin* 2022; **63**: 791-797. Abrufbar (Open Access) unter: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00108-022-01350-8>.

Witt S, Kristensen K, Blömeke J, Hebestreit H, Wocker M, Pfister L, Bullinger M, Tüscher O, Deckert J, Graessner H, Lapstich AM, Zwaan M, Mundlos C, Quitmann JH (2023) Lebensqualität und erlebte Belastungen von Patient*innen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung – erste Erkenntnisse aus der ZSE-DUO Studie. *Psychother Psychosom Med Psychol* 2023; **73**: 9-15. Abrufbar unter: <https://www.thieme-connect.de/products/ejournals/abstract/10.1055/a-1814-3998>.

Themen weiterer geplanter Publikationen

- Gesundheitsökonomische Evaluation der NVF: Kosten- und Kosteneffektivitäts-Analysen.
- Einfluss der Prozessqualität auf Diagnosestellung, Dauer bis zur Diagnosestellung, Leistungsumfang und Kosten: Unterschiede zwischen Patienten mit und ohne Diagnose.
- Instrumentenvergleich EQ5D versus SF12: Validierung am Goldstandard (PHQ-15, GAD-7, SCL-9, DSS-4, PSSK).
- Zusammenhang Ärztezufriedenheit und Behandlungszufriedenheit der Patienten nach Diagnoseart und Versorgungsform.

10. Literaturverzeichnis

100,000 Genomes Project Pilot Investigators; Smedley D, Smith KR, Martin A, et al. 100,000 Genomes pilot on rare-disease diagnosis in health care - preliminary report. *N Engl J Med* 2021; **385**: 1868–80.

<https://doi.org/10.1056/NEJMoa2035790>.

Babac A, Frank M, Pauer F, Litzkendorf S, Rosenfeldt D, Lührs V, Biehl L, Hartz T, Storf H, Schauer F, Wagner TOF, Graf von der Schulenburg JM. Telephone health services in the field of rare diseases: a qualitative interview study examining the needs of patients, relatives, and health care professionals in Germany. *BMC Health Serv Res* 2018;**18**:99.

<https://doi.org/10.1186/s12913-018-2872-9>.

Bothwell LE, Greene JA, Podolsky SH, Jones DS. Assessing the gold standard--Lessons from the history of RCTs. *N Engl J Med* 2016; **374**: 2175–81. doi: 10.1056/NEJMms1604593.

Caputo A. Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: a computer-aided content analysis of illness stories. *Psychol Health Med* 2014;**19**:211-21.

<https://doi.org/10.1080/13548506.2013.793372>.

Crowe AL, McKnight AJ, McAnaney H. Communication Needs for Individuals With Rare Diseases Within and Around the Healthcare System of Northern Ireland. *Front Public Health* 2019;**7**:236.

<https://doi.org/10.3389/fpubh.2019.00236>.

de Zwaan M, Lapstich A-M, Pfister L, Hebestreit H. *Manual Duale Lotsenstruktur an Zentren für Seltene Erkrankungen. - Version 1.0*. Würzburg, 2022. Abrufbar (Open Access) unter:

https://www.ukw.de/fileadmin/uk/zese/Manual_Duale_Lotsenstruktur_29AUG2022_V1.0_inkl_Anlagen_nummeriert.pdf.

Drummond MF, Sculpher MJ, Claxton K, Stoddart GL, Torrance GW. *Methods for the economic evaluation of health care programmes, 4th Edt.* New York: Oxford University Press, 2015.

Gainotti S, Mascalzoni D, Bros-Facer V, Petrini C, Florida G, Roos M, Salvatore M, Taruscio D. Meeting Patients' Right to the Correct Diagnosis: Ongoing International Initiatives on Undiagnosed Rare Diseases and Ethical and Social Issues. *Int J Environ Res Public Health* 2018, **15**:2072.

<https://doi.org/10.3390/ijerph15102072>.

Geschäftsstelle des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. *Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.* Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge. Bonn, 2013. Abrufbar (open access) unter: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf.

Huyard C. What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. *Health Expect* 2009;**12**:361-70.

<https://doi.org/10.1111/j.1369-7625.2009.00552.x>.

Jacobi F, Höfler M, Siegert J, Mack S, Gerschler A, Scholl L, Busch MA, Hapke U, Maske U, Seiffert I, Gaebel W, Maier W, Wagner M, Zielasek J, Wittchen HU. Twelve-month prevalence, comorbidity and correlates of mental disorders in Germany: The mental health module of the German health interview and examination survey for adults (DEGS1-MH.) *Int J Methods Psychiatr Res* 2014; **23**: 304–19.

<https://doi.org/10.1002/mpr.1439>.

Janssen MF, Szende A, Cabases J, Ramos-Goñi JM, Vilagut G, König HH. Population norms for the EQ-5D-3L: a cross-country analysis of population surveys for 20 countries. *Eur J Health Econ* 2019;**20**:205-16.

<https://doi.org/10.1007/s10198-018-0955-5>.

Kriz D, Nübling R, Steffanowski A, Wittmann WW, Schmidt J. Patientenzufriedenheit in der stationären Rehabilitation: Psychometrische Reanalyse des ZUF-8 auf der Basis multizentrischer Stichproben verschiedener Indikation. *Z Med Psychol* 2008; **17**,67-79.

Kuckartz U, Rädiker S. *Fokussierte Interviewanalyse mit MAXQDA: Schritt für Schritt.* Springer Fachmedien 2020.

Leigh S, Granby P. A tale of two thresholds: a framework for prioritization within Cancer Drug Fund. *Value Health* 2016;**19**:567-76.

<https://doi.org/10.1016/j.jval.2016.02.016>.

Mayring P. *Qualitative Inhaltsanalyse: Grundlagen und Techniken, 12. Aufl.* Beltz 2015.

Morel T, Cano SJ. Measuring what matters to rare disease patients - reflections on the work by the IRDiRC taskforce on patient-centered outcome measures. *Orphanet J Rare Dis* 2017;**12**:171.

<https://doi.org/10.1186/s13023-017-0718-x>.

Morfeld M, Kirchberger I, Bullinger M. *SF-36: Fragebogen zum Gesundheitszustand, 2. Aufl.* Hogrefe 2011.

Muir E. *The Rare Reality – an insight into the patient and family experience of rare disease.* 2016.

<https://www.raredisease.org.uk/media/1588/the-rare-reality-an-insight-into-the-patient-and-family-experience-of-rare-disease.pdf>.

Mundlos C. Den Menschen mit seltenen Erkrankungen eine Stimme geben: ACHSE e. V.. *Internist* 2018;**59**:1327-34.

<https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/s00108-018-0517-z.pdf>.

Nunn R. "It's not all in my head!" - The complex relationship between rare diseases and mental health problems. *Orphanet J Rare Dis* 2017;**12**:29.

<https://doi.org/10.1186/s13023-017-0591-7>.

Patton MQ. *Qualitative research and evaluation methods* (3rd ed.). Thousand Oaks, CA: Sage 2002.

Rillig F, Grüters A, Schramm C, Krude H. The interdisciplinary diagnosis of rare diseases. *Dtsch Arztebl Int* 2022; **119**: 469–75.

<https://doi.org/10.3238/arztebl.m2022.0219>.

Schmidt J, Lamprecht F, Wittmann WW. Zufriedenheit mit der stationären Versorgung: Entwicklung eines Fragebogens und erste Validitätsuntersuchungen. *Psychother Psychosom Med Psychol* 1989;**39**,248-55.

Schmidt J, Lamprecht F, Wittmann WW. ZUF-8 Fragebogen zur Messung der Patientenzufriedenheit. In Bengel J, Wirtz M, Zwingmann C (Hrsg.), *Diagnostische Verfahren in der Rehabilitation*. Hogrefe 2008, pp. 255-8.

Schoch K, Esteves C, Bican A, et al. Clinical sites of the Undiagnosed Diseases Network: unique contributions to genomic medicine and science. *Genet Med* 2021; **23**: 259–71.

Soussand L, Kuchenbuch M, Messiaen C, Sandrin A, Jannot AS, Nabbout R. Impact of the COVID-19 pandemic on the care of rare and undiagnosed diseases patients in France: a longitudinal population-based study. *Orphanet J Rare Dis* 2022;**17**:430.

<https://doi.org/10.1186/s13023-022-02580-7>.

Stanarević Katavić S. Health information behaviour of rare disease patients: seeking, finding and sharing health information. *Health Info Libr J* 2019;**36**:341-56.

<https://doi.org/10.1111/hir.12261>.

Wainwright K, Baumgarten S, Bostanci I, Bostanci I, Kurth T, Müller G, Druschke D, Hellmund P, Seifert M, Heinrich L, Tesch F, Grumbt K, Lange T, Haarig F, Stephan V, Scharfe J, Hager S, Schmitt J. *Evaluationsbericht TRANSLATE-NAMSE*. 2022, pp. 54–55. Abrufbar unter: https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/beschluss-dokumente/159/2022-04-01_TRANSLATE-NAMSE_Evaluationsbericht.pdf. Zuletzt abgerufen am 26. März 2023.

Ware Jr J, Kosinski M, Keller SD. A 12-Item Short-Form Health Survey: construction of scales and preliminary tests of reliability and validity. *Med Care* 1996;**34**,220-33.

<https://doi.org/10.1097/00005650-199603000-00003>.

Witt S, Kristensen K, Blömeke J, Hebestreit H, Wocker M, Pfister L, Bullinger M, Tüscher O, Deckert J, Graessner H, Lapstich AM, Zwaan M, Mundlos C, Quitmann JH (2023) Lebensqualität und erlebte Belastungen von Patient*innen mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung – erste Erkenntnisse aus der ZSE-DUO Studie. *Psychother Psychosom Med Psychol* 2023; **73**: 9-15. Abrufbar unter:

<https://www.thieme-connect.de/products/ejournals/abstract/10.1055/a-1814-3998>.

Akronym: ZSE-DUO
Förderkennzeichen: 01NVF17031

Zala D, Mosweu I, Critchlow S, Romeo R, McCrone P. Costing the COVID-19 pandemic: an exploratory economic evaluation of hypothetical suppression policy in the United Kingdom. *Value Health* 2020;**23**:1432-37.

<https://doi.org/10.1016/j.jval.2020.07.001>.

11. Anhang

Nicht zutreffend.

12. Anlagen

Anlage 1: SOP Duale Lotsenstruktur

Anlage 2: SOP Abklärung eines Patienten mit unklarer Diagnose

Anlage 3: Praxisempfehlung zum Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität im Rahmen der ZSE-DUO-Erhebung und Textvorlage Dokumentation des Telefonkontaktes

Anlage 4: SOP Sprechstunde des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

Anlage 5: SOP Zentrenübergreifende Fallkonferenz mit Beispielen für Epikrise und Präsentation

Anlage 6: SOP Rekrutierung eines Patienten mit unklarer Diagnose in das Projekt ZSE-DUO

Anlage 7: SOP Ablauf der ersten persönlichen Vorstellung am ZSE im Projekt ZSE-DUO

Anlage 8: Fragebogen zur Krankheitsgeschichte für Patienten im Zentrum für Seltene Erkrankungen

Anlage 9: Beispiel einer Patienteninformation und Einwilligung in eine zentrenübergreifende Fallkonferenz (Konsil-SE): Patienteninformation zur Datenverarbeitung innerhalb der deutschen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen zur verbesserten Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen

Anlage 10: SOP Patientenaufnahme Konsil-SE

Anlage 11: Manual Duale Lotsenstruktur an Zentren für Seltene Erkrankungen, Version 1.0

Anlage 12: SOP Fragebogen ‚Follow-Up Arzt‘ (Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik)

Anlage 1

SOP

Duale Lotsenstruktur

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

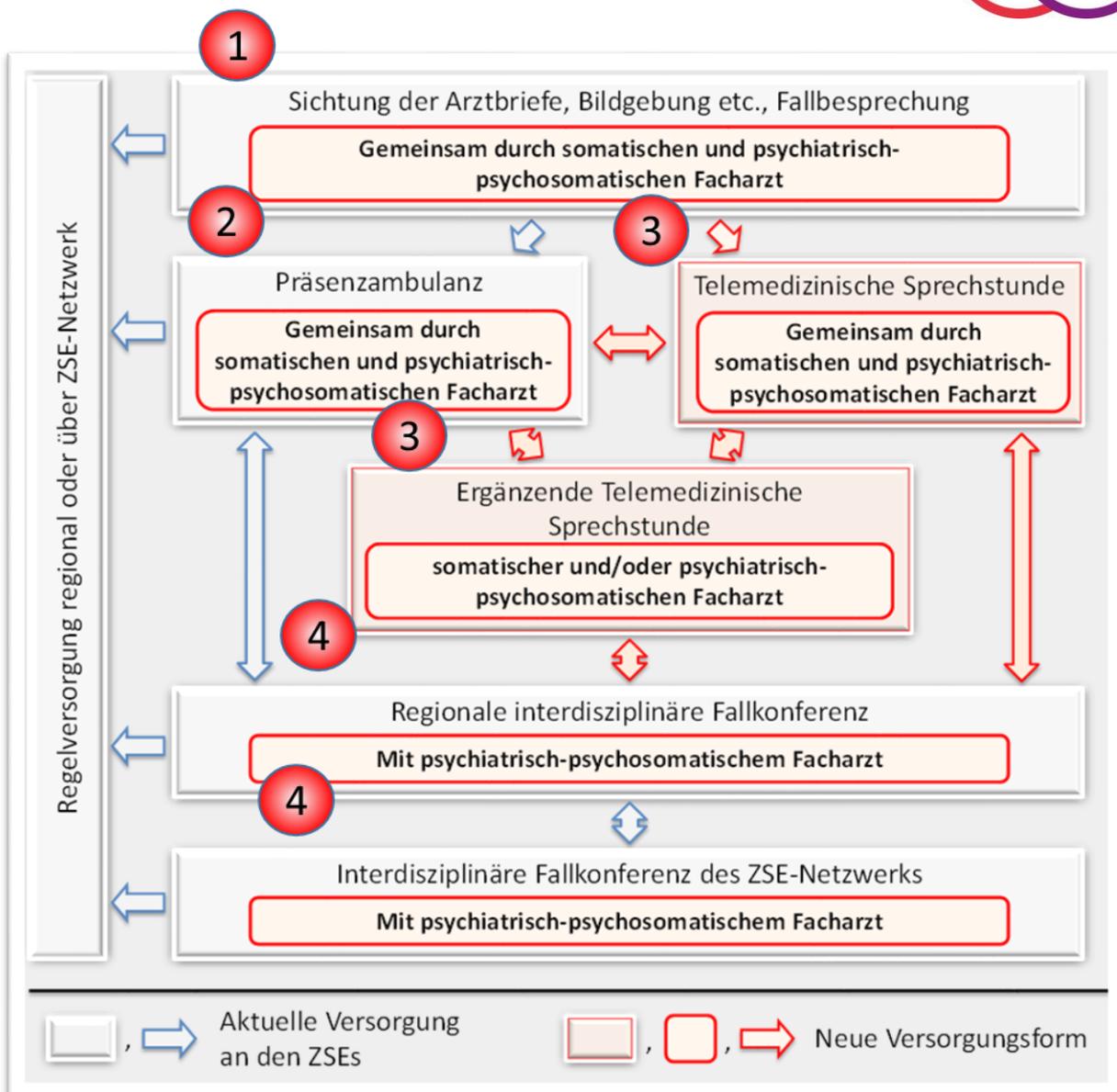
Hintergrund

Die Erfahrungen zeigen, dass bei Menschen mit unklarer Diagnose, die sich in einem Zentrum für Seltene Erkrankungen vorstellen, ein hohes Maß an psychiatrisch-psychosomatischer (Co-) Morbidität besteht. Die damit verbundenen Symptome können die Zeichen einer Seltenen Erkrankung verschleiern und so eine Diagnose und Behandlung erschweren bzw. verzögern. Umgekehrt können auch nicht-seltene somatische Erkrankungen zusammen mit einer psychiatrischen Erkrankung oder Somatisierungsstörung ein komplexes Beschwerdebild erzeugen, welches an eine Seltene Erkrankung denken lässt.

Aktuell werden in Deutschland Patienten mit unklaren komplexen Beschwerdebildern, die meist unter unspezifischen Symptomen leiden, häufig vor Abschluss einer somatischen Diagnostik an einen Psychiater bzw. Psychosomatiker verwiesen, was von den Betroffenen nicht nachvollzogen werden kann und zusätzlich als belastend empfunden wird. Auch die „klassische“ Versorgung in einem ZSE beginnt mit einer somatischen Abklärung. Wenn dort (zunächst) keine Diagnose gestellt werden kann, wird bisher oft empfohlen, sich bei einem Psychiater oder Psychosomatiker vorzustellen. Dadurch wird die Suche nach einer Seltenen Erkrankung im besten Fall nur ausgesetzt, oft aber auch beendet. Von Seiten der Patienten wird das Vorgehen als „Abschiebung“ empfunden. Sie nehmen das Angebot einer psychiatrisch-psychosomatischen Abklärung und Hilfe nicht an, sondern suchen in der Folge weitere Experten auf oder nehmen Kontakt zu weiteren ZSEs auf, so dass eine abschließende Diagnosestellung im besten Fall verzögert wird, im schlechtesten Fall aber ganz unterbleibt. Letztlich bleibt somit die endgültige Diagnose aber auch eine mögliche psychische Problematik lange Zeit unbehandelt und trägt zu erheblichen und überflüssigen Kosten im Gesundheitssystem bei.

Mit diesem Hintergrund wird im Rahmen des Projektes ZSE-DUO der parallele Einsatz eines psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen zum bisherigen somatischen Lotsen bei allen Schritten in der Betreuung etabliert, d.h. dass beide Lotsen von der Sichtung der Unterlagen nach der Anmeldung bis zu den zentrenübergreifenden Fallkonferenzen zusammenarbeiten. Zusätzlich wird die Möglichkeit einer telemedizinischen Sprechstunde ergänzend zu der Präsenz-sprechstunde geschaffen, die vor und nach der Erstvorstellung genutzt werden kann. Die folgende Abbildung fasst die Abläufe und die Einsatzbereiche des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen zusätzlich zum somatischen Facharzt zusammen:

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Im Folgenden wird die Arbeit des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsens in jedem der einzelnen Schritte genauer beschrieben. Dabei sind die einzelnen Punkte in der Graphik oben nummeriert. Diese Nummern entsprechen der Nummerierung der jeweiligen Abschnitte. Für manche der Punkte gibt es für das Projekt ZSE-DUO auch eigene SOPs.

1. Sichtung der eingehenden Akten und Fragebögen – u.a. Abschätzung des Bedarfs für die Erstvorstellung

(siehe auch SOP Rekrutierung der Patienten in der Interventionsgruppe, Seite 2 „Fallbesprechung“)

Beide Lotsen sollen vor bzw. in der Fallbesprechung die vollständigen Akten des Patienten sichten und unter Berücksichtigung aller zurückgesandten Fragebögen (Patientenfragebogen zur Krankheitsgeschichte, psychiatrisch-psychosomatische und Lebensqualitätsfragebögen) das Vorgehen zum Patienten abstimmen. Dazu gehören neben der Entscheidung, ob der Patient zur

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Vorstellung im ZSE eingeladen wird, auch Festlegungen bzgl. der Planung der Vorstellung in der Präsenzsprechstunde. Diese Festlegung könnten u.a. die folgenden Bereiche betreffen:

- Sollte vor der Präsenzsprechstunde eine telemedizinische Sprechstunde erfolgen? Wenn ja, sollte diese durch den somatischen Lotsen, den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen oder beide gemeinsam übernommen werden.
- Welche Zusatzdiagnostik ist evtl. im Rahmen der Präsenzsprechstunde erforderlich?
- Welche Zeitressourcen während der Präsenzsprechstunde sind für den somatischen Lotsen und den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen zu planen, wie viel Zeit soll ggf. mit beiden Lotsen gemeinsam plus dem Patienten geplant werden.
- Wie sollte die Präsenzsprechstunde ablaufen (zeitliche Planung)?

2. Präsenzsprechstunden (gemeinsame Inhalte)

Ablauf

Die Präsenzsprechstunde beginnt mit einer gemeinsamen Begrüßung des Patienten durch den somatischen und den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen („*wir sind das Team für Seltene Erkrankungen*“), bei der auch Fragen des Patienten angesprochen werden. Dieses gemeinsame Auftreten soll dem Patienten die enge Zusammenarbeit darstellen und das Gefühl vermitteln, in allen Aspekten seiner Beschwerden ernst genommen und eben nicht in eine „Schublade gesteckt“ bzw. „abgeschoben“ zu werden. Die gemeinsame Begrüßung dient aber auch dazu, den Ablauf der Vorstellung kurz zu besprechen.

Danach kann jeder der Lotsen getrennt den Patienten sprechen und untersuchen, dies kann aber auch gemeinsam in Teilen oder vollständig erfolgen.

Koordination der Lotsenzeiten

Da die Infrastruktur in den beteiligten Zentren stark voneinander abweicht und auch die Lotsen von ZSE-DUO keine einheitlichen Arbeitszeiten haben, ist die Koordination der Lotsenzeiten für die Präsenzsprechstunde den jeweiligen Zentren überlassen. Es soll allerdings in jedem Fall eine gemeinsame Besprechung der beiden Lotsen vor der Präsenzsprechstunde, ein gemeinsamer Teil in der Präsenzsprechstunde sowie eine gemeinsame Nachbesprechung stattfinden.

Ausfallkonzept IN EINZELFÄLLEN: Wenn der somatische Arzt oder psychosomatische/psychiatrische Lotse geplant verhindert ist, greift eine Vertretungslösung mit eingearbeiteten Ärzten.

Urlaubsplanung

Wenn die Möglichkeit besteht die Urlaube der beiden Lotsen parallel zu planen, sollte diese Vorgehensweise einer Vertretung vorgezogen werden. Ein Vertretungsplan der jeweiligen Lotsen sollte innerhalb der ZSEs erstellt, geführt und umgesetzt werden.

Krankheitsfall eines Lotsen

Ebenfalls sollte ein Vertretungsplan bei einem Krankheitsfall der Lotsen im Zentrum zur Verfügung stehen. Der „Einschluss“ des Patienten (Gegenzeichnung der Einwilligungserklärung durch den Arzt, Aushändigen einer Kopie der unterzeichneten Einwilligungserklärung an den

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Patienten, Ausfüllen des Screeningbogens, des CRF Baseline Patient/Kind und Eltern und des CRF Gesundheitsökonomie Patient/Eltern) kann durch den ZSE-DUO Lotsen durchgeführt werden, der vor Ort ist. Falls keine Vertretung im Krankheitsfall greifen kann, muss zeitnah ein erneuter Termin (als Präsenztermin oder in Einzelfällen auch als telemedizinische Sprechstunde) bei dem Lotsen bzw. in dem Fachbereich erfolgen, der durch den Krankheitsfall nicht stattfinden konnte.

3. Telemedizinische Sprechstunde

Für die telemedizinische Sprechstunde sollte – soweit vorhanden – ein etabliertes System des jeweiligen Universitätsklinikums genutzt werden. Da jedoch viele ZSEs keinen Zugang zu einem von ihrem Universitätsklinikum freigegebenen System haben, steht allen ZSEs die Möglichkeit offen, einen Skype for Business-Zugang über das Universitätsklinikum Würzburg zu nutzen. Hierzu ist ein entsprechender Nutzerantrag an das Universitätsklinikum Würzburg zu stellen und das Vorgehen mit dem lokalen Datenschutzbeauftragten abzusprechen.

Inhaltlich kann die telemedizinische Sprechstunde genutzt werden, um die Präsenzsprechstunde vorzubereiten, die Ergebnisse der Präsenzsprechstunde mit dem Patienten nach zu besprechen oder auch eine psychiatrische-psychosomatische (Kurz-)Intervention zum Abbau von akuten Krisen bzw. zur Überbrückung bis zur Vermittlung in die Regelversorgung durchzuführen.

Bei Durchführung einer telemedizinischen Sprechstunde müssen verschiedene Punkte in dem Dokumentationsblatt „CRF Leistungserfassung“ dokumentiert werden.

- Betreffende Studien-ID
- Datum der telemedizinischen Sprechstunde
- Dauer der telemedizinischen Sprechstunde
- Anzahl der Teilnehmer an der telemedizinischen Sprechstunde (Koordinationsassistenz ausgeschlossen)
Teilnahme eines psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

4. Fallbesprechung, Fallkonferenz

Zu den Details wird auf das SOP Fallkonferenz verwiesen.

Eine gemeinsame Fallbesprechung vor und nach der Präsenzsprechstunde zwischen beiden Lotsen muss gewährleistet sein. Hier soll auch thematisiert werden, ob ggf. telemedizinischen Sprechstunden (Punkt 3) oder eine interdisziplinäre Fallkonferenz zu dem Patienten sinnvoll sind.

Für die zentrumsinternen und zentrumsübergreifenden Fallkonferenzen müssen verschiedene Aspekte dokumentiert im CRF Leistungserfassung dokumentiert werden:

- Betreffende Studien-ID
- Datum der Fallkonferenz
- Dauer der Fallkonferenz
Anzahl der Teilnehmer an der Fallkonferenz (Koordinationsassistenz ausgeschlossen)
Teilnahme eines psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

Zentrumsinterne interdisziplinäre Fallkonferenzen finden typischerweise als Präsenztreffen statt, zentrumsübergreifende Fallkonferenzen als virtuelles Treffen mit telemedizinischen Systemen wie Skype for Business.

5. Vorgehen bei akuter Suizidalität

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen



in Zentren für Seltene Erkrankungen

(siehe Praxisempfehlung Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität)

Bei der Interventionsgruppe werden zu verschiedenen Zeitpunkten

Fragebögen zur mentalen Gesundheit vom Patienten ausgefüllt, die zeitnah auf Hinweise bzgl.

Suizidalität geprüft werden müssen. Die Ausfüllzeitpunkte sind:

1. Zur Komplettierung der Anfrage an einem ZSE
2. In der ersten Präsenzprechstunde vor den eigentlichen Lotsenterminen,
3. Im Follow-up, 12 Monate nach erstmaliger Vorstellung in der Präsenzprechstunde

6. Vermittlung in die Regelversorgung

Scheint es sinnvoll, den Patienten während der Betreuung im ZSE für gewisse Abklärungsschritte oder Therapiebausteine an Strukturen der Regelversorgung zu vermitteln oder nach Abschluss der Abklärung im ZSE eine Weiterbetreuung im Rahmen der Regelversorgung zu organisieren, können – soweit ein Einverständnis des Patienten vorliegt – sowohl der somatische als auch der psychosomatische/psychiatrische Lotse Kontakt zu den entsprechenden Stellen der Regelversorgung aufnehmen. Weiterhin kann der Lotse bei Indikation eine ambulante, tagesklinische oder stationäre Betreuung zur weiteren Diagnostik oder Therapie am jeweiligen Standort veranlassen, wenn dies der Wunsch des Patienten ist. Der Patient wird in jedem Fall über die Regelversorgung informiert, beraten, erhält Empfehlungen und unterstützende Hilfen. Jedoch wird bei den meisten Patienten aus Gründen der räumlichen Entfernungen, der Therapiemotivation und der Eigenverantwortung, die Regelversorgung außerhalb der jeweiligen Uniklinik stattfinden.

Ziel ist es, einen guten Übergang in die Regelversorgung zu erreichen und insbesondere Brüche in der Betreuung zu vermeiden.

Anlage 2

SOP

Abklärung eines Patienten mit unklarer Diagnose

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Das folgende Schema stellt den diagnostischen Weg für einen Patienten dar, der sich bzw. seine Angehörigen oder dessen Arzt aufgrund einer unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an das ZSE wendet. Die Schritte werden in der dargestellten Reihenfolge durchlaufen, wobei im Ablauf bei Bedarf auch Rückführungen auf einen früheren Bearbeitungsschritt erfolgen können, zum anderen aber auch Patienten im Verlauf bei jedem der Schritte aus dem ZSE A-Zentrum an ein B-Zentrum, eine andere Einrichtung des Universitätsklinikums oder den betreuenden (Haus-)Arzt abgegeben werden können.

1. Erstkontakt:

der Patient, ein Angehöriger oder betreuender Arzt stellt eine Anfrage an das ZSE (telefonisch, Fax, Email)

2. Erste Sichtung der Anfrage:

Durchsicht der verfügbaren Informationen durch ärztlichen Lotsen des Zentrums oder Vertreter, Dokumentation mittels standardisiertem Formblatt, Festlegung der noch erforderlichen Unterlagen.

3. Anforderung fehlender Unterlagen und Befunde:

Patientenfragebogen der ZSEs (<https://www.ukw.de/zse-duo>), Überweisungsschein, Epikrise des Hausarztes, Vorunterlagen inkl. Arztbriefe, Bildgebung, Laborwerte, etc.

4. Erstellung der Epikrise:

Standardisierte Epikrise durch ärztlichen Lotsen des ZSE (siehe Vorlage)

5. Fallbesprechung:

Fallbesprechung mit mindestens zwei Ärzten, bevorzugt aus zwei Fachrichtungen

- i. Einengung der Differentialdiagnose, Ausschluss von Erkrankungen
- ii. Festlegung, ob noch Unterlagen oder ergänzende ambulante Diagnostik benötigt werden
- iii. Entscheidung ob die Anfrage bearbeitet wird als
 - a. Bearbeitung auf Aktenlage
 - b. Vorstellung in einer Spezialsprechstunde/einem Typ B-Zentrum
 - c. Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen

Dokumentation der Ergebnisse Fallbesprechung mittels Vorlage (siehe Anlage)

Wenn keine Vorstellung in der Sprechstunde erfolgt, wird ein Arztbrief über das Ergebnis der Fallbesprechung verfasst.

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen

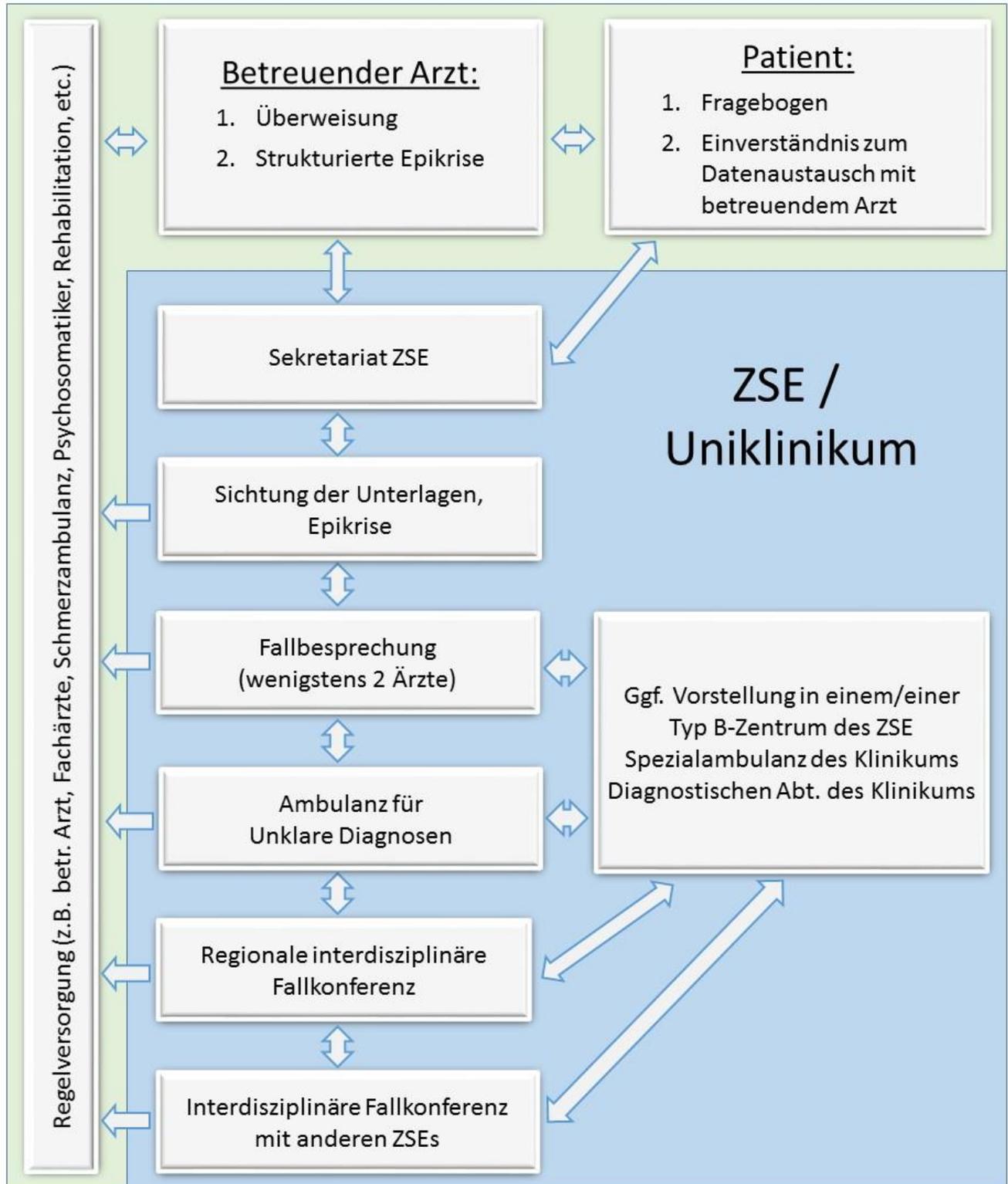


- 6. Vorstellung Sprechstunde für unklare Diagnosen (ggf. mehrfach):**
 - Vorstellung bei ärztlichem Lotsen, in Interventionsgruppe zusammen mit psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen
 - Bei Erstvorstellung Einholung der Einverständniserklärung(en)
 - Je nach Krankheitskomplex ggf. bereits Terminierung Zusatzdiagnostik veranlassen
 - Nach der Vorstellung ggf. erneut ergänzende Literaturrecherche
 - Arztbrief
- 7. Bei weiter unklarer Diagnose Vorstellung in interdisziplinärer Fallkonferenz:** (siehe SOP Fallkonferenz)
- 8. Bei weiterbestehendem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung ggf. zentrumsübergreifende Fallkonferenz oder Weiterleitung zu anderem Expertenzentrum / ZSE**
- 9. In jedem Fall abschließender Brief**

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Flow-Chart



Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Epikrise Patient Zentrum für Seltene Erkrankungen

Patientenname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:

Alter:

Symptombeginn	
Alter bei Symptombeginn	
Hauptbeschwerden	
	1
	2
	3
	4
	5
Beschreibung Beschwerdeverlauf	
Vorerkrankungen	
Familienanamnese	
Sozialanamnese	
	Familienstand
	Ausbildung
	Beruf
	Aktuell arbeitsfähig?
Bisherige diagnostische Abklärung	
	Labor
	Bildgebung
	Genetik
	Andere Zusatzdiagnostik
	Psychosozialer Bedarf
	Depression
	Lebensqualität
Aktuelle Medikation	
	Medikament 1
	Medikament 2
	Weitere

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Fallbesprechung Patient Zentrum für Seltene Erkrankungen

Patientenname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:

Alter:

Ergänzungen zur Epikrise	
Fehlende Befunde	
Empfehlung offene / ergänzende / wiederholende Diagnostik	
Mögliche Verdachtsdiagnosen	
Procedere	
Terminvereinbarung A-Zentrum (Sprechstunde für unklare Diagnosen)	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Weitervermittlung B-Zentrum	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Weitervermittlung intern (andere als B-Zentren)	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Weitervermittlung extern	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
Antwortbrief an den Patienten ohne Weitervermittlung	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein

Praxisempfehlung

Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität im Rahmen der ZSE-DUO-Erhebung

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Erkennen einer möglichen Suizidalität

Bei der Anmeldung an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen werden vom Patienten eine Reihe von Fragebögen beantwortet. Hierzu gehören sowohl der allgemeine Basisfragebogen als auch spezielle Screeningfragebögen zur psychischen Gesundheit. Sollten sich in einem dieser Fragebögen Hinweise auf eine Suizidalität ergeben, wird empfohlen, zeitnah mit dem Patienten Kontakt aufzunehmen.

Bei der Beurteilung einer möglichen Suizidalität müssen bei Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen die Angaben im „Fragebogens zur Krankheitsgeschichte für Patienten mit unklarer Diagnose an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen“, den anderen Fragebögen und ggf. dem Anschreiben und weiteren vorhandenen Unterlagen (z.B. Zusammenfassung der Beschwerden vom Patienten) beachtet werden. Wenn der psychosomatischen-psychiatrischen Lotse unter Berücksichtigung aller o.g. Dokumente eine Suizidalität annimmt, wird eine telemedizinische Kontaktaufnahme (siehe unten) empfohlen.

Bei Erwachsenen erfolgt ein Screening der psychischen Gesundheit anhand des Fragebogens PHQ-9 mehrfach im Rahmen des Projekts ZSE-DUO (zum Zeitpunkt der Anfrage, Baseline und Follow-up). Im PHQ-9 wird in Frage 9 („Gedanken, dass Sie lieber tot wären oder sich Leid zufügen“) Selbstschädigung oder Suizidalität adressiert. Die am Projekt ZSE-DUO beteiligten psychiatrischen und psychosomatischen Experten würden einen telemedizinischen Kontakt durch den psychosomatischen-psychiatrischen Lotsen ab einem **Wert von 2 bei Frage 9 im PHQ-9** („an mehr als der Hälfte der Tage“) zeitnah empfehlen.

Gedanken, dass Sie lieber tot wären oder sich Leid zufügen möchten			
überhaupt nicht	an einzelnen Tagen	an mehr als der Hälfte der Tage	beinahe jeden Tag
<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

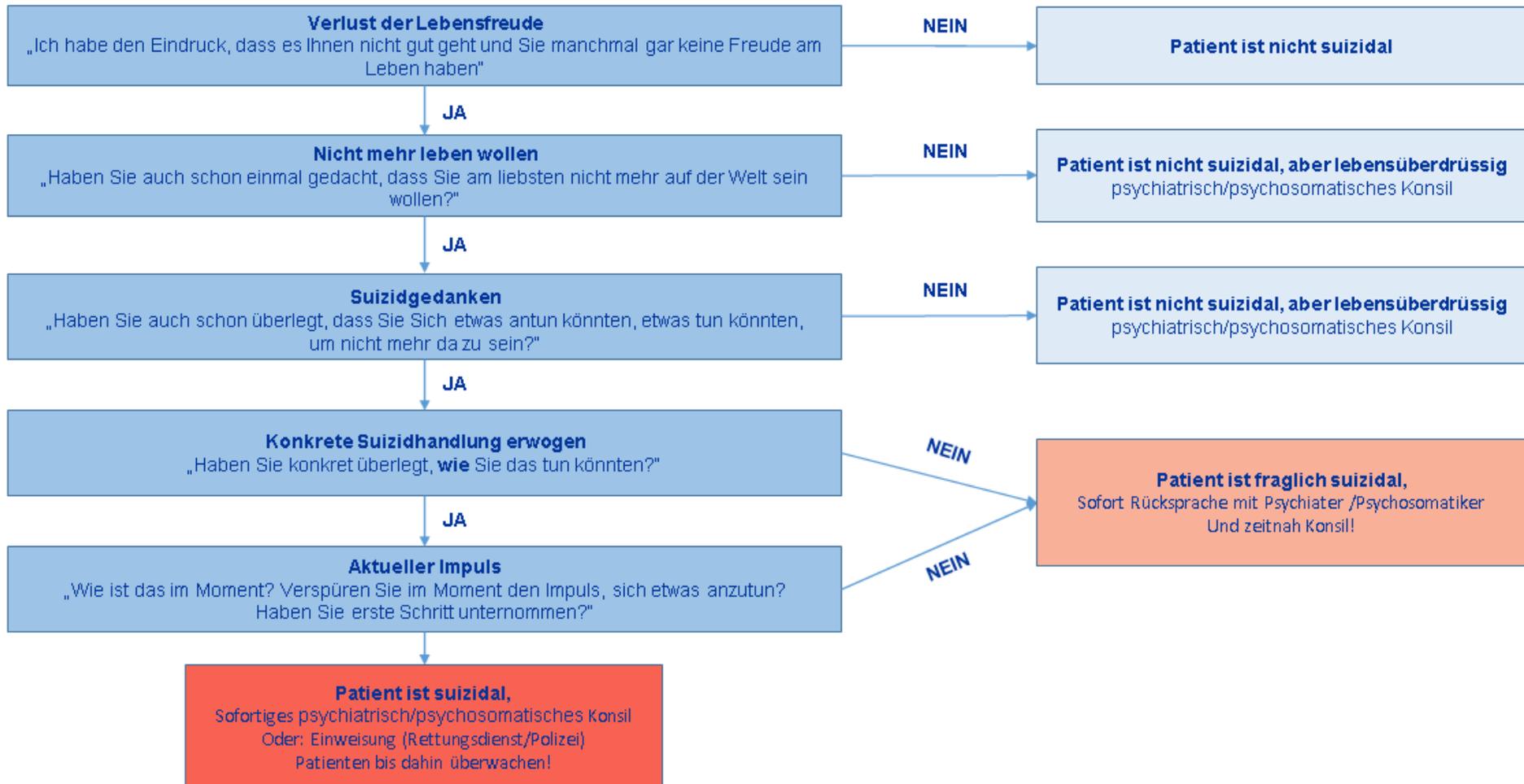
Die Gesprächsinhalte bei einem telemedizinischen Kontakt mit erwachsenen Patienten bzw. den Eltern von Kindern, liegt in der Expertise des psychosomatischen-psychiatrischen Lotsen.

Suizidalität ist immer abzufragen, bei Vorliegen ist eine sofortige Einleitung einer Behandlung zu initiieren.

Einen möglichen Leitfaden für die Abklärung einer Suizidalität ist nachfolgend dargestellt.



Abklärung von Suizidalität, z.B. aufgrund PHQ9



Telefonkontakt ZSE- DUO psychosomatischer/psychiatrischer Lotse

Patient:

Aufgrund von Auffälligkeiten im Fragebogen im Sinne der SOP „Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität/ schwere Depressivität im Rahmen der Erhebung durch die Prä-Fragebögen“ erfolgte ein telemedizinischer/telefonischer Kontakt.

In diesem Kontakt wurde Suizidalität ausgeschlossen. Weiterhin wurde eine psychiatrischen/psychosomatischen Behandlung empfohlen und Kontaktmöglichkeiten angeboten. Dem Patienten wurden Möglichkeiten einer notfallmäßigen Behandlung bei akuter Verschlechterung vermittelt. Weiterhin wurde ein erneuter Kontakt zum psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen angeboten.

Anmerkungen

Datum, Unterschrift

Anlage 4

SOP Sprechstunde des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Volljähriger Patient:

Im Rahmen der psychiatrisch-psychosomatischen Erstuntersuchung eines volljährigen Patienten in ZSE-DUO wird ein standardisiertes strukturiertes klinisches Interview durchgeführt. Hierzu werden bei allen Patienten folgende diagnostische Instrumente verwendet:

- Mini-DIPS
- PSS-K

Die Reihenfolge der Instrumente bleibt dabei dem psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen überlassen.

Minderjähriger Patient:

Bei der Dateneingabe von den zurückgesandten Prä-Fragebögen der minderjährigen Patienten, ist es aus Sicht der am Projekt beteiligten Kinder- und Jugendpsychiater sinnvoll, ab einer Summe von **≥16 im SDQ** (Grenzwertig) einen Kontakt mit einem Kinder- und Jugendpsychiater bei der persönlichen Erstvorstellung (Präsenzsprechstunde) einzuplanen bzw. die Expertise von extern zu dem spezifischen Fall dazu zu holen, wenn kein Kinder- und Jugendpsychiater intern verfügbar ist.

Selbsteinschätzung	Unauffällig	Grenzwertig	Auffällig
Gesamtproblemwert	0 - 15	16 - 19	20 - 40

In den Sprechstunden mit dem minderjährigen Patienten, müssen zusätzlich zu den Screeninginstrumenten EQ5D, Kidscreen und SDQ keine standardisierten Instrumente eingesetzt werden.

SOP

Zentrenübergreifende Fallkonferenz

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Hintergrund

Im Rahmen von ZSE-DUO können zentrenübergreifende Fallkonferenzen unter Beteiligung von Vertretern von zwei oder mehr ZSEs geplant werden, um in diesem Rahmen Patienten per Telefonie oder Videotelefonie zu präsentieren und zu besprechen.

Vorbereitung

Für die Vorstellung eines Patienten in der zentrenübergreifenden Fallkonferenz ist eine gesonderte Einwilligung des zu präsentierenden Patienten nötig. Ein Vorschlag zur Patienteneinwilligung ist von Würzburg bereits verschickt worden, den Sie mit Ihrem lokalen Datenschutz abstimmen können.

Im Rahmen des Projektes ZSE-DUO steht für die Durchführung zentrenübergreifender Fallkonferenzen das Tool KONSIL-SE (analog zum CPMS der Europäischen Referenznetzwerke) zur Verfügung. Bei einem Ausfall von KONSIL-SE muss das präsentierende Zentrum auf das jeweilige Programm zurückgreifen, welches vom lokalen Datenschutz genehmigt ist.

Die Terminvergabe zur zentrenübergreifenden Fallkonferenz kann dezentral über die ZSE, die einen Patienten besprechen möchten, oder aber auch zentral über Würzburg erfolgen. Um eine zentrenübergreifende Fallkonferenz mit Würzburger Unterstützung zu initiieren, kontaktieren Sie bitte die Projektkoordination.

Die Vorbereitung und „Anmeldung“ einer Patientenvorstellung innerhalb einer zentrenübergreifenden Fallkonferenz sollte verschiedene Dokumente bzw. Informationen beinhalten:

- „Mini-Epikrise“ mit den wichtigsten Daten auf Powerpoint-Folien in pseudonymisierter Form (Geschlecht und Alter in Jahren)
- Die genaue Fragestellung zu dem ZSE-DUO Fall

Bei zentraler Organisation der Konferenz durch Würzburg bitten wir auch um

- Vorschläge, welche Fachdisziplinen an der zentrenübergreifenden Fallkonferenz für den jeweiligen Fall teilnehmen sollten.

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Ablauf

Bis zu 3 Patientenfälle können in einer einstündigen zentrenübergreifenden Fallkonferenz über das Telekommunikationssystem per Powerpoint-Folien präsentiert und besprochen werden.

Nachbereitung

Erstellung des Protokolls zu jedem Fall durch den behandelnden Lotsen bzw. den Protokollführer.

Versand eines vorläufigen Protokolls an alle Teilnehmer der zentrenübergreifenden Fallkonferenz durch das Zentrum, welches den Fall vorgestellt hat. Versand eines endgültigen Protokolls nach Abstimmung und ggf. eingefügten Korrekturen durch die Lotsen, die inhaltlich an dem ZSE-DUO Fall mitgewirkt haben, an die Teilnehmer.

Beispiel Epikrise Fallkonferenz

1. Männlich, 53 Jahre

**Chronische Polyarthrit (RF und anti-CCP negativ), klinisch stabil
Nach Handphlegmone Entwicklung einer Tendosynovitis mit großen
Knoten (3-4cm) welche histologisch eine granulomatöse Entzündung zeigen**

- a. Nach Insektenstich 05/17 Entwicklung einer Handphlegmone und mehrfache operative Sanierungen sowie antibiotische Therapie
- b. In der initialen PE chronisch phlegmonöse Entzündung.
- c. Dann Entwicklung von Knoten und 07/17 erneute Histologie mit Nachweis von Granulomen DD tuberkuloiden Granulomen ohne Erregernachweis in der Färbung und der Kultur DD atypische Mykobakteriose
- d. CT-Thorax: 5 Verdichtung bis maximal 3mm, teilweise verkalkt DD Granulome. Keine LK-Schwellung.
- e. Quantiferon-TB Test: positiv, aber Zustand nach BCG-Impfung.
- f. Rezidiv der Knoten streckseitig und erneute OP 11/17. In der Histologie erosiv-ulzeröse Synovialitis und zahlreiche epitheloidzellige Granulome. Kein Erregernachweis histologisch und mit PCR.
- g. 14 Tage nach OP erneutes Rezidiv der knotigen Raumforderungen
- h. Labor: BSG normal, RF und anti-CCP negativ, ANA 1:80, APCA-IF 1:2560, ENA und ANCA negativ. ACE auf 11,8 U/l erniedrigt [20-70]
- i. Aktuell keine immunsuppressive Therapie der Polyarthrit aufgrund des unklaren Befundes

Fragestellung:

Vereinbar mit Tuberkulose? Sarkoidose? Weiteres Procedere?

Beispiel Präsentation Fallkonferenz

Fall 1: Männlich (53J.)

Symptomatik:

***Chronische Polyarthritits (RF und anti-CCP negativ), klinisch stabil
Nach Handphlegmone Entwicklung einer Tendosynovitis mit
großen Knoten (3-4cm) welche histologisch eine granulomatöse
Entzündung zeigen***

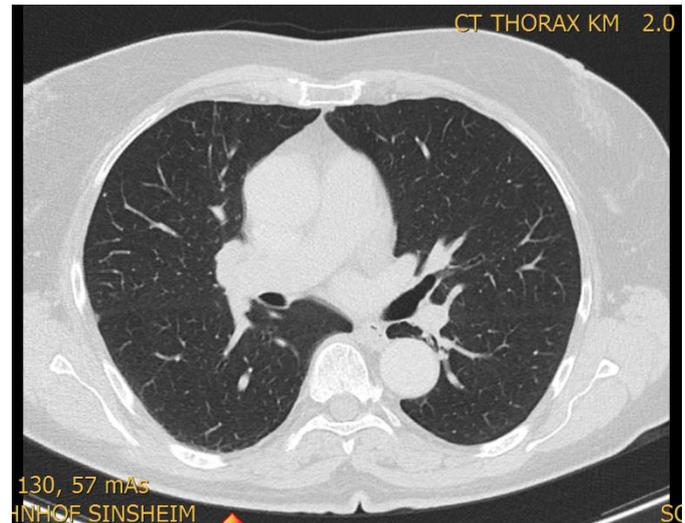
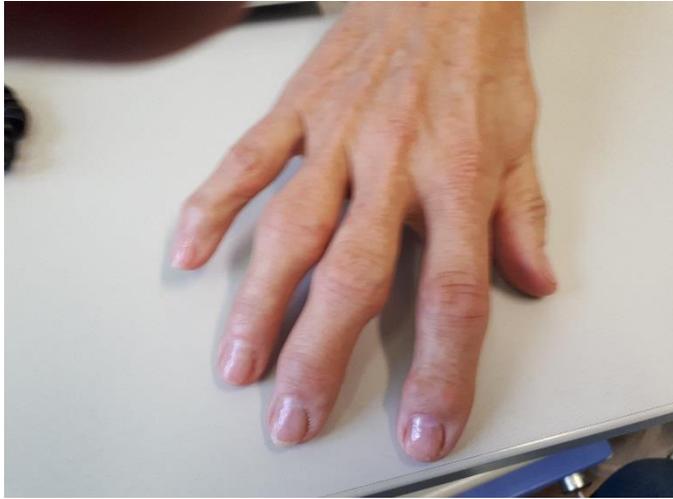
- ▶ 05/17 nach Insektenstich Entwicklung einer Handphlegmone und mehrfache operative Sanierungen sowie antibiotische Therapie
- ▶ In der initialen PE chronisch phlegmonöse Entzündung
- ▶ Entwicklung von Knoten und 07/17 erneute Histologie mit Nachweis von Granulomen DD tuberkuloiden Granulomen ohne Erregernachweis in der Färbung und der Kultur DD atypische Mykobakteriose
- ▶ CT-Thorax: 5 Verdichtungen bis maximal 3mm, teilweise verkalkt DD Granulome. Keine LK-Schwellung.
- ▶ Qantiferon-TB Test: positiv, aber Zustand nach BCG-Impfung.

Fall 1: Männlich (53J.)

Symptomatik:

- ▶ Rezidiv der Knoten streckseitig und erneute OP 11/17. In der Histologie erosiv-ulzeröse Synovialitis und zahlreiche epitheloidzellige Granulome
- ▶ Kein Erregernachweis histologisch und mit PCR
- ▶ 14 Tage nach OP erneutes Rezidiv der knotigen Raumforderungen
- ▶ Labor: BSG normal, RF und anti-CCP negativ, ANA 1:80, APCA-IF 1:2560, ENA und ANCA negativ. ACE auf 11,8 U/l erniedrigt [20-70]
- ▶ Aktuell keine immunsuppressive Therapie der Polyarthrititis aufgrund des unklaren Befundes

Fall 1: Männlich (53J.)



Fall 1: Männlich (53J.)

Klinische Chemie

NA ¹	Natrium	135-145	mmol/l	141
K ¹	Kalium	3.5-5	mmol/l	+ 5.2
eGFR ¹	glomerul. Filtrationsr. CKD-EPI		ml/min /1,73qm	45
GFRm ¹	glomerul. Filtrationsr. (MDRD)		ml/min /1,73qm	45
CREA ¹	Creatinin	0-0.95	mg/dl	+ 1.25
UREA ¹	Harnstoff	10-50	mg/dl	26.6
BILI ¹	Gesamt-Bilirubin	0.1-1.2	mg/dl	0.3
GOT ¹	GOT (ASAT)	<= 35	U/l	23.1
GPT ¹	GPT (ALAT)	<= 35	U/l	16.2
GLDH ¹	GLDH	<= 5	U/l	3.4
GGT ¹	GGT	<= 40	U/l	24.1
AP ¹	Alk. Phosphatase	35-105	U/l	65
CK ¹	CK gesamt	0-170	U/l	104
FE ¹	Eisen	37-145	µg/dl	119

Hämatologie

LEU ³	Leukozyten	5-10	n*1000/µl	5.3
ERY ³	Erythrozyten	4-5	n*10E6/µl	4.95
HB ³	Hämoglobin	12-16	g/dl	14.2
HK ³	Hämatokrit	35-47	%	40.4
MCV ³	MCV	82-96	f	- 81.6
MCH ³	MCH (HbE)	27-33	pg	28.7
MCHC ³	MCHC	32-36	g/dl	35.1
THR ³	Thrombozyten	150-450	n*1000/µl	314
MPV ³	Mittleres Plättchenvolumen	9.6-12	f	11.5
NEU ³	Neutrophile	1.8-7.2	n*1000/µl	3.27
LYM ³	Lymphozyten	1-4.05	n*1000/µl	1.49
MONO ³	Monozyten	0.08-0.8	n*1000/µl	0.31
EOS ³	Eosinophile	0.04-0.36	n*1000/µl	0.2
BAS ³	Basophile	0-0.08	n*1000/µl	0.0
NEU% ³	% Neutrophile	41-70	%	61.5
LYM% ³	% Lymphozyten	25-40	%	28.1
MON% ³	% Monozyten	2-8	%	5.8
EOS% ³	% Eosinophile	0.8-6.2	%	3.6
BAS% ³	% Basophile	0-1	%	0.8
IGa ³	Unreife Granulozyten		n*1000/µl	0.01
IG ³	% Unreife Granulozyten		%	0.2

Akutbestimmungen / TDM / Drogen

CRP ¹	C-reaktives Protein	0-0.5	mg/dl	0.07
------------------	---------------------	-------	-------	------

Einsender:	KKPO
Auftragsnr.:	11907229
Eingangsdatum:	30.10.2018
Eingangszeit:	12:56
Referenzbereich	Einheit

Serumproteine und Tumormarker

FERR ¹	Ferritin	15-150	µg/l	36
TFER ¹	Transferrin	200-380	mg/dl	294
TRFS ¹	Transferrinsättigung	16-45	%	28.7
CRP ¹	C-reaktives Protein	0-0.5	mg/dl	0.07
RF ¹	Rheumafaktor	0-14	U/ml	12.6
CCP ¹	Anti-CCP-Ak (ECL, Elecsys, Roche)	<= 17	U/ml	< 7
ACE ¹	ACE	20-70	U/l	- 11.8

Bestimmung von Antikörpern durch Immunfluoreszenz:

Parameter	Muster	Titer	Bemerkungen	Referenzwert
ANA	speckled	1:80	schwach positiv	< 1:80
ANCA		< 1:40	keine AK nachweisbar	< 1:40
APCA-IF		1:2560	sehr hoher AK-Titer	< 1:40

Fall 1: Männlich (53J.)

Fragestellung:

- ▶ Weitere Diagnostik? TB-Elispot?
- ▶ Differenzialdiagnosen?
- ▶ Procedere bzgl. Immunsuppression?
- ▶ Weiterbetreuung wo?

Anlage 6

SOP

Rekrutierung eines Patienten mit unklarer Diagnose in das Projekt ZSE-DUO

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Das folgende Schema stellt den Weg zur Rekrutierung eines Patienten für das Projekt ZSE-DUO dar. Grundsätzlich kommen alle Patienten in Frage, die sich bzw. ihre Angehörigen oder deren betreuender Arzt aufgrund einer unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an das ZSE wendet. Die Schritte werden in der dargestellten Reihenfolge durchlaufen, wobei im Ablauf bei Bedarf auch Rückführungen auf einen früheren Bearbeitungsschritt erfolgen können, zum anderen aber auch Patienten im Verlauf bei jedem der Schritte aus dem ZSE A-Zentrum an ein B-Zentrum, eine andere Einrichtung des Universitätsklinikums oder den betreuenden (Haus-) Arzt abgegeben werden können.

Einschluss- und Ausschlusskriterien (Kopie aus dem Studienprotokoll):

Ein- und Ausschlusskriterien

Es werden alle Patienten eingeschlossen, die die Einschlusskriterien erfüllen:

- erstmalige Kontaktierung eines ZSE im Projektzeitraum,
- keine gesicherte Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung,
- Vorstellung nach Sichtung der Unterlagen an einem regionalen ZSE,
- Vorliegen eines schriftlichen Einverständnisses zur Teilnahme an die Studie und versichert bei einer gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) (wenn der Patient bei einer GKV versichert ist und eine private Zusatzversicherung hat, ist ein Einschluss ebenso möglich)

und keine der folgenden Ausschlusskriterien aufweisen:

- Alter < 12 Jahre,
- Inkomplette Unterlagen (Fragebogen, Überweisung durch Haus- oder Facharzt, Epikrise des betreuenden Arztes),
- bereits vordiagnostizierte Seltene Erkrankung oder vordiagnostizierte nicht-Seltene-Erkrankung oder vordiagnostizierte psychiatrisch-psychosomatische Erkrankung, die die Symptomatik erklärt,
- fehlendes schriftliches Einverständnis und
- versichert ausschließlich bei einer privaten Krankenversicherung.

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Die Auswahl geeigneter Patienten erfolgt im jeweiligen ZSE im Rahmen der Fallbesprechung (siehe Ablauf unten). Grundsätzlich kommen alle Patienten in Frage, die aufgrund einer unklaren Symptomatik und des Verdachts auf eine Seltene Erkrankung zur Vorstellung in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen eingeladen werden. Besonders qualifizieren sich für das Projekt Patienten mit komplexem Beschwerdebild, die nicht durch eine einzelne Fachdisziplin alleine abgeklärt werden können. Patienten mit einer klaren Verdachtsdiagnose, die besser über ein Fachzentrum (B-Zentrum des ZSE oder eine Spezialsprechstunde) abgeklärt werden kann, oder deren die Symptomatik vollständig erklärende Diagnose allein aufgrund der eingereichten Akten gestellt werden kann, sind nicht geeignet.

Anlage 7

SOP

Ablauf der ersten persönlichen Vorstellung am ZSE im Projekt ZSE-DUO

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Die Abweichungen des Interventionsgruppenablaufs zum Prozess der Kontrollgruppe sind in dieser SOP grün markiert.

Diese SOP stellt den studienbezogenen Ablauf bei der persönlichen Erstvorstellung eines Patienten im Zentrum für Seltene Erkrankungen zusammen.

- 1) Der Patient kommt ins Zentrum, meldet sich an und wird vom Studienpersonal begrüßt, nochmals kurz das Projekt und den Ablauf erläutern
- 2) Überprüfung der Einschlusskriterien (bei Nicht-Erfüllen bitte SOP Fehleinschluss/Drop-out beachten)
- 3) Überprüfung der Einwilligungserklärung, Unterschrift durch den aufklärenden Arzt, Aushändigung einer Kopie
- 4) ScreenLog (papiergebundene Liste): Den mit Bleistift geschriebenen Patientennamen mit Kugelschreiber überschreiben bzw. Patientenaufkleber benutzen (darauf achten, dass die Krankenkasse dokumentiert wird) und ScreenLog komplettieren.

Möchte ein Patient nicht an der Studie teilnehmen, erfüllt er die Einschlusskriterien nicht oder liegen Ausschlusskriterien vor, wird der mit Bleistift in das ScreenLog eingetragene Name ausradiert und durch das Datum der Anfrage ersetzt und ein entsprechender Screeningbogen für den Patienten ausgefüllt.

ACHTUNG: Es finden im Weiteren keine Studien-spezifischen Maßnahmen mehr statt. Der Patient wird im Rahmen der Regelversorgung betreut.

- 5) Aufrufen der elektronischen Dokumentationsbögen für das Studienpersonal und der Fragebögen an die Patienten bzw. Angehörigen.
- 6) **Nach der Sprechstunde soll zwischen dem somatischen und psychiatrisch-psychosomatischen Lotsen eine gemeinsame Nachbesprechung stattfinden, um das weitere Vorgehen für den Patienten zu planen.**

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Da in der Interventionsgruppe der psychiatrisch-psychosomatische Lotse zusätzlich zum somatischen Lotsen eingesetzt wird, gliedert sich die Sprechstunde in zwei Teilen. Der somatische und der psychiatrisch-psychosomatische Lotse müssen nicht über den gesamten Sprechstundentermin gleichzeitig anwesend sein. Um dem Patienten die enge Zusammenarbeit zwischen den beiden Lotsen bewusst zu machen, ist es aber notwendig, innerhalb des Sprechstundentermin gemeinsam vor dem Patienten aufzutreten um den Patienten die enge Zusammenarbeit zu vermitteln.

EMPFEHLUNG für den zeitlichen Ablauf:

Sprechstunden mit dem somatischen und dem psychiatrisch-psychosomatischen Lotsen

Sprechstunde Lotse 1

- Gemeinsame Begrüßung
- Ausfüllen des Screeningbogens
- Ausfüllen des **Baseline CRF (bzw. Baseline + SDQ)** vom Patienten. (ACHTUNG: dies ist immer der erste Schritt nach Studieneinschluss)
- Ab Rekrutierung 01.12.2020 in die Interventionsgruppe: **COVID-19 Patienten Fragebogen**
- dann erfolgen **Anamnese** und **Untersuchung** durch den ersten Lotsen.

Kurze gemeinsame Phase mit beiden Lotsen zur Übergabe und um dem Patienten die enge Zusammenarbeit bewusst zu machen.

Sprechstunde Lotse 2

- Bei der Begutachtung des Patienten durch den zweiten Lotsen muss vom Patient kein CRF mehr ausgefüllt werden.

**Fragebogen zur Krankheitsgeschichte
für Patienten im Zentrum für Seltene Erkrankungen**

<input type="text"/>	Akademischer Grad	
<input type="text"/>	Name	
<input type="text"/>	Vorname	
<input type="text"/>	Geburtstag	
<input type="text"/>	Straße	
<input type="text"/>	Hausnummer	
<input type="text"/>	Postleitzahl	<input type="text"/>
<input type="text"/>	Wohnort	
<input type="text"/>	Telefonnummer	
<input type="text"/>	Email	

Falls Sie nicht der Patient sind, in welcher Beziehung stehen Sie zu dem Patienten?

- Angehöriger(Lbenspartner, Verwandter, etc)
- Arzt
- Sonstiger
- Herr Frau Anrede Akademischer Grad

<input type="text"/>	Name	
<input type="text"/>	Vorname	
<input type="text"/>	Straße	
<input type="text"/>	Hausnummer	
<input type="text"/>	Postleitzahl	<input type="text"/>
<input type="text"/>	Wohnort	
<input type="text"/>	Telefonnummer	
<input type="text"/>	Email	

Geschlecht

 m w divers

Versicherungsstatus

 gesetzliche Krankenkasse private Krankenkasse

<input type="text"/>	welche Krankenkasse
<input type="text"/>	Familienstand
<input type="text"/>	Zahl der Kinder
<input type="text"/>	Nationalität
<input type="text"/>	aktuelles Gewicht (kg)
<input type="text"/>	aktuelle Größe (cm)

Erwerbsstatus

- Vollzeit- oder teilerwerbsfähig Arbeitslos/dauerhaft erwerbsunfähig
 Rentner/Pensionär im Vorruhestand Hausfrau/Hausmann
 Sonstiges:

Fragebogen zur Krankheitsgeschichte

Grund der Kontaktierung

Was ist der Hauptgrund Ihrer Kontaktaufnahme mit dem Zentrum für seltene Erkrankungen?

- Diagnosestellung Zweitmeinung
 Information Anderer Grund
 Expertensuche

Hat ein betreuender Arzt den konkreten Verdacht auf eine seltene Erkrankung geäußert?

- ja
 nein

Wenn ja, Verdacht auf:

Wurde bei Ihnen eine seltene Erkrankung diagnostiziert?

- ja
 nein

Wenn ja bitte die Diagnose hier eintragen

Bitte formulieren Sie Ihr genaues Anliegen:

Wie sind Sie auf das ZSE aufmerksam geworden?

- Arzt Printmedien
- Internet ZSE Homepage
- Selbsthilfe/ Patientenorganisation Sonstiges
- Familie/ Freunde

Sonstige:

Aktuelle Beschwerden

Bitte geben Sie die aktuellen Hauptbeschwerden an. Wie stark sind diese auf einer Skala von 1 (gering) - 5 (sehr stark) ausgeprägt?

Hauptbeschwerde 1

ab dem Alter von:

Ausprägung Hauptbeschwerde 1

- 1 2 3 4 5 variiert stark

Hauptbeschwerde 2

ab dem Alter von:

Ausprägung Hauptbeschwerde 2

- 1 2 3 4 5 variiert stark

Hauptbeschwerde 3

ab dem Alter von:

Ausprägung Hauptbeschwerde 3

- 1 2 3 4 5 variiert stark

Mit welchem Alter haben die Beschwerden angefangen?

Beschwerden seit der Geburt

Erste Beschwerden ab dem Alter von:

Bitte markieren Sie alle bei Ihnen betroffenen Organsysteme

- Augen Hormonsystem Nebennieren
- Bauchspeicheldrüse Immunsystem Nerven
- Blutbildung Knochen Nieren
- Darm Kreislauf Leber
- Galle Lunge Ohren
- Gehirn Magen Schilddrüse
- Gelenke Milz Verdauungssystem
- Geschlechtsorgane Muskeln Zähne
- Haut Nase sonstige
- Herz Hals

Sonstige Beschwerden

Mit welchen Beschwerden begann die Erkrankung?

(bis 3 Beschwerden nach Wichtigkeit)

1. Beschwerde

Alter bei Beginn:

2. Beschwerde

Alter bei Beginn:

3. Beschwerde

Alter bei Beginn:

Gibt es noch weitere Beschwerden? Wie stark sind diese auf einer Skala von 1(gering) bis 5 (sehr stark) ausgeprägt?

weitere Beschwerde 1

ab dem Alter von:

Ausprägung weitere Beschwerde 1

1 2 3 4 5 variiert stark

weitere Beschwerde 2

ab dem Alter von:

Ausprägung weitere Beschwerde 2

1 2 3 4 5 variiert stark

weitere Beschwerde 3

ab dem Alter von:

Ausprägung weitere Beschwerde 3

1 2 3 4 5 variiert stark

Traten bei Ihrer Familie/Blutsverwandten ähnliche Beschwerden auf?

- Keine Aussage möglich Bitte Beziehung auswählen
- Nein Eltern Onkel/Tante
- Ja Großeltern Geschwister
- Kinder andere

andere bitte weiter Ausführen

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

 väterlicherseits

Beschwerde 1

 mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

 väterlicherseits

Beschwerde 1

 mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Familienmitglied

Bitte Beziehung auswählen

väterlicherseits

Beschwerde 1

mütterlicherseits

Beschwerde 2

Beschwerde 3

Diagnosestellung

Wurden für die aktuellen Beschwerden bereits Diagnosen gestellt?

Nein Ja Diagnose

Diagnosestellung durch:

Diagnosestellung am (Monat/ Jahr)

 .

Ist diese Diagnose als gesichert anzusehen?

Nein Ja Verdachtsdiagnose lautet:

Durch wen wurden Zweifel an der Diagnose geäußert?

Von mir selbst Angehöriger

Hausarzt sonstige

Facharzt

Sonstige bitte näher Ausführen

Aus welchen Gründen wurden Zweifel an der Diagnose geäußert?

Gab es zwischenzeitlich einen Wechsel der Diagnosen?

Nein Ja die frühere Diagnose lautete:

Unabhängig von den Hauptbeschwerden, gibt es weitere Diagnosen?

Nein Ja Diagnose 1

Diagnose 2

Diagnose 3

Diagnose 4

Haben Sie Haustiere?

Nein Ja Ja, und zwar

Haben Sie besondere Ernährungsgewohnheiten? (fleischlose oder Vegane Kost)

Diagnoseweg

Wann (Monat/Jahr) wurden zum ersten Mal zur Aufklärung der aktuellen Beschwerden folgende Einrichtungen aufgesucht?

Allgemeinmediziner/Hausarzt: (Name)

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Facharzt mit Fachrichtung

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Regionales Krankenhaus

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Universitätsklinik

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Haben Sie bereits andere Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) kontaktiert?

Nein Ja

ZSE Name

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Waren Sie aufgrund der aktuellen Beschwerden schon einmal an dieser Klinik?

Nein Ja

Name Abteilung: (ggf. Arzt)

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Name Klinik: (ggf. Arzt)

aufgesucht am (Monat/ Jahr)

 .

Welche weiteren Ärzte waren bei der Aufklärung der aktuellen Beschwerden bereits beteiligt?

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Allergologe | <input type="checkbox"/> Hals,-Nasen-Ohrenarzt | <input type="checkbox"/> Orthopäde |
| <input type="checkbox"/> Allgemeinmediziner | <input type="checkbox"/> Humangenetiker | <input type="checkbox"/> Pathologe |
| <input type="checkbox"/> Augenarzt | <input type="checkbox"/> Homöopath | <input type="checkbox"/> Psychiater |
| <input type="checkbox"/> Chiropraktiker | <input type="checkbox"/> Immunologe | <input type="checkbox"/> Psychologe |
| <input type="checkbox"/> Chirurg | <input type="checkbox"/> Internist | <input type="checkbox"/> Psychosomatiker |
| <input type="checkbox"/> Diabetologe | <input type="checkbox"/> Kardiologe | <input type="checkbox"/> Radiologe/ Nuklearmediziner |
| <input type="checkbox"/> Endokrinologe | <input type="checkbox"/> Kinderarzt | <input type="checkbox"/> Rheumatologe |
| <input type="checkbox"/> Frauenarzt | <input type="checkbox"/> Lungenarzt | <input type="checkbox"/> Schmerztherapeut |
| <input type="checkbox"/> Gastroenterologe | <input type="checkbox"/> Neurochirurg | <input type="checkbox"/> Umweltmediziner |
| <input type="checkbox"/> Gefäßarzt | <input type="checkbox"/> Neurologe | <input type="checkbox"/> Urologe |
| <input type="checkbox"/> Hämatologe | <input type="checkbox"/> Nierenarzt | <input type="checkbox"/> Zahnarzt |
| <input type="checkbox"/> Hautarzt | <input type="checkbox"/> Onkologe | <input type="checkbox"/> Sonstige |

Sonstige bitte näher ausführen

Haben Sie zusätzliche Quellen kontaktiert, um die jetzige Diagnose zu bestätigen?

-
- Nein
-
- Ja

wenn ja welche:

-
- Internet
-
-
- Selbsthilfegruppe/ Patientenorganisation
-
-
- Sonstige

Sonstige bitte näher ausführen

Bitte kreuzen Sie an, ob die folgenden Symptome oder Ereignisse für Sie zutreffen:

Gelenksteifigkeit am Morgen
 Nein Ja wieviel Minuten lang?

Zeckenstich Nein Ja in welchem Jahr Hautausschlag Nein Ja Antibiotikatherapie Nein Ja

Nachtruhe ist durch Schmerzen gestört
 Nein Ja selten nie

Rückenschmerzen Nein Ja Rückenschmerzen auch nachts Nein Ja

Rückenschmerzen mit Ausstrahlung in ein Bein Nein Ja Seitenangabe: links rechts

Schmerzhafes Weiß-; anschließendes Blauwerden der Hände bei Kälte Nein Ja Seitenangabe: links rechts

Entzündung/ Rötung der Augen Nein Ja seit welchem Jahr

Trockenheit der Augen/ Schleimhäute (auch Mund und Genitalbereich) Nein Ja seit welchem Jahr

Andere Veränderungen an Haut/ Schleimhäute (auch Mund und Genitalbereich) Nein Ja seit welchem Jahr

Schmerzen beim Wasserlassen Nein Ja seit welchem Jahr

Durchfall Nein Ja Durchfall, blutig Nein Ja Durchfall, nicht blutig Nein Ja

Chron. Entzündliche Darmerkrankungen bei Ihnen oder in der Familie Nein Ja seit welchem Jahr

Osteoporose Nein Ja seit welchem Jahr

Luftnot beim Treppensteigen Nein Ja seit welchem Jahr

Schlaganfall Nein Ja in welchem Jahr

Tuberkulose bei Ihnen/ in der Familie Nein Ja in welchem Jahr

Rheumatische Erkrankungen in der Familie Nein Ja welche Familienangehörige

Welche Untersuchungen wurden krankheitsbedingt bereits durchgeführt?

Arthroskopie / Gelenkspiegelung in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Allergietest in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Biopsie/Gewebeentnahme in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Entnahme aus folgenden Organen

Blutuntersuchung in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Andere Blutuntersuchung (z.B. Leberund Nierenwerte etc.) in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Bronchoskopie/Lungenspiegelung in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Computertomographie-CT/PET in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

CT/PET folgender Organe:

Elektroencephalografie (EEG)-Messung der elektrischen Aktivität des Gehirns in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Einfaches Elektrokardiogramm (EKG) in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Langzeit-EKG in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Welche Untersuchungen wurden krankheitsbedingt bereits durchgeführt?

Belastungs-EKG in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Elektromyografie (EMG)- Messung der Muskelaktivität in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Elektroneurografie (ENG)- Messung der Nervenleitgeschwindigkeit in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Entwicklungsdiagnostik in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Gastroskopie/Magenspiegelung in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Genetische Untersuchung in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Untersuchung folgender Gene:

Hormonuntersuchung in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Hörtest in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Koloskopie / Darmspiegelung in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Magnetresonanztomographie (MRT) in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

MRT folgender Organe:

Lungenfunktionstest in welchem Jahr

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja

Welche Untersuchungen wurden krankheitsbedingt bereits durchgeführt?

Liquorentnahme (= Entnahme von Nervenwasser aus dem Wirbelkanal)

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja in welchem Jahr

--	--	--	--

Ophthalmoskopie/Augenspiegelung

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja in welchem Jahr

--	--	--	--

Röntgenuntersuchung

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja in welchem Jahr

--	--	--	--

Röntgenuntersuchung folgender Organe

Szintigrafie (=Bildgebende Darstellung der Organfunktion)

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja in welchem Jahr

--	--	--	--

Szintigrafie folgender Organe

Sonografie/Ultraschall

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja in welchem Jahr

--	--	--	--

Sono/ Ultraschall folgender Organe

Tonometrie/Augennendruckmessung

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja in welchem Jahr

--	--	--	--

Andere NICHT genannte Untersuchungen

Nein Ja Befunde anbei Nein Ja in welchem Jahr

--	--	--	--

Folgende Untersuchung

Nehmen Sie zurzeit Medikamente ein?

Wenn ja, bitte listen Sie diese Medikamente in der folgenden Tabelle auf oder schicken Sie uns eine Kopie ihres Medikamentenplanes mit

Ja Nein

<p><u>Name des Medikamentes</u></p> <input type="text"/> <input type="text"/> , <input type="text"/> Dosis [<input type="checkbox"/> mg [<input type="checkbox"/> ml [<input type="checkbox"/> Hübe [<input type="checkbox"/> µg [<input type="checkbox"/> Sonstiges <p>Einnahmeschema: [<input type="checkbox"/> Morgens [<input type="checkbox"/> Mittags [<input type="checkbox"/> Abends [<input type="checkbox"/> Nachts</p>	<p>Dauer der Einnahme in Monaten</p> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <p>Sonstiges bitte ausführen:</p> <input type="text"/>
<p><u>Name des Medikamentes</u></p> <input type="text"/> <input type="text"/> , <input type="text"/> Dosis [<input type="checkbox"/> mg [<input type="checkbox"/> ml [<input type="checkbox"/> Hübe [<input type="checkbox"/> µg [<input type="checkbox"/> Sonstiges <p>Einnahmeschema: [<input type="checkbox"/> Morgens [<input type="checkbox"/> Mittags [<input type="checkbox"/> Abends [<input type="checkbox"/> Nachts</p>	<p>Dauer der Einnahme in Monaten</p> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <p>Sonstiges bitte ausführen:</p> <input type="text"/>
<p><u>Name des Medikamentes</u></p> <input type="text"/> <input type="text"/> , <input type="text"/> Dosis [<input type="checkbox"/> mg [<input type="checkbox"/> ml [<input type="checkbox"/> Hübe [<input type="checkbox"/> µg [<input type="checkbox"/> Sonstiges <p>Einnahmeschema: [<input type="checkbox"/> Morgens [<input type="checkbox"/> Mittags [<input type="checkbox"/> Abends [<input type="checkbox"/> Nachts</p>	<p>Dauer der Einnahme in Monaten</p> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <p>Sonstiges bitte ausführen:</p> <input type="text"/>
<p><u>Name des Medikamentes</u></p> <input type="text"/> <input type="text"/> , <input type="text"/> Dosis [<input type="checkbox"/> mg [<input type="checkbox"/> ml [<input type="checkbox"/> Hübe [<input type="checkbox"/> µg [<input type="checkbox"/> Sonstiges <p>Einnahmeschema: [<input type="checkbox"/> Morgens [<input type="checkbox"/> Mittags [<input type="checkbox"/> Abends [<input type="checkbox"/> Nachts</p>	<p>Dauer der Einnahme in Monaten</p> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <p>Sonstiges bitte ausführen:</p> <input type="text"/>
<p><u>Name des Medikamentes</u></p> <input type="text"/> <input type="text"/> , <input type="text"/> Dosis [<input type="checkbox"/> mg [<input type="checkbox"/> ml [<input type="checkbox"/> Hübe [<input type="checkbox"/> µg [<input type="checkbox"/> Sonstiges <p>Einnahmeschema: [<input type="checkbox"/> Morgens [<input type="checkbox"/> Mittags [<input type="checkbox"/> Abends [<input type="checkbox"/> Nachts</p>	<p>Dauer der Einnahme in Monaten</p> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <p>Sonstiges bitte ausführen:</p> <input type="text"/>
<p><u>Name des Medikamentes</u></p> <input type="text"/> <input type="text"/> , <input type="text"/> Dosis [<input type="checkbox"/> mg [<input type="checkbox"/> ml [<input type="checkbox"/> Hübe [<input type="checkbox"/> µg [<input type="checkbox"/> Sonstiges <p>Einnahmeschema: [<input type="checkbox"/> Morgens [<input type="checkbox"/> Mittags [<input type="checkbox"/> Abends [<input type="checkbox"/> Nachts</p>	<p>Dauer der Einnahme in Monaten</p> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <p>Sonstiges bitte ausführen:</p> <input type="text"/>

Name des Medikamentes

, Dosis []mg []ml []Hübe []µg []Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis []mg []ml []Hübe []µg []Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis []mg []ml []Hübe []µg []Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis []mg []ml []Hübe []µg []Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis []mg []ml []Hübe []µg []Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis []mg []ml []Hübe []µg []Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Name des Medikamentes

, Dosis []mg []ml []Hübe []µg []Sonstiges

Einnahmeschema: [] Morgens [] Mittags [] Abends [] Nachts

Dauer der Einnahme in Monaten

Sonstiges bitte ausführen:

Durch das Zusenden dieses Bogens sind Sie damit einverstanden, dass wir Ihre Unterlagen durchsehen und Archivieren.

Stimme zu Stimme nicht zu

Sind Sie an einer zukünftigen Studienteilnahme interessiert?

Nein Ja Weitere Informationen erwünscht.

Dürfen wir Sie in ein anonymes Patientenregister aufnehmen?

Nein Ja Weitere Informationen erwünscht.

Einverständniserklärung/ Entbindung von der Schweigepflicht
Bitte kreuzen Sie an! (Unzutreffendes bitte streichen.)

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass Arztbriefe/Befunde/andere Originaldateien von Untersuchungen (z.B. MRT-Bilder) meine Person betreffend gespeichert werden.

Nein Ja

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass meine Unterlagen ggf. an Ärzte des Universitätsklinikums Würzburg außerhalb des ZESE zur Besprechung meiner Erkrankung weitergeleitet werden dürfen.

Nein Ja

Ich habe den Fragebogen eigenständig ausgefüllt und verstanden.

Nein Ja

Unterschrift





PATIENTENINFORMATION ZUR DATENVERARBEITUNG

innerhalb der

DEUTSCHEN REFERENZNETZWERKE FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

zur

verbesserten Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen

WAS IST DAS DEUTSCHE REFERENZNETZWERK FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN UND INWIEFERN KANN ES MIR HELFEN?

Das deutsche Referenznetzwerk für Seltene Erkrankungen (DeRN-SE) ist ein Netzwerk von medizinischen Experten, die im Bereich Seltener Erkrankungen in ganz Deutschland tätig sind. Das DeRN-SE ermöglicht die Zusammenarbeit dieser medizinischen Experten, um Patienten mit Seltenen Erkrankungen, die hochspezialisierte Behandlungen benötigen, besser helfen zu können.

Mit Ihrem Einverständnis und unter Einhaltung des nationalen und europäischen Datenschutzrechts kann Ihr Fall an die im DeRN-SE vernetzten medizinischen Experten übergeben werden, damit sie Ihren Arzt bzw. Ihre Ärztin bei der Diagnose und bei der Erstellung eines Behandlungsplans unterstützen können.

ZUR MEDIZINISCHEN BETREUUNG WEITERGEGEBENE PATIENTENDATEN WERDEN PSEUDONYMISIERT

Wenn Sie und Ihr Arzt bzw. Ihre Ärztin sich bezüglich der Unterstützung durch das DeRN-SE einig sind, erlaubt diese Einwilligungserklärung die Weitergabe von Daten aus Ihrer Patientenakte an die im DeRN-SE zusammengeschlossenen Experten. Dies können medizinische Bilder, Laborberichte sowie biologische Daten sein. Briefe und Berichte anderer Ärzte, die sich früher um Sie gekümmert haben, können ebenfalls dazugehören.

Die Übermittlung erfolgt pseudonymisiert. Das bedeutet, dass Ihr Name, Ihr Geburtsdatum und Ihre Adresse nicht übermittelt, sondern vor Übermittlung durch Schwärzung o.ä. unkenntlich gemacht werden. Die Übermittlung erfolgt über KONSIL-SE, ein sicheres elektronisches Informationssystem, das extra für diesen Zweck am Universitätsklinikum Würzburg betrieben wird.

KONTAKTAUFNAHME ZUR ERFORSCHUNG SELTENER KRANKHEITEN?

Da die Forschung zu vielen Seltenen Erkrankungen aufgrund der kleinen Zahl betroffener Personen noch am Anfang steht, würde es sehr helfen, wenn Sie uns erlauben würden, Sie zu kontaktieren, wenn im DeRN-SE ein passendes Forschungsprojekt geplant wird. Die Einwilligung zur Kontaktaufnahme führt noch nicht dazu, dass Ihre Daten auch tatsächlich zu Forschungszwecken genutzt werden. Dies erfolgt erst dann, wenn Sie - nach entsprechender Information über das in Frage kommende Forschungsprojekt - dazu Ihre Einwilligung gegeben haben.

LÖSCHUNG IHRER DATEN

Ihre Daten werden spätestens 3 Monate nach Abschluss der Beratungen zu Ihrem Fall aus der Plattform KONSIL-SE gelöscht. Mit Ihrer Zustimmung zur Erforschung Seltener Krankheiten ist eine längere Aufbewahrung vorgesehen, und zwar solange aus wissenschaftlicher Sicht Ihre Daten einen wichtigen Beitrag zur Forschung leisten können.



WEITERE VERWENDUNG IHRER DATEN

Eine Verwendung Ihrer Daten zu anderen als den oben genannten Zwecken wird auf Basis dieser Einwilligung ausgeschlossen. Ebenso garantieren wir, dass eine Übermittlung Ihrer Daten nur in Staaten innerhalb der Europäischen Union oder des Europäischen Wirtschaftsraums oder in weitere Länder, bei denen die Europäische Kommission ein angemessenes Datenschutzniveau festgestellt hat, stattfindet.

PATIENTENANGABEN

Vorname:

Nachname:

Geburtsdatum:

Bitte das entsprechende Kästchen ankreuzen:

Ich bin Patient Ich bin Elternteil/Vormund des Patienten Ich habe Vollmacht

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG

- Ich willige ein, dass meine pseudonymisierten Daten im DeRN-SE zu meiner medizinischen Betreuung weitergegeben werden. Ich bin mir dessen bewusst, dass meine Daten an medizinische Fachleute im DeRN-SE weitergegeben werden, damit diese zur Unterstützung zusammenarbeiten können.
- Kontaktieren Sie mich bitte bezüglich Forschung. Ich entscheide mich hinsichtlich der Verwendung meiner Daten für ein spezifisches Projekt, wenn ich kontaktiert werde.

Ihre Einwilligung zur Übermittlung Ihrer Daten an die Experten im DeRN-SE können Sie jederzeit ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen widerrufen, ohne dass die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung berührt wird.

Wenn Sie die Einwilligung in die Übermittlung an die DeRN-SE-Experten widerrufen, werden noch in KONSIL-SE vorhandene Daten umgehend gelöscht. Falls zu diesem Zeitpunkt schon ein Ergebnis der Beratung durch das DeRN-SE vorliegt, bleibt dieses aufgrund der Dokumentationspflicht aus § 630f BGB Abs. 1 in Ihrer Patientenakte des Krankenhauses, in dem Sie in Behandlung sind.

Bei Widerruf der Einwilligung zur Kontaktierung für Forschungszwecke, werden Sie über solche Forschungsprojekte nicht (mehr) informiert.

Die Informationen zum Umgang mit meinen Daten im DeRN-SE habe ich zur Kenntnis genommen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) ggf. Vertreter(in)/Sorgeberechtigte(r)



Informationen zum Umgang mit Ihren Daten im DeRN-SE

1. Sie werden am Universitätsklinikum Würzburg, Anstalt des öffentlichen Rechts (UKW) behandelt. Das UKW, Josef-Schneider-Straße 2, 97080 Würzburg, Tel.: 0931 201-0, E-Mail info@ukw.de ist Verantwortlicher für die Datenverarbeitung im Sinne von Art. 4 Nr. 7 DSGVO. Daneben sind auch alle anderen am DeRN-SE beteiligten Einrichtungen für die Datenverarbeitung verantwortlich - die DSGVO nennt dies gemeinsame Verantwortung. Informationen dazu finden Sie unter www.ukw.de/zese/dern-se-konsil-se.
2. Jede der am DeRN-SE beteiligten Einrichtungen hat eine/n Datenschutzbeauftragte/n bestellt. Den Datenschutzbeauftragten des UKW erreichen Sie unter folgenden Kontaktdaten: Universitätsklinikum Würzburg, Datenschutzbeauftragter, Josef-Schneider-Str. 2, 97080 Würzburg, E-Mail: datschutz@ukw.de.
3. Zweck der Datenverarbeitung im DeRN-SE ist die Verbesserung der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Rechtsgrundlage ist Ihre freiwillige Einwilligung (Art. 6 Abs. 1 Satz 1 Buchst. a, 9 Abs. 2 Satz 1 Buchst. a DSGVO).
4. Bei entsprechender Einwilligung wird das UKW Ihre pseudonymisierten Patientendaten an die am DeRN-SE beteiligten Experten für Seltene Erkrankungen übermitteln. Diese Experten sind grundsätzlich in Deutschland tätig, können aber im Einzelfall auch in einem anderen Mitgliedsstaat der Europäischen Union arbeiten.

Die am DeRN-SE beteiligten Einrichtungen haben sich darauf geeinigt, dass das UKW die Plattform KONSIL-SE für alle bereitstellt, betreibt und wartet. Dies erfolgt im Rahmen einer Auftragsverarbeitung gemäß Art. 28 DSGVO. In dieser Funktion ist das UKW den anderen Einrichtungen gegenüber streng weisungsgebunden und entsprechend vertraglich verpflichtet.

Darüber hinaus findet eine Übermittlung Ihrer personenbezogenen Daten aus dem DeRN-SE an externe Dritte grundsätzlich nicht statt. Eine Übermittlung kommt nur in Betracht, wenn wir dazu gesetzlich verpflichtet sind oder Sie vorab in die Datenübermittlung eingewilligt haben.

Über die mögliche Übermittlung von personenbezogenen Daten im Rahmen der Behandlung am UKW werden Sie bei Abschluss des Behandlungsvertrages gesondert informiert.

5. Die Daten werden durch das DeRN-SE für die Dauer der konsiliarischen Beratungen gespeichert. Sie werden spätestens drei Monate nach Abschluss der Beratungen aus der Plattform KONSIL-SE gelöscht. Die langfristige Dokumentation der Beratungsergebnisse erfolgt in dem Krankenhaus, in dem Sie originär behandelt werden.
6. Betroffenenrechte:

Sie haben im Grundsatz das Recht auf Auskunft (Art. 15 DSGVO). Sollten unrichtige personenbezogene Daten verarbeitet werden, steht Ihnen ein Recht auf Berichtigung zu (Art. 16 DSGVO). Bei Vorliegen der gesetzlichen Voraussetzungen können Sie die Löschung personenbezogener Daten (Art. 17 DSGVO), die Einschränkung der Verarbeitung (Art. 18 DSGVO) oder die Datenübertragung (Art. 20 DSGVO) verlangen, sowie Widerspruch gegen die Verarbeitung einlegen (Art. 21 DSGVO). Ihre Einwilligung zur Übermittlung Ihrer Daten an die Experten im DeRN-SE können Sie jederzeit ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen widerrufen. Bitte wenden Sie sich dazu an das

Zentrum für Seltene Erkrankungen – Referenzzentrum Würzburg (ZESE)
 Josef-Schneider-Str. 2
 97080 Würzburg
 Tel: +49 931 201 29029
 E-mail: zese@ukw.de



Der Widerruf der Einwilligung gilt nur für die Zukunft, die Rechtmäßigkeit der aufgrund der Einwilligung bis zum Widerruf erfolgten Verarbeitung wird nicht berührt. Ihr Widerruf gilt allerdings erst ab dem Zeitpunkt, zu dem Sie diesen aussprechen. Er hat keine Rückwirkung. Die Verarbeitung Ihrer Daten bis zu diesem Zeitpunkt bleibt rechtmäßig.

Einschränkungen und Modifikationen der vorgenannten Rechte können sich z.B. aus Art. 9 und 10 BayDSG bzw. anderen landesrechtlichen Datenschutzregelungen oder aus der Dokumentationspflicht nach § 630f BGB ergeben.

Sollten Sie diese Rechte gegenüber dem DeRN-SE bzw. den an DeRN-SE beteiligten Einrichtungen geltend machen wollen, wenden Sie sich bitte an das Krankenhaus, bei dem Sie originär in Behandlung sind. Die Adresse finden Sie unter Punkt 1. Im Anschluss wird geprüft, ob die gesetzlichen Voraussetzungen erfüllt sind.

Mit allen Anliegen rund um Ihre Daten können Sie sich auch an den Datenschutzbeauftragten des Krankenhauses wenden, bei dem Sie originär in Behandlung sind. Selbstverständlich gilt dies auch für eine Beschwerde über Datenschutzverstöße. Die Kontaktdaten der lokalen Datenschutzbeauftragten finden Sie unter Punkt 2.

Zudem haben Sie das Recht auf Beschwerde bei einer Datenschutzaufsichtsbehörde, wenn Sie z.B. der Ansicht sind, dass die Verarbeitung Ihrer Daten datenschutzrechtlich nicht zulässig ist. Eine Liste aller deutschen Datenschutzaufsichtsbehörden finden Sie im Internet unter:

<https://www.datenschutzkonferenz-online.de/datenschutzaufsichtsbehoerden.html>

Die für das UKW zuständige Aufsichtsbehörde ist der

Bayerischer Landesbeauftragte für den Datenschutz (BayLfD)

Wagmüllerstraße 18

80538 München

www.datenschutz-bayern.de

Anlage 10: SOP Patientenaufnahme Konsil-SE

SOP

Patientenaufnahme und grundlegende Schritte in Konsil-SE

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

Hintergrund

Um bei Patienten mit Seltenen Erkrankungen auch zentrenübergreifend den Rat von Experten bzgl. Diagnostik und Therapie einzuholen, wurde die Softwarelösung Konsil-SE geschaffen. Konsil-SE ist dem Clinical Patient Management System, das die Europäische Kommission für die 2017 eingerichteten Europäischen Referenznetzwerke (ERNs) anbietet, sehr ähnlich, in vielen Modulen sogar identisch. Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der teilnehmenden Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), die als Nutzer über ihr Zentrum in dem System registriert sind, können Patientendaten für Konsilanfragen einpflegen.

Vorgehen

Das Verfahren besteht aus drei Schritten:

1) Anlegen des Patienten und Einpflegen von Daten in Konsil-SE

ACHTUNG: Alle Patientendaten dürfen nur pseudonymisiert eingegeben werden.

Es gibt in der Maske zur Anlage eines Falles in Konsil-SE Eingabefelder für personenidentifizierbare Daten wie Vorname, Nachname und Geburtsdatum. Diese Daten sind nur für Mitarbeiter des jeweils eingebenden ZSE sichtbar, die einen Zugang zum Konsil-SE-System haben. Trotzdem können hier datenschutzrechtliche Probleme bestehen.

Konkret werden die Patienten daher mit pseudonymisierten Namen und modifizierten Geburtsdaten eingegeben:

- *Vorname:* Weiblicher (für Würzburg: Laura) bzw. männlicher Vorname (für Würzburg Udo) kombiniert mit einer laufenden Nummer (z.B. erste weibliche Patientin Laura_1, erster männlicher Patient Udo_1)
- *Nachname:* für Würzburg immer Schmidt

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



- *Geburtsdatum*: bei Erwachsenen immer der 01.07. des Geburtsjahres, bei Kindern (6 Monate bis 18 Jahre): immer der 15. des Geburtsmonats, bei Säuglingen unter 6 Monaten: immer der Mittwoch der Geburtswoche.

Beim Hochladen medizinischer Dokumente oder einer Powerpoint-Präsentation muss streng darauf geachtet werden, dass keine Namensangaben, Geburtsdaten, Fall- oder Patientennummern o.ä. enthalten sind.

Eine Pseudonymisierungsliste, die die patientenidentifizierenden Daten mit den Pseudonymen verknüpft, wird im Sekretariat des anmeldenden ZSE geführt und in einem verschlossenen Schrank aufbewahrt.

- 2) Konsiliarische Besprechung der Patientendaten mit den für Konsil-SE freigeschalteten Nutzern
Diese Besprechung erfolgt ausschließlich auf der Basis der hochgeladenen pseudonymisierten Daten, der Ablauf entspricht dem beim CPMS.
- 3) Ausdruck bzw. pdf-Export der Besprechungsergebnisse und Löschung des kompletten Patienteneintrags mit allen Daten aus dem Konsil-SE System
Spätestens drei Monate nach Abschluss der konsiliarischen Besprechung eines Falls in Konsil-SE werden die Ergebnisse der konsiliarischen Falldiskussion ausgedruckt bzw. als pdf exportiert. Anschließend wird der komplette Eintrag zu dem Patienten aus dem Konsil-SE System gelöscht.

Manual

Version 1.0

Duale Lotsenstruktur an Zentren für Seltene Erkrankungen

Herausgegeben von:

Prof. Martina de Zwaan, Hannover

Anne-Marie Lapstich, Hannover

Lisa Pfister, Würzburg

Dr. Isabel Heinrich, Mainz

Prof. Helge Hebestreit, Würzburg

Unter Mitwirkung von:

Prof. Jürgen Deckert, Würzburg

Prof. Stephan Herpertz, Bochum

Dr. Titus Jacob, Würzburg

Dr. Stefan Ott, Tübingen

Prof. Marcel Romanos, Würzburg

Dr. Simone Schneider, Würzburg

Dr. Bodo Warrings, Würzburg

Prof. Stefan Zipfel, Tübingen

Das vorliegende Manual sowie die Anlagen entstanden im Rahmen des Projekts „Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen – ZSE-DUO“, das vom Innovationsfond unter dem Kennzeichen 01NVF17031 gefördert wurde.

Gefördert durch:



Inhalt

1. Einleitung und Hintergrund.....	3
2. Abklärung unklarer Diagnosen in einer Dualen Lotsenstruktur	3
2.1 Beurteilung der eingereichten Unterlagen	4
2.2 Interdisziplinäre Fallbesprechungen	9
2.3 Präsenzsprechstunde	10
2.4 Gemeinsamer Arztbrief	12
2.5 Überleitung der Patienten in die Regelversorgung nach Diagnosestellung.....	13
2.6 Optionale Elemente je Indikation.....	13
2.6.1 Telemedizinische Sprechstunde durch den psychosomatischen/ psychiatrischen Lotsen	13
2.6.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen, die innerhalb der Klinik stattfinden	14
2.6.3 Zentrenübergreifende Fallkonferenzen	15
3. Besondere administrative und strukturelle Aspekte	15
Literatur.....	19
Anlagen.....	21

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

1. Einleitung und Hintergrund

Im Projekt „Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen“ (ZSE-DUO) wurde in den elf beteiligten Zentren eine duale Lotsenstruktur eingeführt. Zu jedem Zeitpunkt von der ersten Sichtung der Patientenunterlagen bis zur Verfassung eines gemeinsamen Arztberichtes und Weiterleitung der Patienten in die Regelversorgung waren sowohl ein somatischer ärztlicher Lotse als auch ein psychosomatischer/psychiatrischer ärztlicher Lotse am Prozess beteiligt und gemeinsam für die Versorgung der Betroffenen zuständig.

Hintergrund für die Planung des Projekts war die Beobachtung, dass im Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) Würzburg im Jahr 2015 über 90% der vorgestellten Patienten eine psychische (Ko-)morbidity aufwiesen. Da psychische Symptome die Zeichen einer Seltenen Erkrankung verschleiern können, wird die Diagnosestellung erschwert oder sogar verzögert. Umgekehrt können nicht-seltene somatische Erkrankungen zusammen mit psychischen Symptomen ein komplexes Beschwerdebild erzeugen, welches fälschlicherweise an eine Seltene Erkrankung denken lässt. Nicht zuletzt kann die oft langjährige frustrane Suche nach einer Erklärung für ungeklärte Beschwerden im Rahmen einer nicht diagnostizierten Seltenen Erkrankung zu einer psychischen Belastung der Betroffenen führen und die Lebensqualität noch weiter beeinträchtigen. Dazu kommt, dass eine Überleitung in die psychiatrische, psychosomatische oder psychologische Regelversorgung alleine durch einen somatischen ärztlichen Lotsen nur in wenigen Fällen gelingt. Patienten erleben die Weiterleitung oft als „Abschiebung“ und nehmen das Angebot nicht wahr. Somit bleibt auch eine psychische Problematik lange Zeit unbehandelt.

Bei der Planung des Projekts ZSE-DUO wurde die Hypothese formuliert, dass eine duale Lotsenstruktur mit somatischem und psychosomatischem/psychiatrischen ärztlichen Lotsen die Wahrscheinlichkeit einer Diagnosestellung bei Patienten, die in einem ZSE aufgrund des Verdachts auf eine Seltene Erkrankung aber bisher unklarer Diagnose gesehen werden, erhöht und den Diagnoseprozess beschleunigt.

Ziele dieses Manuals sind:

- den Ist-Stand der implementierten dualen Lotsenstruktur darzustellen,
- andere Zentren bei der Implementierung der dualen Lotsenstruktur anzuleiten,
- Lösungen für die praktische Durchführung aufzuzeigen, und
- die Praxiserfahrungen aus ZSE-DUO zu kommentieren.

In [Abbildung 1](#) wird ein Überblick über den Ablauf der dualen Lotsenstruktur gegeben. Zusätzlich wurde eine SOP zur Standardisierung der Struktur und Abläufe der dualen Lotsenstruktur entwickelt ([Anlage 1](#)).

Detaillierte Informationen zum Design des Projekts ZSE-DUO gibt die Publikation von Hebestreit et al. 2022, Fallbeispiele sind in Schippers et al. 2022 dargestellt.

2. Abklärung unklarer Diagnosen in einer Dualen Lotsenstruktur

Das Projekt ZSE-DUO hat Patienten ab einem Alter von 12 Jahren in einer dualen Lotsenstruktur betreut (Ein- und Ausschlusskriterien des Projektes zu finden in Anlage 6). Dafür wurden Patienten ausgewählt, die zu einer Vorstellung in der Sprechstunde für unklare Diagnosen eingeladen wurden.

In Anlage 2 wird der diagnostische Weg für eine Patientin bzw. einen Patienten, die/der sich bzw. seine Angehörigen oder dessen Arzt aufgrund einer unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an das ZSE wendet, dargestellt.

2.1 Beurteilung der eingereichten Unterlagen

Folgende Unterlagen werden benötigt, um die Anmeldung an einem ZSE vor Vorstellung in einer Sprechstunde für unklare Diagnosen mit dualer Lotsenstruktur zu vervollständigen:

- Für die Teilnahme am Projekt Einwilligung des Patienten bzw. der Sorgeberechtigten in die Teilnahme, ggf. zukünftig Einschreibung in einen Selektivvertrag „Duale Lotsenstruktur“
- Epikrise durch den überweisenden Arzt
- Überweisungsschein an das ZSE
- Anmeldefragebogen des Patienten
- Datenschutzerklärung des Patienten (Einwilligung in die Kommunikation mit der betreuenden Ärztin / dem betreuenden Arzt)
- Ggf. Ergebnisse bildgebender Untersuchungen (Befunde und – wenn möglich – Originalbilder)
- Arztbriefe/Befunde zu den vorliegenden Beschwerden
- Patient Reported Outcome Measures (PROMs):
 - Erwachsene Patienten: EQ-5D-5L, PHQ-9, GAD-7, SCL-K-9, DSS-4, SF-12, FAS
 - Minderjährige Patienten: EQ-5D-5L, KIDSCREEN-10 und SDQ

Erläuterung: Für die Studie ZSE-DUO wurden die Patienten bereits vor Vorstellung in der Sprechstunde gebeten, Screeningfragebögen zu unterschiedlichen psychischen Symptomen zu beantworten. Neben den objektiven Vorbefunden erhält man durch den Einsatz solcher PROMs Hinweise auf das Vorliegen auch von psychischen Symptomen. Für Erwachsene und Kinder/Jugendliche wurden unterschiedliche PROMs gewählt, die im Detail nochmals in Tabelle 1 beschrieben werden

Erst nach Einreichung aller geforderten Unterlagen werden vom somatischen Lotsen und vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen die Unterlagen gesichtet.

Abbildung 1: Überblick über den Ablauf des Prozesses von der Anmeldung bis zur Überführung in die Regelversorgung im Rahmen der dualen Lotsenstruktur.

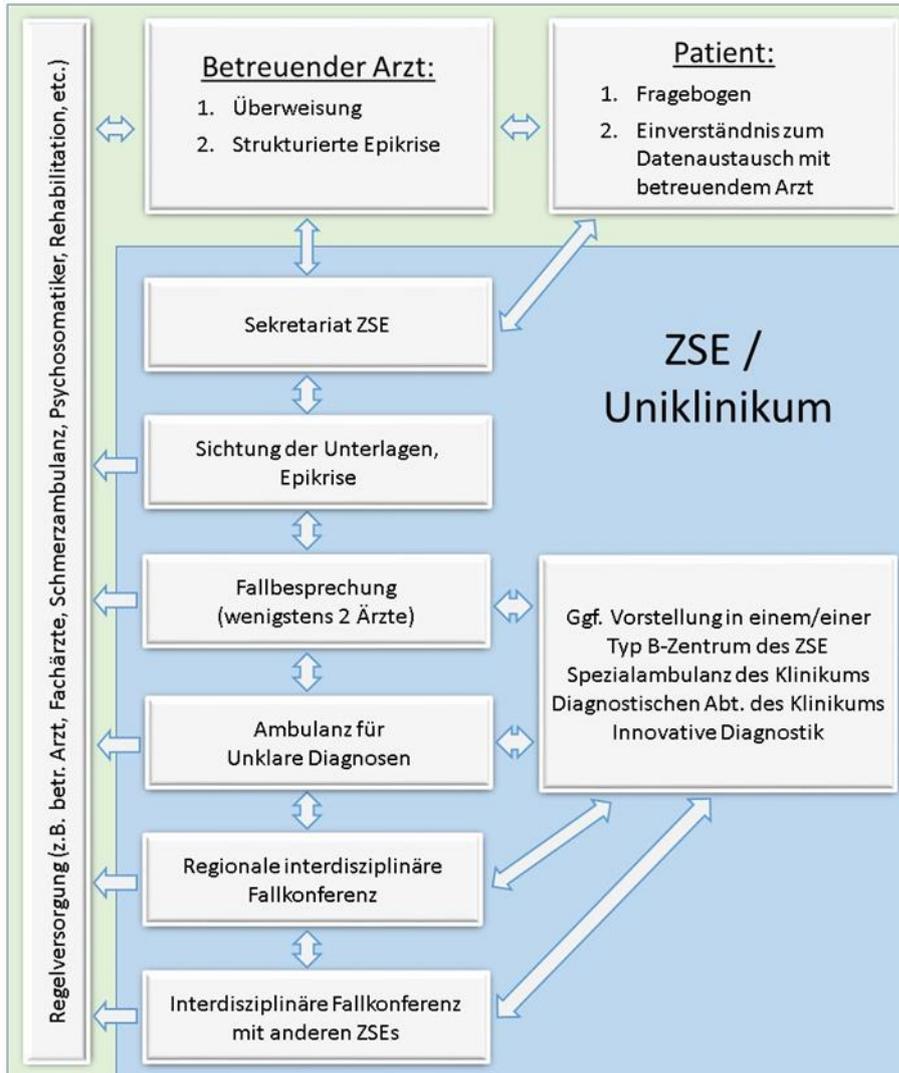


Tabelle 1. Übersicht der in ZSE-DUO verwendeten Patient Reported Outcome Measures (PROMs)

Abkürzung	Vollname	Inhalt	Auswertung	Literatur	Lizenzierter Zugriff
PHQ-9	Patient Health Questionnaire	Ausprägung von Depressionssymptomen	Summenwert Cutoff Werte	Löwe et al. 2004; Spitzer et al. 1999	Kostenfrei, z.B. https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/psychosomatische-medizin-und-psychotherapie/forschung/downloads/index.html
GAD-7	Generalized Anxiety Disorder	Ausprägung von Angstsymptomen	Summenwert Cutoff Werte	Löwe et al. 2008; Spitzer et al. 2006	Kostenfrei, z.B. https://www.uke.de/kliniken-institute/kliniken/psychosomatische-medizin-und-psychotherapie/forschung/downloads/index.html
SF-12	Short Form – 12 Fragen	Gesundheitsbezogene Lebensqualität	Psychische und körperliche Subskala	Wirtzet al. 2018	Lizenzgebühren bei Hogrefe: https://www.hogrefe.com/de/kontakt/rechte-lizenzen
DSS-4	Dissoziations-Spannungs-Skala Kurzfassung	Erfassung akuter dissoziativer Symptome	Skalen-Mittelwert	Stiglmayr et al. 2009	Kostenfrei, z.B. https://link.springer.com/book/10.1007/978-3-642-35066-5 Die Fragen 4, 5, 13 und 14 der Dissoziations-Spannungs-Skala bilden den DSS-4
SCL-K-9	Symptom Checklist	Allgemeine Psychopathologie, „psychischer Beschwerdedruck“	Mittelwert	Petrowski et al.2019	Lizenzgebühren bei Hogrefe: https://www.hogrefe.com/de/kontakt/rechte-lizenzen
EQ-5D (-5L)	Euroqol - 5 Dimensionen - 5 Level	Gesundheitsbezogene Lebensqualität		Grochtdreis et al. 2019	https://euroqol.org/eq-5d-instruments/eq-5d-5l-about/

			Einzelfragen und Summenscore, zusätzlich EQ-VAS		Die EuroQol-Gruppe besitzt das Urheberrecht für den Fragebogen. Die Nutzung des EQ-5D ist für gemeinnützige Zwecke kostenlos und bedarf nur einer Online-Registrierung auf der Homepage von EuroQol. Soll der Fragebogen kommerziellen Zwecken dienen, ist die Nutzung hingegen gebührenpflichtig.
Mini Dips	Diagnostisches Kurz-Interview für psychische Störungen	Psychische Störungen nach DSM und ICD	Anwender benötigen klinische Erfahrung, ein systematisches Training in der Implementierung sowie Kenntnis des DSM-5 und/oder der ICD-10 Klassifikation und der Diagnosekriterien	Margraf et al. 2017	Kostenfrei unter https://www.kli.psy.ruhr-uni-bochum.de/dips-interv/klipsy/mini-dips/index-de.html
PSS-K	Persönlichkeitsscreening	basiert auf dem kategorialen Klassifikationsmodell von Persönlichkeitsstörungen. Screening-Fragebogen, der im sogenannten 2-stufigen Diagnostikprozess im ersten Schritt zur «Schnellerkennung» einer	8 Items, Summenscore (0-16) Bei einem Cut-off-Wert von >4 wird in 93% der Fälle das Vorliegen mindestens einer Persönlichkeitsstörung richtig erkannt	Schoettke et al. 2011	Kostenfrei, z.B. https://psydix.org/psychologische-testverfahren/pss-k/

		Persönlichkeitsstörung eingesetzt werden kann			
SDQ	Strengths and Difficulties Questionnaire	Screening auf Emotionale Probleme, Verhaltensstörungen, Hyperaktivität, soziale Interaktionsprobleme. Zusätzlich Positivskala Prosoziales Verhalten	Je Eltern- und Selbsteurteil- Version:4 Summenscores	Klasen et al. 2003; Koglin et al. 2007; Lohbeck et al. 2015	Kostenfrei, https://www.sdqinfo.org/py/sdqinfo/b3.py?language=German
KIDSCREEN-10 Index	---	Erfassung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität von Kindern und Jugendlichen (8-18 Jahre) mittels Selbstauskunft und Fremdurteil	Summenscore	Barkmann, et al. 2021	Kostenfrei, https://www.kidscreen.org/deutsch/fragebogen/kidscreen-10-index/

Es ist zu empfehlen, als weitere PROMs Domäne Fragebögen zu Müdigkeit/Erschöpfung zu ergänzen. Dazu eignen sich u. a. der Multidimensional Fatigue Inventory (MFI-20) (Smets et al. 1995; Schwarz et al. 2003), die Functional Assessment of Chronic Illness Therapy (FACIT) Fatigue Scale (Version 4) (Montan et al. 2018) oder die Fatigue Assessment Scale (FAS) (de Vries et al. 2004).

Liegen die Unterlagen vollständig vor, erfolgt die **Sichtung und Strukturierung der eingereichten Dokumente** durch den somatischen und den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen.

Der psychosomatische/psychiatrische Lotse sichtet zur **Einschätzung der psychischen Belastung** der Patienten die psychischen Screeningbögen. Diese umfassen für Erwachsene Screeninginstrumente für Depressivität, Ängstlichkeit, somatoforme Störungen, dissoziative Symptome und Lebensqualität und für Kinder bzw. Jugendliche ein Screening auf emotionale Probleme, Verhaltensstörungen, Hyperaktivität, soziale Interaktionsprobleme, prosoziales Verhalten sowie Lebensqualität.

Bei auffälligen Werten in den psychischen Summenskalen, die auf eine akute psychische Gefährdung hindeuten, wird bei Erwachsenen wie Kindern und Jugendlichen die Kontaktaufnahme durch den psychosomatischen/psychiatrischen en Lotsen mit der bzw. dem Betroffenen bzw. seinen Sorgeberechtigten empfohlen. Ein besonderes Augenmerk bei den Screeningbögen für Erwachsene wird auf die Ausprägung einer depressiven Symptomatik im PHQ-9 gelegt. Liegt der Summenscore bei 15 oder höher und/oder wurde eine positive Antwort auf die Frage nach aktueller Suizidalität gegeben, wird der Patient umgehend telemedizinisch vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen kontaktiert. Im Gespräch wird die Schwere der Depressivität oder sonstiger psychischer Symptomatik abgeklärt. Ebenfalls wird erfragt, ob schon eine psychiatrische oder psychotherapeutische Behandlung stattfindet und ob diese der Schwere der Erkrankung angemessen ist. Liegt keine Behandlung vor, wird diese vermittelt. Liegt eine akute Suizidalität vor, so wird ein Kontakt zu der zuständigen psychiatrischen Rettungsstelle vermittelt. Eine Kontaktaufnahme und die erfolgten Maßnahmen werden in der Patientenakte dokumentiert (bspw. Patient aktuell in psychiatrischer Behandlung, Antisuizidvertrag vereinbart, etc.). Für das genaue Vorgehen wurde eine SOP entwickelt ([Anlage 3](#)).

Die Screeningbögen PHQ-9 und GAD-7 bei den Erwachsenen und SDQ bei den Kindern und Jugendlichen wurden von den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen als gute Grundlage empfunden, um die Sprechstunde nach der vorliegenden psychischen Symptomatik zu planen. Auch deckte sich der Verdacht, der sich nach PHQ-9 und GAD-7 im Vorfeld ergeben hatte, größtenteils mit den Ergebnissen aus der Präsenzsprechstunde.

Nach Sichtung der Unterlagen und Ausschluss einer schweren psychischen Symptomatik erfolgt die **Erstellung einer Epikrise** durch den somatischen oder psychiatrisch/psychosomatischen Lotsen unter Einbeziehung der jeweils anderen Fachexpertise. Die Epikrise kann aufgrund der oft zahlreichen und redundanten Vorbefunde sehr umfangreich sein und stellt eine wichtige Vorbereitung auf die Präsenzsprechstunde dar. Sie dient auch als Diskussionsgrundlage für die interdisziplinären Fallbesprechungen, als Informationsmedium für die weiterführende Diagnostik und als Basis für ZSE-interne und externe Fallkonferenzen.

2.2 Interdisziplinäre Fallbesprechungen

In der ersten interdisziplinären Fallbesprechung nach Sichtung der Unterlagen und Erstellen einer Epikrise erfolgt der fallbezogene Austausch zwischen dem somatischen und psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen, ggf. auch unter Beteiligung weiterer Professionen und Disziplinen. Es erfolgt die Einengung einer Differentialdiagnose sowie der Ausschluss von Erkrankungen. Es wird festgelegt, ob noch Unterlagen oder ergänzende ambulante Diagnostik benötigt werden und es wird entschieden, ob der Fall

- Auf Aktenlage bearbeitet wird
- In eine Spezialsprechstunde oder an ein Typ B-Zentrum vermittelt wird, oder
- Der Patient In die Präsenzsprechstunde für unklare Diagnosen eingeladen wird.

Wird der Patient in die Präsenzsprechstunde eingeladen wird festgelegt

- ob im Vorfeld eine telemedizinische Sprechstunde notwendig ist,
- ob eine Zusatzdiagnostik in der Sprechstunde erfolgen und bereits geplant werden soll, und
- welche Zeitressourcen für die Lotsen jeweils erwartet werden.

Sobald neue Informationen (wie z.B. Befunde aus empfohlener Diagnostik) zum Fall vorliegen, zu denen der andere Lotse informiert werden sollte oder die einen Austausch zum weiteren Behandlungsverlauf des Patienten ermöglichen, erfolgt eine weitere Fallbesprechung. Kann auf Basis der neuen Befunde eine Diagnose gestellt werden, ist die Überleitung in die Regelversorgung zu organisieren.

2.3 Präsenzsprechstunde

Wenn in der interdisziplinären Fallbesprechung die Entscheidung für eine Vorstellung des Patienten in der ambulanten Sprechstunde des ZSE getroffen wird, erfolgt anschließend die Terminierung eines ambulanten Vorstellungstermins im Typ-A-Zentrum. Die Sprechstunde findet immer mit einer dualen Lotsenstruktur, d.h. mit einem somatischen und einem psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen, statt. Nach einer gemeinsamen Vorstellung beider Lotsen zu Beginn der Sprechstunde, um dem Patienten das interdisziplinäre Team in der dualen Lotsenstruktur zu verdeutlichen („*Wir sind das Team für Seltene Erkrankungen*“), werden anschließend die Sprechstundeneinheiten nacheinander durchgeführt. Dieses gemeinsame Auftreten soll dem Patienten die enge Zusammenarbeit darstellen und ihm das Gefühl vermitteln, dass er in allen Aspekten seiner Beschwerden ernst genommen wird. Die gemeinsame Begrüßung dient auch dazu; den Ablauf der Vorstellung kurz zu besprechen. In welcher Reihenfolge die Sprechstundeneinheiten stattfinden, kann vom Beschwerdebild, organisatorischen Belangen etc. abhängig gemacht werden. Es kann zwischen den beiden Lotsensprechstunden eine kurze persönliche oder telefonische Übergabe zu der klinischen Einschätzung sowie der Verdachtsdiagnose bzw. den Verdachtsdiagnosen erfolgen. Beide Varianten im Ablauf der Präsenzsprechstunde, ob erst der somatische oder der psychiatrisch/psychosomatische Lotse mit der Sprechstundeneinheit begonnen hatte, wurde von den beteiligten ärztlichen Lotsen als positiv empfunden.

Der somatische Lotse lässt den Patienten seinen Krankheitsverlauf persönlich schildern und ergänzt die vorliegende Anamnese aus Fragebogen und übermittelten Befunden. Es folgt eine internistische und neurologische körperliche Untersuchung und sofern möglich/indiziert weitere Diagnostik durch den Lotsen (z.B. Labordiagnostik, ergänzende internistische und/oder neurologische Spezialdiagnostik). Wurde vorab bereits die Indikation für weitere Diagnostik gestellt, können soweit möglich Termine in anderen Fachambulanzen für den Tag der Präsenzsprechstunde organisiert werden. Hierbei ist jedoch die Balance zwischen der Belastung des Patienten durch einen oft langen Anfahrtsweg gegenüber jener durch einen langen Aufenthalt in der Klinik zu bedenken. Dies sollte vorab mit dem Patienten besprochen werden, sodass dieser gegebenenfalls eine Übernachtung einplanen kann.

Der psychosomatische/psychiatrische Lotse erhebt die psychische Anamnese und Familienanamnese, sowie das standardisierte Interview Mini-DIPS zur Beurteilung einer psychischen Komorbidität und erneut die in Tabelle 1 ausgeführten psychische Screeningbögen für volljährige und minderjährige Patienten. Der Mini-DIPS wird angewendet, um eine höhere Übereinstimmung der psychischen Diagnosen zwischen den Zentren zu erreichen und die Reliabilität der Diagnosen zu verbessern. Im Vorfeld fand daher auch eine Schulung der Psychosomatischen Lotsen zur Verwendung des Mini-DIPS statt. Zusätzlich wird zum Screening nach Persönlichkeitsstörungen der PSS-K (Tabelle 1) genutzt. Dadurch erhält der psychosomatische Lotse Hinweise auf eine mögliche Persönlichkeitsakzentuierung oder -störung, die er/sie im diagnostischen Gespräch weiter vertiefen kann (Anlage 4). Im Anschluss wird vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen der psychopathologische Befund erhoben und die soziale Unterstützung, Coping-Fähigkeiten und die Krankheitsbewältigung des Patienten beurteilt. Sollten sich im Gespräch Hinweise auf einen sofortigen Behandlungsbedarf ergeben (z.B. Suizidalität) wird der Patient an die psychiatrische Rettungsstelle des zuständigen Krankenhauses vermittelt. Bei den nicht akuten Fällen wird die psychiatrische/psychotherapeutische Behandlung auf die ausreichende Intensität hin überprüft sowie ggf. eine intensivere Behandlung im Verlauf vermittelt und dokumentiert.

Ist auch mit den Erkenntnissen aus der Präsenzprechstunde oder anderen neuen Befunden eine Diagnosestellung nicht möglich, ist zu besprechen,

- Ob die Indikation für weitere Diagnostik besteht
 - Wenn ja, ist abzustimmen (siehe Exkurs 1 unten)
 - Welche?
 - Wo? (extern bei niedergelassenen Fachärzten bzw. anderen Kliniken vs. klinikintern vs. im A-ZSE selbst?),
 - Sollte der Patient bei der Terminvereinbarung unterstützt werden oder der Termin gleich durch einen der Lotsen vereinbart werden?
 - Wie wird die Nachverfolgung der Diagnostik gewährleistet?
 - Besteht psychotherapeutischer Behandlungsbedarf?
- Ob ergänzende Expertise erforderlich ist
 - Fallvorstellung in einer regionalen interdisziplinären Fallkonferenz
 - Fallvorstellung in einer überregionalen interdisziplinären Fallkonferenz der ZSEs oder
 - Konkrete Fachexpertise direkt anfragen

Exkurs 1 fasst die Erfahrungen der Lotsen bezüglich der weiterführenden diagnostischen Schritte zusammen

Exkurs: Weiterführende Diagnostik

Diagnostik am Zentrum

Die Erfahrungen der Lotsen in ZSE-DUO ergaben, dass eine Diagnostik am Universitätsklinikum der Diagnostik im niedergelassenen Gesundheitssektor vorzuziehen ist.

Folgende Diagnostik sollte vom Zentrum selbst durchgeführt werden können bzw. ein gutes Netzwerk zu entsprechenden Fachambulanzen auf- und ausgebaut werden: standardmäßige körperliche Untersuchung sowie neurologische Untersuchung, Labordiagnostik, Genetik und Elektrophysiologie.

Terminvermittlung zur weiteren Diagnostik

Die Wartezeiten auf Termine bei bestimmten Fachärzten oder in Typ-B-Zentren zur Spezialdiagnostik sind mitunter sehr lang. Seitens der an ZSE-DUO beteiligten Lotsen wird daher empfohlen, die Terminvereinbarung für die Patienten innerhalb des Universitätsklinikums selbst zu übernehmen und dem diagnostizierenden Arzt die Epikrise des Patienten zur Verfügung zu stellen.

Nachverfolgung der weiteren Diagnostik

Die Sicherstellung der Nachverfolgung weiterer diagnostischer Schritte, die nicht am ZSE selbst erfolgen, ist entscheidend für den weiteren Verlauf der Diagnosestellung. Eine Institutsermächtigung an einem ZSE ist nicht die Regel. Diese erlaubt für die weitere Diagnostik das Ausstellen von Überweisungsscheinen und gewährleistet den Erhalt eines Arztbriefes. Bei Diagnostik in der Klinik lassen sich die Befunde mittels Klinikinformationssysteme (wie z.B. SAP IS-H/i.s.h. med. oder Dedalus ORBIS) nachverfolgen. Bei externen Untersuchungen hat sich die Übermittlung neuer Befunde durch den Patienten selbst als zuverlässig erwiesen.

Zur weiteren Optimierung der Nachverfolgung wird darüber hinaus der Einsatz eines Verwaltungssystems zur Patientennachverfolgung (z.B. Erinnerung an Diagnostiktermine in Outlook) als sinnvoll erachtet. Sind die Arzttermine der Patienten bekannt oder sogar selbst vereinbart, kann geplant werden, wann mit Befundeinträgen im klinikinternen Verwaltungssystem zu rechnen ist oder der Patienten kontaktiert werden sollte.

2.4 Gemeinsamer Arztbrief

Die Erstellung eines gemeinsamen, abschließenden Arztbriefes vom somatischen und psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen erfolgt wann immer möglich gemeinsam, um die komplexe Symptomatik und Therapieempfehlungen abzustimmen und gewichtet darzustellen. Der gemeinsame Arztbrief ist dann als zusammenhängendes Dokument lesbar, wird von beiden Lotsen unterschrieben und wird an den überweisenden Arzt und nachrichtlich an den Patienten sowie ggf. an weitere Ärzte verschickt (je nach Schweigepflichtentbindung). Somit erhalten der Arzt sowie der Patient alle Empfehlungen zur weiteren Diagnostik und zur empfohlenen Therapie.

Es werden folgende Inhalte für den/die Arztbrief/e als wichtig erachtet:

- Somatische und psychische Diagnosen (beide Lotsen)
- Vordiagnosen: bereits bekannte Diagnosen (beide Lotsen)
- aktuelle Anamnese (beide Lotsen)
- Vorerkrankungen (beide Lotsen)
- Vegetative Anamnese (somatischer Lotse)
- Psychische Anamnese und Vorgeschichte (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Soziobiografische Anamnese (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Suchtanamnese (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Familienanamnese (beide Lotsen)
- Medikamentenanamnese (beide Lotsen)
- Zusammenfassung relevanter Vorbefunde (beide Lotsen)
- Körperliche Untersuchung (somatischer Lotse)
- Psychopathologischer Befund (psychosomatischer/psychiatrischer Lotse)
- Laborbefunde (somatischer Lotse)
- Ggf. weitere Befunde (beide Lotsen)

- Ggf. Empfehlungen aus Fallkonferenzen (beide Lotsen)
- Epikrise, Empfehlungen und Prozedere (beide Lotsen)

2.5 Überleitung der Patienten in die Regelversorgung nach Diagnosestellung

Der Patient kann vom psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen telemedizinisch begleitet werden, bis eine Überleitung in die Regelversorgung erfolgt ist. In einzelnen Fällen ist eine Überleitung in die Regelversorgung nicht möglich, da der Patient dies nicht wünscht.

Trotz ausführlicher differentialdiagnostischer Abklärung ließ sich in ZSE-DUO innerhalb der ersten 12 Monate auch mit der dualen Lotsenstruktur für mehr als die Hälfte der Patienten keine die Symptomatik vollständig erklärende Diagnose stellen. Viele Patienten ohne (erklärende) Diagnose(n) könnten nach Durchlaufen des Abklärungsprozesses erneut sich selbst überlassen sein. Es ist anzunehmen, dass diese Patienten desillusioniert sind und sich erneut alleine in der Regelversorgung auf die Suche nach einer Diagnose begeben. Auch und gerade für diese Patientengruppe soll eine Vermittlung in die Regelversorgung angestrebt werden. Sinnvoll/denkbar wäre zunächst den Kontakt zum Patienten aufzunehmen, eventuell durch beide Lotsen gemeinsam, und transparent zu kommunizieren, wie die Situation ist, ob und welche symptombehandelnde Therapie möglich wäre, ob eventuell eine Selbsthilfegruppe in Frage kommt und dass man in Austausch bleibt, sobald neue diagnostische Methoden/Erkenntnisse vorliegen.

Sowohl der somatische als auch der psychosomatische/psychiatrische Lotse können die Verantwortung für die Weiterleitung zu den jeweiligen empfohlenen Maßnahmen übernehmen. Wenn das Einverständnis des Patienten vorliegt, kann der jeweilige Lotse auch Kontakt zu den entsprechenden Stellen der Regelversorgung aufnehmen. Ziel ist es, einen guten Übergang in die Regelversorgung zu erreichen und insbesondere Brüche in der Betreuung zu vermeiden.

Exkurs 2. Akzeptanz von psychischen Diagnosen

Exkurs: Akzeptanz von psychischen Diagnosen von Seiten der Patienten

Für eine psychische (Begleit-) Ursache muss häufig gezielt sensibilisiert werden. Hierbei ist ein besonderes therapeutisches Geschick gefordert. Auch ist hier das Zusammenspiel von Würdigung der somatischen Befunde und notwendiger weiterer somatischer Abklärung und der zeitgleichen psychosomatischen/psychiatrischen Behandlung wichtig. Hier sollten somatische und psychosomatische/psychiatrische Lotsen am ZSE eng verzahnt und gegenseitig informiert vorgehen.

2.6 Optionale Elemente je Indikation

2.6.1 Telemedizinische Sprechstunde durch den psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen

Den Patienten kann das Angebot von telemedizinischen Sprechstunden mit dem psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen gemacht werden. Diese können als Videokonferenz oder als Telefonat durchgeführt werden. Für die telemedizinische Sprechstunde sollte ein etabliertes System des jeweiligen Universitätsklinikums genutzt werden. Inhaltlich kann die telemedizinische Sprechstunde genutzt werden um

- die Präsenzsprechstunde vorzubereiten,

- die Ergebnisse der Präsenzprechstunde mit dem Patienten zu besprechen, oder
- als psychosomatisch-psychiatrische Kurzintervention zur Behandlung von akuten Krisen oder zur Überbrückung bis zur Vermittlung in die Regelversorgung.

Sprechstunden die zur Überbrückung bis zur Vermittlung in die Regelversorgung durchgeführt werden haben supportiv-therapeutische Funktion (i.S. von Stabilisierung, Ressourcenstärkung, Unterstützung bei der Überleitung in die (psychologische) Regelversorgung).

Bei mangelnder Akzeptanz des psychosomatischen/psychiatrischen en Angebots parallel zu einer weiterführenden somatischen Abklärung (z.B. aufgrund langer Wartezeiten bei Typ-B-Zentren) ist zu empfehlen, das duale Konzept der Versorgung auch in einem Gespräch mit dem somatischen Lotsen zu erläutern. Dem Patienten sollte dabei versichert werden, dass ein quantitativ häufigerer Kontakt mit dem psychosomatischen/psychiatrischen en Lotsen, die Abklärung der somatischen Beschwerden nicht vernachlässigt.

2.6.2 Interdisziplinäre Fallkonferenzen, die innerhalb der Klinik stattfinden

Interdisziplinäre Fallkonferenzen werden bei Patienten mit unklaren Symptomkomplexen eingesetzt, bei denen die ärztlichen und psychosomatischen/psychiatrischen en Lotsen des ZSE mit ihrer Expertise keine Diagnose stellen können oder unklare Aspekte verbleiben. In regelmäßigen Abständen finden diese Fallkonferenzen virtuell oder persönlich innerhalb des Standortes statt (z.B. alle 2 Monate). Die Empfehlungen der Experten der interdisziplinären Fallkonferenzen werden protokolliert und in den Arztbrief eingepflegt.

Die Koordination der besprochenen Fälle wird vom somatischen oder psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen übernommen. Alle ärztlichen Fachkollegen werden vorab über die zu besprechenden Patienten und die jeweilige fachspezifische Fragestellung informiert. Je nach Fragestellung erfolgt die explizite Einladung der Fachkollegen, die Expertise auf dem erforderlichen Gebiet aufweisen können. Besonders häufig wird die Fachexpertise folgender Fachrichtungen benötigt (in alphabetischer Reihenfolge): Dermatologie, Humangenetik, Kinder- und Jugendmedizin, Innere Medizin incl. Spezialbereichen, Neurologie, Psychiatrie, Psychosomatik.

Exkurs 3: Gewinnung relevanter Experten für die Fallkonferenzen

Exkurs: Schwierigkeiten bei der Gewinnung (relevanter) Fachärzte für eine Fallkonferenz.

Um die Beteiligung an Fallkonferenzen zu steigern, hat sich aus Sicht der Lotsen als sinnvoll erwiesen, die Epikrise mit der Einladung zur Verfügung zu stellen, benötigte Facharzttrichtung direkt bei der Einladung in einem Mailverteiler zu benennen oder entsprechende Fachkollegen persönlich einzuladen.

Alternativ wurde benötigte Fachexpertise erreicht, indem Fachärzte benötigter Disziplinen bereits in die Fallbesprechungen der beiden Lotsen eingeladen wurden oder die Lotsen etablierte Fallkonferenzen anderer Institute genutzt haben.

Im Rahmen der interdisziplinären Fallkonferenz werden die Patienten vom somatischen und/oder psychosomatischen/psychiatrischen Loten strukturiert vorgestellt. Hierzu kann eine kurze Powerpoint-Präsentation (Template siehe Anlage) verwendet werden, das die wichtigsten Aspekte der Anamnese sowie die bislang vorliegenden Befunde kurz und übersichtlich zusammenfasst. Ggf. vorhandene bildgebende Befunde werden in digitaler Version vorgehalten.

Die Ergebnisse der interdisziplinären Fallkonferenz, insbesondere Verdachtsdiagnosen, weiterer differentialdiagnostischer Abklärungsbedarf bzw. Therapieempfehlungen sollten dokumentiert und allen Teilnehmenden im Nachgang für Korrekturen / Ergänzungen zugestellt sowie in finaler Version in der Akte des Patienten hinterlegt werden.

2.6.3 Zentrenübergreifende Fallkonferenzen

Ist die Diagnostik und Expertise vor Ort erschöpft, kann die zentrenübergreifende Fallkonferenz genutzt werden, um die Expertise von Lotsen anderer ZSEs einzuholen bzw. die anderen Lotsen bei der Diagnosefindung ihrer Patienten zu unterstützen (Anlage 5). Im Rahmen dieser Fallkonferenzen werden diagnostisch unklare Patientenfälle anonymisiert diskutiert. Im Vorfeld muss von den betreuenden Ärzten die Einwilligung des vorzustellenden Patienten eingeholt werden. Die zentrenübergreifende Fallkonferenz wird regelmäßig unter Beteiligung der Lotsen verschiedener ZSE-Standorte sowie weiterer geladener Experten für Seltene Erkrankungen per Videokonferenz durchgeführt. Die Empfehlungen aller teilnehmenden Experten sollten in den Arztbrief eingefügt und die Umsetzung per Telemedizin begleitet werden.

Darüber hinaus bietet die zentrenübergreifende Fallkonferenz eine Plattform sich mit den anderen ZSE-Lotsen zu vernetzen und sich zu Erfahrungen als Lotse und Informationen (z.B. aktuelle Schulungsangebote, kostenlose Diagnostikkits) für Lotsen eines ZSE auszutauschen. Im Rahmen von ZSE-DUO fanden eigene Lotsentreffen statt, um sich auszutauschen.

Als Plattform für die Videokonferenzen steht KONSIL-SE, eine auf die nationalen Bedürfnisse angepasste Version des Clinical Patient Management Systems der Europäischen Referenznetzwerke zur Verfügung. Für die Fallkonferenzen kann aber auch das vom jeweiligen Klinikum, an dem der vorzustellende Patient betreut wird, freigegebene Videokonferenztool genutzt werden.

3. Besondere administrative und strukturelle Aspekte

Nachfolgend finden Sie, tabellarisch dargestellt verschiedene Aspekte, die für die Patientenbehandlung an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen in der dualen Lotsenstruktur relevant sind.

Tabelle 2. Übersicht relevanter Aspekte in der Durchführung einer dualen Lotsenstruktur an einem Typ A Zentrum nach NAMSE

Aspekt	Empfehlung	Kommentar
Infrastruktur		
<i>Personelle Ausstattung</i>		
	Somatischer Lotse	Facharzniveau, aus Sicht der Lotsen in ZSE-DUO besonders sinnvolle Fachrichtungen in alphabetischer Reihenfolge: Allgemeinmedizin, Humangenetik, Innere Medizin, Neurologie und Pädiatrie

	Psychosomatischer/ psychiatrischer Lotse	Facharztniveau, Fachrichtungen: Psychiatrie, Psychosomatik, Kinder- und Jugendpsychiatrie
	Sekretariat / Koordinationsassistentin	Aus Sicht der Lotsen (>90%) für die Organisation der Patienten sehr wichtig.
	Optional Studentische Hilfskräfte, Studierendenklinik	Studentische Hilfskräfte in Ergänzung zu den o.g. Lotsen haben sich an einigen ZSE wie Aachen, Frankfurt und Würzburg sehr bewährt. Studierendenkliniken mit Assoziation zum ZSE zeigten sich bereits an einigen ZSE wie Frankfurt als hilfreich. Einerseits kann die Einbindung studentischer Hilfskräfte eine Unterstützung bedeuten, andererseits dient sie Lehrzwecken und der Sensibilisierung gegenüber Selteneren Erkrankungen im Studium.
<i>Weitere Ausstattung</i>		
	Büroarbeitsplätze für die Lotsen	Ein gemeinsames Büro der beiden Lotsen erleichtert den Austausch und wurde von >50% der teilnehmenden Klinik eingerichtet.
	ZSE Untersuchungsraum	Ein Untersuchungsraum muss zur Verfügung stehen, entweder innerhalb des ZSE selbst oder es muss eine verlässliche Nutzbarkeit von Strukturen in einem anderen Fachbereich gewährleistet sein.
	Wenn möglich, einfacher Zugang zu insbesondere folgender Diagnostik: - Labordiagnostik - Genetik - Elektrophysiologie - Bildgebung	Die körperlich internistische und neurologische Untersuchung ist Standard. Die angegebene zusätzliche Diagnostik am ZSE ist aus Sicht der Lotsen für die Versorgung sinnvoll.
	- Validierte Erfassungsinstrumente: Erwachsene: PHQ-9, GAD- 7, SCL-K-9, DSS-4, SF-12, Mini- DIPS, PSS-K, ZUF, EQ-5D-5L	Bzgl. evtl. Kosten / lizenzpflichtiger Beschaffung siehe Tabelle 1 (Übersicht zu den Instrumenten). Das Personal muss in Anwendung und Auswertung geschult sein. Fatigue Fragebögen waren nicht Teil des Repertoires bei ZSE-DUO,

	<ul style="list-style-type: none"> - Kinder/ Jugendliche: KIDSCREEN, SDQ, EQ-5D-5L - Fatigue Fragebogen (z. B. Fatigue Assessment Scale) 	wurden jedoch als sehr relevant für die zukünftige Arbeit in der dualen Lotsenstruktur bewertet.
	Ausstattung für die videobasierte Telemedizin oder Fallkonferenzen	
	Aktuelle Homepage	
Relevante Dokumente		
	<p>SOPs und Praxisempfehlungen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • SOP zur Standardisierung der Durchführung der dualen Lotsenstruktur • SOP zur Abklärung einer Patientin bzw. eines Patienten mit unklarer Diagnose • Praxisempfehlung zum Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität und Textvorlage Dokumentation des Telefonkontaktes • SOP Sprechstunde des psychosomatischen/ psychiatrischen Lotsen • SOP zentrenübergreifende Fallkonferenz 	siehe Anlagen
	Anmeldefragebogen	siehe Anlagen
	Einwilligungserklärungen zum Datenschutz	<p>a) Krankenhausindividuelle Einwilligung zum Datenaustausch mit Hausarzt, weiterbehandelndem Arzt, etc. (Formular des jeweiligen Universitätsklinikums)</p> <p>b) Einwilligung in zentrenübergreifende Fallkonferenzen (z.B. KONSIL-SE), Vorlage siehe Anlage</p>
Weiterbildungen und Schulungen		
	Schulung zum Umgang mit mangelnder Akzeptanz und Therapiemotivation - Sowohl für psychosomatische/ psychiatrische Lotsen aber auch für somatische Lotsen zu empfehlen.	Für Patienten mit komplexen psychiatrischen oder psychosomatischen Symptomkomplexen ist eine besondere Gesprächsführung und therapeutische Grundhaltung nötig. Häufig besteht ein somatisches Erklärungsmodell auf

		Seiten der Patienten und die Erfahrung, von Ärzten nicht ernst genommen zu werden. Für eine psychische (Begleit-) Ursache muss häufig gezielt sensibilisiert werden. Dies erfordert ein besonderes therapeutisches Geschick, welches gezielt geschult werden kann.
	Besuch von Fortbildungen zu themenspezifischen Aspekten wie z.B. der Nationalen Konferenz Seltene Erkrankungen (NAKSE) oder Lotsenschulungen	
	Schulung zu den verwendeten Erfassungsinstrumenten	Für strukturierte Interviews (MINI Dips) sollte eine Schulung zur Durchführung stattfinden. Die Auswertung von Fragebögen hängt von der Komplexität der Auswertung ab. Instrumente, die von den Lotsen schnell selbst ausgewertet werden können, sind zu bevorzugen.: 1) Summenscore selbst bilden, 2) Liste mit cutoffs erstellen, 3) ggf. Anwendung von Auswertungsschablonen, 4) bei elektronischer Datenerfassung automatische Berechnung der Scores (beste Lösung)
weitere Informationen		
<i>Informationsportale</i>	Orphanet	
	SE-Atlas	

Literatur

Barkmann C, Otto C, Meyrose A-K, Reiss F, Wüstner A, Voß C, Erhart M, Ravens-Sieberer U. Psychometrie und Normierung des Lebensqualitätsinventars KIDSCREEN in Deutschland. *Diagnostica*. 2021;67(1):2-12. doi: 10.1026/0012-1924/a000257.

De Vries J, Michielsen H, Van Heck GL, Drent M. Measuring fatigue in sarcoidosis: the Fatigue Assessment Scale (FAS). *Br J Health Psychol*. 2004;9(Pt 3):279-91. doi: 10.1348/1359107041557048.

Drixler K, Morfeld M, Glaesmer H, Brähler E, Wirtz MA. Validation of the Short-Form-Health-Survey-12 (SF-12 Version 2.0) assessing health-related quality of life in a normative German sample. *Z. für Psychosom. Med. und Psychother*. 2020;66:272–286. doi: 10.13109/zptm.2020.66.3.272.

Grochtdreis T, Dams J, König HH, Konnopka A. Health-related quality of life measured with the EQ-5D-5L: estimation of normative index values based on a representative German population sample and value set. *Eur J Health Econ*. 2019;20(6):933-944. doi: 10.1007/s10198-019-01054-1.

Hebestreit H, Zeidler C, Schippers C, de Zwaan M, Deckert J, Heuschmann P, Krauth C, Bullinger M, Berger A, Berneburg M, Brandstetter L, Deibele A, Dieris-Hirche J, Graessner H, Gündel H, Herpertz S, Heuft G, Lapstich AM, Lücke T, Maisch T, Mundlos C, Petermann-Meyer A, Müller S, Ott S, Pfister L, Quitmann J, Romanos M, Rutsch F, Schaubert K, Schubert K, Schulz JB, Schweiger S, Tüscher O, Ungethüm K, Wagner TOF, Haas K; ZSE-DUO working group. Dual guidance structure for evaluation of patients with unclear diagnosis in centers for rare diseases (ZSE-DUO): study protocol for a controlled multi-center cohort study. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):47. doi: 10.1186/s13023-022-02176-1.

Löwe B, Decker O, Müller S, Brähler E, Schellberg D, Herzog W, et al. Validation and standardization of the generalized anxiety disorder screener (GAD-7) in the general population. *Med Care*. 2008;46:266–74. doi: 10.1097/MLR.0b013e318160d093.

Löwe B, Gräfe K, Zipfel S, Witte S, Loerch B, Herzog W. Diagnosing ICD-10 depressive episodes: superior criterion validity of the Patient Health Questionnaire. *Psychother Psychosom*. 2004;73:386-90. doi: 10.1159/000080393.

Margraf J, Cwik JC, Pflug V, Schneider S. Structured clinical interviews for mental disorders across the lifespan: Psychometric quality and further developments of the DIPS Open Access interviews. [Strukturierte klinische Interviews zur Erfassung psychischer Störungen über die Lebensspanne: Gütekriterien und Weiterentwicklungen der DIPS-Verfahren.] *Zeitschrift für Klinische Psychologie und Psychotherapie*. 2017;46(3):176-186. doi: 10.1026/1616-3443/a000430.

Petrowski K, Schmalbach B, Kliem S, Hinz A, Brähler E. Symptom-Checklist-K-9: Norm values and factorial structure in a representative German sample. *PLoS One*. 2019;14(4):e0213490. doi: 10.1371/journal.pone.0213490.

Schippers C, Volk D, de Zwaan M, Deckert J, Dieris-Hirche J, Herpertz S, Schulz JB, Hebestreit H, ZSE-DUO-Arbeitsgruppe. ZSE-DUO – duale Lotsenstruktur im Zentrum für Seltene Erkrankungen. *Innere Medizin*. 2022 April 28.

Schöttke H, Lange J, Imholz M, Wiedl KH. Entwicklung eines Screening-Verfahrens zur Diagnostik von Persönlichkeitsstörungen: Das Persönlichkeitsstörungs-Screening – Kurzform (PSS-K). *Verhaltenstherapie* 2011;21:154–161. doi: 10.1159/000329747.

Spitzer RL, Kroenke K, Williams JB, Löwe B. A brief measure for assessing generalized anxiety disorder: the GAD-7. *Arch Intern Med.* 2006;166:1092–1097. doi: 10.1001/archinte.166.10.1092.

Spitzer RL, Kroenke K, Williams JB. Validation and utility of a self-report version of PRIME-MD: the PHQ primary care study: primary care evaluation of mental disorders. *Patient health questionnaire. JAMA.* 1999;82:1737–1744. doi: 10.1001/jama.282.18.1737.

Stiglmayr CE, Schmahl C, Bremner JD, Bohus, M, Ebner-Priemer U. Development and psychometric characteristics of the DSS-4 as a short instrument to assess dissociation during neuropsychological experiments. *Psychopathology.* 2009;42:370–374. doi: 10.1159/000236908.

Wirtz MA, Morfeld M, Glaesmer H, Brähler E. Normierung des SF-12 Version 2.0 zur Messung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität in einer deutschen bevölkerungsrepräsentativen Stichprobe. *Diagnostica.* 2018;64:4. 215-226. doi: 10.1026/0012-1924/a000205.

Smets EM, Garssen B, Bonke B. *Manual; Multidimensional Fatigue Inventory.* Amsterdam: Medical Psychology, Academic Medical Centre; 1995.

Schwarz R, Krauss O, Hinz A. Fatigue in the general population. *Onkologie* 2003;26:140–144.

Montan I, Löwe B, Cella D, Mehnert A, Hinz A. General Population Norms for the Functional Assessment of Chronic Illness Therapy (FACIT)-Fatigue Scale. *Value in Health.* 2018;21(11):1313-1321.

Klasen H, Woerner W, Rothenberger A, Goodman R. German version of the Strength and Difficulties Questionnaire (SDQ-German)--overview and evaluation of initial validation and normative results. *Praxis der Kinderpsychologie und Kinderpsychiatrie.* 2003;52(7):491-502. PMID: 14526759.

Koglin U, Barquero B, Mayer H, Scheithauer H, Petermann F. Deutsche Version des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu). *Diagnostica,* 2007;53(4):175-183. doi: 10.1026/0012-1924.53.4.175.

Lohbeck A, Schultheiß J, Petermann F, Petermann U. Die deutsche Selbstbeurteilungsversion des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu-S). *Diagnostica* 2015;61(4):222-235. doi: 10.1026/0012-1924/a000153.

Anlagen

- Anlage 1: SOP Duale Lotsenstruktur
- Anlage 2: SOP Abklärung eines Patienten mit unklarer Diagnose
- Anlage 3: Praxisempfehlung zum Verhalten bei Verdacht auf Suizidalität im Rahmen der ZSE-DUO-Erhebung und Textvorlage Dokumentation des Telefonkontaktes
- Anlage 4: SOP Sprechstunde des psychosomatischen/psychiatrischen Lotsen
- Anlage 5: SOP Zentrenübergreifende Fallkonferenz mit Beispielen für Epikrise und Präsentation
- Anlage 6: SOP Rekrutierung eines Patienten mit unklarer Diagnose in das Projekt ZSE-DUO
- Anlage 7: Fragebogen zur Krankheitsgeschichte für Patienten im Zentrum für Seltene Erkrankungen
- Anlage 8: Beispiel einer Patienteninformation und Einwilligung in eine zentrenübergreifende Fallkonferenz (KONSIL-SE): Patienteninformation zur Datenverarbeitung innerhalb der deutschen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen zur verbesserten Betreuung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen

Anlage 12

SOP

Fragebogen ‚Follow-Up Arzt‘ (Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik)

Inhalt

Anlage 12.....	1
1. Hintergrund	2
2. Follow Up Arzt (<i>Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik</i>).....	2
2.1. Wie sind die Fragen zu den Diagnosen zu beantworten?	2
2.2. Was ist eine Seltene Erkrankung?	3
2.3. Was ist die Hauptdiagnose?	4
2.4. Was ist damit gemeint, dass alle Symptome durch die Diagnosen erklärt sind?	4
2.5. Wie sind die Angaben zur Überweisung in die Regelversorgung auszufüllen?.....	5
2.6. Was ist unter einer Terminvereinbarung zu verstehen?.....	5
2.7. Wie sind die Fragen zur Anzahl der benötigten Konsultationen zu verstehen?	6
2.8. Wie sind die Fragen zu den Leistungskomplexen zu beantworten?	7
3. Follow Up – Lotse Psychiatrie/Psychosomatik	9
3.1. Was ist mit der Erklärung der gesamten Symptomatik gemeint?	9
3.2. Welche Gespräche werden gezählt?	9
3.3. Was ist unter einer Terminvereinbarung zu verstehen?.....	9
3.4. Was ist unter einer Überweisung zu verstehen?	10
4. Wie erhalten Sie Informationen zum Patienten?.....	10
Anlage: Vorschlag der Formulierung für die Kontaktierung des überweisenden Arztes um externe Befunde zu erhalten.	11

Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung der Sprachformen männlich, weiblich und divers (m/w/d) verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten gleichermaßen für alle Geschlechter.

1. Hintergrund

Im Projekt ZSE-DUO wird evaluiert, bei wie vielen Patienten eine Diagnose gestellt wird (primäre Fragestellung) und wie lange es zur Diagnosestellung dauert (sekundäre Hypothese). Für diese Fragestellungen ist es wichtig, genau zu definieren, was als Diagnose in Bezug auf die Evaluation gilt und damit, was in den Bögen „*Follow Up Arzt (Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik)*“ und „*Follow Up – Lotse Psychiatrie/Psychosomatik*“ eingetragen werden soll. Auch in Bezug auf die im Fragebogen „*Follow Up Arzt (Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik)*“ erfragten Angaben zu den eingesetzten Ressourcen könnten Unklarheiten bestehen. Alle diese Punkte sollen in dieser SOP adressiert werden.

Bitte beachten:

Der Fragebogen „*Follow Up Arzt (Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik)*“ sollte bei den Patienten der Interventionsgruppe zumindest im ersten, die Diagnosen betreffenden Teil, vom somatischen und psychiatrisch-psychosomatischen Lotsen gemeinsam bearbeitet werden. Die Bearbeitung soll nicht vor 12 Monate nach Einschlussdatum (erste Präsenzsprechstunde), aber dann möglichst rasch erfolgen.

Zusätzlich soll der Fragebogen „*Follow Up – Lotse Psychiatrie/Psychosomatik*“ vom psychiatrisch-psychosomatischen Lotsen 12 Monate nach der ersten Präsenzsprechstunde beantwortet werden.

Für beide Lotsen gilt, dass bei Erhebung der Follow Up Fragebögen zusätzlich die Aktualität des jeweiligen Symptomatik-Bogens kontrolliert und ggf. mit den neuesten Informationen übermittelt werden muss.

2. Follow Up Arzt (*Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik*)

2.1. Wie sind die Fragen zu den Diagnosen zu beantworten?

Wurden innerhalb von 12 Monaten nach Erstvorstellung am ZSE für die aktuellen Beschwerden mindestens eine gesicherte Diagnose gestellt?



Ja



Nein

ACHTUNG: Sofern nur Verdachtsdiagnosen gestellt werden konnten, ist die Frage nach einer gestellten Diagnose mit NEIN zu beantworten, Verdachtsdiagnosen werden aber unter den Fragen „Hauptdiagnose“ und „Diagnosen“ aufgeführt.

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Was ist eine Diagnose im Sinne der Evaluation bei ZSE-DUO?

- eine vom ZSE neu gestellte Diagnose.
- eine bereits bekannte Verdachtsdiagnose, die durch das ZSE oder durch vom ZSE empfohlene Untersuchungen im Verlauf bestätigt werden konnte.
- Eine erstmals im ZSE neu gestellte Diagnose oder Verdachtsdiagnose, die aus den Vorbefunden des Patienten hervorgeht, jedoch nicht als Diagnose in den eingesandten Unterlagen genannt wird.
Z.B. kann die neue Interpretation dokumentiert veränderter Laborparameter (z.B. niedrige Alkalische Phosphatase) oder bisher nicht oder nicht ausreichend gewürdigte Auffälligkeiten in der Bildgebung (z.B. Splenomegalie), die bei der Nachbefundung auffallen, evtl. zusammen mit anderen Befunden zu einer (Verdachts-) Diagnose einer Hypophosphatasie oder einer Speichererkrankung führen. Diese wäre dann in dem Bogen entsprechend aufzunehmen.
- Eine im ZSE gestellte Verdachtsdiagnose, die durch anschließende vom ZSE initiierte Untersuchungen (z.B. durch im Arztbrief erfolgte Empfehlungen an den Hausarzt) bestätigt wurde.

Nicht als Diagnose im Follow up Arzt (Lotse Somatik & Psychiatrie/Psychosomatik) zu beschreiben sind:

- Vorbekannte, in den Unterlagen des Patienten bereits vorhandene therapierte/nicht-therapierte gesicherte Diagnosen.
- Bereits bekannte Diagnosen, die zu einer Therapieänderung durch das ZSE führen.
(Beispiel: Hypothyreose bereits therapiert mit L-Thyroxin 50µg, Therapiewechsel durch das ZSE anhand (vor)bestehender Befundung zu Thyronajod 75µg)

2.2. Was ist eine Seltene Erkrankung?

(im Sinne der Evaluation bei ZSE-DUO)

Bei jeder gestellten Diagnose muss die Frage beantwortet werden, ob es sich um eine Seltene Erkrankung, eine nicht-seltene Erkrankung oder eine psychiatrische / psychosomatische Erkrankung handelt. Hier der entsprechende Auszug aus dem Fragebogen

Es handelt sich dabei um eine
<input type="checkbox"/> Seltene Erkrankung
<input type="checkbox"/> Nicht-Seltene Erkrankung
<input type="checkbox"/> Psychiatrische / psychosomatische Erkrankung

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



Als „Seltene Erkrankung“ werden für die Evaluation nur Erkrankungen gewertet, die in der Orpha-Datenbank registriert sind, für die es also eine Orpha-Kennnummer gibt, und die eine Prävalenz in Europa von weniger als 5 auf 10.000 Einwohner haben. Eine rasche Suche gelingt über www.orpha.net.

Erkrankungen, die zwar selten sind, aber dennoch nicht in der Orpha-Datenbank hinterlegt sind, werden im Sinne des Projekts zu den Nicht-Seltenen Erkrankungen gezählt.

Seltene unerwünschte Arzneimittelwirkungen/ Nebenwirkungen oder seltene Komplikation von therapeutischen Maßnahmen (z.B. Operationen) werden ebenfalls nicht zu den Seltenen Erkrankungen gezählt.

2.3. Was ist die Hauptdiagnose?

Hauptdiagnose (bitte tragen Sie die aus Ihrer Sicht relevanteste Diagnose hier ein; bitte sortieren Sie alle Diagnosen nach Relevanz für die unklaren Beschwerden - unabhängig davon, ob es sich um gesicherte oder Verdachtsdiagnosen handelt.)

Die Hauptdiagnose ist die aus ärztlicher Sicht relevanteste Diagnose bezogen auf die Symptomatik des Patienten.

2.4. Was ist damit gemeint, dass alle Symptome durch die Diagnosen erklärt sind?

Ist mit allen vorkannten und neuen Diagnosen das gesamte unklare, komplexe Beschwerdebild des Patienten erklärt?

Ja

Nein

(hier zählen nur gesicherte Diagnosen!)

Alle Symptome = alle Symptome/Befunde, die im Fragebogen „Erfassung der Symptomatik“ nach der Erstvorstellung kodiert wurden.

Für die Beantwortung dieser Frage werden **alle gesicherten Diagnosen** bei dem Patienten gewertet, also auch die Vordiagnosen und ggf. auch weitere im ZSE gestellte Diagnosen, die nicht unter den fünf Diagnosen des Bogens genannt wurden.

ACHTUNG: Beim Absenden des Follow-Ups muss geprüft werden, ob die zuletzt übermittelte Version des Fragebogens „Erfassung der Symptomatik“, die aktuellsten Erkenntnisse v.a. bezüglich aller gestellter Diagnosen beinhaltet.

2.5. Wie sind die Angaben zur Überweisung in die Regelversorgung auszufüllen?

Überweisung in die Regelversorgung

Wurde der Patient zur Abklärung der unklaren Beschwerden in die Regelversorgung (ambulant / stationär) überwiesen?

Ja Nein

Als Überweisung in die Regelversorgung gilt auch ein Verweis oder eine Empfehlung im Arztbrief. Die Ausstellung eines Überweisungsscheins ist nicht erforderlich.

2.6. Was ist unter einer Terminvereinbarung zu verstehen?

Wurde(n) ein oder mehrere Termin(e) vereinbart?

Ja Wenn ja, wie viele Termine wurden wahrgenommen?

Termine

Unbekannt

Nein

Die Terminvereinbarung kann, aber muss nicht vom ZSE vorgenommen werden.

2.7. Wie sind die Fragen zur Anzahl der benötigten Konsultationen zu verstehen?

Bitte geben Sie nachfolgend die Anzahl der benötigten Konsultationen an, die zur Abklärung der Beschwerden des Patienten erforderlich waren:

- Anzahl der wahrgenommenen Sprechstunden / Untersuchungstermine im ZSE
- Anzahl interner Fallbesprechungen (Somatischer und/oder psychiatrischer/psychosomatischer Facharzt) am ZSE
- Anzahl der telemedizinischen Sprechstunden
- Anzahl interdisziplinärer, standortgebundener Fallkonferenzen
- Anzahl zentrenübergreifende Fallkonferenzen

- **Anzahl der wahrgenommenen Sprechstunden / Untersuchungstermine im ZSE =**
Präsenzsprechstunden
- **Anzahl interner Fallbesprechungen am ZSE =**
Eine Besprechung zu einem Fall unter 2 oder mehr Ärzten, die persönlich oder telefonisch kommunizieren. Email-Kontakte gelten hier nicht als Fallbesprechung.
- **Anzahl der telemedizinischen Sprechstunden =**
Vom Lotsen vor- und nachbereitete sowie dokumentierte Sprechstunden mit dem Patienten per Telefonie oder Videotelefonie.
- **Anzahl interdisziplinärer, standortgebundener Fallkonferenzen =**
Konferenzen mit mindestens 3 Fachdisziplinen, von denen mindestens eine Disziplin nicht durch Mitarbeiter des A-Zentrums abgedeckt ist, also „von außen“ zugezogen werden muss.
- **Anzahl zentrenübergreifender Fallkonferenzen =**
Konferenzen zu einem Fall unter Beteiligung von mindestens 2 Zentren (Telefonisch oder Videotelefonisch).

2.8. Wie sind die Fragen zu den Leistungskomplexen zu beantworten?

**In welchem Leistungskomplex fiel die Behandlung des Patienten?
(Höchstmögliche Betreuung)**

KONTR Patient war in der Kontrollgruppe

NVF2 – jeder Patient, der sich in einem ZSE in der Sprechstunde für unklare Diagnosen vorgestellt hat

NVF3 – Patienten mit leichter psychiatrischer / psychosomatischer Komorbidität und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (bis zu 4 Gespräche mit dem Patienten)

NVF4 – Patienten mit schwerer psychiatrisch / psychosomatischer Komorbidität und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung (bis zu 10 Gespräche mit dem Patienten)

Bei diesem Komplex darf nur ein Kreuz gesetzt werden.

Kontrollgruppe: Bei Patienten der Kontrollgruppe ist bei dieser Frage ausschließlich **KONTR** anzukreuzen.

Interventionsgruppe: Bei den Patienten der Interventionsgruppe ist jeweils nur die für den Patienten höchste Stufe der Neuen Versorgungsform NVF anzukreuzen.

Mit anderen Worten, bei einem Patienten der Interventionsgruppe, der – wie jeder andere Patient der Interventionsgruppe, der in der Präsenzsprechstunde gesehen wurde – nicht nur entsprechend NVF2 behandelt wurde, sondern auch drei ausführliche telemedizinische Sitzungen mit einem psychiatrischen/psychosomatischen Arzt hatte, wäre NVF3 zu kodieren. Bei 8 Sitzungen wäre NVF4 anzukreuzen.

Die Bedeutungen von NVF2, NVF3 und NVF4 sind im Folgenden nochmals beschrieben:

Duale Lotsenstruktur zur Abklärung unklarer Diagnosen in Zentren für Seltene Erkrankungen



NVF2 = jeder Patient, der in einem ZSE in der Sprechstunde für unklare Diagnosen, im Rahmen der Interventionsgruppe, vorgestellt wird

Abgebildeter Arbeitsaufwand:

Austausch mit Kollegen vor Vorstellung (2 Ärzte, 15 Minuten)
Ggf. telemedizinischer Kontakt mit Patienten vor Vorstellung incl. Dokumentation
Präsenzsprechstunde (duale Lotsenstruktur) mit Dokumentation
Ggf. Fallbesprechung mit Kollegen
Ggf. Fallkonferenz (jeder 4. Patient, dann 1 Std.)
Ggf. telemedizinische Nachbesprechung mit Patient und Dokumentation

NVF3 = Patienten mit leichter psychiatr.-psychosomat. Komorbidität und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung oder Patienten mit schwerer psychiatr.-psychosomatischen Komorbidität ohne weiterbestehenden Verdacht auf eine Seltene Erkrankung

Abgebildeter Arbeitsaufwand:

1-4 Gespräche zwischen dem psychosomatischen Lotsen und dem Patienten (je ca. 1 Stunde inkl. Vor- und Nachbereitung)
Ggf. Überführung in Regelversorgung / Kontakte mit Versorger
Ggf. Follow-up (Patient und Regelversorger)

NVF4 = nur Patienten mit schwerer psychiatr.-psychosomat. Komorbidität und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung

Abgebildeter Arbeitsaufwand:

Mindestens 5 Gespräche zwischen dem psychosomatischen Lotsen und dem Patienten (ca. 1 Stunde inkl. Vor- und Nachbereitung)
Ggf. Überführung in Regelversorgung / Kontakte mit Versorger
Ggf. Follow-up (Patient und Regelversorger)

3. Follow Up – Lotse Psychiatrie/Psychosomatik

3.1. Was ist mit der Erklärung der gesamten Symptomatik gemeint?

Ist/wird durch die Diagnose/n einer psychiatrisch / psychosomatischen Erkrankung die gesamte Symptomatik des Patienten erklärt?

Ja Nein

Gesamte Symptomatik = alle Symptome/Befunde, die im Fragebogen „Erfassung der Symptomatik“ nach der Erstvorstellung kodiert wurden.

ACHTUNG: Beim Absenden des Follow-Ups muss geprüft werden, ob die zuletzt übermittelte Version des Fragebogens „Erfassung der Symptomatik“, die aktuellsten Erkenntnisse v.a. bezüglich aller gestellter Diagnosen beinhaltet.

3.2. Welche Gespräche werden gezählt?

Anzahl der Gespräche zwischen psychiatrisch / psychosomatischem Lotsen und Patient

Anzahl der Gespräche sind persönliche und/oder telemedizinische Sprechstunden zusätzlich zu der ersten Vorstellung im Zentrum, die mittels der Leistungserfassung erhoben wurden.

3.3. Was ist unter einer Terminvereinbarung zu verstehen?

Wurde ein Termin vereinbart?

Ja Nein

Die Terminvereinbarung kann, aber muss nicht vom ZSE vorgenommen werden.

3.4. Was ist unter einer Überweisung zu verstehen?

Wurde der Patient zur Behandlung oder Abklärung an einen psychiatrisch / psychosomatischen Facharzt (ambulant / stationär) überwiesen?

Ja

Nein

Als Überweisung an einen psychiatrisch/psychosomatischen Facharzt gilt auch ein Verweis oder eine Empfehlung im Arztbrief. Die Ausstellung eines Überweisungsscheins ist nicht erforderlich.

4. Wie erhalten Sie Informationen zum Patienten?

Haben Sie bei einem Patienten eine oder mehrere Verdachtsdiagnosen gestellt und zur Bestätigung eine weitere Abklärung im Arztbrief empfohlen und hierzu nicht ausreichend Informationen zu den Ergebnissen der Untersuchungen zurückerhalten, ist folgende Maßnahme zu ergreifen:

eine postalische und/oder telefonische Kontaktierung des ursprünglich überweisenden Arztes mit spezifischer Nachfrage, ob die im Arztbrief empfohlenen Untersuchungen durchgeführt wurden und Bitte um Mitteilung der Ergebnisse. Das Template für ein entsprechendes Anschreiben finden Sie als Anlage zu dieser SOP.

Konnte auf der Basis Ihrer Vorschläge durch die weiteren Untersuchungen eine Diagnose gestellt werden, wird diese im Sinne des Projekts und der Evaluation als gestellte Diagnose gewertet.

Anlage: Vorschlag der Formulierung für die Kontaktierung des
überweisenden Arztes um externe Befunde zu erhalten.

Sehr geehrter Herr Kollege/Sehr geehrte Frau Kollegin,

am **XX.XX.XX** haben wir Ihren Patienten/Ihre Patientin Herr/Frau xxxxxxxx in der Sprechstunde
unseres Zentrums für Seltene Erkrankungen gesehen. In unserem Arztbrief haben wir zur weiteren
Abklärung der folgenden möglichen Verdachtsdiagnose/n

- **[.....]**

diese Untersuchungen bzw. eine Vorstellung bei folgenden Fachärzten empfohlen:

- **[...]**

Wir möchten Sie bitten uns die Ergebnisse (Arztbrief/Befund) der ggf. erfolgten Abklärungen zu
übersenden, um uns eine abschließende Beurteilung des Patienten/der Patientin zu ermöglichen.
Gerne können Sie die Ergebnisse auch per Fax (**Nr.**) an uns übermitteln. Sollten keine der
genannten Untersuchungen durchgeführt worden sein, markieren Sie bitte das entsprechende Feld
unten und senden uns dieses Anschreiben zurück.

Vielen Dank im Voraus für Ihre Mühen und freundliche Grüße,

Unterschriften

Antwort (bitte markieren):

- es wurde keine der o.g. Untersuchungen bzw. Facharztvorstellungen durchgeführt
- die Ergebnisse der o.g. Untersuchungen und Vorstellungen sind als Anlage beigelegt

Zurück an:

Adresse

Oder per FAX: