

Anlage 1: Evaluationsbericht

Evaluationsbericht - Vorwort

(gemäß Nr. 14.1 ANBest-IF)



Konsortialführung:	Charité - Universitätsmedizin Berlin
Förderkennzeichen:	01NVF16024
Akronym:	TRANSLATE-NAMSE
Projekttitlel:	Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen
Autoren:	<p><u>Teil 1</u> Kerstin Wainwright, MPH; Sylvana Baumgarten, MSc; Inan Bostanci, BA; Tobias Kurth MD, ScD Berlin School of Public Health, Charité-Universitätsmedizin Berlin</p> <p><u>Teil 2</u> Gabriele Müller, Diana Druschke, Peter Hellmund, Martin Seifert, Luise Heinrich, Falko Tesch, Katrin Grumbt, Toni Lange, Frederik Haarig, Victoria Stephan, Julia Scharfe, Stefan Hager, Jochen Schmitt Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus an der TU Dresden</p>
Förderzeitraum:	1. April 2017 – 30. September 2020

Vorwort

Im nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) haben sich im Jahr 2009 zahlreiche Akteure des deutschen Gesundheitswesens zusammengeschlossen, um Konzepte zu erarbeiten, die die Lebenssituation von Menschen mit einer seltenen Erkrankung (SE) zu verbessern¹. Unter der Federführung des Bundesministeriums für Gesundheit entstand daraus der „Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen“. Die Schaffung des Innovationsfonds im Rahmen des GKV-Versorgungsstärkungsgesetz (GKV-VSG) im Jahr 2015² bot die Möglichkeit, wichtige Maßnahmen des Aktionsplanes im Rahmen innovativer Versorgungskonzepte zu erproben und begleitend zu evaluieren.

In dem Projekt TRANSLATE-NAMSE (TNAMSE) arbeiteten in den Jahren 2017 bis 2020 unter der Konsortialführung der Charité Berlin neun Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) und vier Humangenetische Institute in einem überregionalen multiprofessionellen Netzwerk zusammen. Begleitet wurde diese Zusammenarbeit von der Patientenorganisation Achse e.V., zwei Konsortialkrankenkassen und zwei evaluierenden Instituten.

Das Projekt richtete sich zum einen an Patient:innen, die mit unspezifischen Symptomen auf der Suche nach einer Diagnose waren, bei der vermutet wurde, dass es sich um eine seltene Erkrankung handeln könnte. Durch die im Netzwerk vorhandene Kompetenz sowie dem Einsatz innovativer (genetischer) Diagnostik sollte die Diagnosestellung beschleunigt werden.

Eine zweite Zielgruppe des Projektes waren Patient:innen mit einer spezifischen Verdachtsdiagnose. Auch hier bildete die Sicherung der Diagnose einen Projektschwerpunkt. Zudem unterstützte ein multiprofessionelles Fall-Management die Therapieeinleitung durch begleitende Schulungs- und Unterstützungsmaßnahmen.

Durch einen strukturierten Transitionsprozess von jungen Erwachsenen mit einer gesicherten seltenen Erkrankung von der pädiatrischen in die Erwachsenenversorgung sollte zudem die Nachhaltigkeit deren Versorgung verbessert werden.

Die Projektstruktur orientierte sich an den medizinischen Leistungen, die in vier zum Teil weiter untergliederte Leistungskomplexen zusammengefasst waren. Für jeden Leistungskomplex wurde zu Beginn ein standardisierter Versorgungspfad konsentiert sowie Übergänge zwischen den Leistungskomplexen beschrieben.

Die Evaluation erfolgte durch die Berlin School of Public Health (BSPH) sowie das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) der TU Dresden. Sie basiert auf dem im Februar 2017 erstellten Evaluationskonzept, welches durch zwei Addenden untersetzt wurde.

Abgeleitet von den Projektzielen wurden folgende Fragestellungen untersucht:

- [1] Inwiefern konnte TNAMSE zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE beitragen?
- [2] Inwiefern konnte TNAMSE wie geplant implementiert werden?
- [3] Fand die neue Versorgungsform bei den Akteuren der Regelversorgung (Primärversorgung, ambulante fachärztliche Versorgung) und Patient:innen eine hohe Akzeptanz?

¹ https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Strategiepapier_NAMSE_2020-2022.pdf

² <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/begriffe-von-a-z/i/innovationsfonds.html>

- [4] Erfüllte die innovative Versorgungsform die Erwartungen von Patient:innen und Angehörigen?
- [5] Ist die Verhältnismäßigkeit der Kosten der neuen Versorgungsform im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung gegeben?

Aus Sicht der Evaluatoren konnte TNAMSE anhand der projektspezifischen Leistungskomplexe (LK) in drei komplexe Interventionen unterteilt werden:

- **LK 1 und 2**, die den Diagnostikprozess bei Patient:innen mit unspezifischen Symptomen umfassten und von NAMSE Level A Zentren erbracht wurden,
- **LK 3**, welcher die Diagnostik und Therapieeinleitung in NAMSE Level B Zentren bei Patient:innen mit einem Verdacht auf eine spezifische seltene Erkrankung umfasste sowie
- **LK 4**, der den Transitionsprozess in NAMSE Level B Zentren beinhaltet.

Um diese komplexen Interventionen in Bezug auf die oben genannten Fragestellungen zu untersuchen, wurden unterschiedliche Methoden und Erhebungsinstrumenten genutzt. Die **Evaluation der Leistungskomplexe** erfolgte im Kohortendesign unter Nutzung quantitativer und qualitativer Methoden. Um Wirkung und Umsetzbarkeit der Leistungskomplexe (**Fragestellungen [1] und [2]**) zu beurteilen, wurde der RE-AIM Ansatz in Kombination mit einem fokussierten Logik-Model als theoretische Fundierung zur Vorgehensweise gewählt. Als Datenbasis dienten projektspezifische Datenerhebungsinstrumente. Ergänzt wurde die Einschätzung der LK durch Befragungen der jeweils eingeschlossenen Patient:innen bzw. Angehörigen mittels Fragebögen (**Fragestellungen [3] und [4]**).

Die **Zusammenarbeit der Primärversorger mit ZSE (Fragestellungen [3])** wurden in zwei Befragungen erhoben. Hierbei wurden zufällig ausgewählte Haus- und Kinderärzte aus den Regionen der an TNAMSE beteiligten ZES mittels Fragebögen befragt. Ergänzend wurden niedergelassene Ärzt:innen, die Patient:innen an eines der beteiligten ZSE überwiesen haben, zu ihren Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit ZSE interviewt.

Zur Ermittlung der Verhältnismäßigkeit der **Kosten** der neuen Versorgungsform im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung (**Fragestellungen [5]**) wurden vier Datenquellen herangezogen. Zum einen wurden Personalaufwände zur Umsetzung der LK in den projektspezifischen Datenerhebungsinstrumenten dokumentiert und daraus Kosten für die Implementation der neuen Versorgungsform abgeleitet. Zum anderen wurden auf Basis von Abrechnungsdaten von 5 gesetzlichen Krankenkassen für Patient:innen der LK 1 und 2 die Inanspruchnahme spezifischer Leistungen im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses und daraus entstehende Kosten untersucht. Die je Patient:in ermittelten Leistungen und Kosten wurden i.d.R. 75 Versicherte gleichen Geschlechts, Alter und Wohnort gegenübergestellt. Die Differenz beider Gruppen gibt Hinweis auf den zusätzlichen Leistungsbedarf der TNAMSE-Patient:innen. Ergänzend wurden Patienten zu in Anspruch genommenen Leistungen im Vorfeld von TNAMSE mittels Fragebogen befragt und die am Projekt beteiligten Ärzte gebeten, die für den Diagnostikprozess eingereichten klinischen Befunde zu bewerten, inwieweit diese nicht erforderlich gewesen wären, wenn der Einschluss in eine Versorgungsstruktur wie TNAMSE eher möglich gewesen wäre.

Die Verantwortlichkeiten für die unterschiedlichen Aspekte der Evaluation wurden entsprechend der verschiedenen Datenquellen zwischen den beiden evaluierenden Instituten geteilt. Jedes Evaluationsteam übernahm die Verantwortung für seine jeweiligen Arbeitspakete unter Berücksichtigung des Evaluationszwecks und -ziels. Das Team der BSPH war für die quantitative Evaluation auf Basis der projektspezifischen Datenerhebungsinstrumente zuständig. Das Team des ZEGV zeichnet für die Bewertung von TNAMSE aus Sicht der Patient:innen und Primärversorger mit quantitativen und qualitativen

Methoden verantwortlich. Für die gesundheitsökonomische Auswertung wurden vom ZEGV Routinedaten der Krankenkassen analysiert. Die BSPH führte die Analyse der innovativen Leistungskosten des Projektes innerhalb des klinischen Alltags durch.

Da die Datenquellen zu unterschiedlichen Zeitpunkten für die Analysen zur Verfügung standen, konnten die beiden Evaluationsteams nicht gleichzeitig mit der Erstellung ihres Evaluationsberichtes beginnen. So standen die Daten aus den projektspezifischen Datenerhebungsinstrumenten bereits im Frühsommer 2020 bereit. Dies ermöglichte dem Evaluationsteam der BSPH die auf diesem Datenbestand geplanten Analysen und die daraus abzuleitenden Evaluationsergebnisse bis zum Projektende Ende September 2020 abschließen und einen ersten Teil des Evaluationsberichts dem Projektträger zu übermitteln.

Die Rücksendung der Fragebögen durch die in TNAMSE eingeschlossenen Patient:innen verzögerte sich hingegen erheblich und dauerte über das Projektende an. Auch die zweite Welle der Befragung der Primärversorger konnte aufgrund der Pandemiesituation 2020 erst in den Sommermonaten erfolgen, um die Arbeitssituation der niedergelassenen Ärzt:innen im Frühjahr 2020 nicht zusätzlich zu belasten. Zudem erfolgte die Datenübermittlung der Krankenkassendaten erst im September 2020, um die Abrechnungsdaten des niedergelassenen Bereiches für das Jahr 2019 in die Analyse einbeziehen zu können. Somit konnte das Evaluationsteam des ZEGV die finalen Analysen erst im Nachgang des Projektes vornehmen. Die Inklusion der Ergebnisse in den durch die BSPH erstellten Bericht erwies sich aufgrund des umfangreichen Datenmaterials und der verschiedenen Facetten der Evaluation als schwer umsetzbar.

Daher wurde ein zweiter Bericht erstellt, der wiederum in drei Unterteile in Bezug auf Methodik und Ergebnisse unterteilt wurde: Teil 2.1. spiegelt die Sicht der Patienten auf das Projekt wider, Teil 2.2 stellt die Sicht der Primärversorger dar und Teil 2.3. beinhaltet die ökonomisch relevanten Analysen.

Im Ergebnis liegen die Projektergebnisse nun in den beiden folgenden Berichtsteilen vor. Um das Lesen der umfangreichen Ergebnisdarstellung und eine gezielte Suche zu erleichtern, sind nachfolgend die wesentlichsten Kapitel und deren Verortung im Gesamtbericht aufgeführt. Kapitel, die in beiden Berichtsteilen zu finden sind, wurden in Teil 2 zum Teil aufgenommen, um die Verständlichkeit dieses Teils auch ohne Kenntnis des Berichtes der BSPH zu gewährleisten. Zum Teil ergänzen sich beide Teile auch. In diesen Fällen wird in Teil 2 auf den Bericht der BSPH referenziert.

Kapitel	Teil 1 - BSPH	Teil 2 - ZEGV
Ausgangslage und Ziele	S. 1 f.	S. 1 f.
Darstellung der neuen Versorgungsform	S. 3 ff.	S. 3 ff.
Darstellung Evaluationsdesign des Gesamtprojektes		S. 8 ff.
Datenerhebung im Rahmen der Evaluation von TNAMSE		S. 13 f.
<ul style="list-style-type: none">projektspezifische Datenerhebungsinstrumente	S. 13, S. 32 ff.	
<ul style="list-style-type: none">Fragebögen – Patient:innen		S. 15
<ul style="list-style-type: none">Fragebögen / Interviewleitfäden Primärversorger		S. 121 ff.
<ul style="list-style-type: none">Gesundheitsökonomische Datenerhebung		S. 144 ff.
Projektmodifikationen	S. 13 ff.	
<i>Evaluation der LK</i>		

• <i>Methodik</i>		
○ Wirkanalyse	S. 16 ff.	
○ Befragung Patient:innen		S. 15
• <i>Ergebnisse LK 1 und 2</i>		
○ Wirkanalyse	S. 36 ff., 193, 209	
○ Beurteilung aus Sicht der Patient:innen		S. 25 ff.
• <i>Ergebnisse LK 3</i>		
○ Wirkanalyse	S. 74 ff., 197 ff., 211 ff.	
○ Beurteilung aus Sicht der Patient:innen		S. 77 ff.
• <i>Ergebnisse LK 4</i>		
○ Wirkanalyse	S. 166 ff., 204 f., 217 f.	
○ Beurteilung aus Sicht der Patient:innen		S. 110 ff.
<i>Beurteilung von TNAMSE aus Sicht der Primärversorger</i>		
• <i>Methodik</i>		S. 99 ff.
• <i>Ergebnisse</i>		S. 103 ff.
<i>Gesundheitsökonomische Bewertung</i>		
• <i>Methodik</i>		
○ Erhebung projektspezifischer Kosten	S. 31	
○ Gesundheitsökonomische Bewertung		S. 144 ff.
• <i>Ergebnisse</i>		
○ Projektspezifische Kosten LK 1 und 2	S. 71 f.	
○ Projektspezifische Kosten LK 3	S. 105, 147, 164	
○ Projektspezifische Kosten LK 4	S. 192	
○ Analyse von Krankenkassendaten		S. 159
○ Vergleich Kosten aus Krankenkassendaten-Analyse mit projektspezifischen Kosten		S. 192 ff.
○ ärztliche Einschätzung zur gesundheitsökonomischen Relevanz von Leistungen		S. 199 ff.
○ Patientenangaben zu in Anspruch genommenen Leistungen		S. 177208 ff.
<i>Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Evaluators</i>	S. 224 ff.	S. 218 ff.

Weiterführende Ergebnisse zu Teil 2 sind in den zugehörigen Anlagen zu finden, die sich ab S. 212 dem Berichtsteiles 2 anschließen. Auf diese wird im Text referenziert.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Zudem sind dem Bericht 14 Anhänge beigelegt. **Anhang 01 bis 03** beinhalten das Evaluationskonzept sowie die beiden Addenden. Dabei ersetzt Addendum 1 die Kapitel 3.1 und 3.3.2 und Addendum 2 Kapitel 3.3.1 des ursprünglichen Konzeptes.

Wir hoffen mit den vorgelegten Berichten ein umfassendes Bild von der Wirksamkeit und Umsetzbarkeit des Projekt TRANSLATE-NAMSE gezeichnet zu haben, welches als Entscheidungsgrundlage für die weiteren Prozesse des GB-A genutzt werden kann.



Prof. Kurth

Berlin School of Public Health (BSPH)



Prof. Jochen Schmitt

Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung
(ZEGV)

Evaluationsbericht TRANSLATE–NAMSE quantitativ Teil 1

(gemäß Nr. 14.1 ANBest-IF)



Konsortialführung:	Charité - Universitätsmedizin Berlin
Förderkennzeichen:	01NVF16024
Akronym:	TRANSLATE-NAMSE
Projekttitlel:	Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen
Autor*innen:	Kerstin Wainwright, MPH; Sylvana Baumgarten, MSc; Inan Bostanci, BA; Tobias Kurth MD, ScD Berlin School of Public Health, Charité-Universitätsmedizin Berlin
Förderzeitraum:	1. April 2017 – 30. September 2020

Inhaltsverzeichnis

Tabellenverzeichnis	IX
Abbildungsverzeichnis	XII
Abkürzungsverzeichnis	XV
Zusammenfassung.....	XVII
A. Ausgangslage und Ziele.....	1
I. Einleitung	1
II. Gesundheitspolitischer Hintergrund und Ziele.....	2
III. Aufbau des Berichts	2
B. Darstellung der neuen Versorgungsform.....	3
I. Projektbeteiligte	3
II. Projektverantwortliche	4
III. Projektdesign und Setting.....	5
IV. Studienpopulation und teilnehmende Zentren	5
1. Ein-/Ausschlusskriterien teilnehmende Zentren	5
2. Einschluss-/Ausschlusskriterien Projektteilnehmer	5
3. Rekrutierung der Projektteilnehmer in den ZSE	6
4. Fallzahlen	6
V. Projektaktivitäten der Leistungskomplexe	6
1. Projektaktivitäten LK 1 & 2	7
1.1. Leistungskomplex 1	8
1.2. Leistungskomplex 2.....	9
2. Projektaktivitäten LK 3 (neurologische Bewegungsstörungen).....	9
3. Projektaktivitäten LK 3 (Indikatorerkrankungen)	10
4. Finanzierung der Exom-Sequenzierung	11
5. Projektaktivitäten LK 4 (Transition)	11
VI. Datenquellen an den TNAMSE-Standorten	13
VII. Projektmodifikationen	13
C. Darstellung des Evaluationsdesigns.....	16
I. Evaluationsstrategie BSPH	16
1. Evaluationszweck	16
2. TNAMSE als komplexe Intervention.....	18
3. Evaluationsmethode BSPH	19
4. Logik-Modell	19
4.1. Projektziele von TNAMSE	19
4.2. Übergeordnete Versorgungsziele des Innovationsfonds	20
5. Entwicklung eines zielorientierten Logik-Modells für Translate-NAMSE	21
6. Evaluationsfokus und Evaluationschlüsselfragen.....	22
6.1. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 1 & 2	23
6.2. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 3 neurologische Bewegungsstörungen	24
6.3. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 3 (Indikatorerkrankungen)	25
6.4. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 4 (Transition).....	26
7. Indikatoren und Datenquellen.....	27
8. RE-AIM Ansatz	28
9. Analyse der TNAMSE-spezifischen Kosten	31
II. Datenerhebung, Qualitätssicherung und Datenanalyse	32
III. Datenschutz	33
1. Einwilligung, Patienten- und Elterninformation.....	33

2. Datenmanagement und Datenfluss	33
IV. Ethik	34
D. Ergebnisse der Evaluation	35
I. Einschluss in die Analyse von LK 1 & 2.....	35
II. Wirkanalyse von LK 1 & 2	36
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	36
1.1. Zugang zu LK 1 & 2 und Charakteristika der Patient*innen.....	36
1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 1 & 2 - Gründe	38
2. Konkrete Diagnosen (Grad der Sicherung)	39
2.1. Diagnosesicherungen und Leistungskomplex.....	40
2.2. Diagnosestellung in TNAMSE und Leistungskomplex	41
2.3. Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen.....	42
2.4. Diagnosestellungen in TNAMSE und Charakteristika der Patient*innen	43
2.5. Diagnosestellungen in TNAMSE und patientenrelevante Konsequenzen	45
3. Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung).....	46
3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung.....	46
3.2. Einbindung von assoziierten Forschungsvorhaben	47
3.3. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung	48
3.4. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger	48
3.5. Exom-Sequenzierung und Diagnosen.....	48
3.5.1. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosestellung in TNAMSE für Patient*innen mit Eintritt in LK 1	49
3.5.2. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosestellung in TNAMSE bei Indikation nach Fallkonferenz.....	50
3.5.3. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und einer SE-Diagnose für Patient*innen mit Diagnosestellung in TNAMSE	51
3.6. Diagnostikarten.....	53
4. Diagnosedauer	54
5. Diagnosedauer und Zugang zur Innovativen Diagnostik	56
5.1. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Finanzierungsart	56
5.2. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen	57
6. Vernetzung	59
6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen und Expertengesprächen	59
6.1.1. Fallkonferenzen/Expertengespräche pro Patient*in und Leistungskomplex.....	59
6.1.2. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen/interdisziplinäre Expertengespräche	59
6.1.3. Anzahl der Teilnehmenden pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs.....	61
6.2. Systematische Koordination durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen.....	61
6.3. Systematische Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen.....	62
7. Nachhaltige Versorgung und Informationstransfer.....	63
7.1. Herkunftssektor	63
7.2. Zuweisungen in LK 1 über den Zeitverlauf.....	63
7.3. Verweis in Versorgungsstruktur	65
8. Wissenstransfer	66
III. Implementierung von LK 1 & 2 (RE-AIM).....	67
1. Reach	68
2. Effectiveness	68
3. Adoption.....	68
4. Implementation	68
5. Maintenance	70
IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 1 & 2.....	71
1. Kosten Lots*innen	71
2. Kosten Fallkonferenz und Expertengespräch	71
I. Einschluss in die Analyse von LK 3 neuro	73
II. Wirkanalyse LK 3 neuro	74

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	74
1.1. Zugang zu LK 3 neuro und Charakteristika der Patient*innen	74
1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 3 neuro - Gründe	75
2. Konkretisierung der Eingangsdiagnosen in LK 3 neuro	76
2.1. Diagnosesicherungen	77
2.2. Konkretisierung der Eingangsdiagnose.....	78
2.3. Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen	79
2.4. Konkretisierungen der Eingangsdiagnose und Charakteristika der Patient*innen.....	80
2.5. Diagnosekonkretisierungen und patientenrelevante Konsequenzen	81
3. Diagnosekonkretisierung und Zugang zu innovativer Diagnostik (LK 3 neuro)	82
3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung	83
3.2. Einbindung von assoziierten Forschungsvorhaben	84
3.3. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung	84
3.4. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger	84
3.5. Exom-Sequenzierung und Diagnosen.....	85
3.5.1. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konkretisierung/Konfirmation der Eingangsdiagnosen	86
3.5.2. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konkretisierung der Eingangsdiagnosen bei Indikation nach Fallkonferenz	87
3.5.3. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und einer SE-Diagnose für Patient*innen mit Konkretisierung der Eingangsdiagnose	88
3.6. Diagnostikarten.....	89
4. Diagnosekonkretisierungsdauer	90
5. Diagnosekonkretisierungsdauer und Zugang zur Innovativen Diagnostik	92
5.1. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Finanzierungsart	92
5.2. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen	93
6. Vernetzung	94
6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen und Expertengesprächen	94
6.1.1. Fallkonferenzen/Expertengespräche pro Patient*in und Leistungskomplex	94
6.1.2. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen/interdisziplinäre Expertengespräche	95
6.1.3. Anzahl der Teilnehmenden pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs	96
6.2. Systematische Koordination durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen	96
6.3. Systematische Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen.....	97
7. Nachhaltige Versorgung und Informationstransfer:.....	97
7.1. Herkunftssektor	97
7.2. Zuweisungen in LK 3 neuro über den Zeitverlauf.....	98
7.3. Verweis in Versorgungsstruktur	99
8. Wissenstransfer	100
III. Implementierung von LK 3 neuro (RE-AIM)	101
1. Reach	102
2. Effectiveness	102
3. Adoption.....	102
4. Implementation	102
5. Maintenance	104
IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 3 neuro.....	105
1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen	105
2. Kosten Fallkonferenz und Expertengespräch	105
I. Einschluss in die Analyse von LK 3	106
II. Wirkanalyse LK 3	107
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	107
1.1. Zugang zu LK 3	107
1.1.1. Behandlungspfade innerhalb LK 3	107
1.1.2. Verdachtsdiagnosen nach Indikatorerkrankung bei Eintritt in LK 3	107
1.1.3. Behandlungspfade in LK 3 und Charakteristika der Patient*innen	109
1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 3	110
2. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen	110

2.1. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen	110
2.1.1. Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und andere Diagnosen.....	110
2.1.2. Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung	111
2.1.3. Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung und Behandlungspfade.....	112
2.1.4. Konfirmierte Verdachtsdiagnosen und Indikatorerkrankungsverdacht bei Eintritt	113
2.1.5. Symptomatisch bei Diagnosestellung	115
2.2. Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen	115
3. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen und Zugang zu innovativer Diagnostik:.....	117
3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung.....	117
3.2. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung.....	118
3.3. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger	118
3.4. Exom-Sequenzierung und Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation	118
3.4.1. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen.....	119
3.4.2. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen.....	120
3.4.3. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen.....	122
3.5. Weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung	123
3.6. Konfirmierte Verdachtsdiagnosen und durchgeführte Diagnostik.....	124
4. Konfirmierte Indikatordiagnosen und Therapieentscheidung/multiprofessionelle Versorgung	125
5. Konfirmierte Indikatordiagnosen und multiprofessionelle Versorgung und patientenrelevante Informationen.....	126
5.1. Art der multiprofessionellen Versorgung	126
5.1.1. Diagnoseinformation und Schulungen	126
5.1.2. Beratung	127
5.2. Weitere patientenrelevante Informationen	128
6. Versorgungsgeschwindigkeit.....	130
6.1. Prozessdauer für Konfirmation/Sicherung der Verdachtsdiagnosen	130
6.2. Versorgungsprozessdauer	131
6.3. Prozessdauer innovative genetische Diagnostik und Finanzierungsart.....	132
7. Vernetzung:	133
7.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen.....	133
7.1.1. Fallkonferenzen pro Patient*in und Leistungskomplex	133
7.1.2. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen	133
7.1.3. Anzahl Teilnehmende pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz	134
7.2. Systematische Koordination durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen.....	135
7.3. Systematische Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen.....	135
8. Informations- und Wissenstransfer.....	136
8.1. Informationen zu Versorgungswegen.....	136
8.1.1. Herkunftssektor	136
8.1.2. Zuweisungen über Zeitverlauf (LK 3)	137
8.1.3. Verweis in Versorgungsstruktur.....	138
8.2. Anzahl der Kodierungen mit Orpha- Nr.	139
III. Implementierung von LK 3 (RE-AIM)	141
1. Reach	141
2. Effectiveness	141
3. Adoption.....	141
4. Implementation	142
5. Maintenance	145
IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 3	147
1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen	147
2. Kosten Fallkonferenz.....	147
I. Einschluss in die Analyse von LK 3c Direkteinstieg.....	148
II. Wirkanalyse LK 3c Direkteinstieg.....	149
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	149
1.1. Zugang zu LK 3c Direkteinstieg.....	149

1.1.1. Behandlungspfade von LK 3c Direkteinstieg.....	149
1.1.2. Verdachtsdiagnosen nach Indikatorekrankung bei Eintritt in LK 3c Direkteinstieg.....	150
1.1.3. LK 3c Direkteinstieg und Charakteristika der Patient*innen.....	150
1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 3c Direkteinstieg	151
2. Spezifizierung der Diagnosen und Kategorien der Diagnosekonfirmation.....	152
3. Diagnosespezifizierung und Zugang zu innovativer Diagnostik:.....	153
3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung.....	153
3.2. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung.....	154
3.3. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger	154
3.4. Exom-Sequenzierung und Diagnosespezifizierung	154
3.5. Weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung	155
4. Spezifizierte Diagnosen und multiprofessionelle Versorgung.....	155
5. Versorgungsgeschwindigkeit.....	156
5.1. Prozessdauer bis Diagnosespezifizierung/multiprofessionelle Versorgung.....	156
5.2. Prozessdauer innovative genetische Diagnostik und Finanzierungsart.....	157
6. Vernetzung	158
6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen bei LK 3C Direkteinstieg.....	158
6.1.1. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen pro Patient*in.....	158
6.1.2. Anzahl Teilnehmende pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz	159
6.2. Systematische Koordination und Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen	159
7. Informations-/Wissenstransfer.....	160
III. Implementierung von LK 3c Direkteinstieg (RE-AIM)	161
1. Reach	161
2. Effectiveness	161
3. Adoption.....	161
4. Implementation	162
5. Maintenance	163
IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 3c Direkteinstieg	164
1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen in LK 3c Direkteinstieg	164
2. Kosten Fallkonferenz in LK 3c Direkteinstieg.....	164
I. Einschluss in die Analyse von LK 4	165
II. Wirkanalyse LK 4	166
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	166
1.1. Zugang zu LK 4	166
1.1.1. Erkrankungsgruppen der Transitionspatient*innen	166
1.1.2. Charakteristika der Patient*innen der Transitionspatient*innen*innen und Erkrankungsgruppen	167
1.2. Kontaktabbrüche	168
2. Transitionshäufigkeit.....	169
3. Standardisiertes Transitionsmanagement.....	170
3.1. Transitionsfragebogen, Transitionsepikrise und Abschlussfragebogen.....	171
3.2. Transitions- und Abschlussprechstunden mit Weiterbehandler*innen	172
3.3. Arztbriefe und Folgetermine	173
4. Gesundheitskompetenz.....	174
4.1. Bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen	174
4.1.1. Schulungs- und Beratungsbedarf laut Transitionsfragebögen	174
4.1.2. Durchgeführte Schulungen und Beratungen in LK 4.....	175
4.1.3. Durchgeführte Schulungen und Beratungen und Bedarf der Patient*innen	176
4.1.4. Dauer der erfolgten Schulungen und Beratungen.....	176
4.1.5. Schulungs- und Beratungsbedarf vorher und nachher (deskriptiv).....	177
4.2. Weitere patientenrelevante Informationsvermittlung	179
5. Dauer Transitionsprozess.....	180
5.1. Dauer von Entscheidung zur Transition bis zu wesentlichen Prozessschritten	180
5.2. Dauer spezifischer Transitionselemente	181
6. Vernetzung	182
6.1. Informationsaustausch zwischen Expert*innen in Transitionsprechstunden	182
6.1.1. Sprechstunden pro Patient*in LK 4	182

6.1.2. Interdisziplinäre Sprechstunden	182
6.1.3. Anzahl der Teilnehmenden in Sprechstunden	183
6.2. Systematische Kooperation mit Mit-/Weiterbehandler*in	184
6.3. Systematische Koordination der Ablaufprozesse	184
7. Informations-/Wissenstransfer	185
7.1. Herkunftssektor	185
7.2. Verweis in die Versorgungsstruktur	185
7.3. Kodierungen mit Orpha-Nummer in LK 4	186
III. Implementierung von LK 4 (RE-AIM)	188
1. Reach	188
2. Effectiveness	188
3. Adoption	188
4. Implementation	189
5. Maintenance	191
IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 4	192
1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen in LK 4	192
2. Kosten Sprechstunde in LK 4	192
I. Wirkanalyse	193
1. LK 1 & 2	193
2. LK 3 neuro	197
3. LK 3 (Indikatorerkrankungen)	200
4. LK 4	203
II. Übersicht zur Implementierbarkeit (RE-AIM)	205
III. Umsetzung von NAMSE	206
IV. Übersicht: Analyse der projektspezifischen Kosten in den LKs	207
1. Kosten (in EUR) Lots*innen/medizinische Koordinator*innen	207
2. Kosten Fallkonferenzen, Expertengespräche bzw. Sprechstunden	207
2.1. Kosten (in EUR) Fallkonferenzen bzw. Sprechstunden	207
2.2. Kosten (in EUR) Expertengespräche	208
I. LK 1 & 2	209
II. LK 3 neuro	211
III. LK 3 (Indikatorerkrankungen)	214
IV. LK 3 c Direkteinstieg	217
V. LK 4	217
VI. Implementierbarkeit	219
VII. Kosten (LK 1- 4)	221
VIII. Gender Aspekte	221
1. Methodik	222
2. Dokumentation und Datenstruktur	222
3. Projektlänge	223
E. Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Evaluators	224
I. Disziplin- und sektorenübergreifende Versorgung	224
II. Nachhaltige Versorgung	224
III. Patientenorientierte Versorgung	224
IV. Steuerung und Koordination (Versorgungseffizienz- und Versorgungsqualität) ...	225
V. Ressourcenverbrauch und projektspezifische Kosten	225
VI. Implementierung	226

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

VI. Fazit	226
Literaturverzeichnis	227
F. Anhang	231

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Projektmodifikation.....	14
Tabelle 2: RE-AIM Ansatz	28
Tabelle 3: Überprüfung der Implementierung von TNAMSE nach dem RE-AIM Ansatz.....	30
Tabelle 4: Charakteristika der Patient*innen mit Eintritt in LK 1 und Leistungskomplex	37
Tabelle 5: Gründe "kurzer Fallabschluss" (kein Eintritt in einen Leistungskomplex).....	38
Tabelle 6: Kontaktabbrüche und Fallabbrüche mit Eintritt in LK 1	38
Tabelle 7: Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen	43
Tabelle 8: Diagnosestellungen in TNAMSE und Charakteristika der Patient*innen.....	44
Tabelle 9: Einbindung von assoziierten Forschungsvorhaben	47
Tabelle 10: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart.....	48
Tabelle 11: Exom-Sequenzierung und Einzelfallantrag durch Krankenkassen	48
Tabelle 12: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos.....	50
Tabelle 13: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos.....	51
Tabelle 14: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos.....	52
Tabelle 15: Empfohlene Diagnostikarten (gesamt) bei Eintritt in LK 1.....	53
Tabelle 16: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozess und Finanzierungsart.....	57
Tabelle 17: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen	58
Tabelle 18: Anzahl von Fallkonferenzen/Expertengesprächen pro Patient*in und Leistungskomplex	59
Tabelle 19: Durchschnittliche Anzahl der Teilnehmenden (TN) pro Fallkonferenz	61
Tabelle 20: Vorbereitungsdauer (in Minuten) einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs	62
Tabelle 21: Versand Unterlagen Erstkontakt und Anforderung weiterer Unterlagen	62
Tabelle 22: Adoption - Zentren spezifische Umsetzung von LK 1 & 2.....	68
Tabelle 23: Kooperation - Versand Unterlagen Erstkontakt	69
Tabelle 24: Implementierung - Verweis in die Versorgungsstruktur	70
Tabelle 25: Charakteristika der Patient*innen zur Population in LK 3 neuro*	75
Tabelle 26: Kontaktabbrüche und Fallabschlüsse in LK 3 neuro.....	75
Tabelle 27: Konkretisierung der Eingangsdiagnose und häufige Erkrankungen (mit/ohne Psychosomatik) und SE (klinisch/genetisch gesichert)	78
Tabelle 28: Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen in LK 3 neuro	80
Tabelle 29: Konkretisierung der Eingangsdiagnosen (HE/SE) und Charakteristika der Patient*innen in LK 3 neuro.....	81
Tabelle 30: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart.....	84
Tabelle 31: Exom-Sequenzierung und Finanzierung (Einzelfallantrag) durch Krankenkassen..	85
Tabelle 32: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risiko.....	86
Tabelle 33: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos.....	88
Tabelle 34: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos.....	89
Tabelle 35: Empfohlene Diagnostikarten in LK 3 neuro	89
Tabelle 36: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozesses und Finanzierungsart.....	93
Tabelle 37: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen.....	94
Tabelle 38: Anzahl von Fallkonferenzen/Expertengesprächen pro Patient*in in LK 3 neuro	95
Tabelle 39: Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3 neuro	96
Tabelle 40: Vorbereitungsdauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs.....	97
Tabelle 41: Versand Unterlagen Erstkontakt und Anforderung weiterer Unterlagen	97
Tabelle 42: Zentrenspezifische Umsetzung von LK 3 neuro	102
Tabelle 43: Implementierung für Indikator Kooperation - Versand Unterlagen Erstkontakt	103
Tabelle 44: Implementierung für Indikator - Verweis in die Versorgungsstruktur.....	103
Tabelle 45: Verdachtsdiagnosen* nach Indikatorerkrankung bei Eintritt in die Behandlungspfade	108
Tabelle 46: LK 3 Behandlungspfade und Charakteristika der Patient*innen	109
Tabelle 47: Kontaktabbrüche/keine Fallabschlüsse in LK3	110
Tabelle 48: Behandlungspfade und Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/- sicherung	112

Tabelle 49: Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt und bestätigte Indikatordiagnosen nach Behandlungspfaden.....	114
Tabelle 50: Bestätigte/ nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen.....	116
Tabelle 51: Erfolgte Exom-Sequenzierung nach Indikationsstellung in LK 3c.....	118
Tabelle 52: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart.....	118
Tabelle 53: Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger	118
Tabelle 54: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risiko, Fälle mit Eintritt in LK 3a	120
Tabelle 55: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos, Fälle mit Eintritt in LK 3c.....	121
Tabelle 56: 2 x2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos, Fälle mit Indikation für WES	123
Tabelle 57: Versorgungsprozessdauer (Tage).....	131
Tabelle 58: Prozessdauer (Tage) innovative genetische Diagnostik in LK 3c	132
Tabelle 59: Anzahl von Fallkonferenzen in LK 3a/3b/3c	133
Tabelle 60: Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3	134
Tabelle 61: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis 1. und letzte Fallkonferenz	135
Tabelle 62: Systematische Kooperation durch Erfassen der Daten von Mitbehandlern	135
Tabelle 63: Zentrumspezifische Umsetzung von LK 3a/b/c	142
Tabelle 64: Anzahl der Fallkonferenzen in LK3a/3b/3c.....	143
Tabelle 65: Kooperation - Angaben zum Mitbehandler*innen erfasst in LK 3.....	143
Tabelle 66: Verweis in die Versorgungsstruktur.....	144
Tabelle 67: Wissenstransfer - Dokumentation mit Orpha-Nummer in LK 3	144
Tabelle 68: Behandlungspfade bei LK 3c Direkteinstieg	149
Tabelle 69: Verdachtsdiagnosen nach Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt in LK3c Direkteinstieg, N = 37	150
Tabelle 70: LK 3c Direkteinstieg und Charakteristika der Patient*innen.....	151
Tabelle 71: Kontaktabbrüche/keine Fallabschlüsse in LK 3c Direkteinstieg	151
Tabelle 72: Exom-Sequenzierung	154
Tabelle 73: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart.....	154
Tabelle 74: Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger	154
Tabelle 75: Spezifizierung und Exom-Sequenzierung	155
Tabelle 76: Multiprofessionelle Versorgung und spezifizierte Diagnosen.....	156
Tabelle 77: Prozessdauer (Tage) bis Diagnosespezifizierung/multiprofessionelle Versorgung	157
Tabelle 78: Prozessdauer (Tage) innovative genetische Diagnostik in LK 3c Direkteinstieg ...	158
Tabelle 79: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen bei LK 3c Direkteinstieg	159
Tabelle 80: Systematische Kooperation durch Erfassen der Daten von Mitbehandlern	159
Tabelle 81: Verweis in Versorgungsstruktur nach erfolgter/nicht erfolgter Diagnosespezifizierung	160
Tabelle 82: Zentrumspezifische Umsetzung von LK 3c/b	161
Tabelle 83: Anzahl der Fallkonferenzen in LK 3c/3b.....	162
Tabelle 84: Kooperation - Angaben zum Mitbehandler*innen erfasst in LK 3c Direkteinstieg..	163
Tabelle 85: Verweis in die Versorgungsstruktur.....	163
Tabelle 86: Charakteristika der Patient*innen der Transitionspatient*innen und Erkrankungsgruppen, N = 286 (Gesamtpopulation LK 4: N = 292, keine/unplausible Angabe zur Indikatorgruppe: n = 6).....	168
Tabelle 87: Transition - Kontaktabbrüche/kein Fallabschluss möglich, N = 292.....	168
Tabelle 88: Transition und Erkrankungsgruppe, N = 279 (Gesamtpopulation LK 4: N = 292, keine/unplausible Angabe zur Transition: n = 13).....	170
Tabelle 89: Dauer der durchgeführten Schulungen und Beratungen, N = 292.....	177
Tabelle 90: Dauer der verschiedenen Sprechstunden in LK 4	181
Tabelle 91: Anzahl der Sprechstunden pro Patient*in.....	182
Tabelle 92: Anzahl Teilnehmende pro Sprechstunde in LK 4.....	183
Tabelle 93: Anzahl bisherige Mitbehandler*innen und empfohlene Mitbehandler*innen in Weiterbehandlung	184
Tabelle 94: Zentrumspezifische Umsetzung von LK 4	189

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Tabelle 95: Informationsaustausch in Transitions-/Abschlussprechstunden auf Zentrebene.....	190
Tabelle 96: Informationstransfer - Verweis in Versorgungsstruktur	191
Tabelle 97: Wissenstransfer - Dokumentation mit Orpha-Nummer in LK 4	191
Tabelle 98: Zusammenfassung der Ergebnisse zur Implementierbarkeit (RE-AIM) der LKs auf Zentrebene.....	205
Tabelle 99: Umgesetzte Handlungsfelder von NAMSE.....	206

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Arbeitspakete BSPH	18
Abbildung 2: Theoretische Fundierung der Evaluation durch die BSPH	19
Abbildung 3: Logik Modell für LK 1 & 2, eigene Darstellung	21
Abbildung 4: Fokussiertes Logik-Modell für LK 1 & 2, eigene Darstellung	22
Abbildung 5: Vorgehensweise BSPH.....	22
Abbildung 6: Flow Chart Einschluss in die Analyse von LK 1 & 2	36
Abbildung 7: Fallabschlüsse nach Leistungskomplexen mit Eintritt in LK 1.....	37
Abbildung 8: Gründe für Kontaktabbrüche mit Eintritt in LK 1	39
Abbildung 9: Diagnosesicherungen und Leistungskomplex, in dem die Diagnose gestellt wurde	40
Abbildung 10: Diagnosestellungen in TNAMSE und Leistungskomplex.....	41
Abbildung 11: Psychosomatische häufige Erkrankungen in TNAMSE und Leistungskomplex..	42
Abbildung 12: Diagnosestellung in TNAMSE und patientenrelevante Konsequenzen	45
Abbildung 13: Indikation für Exom-Sequenzierung	46
Abbildung 14: Zugang zur Exom-Sequenzierung für Fälle mit Indikationsstellung	47
Abbildung 15: Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherungen bei Eintritt in LK 1.....	49
Abbildung 16: Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherung bei Indikation für Exom-Sequenzierung.....	50
Abbildung 17: Exom-Sequenzierung und SE-Diagnosen innerhalb der Diagnosestellungen	52
Abbildung 18: Empfohlene versus durchgeführte Spezialdiagnostik (innovative Diagnostik 1 & 2) (N = 4801)	53
Abbildung 19: Diagnosedauer (Tage) von Erstkontakt bis Diagnosesicherung	55
Abbildung 20: Diagnosedauer (Tage) von Erstkontakt bis Diagnosestellung in TNAMSE	55
Abbildung 21: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen bei Eintritt in LK 1.....	60
Abbildung 22: Interdisziplinäre Expertengespräche bei Eintritt in LK 1	60
Abbildung 23: Herkunftssektor der Patient*innen mit Eintritt in LK 1	63
Abbildung 24: Zuweisungen LK 1 & 2 aus dem ambulanten Sektor über den Projektverlauf vom 01.12.2017 bis 29.02.2020	64
Abbildung 25: Zuweisungen LK 1 & 2 aus dem stationären Sektor über den Projektverlauf vom 01.12.2017 bis 29.02.2020	65
Abbildung 26: Verweis in die Versorgungsstruktur nach Diagnosesicherung bei Eintritt in LK 1.....	66
Abbildung 27: Codierung von SE mit Orpha-Nummern und Orpha-Dummy-Variable	67
Abbildung 28: Maintenance LK 1 & 2 - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungsphase und Post-Rekrutierungsphase (N = 4801).....	71
Abbildung 30: Flow Chart - in die Analyse eingeschlossene Population von LK 3 neuro	73
Abbildung 31: Eintritt in LK 3 neuro	74
Abbildung 32: Gründe für Kontaktabbrüche in LK 3 neuro.....	76
Abbildung 33: Diagnosesicherungen/-konkretisierungen in LK 3 neuro	77
Abbildung 34: Konkretisierung der Eingangsdiaagnose (häufige und seltene Erkrankung).....	78
Abbildung 35: Konkretisierung der Eingangsdiaagnosen und patientenrelevante Konsequenzen in LK 3 neuro	82
Abbildung 36: Indikation für Exom-Sequenzierung	83
Abbildung 37: Zugang Exom-Sequenzierung mit Indikation für Exom-Sequenzierung.....	84
Abbildung 38: Diagnosesicherung/-konkretisierung und Exom-Sequenzierung	86
Abbildung 39: Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherung bei Indikation für Exom-Sequenzierung.....	87
Abbildung 40: Exom-Sequenzierung und SE-Diagnosen innerhalb der Diagnosestellungen	88
Abbildung 41: Empfohlene versus durchgeführte Spezialdiagnostik.....	90
Abbildung 42: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis Diagnosesicherung/-konkretisierung (gesamt) in LK 3 neuro.....	91
Abbildung 43: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis Sicherung einer häufigen/seltenen Erkrankung in LK 3 neuro.....	92

Abbildung 44: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen in LK 3 neuro	95
Abbildung 45: Herkunftssektor der Patient*innen in LK 3 neuro.....	98
Abbildung 46: Zuweisungen aus dem ambulanten Sektor über den Projektverlauf vom 01.12.2017 bis 29.02.2020	99
Abbildung 47: Verweis in die Versorgungsstruktur nach Diagnosesicherung.....	100
Abbildung 48: Codierung von SE mit Orpha-Nummern und Orpha-Dummy-Variable	101
Abbildung 49: Maintenance LK 3 neuro - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungsphase und Post-Rekrutierungsphase.....	105
Abbildung 50: Flow Chart - in die Analyse eingeschlossene Population von LK 3	106
Abbildung 51: Behandlungspfade innerhalb LK 3	107
Abbildung 52: Verdachtsdiagnosen nach Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt in LK 3	108
Abbildung 53: Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und andere Diagnosen	111
Abbildung 54: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung in LK 3....	112
Abbildung 55: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung und Behandlungspfade	113
Abbildung 56: Konfirmierte Indikatoridiagnosen und Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt	114
Abbildung 57: Konfirmierte Indikatoridiagnosen - Symptomatisch bei Diagnosestellung.....	115
Abbildung 58: Indikation für WES in Fallkonferenz "innovative genetische Diagnostik"	117
Abbildung 59: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation und WES.....	119
Abbildung 60: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation und WES.....	121
Abbildung 61: Kategorien der Verdachtsdiagnosen und WES	122
Abbildung 62: Durchgeführte Diagnostikart	124
Abbildung 63: Konfirmierte Verdachtsdiagnosen und Behandlung/multiprofessionelle Versorgung	125
Abbildung 64: Multiprofessionelle Versorgung in Form von Schulungen.....	127
Abbildung 65: Multiprofessionelle Versorgung in Form von Beratungsangeboten.....	128
Abbildung 66: Weitere patientenrelevante Informationen.....	129
Abbildung 67: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnose	130
Abbildung 68: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen in LK 3	134
Abbildung 69: Herkunft der LK 3a-Patient*innen.....	136
Abbildung 70: Herkunftssektor der LK 3a-Patient*innen, die aus LK 1, LK 2 und von extern stammen	137
Abbildung 71: Zuweisungen aus dem ambulanten Sektor über den Projektverlauf (01.12.2017 bis 29.02.2020).....	138
Abbildung 72: Zuweisungen aus dem stationären Sektor über den Projektverlauf (01.12.2017 bis 29.02.2020)	138
Abbildung 73: Verweis in die Versorgungsstruktur für bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen in LK 3.....	139
Abbildung 74: Anzahl der mit/ohne Orpha-Nummer dokumentierten bestätigten Indikatoridiagnosen in LK 3.....	140
Abbildung 75: Maintenance LK 3 - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungsphase und Post-Rekrutierungsphase, N = 611	145
Abbildung 76: Inanspruchnahme der PEPA (LK 3) von Patient*innen (N = 133) über den Zeitraum von 4.Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020 (in absoluten Zahlen).....	146
Abbildung 77: Inanspruchnahme der PEPA (LK 3) von zuweisenden Ärzt*innen (N = 15) über den Zeitraum von 4. Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020 (in absoluten Zahlen)	146
Abbildung 78: Flow Chart - in die Analyse eingeschlossene Population von LK 3c Direkteinstieg	149
Abbildung 79: Spezifische Indikatoridiagnose und ungeklärte Diagnosen	152
Abbildung 80: Indikation für WES in Fallkonferenz "innovative genetische Diagnostik"	153
Abbildung 81: Flow Chart – in die Analyse eingeschlossene Population LK 4	166
Abbildung 82: Erkrankungsgruppen der Transitionspatient*innen in LK 4, N = 286	167
Abbildung 83: Transitionshäufigkeit in die Erwachsenenmedizin, N=279.....	169

Abbildung 84: Erfolgte und nicht erfolgte Transition in Erwachsenenmedizin mit und ohne erkrankungsspezifische Weiterbehandlung, N = 279.....	170
Abbildung 85: Ausgehändigte und ausgewertet Transitions- und Abschlussfragebögen.....	171
Abbildung 86: Anzahl der durchgeführten Sprechstunden.....	172
Abbildung 87: Erstellte Arztbriefe nach den jeweiligen Sprechstunden.....	173
Abbildung 88: Schulungs- und Beratungsbedarf laut ausgewerteter Transitionsfragebögen...	174
Abbildung 89: Durchgeführte Schulungen und Beratungen in LK 4.....	175
Abbildung 90: Durchgeführte Schulungen und Beratungen bezogen auf den Bedarf laut Transitionsfragebogen.....	176
Abbildung 91: Schulungsbedarf in % vor und nach Transitionssprechstunden.....	178
Abbildung 92: Beratungsbedarf in % vor und nach Transitionssprechstunden.....	179
Abbildung 93: Dauer (Tage) von Entscheidung zur Transition bis zu wesentlichen Prozessschritten.....	180
Abbildung 94: Interdisziplinäre Sprechstunden in LK 4.....	183
Abbildung 95: Herkunft der LK 4-Patient*innen.....	185
Abbildung 96: Verweis in die Versorgungsstruktur für transitierte Patient*innen - Erwachsenenmedizin mit erkrankungsspezifischer Weiterbehandlung.....	186
Abbildung 97: Dokumentation mit und ohne Orpha-Nr. in LK 4.....	187
Abbildung 98: Maintenance LK 4 - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungs- und Postrekrutierungsphase.....	192

Abkürzungsverzeichnis

Abb.	Abbildung
Abs.	Absatz
AbSS	Abschlussprechstunde
Access DB	Access Datenbank
ACHSE	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen
BMBF	Bundesministeriums für Bildung und Forschung
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
bzw.	beziehungsweise
Dx	Diagnose
EFA	Einzelfallantrag
EU	Europäische Union
EWE	Einwilligungserklärung
Exp.	Expert*in
e.V.	eingetragener Verein
f.	folgende
FA	Fallabschluss
FK	Fallkonferenz
HA	Hausarztpraxis
HE	Häufige Erkrankungen
HSA	Hochschulambulanz
KKen	Krankenkassen
LK	Leistungskomplex
m.w.N.	mit weiteren Nachweisen
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen
	Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen
OECD	Organization for Economic Cooperation and Development
PEPA	Persönliche, Einrichtungsübergreifende, Gesundheits- und Patientenakte
Rz.	Randziffer
s.	siehe
SE	Seltene Erkrankung

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

SGB V	Sozialgesetzbuch V
s.o.	siehe oben
sog.	sogenannt
SOP	Standard Operating Procedure
SVR	Sachverständigenrat
TN	Teilnehmende
TNAMSE	TRANSLATE - NAMSE
TrSS	Transitionssprechstunde
TrSSW	Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in
V.a.	Verdacht auf
VDx	Verdachtsdiagnose
WHO	World Health Organization
WES	Whole Exome Sequencing
z.T.	zum Teil
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen

Zusammenfassung

Ausgangslage und Ziele

Die neue Versorgungsform TRANSLATE-NAMSE (TNAMSE) widmete sich der defizitären Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung gezielter Maßnahmen des Nationalen Aktionsplanes für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) an 9 Zentren für seltene Erkrankungen an Universitätskliniken.

Seltene Erkrankungen (SE) zeichnen sich durch eine besonders geringe Prävalenz aus. Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen an ihr erkrankt sind. Alleine in Deutschland leben rund 4 Millionen Menschen mit einer SE. Die Seltenheit und Komplexität der einzelnen Erkrankungen erschweren aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und Versorgung der Betroffenen. Insbesondere die Diagnose und Therapie der Erkrankungen stellen alle Beteiligten vor große Herausforderungen.

TNAMSE richtete sich an Patient*innen ohne bzw. mit konkreter Verdachtsdiagnose und an Transitionspatient*innen. Ausgeschlossen waren Patient*innen mit einer gesicherten somatoformen Störung oder psychiatrischen Erkrankungen. Bei TNAMSE handelte es sich um eine multizentrische Kohortenstudie ohne Kontrollgruppe.

Das Versorgungsmodell TNAMSE war auf die Veränderung von Prozessen im klinischen Versorgungsalltag durch das Etablieren standardisierter Behandlungspfade in 4 Leistungskomplexen (LK) gemäß Standardized Operating Procedures gerichtet. Es sollten interdisziplinäre, standortübergreifende Fallkonferenzen bzw. Transitionssprechstunden, eine Koordination der Ablaufprozesse durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen unter Einsatz von entsprechender Dokumentation, eine strukturierte Kooperation durch Informationsaustausch mit Niedergelassenen bzw. Mit-/Weiterbehandler*innen stattfinden. Durch Zugang zu innovativer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) zielte TNAMSE auf eine zeitgerechte und gesicherte Diagnosestellung bzw. Bestätigung der Verdachtsdiagnose ab, um so eine schnelle Behandlung bzw. bedarfsgerechte Transition mit multiprofessioneller Versorgung und weiteren patientenrelevanten Informationen zu ermöglichen. Durch Telemedizin (PEPA) sollten Patient*innen und Mit-/Weiterbehandler*innen mit eingebunden werden. Ebenfalls sollten SE-Diagnosen, syndromale Einordnungen neben ICD-10 GM mit Orpha- bzw. HPO-Term-Nummern dokumentiert werden.

Darstellung der Evaluationsmethode

Ziel der quantitativen Evaluation durch die Berlin School of Public Health war es, im Rahmen einer wissenschaftlichen Begleitung und Auswertung die Wirkmechanismen der strukturierten TNAMSE Prozesse auf die Versorgung von Menschen mit SE zu untersuchen und die Implementierbarkeit der Projektaktivitäten zu überprüfen. Daneben sollten Angaben zu den projektspezifischen Kosten gemacht werden. Die qualitative Analyse und Auswertung zu gesundheitsökonomischen Fragestellungen auf Basis der Sekundärdaten wurde vom Zentrum für evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) separat durchgeführt und ist nicht Teil dieses Berichts.

Auf Basis eines Logic Models wurden für die quantitative Evaluation durch die BSPH Indikatoren herangezogen, um mit einer Output-/Outcome Analyse der Behandlungspfade in LK 1 - 4 die Grundannahmen und Ziele von TNAMSE unter Berücksichtigung der übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds zu beschreiben. Mit dem RE-AIM Ansatzes wurde überprüft, ob die Behandlungspfade und Projektaktivitäten von TNAMSE implementiert werden

konnten. Anhand des ermittelten Ressourcenverbrauchs wurden die projektspezifischen (Personal-)Kosten berechnet

Ergebnisse der Evaluation

Es konnten zentrale Kennzahlen zu wesentlichen Prozesselementen- und -schritten der LK 1 - 4 herausgearbeitet werden. Dabei wurden ebenfalls Erkenntnisse zu Diagnosehäufigkeiten, zur Diagnosezeitdauer, zum Patientenkollektiv sowie zu versorgungsstrukturellen Besonderheiten gewonnen. Auch konnten Angaben zu den projektspezifischen (Personal-) Kosten gemacht werden.

Disziplin- und sektorenübergreifenden Versorgung: Es fanden überwiegend interdisziplinäre Fallkonferenzen (LK 1 – 3) bzw. Sprechstunden (LK 4) sowie ein Informationsaustausch an Schnittstellen mit zuweisenden und mitbehandelnden Ärzt*innen durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen (LK 1 - 4) statt. Eine standortübergreifende Versorgung wurde weniger in den ZSE erfasst.

Nachhaltige Versorgung: Mehrheitlich erfolgte eine Kodierung von SE mit Orpha-Nr. und eine Dokumentation der Patientenpfade (Herkunftssektor/Verweis in die Versorgungsstruktur). In allen Leistungskomplexen wurden die Patient*innen überwiegend in die indicatorspezifischen Ambulanzen am eigenen ZSE verwiesen. Hausärzt*innen waren kaum für Zuweisungen verantwortlich und es konnte nicht immer eine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin für Transitionspatient*innen gefunden werden.

Patientenorientierte Versorgung/Gesundheitskompetenz: Ein Informationsaustausch durch Schulungen/Beratungen sowie weitere Informationsvermittlung erfolgte in LK 3 & 4. Auf der Datengrundlage von LK 4 konnte gezeigt werden, dass unter aktiver Einbeziehung der Patient*innen bedarfsgerechte Schulungen und Beratungen stattfanden und eine Reduktion des Schulungs-/Beratungsbedarfs gemessen wurde. Überwiegend wurden Informationen zur Selbsthilfe (LK 3 & 4) sowie zu Registern (LK 1 & 2; LK 3) vermittelt.

Steuerung und Koordination (Versorgungseffizienz- und Versorgungsqualität): Die Steuerung durch Fallkonferenzen wurde insbesondere beim Zugang zu innovativer Diagnostik deutlich. Patientinnen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung in einer Fallkonferenz hatten in LK 1 & 2 eine 9,5-mal höhere Wahrscheinlichkeit einer Diagnosestellung in TNAMSE und in LK 3 neuro eine 80 % höhere Wahrscheinlichkeit einer Diagnosekonfirmation als Patient*innen ohne Exom Sequenzierung. Für das Patientenkollektiv mit einem Verweis von LK 3a nach LK 3c schien auch ein Zusammenhang zwischen Diagnosekonfirmation und Exom-Sequenzierung zu bestehen. In TNAMSE wurden überwiegend in LK 1 & 2 Einzelfallanträge von den Krankenkassen genehmigt. In LK 3 und LK 3 neuro wurden Exom-Sequenzierungen mehrheitlich über Hochschulambulanzen finanziert. Der Exom-Sequenzierprozess via Einzelfallantrag dauerte in der Regel deutlich länger. Eine Steuerung fand auch über die Leistungskomplexe hinweg statt. So kamen mehr als die Hälfte der Patient*innen mit Eintritt in LK 3a aus LK 1 & 2. Gemessen am administrativen Aufwand leisteten Lots*innen und ärztliche Koordinatorinnen einen essentiellen Beitrag zur Koordination innerhalb der Versorgungspfad.

Implementierung: Die Analyse zur Implementierung zeigte, dass auf Zentrenebene alle TNAMSE Behandlungspfade (mit der Ausnahme von LK 3c Direkteinstieg) und ihre zentralen Elemente in die klinische Routine integriert wurden.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Ressourcenverbrauch und Kosten: Aus den Informationen zum Ressourcenverbrauch mit Real World Data ergab sich, dass die Aktivitäten in allen Leistungskomplexen nicht nur zeit- sondern auch personalintensiv waren.

Schlussfolgerungen und Empfehlungen

Mit TNAMSE wurden zentrale Handlungsfelder des NAMSE adressiert und diese in die klinische Routine an den TNAMSE-Standorten umgesetzt. Daher erscheint es möglich, die Diagnostik- und Behandlungspfade von LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3 und LK 4 von TNAMSE auch auf andere klinische Zentren mit gleicher Struktur zu übertragen. Dabei sollte jedoch eine IT-gestützte, benutzergeführte Dokumentation mit programmierten Plausibilitäten verwendet werden, welche leicht in die Primärsysteme der Kliniken integriert werden kann.

Die Analysen der Prozessevaluation unterstreichen, dass TNAMSE als steuerndes und koordinierendes Versorgungsmodell einen Beitrag zu einer sektoren- und disziplinübergreifenden, patienten- und qualitätsorientierten sowie nachhaltigen Versorgung für Menschen mit SE leistet.

A. Ausgangslage und Ziele

Das Versorgungsprojekt TRANSLATE-NAMSE widmete sich der defizitären Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und beabsichtigte, durch gezielte Maßnahmen des Nationalen Aktionsplanes für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) eine Verbesserung ihrer Versorgungssituation zu erreichen.

I. Einleitung

Seltene Erkrankungen (SE) zeichnen sich durch eine besonders geringe Prävalenz aus (Nguengang Wakap et al., 2020). Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen an ihr erkrankt sind. Es gibt ca. 5.000 bis 8.000 Seltene Erkrankungen (EU, 2008, 2009). Trotz ihrer Seltenheit leben Schätzungen zufolge ca. 27 bis 36 Millionen Menschen in Europa mit einer SE, davon alleine rund 4 Millionen Menschen in Deutschland (BMG, 2019; EU, 2009).

Bei SE handelt es sich um äußerst heterogene Erkrankungen mit häufig komplexen Krankheitsbildern (Wetterauer & Schuster, 2008). SE verlaufen zumeist chronisch-progredient, gehen mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einher (NAMSE, 2013; Reimann & Nowak, 2016). Häufig treten Symptome bereits im Kindesalter auf. In 80 % der Fälle ist ihr Ursprung genetisch bedingt oder mitbedingt (Weber & Grüters-Kieslich, 2017).

Die Seltenheit und Komplexität der einzelnen Erkrankungen erschweren aus medizinischen und ökonomischen Gründen die Forschung und Versorgung der Betroffenen. Insbesondere die Diagnose und Therapie der Erkrankungen stellen alle Beteiligten - Betroffene, Angehörige, medizinisches, therapeutisches und pflegerisches Personal - vor besondere Herausforderungen (BMG, 2019; Weber & Grüters-Kieslich, 2017; Wetterauer & Schuster, 2008).

Gründe dafür liegen in der geringen Patientenzahl, der überregionalen Verteilung von Patient*innen mit SE und einer geringen Anzahl räumlich verteilter und vernetzter Expertise für SE (EU, 2008). Häufig sind die Wege zu Versorgungsmöglichkeiten für die Betroffenen nicht klar ersichtlich, es fehlt an Informationen für Patient*innen und Leistungserbringer. Dies hat zur Folge, dass eine Diagnose gar nicht, falsch bzw. erst verzögert gestellt wird (BMG, 2019). Häufig müssen sich Betroffene über viele Jahre zahlreichen und belastenden Untersuchungen unterziehen bis eine SE-Diagnose erkannt wird und die Therapie beginnen kann (Stieber et al., 2017; Weber & Grüters-Kieslich, 2017). Durchschnittlich vergehen seit Auftreten der Symptome zum Teil 1 – 5 Jahre bis zur Diagnosestellung (Eurordis, 2009; Molster et al., 2016). Bis dahin haben Patient*innen mit SE zum Teil mehr als 3-5 Fachärzt*innen (Molster et al., 2016) gesehen. Zudem gibt es bislang keine strukturierte Transition für Patient*innen mit SE von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin, in der häufig keine ausreichende Expertise für die komplexen Erkrankungen vorhanden ist (Ploekinger, 2014; Reisch & Reincke, 2014).

Aufgrund des häufig genetischen Ursprungs von SE hat sich die „Panel-Diagnostik“, als Untersuchungsmethode in der Routinediagnostik in Deutschland etablieren können. Dabei wird eine definierte Anzahl von Genen untersucht, welche je nach Erkrankungsspektrum festgelegt wird (Mahler et al., 2019). Allerdings ist für sehr heterogene Erkrankungen mit hunderten von assoziierten Genen der Einsatz der Exom-Sequenzierung oder Exom-Analyse („Whole Exome Sequencing - WES“) als die zielführende Diagnostik international anerkannt. Hier wird eine

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Aufklärungshäufigkeit von 25 – 68 % angegeben, die besonders hoch ist, wenn z.B. auch Eltern und weitere Familienangehörige eine Exom-Sequenzierung erhalten und alle bekannten Gene in die Exomauswertung einbezogen werden (Mahler et al., 2019). Aktuell ist die im Vergleich zur Panel-Diagnostik kostspieligere Exom-Sequenzierung nicht im Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen in Deutschland enthalten.

Erschwerend kommt hinzu, dass existierende Kodierungssysteme im Gesundheitssystem wie ICD-10 die Komplexität der SE nicht adäquat widerspiegeln (EU, 2009; NAMSE, 2013).

II. Gesundheitspolitischer Hintergrund und Ziele

Bereits 2009 hat der Rat der Europäischen Union die Empfehlung an die Mitgliedstaaten abgegeben, nationale Aktionspläne und Strategien im Bereich der SE zu entwickeln und umzusetzen (EU, 2009). Im Anschluss daran wurde auf Betreiben des Bundesministeriums für Gesundheit, des Bundesministeriums für Bildung und Forschung und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Im Rahmen eines dann folgenden Abstimmungsprozesses mit allen relevanten Akteuren im Gesundheitssystem wurde 2013 der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) mit 52 Maßnahmevorschlägen erarbeitet (www.namse.de). Deren Umsetzung soll die Versorgungssituation von Menschen mit SE verbessern, so dass sie ihren gleichberechtigten Platz im medizinischen Alltag finden (NAMSE, 2013). Der Nationale Aktionsplan entspricht wesentlichen Empfehlungen des Rates der Europäischen Union und gliedert sich in 7 Handlungsfelder (Versorgung, Zentren/Netzwerke, Forschung, Diagnose, Register, Informationsmanagement, Patientenorientierung, Implementierung und Weiterentwicklung) (EU, 2009; NAMSE, 2013).

Mit dem Innovationsfond-Projekt „TRANSLATE-NAMSE: Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen“ sollten zentrale Maßnahmevorschläge des Nationalen Aktionsplans im Versorgungsalltag bundesweit umgesetzt und erprobt werden. Das Projekt TRANSLATE-NAMSE (TNAMSE) wurde vom Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss für eine Laufzeit vom 1. April 2017 bis 30. September 2020 mit einer Fördersumme von 13,4 Millionen Euro gefördert (Förderkennzeichen: 01NVF16024).

III. Aufbau des Berichts

Der Aufbau des Berichts orientiert sich an internationalen Evaluationsberichtsstandards (CDC, 2011; Miron, 2004) und an den Vorgaben des Projektträgers (Deutsches Zentrum für Luft- und Raumfahrt e.V.) für Innovationsfondprojekte, sofern dies aufgrund der Besonderheiten des innovativen Versorgungsmodells TNAMSE möglich ist. Zunächst werden die Projektbeteiligten, das Projektdesign und die Studienpopulation, die Projektmaßnahmen und -modifikationen beschrieben. Danach wird die Evaluationsstrategie/-methode dargelegt, und es wird auf Datenschutz und Ethik eingegangen. Die Ergebnisse der Evaluation zur Wirkanalyse, Implementierung und zu den projektspezifischen Kosten werden für jeden Leistungskomplex im Anschluss dargestellt und diskutiert. Schlussfolgerungen und ein Fazit werden gezogen.

B. Darstellung der neuen Versorgungsform

Beim Innovationsfond-Projekt TNAMSE handelte es sich um eine neue Versorgungsform gemäß § 92a Abs. 1 SGB V.

I. Projektbeteiligte

Im Rahmen von TNAMSE hatten sich bundesweit neun Zentren für seltene Erkrankungen an Universitätskliniken in Deutschland zusammengeschlossen. Zu diesen gehörten das:

1. Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen, Charité – Universitätsmedizin Berlin
2. Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn, Universitätsklinikum Bonn
3. Universitätszentrum für Seltene Erkrankungen Dresden, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
4. Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Essen/Bochumer Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr, Ruhr-Universität Bochum
5. Martin-Zeit-Zentrum für Seltene Erkrankungen in Hamburg, UKE Hamburg
6. Zentrum für Seltene Erkrankungen Heidelberg Universitätsmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg
7. Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
8. Münchener Zentrum für Seltene Erkrankungen, LMU, TU München
9. Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen, Universitätsklinikum Tübingen.

Daneben waren folgende vier Institute für Humangenetik an dem Projekt beteiligt:

1. Institut für Humangenetik und Medizinischer Genetik, Charité – Universitätsmedizin Berlin
2. Institut für Humangenetik Biomedizinisches Zentrum, Universitätsklinikum Bonn
3. Helmholtz Zentrum München Institute of Human Genetics
4. Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen.

Unterstützt wurde das Projekt von den gesetzlichen Krankenkassen AOK und BARMER sowie der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. als Patientenorganisation. Assoziiert mit TNAMSE waren ebenfalls das Forschungsprojekt PEDIA (Priorisierung von Exomdaten durch Bildanalyse).

Die Evaluation von TNAMSE wurde von der Berlin School of Public Health (BSPH), Charité-Universitätsmedizin Berlin und dem Zentrum für evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) des Universitätsklinikums Carl Gustav Carus Dresden vorgenommen.

II. Projektverantwortliche

TNAMSE war als Konsortium mit folgenden Verantwortlichkeiten organisiert:

- **Konsortialführung:**
 - Prof. Dr. Heiko Krude ab 01.06.2017, Charité-Universitätsmedizin Berlin
 - Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich bis 31.05.2017, Charité-Universitätsmedizin Berlin, danach Universitätsklinikum Heidelberg
- **Projektmanagement:** Monika Glauch, Universitätsklinikum Tübingen
- **Referentin:** Franziska Krause, Universitätsklinikum Heidelberg
- **Steuerungsgruppen:**
 - Leistungskomplex 1: Dr. Martin Mücke, Dr. Christiane Stieber bis 30.09.2019, Universitätsklinikum Bonn
 - Leistungskomplex 2: Prof. Dr. Heiko Krude, Charité-Universitätsmedizin Berlin
 - Leistungskomplex 3: Prof. Dr. Georg Hoffmann, Universitätsklinikum Heidelberg
 - Leistungskomplex 4: Prof. Dr. Corinna Grasemann, Universitätsklinikum Essen/Ruhr-Universität Bochum (ab 01.09.2019)
- **Projektunterstützende Maßnahme 1 (elektronische Vernetzung - PEPA):** Prof. Dr. Georg Hoffmann, Universitätsklinikum Heidelberg
 - Entwicklung des IT-Konzeptes für die PEPA: InterComponentWare AG (ICW), Alttrottstr. 31, 69190 Walldorf
- **Projektunterstützende Maßnahme 2 (Etablierung von Registern und Datenbanken)**
 - **Münchener Exom Datenbank:** Prof. Dr. Thomas Meitinger TU München, Prof. Dr. Stefan Mundlos, Charité-Universitätsmedizin Berlin
 - **Lübecker Access Datenbank:** Prof. Dr. Tobias Bäumer, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
- **Beteiligte Krankenkassen:**
 - AOK Nordost (Konsortialpartner): Katja Lülloff, Dr. Werner Wyrwich
 - BARMER (Konsortialpartner): Regina Kotzbacher, Alfred Kindshofer
 - AOK plus, AOK Bayern, AOK Baden-Württemberg, Siemens BK (Kooperationspartner)
- **Patientenorganisation ACHSE e.V.:** Dr. Christine Mundlos
- **Evaluation:**
 - Prof. Dr. Dr. Tobias Kurth, Berlin School of Public Health (BSPH), Charité - Universitätsmedizin Berlin
 - Prof. Dr. Jochen Schmitt, Zentrum für evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV), Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden (mit einem separaten Bericht)

III. Projektdesign und Setting

Das Versorgungsprojekt TNAMSE sollte im klinischen Versorgungsalltag an neun Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) in (Hochschulambulanzen) an Universitätskliniken in sieben Bundesländern umgesetzt werden. Einige ZSE waren auf die Behandlung von unterschiedlichen Subpopulationen (pädiatrische und erwachsene bzw. nur erwachsene Patient*innen) ausgerichtet. Im Projekt wurden keine Informationen hierzu bzw. zu anderen organisationsstrukturellen Unterschieden erfasst.

TNAMSE kann als populationsbezogene multizentrische Kohorten- bzw. Beobachtungsstudie bezeichnet werden.

Aufgrund der hohen Vulnerabilität von Menschen mit Verdacht auf eine SE bzw. mit einer Indikatorerkrankung oder anderen SE hatte man im Konsortium im 2. Quartal 2017 aus ethisch-moralischen Gründen beschlossen, auf eine Kontrollgruppe zu verzichten. Die extrem hohe Krankheitslast für diese Population rechtfertigt kein Vorenthalten einer Diagnosestellung bzw. -Konfirmierung sowie einer multiprofessionellen Versorgung für Projektteilnehmer*innen in einer Kontrollgruppe.

IV. Studienpopulation und teilnehmende Zentren

1. Ein-/Ausschlusskriterien teilnehmende Zentren

Am Innovationsfond-Projekt TNAMSE teilnehmende ZSE mussten den Anforderungen an das Zentrenmodell für SE des NAMSE entsprechen. Für den Leistungskomplex 1 & 2 wurden nur NAMSE Typ A Zentren (Referenzzentren) eingeschlossen, für die Leistungskomplexe 3 & 4 nur NAMSE Typ B Zentren.

Typ A Zentren (Referenzzentren für SE) setzen sich aus mehreren Typ B Zentren (Fachzentren) zusammen und haben zusätzlich krankheitsübergreifende Strukturen (z.B. für die Betreuung von Patienten mit unklarer Diagnose, Lotsen, interdisziplinäre Fallkonferenzen, innovative Spezialdiagnostik). Typ B Zentren (Fachzentren für Krankheit/Krankheitsgruppen) arbeiten ebenfalls krankheits- oder krankheitsgruppenspezifisch für Patienten mit gesicherter Diagnose oder konkreter Verdachtsdiagnose, verfügen aber neben dem ambulanten auch über ein stationäres, interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot (NAMSE 2013).

Dementsprechend konnten Universitätskliniken mit ZSEs, die nicht dem Zentrenmodell für SE von NAMSE entsprachen, nicht am Projekt teilnehmen.

2. Einschluss-/Ausschlusskriterien Projektteilnehmer

Voraussetzung für den Einschluss der Projektteilnehmer in TNAMSE war, dass es sich bei ihnen um gesetzlich Krankenversicherte in Deutschland handelte mit:

- unspezifischen Symptomen ohne Diagnose, aber mit Verdacht auf eine SE
- der neuen Diagnose einer ausgewählten Indikatorerkrankung
- einer Indikatorerkrankung oder einer anderen SE, die von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenversorgung wechseln

Demzufolge wurden Projektteilnehmer in folgende LKs eingeschlossen:

- **LK 1 & 2** (Typ A Zentren): Patienten mit unspezifischen Symptomen ohne Diagnose (mit Diagnostik), aber mit Verdacht auf eine SE,
- **LK 3** (Typ B Zentren): Patienten mit der neuen Diagnose einer ausgewählten Indikatorerkrankung
 - Angeborene Stoffwechselerkrankungen
 - Angeborene Endokrinopathien (inklusive Adrenogenitales Syndrom/DSD)
 - Seltene Anämien
 - Primäre Immundefekte
 - Pädiatrische Autoinflammation
 - Seltene neurologische Bewegungsstörungen
- **LK 4** (Typ B Zentren): Patienten mit einer Indikatorerkrankung gemäß LK 3 bzw. einer anderen SE, die von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenversorgung wechseln (Transition).

Die Teilnahme an anderen bzw. parallelaufenden Studien war allen Projektteilnehmer*innen möglich.

Ausgeschlossen von TNAMSE waren Patient*innen mit einer gesicherten somatoformen Störung oder psychischen Erkrankung und nicht gesetzlich Krankenversicherte in Deutschland (Privatpatienten, Selbstzahler).

3. Rekrutierung der Projektteilnehmer in den ZSE

Patient*innen wurden per Ansprache über die Sprechstunden in den teilnehmenden ZSEs, direkt auf Station der Unikliniken, über angeschlossene SPZ oder per Anschreiben an existierende Patient*innen rekrutiert. Daneben wurden Projektteilnehmer*innen durch Überweisung von niedergelassenen Haus-, Kinder-, Fachärzt*innen oder einer anderen peripheren Klinik in das Projekt eingeschlossen bzw. meldeten sich selbst.

Die Rekrutierungsperiode für Projektteilnehmer*innen erstreckte sich vom 01.12.2017 bis 29.02.2020.

4. Fallzahlen

Die ursprüngliche Fallzahlberechnung von TNAMSE basierte auf der Prävalenz von SE und den durchschnittlichen Patientenzahlen der vergangenen Jahre der teilnehmenden Zentren und ging von der Annahme eines kontrollierten Projektdesigns aus. Aus ethischen und moralischen Gründen wurde diese Vorgehensweise vom Konsortium im 2. Quartal 2017 jedoch verworfen. Insofern spielten die ursprünglich ermittelten Fallzahlen für die Ermittlung von Effektstärken bei einem Gruppenvergleich bzw. für die Berechnung der Power der Studie nunmehr keine Rolle, da die quantitative Evaluation (BSPH) nun nur deskriptiv vorgehen konnte.

V. Projektaktivitäten der Leistungskomplexe

TNAMSE bestand aus 4 Leistungskomplexen (LKs) mit 2 projektunterstützenden Maßnahmen und richtete sich an unterschiedliche Zielgruppen: Patient*innen ohne bzw. mit konkreter Verdachtsdiagnose und Transitionspatient*innen (s.o. B.IV.). Alle 4 Leistungskomplexe, die in

modularer Anordnung zur Regelversorgung standen, waren auf die Veränderung von Prozessen und Strukturen durch das Etablieren standardisierter Behandlungspfade gemäß Standardized Operating Procedures (SOPs) gerichtet. Die SOPs zu den einzelnen Leistungskomplexen können von der Konsortialführung erhalten werden.

Wesentliche Komponenten der SOPs sollten sein: interdisziplinäre, standortübergreifende Fallkonferenzen, Expertengespräche bzw. Transitionssprechstunden, eine Koordination der Ablaufprozesse durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen unter Einsatz von entsprechender Dokumentation, eine strukturierte Kooperation durch Informationsaustausch mit Niedergelassenen bzw. Mit-/Weiterbehandler*innen. Durch Zugang zu innovativer Diagnostik zielte TNAMSE auf eine zeitgerechte und gesicherte Diagnosestellung bzw. Bestätigung der Verdachtsdiagnose ab, um dann eine schnelle Behandlung bzw. bedarfsgerechte Transition mit multiprofessioneller Versorgung und weiteren patientenrelevanten Informationen zu ermöglichen. Ebenfalls sollten SE, Verdachtsdiagnosen, syndromale Einordnungen mit Orpha-/HPO-Terminummern dokumentiert werden. Durch Telemedizin in Form der elektronischen **P**ersönlichen, **E**inrichtungsübergreifenden, **G**esundheits- und **P**atientenakte (PEPA) als projektunterstützende Maßnahme 1 sollten Patient*innen und Mit-/Weiterbehandler*innen in den Versorgungsprozess im Leistungskomplex (LK) 3 und 4 mit eingebunden werden. Eine IT-gestützte, benutzergeführte Dokumentation der Prozessschritte sollte für LK 3 und LK 4 in der PEPA und für LK 1, LK 2 sowie LK 3 neurologische Bewegungsstörungen in der sog. „Lübecker Access Datenbank“ als projektunterstützende Maßnahme sichergestellt werden.

Darüber hinaus sollte mit der Münchener Exom Datenbank als weiterer projektunterstützenden Maßnahme ein Register etabliert werden, in dem die Daten der innovativen Diagnostik in pseudonymisierter Form am Standort München abgelegt werden, um eine spätere erneute Auswertung bei einem neuen Erkenntnisstand oder durch Abgleich mit anderen Datensätzen zu ermöglichen.

Im Folgenden werden die kennzeichnenden Merkmale der einzelnen Leistungskomplexe beschrieben.

1. Projektaktivitäten LK 1 & 2

LK 1 und LK 2 waren an NAMSE Typ A Zentren verortet und richteten sich an Patienten ohne Diagnose (s.o. 2.4.).

Ziele von LK 1 und LK 2 waren:

- die zeitgerechte Diagnosestellung durch Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung)
- das Etablieren standardisierter, transparenter Versorgungsprozesse bzw. eines standardisierten Diagnostik-/Fallmanagements
- das Etablieren interdisziplinärer Vernetzung bzw. eines Expert*innen-Netzwerkes
- die nachhaltige Verbesserung der Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit SE
- Wissens-/Informationstransfer durch Informationen zu Versorgungswegen und Dokumentation von SE mit Orpha-Nr., HPO-Term Nr., Diagnose-Beschreibung

1.1. Leistungskomplex 1

Bei LK 1 stand die initiale Koordination der Diagnostik bei unklarer Diagnose im Vordergrund. Aktuell verläuft die Diagnostik bei Patient*innen mit unspezifischen Symptomen sequentiell in mehreren Fachabteilungen stationärer Einrichtungen ohne Abstimmung, häufig unvollständig und über einen längeren Zeitraum.

In LK 1 sollten Lots*innen bzw. medizinische Koordinator*innen in einem Typ A Zentrum die initiale und weitere Koordination übernehmen. Medizinische Koordinator*innen waren Ärzt*innen. Lots*innen konnten ebenfalls Ärzt*innen sein, mussten dies aber nicht.

Als erster Kontakt für Patient*innen/Angehörige und/oder Haus-/Kinder-/Fachärzt*innen sollten die Lots*innen im ZSE alle Unterlagen inklusive des Anamnesefragebogens für Erwachsene bzw. Kinder überprüfen, fehlende Unterlagen anfordern und Patient*innen entsprechend ihrem Diagnostikbedarf an die richtige Versorgungsstelle hinsteuern. Gemäß der SOP sollten alle Schritte des Patientenpfades koordiniert und in der sog. „Lübecker Access Datenbank“ als projektspezifischer Datenbank dokumentiert werden. Darüber hinaus sollten die Lots*innen die zeitliche Abfolge der diagnostischen Maßnahmen überwachen und die Organisation und Durchführung von interdisziplinären Fallkonferenzen und Expertengesprächen übernehmen.

Durch Fallkonferenzen bzw. Expertengespräche sollte eine Bündelung von Expertenwissen erfolgen. Expertengespräche konnten interdisziplinär zwischen zwei Expert*innen am selben Kompetenzzentrum stattfinden. Bei Fallkonferenzen handelte es sich um Sitzungen von mindestens drei medizinischen Expert*innen, in denen die künftige Vorgehensweise bzw. Diagnostik für Patient*innen besprochen und beschlossen wurde. Fallkonferenzen konnten ebenfalls interdisziplinär, lokal oder multizentrisch sein. Sie konnten unter Einbeziehung nationaler und internationaler Expertise, z.B. European Reference Network (ERN) stattfinden. Dem lag die Idee zugrunde, dass die Expertise zu den Patient*innen reist und nicht die Patient*innen zur Expertise (NAMSE 2013).

In LK 1 sollte mindestens ein Expertengespräch bzw. eine Fallkonferenz stattfinden. In diesen sollten dann die Entscheidungen zum weiteren Procedere getroffen und dokumentiert werden. Folgende Entscheidungsoptionen waren möglich:

- a) notwendige, noch nicht durchgeführte Basisdiagnostik und erneute Vorstellung in einer Fallkonferenz in LK 1 (Basis-Diagnostik-Loop),
- b) bei unklaren Fällen weitere Bearbeitung des Falles im A-Zentrum mit zusätzlichen Fallkonferenzen/Expertengesprächen und Empfehlung von Spezialdiagnostik,
- c) Empfehlung eines anderen Behandlungszentrums außerhalb von TNAMSE, in dem die Erkrankung behandelt oder weitere Diagnostik erfolgen kann,
- d) bei konkreter Verdachtsdiagnose (Indikatordiagnose) Verweis an ein TNAMSE B-Zentrum (LK 3),
- e) bei keinem Verdacht auf eine SE keine weitere Empfehlung zur Diagnostik und Ausscheiden aus TNAMSE.

Sobald bei unklaren Fällen in einer Fallkonferenz oder einem Expertengespräch eine Empfehlung für eine Spezialdiagnostik abgegeben wurde, erfolgte der Eintritt in LK 2.

1.2. Leistungskomplex 2

Bei LK 2 stand die Koordination und Strukturierung der Spezialdiagnostik für Fälle mit weiterhin unklaren Diagnosen unter Einbeziehung standortübergreifender Expertenpanel des Konsortiums im Focus.

Kennzeichnend für LK 2 war die strukturierte Einbeziehung symptomspezifischer Expertenpanels für ausgewählte Krankheitsbereiche in Fallkonferenzen zur Indikationsstellung und Bewertung der Ergebnisse der Spezialdiagnostik. Zur Spezialdiagnostik zählten Panel, Exom-Sequenzierung, sonstige Diagnostik, z.B. Bildgebung, und die interdisziplinäre Sprechstunde.

Nach der Indikationsstellung für eine Spezialdiagnostik eines Expertenpanels (Innovative Diagnostik 1) sollten die medizinischen Koordinator*innen/Lots*innen die Organisation der Diagnostik in der Regelversorgung übernehmen. Die Exom-Sequenzierungen sollten in den 4 beteiligten TNAMSE-Laboren erfolgen.

Nach Eingang des Befunds der empfohlenen Spezialdiagnostik sollten die Ergebnisse gesichtet und für eine nächste Fallkonferenz von den Lots*innen bzw. Koordinator*innen vorbereitet und dann in der Fallkonferenz von Expert*innen interdisziplinär besprochen werden. Ggf. konnte eine erneute Indikation für eine weitere Diagnostik in der Fallkonferenz gestellt werden (Innovative Diagnostik 2). Es sollte unbegrenzt viele interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen geben können. Bei Auffinden einer konkreten Verdachtsdiagnose sollte der Fall entsprechend in die Versorgungsstruktur verwiesen werden. Ungelöste Fälle sollten abgeschlossen und der Patient über das Ergebnis in einem ausführlichen Schreiben informiert werden.

Alle Diagnosen, Verdachtsdiagnosen und Fälle ohne Einordnung sollten entsprechend einer von den Experten der Steuerungsgruppen entwickelten Kategorisierung in LK 1 & 2 mit ICD-10, Orpha- Nr. und HPO-Term in der Access Datenbank dokumentiert werden. Daneben sollten ebenfalls die Patientenpfade (Herkunftssektor, Verweis in Versorgungsstruktur) erfasst werden.

Alle wesentlichen Prozessschritte von LK 1 & 2 sollten IT-gestützt und benutzergeführt in der Lübecker Access Datenbank dokumentiert werden.

2. Projektaktivitäten LK 3 (neurologische Bewegungsstörungen)

Anders als LK 1 & 2 richtete sich LK 3 neurologische Bewegungsstörungen (LK 3 neuro) an Erwachsene mit einem konkreten Verdacht auf eine seltene neurologische Bewegungsstörung.

LK 3 neuro hatte analog zu LK 3 (Indikatorerkrankungen) folgende Ziele:

- Diagnose-Konkretisierung bzw. Spezifizierung mittels Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung),
- das Etablieren standardisierter, transparenter Versorgungsprozesse bzw. eines standardisierten Konfirmations-Diagnostik-/Fallmanagements („case and care management“),
- das Etablieren interdisziplinärer Vernetzung bzw. eines Expert*innen-Netzwerkes,
- die nachhaltige Verbesserung der Versorgung von Erwachsenen mit seltenen neurologischen Bewegungsstörungen,
- Wissens- Informationstransfer durch Informationen zu Versorgungswegen und Dokumentation von SE mit Orpha-Nr.

Auch in LK 3 neuro ging es um die Bestätigung bzw. Spezifizierung einer Verdachts- bzw. Eingangsd Diagnose durch innovative genetische Diagnostik, z.B. Exom-Sequenzierung, unter

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Einbeziehung von Fallkonferenzen. In LK 3 neuro sollte in Fallkonferenzen bzw. Expertengesprächen die geäußerte Verdachtsdiagnose interdisziplinär diskutiert und das weitere Procedere entschieden werden.

Folgende Entscheidungsmöglichkeiten sollten bestehen: die Eingangsdia­gnose konnte (a) bestätigt bzw. (b) spezifiziert werden, (c) eine andere Diagnose konnte bestätigt werden, (d) eine Verdachtsdiagnose bestand weiter, (e) keine Verdachtsdiagnose bestand.

Lots*innen sollten den Patient*innen für etwaige Rückfragen zur Verfügung stehen. Konnte keine Diagnose konkretisiert werden, sollte das weitere Procedere bzw. die Spezialdiagnostik von Lots*innen und zuständigen Ärzt*innen koordiniert und eine weitere Fallkonferenz vorbereitet werden. Konnte weiterhin keine Diagnose gestellt werden und weitere diagnostische Maßnahmen notwendig werden, sollten die Patient*innen darüber informiert und ggf. bei der Durchführung unterstützt werden. Es sollte 1-n interdisziplinäre Fallkonferenzen/ Expertengespräche geben können. Fallkonferenzen sollten auch multizentrisch stattfinden können. Kam es zu keiner Diagnose-Konkretisierung, sollte der Fall abgeschlossen werden und aus dem Projekt ausscheiden.

Die Dokumentation der einzuhaltenden Prozessschritte sollte in Entsprechung zu LK 1 & 2 in der Lübecker Access Datenbank erfolgen (s.o. B.VI.).

3. Projektaktivitäten LK 3 (Indikatorerkrankungen)

LK 3 fand in NAMSE Typ B Zentren statt und zielte auf Patient*innen mit spezifischen Verdachtsdiagnosen, sog. Indikatorerkrankungen (Stoffwechsel, Endokrinopathien, seltene Anämien, primäre Immundefekte, Autoinflammation), ab.

Ziele von LK 3 waren:

- der zeitgerechte Behandlungsbeginn durch adäquate Konfirmationsdiagnostik bzw. Diagnose-Spezifizierung mittels Zugangs zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung),
- das Etablieren standardisierter, transparenter Versorgungsprozesse bzw. eines standardisierten Konfirmations-Diagnostik-/Fall-/Behandlungsmanagements („case and care management“),
- das Etablieren interdisziplinärer Vernetzung bzw. eines Expert*innen-Netzwerkes,
- die Steigerung der Gesundheitskompetenz durch multiprofessionelle Versorgung,
- die nachhaltige Verbesserung der Versorgung von Kindern und Erwachsenen mit SE,
- Wissens- und Informationstransfer durch Informationen zu Versorgungswegen und Dokumentation von SE mit Orpha-Nr.

In LK 3 ging es um die Bestätigung bzw. Spezifizierung einer Diagnose und um die Therapieentscheidung mit Beratung und Versorgung in multidisziplinären Behandlungsteams unter Einbeziehung von Fallkonferenzen. Es konnte ebenfalls auf innovative genetische Diagnostik zurückgegriffen werden. Aktuell fehlen diagnostische und therapeutische Patientenpfade sowie eine interdisziplinäre und multi-professionelle Versorgung für Patient*innen mit SE spezifischer Indikatorerkrankungen.

LK 3 untergliederte sich in 3 Einheiten:

- a) Organisation und Durchführung der Bestätigung einer Verdachtsdiagnose (LK 3a)
- b) Organisation und Durchführung der Therapie und multiprofessionellen Versorgung (LK 3b)
- c) Organisation und Durchführung innovativer, genetischer Diagnostik (LK 3c)

Alle 3 Bereiche folgten in der klinischen Anwendung einer Sequenz und sollten folgendermaßen durchlaufen werden: (1) LK 3a, (2) LK 3a-b, (3) LK 3a-c, (4) LK 3a-c-b, (4) LK 3c, (5) LK 3c-b.

Die Überprüfung einer Verdachtsdiagnose (Konfirmationsdiagnostik) sollte im Rahmen eines interdisziplinären diagnostischen Fallmanagements anhand von Standards (Leitlinien einschlägiger Fachgesellschaften, wissenschaftlicher Evidenz bzw. klinischer Erfahrung) erfolgen und war prozessual organisiert (LK 3a). Am Ende dieses Prozesses bestanden folgende Entscheidungsmöglichkeiten: (a) die Verdachtsdiagnose konnte bestätigt werden, die Zeichen und Symptome konnten (b) auf ein falsch positives Ereignis zurückgeführt werden, (c) sprachen für eine andere Diagnose, (d) die Diagnose blieb weiterhin unklar.

In Fällen ohne abschließende Diagnose sollte bei entsprechender medizinischer Indikation von der Durchführung innovativer, genetischer Diagnostik Gebrauch gemacht werden können, um eine bestätigte Diagnose bzw. eine entsprechende Spezifizierung erhalten zu können (LK 3c). In allen Fällen einer bestätigten Indikatordiagnose sollte eine Therapieentscheidung erfolgen, an die sich die multiprofessionelle Versorgung anschloss (LK 3b). Dies sollte die Organisation und Koordination aller Fachvertreter*innen jener Disziplinen beinhalten, die an der Versorgung von Patient*innen im stationären und ambulanten Sektor beteiligt waren. Die multiprofessionelle Versorgung sollte Schulungen zur Diät bzw. Ernährung, zu Medikamenten, zum Verhalten und Monitoring umfassen sowie psychologische, humangenetische und sozialrechtliche Beratung beinhalten. Daneben sollten Patient*innen Informationen zur Diagnose und weiterführende patientenrelevante Informationen wie z.B. zu Selbsthilfegruppen, Patientenregister und Begleitforschung erhalten.

Das Fallmanagement entlang der krankheitsspezifischen Patientenpfade sollte IT-gestützt durch die elektronische **P**ersönliche, **E**inrichtungsübergreifende, **G**esundheits- und **P**atientenakte (PEPA) erfolgen. In dieser sollten die Prozessschritte sowie die anfallenden Ergebnisse und Dokumente für alle am Fallmanagement beteiligten Fachspezialist*innen sowie für den Patient*innen zur Einsicht bereitgestellt werden. Bis zum Start der PEPA sollten die Prozessschritte von LK 3 in PDF-Checklisten dokumentiert werden. Die Programmierung der PEPA sollte in Anlehnung an die LK 3 PDF-Checklisten erfolgen. Die PDF-Checklisten können über die Konsortialführung bezogen werden.

4. Finanzierung der Exom-Sequenzierung

Eine Exom-Sequenzierung im Rahmen von TNAMSE wurde vom 01.07. 2018 bis zum 30.06.2020 via Einzelfallantrag von den teilnehmenden Krankenkassen finanziert. Auch am Projekt nicht beteiligte gesetzliche Krankenkassen konnten Ihren Mitgliedern eine Finanzierung der Exom-Sequenzierung via Einzelfallantrag ermöglichen. Darüber hinaus war die Finanzierung einer gedeckelten Anzahl von Exom-Sequenzierungen über die Hochschulambulanzen möglich.

5. Projektaktivitäten LK 4 (Transition)

LK 4 richtete sich an Patient*innen mit SE bzw. Indikatorerkrankungen analog LK 3 im Alter zwischen 16 – 25 Jahre, welche vor einem Wechsel von einer spezialisierten pädiatrischen

Sprechstunde in einem NAMSE B-Zentrum in die Erwachsenenmedizin standen. Diese Begleitung sollte in Anlehnung an das Berliner Transitionsprogramm (Müther & Findorff, 2016) erfolgen.

LK 4 hatte folgende Ziele:

- das Etablieren standardisierter, transparenter Versorgungsprozesse,
- das Etablieren eines standardisierten Fall- bzw. Transitions-Managements („case and care management“),
- das Etablieren interdisziplinärer Vernetzung bzw. eines Informationsaustauschs unter Expert*innen,
- die Steigerung der Gesundheitskompetenz durch Schulungs- und Beratungsangebote,
- die nachhaltige Verbesserung der Versorgung von Transitionspatient*innen*innen mit SE,
- Wissens- Informationstransfer durch Informationen zu Versorgungswegen.

Für Patient*innen, die 16 Jahre und älter waren, sollte zunächst von den zuständigen Kinderärzt*innen entschieden werden, ob ein Beginn des Transitionsprozesses möglich war. Patient*innen bzw. ihren Sorgeberechtigten sollte eine Einwilligungserklärung mit Projektinformationen zusammen mit einem Transitionsfragebogen zum individuellen Schulungs- und Beratungsbedarf ausgehändigt werden. Sofern den Patienten*innen in die Transition eingeschlossen werden konnten, sollten Lots*innen dies dokumentieren und den Transitionsfragebogen auswerten.

Parallel hierzu sollte die Transitions-Epikrise von dem behandelnden Pädiater*innen erstellt werden. Die Transitionsepikrise stellte eine Zusammenfassung der für den Patienten*innen und Weiterbehandler*innen wichtigen Informationen dar.

Anhand der Informationen über die bisherige pädiatrische Versorgung und des ermittelten Schulungsbedarfes sollte die behandelnden Kinderärzt*innen die Transitionssprechstunden mit den notwendigen Mitbehandler*innen planen. Neben mitbehandelnden Pädiatern sollten zusätzlich Nicht-Mediziner*innen, wie z.B. Psycholog*innen, Diätassistent*innen etc. entsprechend des Schulungsbedarfes hinzugezogen werden können. Die Lots*innen sollten die Transitionssprechstunde(n) terminieren und die benötigten Mitbehandler*innen koordinieren. Im Anschluss an die Transitionssprechstunde(n) sollte von dem behandelnden Pädiater*innen ein Arztbrief erstellt bzw. die Transitionsepikrise ergänzt werden. Bei weiterem Schulungs-/ Beratungsbedarf sollten weitere Transitionssprechstunden mit den erforderlichen Beteiligten durchgeführt werden können. Es waren je nach Bedarf 1 - 5 Transition-Sprechstunden möglich, die auch außerhalb der Transitionssprechstunde stattfinden konnten.

Die Inhalte der Transitionssprechstunden zur Gesundheitskompetenz sollten in Entsprechung zum Transitionsfragebogen folgende Themenbereiche abdecken: Schulungen zur Erkrankung, Therapie und zum Monitoring, zum Verhalten/zur Berufswahl, Unterstützung zur Selbständigkeit, genetische, sozialrechtliche und psychologische Beratung.

Nach der letzten Transitionssprechstunde sollte eine Abschlussprechstunde in der Pädiatrie mit einem Abschlussfragebogen für die Patienten*innen erfolgen. Der Abschlussfragebogen beinhaltete dieselben Fragen wie der Transitionsfragebogen zu Beginn des Transitionsprozesses. Der Abschlussfragebogen sollte ebenfalls durch die Lots*innen ausgewertet und die Ergebnisse dokumentiert werden. Weiterhin offener Schulungsbedarf sollte an die weiterbehandelnden Ärzt*innen mittels Arztbrief und Transitionsepikrise weitergegeben werden. Daneben sollten alle relevanten medizinischen Dokumente (Epikrise, Arztbrief, Befunde, Informationen zur Selbsthilfe) den Patienten*innen ausgehändigt und erläutert werden.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Der Transitionsprozess sollte mit einer Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*innen enden, sofern dies möglich war. Dort sollten die Vorstellung neuer (Mit-) Behandler*innen, der Austausch der medizinischen Patienteninformationen, die Erläuterung der Abläufe in der Erwachsenenmedizin (Sprechstunde, telefonischer Ablauf) erfolgen.

Sollte sich eine Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*innen nicht organisieren lassen, sollte der Transitions-Prozess dann mit der Abschlussprechstunde in der Pädiatrie enden. Zur Verhinderung eines Kontaktabbruchs der Patient*innen war ein Folgetermin sicherzustellen und zu dokumentieren.

Die Dokumentation von LK 4 sollte in der PEPA sowie in PDF-Checklisten als Übergangslösung erfolgen. Die PDF-Checklisten können über die Konsortialführung erhalten bezogen werden.

VI. Datenquellen an den TNAMSE-Standorten

Bei der Lübecker Access Datenbank handelte es sich um eine projektspezifische Datenbank für LK 1 & 2, LK 3 neurologische Bewegungsstörungen, welche systematisch die Algorithmen der SOPS umsetzen und so eine IT-gestützte Benutzerführung ermöglichen sollte. Als Microsoft Produkt ist Access mit Windows und damit den häufigsten KIS Systemen kompatibel. Demzufolge sollte an jedem der beteiligten 9 TNAMSE-Standorte die Lübecker Access Datenbank neben den lokalen KIS-Systemen installiert werden.

Die PEPA (persönliche einrichtungsübergreifende elektronische Patientenakte) sollte den Kern der IT-Ausstattung für die LK 3 & 4 darstellen. Versorgungsrelevante, medizinische Daten der Patient*innen aus den Primärsystemen der angeschlossenen Universitätskliniken sollten in die PEPA übernommen und dort gespeichert werden. Ein einrichtungsübergreifender Datenzugriff durch berechtigte Mitbehandler*innen und Patient*innen sollte über Webportale in die PEPA ermöglicht werden. Der Aufbau der PEPA sollte im Universitätsklinikum Heidelberg erfolgen und direkt in die Primärsysteme aller anderen Universitätskliniken integriert werden.

Hilfsweise sollte in der Übergangsphase bis zur Installation der PEPA die einrichtungsübergreifende Erfassung von studienrelevanten Evaluationsparametern mit PDF-Checklisten durchgeführt werden. Der Export der Daten an die Evaluation im XML oder JSON Format sollte vom UK Heidelberg durchgeführt werden.

VII. Projektmodifikationen

In TNAMSE sollten komplexe Prozesse und Strukturen im klinischen Versorgungsalltag etabliert werden. Für Projekte im Versorgungsalltag ist eine gewisse Dynamik typisch. Auch bei TNAMSE handelte es sich um ein sehr dynamisches Projekt. Einige für die Evaluation besonders relevante Änderungen im Projekt sollen hier beispielhaft erläutert werden (s. Tabelle 1).

Tabelle 1: Projektmodifikation

Änderung bzgl.	Kommentar
Änderungsbescheid Fördermitteilung	Da die Fördermitteilung erst am 23.05.2017 erfolgte, konnte sich das Evaluationsteam der BSPH erst zum 01.09.2017 konstituieren. Nach einem zustimmenden Förderbescheid war die Rekrutierungsphase nun vom 01.12.2017 bis 29.02.2020.
Kontrollgruppe	Ein Gruppenvergleich (Interventions- Kontrollgruppe) war im Projektantrag vorgesehen, wurde aber aufgrund der hohen Krankheitslast von Menschen mit SE und aus ethischen Erwägungen vom Konsortium bei der Projektplanung nicht mehr vorgesehen. Diese Entscheidung erfolgte vor der Konstitution des Evaluationsteams der BSPH und hatte Konsequenzen für die methodische Vorgehensweise der quantitativen Evaluation.
SOPs und Flow Charts der Leistungskomplexe	Die Konzeption der SOPs durch das Konsortium erfolgte zum 31.11.2017, nach dem ursprünglichen Evaluationskonzept von Februar 2017. Dabei wurden ebenfalls Projektverfeinerungen vorgenommen, die so nicht vom ursprünglichen Evaluationskonzept abgedeckt waren. Um einen Informationsverlust zu vermeiden, wurde ein Addendum zum ursprünglichen Evaluationskonzept durch die BSPH erstellt.
Beispiele mit Auswirkungen auf die Programmierung der Access DB, die Dokumentationsweise in den Datenerhebungsquelle vor Ort sowie die Analyse durch die BSPH	
LK 1 & 2, LK 3 neuro:	
Loop Basis-Diagnostik	Ein Loop Basis-Diagnostik wurde vom Konsortium am 08.11.2018 beschlossen und am 08.04.2019 eingeführt.
Exom-Diagnostik-Loop mit Münchener Exom Datenbank & PEDIA	Der Exom-Diagnostik-Loop wurde am 01.10.2018 eingefügt, nachdem die teilnehmenden Krankenkassen der Finanzierung der Exom-Sequenzierung zunächst via Einzelfallantrag zugestimmt hatten. Zudem wurde festgelegt, dass Patient*innen aus TNAMSE ausscheiden, für die eine Exom-Sequenzierung von den Krankenkassen abgelehnt wurde. Die Möglichkeit der Abrechnung von Exom-Sequenzierungen über Hochschulambulanzen sollte daneben weiter im Projektverlauf bestehen. Auch wurden PEDIA und die Münchener Exom Datenbank in den Algorithmus eingefügt.
Expertengespräche, Anzahl Fallkonferenzen	Am 08.11.2018 wurde im Konsortium beschlossen, Expertengespräche und eine unbegrenzte Anzahl von Fallkonferenzen einzuführen. Der Eintritt in LK 1 wurde mit dem Stattfinden einer Fallkonferenz in LK 1 definiert. Der Eintritt in LK 2 sollte vorliegen, sobald eine Innovative Diagnostik in einer Fallkonferenz in LK 1 ausgelöst wurde. Dies wurde in der Access DB ab 08.04.2019 berücksichtigt.
Fallabschluss mit Kategorisierung	Die Kategorisierung der Diagnosen/Konfirmationsdiagnosen wurde von Expert*innen der jeweiligen Steuerungsgruppen entwickelt und am 06.11.2018 in die Access DB eingeführt.
Panel/ Exom/andere Spezialdiagnostik/interdisziplinäre Sprechstunde)	Eine Differenzierung der Spezialdiagnostik in Panel/Exom/andere Spezialdiagnostik/interdisziplinäre Sprechstunde wurde am 08.11.2018 vom Konsortium beschlossen und am 08.04.2019 in die Access DB integriert.
Kontaktabbrüche	Kontaktabbrüche, welche vor („kurzer Fallabschluss“) und nach der ersten Fallkonferenz in LK 1 erfolgen, sollten mit Gründen im Rahmen des Fallabschlusses in der Access DB erfasst werden. Der Fallabbruch wurde um Fälle ergänzt, die Corona-Pandemie-bedingt bzw. aufgrund des Projektendes nicht zwischen Rekrutierungsende und letztem Datentransfer abgeschlossen werden konnten.
LK 3	
LK 3c Direkteinstieg - LK 3, LK 3 neuro	Der LK 3c Direkteinstieg (LK 3c, LK 3c-b) wurde neben dem Einstieg über LK3 a als eigene Einstiegsform in LK 3 (PEPA & PDF-Checklisten) sowie für LK 3 neuro (Access DB) eingeführt.
LK 4	
„andere SE“,	Die Erweiterung auf „andere SE“ wurde genehmigt. Der Schulungs-/Beratungsbedarf (vorher/nachher) und Anpassungen zur Anzahl der

Schulungs-/ Beratungsbedarf Anzahl Transitionssprechstunden	Transitionssprechstunden mit Spezifizierung der Teilnehmenden wurden am 21.02.2019 eingeführt.
Datenquellen	
Releases Access DB	Aufgrund der Projektdynamik erfolgten seit dem initialen Start der Access DB am 11.12.2017 diverse Umprogrammierungen und Bug Fixes. Das finale Release 10 der Access DB fand am 29.05.2020 statt.
PDF-Checklisten	Die PDF-Checklisten in LK 3 & 4 waren als Übergangslösung bis zur Nutzung der PEPA gedacht, wurden dann aber mit einer Ausnahme als Datenerhebungsinstrument an den LK 3- und LK 4-Standorten verwendet.
Datenstruktur	Die vorgefundene Struktur der Datenquellen, welche keine IT-gestützte Benutzerführung (PDF-Checklisten) bzw. nur zum Teil (Access DB & PEPA) vorsah, erforderte die Programmierung umfangreicher Plausibilitätsprüfungen durch die BSPH für die Analyse.
Dokumentation	Wegen der Anpassungen der Datenerhebungsinstrumente fanden Schulungen für die Lots*innen/medizinischen Koordinator*innen statt. Da die Dokumentation mitbestimmend für die Datenstruktur für die quantitative Analyse war, war auch das Evaluationsteam der BSPH bei den Schulungen anwesend. Schulungen fanden statt am: 27.09.2017 (Vorstellung Access DB), 24.11.2017 (Vorstellung PEPA), 26.06.2018 (Access DB), 05.02.2019 (PDF-Checklisten LK 4), 12.02.2019 (PDF-Checklisten LK 3), 27.02.2019 (Access DB), 16.01.2020 (PDF-Checklisten LK 3 & 4), 22.01.2020 (Access DB).

C. Darstellung des Evaluationsdesigns

Die Evaluation der vier Leistungskomplexe erfolgte unter Nutzung quantitativer und qualitativer Methoden durch zwei evaluierende Einrichtungen (ZEGV, BSPH). Jedes Evaluationsteam übernahm die Verantwortung für seine jeweiligen Arbeitspakete unter Berücksichtigung des Evaluationszwecks und-ziels. Das Team des ZEGV war für die qualitative Auswertung, das Team der BSPH für die quantitative Evaluation anhand von Daten direkt aus dem Versorgungsprozess zuständig. Für die gesundheitsökonomische Auswertung wurde vom ZEGV eine Auswertung anhand Routinedaten der Krankenkassen vorgenommen, die BSPH führte eine Analyse der innovativen Leistungskosten des Projektes innerhalb des klinischen Alltags durch.

Aufgrund anderer zeitlicher Vorgaben zur Fertigstellung der Analyse sowie der unterschiedlichen Arbeitspakete werden im Folgenden nur die Evaluationsstrategien der BSPH vorgestellt. Die Evaluation durch das ZEGV wird separat erfolgen.

I. Evaluationsstrategie BSPH

Jede Evaluation hat sich an ihrem vorgegebenen Zweck zu orientieren (CDC, 2011; Miron, 2004).

1. Evaluationszweck

Zweck der Evaluation von Innovationsfond-Projekten ist die wissenschaftliche Begleitung und Auswertung (§ 92a Abs. 1 S. 3 SGB V) sowie Beurteilung der Ergebnisse des Projektes und dessen Effekte für die Versorgung im Hinblick auf eine dauerhafte Übernahme in die Regelversorgung (Innovationsfond, 2019). Insbesondere soll die Evaluation Erkenntnisse liefern, die vom G-BA in seine Richtlinien zur Gestaltung der Versorgung übernommen werden können oder dem Gesetzgeber als Grundlage für strukturelle Veränderungen des gesetzlichen Rahmens dienen können (Innovationsfond, 2018). Dabei gilt es, die übergeordneten Ziele des Innovationsfonds zu beachten (Dörries, Leppert, & Greiner, 2017).

Daneben spielen die unterschiedlichen Perspektiven der am Projekt beteiligten „Stakeholder“ (CDC, 2011; Kellogg Foundation, 2004) ebenso eine Rolle wie die Spezifika des zu evaluierenden Projektes, sowie tatsächliche Erwägungen einschließlich Fragen der Ressourcen und Logistik (CDC, 2011; Moore et al., 2015).

Um projektbezogenen Entwicklungen und Verfeinerungen Rechnung zu tragen, welche nach dem Evaluationskonzept vom Februar 2017 stattfanden und direkt die Arbeitspakete der quantitativen Evaluation betrafen, musste die Vorgehensweise der BSPH in einem Addendum vom 11.09.2018 zum ursprünglichen Evaluationskonzept weiter spezifiziert und konkretisiert werden. Dieses Addendum wurde am 11.09.2018 dem Konsortium vorgestellt.

Dafür spielte beispielsweise die Entscheidung des TNAMSE-Konsortiums vor der Konstitution des Evaluationsteams der BSPH am 01.09.2017 eine Rolle, aus ethischen und moralischen Gründen auf eine Kontrollgruppe zu verzichten (s.o. B.IV.4.). Dadurch konnte die BSPH bei der Analyse nur deskriptiv vorgehen. Mit dem Wegfall der Kontrollgruppe wurde ebenfalls auf eine Auswertung der Lebensqualität verzichtet, da bei einer sehr heterogenen Zielgruppe mit progredienten, chronischen Erkrankungen keine robuste Aussage getroffen werden kann. Auch wurden die SOPs mit Flussdiagrammen erst nach dem ursprünglichen Evaluationskonzept finalisiert bzw. ergänzt. Darüber hinaus kam es im Projektverlauf seitens des Konsortiums zu weiteren Anpassungen der Patienten- und Behandlungspfade, um den Bedürfnissen im klinischen Alltag gerecht zu werden. Dies führte wiederum zu Adjustierungen der

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Datenerhebungsinstrumente für die jeweiligen LKs in den TNAMSE-Zentren. Wie im ursprünglichen Evaluationskonzept beschrieben stellten die Access Datenbank, PEPA und PDF-Checklisten weiterhin die Basis für die quantitative Auswertung der Daten aus dem Versorgungsprozess durch die BSPH dar. Dadurch war es aber auch möglich, nun Fragen, wie z.B. zu den Zuweiser*innen bzw. zum Herkunftssektor der Patient*innen direkt mittels der Projektdatenquellen zu beantworten.

Mit dem Addendum konnte so einem Informationsverlust vorgebeugt und ein größtmöglicher Erkenntnisgewinn bei der Auswertung von TNAMSE sichergestellt werden.

Dementsprechend und unter Berücksichtigung der Arbeitspakete (in Klammern) des ursprünglichen Evaluationskonzeptes war es das **Ziel der quantitativen Evaluation** durch die BSPH:

1. die Analyse der Effekte des Projektes auf die Versorgung von Menschen mit SE (Wirkanalyse) im Hinblick auf die übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds (A & C)
2. das Überprüfen der Implementierung der Projektaktivitäten (B)
3. eine Analyse der Kosten der innovativen Projektelemente Lotsen/medizinischen Koordinatoren, Fallkonferenzen, Expertengespräche und Transitionssprechstunden direkt aus dem Versorgungsprozess der teilnehmenden Kliniken (E)

Daraus ergaben sich für die quantitative Evaluation durch die BSPH folgende **übergeordnete Evaluationsfragen**

1. Inwiefern konnte TNAMSE zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE beitragen?
2. Inwiefern konnte TNAMSE wie geplant implementiert werden?
3. Wie hoch waren die Kosten für die Projektelemente Lotsen, Fallkonferenzen, Expertengespräche und Transitionssprechstunden?

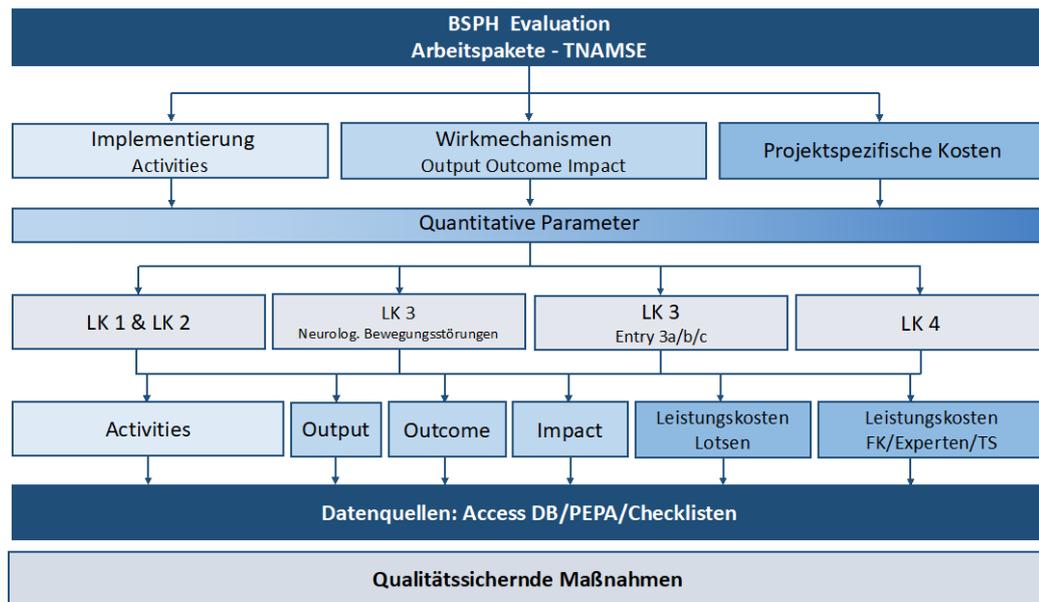


Abbildung 1: Arbeitspakete BSPH

2. TNAMSE als komplexe Intervention

Bevor der theoretische Rahmen für die Analyse von TNAMSE festgelegt werden konnte, erfolgte eine Bestimmung der Spezifika des Evaluationsgegenstandes TNAMSE. Beim Innovationsfondprojekt TNAMSE handelte es sich um eine komplexe Intervention.

Ein hoher Grad an Komplexität ist Innovationsfondprojekten immanent (Dörries et al., 2017). Komplexe Interventionen sind auf Veränderungen von Prozessen und Strukturen gerichtet, beinhalten mehrere Akteure und Komponenten (Wirkelemente), welche allein oder auch komplementär mit anderen Elementen interagieren und auf der Mikro- (Leistungserbringer, Patient*in) Meso- (Abteilung, Klinik) Makro – Ebene (regional, national) wirken können (Blettner et al., 2018; Möhler, Köpke, & Meyer, 2015; Schrappe & Pfaff, 2016)). Die Ergebnisse können in einzelnen, kombinierten oder mehreren komplexen Endpunkten gemessen werden (Mühlhauser, Lenz, & Meyer, 2011). Dabei hängt die Wirksamkeit der innovativen Versorgungsform von kontextuellen Faktoren sowie einer gelungenen Implementierung ab ((Blettner et al., 2018; Moore et al., 2015; Schrappe & Pfaff, 2016)).

TNAMSE bestand aus 4 Leistungskomplexen mit unterschiedlichen, heterogenen Zielgruppen (Patient*innen ohne/mit konkreter Verdachtsdiagnose/Transitionspatient*innen) und war auf die Veränderung von Prozessen und Strukturen durch das Etablieren standardisierter IT-gestützter, benutzergeführter Behandlungspfade gemäß SOPs gerichtet. Komponenten dabei waren interdisziplinäre, standortübergreifende Fallkonferenzen von Expert*innen bzw. Transitionsprechstunden, eine Koordination der Ablaufprozesse durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen unter Einsatz von entsprechender Dokumentation, eine strukturierte Kooperation durch Informationsaustausch mit Niedergelassenen bzw. Mit-/Weiter-behandler*innen. Durch Zugang zu innovativer Diagnostik zielte TNAMSE auf eine zeitgerechte und gesicherte Diagnosestellung bzw. Bestätigung der Verdachtsdiagnose ab, um dann eine schnelle Behandlung bzw. bedarfsgerechte Transition mit multiprofessioneller Versorgung und weiteren patientenrelevanten Informationen zu ermöglichen. Durch Telemedizin (PEPA) sollten

Patient*innen und Mit-/Weiterbehandler*innen mit eingebunden. Ebenfalls sollten SE, Verdachtsdiagnosen, syndromale Einordnungen mit Orpha- bzw. HPO-Term-Nummern dokumentiert werden.

3. Evaluationsmethode BSPH

Im Hinblick auf das zu erreichende Evaluationsziel und zur Beantwortung der übergeordneten Evaluationsfragen für die komplexe Intervention TNAMSE wurde der RE-AIM Ansatz in Kombination mit einem fokussierten Logik-Modell als theoretische Fundierung zur Vorgehensweise gewählt (s. Abbildung 2). Damit folgte die BSPH internationalen und nationalen Empfehlungen zur Evaluation komplexer Interventionen (Blettner et al., 2018; Craig et al., 2008; Dixon-Woods, Bosk, Aveling, Goeschel, & Pronovost, 2011; Forman, Heisler, Damschroder, Kaselitz, & Kerr, 2017; Goeschel, Weiss, & Pronovost, 2012; Moore et al., 2015; Rehfuess et al., 2018; Schrappe & Pfaff, 2016).

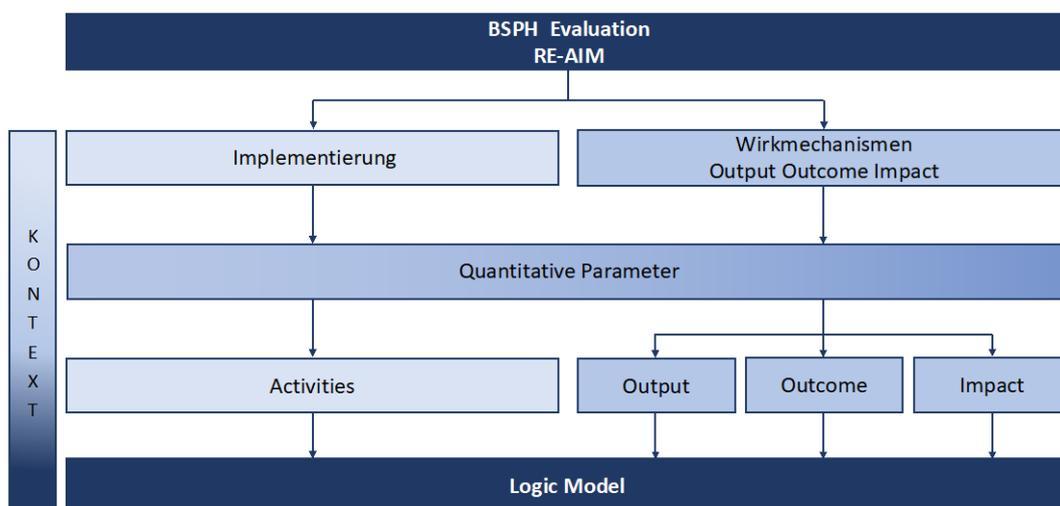


Abbildung 2: Theoretische Fundierung der Evaluation durch die BSPH

4. Logik-Modell

Logik-Modelle („Logic Models“) sind sog. Wirkmodelle. Sie bestehen aus Wirkungsketten, deren Elemente nachvollziehbar miteinander verbunden sind und Auswirkungen auf der Mikro-Meso-Makro-Ebene haben können (Expertenbeirat). Man kennt ergebnis- und zielorientierte Logik-Modelle (CDC, 2011).

Um ein zielorientiertes Logic Model für TNAMSE zu entwickeln, wurden zunächst die Projektziele von TNAMSE im Projektantrag herausgearbeitet.

4.1. Projektziele von TNAMSE

Die Projektziele von TNAMSE waren:

- die Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE),
- beschleunigte und gesicherte Diagnosestellungen für Patient*innen durch Zugang zu überregionaler, interdisziplinärer Kompetenz und innovativer genetischer Diagnostik,
- die Verbesserung der Versorgungsqualität durch Bestätigung der Diagnosen durch das Bereitstellen von überregionaler Kompetenz und multiprofessionellem Fall-Management zur Therapieeinleitung,
- die Steigerung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungseffizienz durch strukturierte Transition und Wissenstransfer zu Primärversorger*innen durch deren Einbindung mittels IT-basierter sektorenübergreifender Kommunikation,
- eine Reduktion des Loss to Follow-Up und der damit verbundenen Reduktion von Versorgungsdefiziten,
- eine langfristige Verbesserung des Gesundheitsstatus von Patient*innen mit SE
- eine qualitätsorientierte und wohnortnahe Versorgung.
-

Anschließend wurden die übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds betrachtet und in den gesundheitspolitischen Kontext eingeordnet.

4.2. Übergeordnete Versorgungsziele des Innovationsfonds

Als gesetzlich vorgeschriebene übergeordnete Versorgungsziele des Innovationsfonds listet § 92a I SGB V beispielhaft auf (Limpinsel in Sommer, 92 a SGB V Rz. 5):

- sektorenübergreifende Versorgung (§ 92 a I 2 SGB V),
- Potential einer dauerhaften Übernahme (§ 92a I 2 SGB V),
- Verbesserung der Versorgungsqualität und Versorgungseffizienz (§ 92 a I 3 Nr. 1 SGB V),
- Behebung von Versorgungsdefiziten (§ 92 a I 3 Nr. 2 SGB V),
- Optimierung der Zusammenarbeit innerhalb und zwischen verschiedenen Versorgungsbereichen, Versorgungseinrichtungen und Berufsgruppen (§ 92 a I 3 Nr. 3 SGB V),
- interdisziplinäre und fachübergreifende Versorgungsmodelle (§ 92 a I 3 Nr. 4 SGB V)
- Übertragbarkeit der Erkenntnisse, insbesondere auf andere Regionen oder Indikationen (§ 92 a I 3 Nr. 5 SGB V)

Unter sektorenübergreifender Versorgung wird die bessere Verzahnung des ambulanten und des stationären Sektors verstanden (SVR, 2018). Koordination und Kooperation in Form von (digitalem) Kommunikations- und Informationsaustausch an inter-sektoralen (ambulant/stationär) und intra-sektoralen (Hausarzt/Facharzt) Schnittstellen tragen zu einer Reduktion von Versorgungsbrüchen und Steigerung der Versorgungskontinuität (nachhaltige Versorgung) bei (SVR, 2012, 2018). Durch vernetzte standardisierte Behandlungsstrukturen im Sinne eines Case und Care Managements soll eine bessere und transparente Versorgungsqualität und Versorgungseffizienz erreicht werden (Limpinsel, 2016; SVR, 2012, 2018).

Das Patientenwohl muss im Vordergrund stehen (Ethikrat, 2016; SVR, 2018). Ziele dazu sind zum Beispiel die Möglichkeit zur Therapie aufgrund vorhergehender Diagnose und eine bedarfsgerechte Gesundheitsversorgung (SVR, 2018). Für die Weiterentwicklung der Gesundheitsversorgung wird die Förderung der Gesundheitskompetenz durch Zugang zu

Gesundheitsinformationen sowie wissenschaftlichen Ergebnissen hervorgehoben (SVR, 2018). Neben der patientenorientierten Versorgung (OECD, 2017; WHO, 2017) sind der gerechte Zugang zur Gesundheitsversorgung sowie die wohnortnahe Versorgung Querschnittsziele (BMG, 2018; SVR, 2014).

5. Entwicklung eines zielorientierten Logik-Modells für Translate-NAMSE

Zur Beschreibung des Evaluationsgegenstandes TNAMSE wurde anfangs ein Logik-Modell für das Gesamt-Projekt (Anhang 1.1.1.) entwickelt. Es stellte sich heraus, dass dies nicht den einzelnen Leistungskomplexen und ihren Spezifika gerecht wurde. Um einem Informationsverlust vorzubeugen, wurden Logik-Modelle (CDC, 2011; Joly et al., 2007; Kellogg Foundation, 2004) für LK 1 & 2 (s. Abbildung 3), LK 3 neurologische Bewegungsstörungen (Anhang 1.1.2), LK 3 (Anhang 1.1.3), und LK 4 (Anhang 1.1.4.) konzipiert. Dabei wurden auch rechtliche, politische und organisationspezifische Kontextfaktoren (Blettner et al., 2018; Schrappe & Pfaff, 2016) identifiziert.

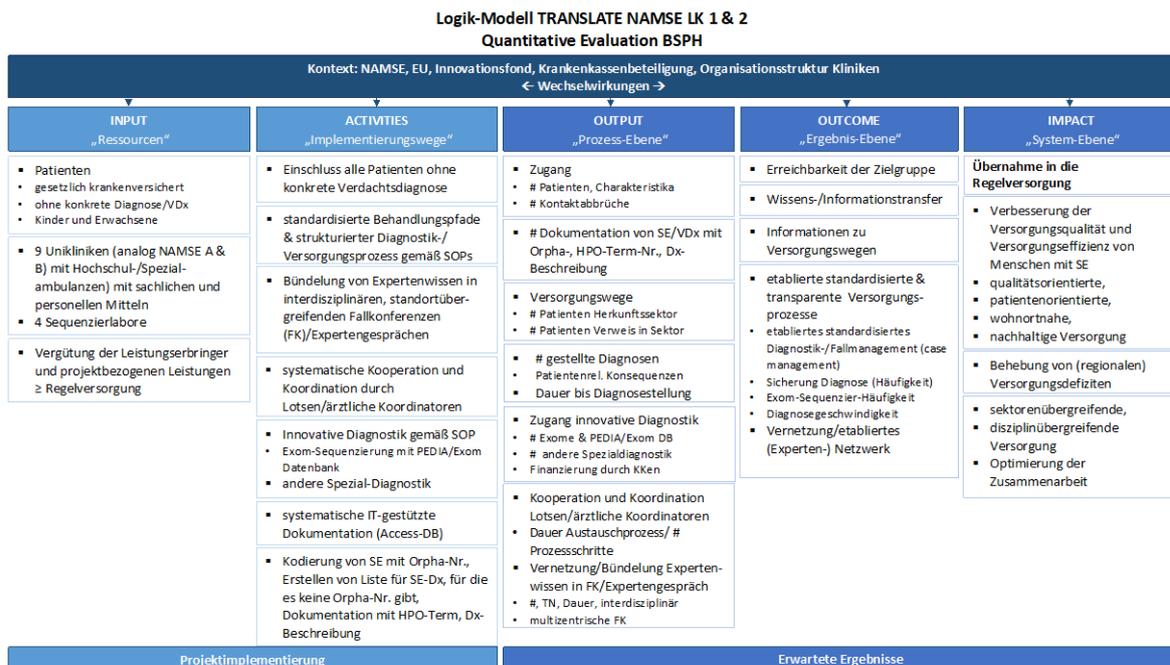


Abbildung 3: Logik Modell für LK 1 & 2, eigene Darstellung

Aufgrund der Komplexität und zur besseren Übersichtlichkeit wurden die Annahmen zu den Wirkungsketten zwischen Output – Outcome - Impact innerhalb eines fokussierten Logik-Modells (CDC, 2011; Watson, Broemeling, & Wong, 2009) für LK 1 & 2 (s. Abbildung 4), LK 3, LK 3 neurologische Bewegungsstörungen und LK 4 (Anhang 1.2.) dargestellt. Für die jeweiligen Logik-Modelle wurden die Projektziele unter die übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds subsummiert, um so die Wirkungsmechanismen auf der Ergebnisebene zwischen Aktivitäten und Output-, Outcome- und Impact-Zielen differenziert zu beschreiben. Insofern wurde aus Gründen der Übersichtlichkeit bei den graphischen Darstellungen eine Kategorisierung der beispielhaft aufgezählten übergeordneten Versorgungsziele vorgenommen. Dadurch sollte ebenfalls einem Informationsverlust vorgebeugt werden, um die strukturellen Wirkungsmechanismen TNAMSE dezidiert zu beschreiben. Bei den Evaluationsfragen wurden insbesondere die vom Projekt umzusetzenden Maßnahmevorschläge von NAMSE als

Kontextfaktoren berücksichtigt. Organisationsstrukturelle Unterschiede zwischen den TNAMSE-Standorten wurden als beeinflussende Kontextfaktoren erwartet, für die jedoch nicht korrigiert werden konnte.

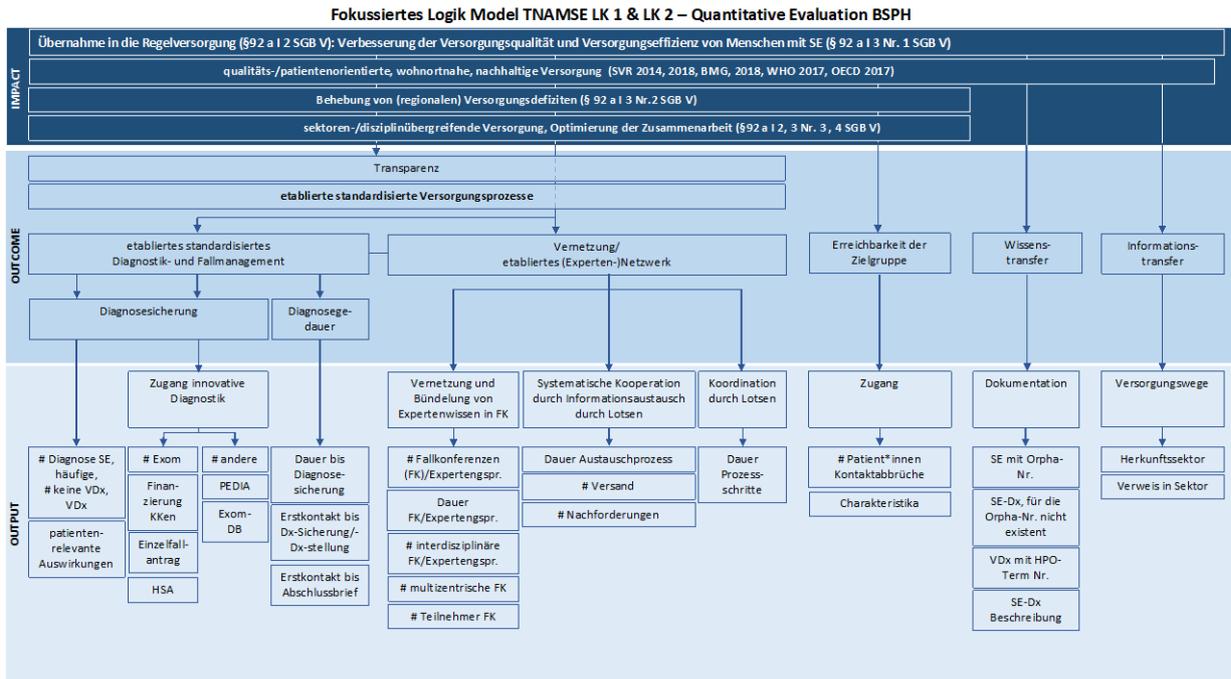


Abbildung 4: Fokussiertes Logik-Modell für LK 1 & 2, eigene Darstellung

6. Evaluationsfokus und Evaluationsschlüsselfragen

Nachdem der Evaluationsfokus anhand der „Logic Models“ bestimmt wurde, wurden anschließend die Schlüsselfragen für die Output/Outcome Evaluation (Wirkanalyse) der einzelnen Leistungskomplexe entsprechend dem Projekt- und übergeordneten Versorgungsziel entwickelt. Die Schlüsselfragen im Evaluationsplan beschreiben jeweils die Grundannahmen zu den Wirkungsketten und sind insofern entsprechend lang. Damit ähneln sie einem Scoping Review, einer systematischen Übersichtsarbeit zu gesundheitspolitischen Fragestellungen (Arksey & O'Malley, 2005). Zur Beantwortung dieser Fragen für die Wirkanalyse wurden Prüfkriterien (Indikatoren) auf Basis der entsprechenden Datenquellen identifiziert. Aufgrund der Komplexität der Projektkomponenten mussten häufig mehrere Indikatoren zu deren Beantwortung herangezogen werden.



Abbildung 5: Vorgehensweise BSPH

6.1. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 1 & 2

Auf der Basis des „Logic Models“ und „fokussierten Logic Models“ zu LK 1 & 2 (s.o. Abb. 3, 4) ergeben sich die folgenden Evaluations-Schlüsselfragen:

1. **Erreichbarkeit der Zielgruppe:** Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 1 & 2 über den Projektverlauf erreichen?
2. **Konkretisierung der Diagnosen (Grad der Sicherung):** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patienten konkrete Diagnosen mit patientenrelevanten Konsequenzen erhielten?
3. **Diagnosen und Zugang zu innovativer Diagnostik:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem die Patienten*innen konkrete Diagnosen durch Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?
4. **Diagnosedauer:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen zeitgerechte Diagnosestellungen erhielten?
5. **Diagnosedauer und Zugang zu innovativer Diagnostik:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem Patient*innen zeitgerechte Diagnosen durch Zugang zur innovativen Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?
6. **Vernetzung:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, sektoren- und disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung regionaler Versorgungsdefizite durch Vernetzung/Netzwerkbildung beitragen, indem
 - (1) in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen und Expertengesprächen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,
 - (2) eine systematische Koordination der Prozessschritte durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen
 - (3) eine systematische Kooperation in Form von Informationsaustausch durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen mit Zuweiser*innen/Niedergelassenen stattfand?
7. **Informationstransfer:** Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung durch Informationstransfer bei, indem systematisch Informationen zu den Versorgungswegen von Menschen mit SE als spezifischer Zielgruppe erfasst wurden?
8. **Wissenstransfer:** Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit SE durch Wissenstransfer bei, indem systematisch und IT-gestützt
 - (1) SE mit Orpha-Nr. kodiert,
 - (2) SE-Diagnosen, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, gesondert dokumentiert wurden,
 - (3) Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen mit HPO-Term-Nummern dokumentiert

(4) und Diagnosebeschreibungen erfasst wurden?

6.2. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 3 neurologische Bewegungsstörungen

Auf Basis des „Logic Models“ und „fokussierten Logic Models“ zu LK 3 neuro (Anhang 1.1.2., 1.2.1.) wurden die folgenden Evaluations-Schlüsselfragen identifiziert.

1. **Erreichbarkeit der Zielgruppe:** Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 3 „neurologische Bewegungsstörungen“ über den Projektverlauf erreichen?
2. **Konkretisierung der Eingangs-Diagnosen (Grad der Sicherung):** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen eine Konkretisierung ihrer Eingangs-Diagnosen mit patientenrelevanten Konsequenzen erhielten?
3. **Diagnosekonkretisierung und Zugang zu innovativer Diagnostik:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem die Patient*innen Diagnosen durch Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) konkretisiert erhielten?
4. **Diagnosekonkretisierungsdauer:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen zeitgerechte Diagnosekonkretisierungen erhielten?
5. **Diagnosekonkretisierungsdauer und Zugang zu innovativer Diagnostik:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem Patient*innen zeitgerechte Diagnosekonfirmation durch Zugang zur innovativen Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?
6. **Vernetzung:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, sektoren- und disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung regionaler Versorgungsdefizite durch Vernetzung/Netzwerkbildung beitragen, indem
 - (1) in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) und Expertengesprächen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,
 - (2) eine systematische Koordination der Prozessschritte durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen
 - (3) eine systematische Kooperation in Form von Informationsaustausch durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen mit Zuweiser*innen/Niedergelassenen stattfand?
7. **Informationstransfer:** Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung durch Informationstransfer bei, indem systematisch Informationen zu den Versorgungswegen von Menschen mit SE als spezifischer Zielgruppe erfasst wurden?
8. **Wissenstransfer:** Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit SE durch Wissenstransfer bei, indem systematisch und IT-gestützt
 - (1) SE mit Orpha-Nr. kodiert,

- (2) SE, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, gesondert dokumentiert wurden,
- (3) Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen mit HPO-Term-Nummern dokumentiert wurden und
- (4) Diagnosebeschreibungen erfasst wurden?

6.3. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 3 (Indikatorerkrankungen)

Auf der Basis des „Logic Models“ und „fokussierten Logic Models“ zu LK 3 (Anhang 1.1.3., 1.2.3.) wurden die folgenden Evaluations-Schlüsselfragen identifiziert:

1. **Erreichbarkeit der Zielgruppe:** Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 3 über den Projektverlauf erreichen?
2. **Konfirmation der konkreten Verdachtsdiagnosen:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Verdachtsdiagnose eine Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose bzw. eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?
3. **Konfirmation der konkreten Verdachtsdiagnosen und Zugang zu innovativer Diagnostik:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen durch Zugang zu innovativer genetischer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) eine Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose bzw. eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?
4. **Konfirmierte Indikatordiagnosen und Behandlung/multiprofessionelle Versorgung:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement beitragen, indem
 - (1) Patient*innen mit einer konfirmierten Indikatordiagnose Therapieentscheidungen und
 - (2) im Anschluss eine multiprofessionelle Versorgung erhielten?
5. **Multiprofessionelle Versorgung und weitere patientenrelevante Informationen (Gesundheitskompetenz):** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit einer bestätigten bzw. spezifizierten Diagnose aufgrund eines standardisierten Fall-/Behandlungsmanagements
 - (1) multiprofessionelle Versorgung in Form von Schulungs- und Beratungsangeboten und
 - (2) systematisch weitere patientenrelevante Informationen erhielten?
6. **Versorgungsgeschwindigkeit:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostik-/Fall-/Behandlungsmanagement beitragen, indem eine zeitgerechte Versorgung von Patient*innen durch
 - (1) schnelle Verdachtsdiagnosebestätigungen mit sich anschließender
 - (2) Therapieentscheidung und multiprofessioneller Versorgung erfolgte?
7. **Vernetzung:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts-/patientenorientierten, sektoren- und disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und

Behebung von regionalen Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement sowie Vernetzung beitragen, indem

- (1) In interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,
- (2) eine systematische Koordination der Prozessschritte und
- (3) Kooperation in Form von Informationsaustausch mit Mitbehandler*innen erfolgte?

8. **Informations- und Wissenstransfer:** Inwiefern trug TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations- und Wissenstransfer bei, indem systematisch

- (1) Informationen zu den Versorgungswegen von Patient*innen mit spezifischen SE-Verdachtsdiagnosen erfasst werden und
- (2) eine Kodierung von bestätigten Diagnosen mit Orpha-Nr., neben ICD-10 stattfand

6.4. Evaluations-Schlüsselfragen zu LK 4 (Transition)

Auf der Basis des „Logic Models“ und „fokussierten Logic Models“ zu LK 4 (Anhang 1.1.4., 1.2.3.) ergaben sich die folgenden Evaluations-Schlüsselfragen:

1. **Erreichbarkeit der Zielgruppe:** Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 4 über den Projektverlauf erreichen?
2. **Transitionshäufigkeit:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten beitragen, indem für Patient*innen mit einer SE-Diagnose eine Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin erfolgte?
3. **Standardisiertes Transitionsmanagement:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten beitragen, indem für Patient*innen mit einer konkreten Diagnose systematisch ein standardisiertes Transitionsmanagement durchgeführt wurde,
 - (1) bestehend aus einem standardisierten Transitionsfragebogen zur Ermittlung des Schulungs-/ Beratungsbedarfs,
 - (2) einer Transitionsepikrise mit diagnosespezifischen Informationen,
 - (3) Transitionssprechstunden mit Arztbriefen
 - (4) einem Abschlussfragebogen zur Erfassung des Transitionssprechstunden-Erfolges
 - (5) einer Abschlussprechstunde mit strukturierter Dokumentation und, sofern möglich, einer Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in und Informationen zur Behandlung in der Erwachsenenmedizin
 - (6) sowie der Vereinbarung eines Termins zur Folgevorstellung?
4. **Gesundheitskompetenz:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer patienten- und bedarfsorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Diagnose systematisch
 - (1) bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen in den TS erhielten,
 - (2) dies zu einer Reduktion des ursprünglichen Schulungs- und Beratungsbedarfs führte und
 - (3) eine Vermittlung von weiteren patientenrelevanten Informationen erfolgte?

5. **Dauer Transitionsprozess:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung durch ein standardisiertes Transitionsmanagement beitragen, indem Patient*innen den Transitionsprozess zeitgerecht durchliefen?
6. **Vernetzung:** Inwiefern konnte TNAMSE zu einer sektoren-/disziplinübergreifenden Versorgung, Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung von Versorgungsdefiziten durch Vernetzung beitragen, indem
 - (1) in Sprechstunden ein interdisziplinärer Informationsaustausch zwischen Expert*innen stattfand,
 - (2) durch Lots*innen eine systematische Koordination der Prozessschritte und
 - (3) Kooperation mit Mit-/Weiterbehandler*innen erfolgte?
7. **Informations- und Wissenstransfer:** Inwiefern trug TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations-/Wissenstransfer bei, indem systematisch
 - (1) Informationen zu Versorgungswegen von Transitionspatient*innen mit SE in die Erwachsenenmedizin erfasst und
 - (2) Transitionsprozesse von Patient*innen mit SE IT-gestützt mit Orpha-Nr. kodiert wurden?

7. Indikatoren und Datenquellen

Zur Beantwortung dieser Fragen wurden Endpunkte mit Indikatoren untersucht. Dabei handelte es sich um deskriptive Parameter, welche die Wirkungsketten auf der Ergebnisseite des Logic Models zwischen den Prozessparametern (Outputs) über Outcomes hin zu den übergeordneten Zielen (Impact) verdeutlichen sollten (Wirkanalyse).

Primäre Endpunkte für LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3 waren die Häufigkeit der Diagnosestellung bzw. -confirmation (Grad der Diagnosesicherung) (LK 1 – LK 3), der Transition (LK 4) sowie die Dauer bis zur Diagnosestellung/-Confirmation (LK 1 - 3) bzw. der Transition.

Sekundäre Endpunkte waren Diagnosehäufigkeit und innovative Diagnostik (LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3) Diagnose- (Confirmations-) Dauer und innovative Diagnostik (LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3), Vernetzung (LK 1-4), multiprofessionelle Versorgung (LK 3), Steigerung der Gesundheitskompetenz (LK 3 & 4), Informations- und Wissenstransfer (LK 1 - 4).

Bei der Auswahl der Indikatoren wurden SMART-Kriterien (spezifisch - messbar – akzeptiert – realistisch - terminierbar) (CDC, 2011; Kellogg Foundation, 2004; Watson et al., 2009) zugrunde gelegt. Als Datenquellen für die Indikatoren wurden Variablen der TNAMSE Behandlungspfade herangezogen, die in der Access DB, PEPA bzw. den PDF-Checklisten an den TNAMSE-Standorten von den dortigen Mitarbeitern erhoben wurden. Diese wurden später an die BSPH in verschlüsselter Form weitergeleitet.

Auf Basis der zur Verfügung gestellten Variablen zur Beantwortung der Evaluationsschlüsselfragen und Indikatoren wurden Evaluationspläne mit den entsprechenden Variablen zu den LKs 1 - 4 erstellt (Anhang 1.3.) und dem Konsortium zugänglich gemacht.

Darüber hinaus wurde das Inanspruchnahme-Verhalten der (niedergelassenen) Mit-/Weiterbehandler und Patient*innen durch anonyme Log-Ins in die PEPA erfasst. Diese Daten wurden in anonymisierter Form der BSPH vom Rechenzentrum am Universitätsklinikum in Heidelberg zur Verfügung gestellt.

8. RE-AIM Ansatz

Beim „Reach - Effectiveness- Adoption – Implementation – Maintenance“ (RE-AIM) Ansatz handelt es sich um ein Rahmenkonzept zur Beurteilung des Erfolgs von Versorgungsinnovationen unter besonderer Berücksichtigung der gelungenen Implementierung der Projektaktivitäten (Blettner et al., 2018; R. E. Glasgow, Vogt, & Boles, 1999). RE-AIM untersucht anhand der fünf Kriterien und einer Bewertungsskala (hoch/mittel/niedrig), (1) inwieweit die Intervention die Zielpopulation erreicht („Reach“), (2) ob die angestrebten Ziele erreicht werden („Effectiveness“), (3) in welchem Ausmaß die einbezogenen Leistungserbringer/Standorte teilnehmen („Adoption“), (4) inwiefern die Maßnahmen von den Mitarbeiter/im Setting implementiert wurden („Implementation“) und (5) eine nachhaltige Integration in Routineprozesse („Maintenance“) stattfand (s. Tabelle 2) (Forman et al., 2017; Russell E. Glasgow, McKay, Piette, & Reynolds, 2001).

Tabelle 2: RE-AIM Ansatz

Dimension		Definition
REACH	Reichweite	Anzahl, Prozentanteil der in die Intervention eingeschlossenen Patienten ➤ Erreicht die Intervention die Zielpopulation?
EFFECTIVENESS	Wirkungen/Wirkmechanismen	Interventionseffekte auf angestrebte Ziele ➤ Erreicht die Intervention die angestrebten Ziele/ Ergebnisse?
ADOPTION	Über-/Teilnahme	Anzahl, Prozentanteil der teilnehmenden Settings, Leistungserbringer ➤ In welchem Ausmaß nehmen die einbezogenen Leistungserbringer/Standorte an der Intervention teil?
IMPLEMENTATION	Implementierung	Ausmaß der Implementierung der Intervention durch Mitarbeiter ➤ In welchem Ausmaß wurden die Aktivitäten implementiert?
MAINTENANCE	Integration in Routineprozesse	Ausmaß/Nachhaltigkeit der Integration der Intervention in Routineprozesse ➤ Inwiefern kann die Intervention nachhaltig in Routineprozesse integriert werden?

Tabelle in Anlehnung an Glasgow, www.re-aim.org; J. Forman et al 2017

Die Überprüfung der 5 Dimensionen von RE-AIM sollte anhand untenstehender Indikatoren (s. Tabelle 3) auf Basis der Datenlieferungen aus der Access DB, PEPA bzw. den Checklisten, der anonymisierten Log-In Daten der Patient*innen und niedergelassenen Mit-/Weiterbehandler*innen an den Standorten vorgenommen. Dabei reflektierten die Indikatoren die im Logic

Akronym: TRANSLATE-NAMSE

Förderkennzeichen: 01NVF16024

Model auf der Aktivitäten-Seite beschriebenen Maßnahmen. Die Umsetzung wurde mit den Benchmarks „hoch“ (\square 70 %), „mittel“ (\square 40 %) und „niedrig“ (\leq 39 %) bewertet.

Tabelle 3: Überprüfung der Implementierung von TNAMSE nach dem RE-AIM Ansatz

Dimension	Überprüfung
REACH	<p><u>LK 1 & 2, LK 3 neuro:</u> Anzahl mit Fallabschluss/Gesamtpopulation <u>LK 3:</u> Anzahl ohne Kontaktabbruch/Gesamtpopulation <u>LK 4:</u> Anzahl ohne Kontaktabbruch/Gesamtpopulation</p>
EFFECTIVENESS	<p><u>LK 1 & 2:</u> Erfassen von Kategorien der Diagnosesicherung und der Diagnosedauer <u>LK 3 neuro & LK 3:</u> Erfassen von Kategorien zur Konkretisierung der Eingangs-/Verdachtsdiagnose und Konkretisierungsdauer LK 3: Erfassen von Kategorien zur Konkretisierung der Eingangs-/Verdachtsdiagnose, (Konkretisierungs-) Dauer, multiprofessionellen Versorgung <u>LK 4:</u> Erfassen von Elementen des Transitionsmanagements und Dauer von wesentlichen Transitionsprozessschritten</p>
ADOPTION	<p>Soll (auf Grundlage der Fallzahlenmeldung an DLR) und Ist-Vergleich der TNAMSE-ZSE LK 1 & 2: Soll= 9 ZSEs LK 3 neuro: Soll = 3 ZSE LK 3 (a/b/c): Soll = 7 ZSE mindestens 1 FK in LK 3a/b/c LK 4: Soll = 6 ZSE Entscheidung Transition</p>
IMPLEMENTATION	<p><u>LK 1, LK 2, LK 3 neuro:</u> 1. IT- und benutzergeführte Dokumentation in Access DB (aus Datenstruktur) 2. Bündelung Expertenwissen in FK: mind. 1 FK in LK 1, LK 2, LK 3 neuro 3. Kooperation: Unterlagen 1 angefordert 4. Koordination: Vorbereitung FK erfasst 5. Informationstransfer/Steuerung: Verweis in Versorgungsstruktur 6. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr. von SE 2 - 6: Proportion der Fälle pro ZSE für die dies erfüllt wurde <u>LK 3:</u> 1. Dokumentation in PEPA – PDFs (aus Datenstruktur) • Inanspruchnahme durch Log-Ins (Patient*innen/zuweisende Ärzt*innen) 2. Bündelung Expertenwissen: mindestens 1 FK in LK 3a/b/c 3. Kooperation: Daten Mitbehandler*innen erfasst 4. Informationstransfer/Steuerung: Verweis in Versorgungsstruktur 5. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr. von SE (Indikatordiagnosen) 2 - 5: Proportion der Fälle pro ZSE für die dies erfüllt wurde <u>LK 4:</u> 1. Dokumentation in PEPA – PDF (aus Datenstruktur); • Inanspruchnahme durch Log-Ins (Patient*innen/zuweisende Ärzt*innen) 2. Bündelung Wissen/Informationen: mindestens 1 TrSS/AbSS 3. Kooperation: bisherige Mitbehandler*innen & empfohlene Mitbehandler*innen Weiterbehandlung erfasst 4. Koordination: administrativer Aufwand erfasst 5. Informationstransfer/Steuerung: Verweis in Versorgungsstruktur 6. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr. von SE 2 - 6 Proportion der Fälle pro ZSE für die dies erfüllt wurde</p>
MAINTENANCE	<p><u>LK 1, LK 2, LK 3 neuro:</u> Indikatoren 2-6 von Implementation über den Zeitraum v. 01.12.17 – 29.02.2020/30.06.2020 gemittelte Proportion auf Ebene der teilnehmenden Zentren <u>LK 3:</u> Indikatoren 2-5 von Implementation über den Zeitraum v. 01.12.17 – 29.02.2020/30.06.2020 gemittelte Proportion auf Ebene der teilnehmenden Zentren <u>LK 4:</u> Indikatoren 2-6 von Implementation über den Zeitraum v. 01.12.17 – 29.02.2020/30.06.2020 gemittelte Proportion auf Ebene der teilnehmenden Zentren</p>

9. Analyse der TNAMSE-spezifischen Kosten

Es sollte ebenfalls eine Analyse der durchschnittlichen TNAMSE-spezifischen Kosten direkt aus dem Versorgungsprozess der beteiligten Universitätskliniken für den Einsatz von Lots*innen/ärztlichen Koordinator*innen, Fallkonferenzen, Expertengespräche und Transitionssprechstunden durchgeführt werden. Dabei handelte es sich um innovative Projektelemente in den LK 1 - 4, die in dieser Form bislang noch nicht in der Regelversorgung enthalten waren bzw. darüber hinausgingen.

Für die Berechnung dieser Implementierungskosten wurde die Menge des Ressourcenverbrauchs (Zeitdauer und Anzahl Teilnehmer*innen) direkt aus den projektbezogenen Datenquellen und der Preis gemäß entsprechender Personalmittelsätze (jeweilige Tarife) herangezogen (Busse & Schreyögg, 2013).

Die Einordnung in die Gruppierung der Personalmittelsätze der heranzuziehenden Berechnungsgrundlage erfolgte auf Basis von Schätzungen von Expert*innen der entsprechenden Steuerungsgruppen von TNAMSE nach einem Jahr Projektlaufzeit.

Berechnungsgrundlage war für ärztliche TNAMSE-Mitarbeitende der TV-Ärzte (Unikliniken) Tarifgemeinschaft deutscher Länder (TVÄ-TdL) für die Jahre 2017 – 2019. Zum Zeitpunkt der Berechnung lag noch kein TVÄ-TdL 2020 vor, so dass für das Jahr 2020 der Wert aus dem letzten Kalenderjahr verwendet wurde. Der durchschnittliche Lohn pro Monat wurde auf Basis des TVÄ-TdL für die Projektlaufzeit vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 ermittelt. Daneben bildeten die Entgeltgruppen der pauschalierten Personalmittelsätze des Innovationsausschusses beim G-BA für die Jahre 2017 (Fassung v. 20.02.2017) und die Jahre 2018 – 2020 (Fassung v. 19.10.2018) die Berechnungsgrundlage.

Folgende Annahmen auf Basis der Einschätzungen der TNAMSE-Expert*innen lagen den Berechnungen zugrunde:

- Lots*innen/medizinische Koordinator*innen (LK 1 - 4):
 - Ä1 Stufe 2, Pauschalsatz für Vorbereitung der Fallkonferenz (30 Minuten für LK 3a, LK 3a & 3b; 1 Stunde für LK 3c)
- Fallkonferenzen (LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3a):
 - 1 Lots*in (Ä1 Stufe 2) und mindestens 2 Expert*innen mit einem Fallkonferenz-Schlüssel (0,25 Ä2 Stufe 4; 0,5 Ä3 Stufe 2; 0,25 Ä4 Stufe 2)
- Fallkonferenzen (LK 3b)
 - 1 medizinische Koordinator*in (Ä1 Stufe 4), 3 Expert*innen (Fallkonferenz-Schlüssel 0,25 Ä2 Stufe 4; 0,5 Ä3 Stufe 2; 0,25 Ä4 Stufe 2), 1 Therapeut*in Entgeltgruppe (0,5 E13/0,5 E10)
- Fallkonferenzen (LK 3c):
 - 2 medizinische Koordinator*innen (Ä1 Stufe 2), 2 Expert*innen, 1 Genetiker*in (=1 Expert*in) (Fallkonferenz-Schlüssel 0,25 Ä2 Stufe 4; 0,5 Ä3 Stufe 2; 0,25 Ä4 Stufe 2)
- Expertengespräche (LK 1 & 2, LK 3 neuro):
 - 2 Expert*innen in Expertengesprächen analog des Fallkonferenz-Schlüssel (0,25 Ä2 Stufe 4; 0,5 Ä3 Stufe 2; 0,25 Ä4 Stufe 2)
- Transitionssprechstunde (LK 4):
 - Ärzt*in/Pädiatrie (Ä2 Stufe 4), Ärzt*in/Fachabteilung (Ä2 Stufe 4), Psycholog*in (E13), Diätberater *in (0,5 E9/0,5 E10), Krankenschwester (E9), Sozialarbeiter*in (E10)
- Wochenstundenarbeitszeit von 42 Stunden für Ärzt*innen und 38,5 Stunden für die übrigen Entgeltgruppen

- 30 Tage im Monat

II. Datenerhebung, Qualitätssicherung und Datenanalyse

Die Datenerhebung erfolgte kontinuierlich im Zeitraum vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 in der Access DB für LK 1 & 2 und LK 3 neuro, der PEPA für LK 3 bzw. den PDF-Checklisten (LK 3 & 4) durch Lots*innen bzw. ärztliche Koordinator*innen an den TNAMSE-Standorten. Die Daten der Patient*innen mit Einwilligung in TNAMSE wurden dann an die BSPH in verschlüsselter Form weitergeleitet. Aufgrund zeitlicher Erwägungen wurde seitens des Konsortiums von einer Pilotisierung der Access DB bzw. PEPA abgesehen.

Durch die Weiterentwicklung des Projektes nach dem ursprünglichen Evaluationskonzept konnten nun der BSPH Daten zur Verfügung gestellt werden, deren Aussagekraft sich als wesentlich höher als ursprünglich angenommen erwies. Dadurch war es möglich, anstelle der anfangs angedachten „Audits“ vor Ort, nun direkt aus den Datenlieferungen aus den ZSEs durch ein Monitoring aus der Ferne mithilfe von umfangreichen Datenplausibilitätsprüfungen die Implementierung der Projektkomponenten als qualitätssichernde Maßnahme zu überprüfen. Dies hatte ebenfalls den Vorteil, zur Verbesserung der Datenqualität beizutragen, da die Datenquellen keine IT-gestützte Benutzerführung (PDF-Checklisten) bzw. nur zum Teil (Access DB & PEPA) vorsahen.

Zu diesem Zweck erfolgten vor dem finalen Datentransfer am 30.06.2020 drei verschlüsselte Lieferungen von Daten aller Leistungskomplexe im Zeitraum vom 10.10. – 12.12.2019 (1. Datentransfer), 30.01. - 28.2.20 (2. Datentransfer) und 23.04. - 14.05.20 (3. Datentransfer) an die BSPH. Diese wurden dort den programmierten Plausibilitätsprüfungen unterzogen und im Falle der ersten beiden Datenlieferungen an die Zentren zurückgemeldet. Ebenfalls wurden die Plausibilitätschecklisten den Standorten bzw. dem Konsortium zur Verfügung gestellt.

Darüber hinaus fanden zur Qualitätssicherung Schulungen von den jeweiligen Steuerungsgruppen zur Access DB (LK 1 & 2, LK 3 neuro), PEPA (LK 3) sowie zur Dokumentation in den PDF-Checklisten (LK 3 & LK 4) für die Lots*innen und ärztlichen Koordinator*innen statt, an denen auch die Evaluationsteams teilnahmen. Von den Verantwortlichen der jeweiligen Steuerungsgruppen wurden ebenfalls ein Handbuch zur Access Datenbank sowie ein Leitfaden für die Dokumentation in PEPA und den LK 3-Checklisten neben weiteren mitgeltenden Dokumenten bereitgestellt.

Mittels deskriptiver Statistik wurden die Daten von der BSPH analysiert. Je nach Fragestellung wurden Angaben zu Anzahl, Häufigkeiten, Prozentanteilen, Proportionen, Durchschnittswerten sowie zur Standardabweichung, zum Median und zur Reichweite gemacht. Dort, wo möglich, wurden Zusammenhangsmaße in Form des relativen Risikos berechnet. Subgruppen wie z.B. Geschlecht, Alter, Indikatorerkrankung bei Eingang (LK 3 & 4) wurden nach Relevanz gebildet. Fehlerhafte Eintragungen wurden durch Plausibilitätsüberprüfungen bereinigt. Nicht dokumentierte bzw. nicht plausible Werte wurden als solche kenntlich gemacht.

Die statistische Datenanalyse erfolgte mit den Programmen IBM SPSS Statistics 25 und R Core Team (2019).

III. Datenschutz

Bei der Datenerhebung, (IT-basierten) Dokumentation, dem Datenmanagement und Datentransfer wurde gemäß datenschutzrechtlicher Vorgaben unter Einbeziehung lokaler Datenschutzbeauftragter vorgegangen. Für die projektunterstützende Maßnahme 1 (PEPA) erfolgte gesondert ein positives Datenschutzvotum am Universitätsklinikum Heidelberg und für die Münchener Exomdatenbank an der Technischen Universität München.

1. Einwilligung, Patienten- und Elterninformation

Die Zustimmung zur Erfassung der persönlichen und studienbezogenen Daten und deren Weitergabe in pseudonymisierter Form erfolgte vor Einschluss der Patient*innen in das Projekt in schriftlicher Form. Die Einwilligungserklärung war Voraussetzung für die Teilnahme der Patient*innen am Projekt.

Für alle TNAMSE Teilnehmenden wurde nach vorheriger mündlicher Aufklärung und Aushändigung einer ausführlichen Patienteninformation eine schriftliche Einwilligungserklärung für das Projekt TNAMSE eingeholt. Minderjährige Patient*innen wurden ebenfalls über die Studie aufgeklärt. Je nach Entwicklungsstand wurde ihre Zustimmung zur Projektteilnahme eingeholt. Die Teilnehmenden selbst bzw. ihre Erziehungsberechtigten erhielten ein unterschriebenes Exemplar der Einverständniserklärung und Patienteninformation.

Für die PEPA wurden spezifische Einwilligungserklärungen und Informationen für Patient*innen sowie niedergelassene Mitbehandler*innen vor Projektteilnahme eingeholt. Auch für die Dokumentation in der Münchener Exom-Datenbank sowie die Teilnahme am assoziierten Forschungsprogramm PEDIA wurden nach vorheriger mündlicher Information zusätzliche Einwilligungserklärungen mit Patienteninformationen den Teilnehmenden ausgehändigt.

2. Datenmanagement und Datenfluss

Die studienrelevanten Parameter für die quantitative Evaluation wurden von Mitarbeiter*innen vor Ort in den jeweiligen TNAMSE-Zentren erhoben und in den projektspezifischen Datenquellen in pseudonymisierter Form erfasst. Dies erfolgte nach zuvor erteilter, informierter Einverständniserklärung von teilnehmenden Patient*innen.

Bei der Dateneingabe durch die zuständigen Lots*innen bzw. medizinischen Koordinator*innen in die Lübecker Access Datenbank wurde eine Patientenidentifikationsnummer (Patienten ID) mit Prüfziffer vergeben. In der Patienten ID waren Codes für die Krankenkassen, ZSEs, LK 1-3, laufende Fallnummer und Prüfziffer. Die Prüfziffer orientierte sich am EAN-8 bzw. GTIN-8 Verfahren (Berechnung nach Modulo 10). Für die Datendokumentation in der PEPA sowie für die PDF-Checklisten wurden in Analogie zur Access Datenbank Projekt IDs mit dem TNAMSE LK – Nr. Rechner von den Lots*innen bzw. medizinischen Koordinator*innen vergeben.

In allen TNAMSE Datenquellen wurden lediglich die ersten 3 Ziffern der Postleitzahl sowie Geburtsmonat und Jahr als personenbezogene Daten erfasst, Klarnamen entfielen. Eine Zuordnung von Patient*innen über die Patienten bzw. Projekt ID war nur für befugte Mitarbeiter*innen in den ZSE möglich.

Alle projektspezifischen Versorgungsdaten wurden in den TNAMSE Datenquellen (Lübecker Access Datenbank, PEPA, PDF-Checklisten) auf den lokalen klinikinternen Systemen der

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

TNAMSE-Standorte gespeichert und unterlagen den IT- Sicherheitskonzepten der Primärsysteme in den Universitätskliniken.

Die Weiterleitung der Patientendaten von den jeweiligen TNAMSE-Zentren im CSV-Format an das Evaluationsteam der BSPH erfolgte mit elektronischer Signatur (S/MIME) und X.509-Zertifikaten bzw. mittels Weiterleitung eines verschlüsselten externen Speicherungsmediums in einem verschlossenen Umschlag. Die anonymisierten Log-In Daten der Mit-Behandler*innen und Patient*innen wurden in anonymisierter Form ebenfalls mit elektronischer Signatur (S/MIME) und X.509-Zertifikaten vom Rechenzentrum des Universitätsklinikums Heidelberg an das Evaluationsteam der BSPH weitergeleitet. Diese Daten wurden nach Übertragung in einen mittels AES-256 verschlüsselten Datencontainer der BSPH sofort gelöscht. Es wurden nur pseudonymisierte Daten von Projektteilnehmer*innen an die Evaluation transferiert und analysiert, welche zuvor in das Projekt eingewilligt hatten.

Die an die BSPH transferierten Daten wurden für die gesundheitsökonomische Evaluation durch das Evaluationsteam des ZEGV mittels elektronischer Signatur (S/MIME) über X.509-Zertifikate an dieses weitergeleitet. Die Kostenanalyse der innovativen Elemente von TNAMSE durch die BSPH erfolgte direkt aus den transferierten, verschlüsselten Daten aus dem Versorgungsprozess der TNAMSE-Zentren. Zu keinem Zeitpunkt während der Datenaufbereitung und -analyse der transferierten pseudonymisierten Daten aus dem Versorgungsprozess war dem Evaluationsteam der BSPH eine Zuordnung der Daten zu einer Person möglich. Diese Vorgehensweise wurde datenschutzrechtlich mit den lokalen Datenschutzbeauftragten der Evaluation und allen TNAMSE-Standorten abgestimmt bzw. von ihnen genehmigt.

Darüber hinaus wurden aufgrund der zum Teil geringen Fallzahlen sowie Seltenheit der Erkrankungen und der damit potentiellen Personenbeziehbarkeit in der Regel Kategorien erst ab 4 Personen mit absoluten Zahlen angegeben. Aus demselben Grund wurden zum Teil einige Kategorien \square 3 Personen mit anderen Kategorien zusammengeführt und fehlende Werte wurden ggf. ebenso mit \square 3 dargestellt. Eine Ausnahme hierzu bildeten setting- und strukturbezogene Angaben bzw. solche, für die auf andere Weise nicht dem Forschungszweck entsprochen werden konnte.

Nach Projektende werden die Daten und statistischen Programme für 10 Jahre auf dem mit Firewall und Passwort gesicherten Server der Charité-Universitätsmedizin gespeichert.

IV. Ethik

Ein Ethikvotum für das Gesamtprojekt TNAMSE wurde bei der zuständigen Ethikkommission der Charité-Universitätsmedizin Berlin (EA2/140/17) eingeholt. Positiv beschiedene Ethikvoten lagen ebenfalls an allen datenliefernden TNAMSE-Standorten vor. Eine gleichzeitige Teilnahme an anderen Forschungsprojekten war den Projektteilnehmer*innen möglich.

Die nationalen und internationalen ethischen Standards wurden insbesondere unter Berücksichtigung der Deklaration von Helsinki, der ICH-Leitlinie zur Guten Klinischen Praxis (GCP), des Memorandums zur Sicherung der guten wissenschaftlichen Praxis (DFG), der CONSORT Guidelines, der Leitlinien zur Entwicklung und Evaluation komplexer Interventionen (MRC), der Gesellschaft für Evaluation (DeGEval) eingehalten.

D. Ergebnisse der Evaluation

D.1 Ergebnisse der Evaluation von LK 1 & 2

Die vorliegende Analyse der aus den TNAMSE-Zentren transferierten Daten an die Evaluation wurde durch die Datenstruktur der TNAMSE Datenquellen sowie die Datenerhebung von den TNAMSE-Mitarbeiterinnen vor Ort geprägt. Die angegebenen Prozente in Tabellen beziehen sich stets auf die gültigen Werte (d. h. ohne fehlende Werte) einer Spalte. Die Anzahl der fehlenden Werte wird in den Tabellen angegeben und inkludiert nicht dokumentierte sowie aufgrund der Fragenstruktur unzutreffende Werte und nicht plausible Angaben.

Datenquelle für die Analyse von LK 1 & 2 sowie LK 3 neuro war die Access Datenbank. Aus ihr wurden nur abgeschlossene Fälle mit Einwilligung für die Evaluation übermittelt. Dabei gab es die Besonderheit, dass auch Kontaktabbrüche („drop outs“) als abgeschlossene Fälle mit übermittelt wurden. Es existierte einmal der Kontaktabbruch in Form des „kurzen Fallabschlusses“ für Teilnehmende, die keine Fallkonferenz in LK 1 hatten und damit laut Definition noch nicht in LK 1 eingetreten waren. Daneben gab es Kontaktabbrüche bzw. Fälle, für die kein Fallabschluss möglich war, die aber mindestens eine Fallkonferenz in LK 1 hatten. Diese wurden ursprünglich als Fälle „lost to follow-up“ bezeichnet, bezogen sich jedoch auf Kontaktabbrüche. Aufgrund der Datenstruktur wurde die letzte Fallkonferenz, für die Bestimmung des Leistungskomplexes, LK 1 bzw. LK 2, herangezogen. Demnach ist im Folgenden mit dem Leistungskomplex immer der Abschlussleistungskomplex gemeint.

I. Einschluss in die Analyse von LK 1 & 2

Insgesamt wurden 5177 Fälle mit Einwilligungen in LK 1 & 2 bzw. LK 3 neuro aus der Access Datenbank an die Evaluation übermittelt. Von diesen wurden zunächst 25 Fälle ausgeschlossen, nämlich 21 Fälle mit „kurzem Fallabschluss“ und 4 Fälle, die aufgrund mangelnder Plausibilität nicht auswertbar waren. Von den übriggebliebenen 5152 Fällen wurden 351 Fälle mit mindestens einer Fallkonferenz in LK 3 neuro abgetrennt. Da es sich dabei um eine andere Zielgruppe handelte, wurden die LK 3 neuro Fälle gesondert ausgewertet.

In die Analyse von LK 1 und LK 2 wurden insgesamt 4801 Fälle eingeschlossen, von denen 2522 Fälle in LK 1 und 2279 Fälle in LK 2 abgeschlossen wurden. Darunter waren auch 981 Kontaktabbrüche bzw. Fälle, für die kein Fallabschluss möglich war, die jedoch mindestens eine Fallkonferenz in LK 1 hatten, aber zu einem späteren Zeitpunkt aus dem TNAMSE-Prozess herausfielen. Ein Kontaktabbruchdatum wurde nicht in der Access Datenbank erfasst. Insofern wurden diese Fälle mit Kontaktabbruch analog des Intention-to-Treat-Prinzips in die Analyse eingeschlossen, da sonst wertvolle Informationen verloren gegangen wären (s. Abbildung 6).

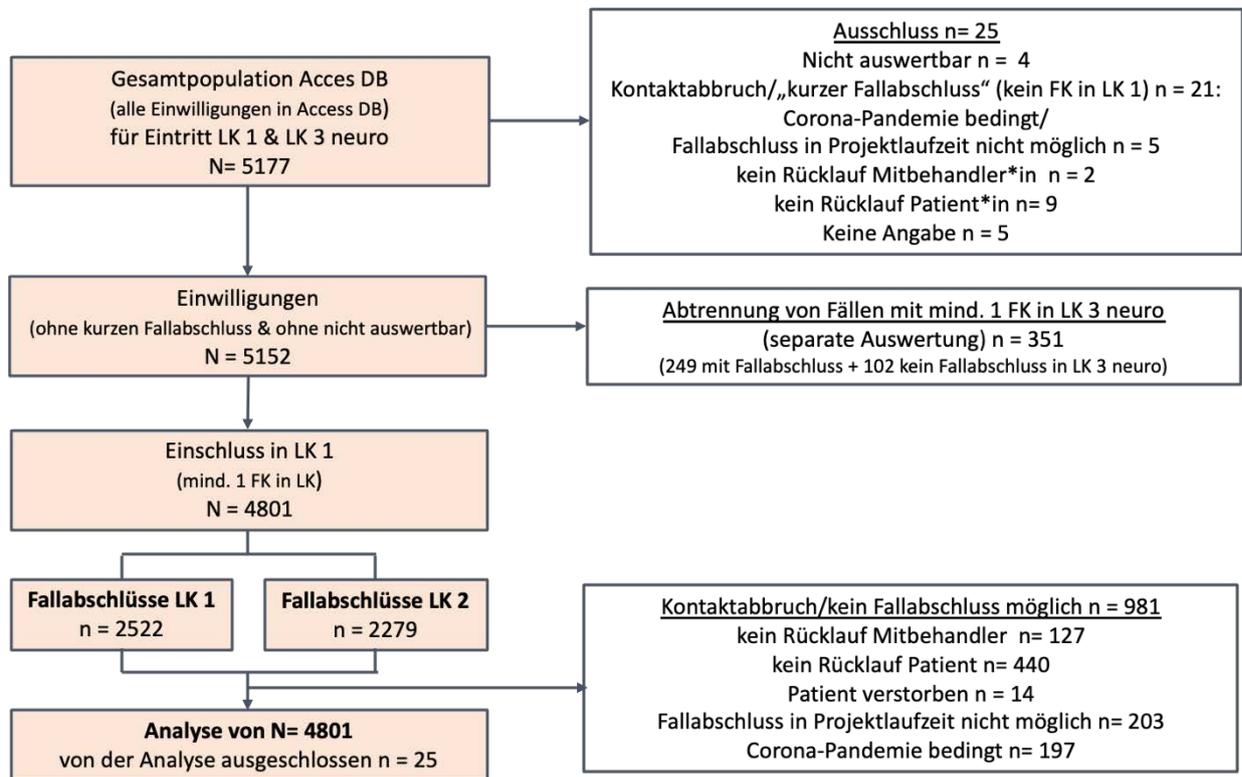


Abbildung 6: Flow Chart Einschluss in die Analyse von LK 1 & 2

II. Wirkanalyse von LK 1 & 2

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 1 & 2 über den Projektverlauf erreichen?

1.1. Zugang zu LK 1 & 2 und Charakteristika der Patient*innen

Von den 4801 eingeschlossenen Patient*innen mit Eintritt in LK 1 wurden 2522 Patient*innen (52,5 %) in LK 1 und 2279 (47,5 %) in LK 2 abgeschlossen (s. Fallabschlüsse nach Leistungskomplexen mit Eintritt in LK 1 (N = 4801 Abbildung 7 Abbildung 1)).

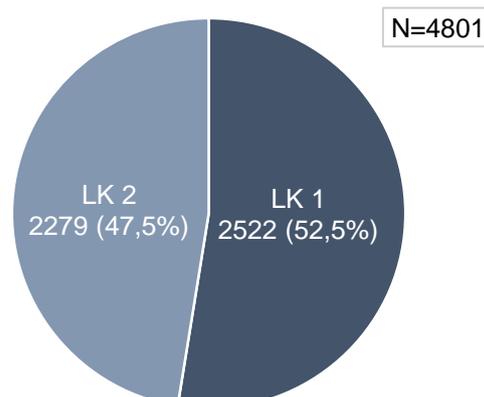


Abbildung 7: Fallabschlüsse nach Leistungskomplexen mit Eintritt in LK 1 (N = 4801)

In der Population mit Eintritt in LK 1 (gesamt) waren geringfügig etwas mehr männliche (51,2 %) als weibliche (48,8 %) und □ 3 inter/diverse Personen vertreten. Das Verhältnis zwischen dem männlichen (48,2 %) und weiblichen Geschlecht (51,8 %) drehte sich in LK 1 um. In LK 2 dominierte geringfügig das männliche (54,5 %) gegenüber dem weiblichen Geschlecht (45,4 %). Inter/diverse Menschen wurden nur in LK 2 abgeschlossen.

Die Gesamtpopulation mit Eintritt in LK 1 hatte ein Durchschnittsalter von 20,8 Jahren (Median 13, RW 0 – 86 Jahre). In LK 1 waren die Patient*innen mit durchschnittlich 26,4 Jahren (Median 18, RW 0 – 86 Jahre) etwas älter. Es gehörten 34, 5% der Patient*innen der Altersgruppe > 35 Jahre an. In LK 2 lag das Durchschnittsalter bei 14,7 Jahren (Median 8, RW 0 -84 Jahre). Es wurden dort eher Kinder (< 4 Jahre und 5 -12 Jahre) abgeschlossen (s. Tabelle 4, Anhang 2.1.6.f).

Tabelle 4: Charakteristika der Patient*innen mit Eintritt in LK 1 und Leistungskomplex

		LK 1	LK 2	Gesamt
Geschlecht		N=2522	N=2279	N=4801
	Fehlend	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)
	Männlich	1214 (48,2%)	1241 (54,5%)	2455 (51,2%)
	Weiblich	1307 (51,8%)	1035 (45,4%)	2342 (48,8%)
	Inter/Divers	≤ 3	≤ 3	≤ 3
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=2522	N=2279	N=4801
	Fehlend	13	12	25
	Mittelwert	26,4	14,7	20,8
	SD	22,8	17,4	21,3
	Median	18,0	8,0	13,0
	Minimum	0	0	0
	Maximum	86	84	86
Altersklassen		N=2522	N=2279	N=4801
	Fehlend	13 (0,0%)	12 (0,0%)	25 (0,0%)
	≤ 4 Jahre	533 (21,2%)	739 (32,6%)	1272 (26,6%)
	5 - 12 Jahre	427 (17,0%)	682 (30,1%)	1109 (23,2%)
	13 - 35 Jahre	683 (27,2%)	550 (24,3%)	1233 (25,8%)
	> 35 Jahre	866 (34,5%)	296 (13,1%)	1162 (24,3%)

*LK = letzter Leistungskomplex, in dem eine Fallkonferenz stattfand (inklusive der Kontaktabbrüche)

1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 1 & 2 - Gründe

Von den 21 Patient*innen mit kurzem Fallabschluss (fehlend n = 5) erfolgte am häufigsten kein Rücklauf durch Patient*innen (56,3 %). In 5 Fällen (31,3 %) konnten diese in der Projektlaufzeit bzw. wegen der Corona-Pandemie nicht abgeschlossen werden. In 2 Fällen (12,5 %) erfolgte kein Rücklauf durch Mitbehandler*innen (s. Tabelle 5).

Tabelle 5: Gründe "kurzer Fallabschluss" (kein Eintritt in einen Leistungskomplex)

Kurzer Fallabschluss		
N=21		
Fehlend	5	(0,0%)
Kein Rücklauf - durch Patient*in	9	(56,3%)
Kein Rücklauf - durch Mitbehandler*in	2	(12,5%)
FA in Projektlaufzeit nicht möglich/ Corona-Pandemie-bedingt	5	(31,3%)

Von den 4801 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 1 durchliefen 79,6 % den kompletten TNAMSE-Prozess, während 981 Patient*innen (20,4 %) nicht in TNAMSE abgeschlossen werden konnten (s. Tabelle 6).

Tabelle 6: Kontaktabbrüche und Fallabbrüche mit Eintritt in LK 1

N=4801		
Kein Abschluss in TNAMSE	981	(20,4%)
Abschluss in TNAMSE	3820	(79,6%)

Für diese 981 Kontakt-/Fallabbrüche wurde am häufigsten die Begründung „kein Rücklauf durch Patient*in“ aufgeführt (44,9 %). Für 203 Personen war ein Fallabschluss während der Projektlaufzeit nicht möglich (20,7 %). Corona-Pandemie-bedingt konnte für 197 Patient*innen kein Fallabschluss während der Projektlaufzeit erfolgen (20,1 %). „Kein Rücklauf durch Mitbehandler*innen“ wurde für 127 Patient*innen (12,9 %) angegeben. 14 Patient*innen (1,4 %) verstarben während des Projektes (s. Abbildung 8).

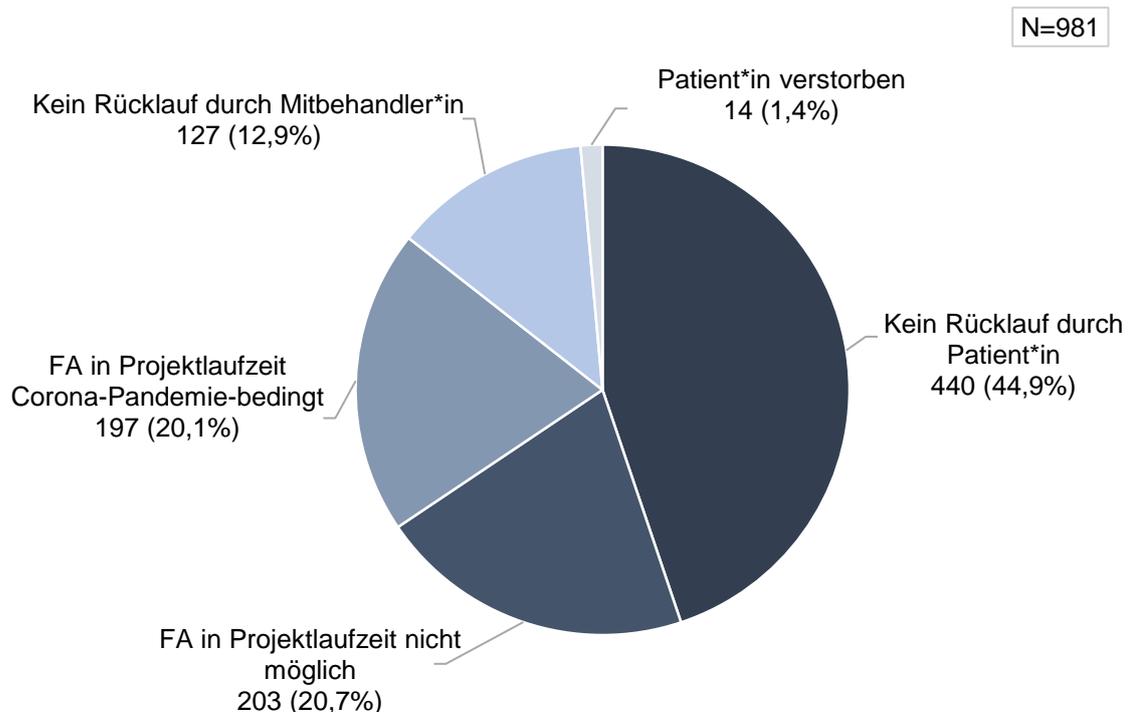


Abbildung 8: Gründe für Kontaktabbrüche mit Eintritt in LK 1 (N = 981)

2. Konkrete Diagnosen (Grad der Sicherung)

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen konkrete Diagnosen mit patientenrelevanten Konsequenzen erhielten?*

Die von den Expert*innen im Projekt entwickelten SE-spezifischen Kategorien für die Präzision bzw. den Grad der Diagnosesicherung wurden beim Fallabschluss als Mehrebenenvariablen in der Access Datenbank programmiert. Diese Kategorien wurden für die Analyse übernommen.

Auf der ersten Ebene konnte für Patient*innen mit Eintritt in LK 1 der Fall mit einer Diagnosestellung in TNAMSE, einer Verdachtsdiagnose und keiner Verdachtsdiagnose abgeschlossen werden (Diagnosesicherungen).

Auf der nächsten Ebene konnte eine Diagnosestellung entweder als klinisch gesicherte häufige Erkrankung oder als klinisch gesicherte bzw. genetisch gesicherte SE klassifiziert werden (Diagnosestellung in TNAMSE). Innerhalb der klinisch gesicherten häufigen Erkrankungen konnte auf dem nächsten Level zwischen psychosomatischer und nicht psychosomatischer Erkrankung differenziert werden.

Wurden Verdachtsdiagnosen auf der ersten Ebene ausgewählt, konnten diese auf der nächsten Ebene weiter als klinisch nicht genetische Verdachtsdiagnose, genetische Verdachtsdiagnose mit Variante im Exom, genetische Verdachtsdiagnose ohne Variante im Exom sowie syndromale Einordnung klassifiziert werden (Verdachtsdiagnosen). Auch für die klinisch nicht genetischen Verdachtsdiagnosen konnte weiter zwischen einem und keinem Verdacht auf eine psychosomatische Erkrankung differenziert werden.

Zunächst wurden die unterschiedlichen Diagnosesicherungen bezogen auf den Leistungskomplex und danach bezogen auf die Charakteristika der Patient*innen ausgewertet.

Dabei lag der Focus der Evaluation auf den Kategorien der Diagnosesicherungen (Diagnosestellung in TNAMSE/Verdachtsdiagnose/keine Verdachtsdiagnose) sowie auf den Diagnosestellungen in TNAMSE (häufige und seltene Erkrankungen). Die folgenden Analysen inkludierten ebenfalls die Kontaktabbrüche.

2.1. Diagnosesicherungen und Leistungskomplex

Die 4801 Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (gesamt) erhielten am häufigsten eine Verdachtsdiagnose (59,0 %), gefolgt von einer Diagnosestellung in TNAMSE (24,9 %). Keine Verdachtsdiagnose erhielten 16,1 % der Patient*innen.

Für die 2522 LK 1-Patient*innen (fehlend n = 1) wurden am häufigsten Verdachtsdiagnosen (57,2 %) gestellt, gefolgt von Diagnosestellungen (22,2 %) und keine Verdachtsdiagnosen (20,6 %). Die 2279 LK 2-Patient*innen erhielten ebenfalls am häufigsten Verdachtsdiagnosen (61,0%). Der Anteil von Diagnosestellungen in LK 2 war mit 27,8 % etwas höher als in LK 1. Keine Verdachtsdiagnosen erhielten 11,2 % der LK 2-Patient*innen (s. Abbildung 9; Anhang 2.1.1.).

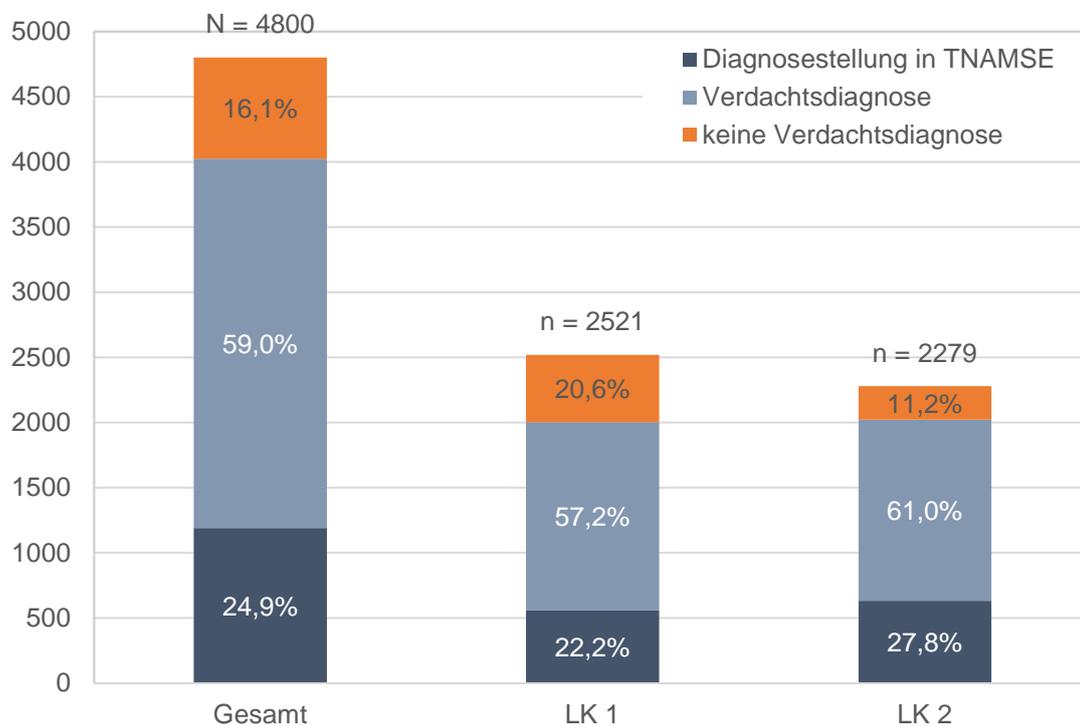


Abbildung 9: Diagnosesicherungen und Leistungskomplex, in dem die Diagnose gestellt wurde (Gesamtpopulation LK 1 & 2: N = 4801, keine Angabe zur Diagnosestellung in LK 1: n = 1)

2.2. Diagnosestellung in TNAMSE und Leistungskomplex

Die 1193 Diagnosestellungen für Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (gesamt) entfielen am häufigsten auf die Diagnose von SE (77,3 %), welche sich zu 49,1 % auf die genetisch gesicherten SE und zu 28,8 % auf die klinisch gesicherten SE verteilten. Häufige Erkrankungen (psychosomatisch und nicht psychosomatisch) machten 22,7 % aller Diagnosestellungen in LK 1 & LK 2 aus.

Bezogen auf die 4801 Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (fehlend n=1) erhielten 922 Patient*innen (19,2 %) die Diagnose einer SE in TNAMSE.

Von allen 560 Diagnosestellungen in LK 1 entfielen diese mehrheitlich auf klinisch gesicherte (42,3 %) und auf genetisch gesicherte SE (26,6 %). Mit einer häufigen Erkrankung wurde fast jede 3. Person in LK 1 diagnostiziert.

Bei den 633 Diagnosestellungen in LK 2 dominierten die genetisch gesicherten SE (69,0 %) gegenüber den klinisch gesicherten SE (15,6 %). Auf häufige Erkrankungen (mit und ohne Psychosomatik) entfielen in LK 2 noch 15,3 % der Diagnosen.

Demnach wurden eher SE (84,7 %) in LK 2 diagnostiziert als in LK 1 (68,9 %) (s. Abbildung 10; Anhang 2.1.2.).

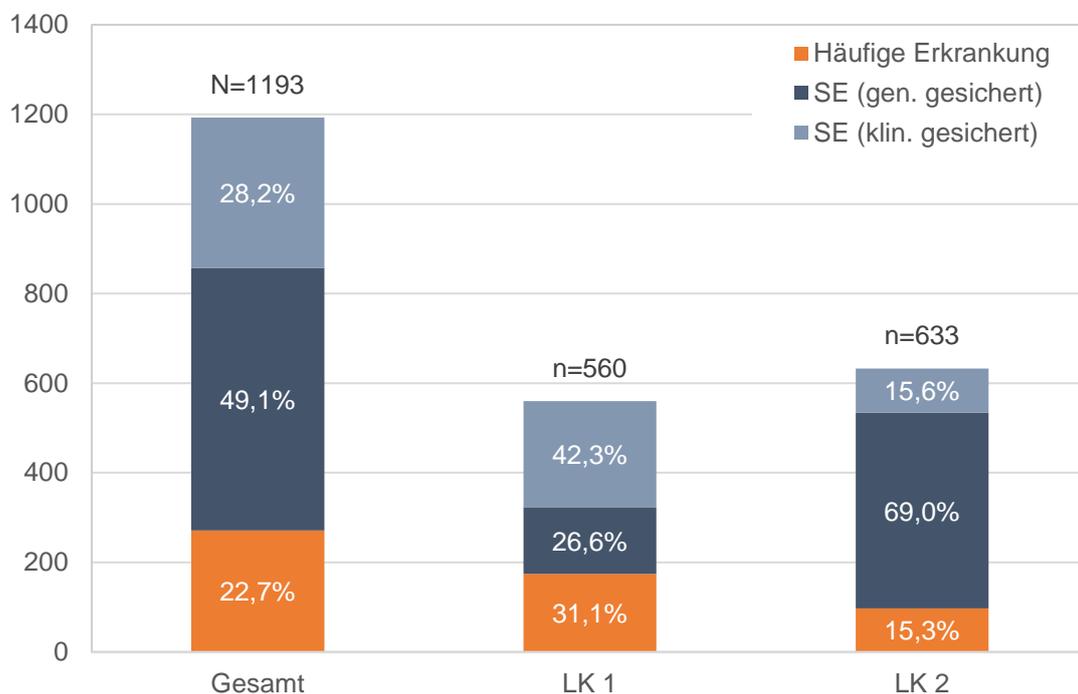


Abbildung 10: Diagnosestellungen in TNAMSE und Leistungskomplex (N = 1193)

Von den 1193 Diagnosestellungen (gesamt) entfielen 15,7 % auf häufige Erkrankungen ohne Psychosomatik und 7,0 % auf psychosomatische häufige Erkrankungen. Psychosomatische Erkrankungen spielten mit 7,1 % in LK 1 und mit 7,0 % in LK 2 eine Rolle. Von den insgesamt 271 häufigen Erkrankungen waren 31,0 % psychosomatische Erkrankungen (s. Abbildung 11; Anhang 2.1.3.) Zu weiteren Details, inklusive der Verdachtsdiagnosekategorien s. Anhang 2.1.4.f.

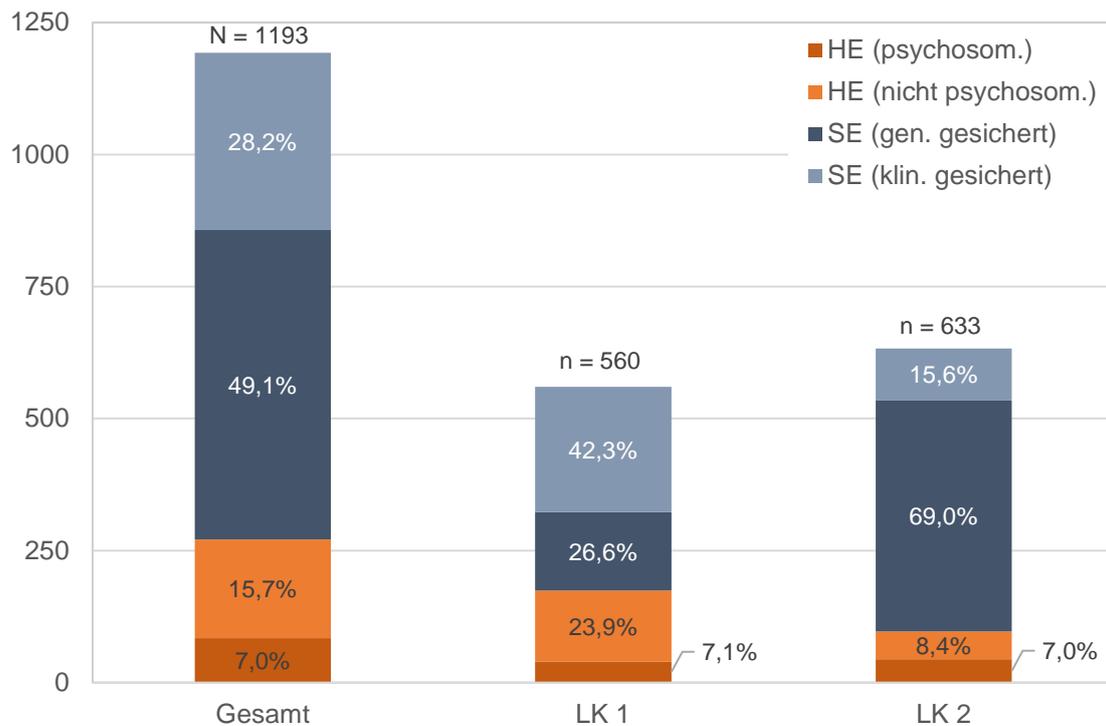


Abbildung 11: Psychosomatische häufige Erkrankungen in TNAMSE und Leistungskomplex (N = 1193)

2.3. Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen

Unter den 1193 Patient*innen mit Diagnosestellung in TNAMSE (fehlend n = 1) waren 50,7 % weiblichen und 49,3 % männlichen Geschlechts. Dagegen waren in der Gruppe der Verdachtsdiagnosen etwas häufiger männliche (52,5 %) als weibliche Personen (47,5 %) vertreten. Es gehörten 3 inter/diverse Personen ebenfalls dieser Kategorie an. In der Kategorie ohne Verdachtsdiagnose waren 50,9 % weibliche und 49,1 % männliche Personen.

Patient*innen mit Diagnosestellung in TNAMSE hatten ein Durchschnittsalter von 20 Jahren (Median 11; RW 0 - 86 Jahre). Vorwiegend Kinder in den Altersgruppen 4 Jahre (30,4%) und 5 - 12 Jahre (22,9%) erhielten eine Diagnosestellung in TNAMSE. Patient*innen mit Verdachtsdiagnosen waren durchschnittlich 20 Jahre (Median 12; RW 0 - 85 Jahre) alt. Die Verteilung auf die Altersklassen war relativ gleich. Mit einem Durchschnittsalter von 25 Jahren (Median 17,0; RW 0 - 85 Jahre), waren Patient*innen ohne Verdachtsdiagnose (N = 775, fehlend n = 1) etwas älter. Hier fiel der größte Prozentanteil (31,8 %) auf die Altersgruppe > 35 Jahre (s. Tabelle 7).

Tabelle 7: Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen

		Dx-Stellung in			Gesamt
		TNAMSE	VDx	Keine VDx	
Geschlecht		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
	Fehlend	1 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	1 (0,0%)	2 (0,0%)
	Männlich	588 (49,3%)	1486 (52,5%)	380 (49,1%)	2454 (51,1%)
	Weiblich	604 (50,7%)	1344 (47,5%)	394 (50,9%)	2342 (48,8%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)	≤ 3	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
	Fehlend	3	10	12	25
	Mittelwert	20,0	20,0	25,2	20,8
	SD	22,2	20,4	22,4	21,3
	Median	11,0	12,0	17,0	13,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	86	85	85	86
Altersklassen		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
	Fehlend	3 (0,0%)	10 (0,0%)	12 (0,0%)	25 (0,0%)
	≤ 4 Jahre	362 (30,4%)	734 (26,0%)	176 (23,1%)	1272 (26,6%)
	5 - 12 Jahre	273 (22,9%)	709 (25,1%)	126 (16,5%)	1108 (23,2%)
	13 - 35 Jahre	280 (23,5%)	735 (26,0%)	218 (28,6%)	1233 (25,8%)
	> 35 Jahre	275 (23,1%)	644 (22,8%)	243 (31,8%)	1162 (24,3%)

2.4. Diagnosestellungen in TNAMSE und Charakteristika der Patient*innen

Unter den 271 Patient*innen mit häufigen Erkrankungen waren mehr weibliche (59,0 %) als männliche Personen (41,0 %). Dagegen dominierte bei den 586 genetisch gesicherten SE (fehlend n = 1) das männliche (53,2 %) etwas gegenüber dem weiblichen Geschlecht (46,8 %). In der Gruppe der 336 klinisch gesicherten SE waren die Geschlechter relativ gleich verteilt (männlich 49,4 %; weiblich: 50,6 %).

Patient*innen mit genetisch gesicherten SE hatten ein Durchschnittsalter von 10,9 Jahren (Median 6; RW 0 - 73 Jahre) Patient*innen mit klinisch gesicherter SE waren durchschnittlich 24,1 Jahre (Median 12; RW 0 – 86 Jahre) alt. Bei den häufigen Erkrankungen lag das Durchschnittsalter bei 34,8 Jahren (Median 36; RW 0 - 84 Jahre).

Betrachtet man die Verteilung nach Altersklassen, scheinen häufiger Kinder mit einer SE und Erwachsene mit einer häufigen Erkrankung diagnostiziert zu werden. Dabei erhielten eher jüngere Kinder (< 5 Jahre: 41,8 %) die Diagnose einer genetisch gesicherten SE. Zu weiteren Details s. Tabelle 8.

Tabelle 8: Diagnosestellungen in TNAMSE und Charakteristika der Patient*innen

		Häufige Erkrankung	SE (gen. gesichert)	SE (klin. gesichert)	Gesamt
Geschlecht		N=271	N=586	N=336	N=1193
	Fehlend	0 (0,0%)	1 (0,0%)	0 (0,0%)	1 (0,0%)
	Männliche	111 (41,0%)	311 (53,2%)	166 (49,4%)	588 (49,3%)
	Weiblich	160 (59,0%)	274 (46,8%)	170 (50,6%)	604 (50,7%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=271	N=586	N=336	N=1193
	Fehlend	1	2	0	3
	Mittelwert	34,8	10,9	24,1	20,0
	SD	23,1	13,7	25,5	22,2
	Median	36,0	6,0	12,0	11,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	84	73	86	86
Altersklassen		N=271	N=586	N=336	N=1193
	Fehlend	1 (0,0%)	2 (0,0%)	0 (0,0%)	3 (0,0%)
	≤ 4 Jahre	32 (11,9%)	244 (41,8%)	86 (25,6%)	362 (30,4%)
	5 - 12 Jahre	27 (10,0%)	159 (27,2%)	87 (25,9%)	273 (22,9%)
	13 - 35 Jahre	75 (27,8%)	142 (24,3%)	63 (18,8%)	280 (23,5%)
	> 35 Jahre	136 (50,4%)	39 (6,7%)	100 (29,8%)	275 (23,1%)

Unter den 271 klinisch gesicherten häufigen Erkrankungen waren 84 psychosomatische Erkrankungen (31,0 %). Bei den psychosomatischen Erkrankungen (N = 84) dominierte das männliche (66,7 %) gegenüber dem weiblichen Geschlecht (33,3 %). Auch betrafen psycho-

somatische Erkrankungen eher Erwachsene (Mittelwert 38,9; Median 41,0; RW 9 - 77 Jahre; Altersklasse > 35 Jahre: 54,8 %) als Kinder (s. Anhang 2.1.6.).

Zu den Charakteristika von Patient*innen mit Verdachtsdiagnosen s. Anhang 2.1.7.

2.5. Diagnosestellungen in TNAMSE und patientenrelevante Konsequenzen

Bei der Bewertung der Konsequenzen von Diagnosestellungen in TNAMSE (klinisch gesicherte häufige Erkrankungen, genetisch und klinisch gesicherte SE) durch die Lots*innen und medizinischen Koordinator*innen wurde mehrheitlich die Patientenrelevanz für SE und häufige Erkrankungen bejaht.

Die therapeutische Relevanz der Diagnosestellung wurde am häufigsten für die Diagnosen klinisch gesicherter SE (91,4 %), gefolgt von häufige Erkrankungen (91,1 %) aber auch für klinisch gesicherten SE (73 %) bejaht. Überwiegend wurde eine bessere prognostische Einschätzung für genetisch gesicherte SE (90,8 %) gesehen, danach für häufige Erkrankungen (84,5 %), aber auch für klinisch gesicherte SE (78,3 %). Insbesondere den genetisch gesicherte SE (91,8 %) wurde eine hohe Relevanz bei der Vermeidung weiterer Diagnostik attestiert, gefolgt von häufigen Erkrankungen (83,4 %) und klinisch gesicherten SE (78 %). Die Bedeutung für eine genetische Beratung wurde hauptsächlich für genetisch gesicherte SE (97,3 %) und klinisch gesicherte SE anerkannt (18,2 %) anerkannt (s. Abbildung 12; Anhang 2.1.8.).

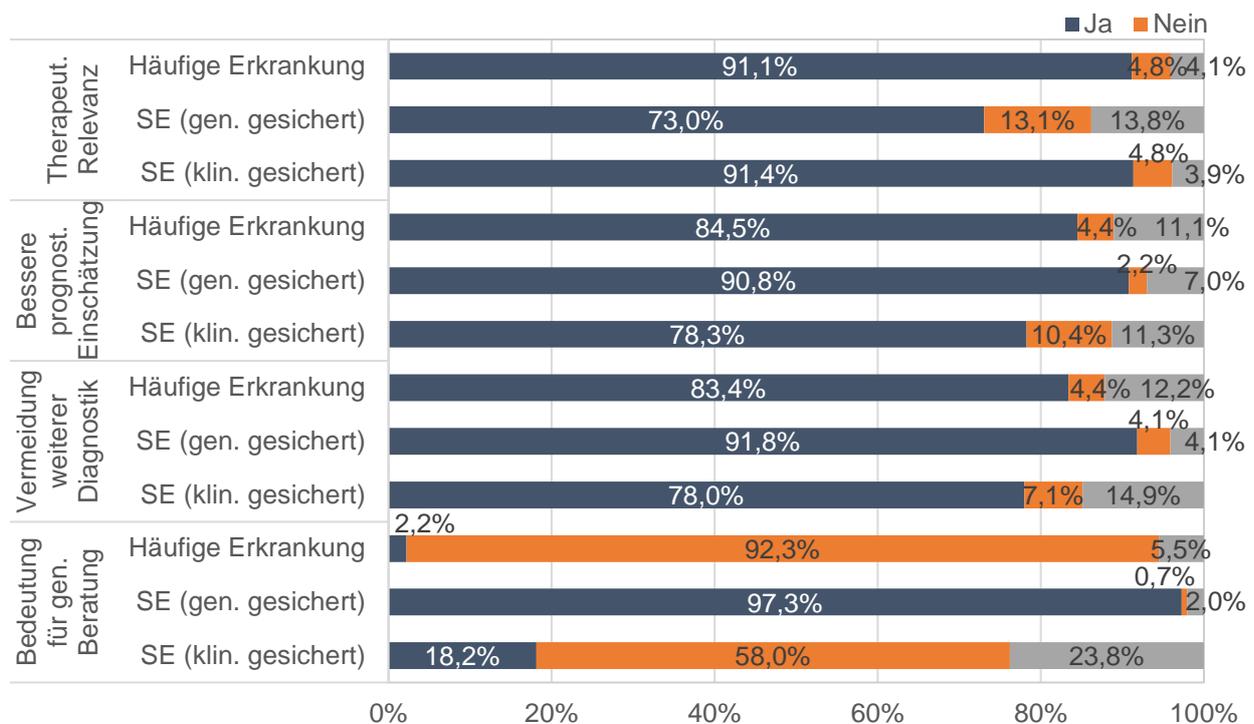


Abbildung 12: Diagnosestellung in TNAMSE und patientenrelevante Konsequenzen (N = 1193; n(HE) = 271, n(gen. SE) = 586, n(klin. SE) = 336)

3. Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung)

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem die Patienten konkrete Diagnosen durch Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?

Der Analysefokus der Evaluation bezog sich auf die innovative genetische Diagnostik in Form der Exom-Sequenzierung, da diese Diagnostikart noch nicht in der gesetzlichen Regelversorgung verankert ist.

3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung

Von 4801 erhielten 1953 Patient*innen die Indikation für eine Exom-Sequenzierung (40,7 %). Für 59,3 % wurde keine Empfehlung zur Exom-Sequenzierung ausgesprochen (s. Abbildung 13).

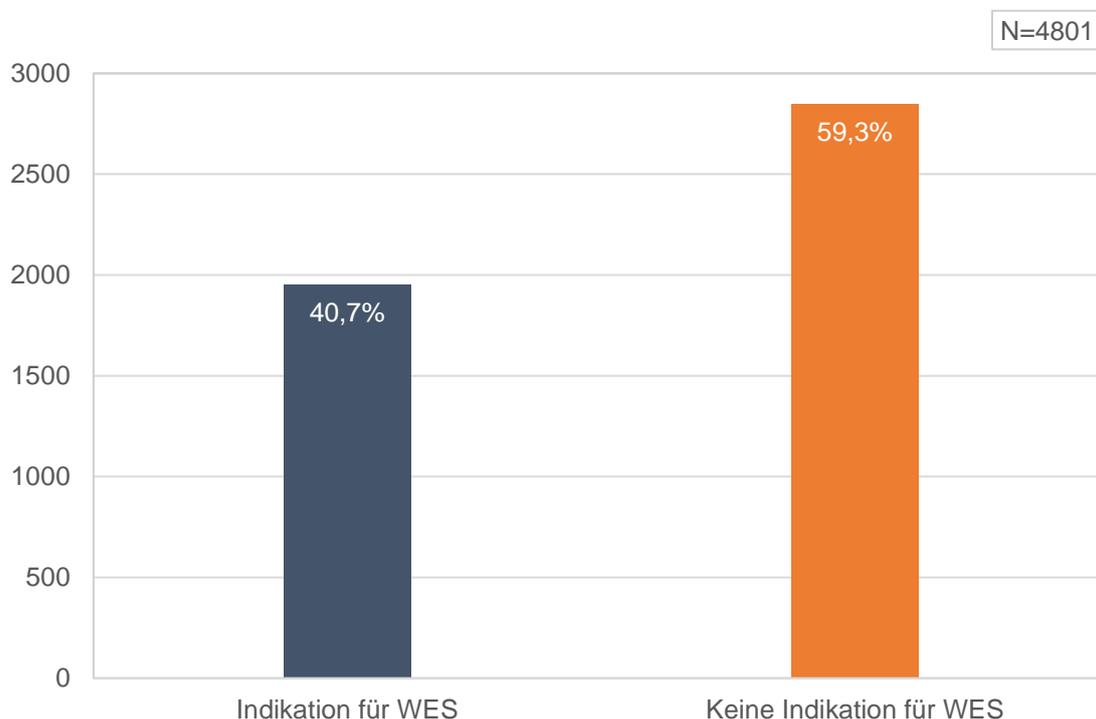


Abbildung 13: Indikation für Exom-Sequenzierung (N = 4801)

Von den 1953 Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung wurde bei 1226 Patient*innen (62,8 %) auch eine Exom-Sequenzierung durchgeführt, bei 326 Patient*innen (16,7 %) wurde der Einzelfallantrag (EFA) abgelehnt und bei 190 Patient*innen (9,7 %) kam es zu keiner Einleitung einer Exom-Sequenzierung. Aus Gründen des unter E.II.1.1.2 beschriebenen Kontaktabbruchs (z.B. Corona-Pandemie-bedingt, Projektende) erhielten 211 Patientinnen (10,8 %) keine Exom-Sequenzierung (s. Abbildung 14).

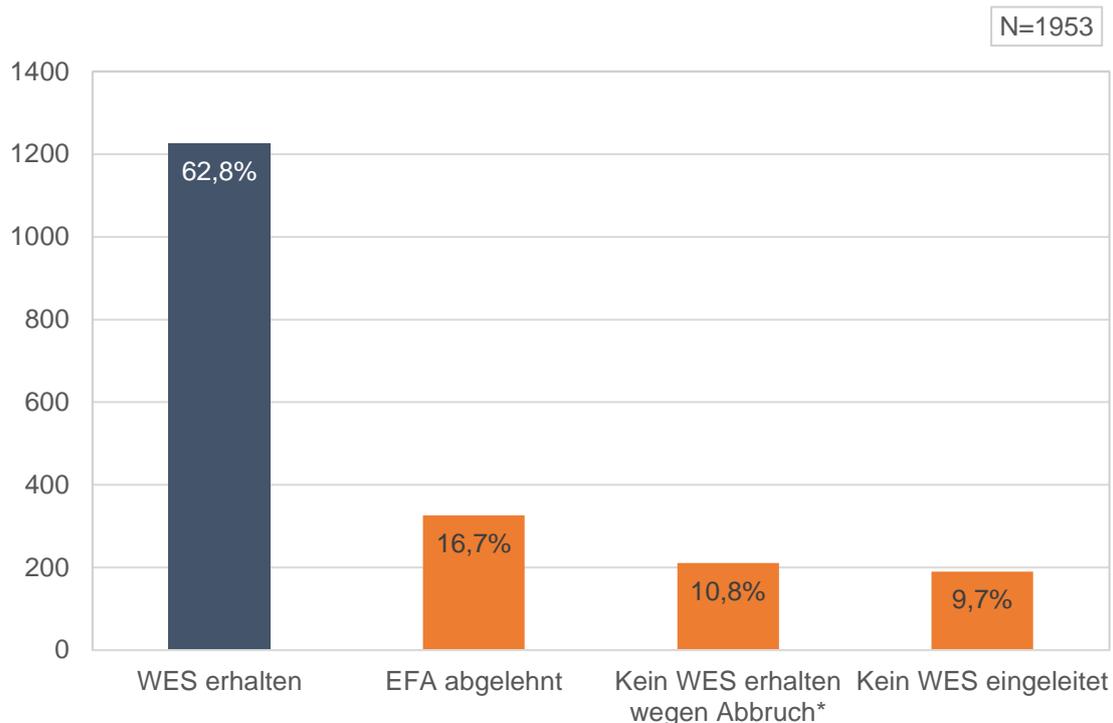


Abbildung 14: Zugang zur Exom-Sequenzierung für Fälle mit Indikationsstellung (N = 1953; Anm.: Zugang zur Exom-Sequenzierung beinhaltet mindestens eine erhaltene Exom-Sequenzierung im 1. oder 2. Durchlauf (innovative Diagnostik 1 oder 2))

3.2. Einbindung von assoziierten Forschungsvorhaben

TNAMSE-Patient*innen konnten im Rahmen des Exom-Sequenzierprozesses ebenfalls an dem assoziierten Forschungsvorhaben PEDIA teilnehmen sowie ihre Zustimmung zur Registrierung in der Münchener Exom Datenbank geben.

Von allen 1226 Fällen mit durchgeführter Exom-Sequenzierung entschieden sich mehr als die Hälfte (56,6 %) gegen eine Teilnahme an PEDIA und der Münchener Exom Datenbank. Es stimmten jedoch 33,8 % der Registrierung in der Münchener Exom Datenbank (33,8 %) zu (s. Tabelle 9).

Tabelle 9: Einbindung von assoziierten Forschungsvorhaben

	N=1226	
Keine EW	694	(56,6%)
EW in Exom DB	415	(33,8%)
EW in PEDIA	67	(5,5%)
EW in PEDIA und Exom DB	50	(4,1%)

3.3. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung

Von den 1197 erfolgten Exom-Sequenzierungen innerhalb der Innovativen Diagnostik 1 wurden 861 (71,9 %) via Einzelfallantrag (EFA) und 336 (28,1 %) über Hochschulambulanzen finanziert. In 29 Fällen erfolgte eine Exom-Sequenzierung per Innovativer Diagnostik 2. Davon wurde die Mehrzahl (96,6 %) via Einzelfallantrag finanziert (s. Tabelle 10).

Tabelle 10: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart

	Innovative Diagnostik 1		Innovative Diagnostik 2		Gesamt	
	N=1197		N=29		N=1226	
Einzelfallantrag	861	(71,9%)	28	(96,6%)	889	(72,5%)
Hochschulambulanz	336	(28,1%)	≤ 3		337	(27,5%)

3.4. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger

Von den insgesamt 1402 per Einzelfall beantragten Exom-Sequenzierungen wurden 889 genehmigt und durchgeführt, während 326 Exom-Sequenzierungen abgelehnt wurden. 187 Patient*innen erhielten keine Exom-Sequenzierung wegen Kontaktabbruchs (z.B. Corona-Pandemie-bedingt, Projektende).

Von den 889 durchgeführten Exom-Sequenzierungen wurden 71,1 % von den Projekt-Krankenkassen AOK und Barmer genehmigt. Andere Krankenkassen genehmigten 28,9 % der durchgeführten Exom-Sequenzierungen. Von den 326 abgelehnten Einzelfallanträgen wurden die meisten von anderen Krankenkassen abgelehnt (96,6 %), während nur 3,4 % der abgelehnten Exom-Sequenzierungen von den Projekt-Krankenkassen abgelehnt wurden. Bei den 187 Fällen, die wegen Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt keine Exom-Sequenzierung erhalten haben, handelte es sich zu 58,8 % um AOK- und Barmer-Patient*innen und zu 41,2 % um Patient*innen anderer Kassen (s. Tabelle 11).

Tabelle 11: Exom-Sequenzierung und Einzelfallantrag durch Krankenkassen

	WES erhalten		EFA abgelehnt		Kein WES erhalten wegen Abbruch		Gesamt	
	N=889		N=326		N=187		N=1402	
AOK/Barmer	632	(71,1%)	11	(3,4%)	110	(58,8%)	753	(53,7%)
Andere KK	257	(28,9%)	315	(96,6%)	77	(41,2%)	649	(46,3%)

3.5. Exom-Sequenzierung und Diagnosen

Für die 4801 Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (fehlend n = 1) rangierte der Anteil der Exom-Sequenzierungen in allen Kategorien der Diagnosesicherungen zwischen ca. 14,3 % - 32,1 %. Von den 1193 Diagnosestellungen in TNAMSE erfolgten 67,9 % ohne Exom-Sequenzierung und 32,1 % mit Exom-Sequenzierung. Von den 2832 Verdachtsdiagnosen wurden 74,2 % ohne Exom-Sequenzierung und 25,8 % mit Exom-Sequenzierung gestellt. In der Kategorie keine Verdachtsdiagnose (N = 775) erhielten 85,7 % keine Exom-Sequenzierung und 14,3 % eine Exom-Sequenzierung (s. Abbildung 15).

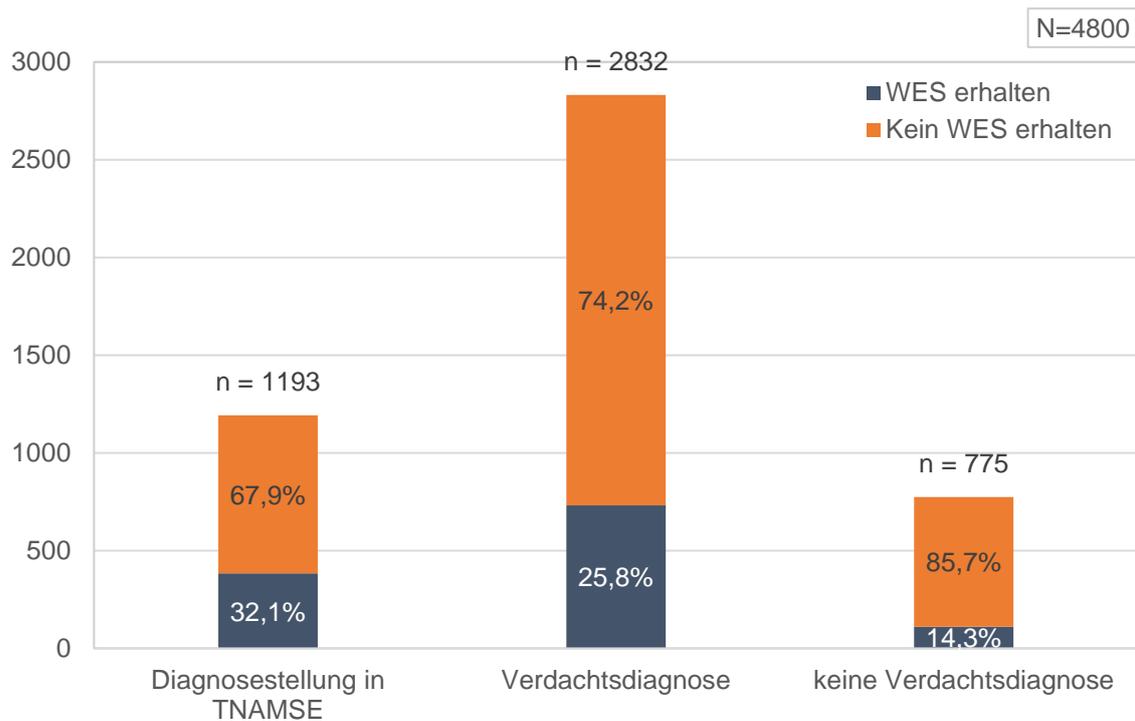


Abbildung 15: Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherungen bei Eintritt in LK 1 (Gesamtpopulation LK 1 & 2: N = 4801; keine Angabe zur Diagnosestellung: n = 1)

3.5.1. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosestellung in TNAMSE für Patient*innen mit Eintritt in LK 1

Um den Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und einer Diagnosestellung in TNAMSE für Patient*innen mit Eintritt in LK 1 zu untersuchen, wurde das relative Risiko (RR) für die 2 Gruppen mit und ohne Exposition (Exom-Sequenzierung) im Hinblick auf eine Diagnosestellung in TNAMSE (häufige Erkrankungen und SE) und keine Diagnosestellung (Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen) berechnet.

Die Berechnung des relativen Risikos bei einem 95 %-Konfidenzintervall ergab ein RR von 1,4 (95 %-KI [1,2 - 1,5]) (s. Tabelle 12). Damit hatten Patient*innen mit Eintritt in LK 1 und durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 40 % höhere Wahrscheinlichkeit eine Diagnosestellung in TNAMSE zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung.

Tabelle 12: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos

WES erfolgt * Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE

Anzahl		Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE		
		Dx (HE+SE)	Keine Dx (VDx+keine VDx)	Gesamt
WES erfolgt	Ja	383	843	1226
	Nein	810	2764	3574
Gesamt		1193	3607	4800

Anm.: Gesamtpopulation LK 1 & 2: N = 4801; keine Angabe zur Diagnosestellung: n = 1;
 RR = 1,4; 95 %-KI [1,2 - 1,5]

3.5.2. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosestellung in TNAMSE bei Indikation nach Fallkonferenz

Von den 1953 Patient*innen mit Indikation zur Exom-Sequenzierungen nach einer Fallkonferenz erhielten 62,8 % eine und 37,2 % keine Exom-Sequenzierung.

Von den 407 Diagnosestellungen erfolgten 94,1 % mit und 5,9 % ohne Exom-Sequenzierung. Von den 1290 Verdachtsdiagnosen wurden 56,7 % mit Exom-Sequenzierung und 43,3 % ohne Exom-Sequenzierung gestellt. In der Kategorie keine Verdachtsdiagnose (N = 256) erhielten 56,6 % keine Exom-Sequenzierung und 43,4 % eine Exom-Sequenzierung (s. Abbildung 16).

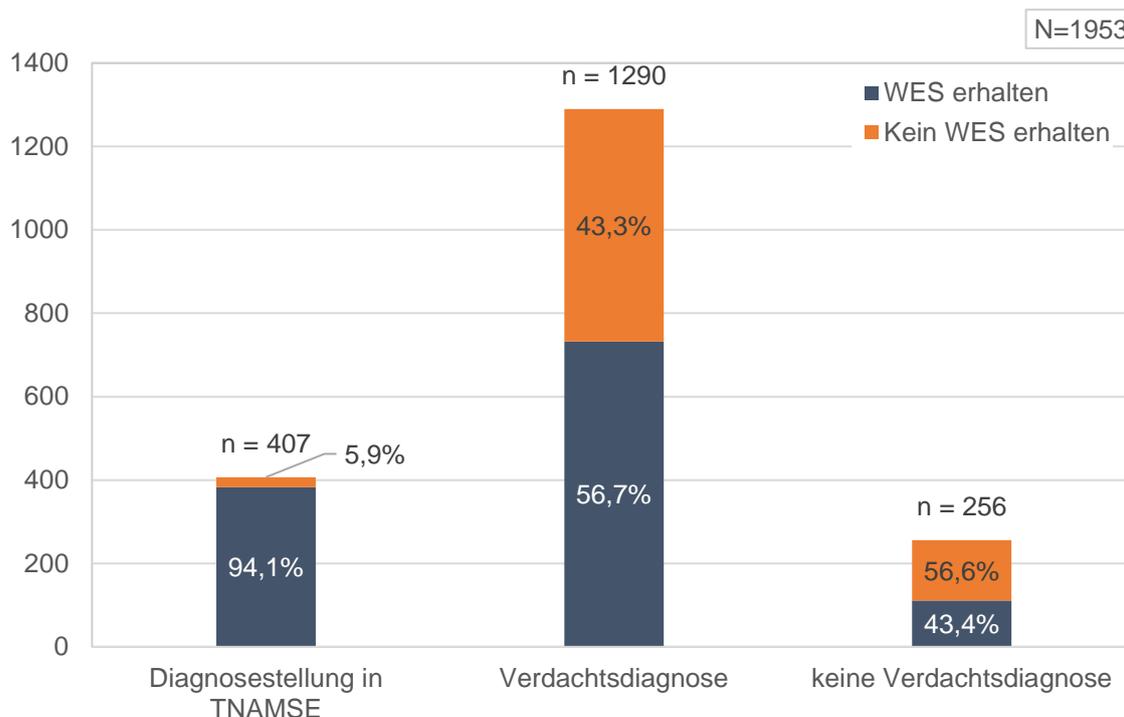


Abbildung 16: Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherung bei Indikation für Exom-Sequenzierung (Indikationen für Exom-Sequenzierung: N = 1953; Diagnosestellung: n = 407; Verdachtsdiagnose: n = 1290; keine Verdachtsdiagnose: n = 256)

Die Berechnung des relativen Risikos der zwei Gruppen mit und ohne Exom-Sequenzierung für die Population mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung im Hinblick auf eine Diagnosestellung (häufige und Seltene Erkrankung) versus keine Diagnosestellung (Verdachtsdiagnose und keine Verdachtsdiagnose) ergab ein RR von 9,5 (95 %-KI [6,3 - 14,1]) (s. Tabelle 13).

Tabelle 13: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos

WES erfolgt * Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE

Anzahl		Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE		
		Dx (HE+SE)	Keine Dx (VDx+keine VDx)	Gesamt
WES erfolgt	Ja	383	843	1226
	Nein	24	703	727
Gesamt		407	1546	1953

RR = 9,5; 95 %-KI [6,3 – 14,1]

Demnach hatten Patient*innen mit einer Indikation für eine Exom-Sequenzierung aufgrund einer Fallkonferenz und durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 9,5-fach höhere Wahrscheinlichkeit, eine Diagnosestellung in TNAMSE zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung.

3.5.3. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und einer SE-Diagnose für Patient*innen mit Diagnosestellung in TNAMSE

Von den 1193 Diagnosestellungen in TNAMSE (häufige und seltene Erkrankungen) erfolgten 32,1 % mit und 67,9 % ohne Exom-Sequenzierung.

Für die 586 Patient*innen in der Gruppe der genetisch gesicherten SE wurde bei 61,3 % eine Exom-Sequenzierung und bei 38,7 % keine Exom-Sequenzierung durchgeführt. Bei Patient*innen mit der Diagnose einer klinisch gesicherten SE (N = 336) und häufigen Erkrankungen (N = 271) wurden mehrheitlich für 93,5 % bzw. 99,3 % der Patient*innen keine Exom-Sequenzierungen durchgeführt (s. Abbildung 17).

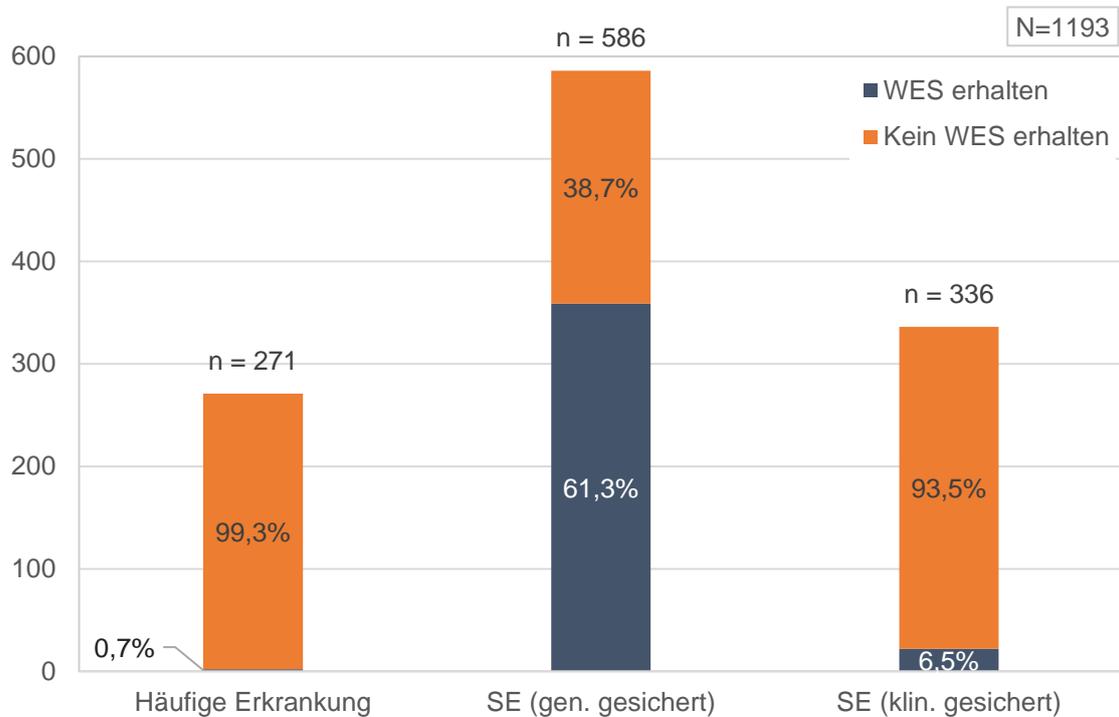


Abbildung 17: Exom-Sequenzierung und SE-Diagnosen innerhalb der Diagnosestellungen (Diagnosestellungen: N = 1193; Häufige Erkrankung: n = 271, gen. SE: n = 586; klin. SE: n = 336)

Die Berechnung des relativen Risikos der zwei Gruppen mit und ohne Exom-Sequenzierung für die Population mit einer Diagnosestellung in TNAMSE im Hinblick auf die Diagnosestellung einer SE (genetisch und klinisch gesicherte SE) versus keine SE (häufige Erkrankung) ergab ein RR von 1,5 (95 %-KI [1,4 - 1,6]) (s. Tabelle 14).

Tabelle 14: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos

WES erfolgt * Seltene Erkrankung/Häufige Erkrankung

Anzahl		Seltene Erkrankung/Häufige Erkrankung		
		Seltene Erkrankung	Häufige Erkrankung	Gesamt
WES erfolgt	Ja	381	2	383
	Nein	541	269	810
Gesamt		922	271	1193

RR = 1,5; 95 %-KI [1,4 - 1,6]

Demnach hatten innerhalb der Gruppe mit Diagnosestellungen in TNAMSE Patient*innen mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 50 % höhere Wahrscheinlichkeit eine SE-Diagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung.

3.6. Diagnostikarten

Von den möglichen Diagnostikarten in TNAMSE für alle 4801 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 1 wurde für die Hälfte der Patient*innen mindestens einmal eine Spezialdiagnostik (49,8 %) empfohlen, gefolgt von keiner Diagnostikempfehlung (43,9 %). Basisdiagnostik wurde für 3,6 % der Patient*innen und Basis- und Spezialdiagnostik für 2,7 % empfohlen (s. Tabelle 15).

Tabelle 15: Empfohlene Diagnostikarten (gesamt) bei Eintritt in LK 1

	N=4801	
Spezialdiagnostik	2389	(49,8%)
Keine Diagnostik	2106	(43,9%)
Basisdiagnostik	175	(3,6%)
Basis- und Spezialdiagnostik	131	(2,7%)

Innerhalb der Spezialdiagnostik konnte man zwischen der Empfehlung einer Exom-Sequenzierung, eines Panels, sonstiger (z.B. bildgebender) Diagnostik und der Empfehlung einer interdisziplinären Sprechstunde wählen. Bis auf die interdisziplinäre Sprechstunde konnte neben der Empfehlung ebenfalls die Durchführung aller Arten der Spezialdiagnostik in der Access Datenbank dokumentiert werden.

Am häufigsten wurde für alle 4801 Patient*innen mit Eintritt in LK 1 eine Empfehlung für eine Exom-Sequenzierung abgegeben (40,7 %), gefolgt von Panel-Diagnostik (8,7 %) und der interdisziplinären Sprechstunde (6,3 %) und schließlich der sonstigen Diagnostik (4,5 %). Durchgeführt wurden jedoch nur 25,5 % der Exom-Sequenzierungen und 7,2 % der Panels und 2,6 % der sonstigen Diagnostik.

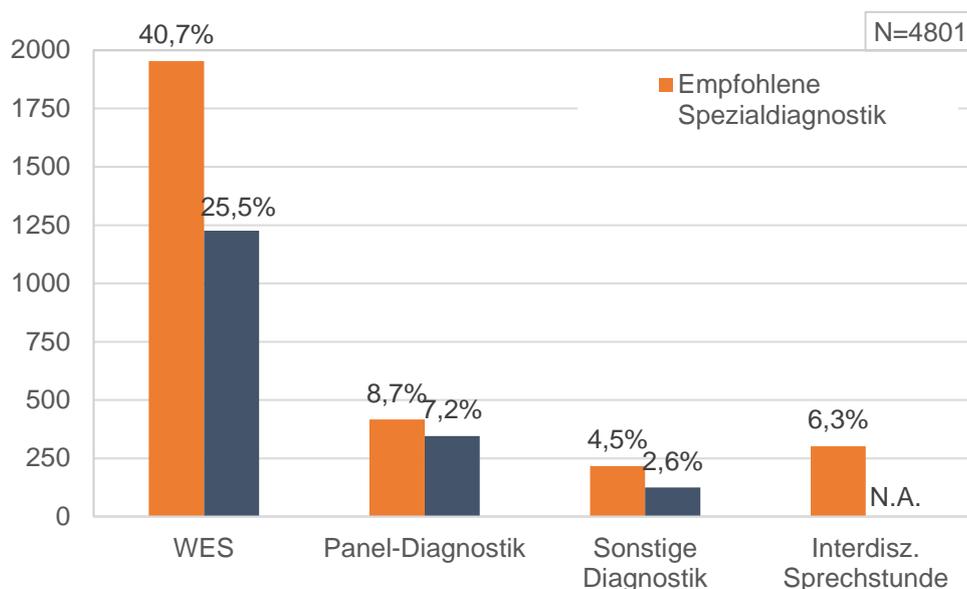


Abbildung 18: Empfohlene versus durchgeführte Spezialdiagnostik (innovative Diagnostik 1 & 2) (N = 4801)

4. Diagnosedauer

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patienten zeitgerechte Diagnosestellungen erhielten?

Die Diagnosedauer wurde immer ab Erstkontakt der Patient*innen mit dem TNAMSE-ZSE bis zur Diagnosesicherung für drei unterschiedliche Zeiträume berechnet.

Die Gesamtdauer von Erstkontakt bis zur Diagnosesicherung für alle Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (N = 4763) (fehlend n = 38) belief sich im Durchschnitt auf 150,9 Tage (Median 112; RW 0 - 857 Tage). Bis zur Diagnosestellung in TNAMSE vergingen durchschnittlich 154,3 Tage (Median 118; RW 0 - 50 Tage), bis zur Sicherung einer Verdachtsdiagnose im Durchschnitt 152,8 Tage (Median 114; RW 0 - 857 Tage). Bis zum Ergebnis „keine Verdachtsdiagnose“ vergingen durchschnittlich 138,7 Tage (Median 98; RW 0 - 777 Tage). Somit dauerte der Diagnoseprozess für eine Diagnosestellung in TNAMSE am längsten. Keine Verdachtsdiagnosen konnten am schnellsten festgestellt werden.

Der eigentliche TNAMSE-Diagnostikprozess (ohne Basis- und Spezialdiagnostik) dauerte bis zur Diagnosesicherung für die Gesamtpopulation durchschnittlich 114,3 Tage (Median 76; RW 0 - 857 Tage), für Diagnosestellungen 109,4 Tage (Median 69; 0 - 802 Tage), bei Verdachtsdiagnosen durchschnittlich 115,0 Tage (Median 77; RW 0 - 857 Tage) und 120 Tage (Median 82; RW 0 - 777 Tage) bei keinen Verdachtsdiagnosen (s. Abbildung 19; Anhang 2.3.1.). Von Erstkontakt bis zum Erstellen des Arztbriefes (gesamt) dauerte es mit durchschnittlich 232,1 Tagen (Median 193; RW 0 - 880 Tage) am längsten. Zu weiteren Details s. Abbildung 19, Anhang 2.3.1.

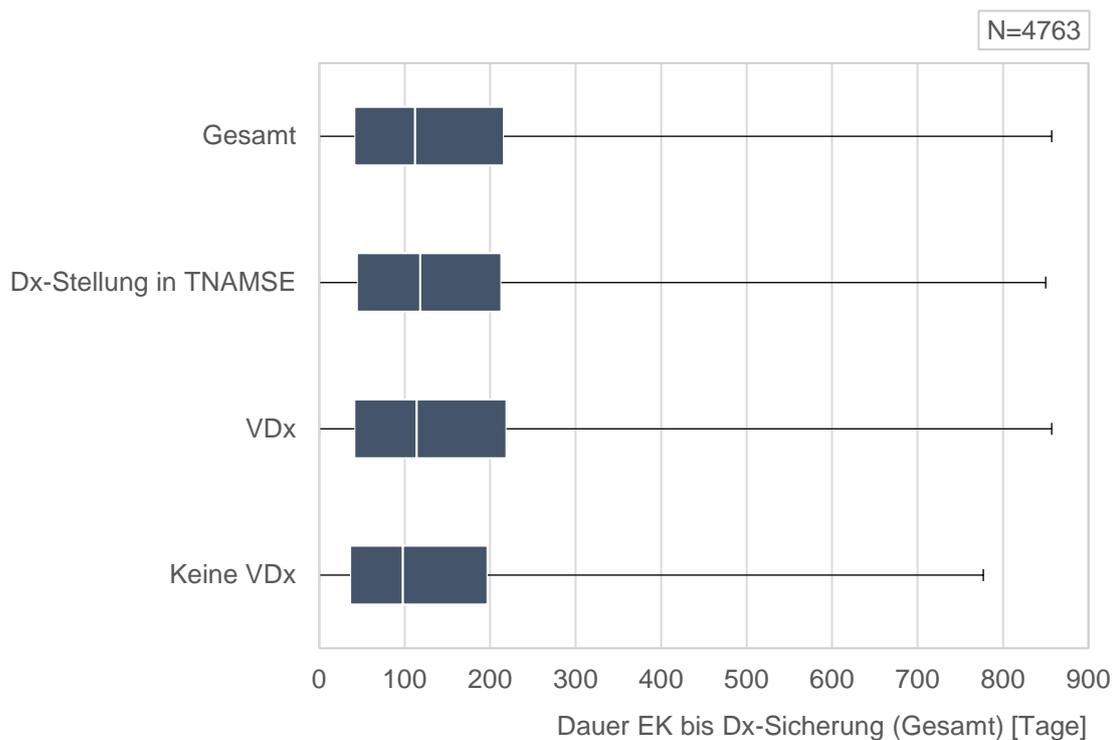


Abbildung 19: Diagnosedauer (Tage) von Erstkontakt bis Diagnosesicherung (Gesamtpopulation LK 1 & 2: N = 4801; keine Angabe zur Diagnosestellung: n = 1; keine/unplausible Angabe zu Erstkontakt/Datum letzte FK: n = 37; n(Dx-Stellung) = 1189; n(VDx) = 2813; n(keine VDx) = 761; Anm.: Die Box stellt 50 % der Daten dar (25 – 75 Perzentile) und zeigt den Median, die Antennen das Minimum und Maximum)

Die Sicherung genetischer SE dauerte mit einem Durchschnitt von 188,0 Tagen (Median 148,5; RW 0 - 850 Tage) am längsten, gefolgt von der Sicherung häufiger Erkrankungen mit einem Durchschnitt von 153,1 Tagen (Median 123,5; RW 0 - 802 Tage). Klinische SE mit durchschnittlich 96,7 Tagen (Median 44; RW 0 - 720 Tage) konnten am schnellsten gestellt werden.

Der reine TNAMSE Diagnostikprozess war auch hier entsprechend kürzer (s. Abbildung 20). Weitere Details zur Dauer bei Diagnosestellungen in TNAMSE und Verdachtsdiagnosen sind den Tabellen im Anhang 2.3.2. und 2.3.3. zu entnehmen.

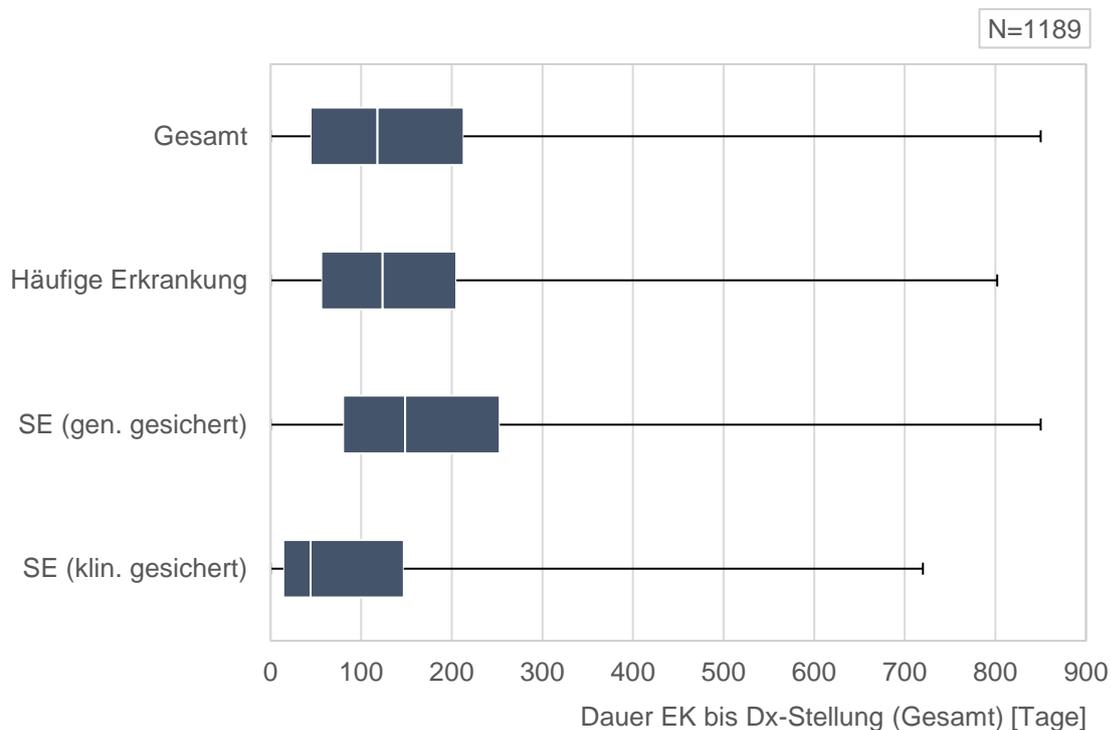


Abbildung 20: Diagnosedauer (Tage) von Erstkontakt bis Diagnosestellung in TNAMSE (Gesamtpopulation Diagnosestellungen LK 1 & 2: N = 1193; keine/unplausible Angabe zu Erstkontakt/Datum letzte FK: n = 4; n(HE) = 270; n(gen. SE) = 584; n(klin. SE) = 335; Anm.: Die Box stellt 50 % der Daten dar (25 – 75 Perzentile) und zeigt den Median, die Antennen das Minimum und Maximum)

Auf den Prozessablauf bezogen erhielten TNAMSE-Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (gesamt) nach durchschnittlich 2,7 Fallkonferenzen (Median 3; RW 1 - 6) eine Diagnosestellung in TNAMSE, eine Verdachtsdiagnose nach durchschnittlich 2,5 Fallkonferenzen (Median 2; RW 0 - 7) und keine Verdachtsdiagnose nach durchschnittlich 2,0 Fallkonferenzen (Median 2; RW 0 - 5) (s. Anhang 2.4.1).

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Im Durchschnitt bedurfte es für genetisch gesicherte SE 3,1 Fallkonferenzen (Median 3; RW 1 - 6), für klinisch gesicherte SE 2,3 Fallkonferenzen (Median 2; RW 1 - 5) und häufige Erkrankungen 2,5 Fallkonferenzen (Median 2; RW 1 - 5) (s. Anhang 2.4.2).

5. Diagnosedauer und Zugang zur Innovativen Diagnostik

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem Patient*innen zeitgerechte Diagnosen durch Zugang zur innovativen Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?*

Die Diagnosesicherung mit einer Exom-Sequenzierung dauerte grundsätzlich länger als ohne Exom-Sequenzierung. Ebenso verhielt es sich für Patient*innen mit Innovativer Diagnostik 1 und 2 versus Patient*innen mit nur Innovativer Diagnostik 1. Weitere Details finden sich im Anhang 2.5.1.f.

5.1. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Finanzierungsart

Der Exom-Sequenzierungsprozess von Einleitung bis zum Rücklauf des Exombefunds dauerte im Rahmen der Innovativen Diagnostik 1 für alle 1226 Patient*innen (fehlend n = 7) durchschnittlich 111,4 Tage (Median 96; RW 0 - 632 Tage). Die Finanzierung via Einzelfallantrag dauerte mit durchschnittlich 120,7 Tagen (Median 101; RW 3 - 632 Tage) länger als per Hochschulambulanz mit durchschnittlich 87,1 Tagen (Median 74; RW 0 - 401 Tage). Eine Exom-Sequenzierung innerhalb der innovativen Diagnostik 2 erfolgte für 33 Patient*innen via Einzelfallantrag und für □ 3 Personen über die Hochschulambulanz. Zu weiteren Details s. Tabelle 16.

Tabelle 16: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozess und Finanzierungsart

		Einzelfallantrag	Hochschulambulanz	Gesamt
Dauer WES in Tagen		N=889	N=337	N=1226
(Innovative Diagnostik 1)	Fehlend	6	1	7
	Mittelwert	120,7	87,1	111,4
	SD	87,7	57,3	81,8
	Median	101,0	74,0	96,0
	Minimum	3	0	0
	Maximum	632	401	632
	Dauer WES in Tagen	N=889	N=337	N=1226
(Innovative Diagnostik 2)	Fehlend	856	336	1192
	Mittelwert	110,9		117,8
	SD	68,2		78,2
	Median	100,0		101,0
	Minimum	1		1
	Maximum	392		392

Anm.: Die Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses (WES) entspricht der Dauer von der Einleitung bis zum Rücklauf des Exombefunds

5.2. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen

Bei den 632 Patient*innen der Projektkrankenkassen AOK und Barmer mit durchgeführter Exom-Sequenzierung (fehlend n = 5) dauerte der gesamte Exom-Sequenzierungsprozess von Einleitung bis zum Rücklauf des Exombefunds mit durchschnittlich 122,2 Tagen (Median 103, RW 3 - 632 Tage) geringfügig länger als bei den 257 Patient*innen (fehlend n = 1) der nicht beteiligten Krankenkassen 116,9 Tage (Median 98; RW 15 – 555 Tage) (s. Tabelle 17).

Tabelle 17: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen

		AOK/Barmer	Andere KK	Gesamt
Dauer WES in Tagen		N=632	N=257	N=889
(Innovative Diagnostik 1)	Fehlend	5	1	6
	Mittelwert	122,2	116,9	120,7
	SD	90,7	79,8	87,7
	Median	103,0	98,0	101,0
	Minimum	3	15	3
	Maximum	632	555	632
Dauer WES in Tagen		N=632	N=257	N=889
(Innovative Diagnostik 2)	Fehlend	612	244	856
	Mittelwert	105,2	119,7	110,9
	SD	81,1	42,9	68,2
	Median	98,0	104,0	100,0
	Minimum	1	28	1
	Maximum	392	180	392

Anm.: Die Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses (WES) entspricht der Dauer von der Einleitung bis zum Rücklauf des Exombefunds

6. Vernetzung

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung regionaler Versorgungsdefizite durch Vernetzung/Netzwerkbildung beitragen, indem

- (1) in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) und Expertengesprächen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,*
- (2) eine systematische Koordination der Prozessschritte durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen*
- (3) eine systematische Kooperation in Form von Informationsaustausch durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen mit Zuweiser*innen/Niedergelassenen Fachärzt*innen stattfand?*

6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen und Expertengesprächen

6.1.1. Fallkonferenzen/Expertengespräche pro Patient*in und Leistungskomplex

Es erfolgten 11824 Fallkonferenzen und 199 Expertengespräche in LK 1 & 2. In LK 1 gab es mehr Fallkonferenzen und Expertengespräche als in LK 2.

Durchschnittlich erhielt die Gesamtpopulation 2,5 Fallkonferenzen (Median 2, RW 0 - 7), LK 1-Patient*innen hatten im Durchschnitt 1,8 Fallkonferenzen (Median 2; RW 0 - 5) und LK 2-Patient*innen durchschnittlich 1,5 Fallkonferenzen (Median 1; RW 0 - 5). LK 1 & 2-Patient*innen erhielten zwischen 0 und 2 Expertengespräche (s. Tabelle 18).

Tabelle 18: Anzahl von Fallkonferenzen/Expertengesprächen pro Patient*in und Leistungskomplex

	Anzahl Fallkonferenzen/Patient*in			Anzahl Expertengespräche/Patient*in		
	LK 1	LK 2	Gesamt	LK 1	LK 2	Gesamt
	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	0	2522	0	0	2522	0
Mittelwert	1,8	1,5	2,5	0,0	0,0	0,0
SD	0,6	0,7	1,0	0,2	0,2	0,2
Median	2,0	1,0	2,0	0,0	0,0	0,0
Minimum	0	0	0	0	0	0
Maximum	5	5	7	2	2	2
Summe	8499	3322	11824	136	62	199

6.1.2. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen/interdisziplinäre Expertengespräche

Von allen 11824 Fallkonferenzen (gesamt) waren 97,5 % interdisziplinär und 5,9 % multizentrisch. Die 8499 Fallkonferenzen in LK 1 waren mit 96,8 % interdisziplinär. In LK 2 waren 99,4 % der

3322 Fallkonferenzen interdisziplinär. Multizentrisch waren 10,4 % der 3322 Fallkonferenzen in LK 2 gegenüber 4,2 % der 8499 Fallkonferenzen in LK 1 (s. Abbildung 21).

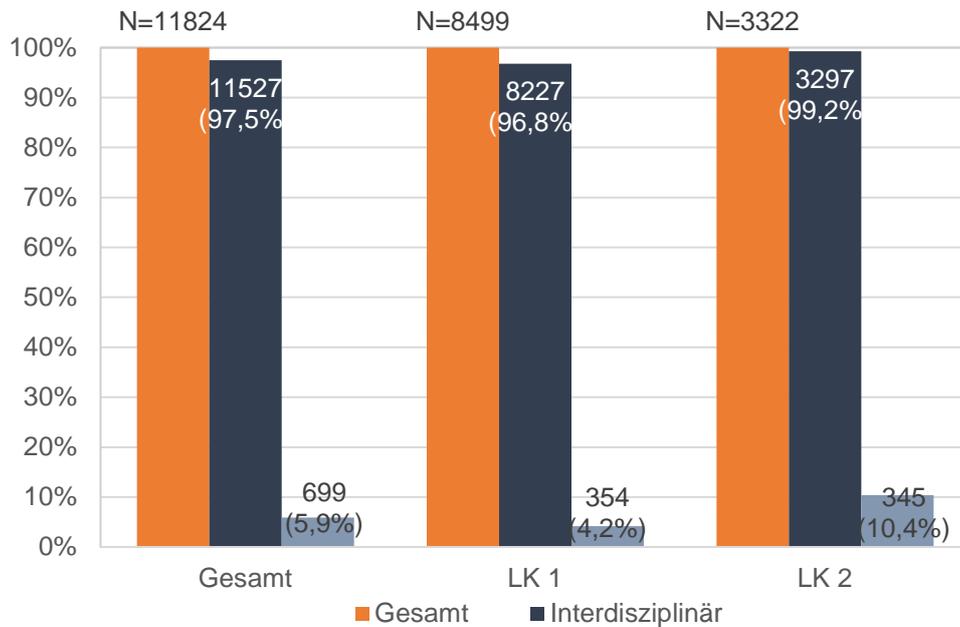


Abbildung 21: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen bei Eintritt in LK 1

Expertengespräche sollten nur interdisziplinär, nicht multizentrisch sein. Von allen 199 Expertengesprächen (gesamt) waren 83,4 % interdisziplinär. Die 136 Expertengespräche in LK 1 waren zu 88,2 %, die 62 Expertengespräche in LK 2 zu 72,6 % interdisziplinär (s. Abbildung 22).

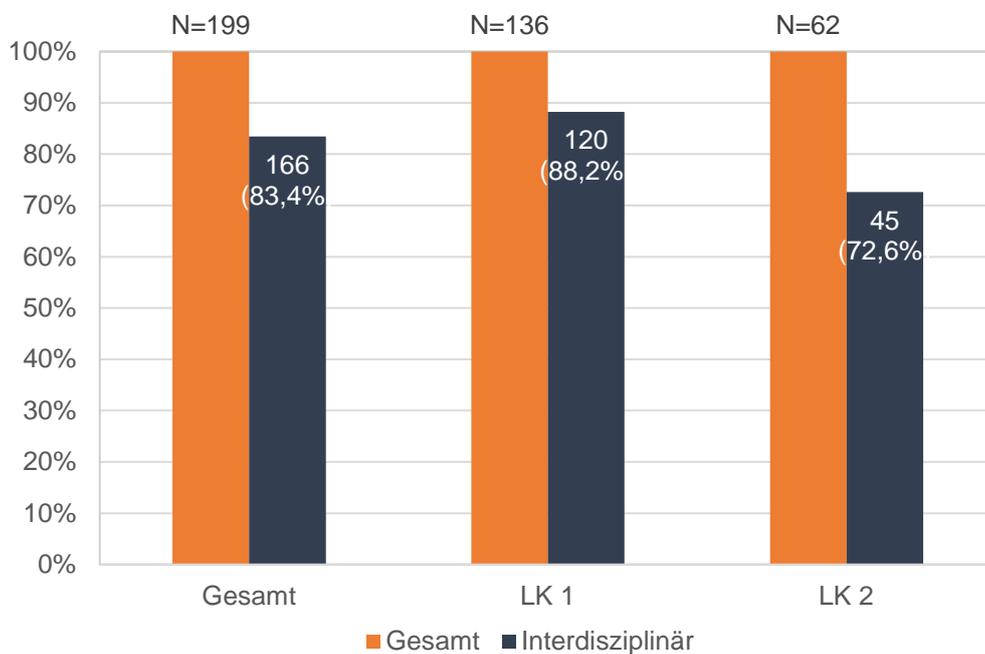


Abbildung 22: Interdisziplinäre Expertengespräche bei Eintritt in LK 1

6.1.3. Anzahl der Teilnehmenden pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs

Die durchschnittliche Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 1 & 2 (gesamt) betrug 4,2 Personen (gesamt). In LK 1 waren durchschnittlich 4,1 Teilnehmende und in LK 2 durchschnittlich 4,5 Teilnehmende bei einer Fallkonferenz anwesend. Der Median für alle Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 1, LK 2, LK 1 & 2 (gesamt) betrug 4 Personen. Es nahmen zwischen 3 - 14 Personen an einer Fallkonferenz in LK 1 & 2 teil (s. Tabelle 19).

Tabelle 19: Durchschnittliche Anzahl der Teilnehmenden (TN) pro Fallkonferenz

	Anzahl TN pro FK/Patient*in in LK 1 N=4801	Anzahl TN pro FK/Patient*in in LK 2 N=4801	Anzahl TN pro FK/Patient*in N=4801
Fehlend	28	2561	20
Mittelwert	4,1	4,5	4,2
SD	1,2	1,3	1,1
Median	4,0	4,0	4,0
Minimum	3	3	3
Maximum	14	13	14

Eine Fallkonferenz dauerte durchschnittlich 20,8 Minuten (Median 20; RW 5 - 1540), ein Expertengespräch durchschnittlich 17,9 Minuten (Median 20; RW 3 - 50). Weitere Details sind der Tabelle im Anhang 2.6. zu entnehmen.

6.2. Systematische Koordination durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Von Erstkontakt bis zur ersten Fallkonferenz vergingen durchschnittlich 43,3 Tage (Median 16; RW 0 - 775) (s. Anhang 2.7.1.). In diesem Zeitraum verbrachten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen mit der Evaluation der Unterlagen Erstkontakt durchschnittlich 41,1 Minuten (Median 30; RW 5 - 800). Die Bewertung weiterer Unterlagen dauerte mit durchschnittlich 76,9 Minuten (Median 40; RW 10 - 1530) länger, betraf insgesamt aber weniger Fälle (N = 516) (s. Anhang 2.7.2).

Die Vorbereitungszeit für eine Fallkonferenz pro Patient*in betrug durchschnittlich 61,5 Minuten (Median 35; RW 5 - 900). Mit durchschnittlich 45,4 Minuten (Median 20; RW 5 - 240) war die Vorbereitungszeit für ein Expertengespräch etwas kürzer. Die Vorbereitungszeit für eine Fallkonferenz und ein Expertengespräch in LK 1 dauerte jeweils länger als in LK 2 (s. Tabelle 20).

Tabelle 20: Vorbereitungsdauer (in Minuten) einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs

	Vorbereitungsdauer FK/Patient*in (in Minuten)			Vorbereitungsdauer Expertengespräch/Patient*in (in Minuten)		
	LK 1	LK 2	Gesamt	LK 1	LK 2	Gesamt
	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	230	3220	866	4678	4741	4621
Mittelwert	60,3	34,5	61,5	59,3	15,4	45,4
SD	75,5	27,3	79,1	55,0	10,3	50,1
Median	40,0	27,5	35,0	30,0	10,0	20,0
Minimum	5	5	5	5	5	5
Maximum	900	200	900	240	60	240

6.3. Systematische Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Der Versand der Unterlagen Erstkontakt erfolgte in 99,7 % der Fälle (N = 4081). Ob weitere Unterlagen versendet oder nachgefordert werden mussten war einzelfallabhängig (s. Tabelle 21).

Tabelle 21: Versand Unterlagen Erstkontakt und Anforderung weiterer Unterlagen

Versand Unterlagen EK erfolgt	N=4801
Ja	4785 (99,7%)
Nein	16 (0,3%)
Versand weitere Unterlagen erfolgt	N=4801
Ja	521 (10,9%)
Nein	4280 (89,1%)
Unterlagen EK nachgefordert	N=4801
Ja	311 (6,5%)
Nein	4490 (93,5%)
Weitere Unterlagen nachgefordert	N=4801
Ja	176 (3,7%)
Nein	4625 (96,3%)

7. Nachhaltige Versorgung und Informationstransfer

Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung durch Informationstransfer bei, indem systematisch Informationen zu den Versorgungswegen von Menschen mit SE als spezifischer Zielgruppe erfasst wurden?

7.1. Herkunftssektor

Die Mehrzahl (80,0 %) der 4801 TNAMSE-Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (fehlend n = 40) entstammte dem ambulanten Sektor. Innerhalb des ambulanten Sektors kamen 35,8 % der 3808 Patient*innen von Pädiater*innen, gefolgt von Fachärzt*innen (27,0 %) und Selbsteinweiser*innen (22,6 %). Die wenigsten Patient*innen wurden von Hausärzt*innen (14,5 %) überwiesen. Von den 953 Patient*innen, die aus dem stationären Sektor in LK 1 eingeschlossen wurden, kamen 94,6 % aus einem Uniklinikum und nur 5,4 % aus einer peripheren Klinik (s. Abbildung 23).

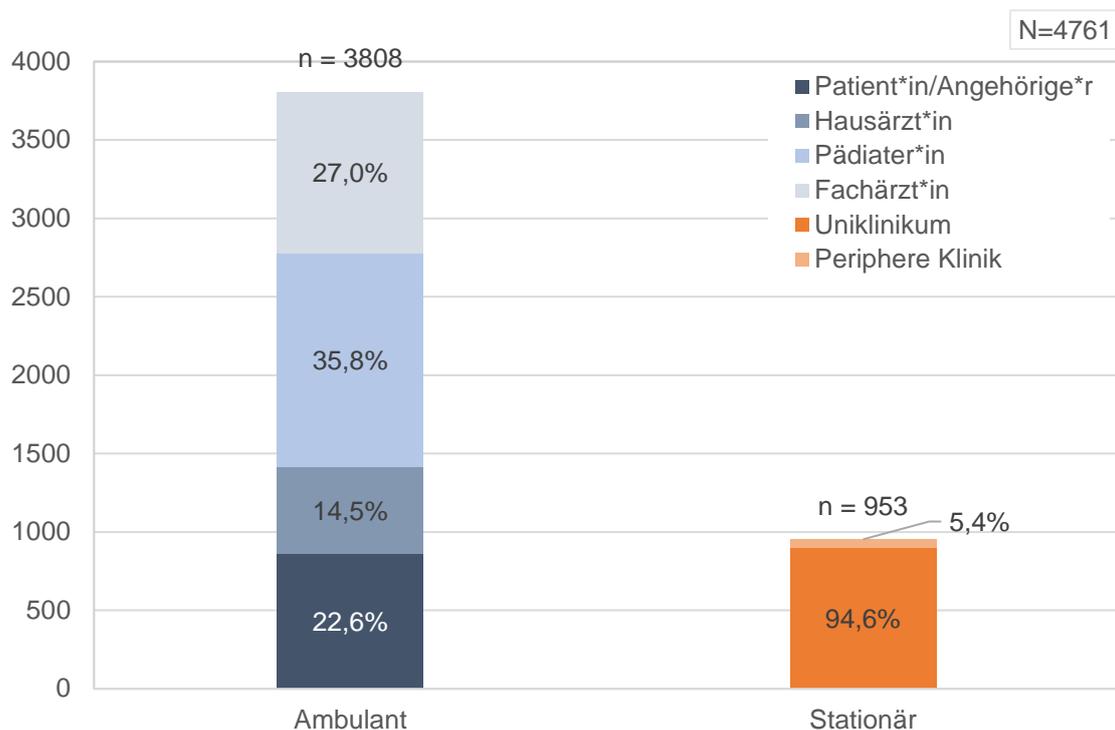


Abbildung 23: Herkunftssektor der Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (Gesamtpopulation LK 1 & 2: N = 4801; keine bzw. unplausible Angabe zum Herkunftssektor: n = 40)

7.2. Zuweisungen in LK 1 über den Zeitverlauf

Für die Zuweisungen aus dem ambulanten Bereich über den Rekrutierungszeitraum erkennt man eine gewisse Variabilität mit einem Peak im 1. Quartal 2019. Ansonsten waren die Zuweisungen über den Zeitraum stabil. Insbesondere das Verhalten von zuweisenden Pädiater*innen und Fachärzt*innen scheint dem generellen Trend zu folgen, wohingegen die Zuweisungen durch Hausärzt*innen über den Zeitverlauf eher gleichblieben (s. Abbildung 24).

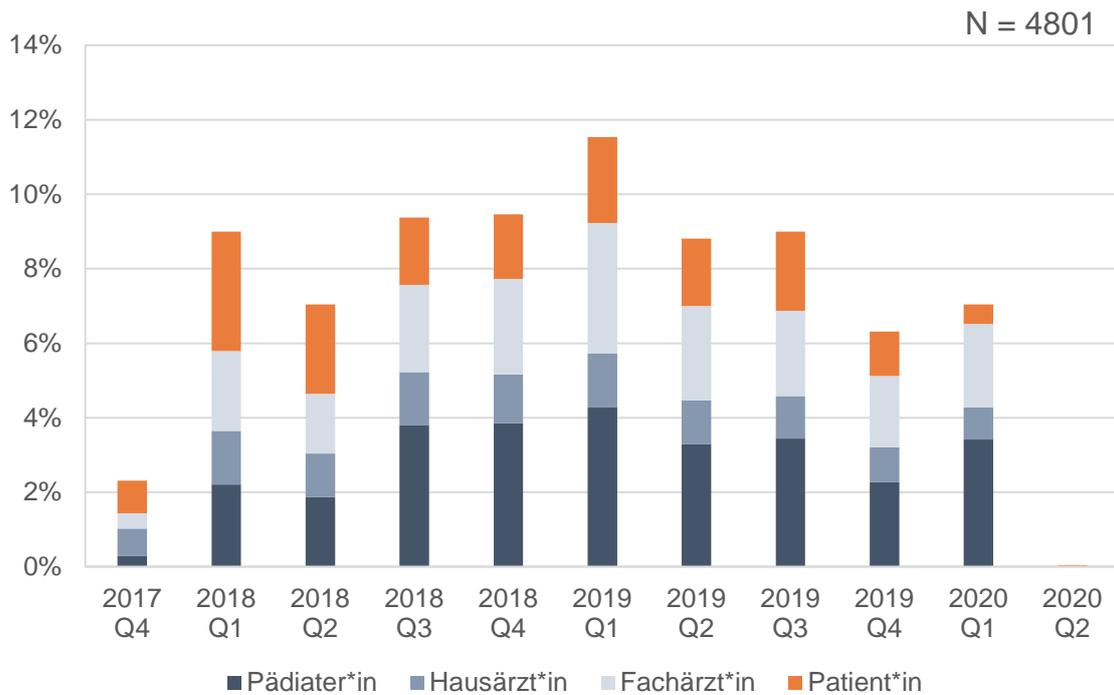


Abbildung 24: Zuweisungen LK 1 & 2 aus dem ambulanten Sektor über den Projektverlauf vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (N = 4801)

Insbesondere die Zuweisungen aus den Unikliniken nahmen leicht bis zum 2. Quartal 2019 zu, nahmen dann ab und blieben dann in den letzten Quartalen stabil. Zuweisungen aus peripheren Kliniken spielten kaum eine Rolle (s. Abbildung 25).

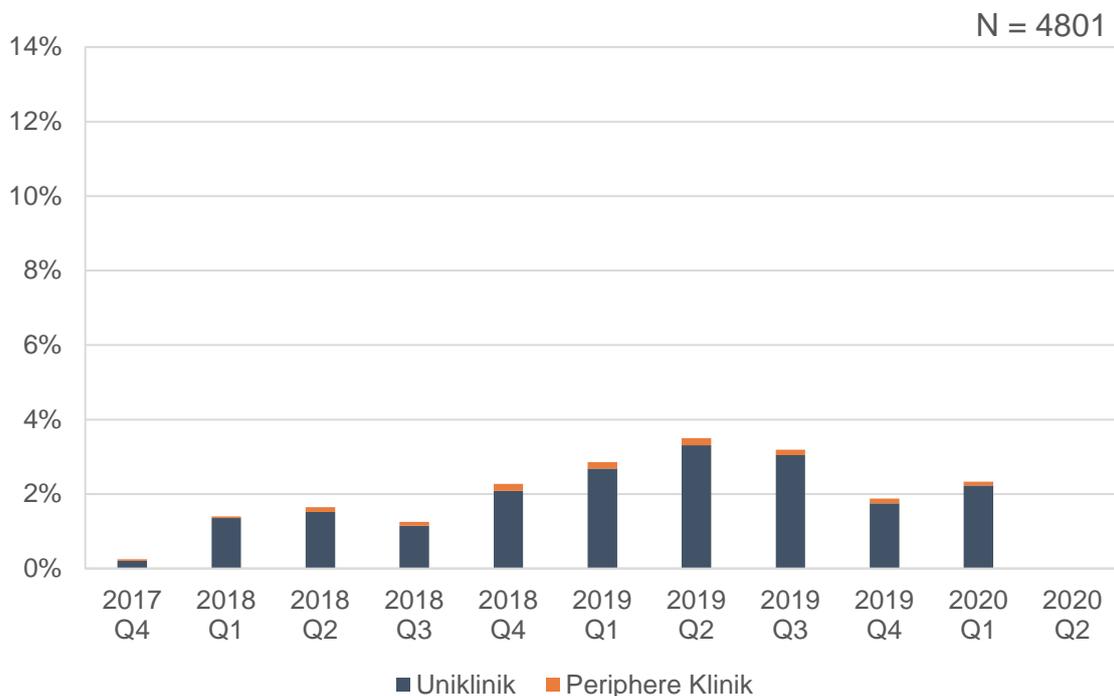


Abbildung 25: Zuweisungen LK 1 & 2 aus dem stationären Sektor über den Projektverlauf vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (N = 4801)

7.3. Verweis in Versorgungsstruktur

Von den insgesamt 4801 LK 1 & 2-Patient*innen (fehlend n = 1) wurden 87,9 % in die Versorgungsstruktur verwiesen. Von den 1193 Patient*innen mit einer Diagnosestellung in TNAMSE wurden 90,4 % in die Versorgungsstruktur verwiesen. Die 2832 Patient*innen mit Verdachtsdiagnosen wurden in 89,8 % der Fälle und die 775 Patient*innen ohne Verdachtsdiagnose wurden in 77,0 % der Fälle in die Versorgungsstruktur verwiesen. Nach LK 3 wurden 6,3 % der LK 1 & 2-Patient*innen verwiesen.

Etwas mehr als die Hälfte der 1193 Patient*innen mit Diagnosestellungen (fehlend n = 114) und der 2832 Patient*innen mit Verdachtsdiagnosen (fehlend n = 289) wurden in eine indikator-spezifische Ambulanz verwiesen, gefolgt von einem Verweis in eine andere Hochschulambulanz am eigenen Zentrum. Die 775 Patient*innen ohne Verdachtsdiagnose (fehlend n = 178) wurden am häufigsten an indikatorspezifische Ambulanzen (38,2 %) und dann an niedergelassene Fachärzt*innen (18,1 %) verwiesen. Am seltensten wurde in allen drei Kategorien der Diagnosesicherung an ein anderes ZSE verwiesen. Zu weiteren Details s. Abbildung 26 und Anhang 2.8.1.

In die Versorgungsstruktur wurden 95,8 % der 336 Patient*innen mit einer klinisch gesicherten SE und 85,5 % der 586 Patient*innen mit einer genetisch gesicherten SE sowie 94,5 % der 271 Patient*innen mit einer häufigen Erkrankung verwiesen.

Patient*innen mit genetisch und klinisch gesicherte SE wurden am häufigsten in indikatorspezifische Ambulanzen verwiesen, Patient*innen mit der Diagnose einer häufigen Erkrankung an niedergelassene Fachärzt*innen (s. Anhang 2.8.2.).

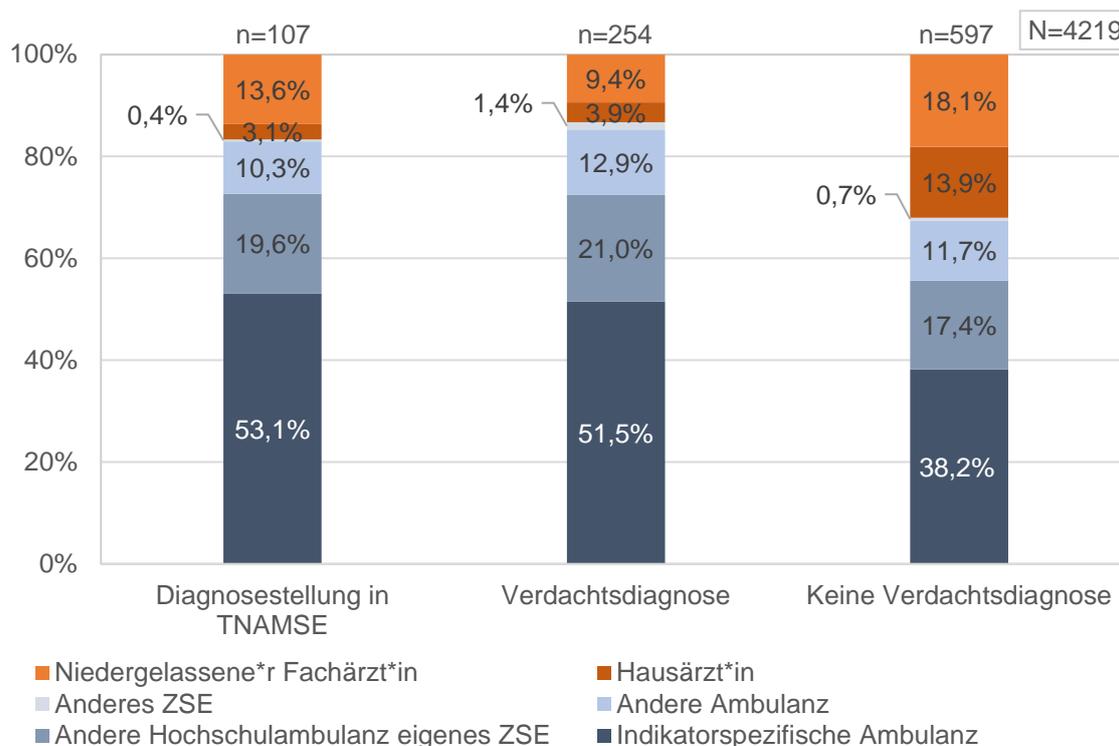


Abbildung 26: Verweis in die Versorgungsstruktur nach Diagnosesicherung bei Eintritt in LK 1 (Gesamtpopulation LK 1 & 2: N = 4801; keine Angabe zur Diagnosesicherung: n = 1; keine Angabe zum Verweis in die Versorgungsstruktur: n = 581)

8. Wissenstransfer

Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit SE durch Wissenstransfer bei, indem systematisch und IT-gestützt

- (1) SE mit Orpha-Nr. kodiert,
- (2) SE-Diagnosen, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, gesondert dokumentiert wurden,
- (3) Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen mit HPO-Term-Nummern dokumentiert
- (4) und Diagnosebeschreibungen erfasst wurden?

Von allen 922 SE-Diagnosen wurden 89,4 % mit Orpha-Nummern dokumentiert. Für 10,6 % der SE-Diagnosen, für die es noch keine Orpha-Nummer gab, fand eine Dokumentation mit einer Dummy-Variable statt. Von den 586 genetisch gesicherten SE wurden 84,6 % mit Orpha-Code und 15,4 % mit der Dummy-Variable dokumentiert. Dagegen wurden 97,6 % mit Orpha-Nr. und 2,4 % mit Dummy-Variable bei den klinisch gesicherten SE dokumentiert (s. Abbildung 27).

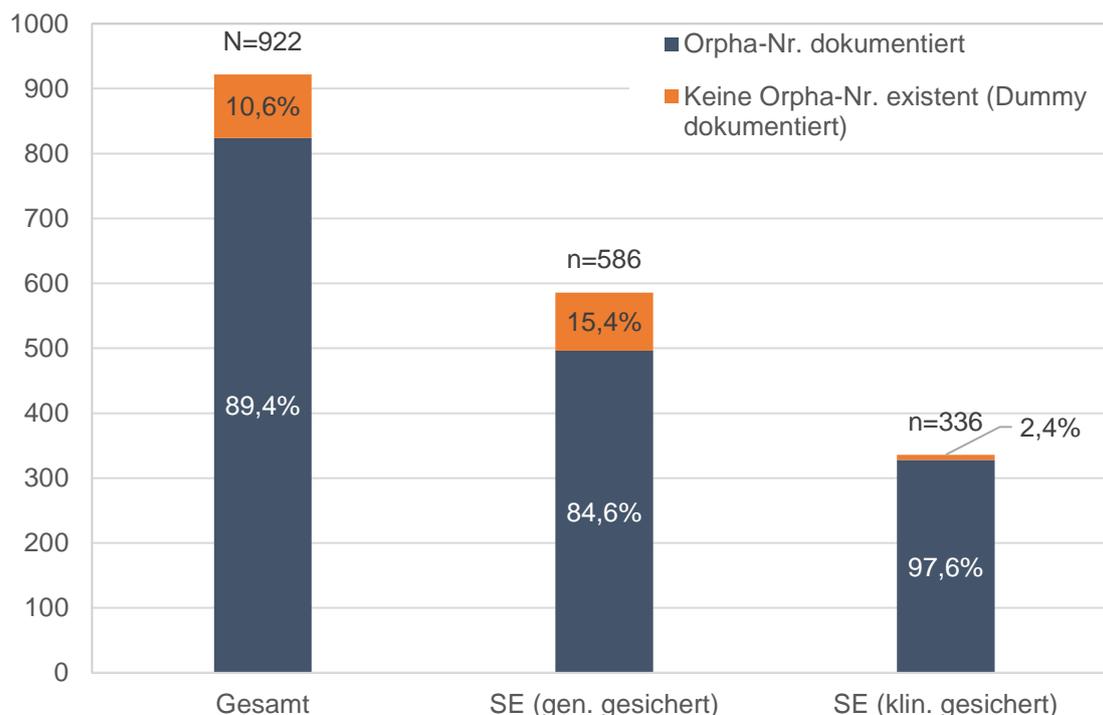


Abbildung 27: Codierung von SE mit Orpha-Nummern und Orpha-Dummy-Variable (N = 922 (n(gen. SE) = 586; n(klin. SE) = 336)

Eine Dokumentation mit HPO-Term-Nummer fand für 48,3 % der 775 Fälle ohne Verdachtsdiagnose und für 25,9 % der 2832 Verdachtsdiagnosen statt. Darüber hinaus wurden in 22,1 % der 4801 Fälle mit Eintritt in LK 1 zusätzlich ein Kommentar zur Diagnose eingetragen (s. Anhang 2.9.1. und 2.9.2.).

III. Implementierung von LK 1 & 2 (RE-AIM)

Für die Einordnung der Ergebnisse wurden die zuvor für RE-AIM festgelegten Benchmarks für die Implementierung (□ 70 = hoch, □ 40 = mittel, ≤ 39 = niedrig) auf Zentrebene herangezogen. Darüber hinaus wurde beschrieben, inwiefern die einzelnen Indikatoren in den einzelnen Zentren umgesetzt wurden. Es wurde das „Ob“ bewertet und das „Wie“ beschrieben.

Für den Soll/Ist Vergleich auf Zentrebene bei dem Kriterium Adoption wurde als Grundlage die Fallzahlenübersicht an den Projektträger vom 31.03.2020 herangezogen.

Für die nachhaltige Umsetzung in Routineprozesse (Maintenance) wurde die Implementierung als Proportion der gemittelten Indikatoren 2 - 6 von Implementation auf Zentrebene über den Projektverlauf untersucht. Es konnte kein Indikator für die stattgefundenene Dokumentation in den Datenquellen über einen bestimmten Zeitraum herangezogen werden. Zwar existierte ein „Datum Fallabschluss“ in der Access DB, aber durch die Öffnungsmöglichkeit der Access DB nach einem dokumentierten Fallabschluss konnte diese Variable nicht herangezogen werden.

1. Reach

Von den 4801 Patient*innen mit Eintritt in LK 1 durchliefen 3820 Patient*innen den TNAMSE-Prozess und wurden als „case completed“ (79,6 %) abgeschlossen (s.o. E.II.1.1.2.). Demnach war die Erreichbarkeit von LK 1 & 2 für die Zielgruppe hoch (> 70 %).

2. Effectiveness

Für 4800 von 4801 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 1 wurde eine Diagnosesicherung entsprechend der TNAMSE-Kategorisierung der Patient*innen vorgenommen. Die Diagnose-dauer wurde für 4763 von 4800 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 1 erfasst (99,2 %). Demnach trug TNAMSE durch das Erfassen von Kategorien der Diagnosesicherung und der Diagnosedauer in hohem Maß (> 70 %) zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit SE bei.

3. Adoption

In allen 9 TNAMSE-Zentren wurden Patient*innen in LK 1 und LK 2 abgeschlossen. Demnach wurde von 100 % der Zentren LK 1 & 2 umgesetzt. Die Adoption ist demnach mit hoch zu bewerten (> 70 %).

Auffällig ist, dass ein Zentrum für fast 25,0 % der Rekrutierung der Gesamtpopulation von LK 1 & 2 sowie für 31,2 % der LK 2-Patient*innen verantwortlich war. Ein anderes Zentrum war führend mit 21,1 % bei der Umsetzung von LK 1 (s. Tabelle 22).

Tabelle 22: Adoption - Zentren spezifische Umsetzung von LK 1 & 2

	LK 1		LK 2		Gesamt	
	N=2522		N=2279		N=4801	
Zentrum A	86	(3,4%)	251	(11,0%)	337	(7,0%)
Zentrum B	532	(21,1%)	83	(3,6%)	615	(12,8%)
Zentrum C	361	(14,3%)	141	(6,2%)	502	(10,5%)
Zentrum D	88	(3,5%)	215	(9,4%)	303	(6,3%)
Zentrum E	196	(7,8%)	85	(3,7%)	281	(5,9%)
Zentrum F	470	(18,6%)	712	(31,2%)	1182	(24,6%)
Zentrum G	140	(5,6%)	227	(10,0%)	367	(7,6%)
Zentrum H	398	(15,8%)	283	(12,4%)	681	(14,2%)
Zentrum I	251	(10,0%)	282	(12,4%)	533	(11,1%)

4. Implementation

Bezugsgröße für die Überprüfung der Aktivitäten zur Implementierung waren nur die Zentren, die diese auch tatsächlich umgesetzt haben („Adoption“).

1. IT-gestützte und benutzergeführte Dokumentation (Access Datenbank)

Aufgrund der Struktur der gelieferten Daten war ersichtlich, dass alle 9 Zentren (100 %) die Access Datenbank als Datenquelle zur Datenerhebung nutzten. Damit war die Implementierbarkeit der Access Datenbank hoch (> 70 %).

2. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen

Eine Bündelung von Expertenwissen in Form von mindestens einer Fallkonferenz pro Patient*in fand jeweils in LK 1 und LK 2 in allen 9 Zentren zu 100 % statt (s. Anhang 3.1.). Die Umsetzbarkeit von Fallkonferenzen als wesentlicher Bestandteil des TNAMSE-Prozesses war demnach für LK 1 & 2 hoch (> 70 %).

3. Kooperation: Versand Unterlagen Erstkontakt

Eine Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen durch den Versand der Unterlagen Erstkontakt fand in allen 9 Zentren (100 %) statt. 4 Zentren erfüllten dies zu 100 %, die übrigen 5 ZSE lagen mit mindestens 98,2 % nur knapp darunter (s. Tabelle 23). Insofern kann von einer hohen Implementierbarkeit (> 70 %) hinsichtlich der Kooperation ausgegangen werden.

Tabelle 23: Kooperation - Versand Unterlagen Erstkontakt

Versand Unterlagen EK erfolgt										
	Zentrum									
	A	B	C	D	E	F	G	H	I	Gesamt
	N=337	N=615	N=502	N=303	N=281	N=1182	N=367	N=681	N=533	N=4801
Ja	331 (98,2%)	613 (99,7%)	496 (98,8%)	302 (99,7%)	280 (99,6%)	1182 (100,0%)	367 (100,0%)	681 (100,0%)	533 (100,0%)	4785 (99,7%)
Nein	6 (1,8%)	2 (0,3%)	6 (1,2%)	1 (0,3%)	1 (0,4%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	16 (0,3%)

4. Koordination: Vorbereitung FK ausgefüllt (Gesamtzeitraum)

In allen 9 TNAMSE-ZSEs (100 %) fand eine Koordination in Form der Vorbereitung der Fallkonferenzen (Datenfeld ausgefüllt) statt. In den einzelnen Zentren wurde das Feld Vorbereitung der Fallkonferenz für 100 % der Fälle ausgefüllt (s. Anhang 3.2.). Hinsichtlich der koordinierenden Tätigkeiten lag damit eine hohe Implementierbarkeit (> 70 %) vor.

5. Informationstransfer: Verweis in Versorgungsstruktur

Informationen zu Patientenwegen und eine Steuerung durch einen Verweis in die Versorgungsstruktur lagen in allen 9 TNAMSE-Zentren vor (100 %). Bis auf ein Zentrum (26,4 %) wurde von 8 Zentren für 68,9 % - 99,4 % der Fälle in die Versorgungsstruktur verwiesen (s. Tabelle 24). Insofern war die Implementierbarkeit der Steuerung in die Versorgungsstruktur mit hoch (> 70 %) zu bewerten.

Tabelle 24: Implementierung - Verweis in die Versorgungsstruktur

		Zentrum									
		A	B	C	D	E	F	G	H	I	Gesamt
		N=337	N=615	N=502	N=303	N=281	N=1182	N=367	N=681	N=533	N=4801
Ja		89 (26,4%)	424 (68,9%)	498 (99,2%)	276 (91,1%)	225 (80,1%)	1178 (99,7%)	338 (92,1%)	677 (99,4%)	515 (96,6%)	4220 (87,9%)
Nein		248 (73,6%)	191 (31,1%)	4 (0,8%)	27 (8,9%)	56 (19,9%)	4 (0,3%)	29 (7,9%)	4 (0,6%)	18 (3,4%)	581 (12,1%)

6. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr. & Dummy von SE

Als Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissenstransfer in Form von Codierung mit Orpha-Nr. wurden in allen 9 TNAMSE-ZSE (100 %) zwischen 73,8 % - 100 % der Fälle mit Orpha-Nr. codiert. Die Codierung mit Dummy-Variable war freiwillig und erfolgte in den Zentren weniger häufig (max. 26,2 %). Für weitere Details siehe Anhang 3.3. Die Implementierbarkeit einer Codierung mit Orpha-Nr. von SE war damit als hoch (> 70 %) zu bewerten.

Mittelt man die Ergebnisse der herangezogenen Indikatoren 1 - 6 für Implementation, ergab sich eine durchschnittliche Implementierbarkeit von 100 % (> 70 %).

5. Maintenance

Um das Ausmaß bzw. die Nachhaltigkeit der Integration der Intervention in Routineprozesse zu bewerten, wurden die Indikatoren 2 - 6 für die Implementierung über den Zeitraum vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (Rekrutierungsende) sowie für die Postrekrutierungsphase bis 30.06.2020 (letzter Datentransfer) als Proportion auf Zentrenebene gemittelt.

Es ergab sich über den Rekrutierungszeitraum eine stabile Implementierung der jeweiligen Indikatoren. Man erkennt einen kontinuierlichen Anstieg der Proportion der gemittelten Indikatoren auf Zentrenebene hin zur Projektmitte, der zum Ende hin für einige Indikatoren abflacht. Dennoch werden selbst in der Postrekrutierungsphase (2. Quartal 2020) die Projektaktivitäten größtenteils weitergeführt. In der Postrekrutierungsphase erfolgten dann vornehmlich Aktivitäten, die am Ende des TNAMSE-Prozesses stehen.

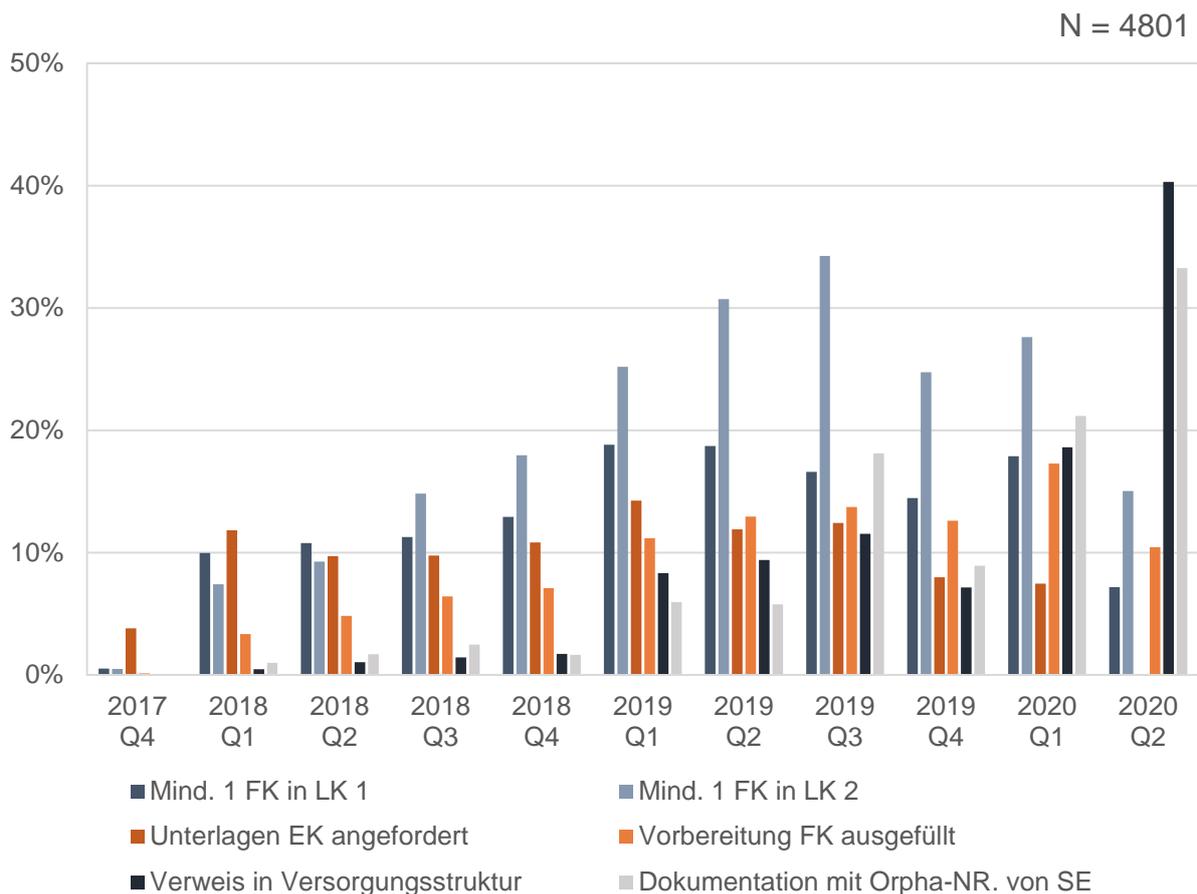


Abbildung 28: Maintenance LK 1 & 2 - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungsphase und Post-Rekrutierungsphase (N = 4801)

IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 1 & 2

1. Kosten Lots*innen

Auf Basis, der unter 3.1.9. vorgestellten Annahmen betragen die Kosten für Lots*innen pro Patient*in in LK 1 durchschnittlich 75,20 EUR, während sich die Kosten für Lots*innen pro Patient*in in LK 2 durchschnittlich auf 22,30 EUR beliefen. Insgesamt betragen die durchschnittlichen Kosten in LK 1 & 2 für Lots*innen pro Patient*in 86,20 EUR. Die Kosten für alle Lots*innen/ärztlichen Koordinator*innen für LK 1 & 2 für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 betragen insgesamt 340.781,80 EUR (s. Anhang 4.1.).

2. Kosten Fallkonferenz und Expertengespräch

Auf Basis der unter 3.1.9. beschriebenen Annahmen beliefen sich in LK 1 & 2 die durchschnittlichen Kosten für eine Fallkonferenz pro Patient*in auf 65,80 EUR. Eine Fallkonferenz in LK 1 kostete durchschnittlich 64,50 EUR pro Patient*in, während die Kosten für eine Fallkonferenz in LK 2 bei durchschnittlich 66,80 EUR lagen. Die Kosten für alle Fallkonferenzen in LK 1 & 2 für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 betragen insgesamt 761.715,10 EUR (s. Anhang 4.2.).

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Ein Expertengespräch pro Patient*in kostete in LK 1 & 2 durchschnittlich 29,30 EUR. Während ein Expertengespräch in LK 1 durchschnittlich 31,40 EUR pro Patient*in kostete, betragen die durchschnittlichen Kosten für ein Expertengespräch in LK 2 23,40 EUR. Die Kosten für alle Expertengespräche in LK 1 & 2 beliefen sich für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 auf insgesamt 5.877,80 EUR (s. Anhang 4.3.).

D.2 Ergebnisse der Evaluation von LK 3 neuro

Datenquelle für die Analyse von LK 3 neuro war ebenfalls die Access Datenbank. Insofern gelten die Vorbemerkungen für die Analyse von LK 1 & 2 entsprechend (siehe D. Ergebnisse der Evaluation; S. 35). LK 3 neuro richtete sich jedoch ausschließlich an Patient*innen im Erwachsenenalter. Die folgenden Analysen inkludierten ebenfalls die Kontaktabbrüche.

I. Einschluss in die Analyse von LK 3 neuro

In die Analyse von LK 3 neuro wurden alle Patient*innen mit mindestens einer Fallkonferenz in LK 3 neuro eingeschlossen. SOP-gemäß sollte es nur den direkten Eintritt in LK 3 neuro geben, obwohl die Datenbank auch eine Dokumentation mit einem Eintritt via LK 1 ermöglichte. Beide Dokumentationsmöglichkeiten werden in der Analyse berücksichtigt. Auch in LK 3 neuro wurden Kontaktabbrüche analog des Intention-to-Treat-Prinzips in die Analyse eingeschlossen und sind in den jeweiligen Auswertungen mit enthalten.

Insgesamt wurden 5177 Fälle mit Einwilligungen in LK 1 & 2 bzw. LK 3 neuro aus der Access Datenbank an die Evaluation übermittelt. Von diesen wurden zunächst 25 Fälle ausgeschlossen, nämlich 21 Fälle mit kurzem Fallabschluss und 4 Fälle, die aufgrund mangelnder Plausibilität nicht auswertbar waren. Von den übriggebliebenen 5152 Fällen wurden 4801 Fälle ohne mindestens eine Fallkonferenz in LK 3 neuro abgetrennt und gesondert als LK 1 & 2 Fälle ausgewertet (s. S. 35). Danach blieben noch 351 Fälle übrig, die in die Analyse von LK 3 neuro eingeschlossen werden konnten. Darunter waren auch 102 Kontaktabbrüche bzw. Fälle, für die kein Fallabschluss möglich war.

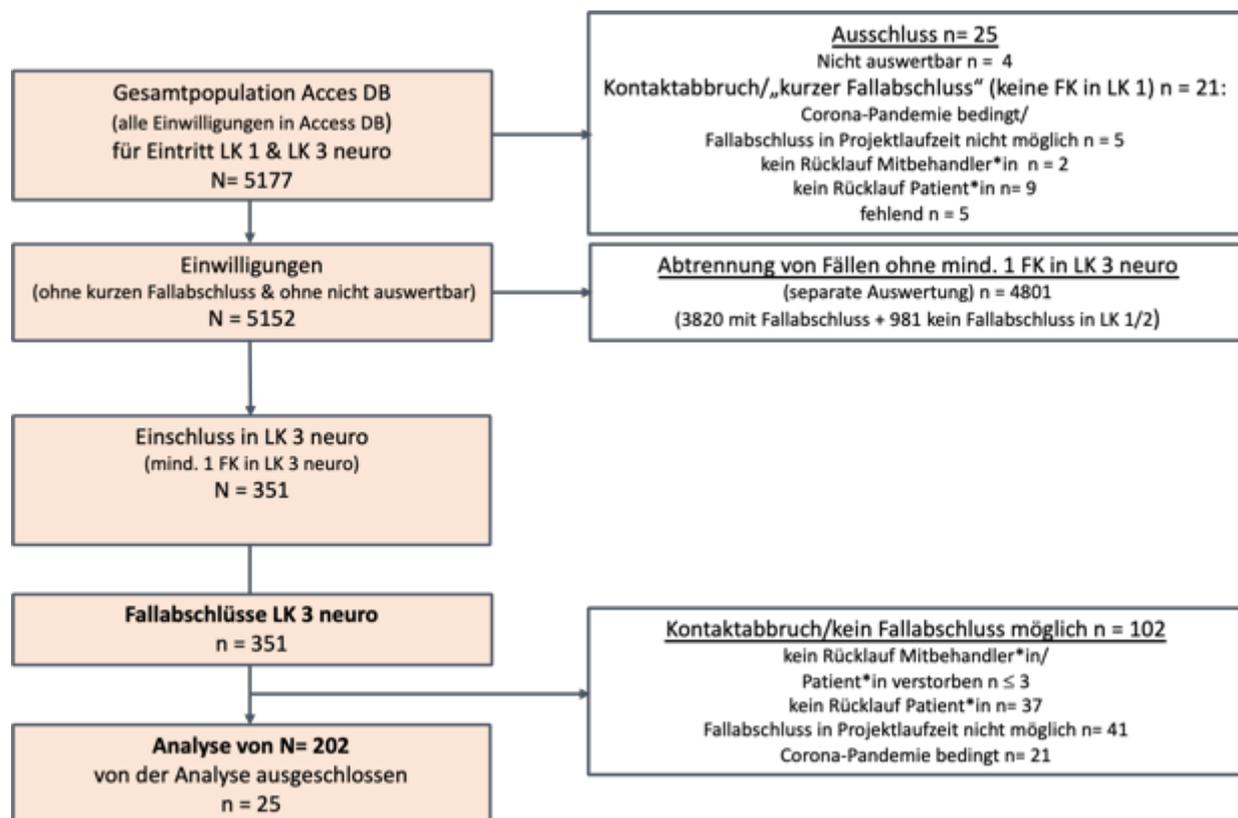


Abbildung 29: Flow Chart - in die Analyse eingeschlossene Population von LK 3 neuro

II. Wirkanalyse LK 3 neuro

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 3 neuro über den Projektverlauf erreichen?

1.1. Zugang zu LK 3 neuro und Charakteristika der Patient*innen

Für die 351 in LK 3 neuro eingeschlossenen Patient*innen erfolgte der Eintritt für 73,2 % per Direkteintritt in LK 3 neuro und für 26,8 % über LK 1 (s. Abbildung 30).

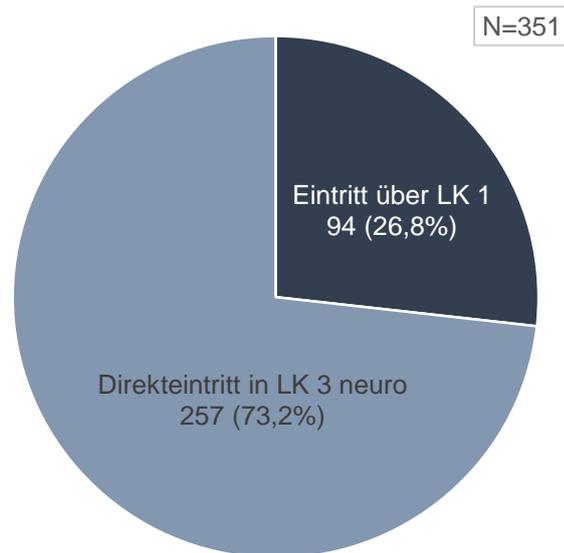


Abbildung 30: Eintritt in LK 3 neuro (N = 351)

In der Population in LK 3 neuro waren etwas mehr weibliche (53,3 %) als männliche (46,7 %) Personen vertreten. Inter/divers wurde nicht angegeben.

Patient*innen in LK 3 neuro hatten ein Durchschnittsalter von 51,1 Jahren (Median 53; RW 0 - 82 Jahre). Mehr als die Hälfte der Patient*innen waren Erwachsene im mittleren Alter und gehörten den Altersklassen 39 - 53 und 54 - 65 Jahre an. Es wurden aber auch Kinder in LK 3 neuro eingeschlossen (s. Tabelle 25).

Tabelle 25: Charakteristika der Patient*innen zur Population in LK 3 neuro*

Geschlecht		N=351
	Fehlend	0 (0,0%)
	Männliche	164 (46,7%)
	Weiblich	187 (53,3%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=351
	Fehlend	2
	Mittelwert	51,1
	SD	18,1
	Median	53,0
	Minimum	0
	Maximum	82
Altersklassen		N=351
	Fehlend	2 (0,0%)
	≤ 38 Jahre	87 (24,9%)
	39 - 53 Jahre	95 (27,2%)
	54 - 65 Jahre	84 (24,1%)
	> 65 Jahre	83 (23,8%)

Anm.: *Tabelle 24 inkludiert ebenfalls Kontaktabbrüche

1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 3 neuro - Gründe

Hinsichtlich der 25 Patient*innen mit „kurzem Fallabschluss“ kann auf E.II.1.2. (S. 38) verwiesen werden. Von den 351 Patient*innen in LK 3 neuro wurden 249 Patient*innen (70,9 %) als „case completed“ in LK 3 neuro abgeschlossen.

Tabelle 26: Kontaktabbrüche und Fallabschlüsse in LK 3 neuro

	N=351	
Kein Abschluss in TNAMSE	102	(29,1%)
Abschluss in TNAMSE	249	(70,9%)

Bei den 102 Patient*innen mit Kontaktabbruch bzw. welche nicht in TNAMSE abgeschlossen werden konnten (29,1 %), war für die Mehrzahl kein Fallabschluss während der Projektlaufzeit möglich (40,2 %). In 37 Fällen erfolgte kein Rücklauf durch die Patient*innen (36,3 %). Es konnten 21 Patient*innen Corona-Pandemie-bedingt nicht während der Projektlaufzeit abgeschlossen werden (20,6 %). Den Kategorien kein Rücklauf durch Mitbehandler*innen/Patient*in verstorben gehörten ≤ 3 Personen an.

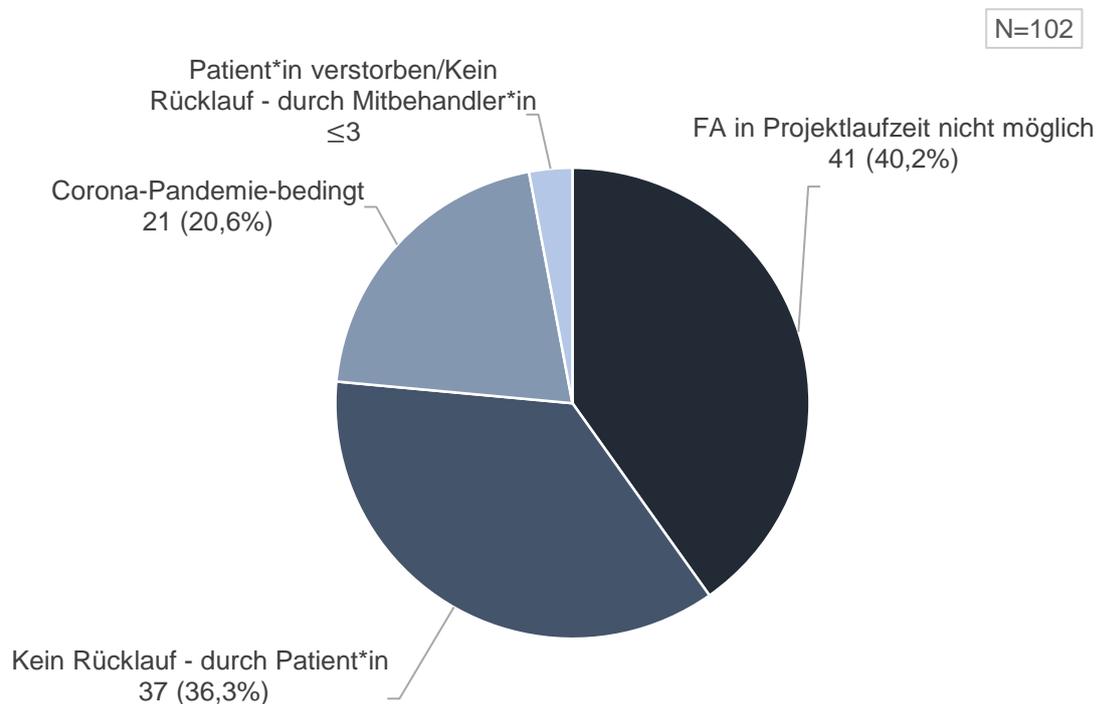


Abbildung 31: Gründe für Kontaktabbrüche in LK 3 neuro (N = 102)

2. Konkretisierung der Eingangsdiagnosen in LK 3 neuro

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen eine Konkretisierung ihrer Eingangs-Diagnosen mit patientenrelevanten Konsequenzen erhielten?*

Ebenso wie für LK 1 & 2 wurden in LK 3 neuro Kategorien für den Grad der Diagnosesicherung von den Expert*innen der Steuerungsgruppe von LK 3 neuro definiert und beim Fallabschluss als Mehrebenenvariablen in der Access Datenbank programmiert. Diese Kategorien wurden für die Analyse übernommen.

Auf der ersten Ebene konnte für LK 3 neuro-Patient*innen der Fall mit einer Bestätigung der Eingangs- bzw. Verdachtsdiagnose, Spezifizierung der Eingangsdiagnose, Bestätigung einer anderen Diagnose, einer Verdachtsdiagnose und keiner Verdachtsdiagnose abgeschlossen werden (Diagnosesicherungen). Auf der nächsten Ebene konnten die drei Kategorien der konkretisierten Eingangsdiagnose (Bestätigung der Eingangsdiagnose, Spezifizierung der Eingangsdiagnose, Bestätigung einer anderen Diagnose) entweder als klinisch gesicherte häufige Erkrankung, klinisch gesicherte bzw. genetisch gesicherte SE klassifiziert werden.

Innerhalb der klinisch gesicherten häufigen Erkrankungen konnte auch hier auf dem nächsten Level zwischen psychosomatischer und nicht psychosomatischer Erkrankung differenziert werden. Für die Verdachtsdiagnosen wurden die Kategorisierungen auf den jeweiligen Ebenen von LK 1 & 2 in der Access Datenbank beibehalten (siehe E.II.2.).

Der Evaluationsfokus lag auf den Kategorien der Diagnosesicherung (Bestätigung der Eingangsdiagnose/Spezifizierung der Eingangsdiagnose/Bestätigung einer anderen Diagnose/ Verdachtsdiagnose/keine Verdachtsdiagnose) sowie auf den Konkretisierungen der Eingangsdiagnosen (häufige und seltenen Erkrankungen). Die folgenden Analysen inkludierten ebenfalls die Kontaktabbrüche.

Zunächst wurden die unterschiedlichen Diagnosekonkretisierungen und anschließend die Charakteristika der Patient*innen ausgewertet.

2.1. Diagnosesicherungen

In LK 3 neuro wurden am häufigsten Verdachtsdiagnosen gestellt. Von den 351 Patient*innen in LK 3 neuro erhielten 186 Patient*innen eine Verdachtsdiagnose (53,5 %). Eine Konkretisierung der Eingangsdiagnose (Bestätigung Spezifizierung/Bestätigung der Eingangsdiagnose bzw. Bestätigung einer anderen Diagnose) erfolgte für insgesamt 127 Patient*innen (36,1 %). Keine Verdachtsdiagnose erhielten 10,8 % Patient*innen.

Von den 351 LK 3 neuro -Patient*innen erhielten 16,2 % eine Spezifizierung und 12,5 % eine Bestätigung der Eingangsdiagnose sowie 7,4 % die Bestätigung einer anderen Diagnose (s. Abbildung 32; Anhang 5.1.1.).

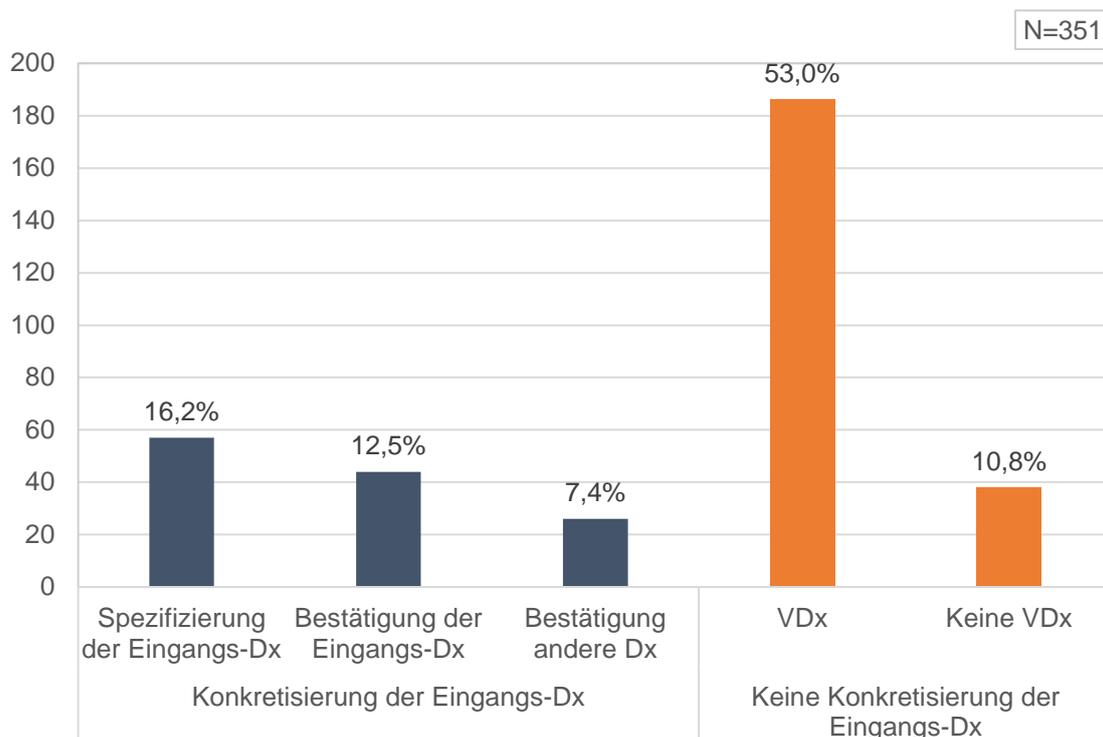


Abbildung 32: Diagnosesicherungen/-konkretisierungen in LK 3 neuro (N = 351)

2.2. Konkretisierung der Eingangsdiagnose

Von den 127 Patient*innen mit der Konkretisierung einer Eingangsdiagnose erhielten Patient*innen überwiegend (80,3 %) die Diagnose einer SE und 19,7 % die Diagnose einer häufigen Erkrankung. Die 127 konkretisierten Eingangsdiagnosen in LK 3 neuro entfielen zu 46,5 % auf genetisch und 33,9 % auf klinisch gesicherten SE (s. Abbildung 33; Tabelle 27).

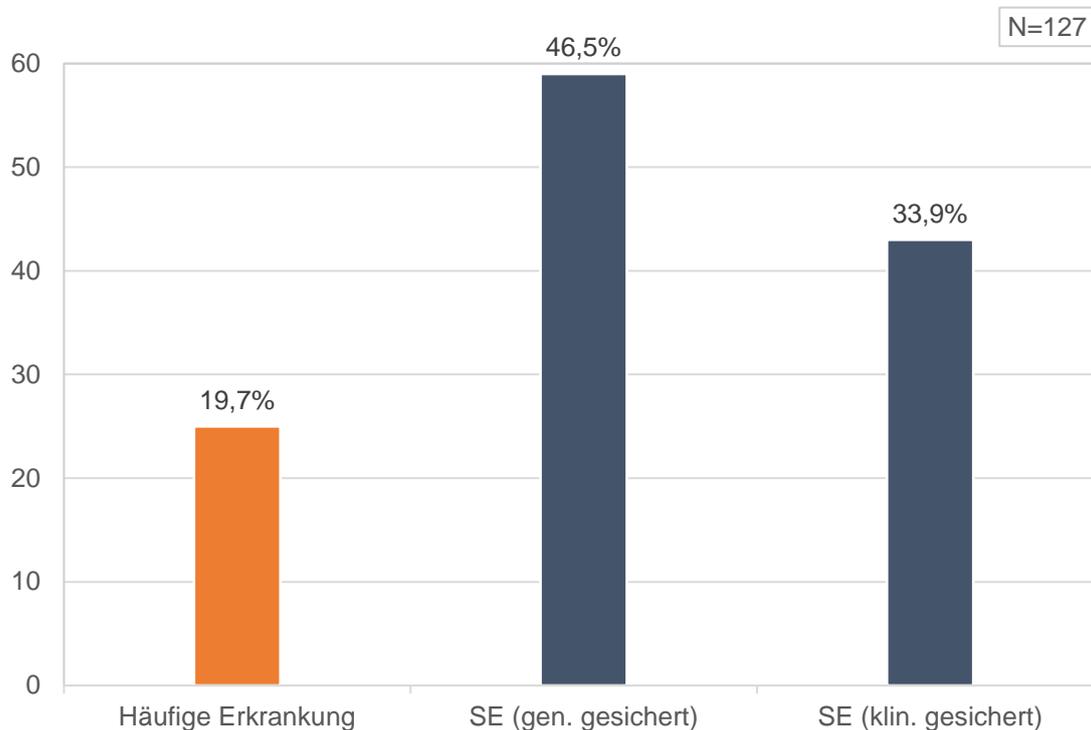


Abbildung 33: Konkretisierung der Eingangsdiagnose (häufige und seltene Erkrankung) (N = 127)

Von den 127 Konkretisierungen der Eingangsdiagnosen (gesamt) entfielen 12,6 % auf psychosomatische häufige Erkrankungen und 7,1 % auf häufige Erkrankungen ohne Psychosomatik (s. Tabelle 27). Von den insgesamt 25 diagnostizierten häufigen Erkrankungen waren es 16 psychosomatische Erkrankungen (64,0 %). Zu weiteren Details, inklusive der Verdachtsdiagnosekategorien s. Anhang 5.1.2.f.

Tabelle 27: Konkretisierung der Eingangsdiagnose und häufige Erkrankungen (mit/ohne Psychosomatik) und SE (klinisch/genetisch gesichert)

N=127		
Häufige Erkrankungen	25	(19,7%)
psychosomatisch	16	(12,6%)
nicht psychosomatisch	9	(7,1%)
Seltene Erkrankungen	102	(80,3%)
genetisch gesichert	59	(46,5%)
klinisch gesichert	43	(33,9%)

2.3. Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen

Unter den 351 Patient*innen mit Diagnosesicherung waren 53,3 % männliche und 46,7 % weibliche Personen.

Das weibliche Geschlecht war etwas häufiger als das männliche Geschlecht vertreten in der Gruppe der Patient*innen ohne Verdachtsdiagnose (57,9 %), der Gruppe mit Verdachtsdiagnose (53,2 %), der Kategorie mit Bestätigung der Eingangsdia gnose (54,5 %) und einer anderen Diagnose (53,8 %). Etwas gleicher verteilt waren die Geschlechter in der Gruppe der spezifizierten Eingangsdia gnosen mit 50,9 % männliche und 49,1 % weibliche Personen.

In der Gruppe „Bestätigung der Eingangsdia gnose“ waren die Patient*innen mit einem durchschnittlichen Alter von 56,7 Jahren eher älter (Median 61; RW 19 – 81 Jahre). Zu weiteren Details der altersmäßigen Verteilung s. Tabelle 28.

Tabelle 28: Diagnosesicherungen und Charakteristika der Patient*innen in LK 3 neuro

	Spezifizierung der Eingangs- Dx	Bestätigung der Eingangs- Dx	Bestätigung andere Dx	VDx	Keine VDx	Gesamt
Geschlecht	N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
Fehlend	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Männlich	29 (50,9%)	20 (45,5%)	12 (46,2%)	87 (46,8%)	16 (42,1%)	164 (46,7%)
Weiblich	28 (49,1%)	24 (54,5%)	14 (53,8%)	99 (53,2%)	22 (57,9%)	187 (53,3%)
Inter/Divers	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)	N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
Fehlend	0	0	0	2	0	2
Mittelwert	51,2	56,7	47,2	50,0	52,1	51,1
SD	16,9	17,5	18,4	18,1	19,7	18,1
Median	53,0	61,0	52,5	52,0	52,0	53,0
Minimum	18	19	18	0	14	0
Maximum	80	81	80	82	82	82
Alters- klassen	N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
Fehlend	0 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)
≤ 38 Jahre	15 (26,3%)	8 (18,2%)	9 (34,6%)	45 (24,5%)	10 (26,3%)	87 (24,9%)
39 - 53 Jahre	16 (28,1%)	7 (15,9%)	6 (23,1%)	55 (29,9%)	11 (28,9%)	95 (27,2%)
54 - 65 Jahre	14 (24,6%)	13 (29,5%)	8 (30,8%)	45 (24,5%)	4 (10,5%)	84 (24,1%)
> 65 Jahre	12 (21,1%)	16 (36,4%)	≤ 3	39 (21,2%)	13 (34,2%)	83 (23,8%)

2.4. Konkretisierungen der Eingangsdiagnose und Charakteristika der Patient*innen

Von den 25 häufigen Erkrankungen entfielen mehr auf das weibliche (56,0 %) als auf das männliche Geschlecht (44,0 %). Auch bei den 59 Personen mit genetisch gesicherten SE waren mit 52,5 % etwas mehr weibliche als männliche (47,5 %) Personen vertreten. Dagegen überwog das männliche Geschlecht etwas mit 51,2 % gegenüber den männlichen Teilnehmern mit 48,8 % bei den 43 klinisch gesicherten SE.

Personen mit einer genetisch gesicherten SE waren mit einem Durchschnittsalter von 46,1 Jahren (Median 46; RW 18 - 77 Jahre) eher in den unteren Altersklassen, wohingegen in der Gruppe der klinisch gesicherten SE eher ältere Erwachsene mit durchschnittlich 62,7 Jahre (Median 65; RW 21 - 81 Jahre) beobachtet wurden (s. Tabelle 29).

Tabelle 29: Konkretisierung der Eingangsd Diagnosen (HE/SE) und Charakteristika der Patient*innen in LK 3 neuro

		Häufige Erkrankung	SE (gen. gesichert)	SE (klin. gesichert)	Gesamt
Geschlecht		N=25	N=59	N=43	N=127
	Fehlend	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
	Männlich	11 (44,0%)	28 (47,5%)	22 (51,2%)	61 (48,0%)
	Weiblich	14 (56,0%)	31 (52,5%)	21 (48,8%)	66 (52,0%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=25	N=59	N=43	N=127
	Fehlend	0	0	0	0
	Mittelwert	49,1	46,1	62,7	52,3
	SD	18,2	16,0	14,8	17,7
	Median	53,0	46,0	65,0	55,0
	Minimum	18	18	21	18
	Maximum	80	77	81	81
Altersklassen		N=25	N=59	N=43	N=127
	Fehlend	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
	≤ 38 Jahre	8 (32,0%)	20 (33,9%)	4 (9,3%)	32 (25,2%)
	39 - 53 Jahre	6 (24,0%)	18 (30,5%)	5 (11,6%)	29 (22,8%)
	54 - 65 Jahre	8 (32,0%)	14 (23,7%)	13 (30,2%)	35 (27,6%)
	> 65 Jahre	≤ 3	7 (11,9%)	21 (48,8%)	31 (24,4%)

Von den 16 häufigen, psychosomatischen Erkrankungen entfielen 10 auf das weibliche Geschlecht (62,5 %) gegenüber 6 auf das männliche Geschlecht (37,5 %). Für weitere Details zur Altersverteilung sowie zu den Charakteristika von Patient*innen mit Verdachtsdiagnosekategorien s. Anhang 5.1.4. und 5.1.5.

2.5. Diagnosekonkretisierungen und patientenrelevante Konsequenzen

Bei der Bewertung der Konsequenzen der Konkretisierungen der Eingangsd Diagnosen (häufige Erkrankungen, genetisch und klinisch gesicherten SE) durch die Lots*innen und medizinischen Koordinator*innen wurde mehrheitlich für genetisch gesicherte SE die bessere prognostische

Einschätzung, Vermeidung weiterer Diagnostik und die Bedeutung für eine genetische Beratung bejaht.

Die therapeutische Relevanz der Diagnosestellung wurde am häufigsten für die Diagnosen von häufigen Erkrankungen (92,0 %) bejaht. Für klinisch gesicherte SE wurde dies für 61,0 % verneint und für klinisch gesicherten SE für 51,2 %. Überwiegend wurde eine bessere prognostische Einschätzung für häufige Erkrankungen (100,0 %), für genetisch gesicherte SE (96,6 %) und auch für klinisch gesicherte SE (65,1 %) gesehen. Eine hohe Relevanz bei der Vermeidung weiterer Diagnostik wurde insbesondere der Diagnose häufiger Erkrankungen (100,0 %) und genetisch gesicherter SE (98,3 %), aber auch klinisch gesicherten SE (65,1 %) attestiert. Die Bedeutung für eine genetische Beratung wurde hauptsächlich für genetisch gesicherte SE (96,6 %) und klinisch gesicherte SE (27,9 %) anerkannt (s. Abbildung 34; Anhang 5.1.6.)

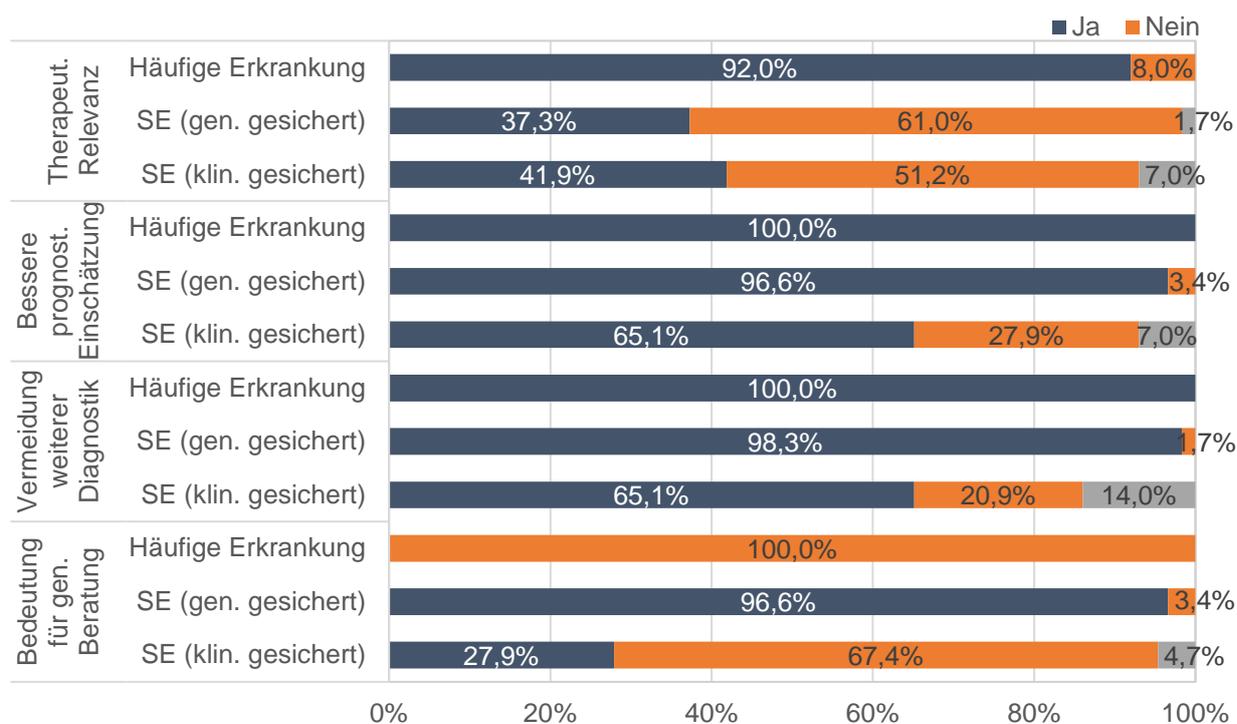


Abbildung 34: Konkretisierung der Eingangsd Diagnosen und patientenrelevante Konsequenzen in LK 3 neuro (N = 127: (n(HE) = 25, n(gen. SE) = 59, n(klin. SE) = 43)

3. Diagnosekonkretisierung und Zugang zu innovativer Diagnostik (LK 3 neuro)

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem die Patient*innen Diagnosen durch Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) konkretisiert erhielten?*

Der Analysefokus der Evaluation bezog sich auf die innovative genetische Diagnostik in Form der Exom-Sequenzierung, da diese Diagnostikart noch nicht in der gesetzlichen Regelversorgung verankert ist.

3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung

Von den 351 LK 3 neuro-Patient*innen erhielten 247 in einer Fallkonferenz die Indikation für eine Exom-Sequenzierung (WES) (70,4 %), 104 Patient*innen erhielten keine Empfehlung für eine Exom-Sequenzierung (29,6 %) (s. Abbildung 35).

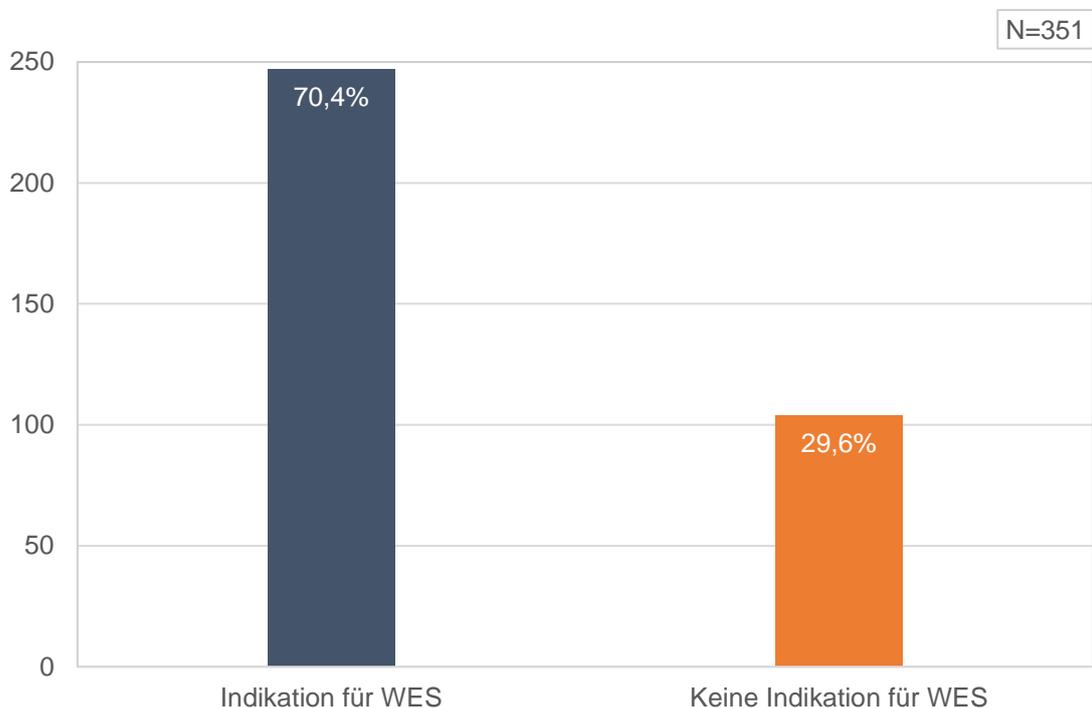


Abbildung 35: Indikation für Exom-Sequenzierung (N = 351)

Von den 247 Patient*innen mit einer Indikation für eine Exom-Sequenzierung erfolgte für 149 Patient*innen eine Exom-Sequenzierung (60,3 %), bei 27 Patient*innen wurde der Einzelfallantrag (EFA) abgelehnt (10,9 %), und bei 17 Patient*innen kam es zu keiner Einleitung einer Exom-Sequenzierung (6,9 %). Corona-Pandemiebedingt bzw. wegen Projektendes erhielten 54 Patientinnen (21,9 %) keine Exom-Sequenzierung (s. Abbildung 36).

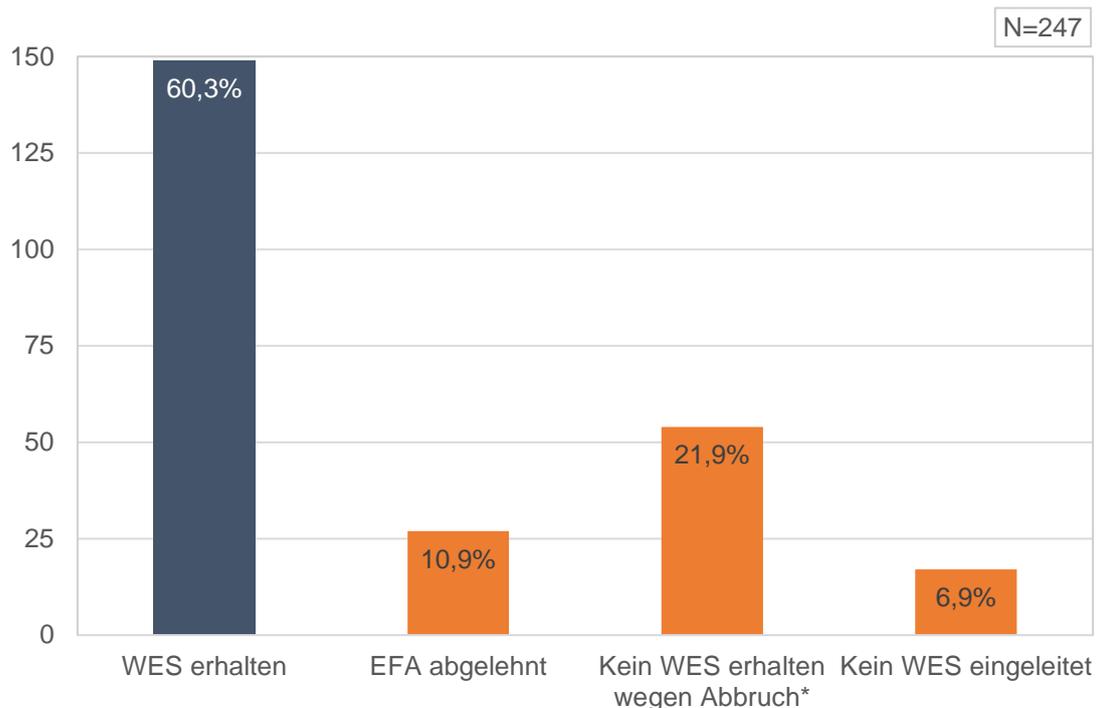


Abbildung 36: Zugang Exom-Sequenzierung mit Indikation für Exom-Sequenzierung (N = 247)

3.2. Einbindung von assoziierten Forschungsvorhaben

Im Rahmen des Exom-Sequenzierprozesses von LK 3 neuro partizipierte niemand an dem assoziierten Forschungsvorhaben PEDIA und ließ sich auch nicht in der Münchener Exom Datenbank registrieren.

3.3. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung

Von den 145 erfolgten Exom-Sequenzierungen innerhalb der Innovativen Diagnostik 1 wurden 43 via Einzelfallantrag (29,7 %) und 102 über Hochschulambulanzen (70,3 %) finanziert. In 4 Fällen erfolgte eine Exom-Sequenzierung per Innovativer Diagnostik 2 und dies via Einzelfallantrag (s. Tabelle 30).

Tabelle 30: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart

	Innovative Diagnostik 1		Innovative Diagnostik 2		Gesamt	
	N=145		N=4		N=149	
Einzelfallantrag	43	(29,7%)	4	(100,0%)	47	(31,5%)
Hochschulambulanz	102	(70,3%)	0	(0,0%)	102	(68,5%)

3.4. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger

Von den 125 per Einzelfall beantragten Exom-Sequenzierungen wurden 47 genehmigt und 27 abgelehnt. 51 Patient*innen erhielten keine Exom-Sequenzierung wegen Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt.

Von den 47 durchgeführten Exom-Sequenzierungen wurden 55,3 % von den Projekt-Krankenkassen AOK und Barmer genehmigt. Andere Krankenkassen genehmigten 44,7 % der durchgeführten Exom-Sequenzierungen. Von den 27 abgelehnten Einzelfallanträgen wurden die meisten von anderen Krankenkassen abgelehnt (96,3 %), während nur 3 der abgelehnten Exom-Sequenzierungen von den Projekt-Krankenkassen abgelehnt wurden. Wegen Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt konnten 51 Patient*innen keine Exom-Sequenzierung erhalten (s. Tabelle 31).

Tabelle 31: Exom-Sequenzierung und Finanzierung (Einzelfallantrag) durch Krankenkassen

	WES erhalten		EFA abgelehnt		Kein WES erhalten wegen Abbruch		Gesamt
	N=47		N=27		N=51		
AOK/Barmer	26	(55,3%)	≤ 3		29	(56,9%)	56 (44,8%)
Andere KK	21	(44,7%)	26	(96,3%)	22	(43,1%)	69 (55,2%)

3.5. Exom-Sequenzierung und Diagnosen

Von den 351 Diagnosesicherungen in LK 3 neuro erfolgten 57,5 % ohne Exom-Sequenzierung und 42,5 % mit Exom-Sequenzierung.

In der Gruppe „Bestätigung der Eingangsd Diagnose“ (N = 44) erhielten 8 Fälle (18,2 %), in der Kategorie „Bestätigung andere Diagnose“ (N = 26) ≤ 3 Fälle eine Exom-Sequenzierung. Ohne Exom-Sequenzierung erfolgte dies in der Kategorie „Bestätigung einer anderen Diagnose“ für 88,5 % und in der Gruppe „Bestätigung der Eingangsd Diagnose“ für 81,8 %. In der Kategorie Spezifizierung der Eingangsd Diagnose (N = 57) erhielten 36,8 % keine Exom-Sequenzierung gegenüber 63,2 % mit Exom-Sequenzierung. Von den 186 Verdachtsdiagnosen erfolgten 56,5 % ohne Exom-Sequenzierung und 43,5 % mit Exom-Sequenzierung. In der Kategorie keine Verdachtsdiagnose (N = 38) erhielten 44,7 % keine Exom-Sequenzierung und 55,3 % eine Exom-Sequenzierung (s. Abbildung 37).

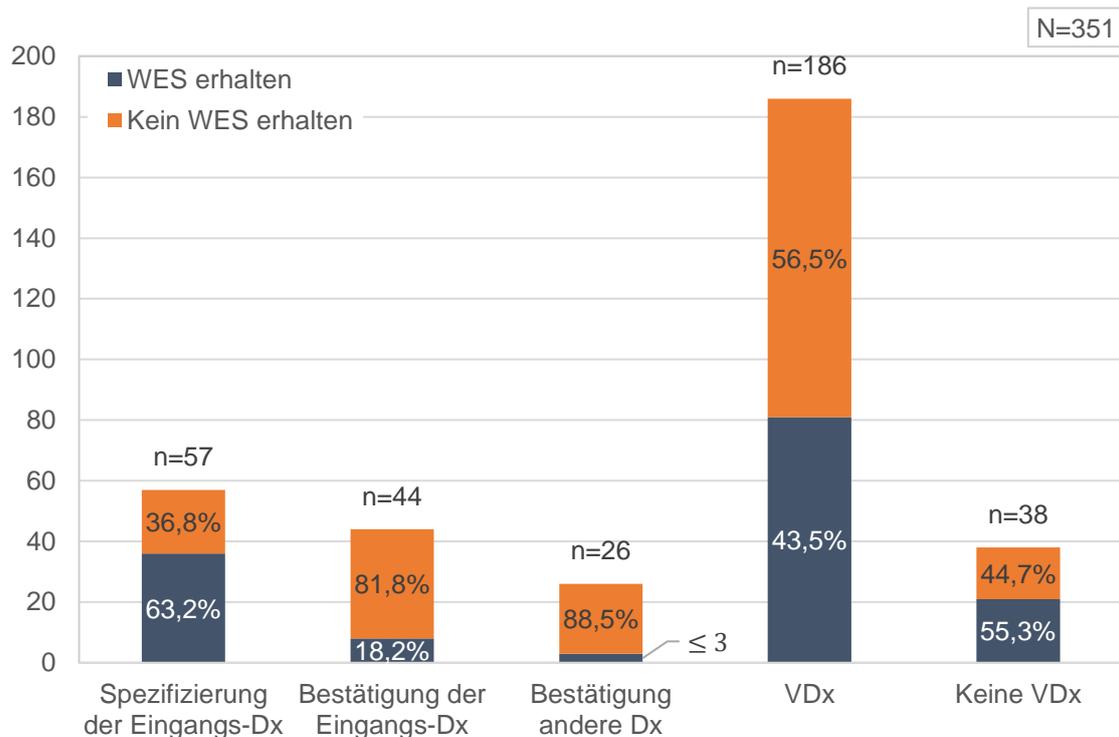


Abbildung 37: Diagnosesicherung/-konkretisierung und Exom-Sequenzierung (N = 351)

3.5.1. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konkretisierung/Konfirmation der Eingangsdiagnosen

Um den Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und der Konkretisierung der Eingangsdiagnose für die Patient*innen in LK 3 neuro näher zu untersuchen, wurde das relative Risiko (RR) für die zwei Gruppen mit und ohne Exposition (Exom-Sequenzierung) im Hinblick auf eine Konkretisierung der Eingangsdiagnose (Spezifizierung/Bestätigung der Eingangsdiagnose, Bestätigung andere Diagnose) und keine Konkretisierung der Eingangsdiagnose (Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen) berechnet. Die Berechnung des relativen Risikos bei einem 95 %-Konfidenzintervall ergab ein RR von 0,8 (95 %-KI [0,6 – 1,1]) (s. Tabelle 32).

Tabelle 32: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risiko

WES erfolgt * Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE

Anzahl		Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE		
		Dx	Keine Dx (VDx+keine VDx)	Gesamt
WES erfolgt	Ja	47	102	149
	Nein	80	122	202
Gesamt		127	224	351

RR = 0,8; 95 %-KI [0,6 – 1,1]

Demnach hatten Patient*innen in LK 3 neuro mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 20 % geringere Wahrscheinlichkeit, als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung, eine Konkretisierung der Eingangsdiagnose zu erhalten.

3.5.2. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konkretisierung der Eingangsdiagnosen bei Indikation nach Fallkonferenz

Von den 247 Patient*innen mit Indikation zur Exom-Sequenzierungen nach einer Fallkonferenz erhielten 60,3 % eine und 39,7 % keine Exom-Sequenzierung.

Von den 64 Konkretisierungen der Eingangsdiagnose (Spezifizierung/Bestätigung der Eingangsdiagnose, Bestätigung andere Diagnosen) erfolgten 73,4 % mit Exom-Sequenzierung und 26,6 % ohne Exom-Sequenzierung. Mit Exom-Sequenzierungen erfolgten 80,0 % der Spezifizierung (N = 45) und 50,0 % der Bestätigung der Eingangsdiagnosen (N = 16). Alle 3 bestätigten anderen Diagnosen erhielten eine Exom-Sequenzierung.

Von den 154 Verdachtsdiagnosen wurden 52,6 % mit Exom-Sequenzierung und 47,4 % ohne Exom-Sequenzierung gestellt. In der Kategorie keine Verdachtsdiagnose (N = 29) erhielten 72,4 % der Patient*innen eine Exom-Sequenzierung und 27,6 % keine Exom-Sequenzierung. Zu weiteren Details s. Abbildung 38.

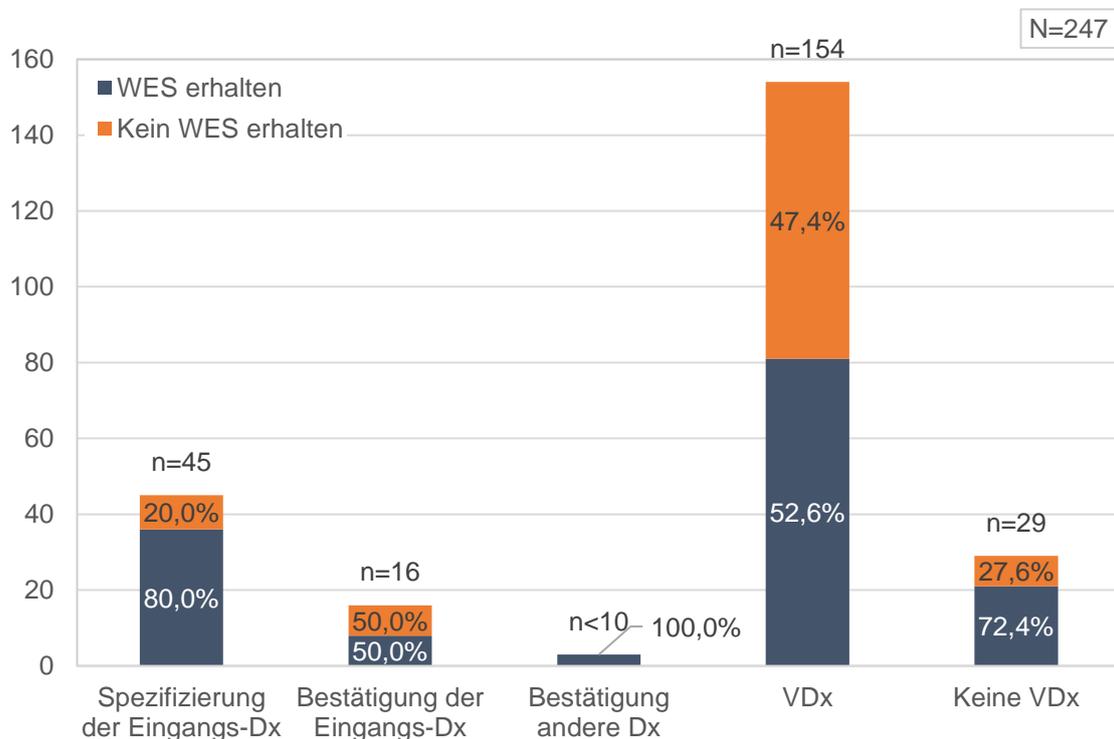


Abbildung 38: Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherung bei Indikation für Exom-Sequenzierung (N = 247)

Die Berechnung des relativen Risikos der zwei Gruppen mit und ohne Exom-Sequenzierung für die Population mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung im Hinblick auf eine Konkretisierung der Eingangsdiagnosen (Spezifizierung und Bestätigung der Eingangsdiagnose, Bestätigung andere Diagnose) versus keine Diagnosekonkretisierung (Verdachtsdiagnose und keine Verdachtsdiagnose) ergab ein relatives Risiko (RR) von 1,8 (95 %-KI [1,1 – 3,0]) (s. Tabelle 33).

Tabelle 33: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos

WES erfolgt * Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE

Anzahl		Diagnosestellung/keine Diagnosestellung in TNAMSE		
		Dx	Keine Dx (VDx+keine VDx)	Gesamt
WES erfolgt	Ja	47	102	149
	Nein	17	81	98
Gesamt		64	183	247

RR = 1,8; 95 %-KI [1,1 – 3,0]

Demnach hatten Patient*innen mit einer Indikation aus einer Fallkonferenz für eine Exom-Sequenzierung und durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 80 % höhere Wahrscheinlichkeit eine Konkretisierung bzw. Konfirmation der Eingangsdiagnose in LK 3 neuro zu erhalten, als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung.

3.5.3. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und einer SE-Diagnose für Patient*innen mit Konkretisierung der Eingangsdiagnose

Von den 59 Patient*innen mit der Diagnose einer genetisch gesicherten SE wurde bei 55,9 % eine Exom-sequenzierung durchgeführt. Von den 43 Patient*innen mit der Diagnose einer klinisch gesicherten SE erhielten 32,6 % eine Exom-Sequenzierung. Alle 25 Diagnosen häufiger Erkrankungen wurden ohne Exom-Sequenzierung gestellt (s. Abbildung 39).

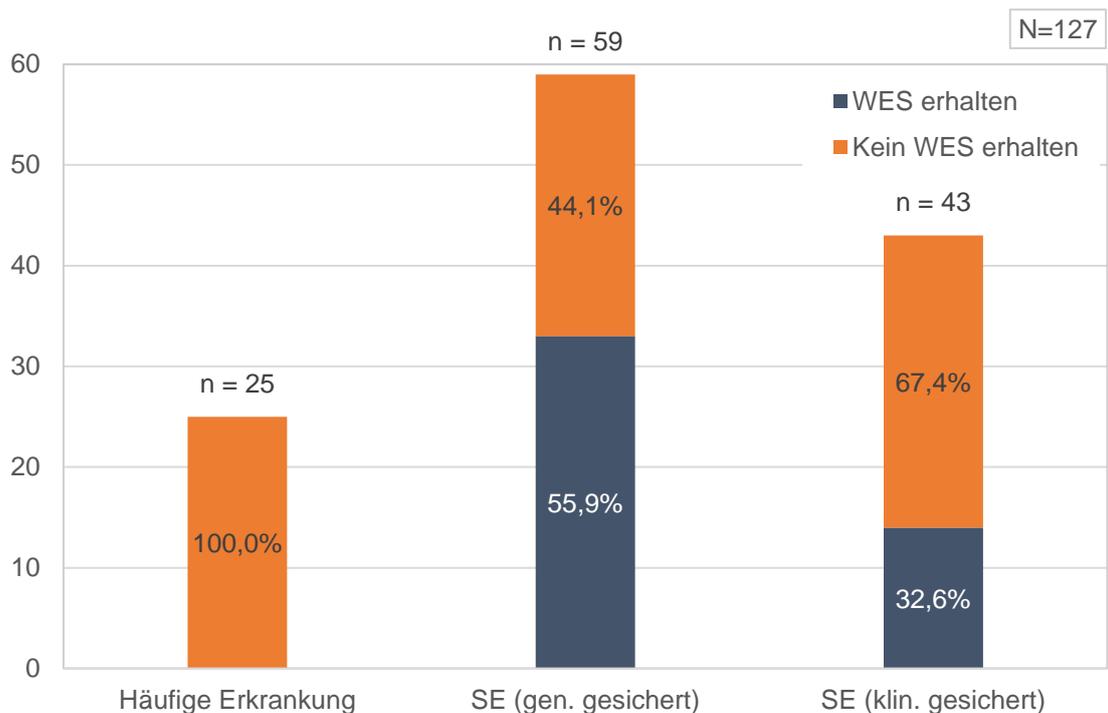


Abbildung 39: Exom-Sequenzierung und SE-Diagnosen innerhalb der Diagnosestellungen (N = 127)

Die Berechnung des relativen Risikos der zwei Gruppen mit und ohne Exom-Sequenzierung für die Population mit einer Konkretisierung der Eingangsdiagnose im Hinblick auf die Diagnosestellung einer SE (genetisch und klinisch gesicherte SE) versus keine SE (häufige Erkrankung) ergab ein relatives Risiko (RR) von 1,5 (95 %-KI [1,3 - 1,7]) (s. Tabelle 34).

Tabelle 34: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos

Anzahl		Seltene Erkrankung/Häufige Erkrankung		
		Seltene Erkrankung	Häufige Erkrankung	Gesamt
WES erfolgt	Ja	47	0	47
	Nein	55	25	80
Gesamt		102	25	127

RR = 1,5; 95 %-KI [1,3 - 1,7]

Demnach hatten in der Gruppe mit konkretisierter Eingangsdiagnose Patient*innen mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 50 % höhere Wahrscheinlichkeit, als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung, die Diagnose einer SE zu erhalten.

3.6. Diagnostikarten

Von den möglichen Diagnostikarten für alle 351 Patient*innen in LK 3 neuro wurde überwiegend (93,7 %) mindestens einmal eine Spezialdiagnostik empfohlen. Für 6,3 % der Patient*innen wurde keine Diagnostik empfohlen (s. Tabelle 35).

Tabelle 35: Empfohlene Diagnostikarten in LK 3 neuro

	N=351	
Spezialdiagnostik	329	(93,7%)
Keine Diagnostik	22	(6,3%)
Basis- und Spezialdiagnostik	0	(0,0%)
Basisdiagnostik	0	(0,0%)

Innerhalb der Spezialdiagnostik konnte man zwischen der Empfehlung einer Exom-Sequenzierung, eines Panels, sonstiger (z.B. bildgebender) Diagnostik und der Empfehlung einer interdisziplinären Sprechstunde wählen. Eine Mehrfachauswahl war hier möglich. Bis auf die interdisziplinäre Sprechstunde konnte neben der Empfehlung ebenfalls die Durchführung aller Arten der Spezialdiagnostik in der Access Datenbank dokumentiert werden.

Am häufigsten wurde für alle 351 Patient*innen in LK 3 neuro eine Empfehlung für eine Exom-Sequenzierung abgegeben (70,4 %), gefolgt von der interdisziplinären Sprechstunde (15,7 %), dem Panel (9,7 %) und schließlich der sonstigen Diagnostik (3,7 %). Von den 351 Patient*innen erhielten 42,5 % Exom-Sequenzierungen, 6,8 % eine Panel-Diagnostik und 1,7 % eine sonstige Diagnostik.

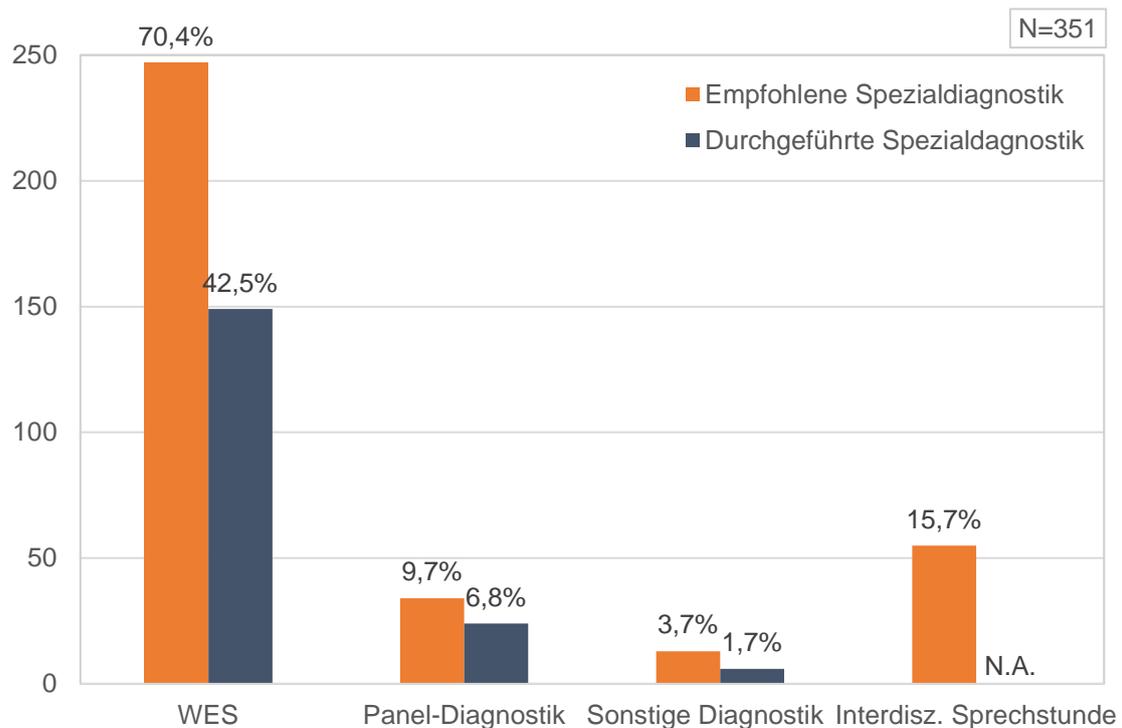


Abbildung 40: Empfohlene versus durchgeführte Spezialdiagnostik (N = 351)

4. Diagnosekonkretisierungsdauer

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen zeitgerechte Diagnosekonkretisierungen erhielten?*

Analog zu LK 1 & 2 wurde die Diagnosedauer immer ab Erstkontakt der Patient*innen mit dem TNAMSE-ZSE bis zur Diagnosesicherung für drei unterschiedliche Zeiträume berechnet.

Die Dauer von Erstkontakt bis zur Diagnosesicherung für alle Patient*innen in LK 3 neuro belief sich im Durchschnitt auf 165,3 Tage (Median 118; RW 0 - 783 Tage). Bis zur Spezifizierung der Eingangsd Diagnose vergingen durchschnittlich 181,4 Tage (Median 139; RW 3 - 644 Tage), bis zur Sicherung einer Verdachtsdiagnose im Durchschnitt 188,7 Tage (Median 132; RW 0 - 783 Tage). Bis zur Bestätigung einer anderen Diagnose dauerte es durchschnittlich 138,0 Tage (Median 95,5; RW 0 - 562 Tage) und bis zur Bestätigung der Eingangsd Diagnose durchschnittlich 108,0 Tage (Median 72; 1 - 398 Tage). Bis zum Ergebnis „keine Verdachtsdiagnose“ vergingen durchschnittlich 112,1 Tage (Median 60,5; RW 0 - 649 Tage) (s. Abbildung 41).

Der eigentliche TNAMSE-Diagnostikprozess (ohne Basis- und Spezialdiagnostik) dauerte durchschnittlich 118,3 Tage (Median 63; RW 0 - 649 Tage) für die gesamte Population LK 3 neuro. Von Erstkontakt bis zum Erstellen des Arztbriefes dauerte es mit durchschnittlich 210,9 Tagen (Median 140; RW 0 - 800 Tage) am längsten. Zu weiteren Details siehe Anhang 5.2.1.

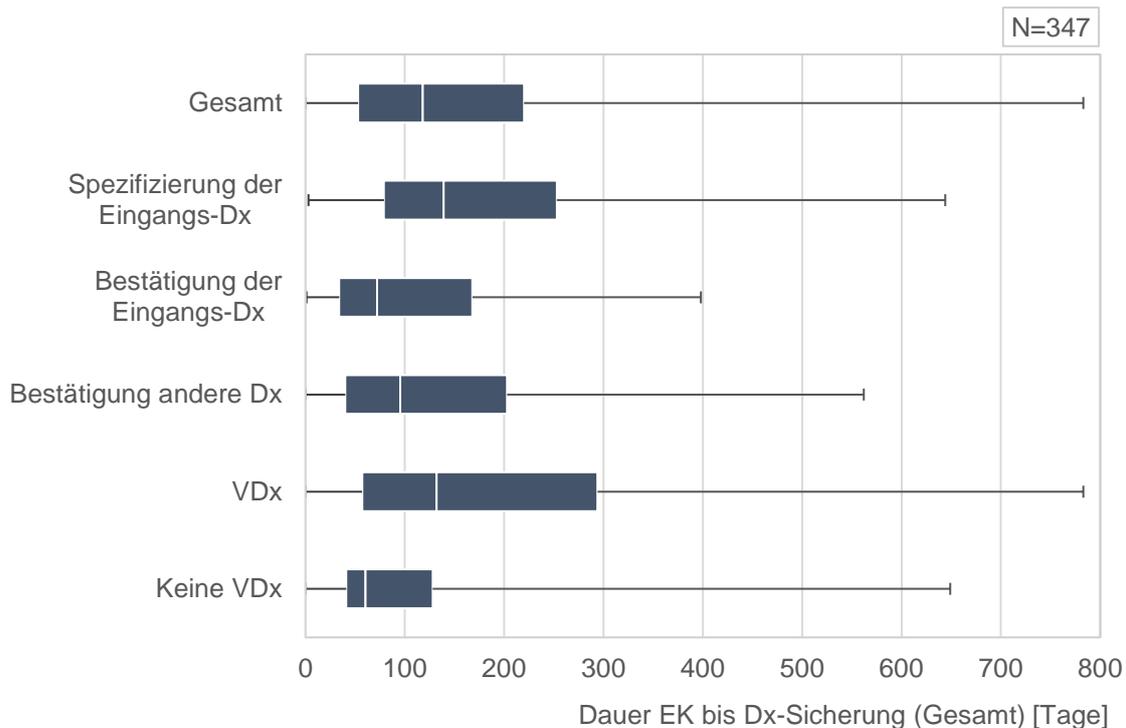


Abbildung 41: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis Diagnosesicherung/-konkretisierung (gesamt) in LK 3 neuro (Gesamtpopulation LK 3 neuro: N = 351; keine/unplausible Angabe zu Erstkontakt/Datum der letzten FK: n = 4; n(Spezifizierung der Eingangs-Dx) = 57; n(Bestätigung der Eingangs-Dx) = 43; n(Bestätigung andere Dx) = 26; n(VDx) = 183; n(keine VDx) = 38; Anm.: Die Box stellt 50 % der Daten dar (25 – 75 Perzentile) und zeigt den Median, die Antennen das Minimum und Maximum)

Für Diagnosekonkretisierungen in LK 3 neuro war die Sicherung klinisch gesicherter SE mit durchschnittlich 155,9 Tagen (Median 135; RW 1 - 533 Tage) am zeitaufwendigsten, gefolgt von genetisch gesicherten SE (Mittelwert 150,6 Tage; Median 115; RW 1 - 644 Tage) und häufigen Erkrankungen (Mittelwert 125,4 Tage; Median 75; RW 0 - 562 Tage) (s. Abbildung 42). Zu weiteren Details inklusive der Dauer der Verdachtsdiagnosekategorien s. Anhang 5.2.2.f.

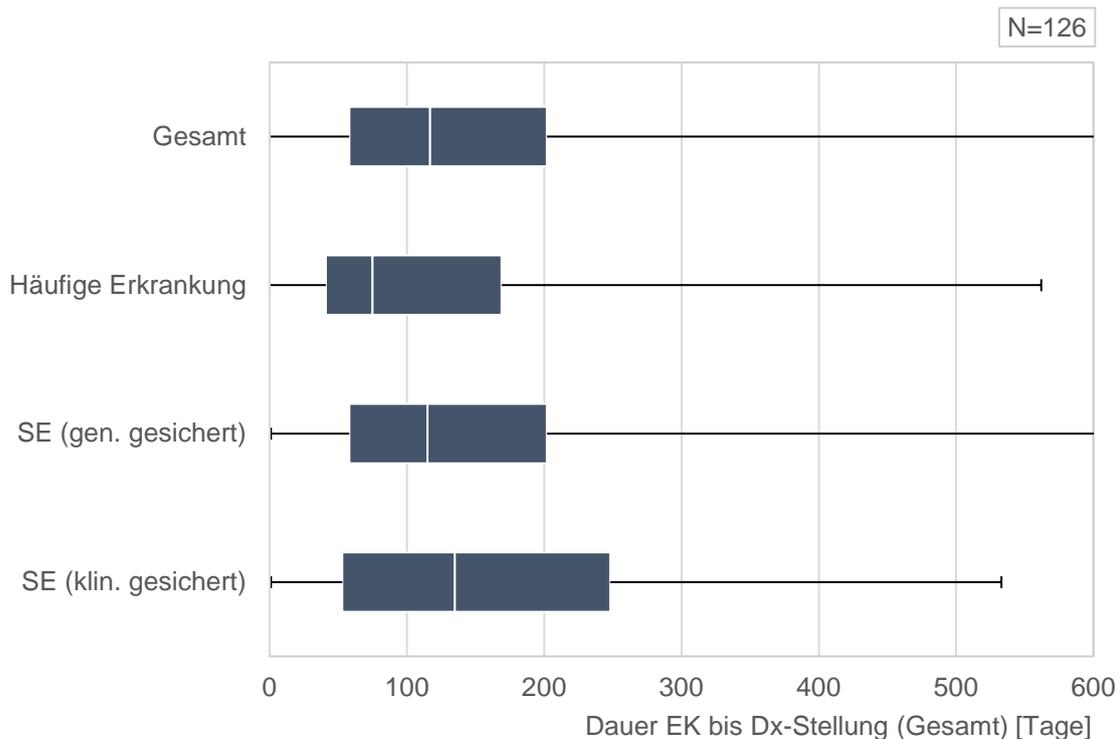


Abbildung 42: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis Sicherung einer häufigen/seltenen Erkrankung in LK 3 neuro (Gesamtpopulation Diagnosekonkretisierungen in LK 3 neuro = 127; keine/unplausible Angabe zu Erstkontakt/Datum der letzten FK: n = 1; n(HE) = 25; n(gen. SE) = 59; n(klin. SE) = 42; Anm.: Die Box stellt 50 % der Daten (25 – 75 Perzentile) dar und zeigt den Median, die Antennen das Minimum und Maximum)

Im Prozessablauf bedurfte es im Median 2 Fallkonferenzen bis zur Spezifizierung und Bestätigung der Eingangsdia gnose, bis zur Sicherung einer und keiner Verdachtsdiag nose, bis zur Diagnose häufiger Erkrankungen sowie klinisch und genetisch gesicherter SE. Zur Bestätigung einer anderen Diagnose bedurfte es im Median 2,5 Fallkonferenzen (s. Anhang 5.3.).

5. Diagnosekonkretisierungsdauer und Zugang zur Innovativen Diagnostik

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem Patient*innen zeitgerechte Diagnosen durch Zugang zur innovativen Diagnostik (Exom-Sequenzierung) erhielten?*

Die Diagnosesicherung mit einer Exom-Sequenzierung in LK 3 neuro dauerte grundsätzlich länger als ohne Exom-Sequenzierung. Ebenso verhielt es sich für Patient*innen mit Innovativer Diagnostik 1 und 2 versus Patient*innen mit nur Innovativer Diagnostik 1. Weitere Details hierzu finden sich in den Tabellen im Anhang 5.4.

5.1. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Finanzierungsart

Der Exom-Sequenzierungsprozess von Einleitung bis Rücklauf des Exombefunds dauerte in LK 3 neuro für alle 149 Patient*innen (fehlend n = 1) im Rahmen der Innovativen Diagnostik 1 im

Durchschnitt 82,2 Tage (Median 57; RW 0 - 389 Tage). Die Finanzierung via Einzelfallantrag dauerte mit durchschnittlich 139,5 Tagen (Median 113; RW 18 - 389 Tage) länger als per Hochschulambulanz mit durchschnittlich 56,4 Tagen (Median 38; RW 0 - 226 Tage). Eine Exom-Sequenzierung innerhalb der innovativen Diagnostik 2 erfolgte nur für 5 Patient*innen (s. Tabelle 36).

Tabelle 36: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozesses und Finanzierungsart

		Einzelfallantrag	Hochschulambulanz	Gesamt
Dauer WES in Tagen		N=47	N=102	N=149
(Innovative Diagnostik 1)	Fehlend	1	0	1
	Mittelwert	139,5	56,4	82,2
	SD	88,3	42,3	71,5
	Median	113,0	38,0	57,0
	Minimum	18	0	0
	Maximum	389	226	389
Dauer WES in Tagen		N=47	N=102	N=149
(Innovative Diagnostik 2)	Fehlend	42	102	144
	Mittelwert	174,4		174,4
	SD	41,4		41,4
	Median	169,0		169,0
	Minimum	139		139
	Maximum	242		242

Anm.: Die Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses (WES) entspricht der Dauer von der Einleitung bis zum Rücklauf des Exombefunds

5.2. Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen

Bei den 26 Patient*innen der Projektkrankenkassen (AOK und Barmer Ersatzkasse) (fehlend n = 1) betrug der Exom-Sequenzierungsprozess durchschnittlich 136,2 Tagen (Median 122; RW 42 - 389 Tage) und bei den 21 Patient*innen der nicht beteiligten Krankenkassen 143,5 Tage (Median 113; RW 18 - 320 Tage) (s. Tabelle 37).

Tabelle 37: Dauer (Tage) des Exom-Sequenzierungsprozesses und Krankenkassen

	AOK/Barmer	Andere KK	Gesamt
Dauer WES in Tagen	N=26	N=21	N=47
(Innovative Diagnostik 1) Fehlend	1	0	1
Mittelwert	136,2	143,5	139,5
SD	87,8	90,9	88,3
Median	122,0	113,0	113,0
Minimum	42	18	18
Maximum	389	320	389
Dauer WES in Tagen	N=26	N=21	N=47
(Innovative Diagnostik 2) Fehlend	25	17	42
Mittelwert	169,0	175,8	174,4
SD	.	47,7	41,4
Median	169,0	161,0	169,0
Minimum	169	139	139
Maximum	169	242	242

Anm.: Die Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses (WES) entspricht der Dauer von der Einleitung bis zum Rücklauf des Exombefunds

6. Vernetzung

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung regionaler Versorgungsdefizite durch Vernetzung/Netzwerkbildung beitragen, indem

- (1) in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) und Expertengesprächen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,*
- (2) eine systematische Koordination der Prozessschritte durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen*
- (3) eine systematische Kooperation in Form von Informationsaustausch durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen mit Zuweiser*innen/Niedergelassenen stattfand?*

6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen und Expertengesprächen

6.1.1. Fallkonferenzen/Expertengespräche pro Patient*in und Leistungskomplex

Es erfolgten in LK 3 neuro insgesamt 738 Fallkonferenzen und 2 Expertengespräche. In LK 3 neuro erhielten Patient*innen durchschnittlich 2,1 Fallkonferenzen (Median 2, RW 1 - 6) (s. Tabelle 38).

Tabelle 38: Anzahl von Fallkonferenzen/Expertengesprächen pro Patient*in in LK 3 neuro

	Anzahl Fallkonferenzen/ Patient*in	Anzahl Expertengespräche/ Patient*in
	N=351	N=351
Fehlend	0	0
Mittelwert	2,1	0,01
SD	0,8	0,08
Median	2,0	0,00
Minimum	1	0
Maximum	6	1
Summe	738	2

6.1.2. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen/interdisziplinäre Expertengespräche

Von allen 738 Fallkonferenzen in LK 3 neuro waren 96,2 % interdisziplinär. Weniger als 3 Fallkonferenzen waren multizentrisch (s. Abbildung 43).

Von den 2 Expertengesprächen war nur eines interdisziplinär (s. Anhang 5.5.1.).

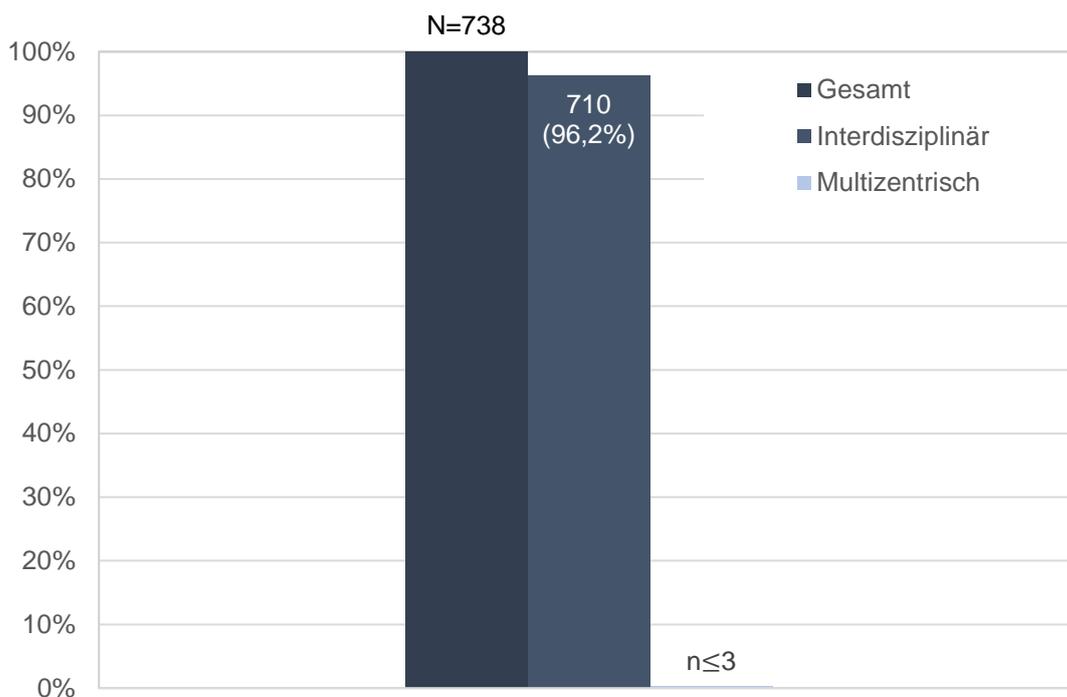


Abbildung 43: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen in LK 3 neuro

6.1.3. Anzahl der Teilnehmenden pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs

Die durchschnittliche Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3 neuro betrug 4,4 (Median 4). In LK 3 neuro nahmen zwischen 3 - 7 Personen an einer Fallkonferenz teil (s. Tabelle 39).

Tabelle 39: Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3 neuro

Anzahl TN pro FK/Patient*in	
	N=351
Fehlend	0
Mittelwert	4,4
SD	0,9
Median	4,0
Minimum	3
Maximum	7

Eine Fallkonferenz dauerte durchschnittlich 17,7 Minuten (Median 15; RW 10 - 81 Minuten), ein Expertengespräch durchschnittlich 22,5 Minuten (Median 22,5; RW 15 - 30 Minuten). Weitere Details sind der Tabelle in Anhang 5.5.2. zu entnehmen.

6.2. Systematische Koordination durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Von Erstkontakt bis zur ersten Fallkonferenz vergingen durchschnittlich 31,7 Tage (Median 13; RW 0 - 356 Tage) (s Anhang 5.6.1.). In diesem Zeitraum entfielen auf die Evaluation der Unterlagen Erstkontakt durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen durchschnittlich 28,6 Minuten (Median 30; RW 10 - 90 Minuten). Die Bewertung weiterer Unterlagen dauerte durchschnittlich 32,9 Minuten (Median 30; RW 20 - 90), betraf jedoch weniger Fälle (s. Anhang 5.6.2.)

Die Vorbereitungszeit für eine Fallkonferenz pro Patient*in betrug durchschnittlich 28,0 Minuten (Median 27,5; RW 13 - 113 Minuten) (s. Tabelle 40).

Tabelle 40: Vorbereitungsdauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs

	Vorbereitungsdauer einer FK/Patient*in (in Minuten)	Vorbereitungsdauer eines Expertengesprächs/Patient*in (in Minuten)
	N=351	N=351
Fehlend	28	350
Mittelwert	28,0	10,0
SD	11,8	.
Median	27,5	10,0
Minimum	13	10
Maximum	113	10

6.3. Systematische Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Der Versand der Unterlagen Erstkontakt erfolgte in 82,3 % der Fälle. Ob weitere Unterlagen versendet oder nachgefordert werden mussten, war einzelfallabhängig (s. Tabelle 41).

Tabelle 41: Versand Unterlagen Erstkontakt und Anforderung weiterer Unterlagen

Versand Unterlagen EK erfolgt	N=351		
Ja	289	(82,3%)	
Nein	62	(17,7%)	
Versand weitere Unterlagen erfolgt	N=351		
Ja	12	(3,4%)	
Nein	339	(96,6%)	
Unterlagen EK nachgefordert	N=351		
Ja	9	(2,6%)	
Nein	342	(97,4%)	
Weitere Unterlagen nachgefordert	N=351		
Ja	≤ 3		
Nein	350	(99,7%)	

7. Nachhaltige Versorgung und Informationstransfer:

Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung durch Informationstransfer bei, indem systematisch Informationen zu den Versorgungswegen von Menschen mit SE als spezifischer Zielgruppe erfasst wurden?

7.1. Herkunftssektor

Von den 351 Patient*innen in LK 3 neuro (fehlend n = 2) entstammten 339 Patient*innen dem ambulanten Sektor (97,1 %) und 10 dem stationären Sektor (2,9 %). Innerhalb des ambulanten Sektors kamen die meisten Patient*innen von Fachärzt*innen (64,3 %). 28,9 % der Patient*innen

waren Selbsteinweiser*innen. Von Hausärzt*innen wurden 6,5 % und ≤ 3 Personen von Pädiater*innen zugewiesen. Die 10 Patient*innen aus dem stationären Sektor kamen hauptsächlich aus einem Uniklinikum (90,0 %) und ≤ 3 aus einer peripheren Klinik (s. Abbildung 44).

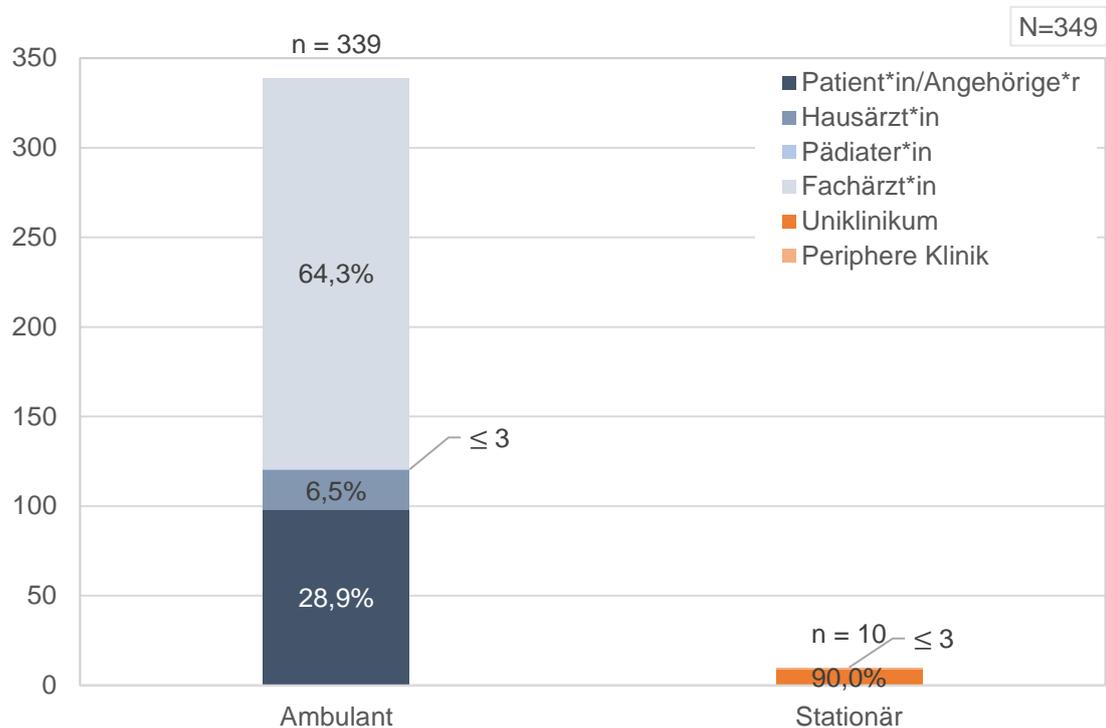


Abbildung 44: Herkunftssektor der Patient*innen in LK 3 neuro (N = 349)

7.2. Zuweisungen in LK 3 neuro über den Zeitverlauf

Für die Zuweisungen aus dem ambulanten Bereich über den gesamten Rekrutierungszeitraum erkennt man ebenfalls eine gewisse Variabilität. Zu Projektbeginn des 1. Quartals 2018 und 2019 waren die Zuweisungen hoch, verringerten sich dann aber wieder. Ansonsten waren die Zuweisungen insbesondere der Fachärzt*innen über den Zeitraum stabil (s. Abbildung 46).

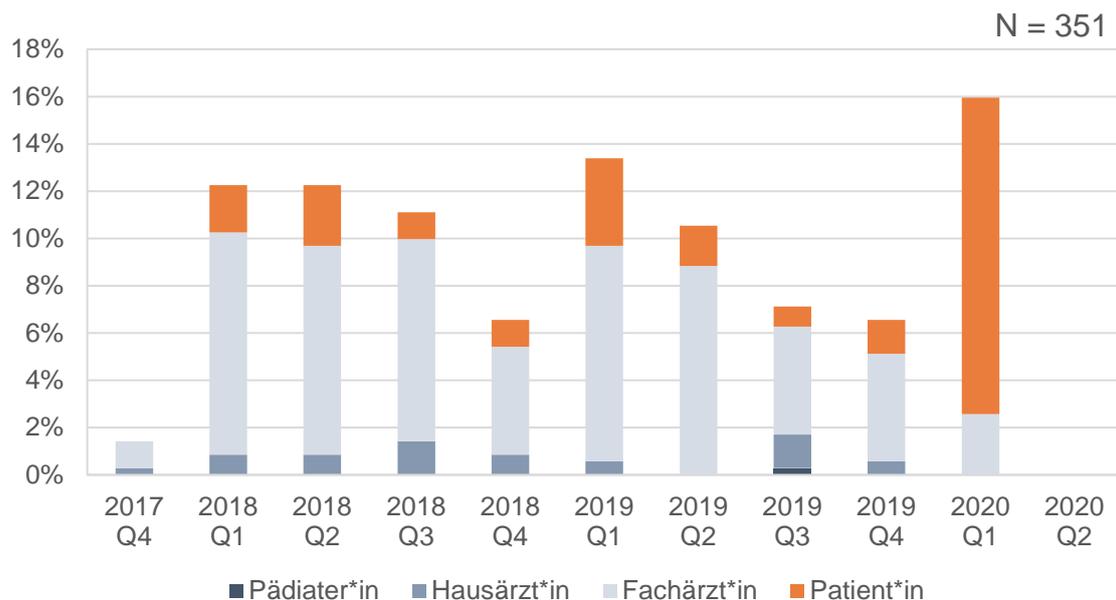


Abbildung 45: Zuweisungen aus dem ambulanten Sektor über den Projektverlauf vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (N = 351)

Aufgrund der geringen Fallzahlen war eine graphische Darstellung für die Zuweisungen aus dem stationären Sektor nicht möglich (s. Anhang 5.7.1.).

7.3. Verweis in Versorgungsstruktur

Von den insgesamt 351 Patient*innen in LK 3 neuro wurden 76,6 % in die Versorgungsstruktur verwiesen. In die Versorgungsstruktur wurden 82,5 % der 57 Patient*innen mit spezifizierter Eingangsd Diagnose, 72,7 % der 44 Patient*innen mit bestätigter Eingangsd Diagnose und 76,9 % der 26 Patient*innen mit bestätigter anderer Diagnose verwiesen. Die 186 Patient*innen mit Verdachtsdiagnosen wurden in 76,9 % der Fälle und die 38 Patient*innen mit keiner Verdachtsdiagnose wurden in 71,1 % der Fälle in die Versorgungsstruktur verwiesen. Nach LK 3 wurden □ 3 LK 3 neuro-Patient*innen verwiesen (s. Anhang 5.7.2.).

Die Mehrzahl der Patient*innen in LK 3 neuro wurde in indikatorspezifische Ambulanzen verwiesen. Dorthin wurden 100,0 % der Patient*innen ohne Verdachtsdiagnose, 93,0 % der Patient*innen mit Verdachtsdiagnosen, 97,9 % der Patient*innen mit Spezifizierung der Eingangsd Diagnose und 71,9 % der Patient*innen mit Bestätigung der Eingangsd Diagnose verwiesen. Von den 20 Patient*innen mit Bestätigung einer anderen Diagnose wurde die Mehrzahl zu niedergelassenen Fachärzt*innen (65,0 %), aber auch in indikatorspezifische Ambulanzen (20,0 %) verwiesen. Am seltensten wurde an ein anderes ZSE verwiesen. Zu weiteren Details s. Abbildung 46 und Anhang 5.7.2.

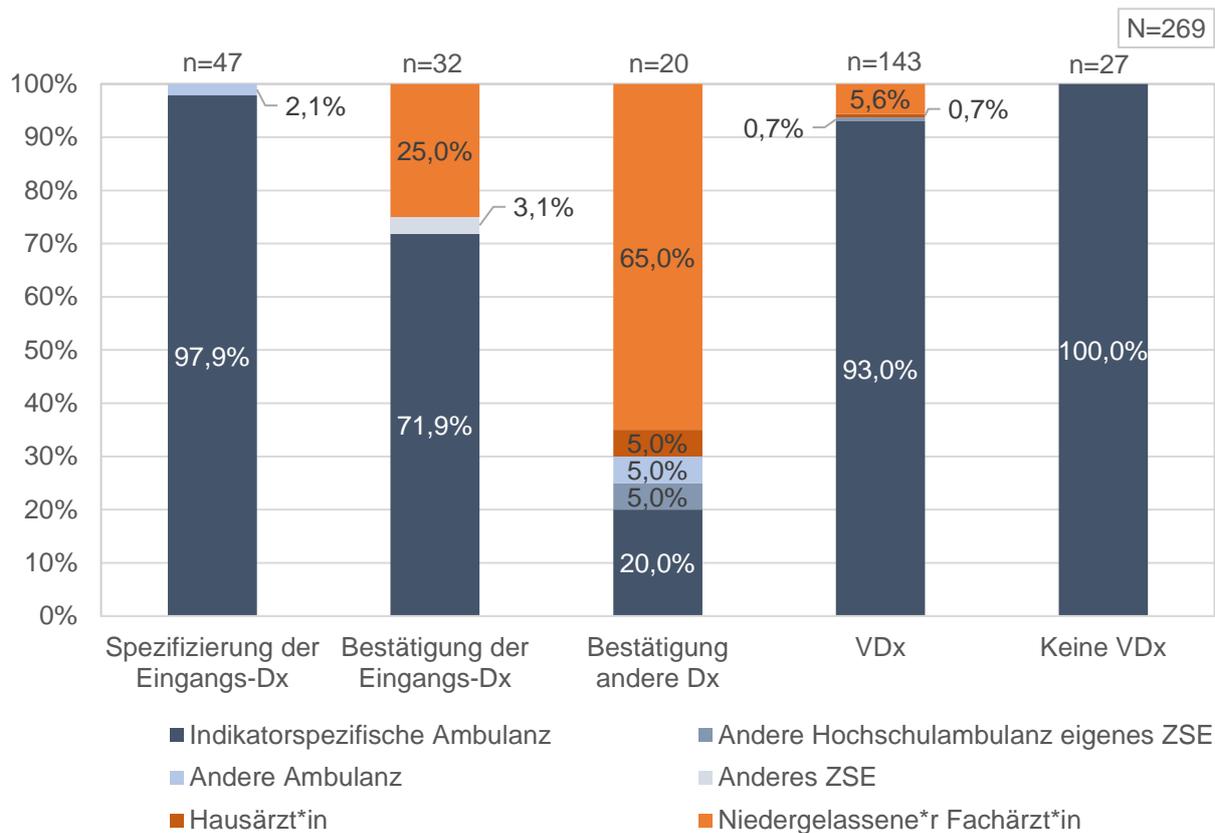


Abbildung 46: Verweis in die Versorgungsstruktur nach Diagnosesicherung (Gesamtpopulation LK 3 neuro: N = 351; keine Angabe zum Verweis in die Versorgungsstruktur: n = 82)

Von den insgesamt 127 Patient*innen mit einer Konkretisierung ihrer Eingangsdiagnose in LK 3 neuro wurden 78,0 % in die Versorgungsstruktur verwiesen. In die Versorgungsstruktur wurden 79,7 % der 59 Patient*innen mit einer genetisch gesicherten SE, 79,1 % der 43 Patient*innen mit einer klinisch gesicherten SE und 72,0 % der 25 Patient*innen mit einer häufigen Erkrankung verwiesen. Patient*innen mit genetisch und klinisch gesicherte SE wurden am häufigsten in indikatorspezifische Ambulanzen verwiesen, Patient*innen mit der Diagnose einer häufigen Erkrankung an niedergelassene Fachärzt*innen (Anhang 5.7.3.).

8. Wissenstransfer

Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit SE durch Wissenstransfer bei, indem systematisch und IT-gestützt

- (1) SE mit Orpha-Nr. kodiert,
- (2) SE, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, gesondert dokumentiert wurden,
- (3) Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen mit HPO-Term-Nummern dokumentiert wurden und
- (4) Diagnosebeschreibungen erfasst wurden?

Von allen 102 SE-Diagnosen wurden 95,1 % mit Orpha-Nummern dokumentiert. Für 4,9 % der SE-Diagnosen, für die es noch keine Orpha-Nummer gab, fand eine Dokumentation mit einer extra dafür vorgesehenen Dummy-Variablen statt.

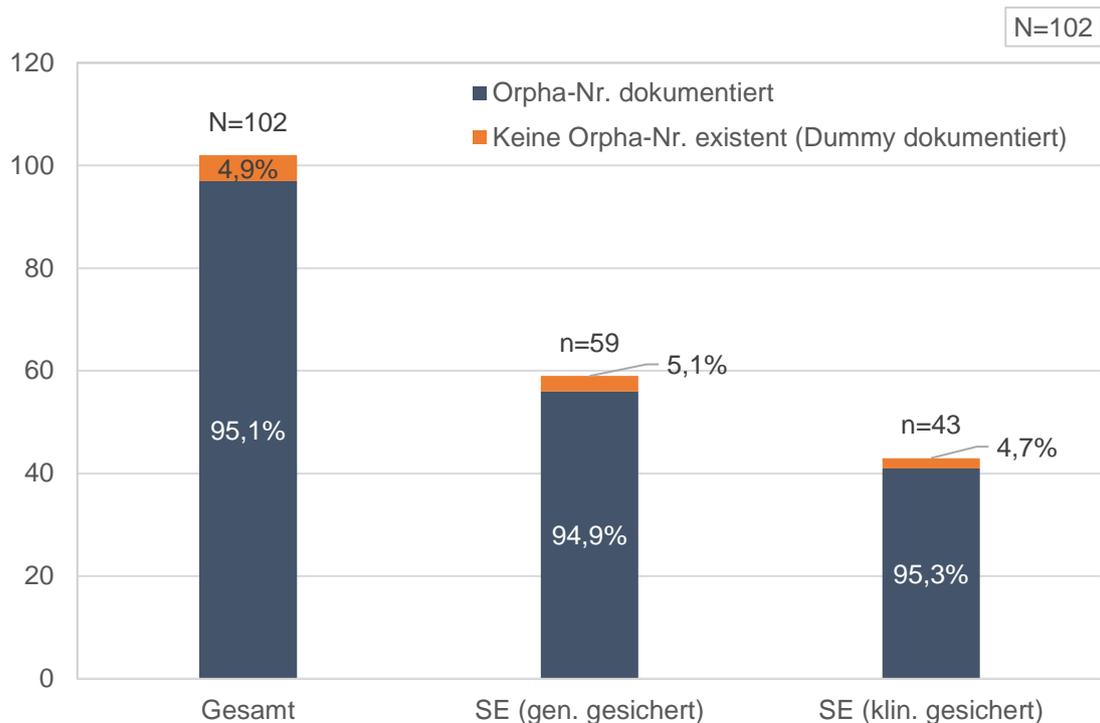


Abbildung 47: Codierung von SE mit Orpha-Nummern und Orpha-Dummy-Variable (N = 102)

Von den 59 genetisch gesicherten SE wurden 94,9 % mit Orpha-Code und 5,1 % mit der Dummy-Variable dokumentiert. Bei den 43 klinisch gesicherten SE wurden 95,3 % mit Orpha-Nr. und 4,7 % mit Dummy-Variable dokumentiert (s. Abbildung 47). Eine Dokumentation mit HPO-Terminummer fand für 97,4 % der 38 Fälle ohne Verdachtsdiagnose statt und für 41,4 % der 186 Verdachtsdiagnosen. Darüber hinaus wurde in 21,9 % der Fälle in LK 3 neuro zusätzlich ein Kommentar zur Diagnose eingetragen (Anhang 5.8).

III. Implementierung von LK 3 neuro (RE-AIM)

Für die Einordnung der Ergebnisse wurden die zuvor für RE-AIM festgelegten Benchmarks für die Implementierung (\square 70 = hoch, \square 40 = mittel, \leq 39 = niedrig) auf Zentrebene herangezogen. Darüber hinaus wurde beschrieben, inwiefern die einzelnen Indikatoren in den einzelnen Zentren umgesetzt wurden. Es wurde das „Ob“ bewertet und das „Wie“ beschrieben.

Für den Soll/Ist Vergleich auf Zentrebene bei dem Kriterium Adoption wurde als Grundlage die Fallzahlenübersicht an den Projektträger vom 31.03.2020 herangezogen.

Für die nachhaltige Umsetzung in Routineprozesse (Maintenance) wurde die Implementierung als Proportion der gemittelten Indikatoren 2 - 6 von Implementation auf Zentrebene über den Projektverlauf untersucht. Es konnte kein Indikator für die stattgefundenene Dokumentation in den Datenquellen über einen bestimmten Zeitraum herangezogen werden. Zwar existierte ein „Datum Fallabschluss“ in der Access DB, aber durch die Öffnungsmöglichkeit der Access DB nach einem dokumentierten Fallabschluss konnte diese Variable nicht herangezogen werden.

1. Reach

Von den 351 Patient*innen in LK 3 neuro durchliefen 249 Patient*innen den TNAMSE-Prozess als „case completed“ (70,9 %) (s.o. F.II.1.1.2.). Demnach war die Erreichbarkeit für LK 3 neuro hoch (> 70 %).

2. Effectiveness

Für alle 351 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 3 neuro wurde eine Diagnosesicherung entsprechend der TNAMSE-Kategorisierung für LK 3 neuro vorgenommen (100 %). Die Diagnosedauer bei Spezialdiagnostik wurde für 347 von 351 Patient*innen in LK 3 neuro erfasst (98,9 %). Demnach trug TNAMSE durch das Erfassen von Kategorien der Diagnosesicherung und der Diagnosedauer in hohem Maß (>70 %) zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit SE bei.

3. Adoption

Ursprünglich sollte LK 3 neuro nur in drei TNAMSE-Standorte etabliert werden. Tatsächlich wurden Patient*innen in LK 3 neuro an 5 TNAMSE-ZSE abgeschlossen. Demnach wurde LK 3 neuro über das Soll hinaus in fünf anstatt drei TNAMSE-Zentren umgesetzt (> 100 %). Die Adoption war damit hoch (> 70 %).

Auffällig ist, dass 2 Zentren für 80 % der Rekrutierung von Patient*innen in LK 3 neuro (gesamt) verantwortlich waren und 2 Zentren jeweils 3 Fälle hatten (s. Tabelle 42).

Tabelle 42: Zentrumspezifische Umsetzung von LK 3 neuro

	N=351	
Zentrum A	3	(0,9%)
Zentrum B	62	(17,7%)
Zentrum G	160	(45,6%)
Zentrum H	3	(0,9%)
Zentrum I	123	(35,0%)

4. Implementation

Bezugsgröße für die Überprüfung der Aktivitäten zur Implementierung waren nur die Zentren, die diese auch tatsächlich umgesetzt haben („Adoption“).

1. IT-gestützte und benutzergeführte Dokumentation (Access Datenbank)

Aufgrund der Struktur der gelieferten Daten war ersichtlich, dass alle 5 LK 3 neuro-Zentren (100 %) die Access Datenbank als Datenquelle zur Datenerhebung nutzten. Damit war die Implementierbarkeit der Access Datenbank hoch (> 70 %).

2. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen

Eine Bündelung von Expertenwissen in Form von mindestens einer Fallkonferenz pro Patient*in fand in LK 3 neuro in allen 5 Zentren (100 % statt) (s. Anhang 6.1.). Die Umsetzbarkeit von Fallkonferenzen als wesentlicher Bestandteil des TNAMSE-Prozesses war demnach für LK 3 neuro hoch (> 70 %).

3. Kooperation: Versand Unterlagen Erstkontakt

Eine Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen durch Versand der Unterlagen Erstkontakt fand in 4 von 5 Zentren (80 %) statt. Diese 4 Zentren erfüllten dies zu 100 %. In einem Zentrum wurde keine Kooperation in Form des Versands der Unterlagen Erstkontakt durchgeführt bzw. nicht dokumentiert. Dennoch konnte die Implementierbarkeit der Kooperation (80 %) noch als hoch (> 70 %) bezeichnet werden (s. Tabelle 43).

Tabelle 43: Implementierung für Indikator Kooperation - Versand Unterlagen Erstkontakt

		Zentrum A	Zentrum B	Zentrum G	Zentrum H	Zentrum I	Gesamt
Versand		N=3	N=62	N=160	N=3	N=123	N=351
Unterlagen	Ja	3	0	160	3	123	289
EK erfolgt		(100,0%)	(0,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(82,3%)
	Nein	0	62	0	0	0	62
		(0,0%)	(100,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(17,7%)

4. Koordination: Vorbereitung FK ausgefüllt

In allen 5 LK 3 neuro-Zentren (100 %) fand eine Koordination in Form der Vorbereitung der Fallkonferenzen (Datenfeld ausgefüllt) statt. In den einzelnen Zentren wurde das Feld Vorbereitung der Fallkonferenz in 100 % der Fälle dokumentiert (s. Tabelle im Anhang 6.2.). Hinsichtlich der koordinierenden Tätigkeiten lag damit auch eine hohe Implementierbarkeit (> 70 %) vor.

5. Informationstransfer: Verweis in Versorgungsstruktur

Informationen zu Patientenwegen und eine Steuerung durch Verweis in die Versorgungsstruktur lagen in 4 von 5 LK 3 neuro-Zentren vor (80 %). In 1 ZSE erfolgte kein Verweis in die Versorgungsstruktur, in einem anderen in 6,5 % der Fälle. In 3 ZSE wurde zwischen 88,1 % - 100 % der Fälle in die Versorgungsstruktur verwiesen. Da noch 4 von 5 ZSE (80 %) den Verweis in die Versorgungsstruktur als steuerndes Element innerhalb des Patientenpfades umgesetzt haben, wird die Implementierbarkeit noch als hoch (> 70 %) bewertet (s. Tabelle 44).

Tabelle 44: Implementierung für Indikator - Verweis in die Versorgungsstruktur

		Zentrum A	Zentrum B	Zentrum G	Zentrum H	Zentrum I	Gesamt
Verweis in		N=3	N=62	N=160	N=3	N=123	N=351
Versorgungs-	Ja	0	4	141	3	121	269
struktur		(0,0%)	(6,5%)	(88,1%)	(100,0%)	(98,4%)	(76,6%)
erfolgt	Nein	3	58	19	0	2	82
		(100,0%)	(93,5%)	(11,9%)	(0,0%)	(1,6%)	(23,4%)

6. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr. & Dummy von SE

Als Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissenstransfer in Form von Codierung mit Orpha-Nr. wurden in 4 von 5 TNAMSE-ZSE (80 %) zwischen 63,6 % - 100 % der Fälle mit Orpha-Nr. codiert. In einem ZSE fand keine Codierung einer SE mit Orpha-Nr. statt. Die Codierung mittels Dummy-Variable war freiwillig und erfolgte weniger häufig. Für weitere Details siehe Tabelle im Anhang 6.3. Die Implementierbarkeit einer Codierung mit Orpha-Nr. von SE in LK 3 neuro ist damit noch als hoch (>70 %) zu bewerten.

Für die Implementierbarkeit der herangezogenen Indikatoren 1 - 6 ergab sich immer noch eine durchschnittliche Implementierbarkeit von > 70 %.

5. Maintenance

Um das Ausmaß bzw. die Nachhaltigkeit der Integration der Intervention in Routineprozesse zu bewerten, wurden die Indikatoren 2 - 6 für die Implementierung über den Zeitraum vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (Rekrutierungsende) und für die Postrekrutierungsphase bis 30.06.2020 (letzter Datentransfer) als Proportion auf Zentren-Ebene gemittelt.

Für LK 3 neuro erfolgte ein langsamer Anstieg der Proportion der gemittelten Indikatoren auf Zentrebene, der zur Mitte des Projektes hin über 3 Quartale wesentlich stärker wurde, im 3. Quartal 2019 gipfelte, dann wieder abflachte. Jedoch wurden auch in der Postrekrutierungsphase im 2. Quartal 2020 Projektaktivitäten umgesetzt, die vornehmlich am Ende des TNAMSE-Prozesses stehen (s. Abbildung 49).

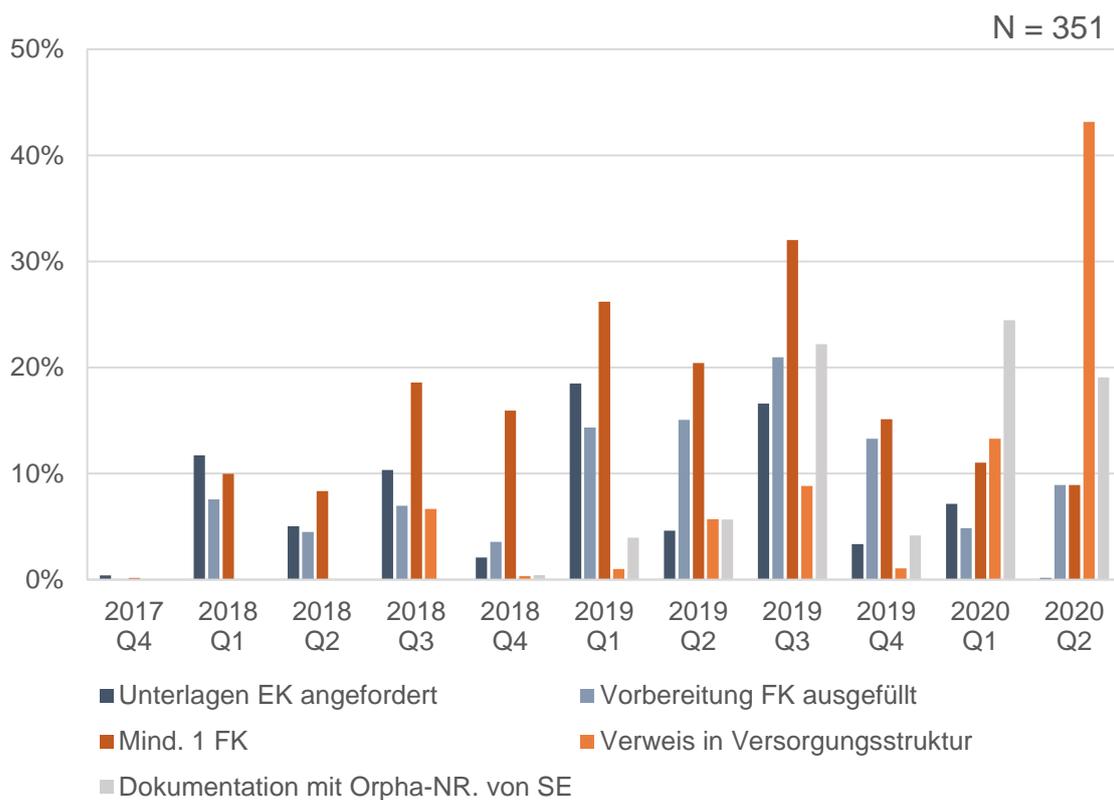


Abbildung 48: Maintenance LK 3 neuro - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungsphase und Post-Rekrutierungsphase (N = 351)

IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 3 neuro

1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Auf Basis der unter 3.1.9. vorgestellten Annahmen betragen die durchschnittlichen Kosten in LK 3 neuro für Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen pro Patient*in 45,70 EUR. Die Kosten für alle Lots*innen/ärztlichen Koordinator*innen für LK 3 neuro für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 betragen 14.7494,40 EUR (s. Anhang 7.1.).

2. Kosten Fallkonferenz und Expertengespräch

Auf Basis der unter 3.1.9. beschriebenen Annahmen beliefen sich die durchschnittlichen Kosten für eine Fallkonferenz pro Patient*in in LK 3 neuro auf 59,40 EUR. Die Kosten für alle Fallkonferenzen in LK 3 neuro betragen für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 insgesamt 40.997,60 EUR.

Ein Expertengespräch pro Patient*in in LK 3 neuro kostete durchschnittlich 36,80 EUR. Die Kosten für alle Expertengespräche in LK 3 neuro betragen insgesamt 73,60 EUR (s. Anhang 7.2. und 7.3).

D.3 Ergebnisse der Evaluation von LK 3 (Indikatorerkrankungen)

Für die Analyse von LK 3 Indikatorerkrankungen wurden die in den Zentren erhobenen Daten aus der PEPA sowie den PDF-Checklisten zu einem Datensatz zusammengeführt. Diese Auswertung berücksichtigte die durch SOP und Schulungen festgelegte Sequenz, in welcher die Behandlungspfade durchlaufen werden konnten: LK 3a; LK 3a - 3c; LK 3a - 3b; LK 3a - 3c - 3b. Hinsichtlich der vorgefundenen Datenstruktur sowie zum Umgang mit fehlenden Werten gelten für die Auswertung von LK 3 die Ausführungen unter E und F entsprechend. Dabei ergab sich die Besonderheit für die Analyse, dass bei einem fehlenden Eintrag eines SOP-gemäß auszufüllendem Items in der PEPA bzw. den PDF-Checklisten nicht zwischen einer nur fehlenden Dokumentation oder einer nicht durchgeführten Maßnahme differenziert werden konnte.

I. Einschluss in die Analyse von LK 3

Für die Analyse wurde ein Fall in LK 3a eingeschlossen, sobald eine Einwilligung für LK 3 vorlag. Auch in LK 3 wurden Kontaktabbrüche analog des Intention-to-Treat-Prinzips in die Analyse eingeschlossen und sind in den jeweiligen Auswertungen mit enthalten.

Insgesamt wurden 649 Fälle mit Einwilligungen in LK 3 aus der PEPA und den LK 3 PDF-Checklisten an die Evaluation übermittelt. Davon wurden 38 Fälle mit einem Direkteinstieg in LK 3c für eine gesonderte Analyse „LK 3c Direkteinstieg“ abgetrennt. Es blieben dann noch 611 Fälle, welche in die Analyse von LK 3 eingeschlossen werden konnten. Darunter waren auch 42 Fälle, für die kein Fallabschluss wegen des Projektendes möglich war bzw. Kontaktabbrüche. Aufgrund der geringen Fallzahlen wurden ebenfalls verstorbene Patient*innen in diese Gruppe mit aufgenommen (s. Abbildung 49).

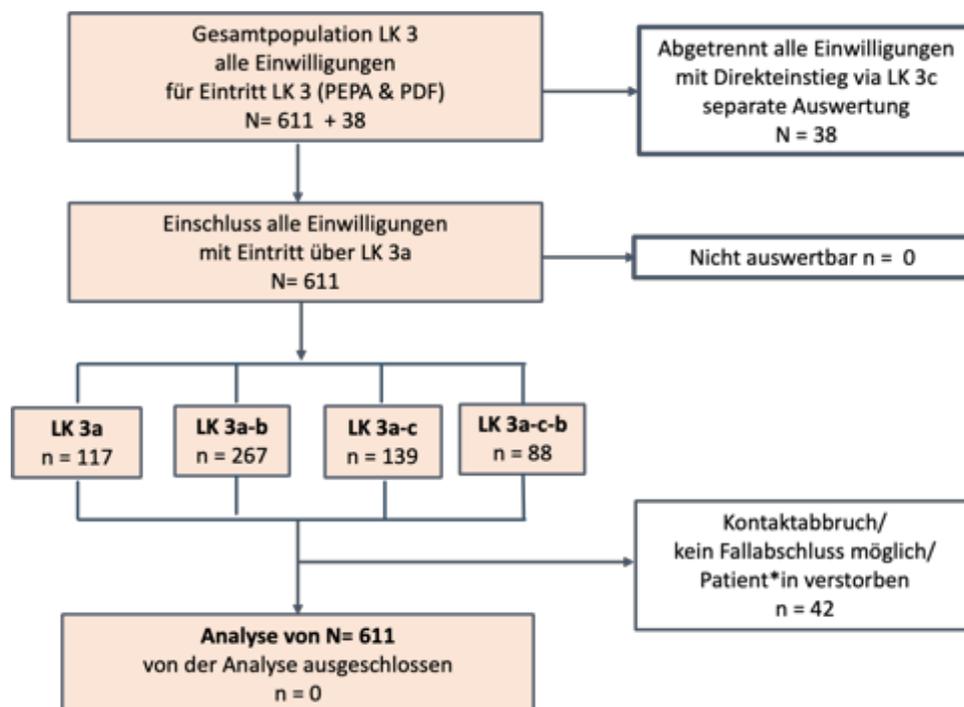


Abbildung 49: Flow Chart - in die Analyse eingeschlossene Population von LK 3

II. Wirkanalyse LK 3

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 3 über den Projektverlauf erreichen?

1.1. Zugang zu LK 3

1.1.1. Behandlungspfade innerhalb LK 3

Von den 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3a durchliefen Patient*innen am häufigsten LK 3a-b (43,7 %), gefolgt von LK 3a-c (22,7 %), LK 3a (19,1 %) und LK 3a-b-c (14,4 %) (s. Abbildung 50).

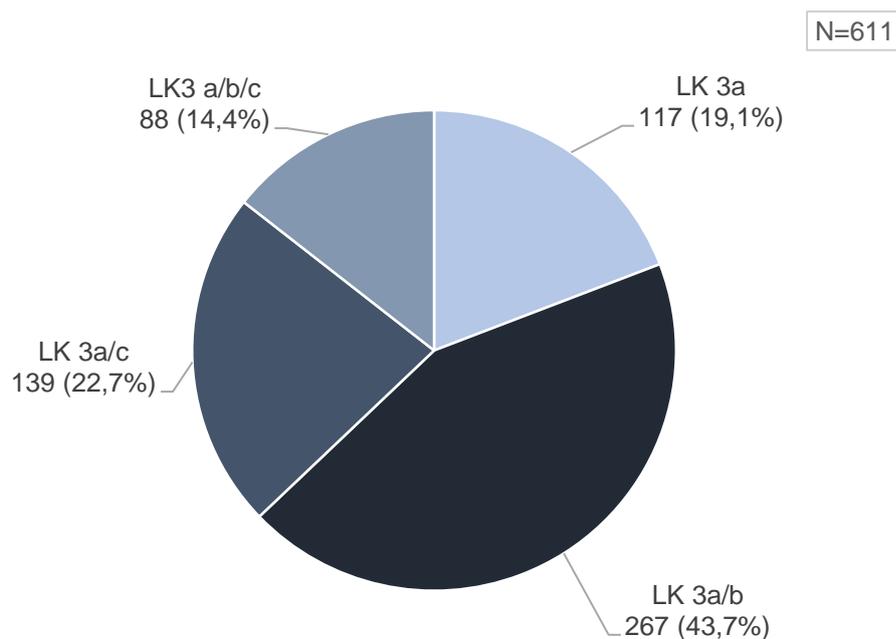


Abbildung 50: Behandlungspfade innerhalb LK 3 (N = 611)

1.1.2. Verdachtsdiagnosen nach Indikatorerkrankung bei Eintritt in LK 3

Von den insgesamt 611 Patient*innen in LK 3 (fehlend n = 3) wurden am häufigsten Patient*innen eingeschlossen mit Verdacht auf eine autoinflammatorische Erkrankung (35,5 %), gefolgt vom Verdacht auf primäre Immundefekte (28,8 %) und Endokrinopathien (23,8 %), Stoffwechselerkrankungen (9 %) und schließlich seltene Anämien (2,8 %) (s. Abbildung 51).

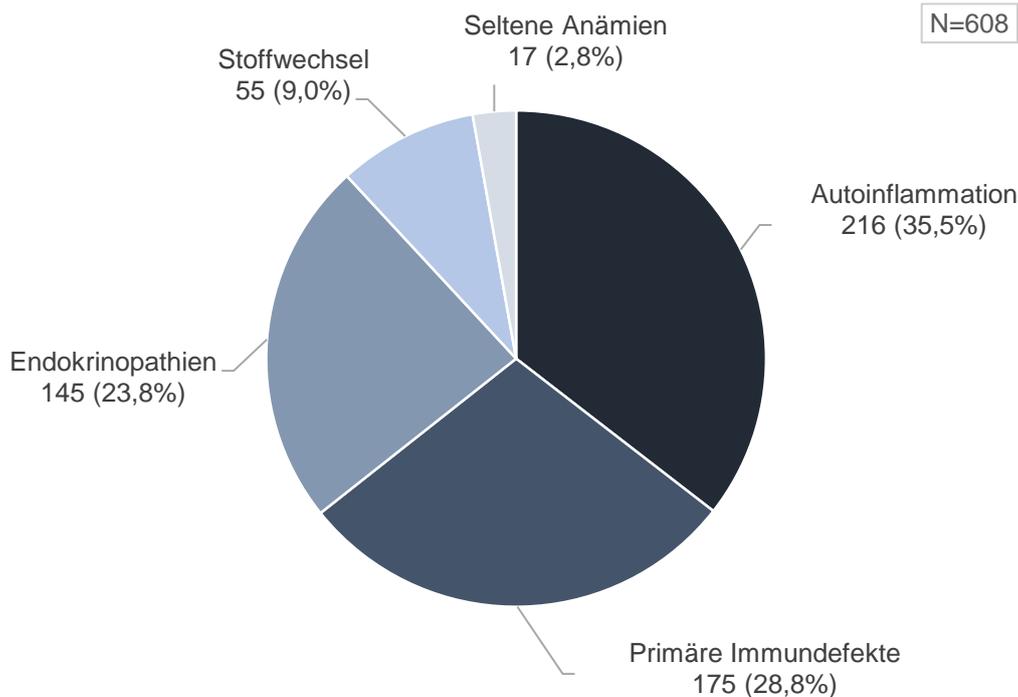


Abbildung 51: Verdachtsdiagnosen nach Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt in LK 3 (Gesamtpopulation LK 3: N = 611; keine/unplausible Angabe zur Indikatorerkrankungsgruppe: n = 3)

Von den 117 Patient*innen, die nur LK 3a durchliefen, handelte es sich mehrheitlich um Patient*innen mit einem Eingangsverdacht auf eine autoinflammatorische Erkrankung* (43,6 %), gefolgt von Patient*innen mit primären Immundefekten* (32,5 %). Patient*innen mit einem Eingangsverdacht auf endokrinopathische* (43,8 %) und autoinflammatorische Erkrankungen* (28,8 %) waren am häufigsten in LK 3a-b (N = 267) zu finden. Im Behandlungspfad LK 3a-c (N = 139; fehlend n = 2) überwogen mit 50,4 % die primären Immundefekte*, gefolgt von autoinflammatorischen Erkrankungen* (40,1 %). Auch in der Sequenz LK 3 a-c-b (N = 88, fehlend n = 1) dominierten die primären Immundefekte* (49,4 %), gefolgt von autoinflammatorischen Erkrankungen* (37,9 %) (s. Tabelle 45).

Tabelle 45: Verdachtsdiagnosen* nach Indikatorerkrankung bei Eintritt in die Behandlungspfade

	LK3a		LK3a/b		LK3a/c		LK3a/b/c		Gesamt	
	N=117		N=267		N=139		N=88		N=611	
Fehlend	0	(0,0%)	0	(0,0%)	2	(0,0%)	1	(0,0%)	≤ 3	(0,0%)
Seltene Anämien	≤ 3		7	(2,6%)	≤ 3		5	(5,7%)	17	(2,8%)
Endokrinopathien	19	(16,2%)	117	(43,8%)	7	(5,1%)	≤ 3		145	(23,8%)
Autoinflammation	51	(43,6%)	77	(28,8%)	55	(40,1%)	33	(37,9%)	216	(35,5%)
Immundefekte	38	(32,5%)	25	(9,4%)	69	(50,4%)	43	(49,4%)	175	(28,8%)
Stoffwechsel	7	(6,0%)	41	(15,4%)	≤ 3		4	(4,6%)	55	(9,0%)

Anm.: *Die Verdachtsdiagnosen betreffen die Indikatorerkrankungen bei Eintritt in LK 3

1.1.3. Behandlungspfade in LK 3 und Charakteristika der Patient*innen

Von den 611 LK 3 Patient*innen (fehlend n = 5) entfielen 52,1 % auf weibliche, 45,9 % männliche und 2 % auf inter/diverse Personen. Auch waren in LK 3 mit durchschnittlich 9,8 Jahren (Median 5; RW 0 - 82 Jahre) die Patient*innen eher Kinder, obwohl auch einige Erwachsene eingeschlossen wurden. Dies entsprach auch der Verteilung nach Altersklassen.

Zu weiteren Details der Patientencharakteristika in den jeweiligen Behandlungspfaden siehe Tabelle 46.

Tabelle 46: LK 3 Behandlungspfade und Charakteristika der Patient*innen

	LK3a	LK3a/b	LK3a/c	LK3a/b/c	Gesamt
Geschlecht	N=117	N=267	N=139	N=88	N=611
Fehlend	0 (0,0%)	1 (0,0%)	4 (0,0%)	0 (0,0%)	5 (0,0%)
Männlich	49 (41,9%)	118 (44,4%)	62 (45,9%)	49 (55,7%)	278 (45,9%)
Weiblich	66 (56,4%)	140 (52,6%)	72 (53,3%)	38 (43,2%)	316 (52,1%)
Inter/Divers	≤ 3	8 (3,0%)	≤ 3	≤ 3	12 (2,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)	N=117	N=267	N=139	N=88	N=611
Fehlend	4	27	4	2	37
Mittelwert	8,8	6,8	16,1	10,0	9,8
SD	11,8	10,3	18,6	11,2	13,6
Median	5,0	2,0	11,0	6,5	5,0
Minimum	0	0	0	0	0
Maximum	62	66	82	50	82
Altersklassen	N=117	N=267	N=139	N=88	N=611
Fehlend	4 (0,0%)	27 (0,0%)	4 (0,0%)	2 (0,0%)	37 (0,0%)
0 - 4,9 Jahre	55 (48,7%)	145 (60,4%)	46 (34,1%)	38 (44,2%)	284 (49,5%)
5 - 9,9 Jahre	20 (17,7%)	24 (10,0%)	17 (12,6%)	10 (11,6%)	71 (12,4%)
10 - 14,9 Jahre	16 (14,2%)	31 (12,9%)	22 (16,3%)	16 (18,6%)	85 (14,8%)
≥ 14,9 Jahre	22 (19,5%)	40 (16,7%)	50 (37,0%)	22 (25,6%)	134 (23,3%)

Anm.: Tabelle 45 umfasst auch Kontaktabbrüche

1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 3

Von den 611 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 3 absolvierten 93,1 % den kompletten LK 3-Prozess. Die 42 Patient*innen (6,9 %), welche nicht den gesamten Prozess durchliefen, umfassten neben Kontaktabbrüchen auch verstorbene Patient*innen und solche, die aufgrund des Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt nicht in TNAMSE abgeschlossen werden konnten (s. Tabelle 47).

Tabelle 47: Kontaktabbrüche/keine Fallabschlüsse in LK3

	N=611	
Abschluss in TNAMSE	569	(93,1%)
Kein Abschluss in TNAMSE	42	(6,9%)

2. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Verdachtsdiagnose eine Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose bzw. eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?*

In den der Evaluation zur Verfügung gestellten Datenquellen für LK 3 (PEPA und PDF-Checklisten) konnte die Überprüfung einer Verdachtsdiagnose im Rahmen des diagnostischen Fallmanagements in LK 3a bzw. LK 3c folgendermaßen dokumentiert werden: die Verdachtsdiagnose einer Indikatorerkrankung konnte bestätigt werden (a) als spezifische Indikatoridiagnose oder (b) als andere Indikatoridiagnose, (c) eine andere Diagnose konnte konfirmiert werden, keine Verdachtsdiagnose konnte bestätigt werden, da (d) ein falsch positives Ereignis vorlag oder (e) die Diagnose weiterhin unklar blieb. Diese vorgegebenen Kategorien der Diagnosekonfirmation wurden für die Analyse der diagnostik-spezifischen Behandlungspfade LK 3a und LK 3a-c beibehalten. LK 3c Direkteinstieg wurde separat ausgewertet.

Zunächst wurden die vorgenannten Kategorien der bestätigten/nicht bestätigten Verdachtsdiagnosen und danach die Charakteristika der Patient*innen ausgewertet. Die folgenden Analysen inkludierten ebenfalls die Kontaktabbrüche.

2.1. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen

2.1.1. Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und andere Diagnosen

Von den 611 Patient*innen in LK 3 (fehlend n = 24) erhielten 355 Patient*innen (60,5 %) bestätigte Indikatoridiagnosen (spezifische und andere).

Innerhalb dieser Kategorie wurden überwiegend spezifische Indikatoridiagnosen (95,5 %) bestätigt. Für 9 Personen wurde eine andere Diagnose konfirmiert, für 223 Patient*innen (38 %) konnte keine Verdachtsdiagnose bestätigt werden. Innerhalb dieser Gruppe entfielen 47,5 % auf die Bestätigung falsch positiver Ergebnisse und 52,5 % auf weiterhin ungeklärte Diagnosen (s. Abbildung 52).

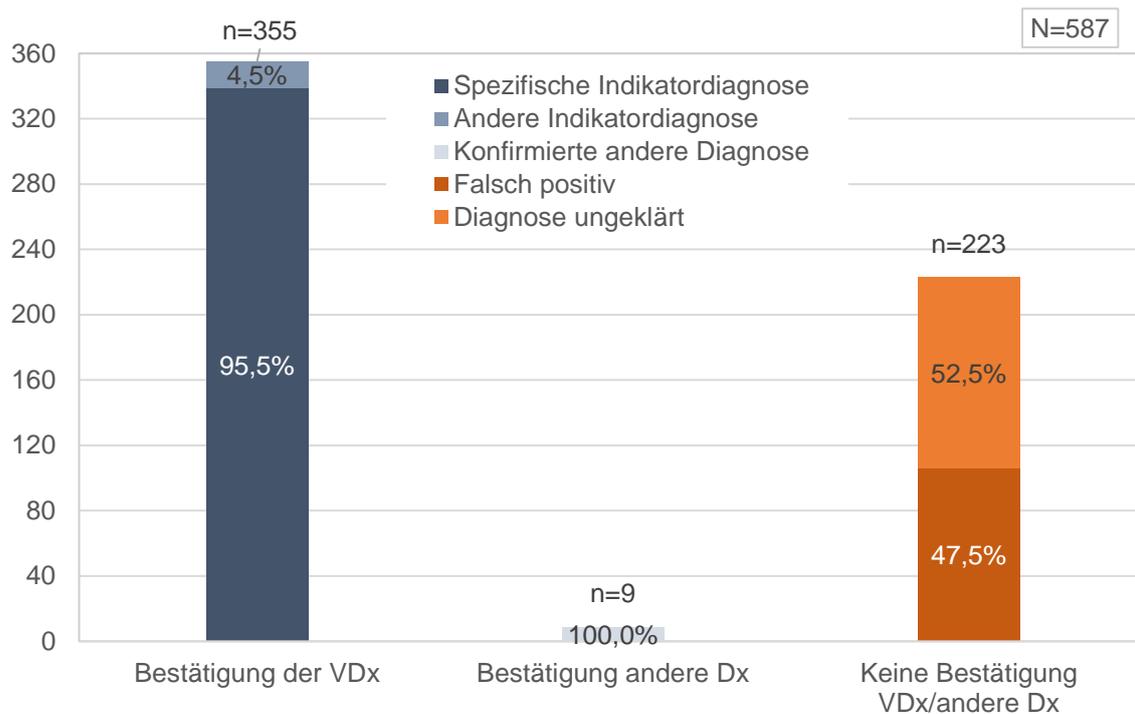


Abbildung 52: Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und andere Diagnosen (Gesamtpopulation LK 3: N = 611; keine/unplausible Angabe zur Diagnose: n = 24)

2.1.2. Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung

Betrachtet man die Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung detaillierter, so erhielten von den 611 Patient*innen (fehlend n = 24) mit Eintritt in LK 3a 57,8 % die Bestätigung einer spezifischen Indikator diagnose, 2,7 % die Bestätigung einer anderen Indikator diagnose und 1,5 % die Konfirmation einer anderen Diagnose.

Ungeklärt blieb die Diagnose für 19,9 % der Patient*innen, und für 18,1 % lag ein falsch positives Ergebnis vor. Eine bestätigte spezifische und andere Indikator diagnose lag damit für 60,5 % der Patient*innen mit Eintritt in LK 3a vor (s. Abbildung 53).

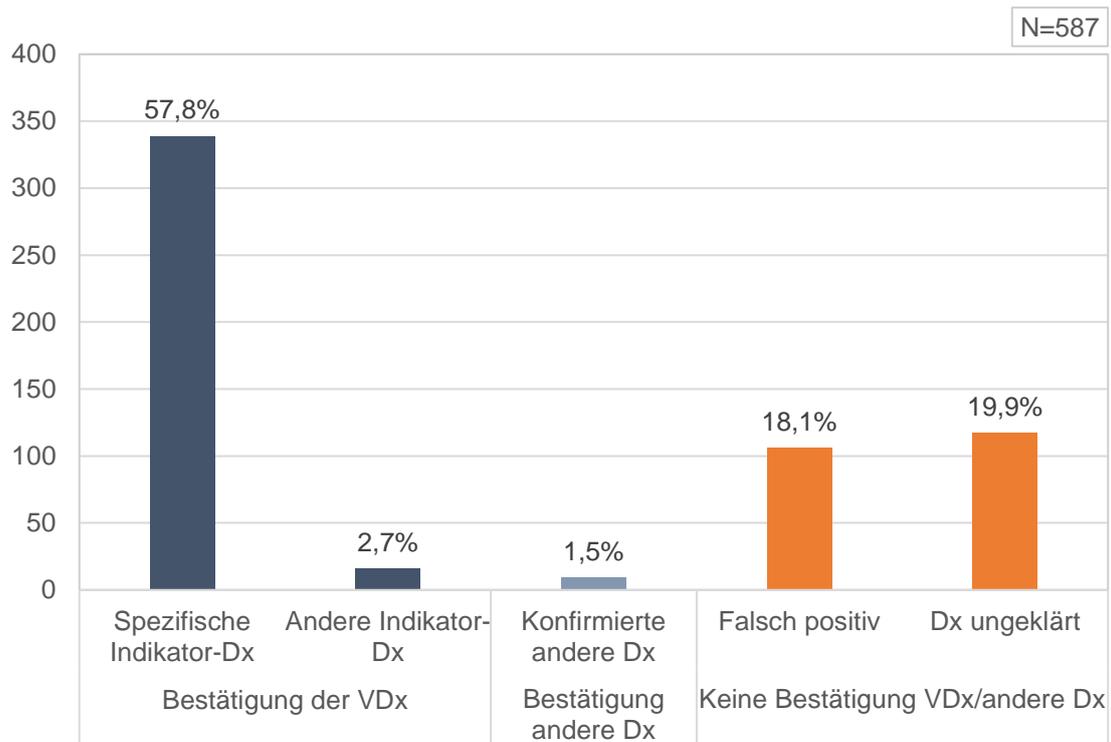


Abbildung 53: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung in LK 3 (Gesamtpopulation LK 3: N = 611; keine/unplausible Angabe zur Diagnose: n = 24)

2.1.3. Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung und Behandlungspfade

Bezogen auf die Behandlungspfade erhielten 384 Patient*innen (fehlend n = 6) in LK 3a am häufigsten die Konfirmation einer spezifischen Indikatoridiagnose (66,9 %) sowie die Bestätigung falsch positiver Ergebnisse (28,0 %). In LK 3a lagen ungeklärte Diagnosen nicht vor, da dies gemäß der Checkliste für LK 3a nicht dokumentiert werden konnte. Für die 227 Patient*innen im Behandlungspfad LK 3a-c (fehlend n = 18) blieb am häufigsten die Diagnose ungeklärt (56,0 %) bzw. konnte eine spezifische Indikatoridiagnose bestätigt (41,2 %) werden (s. Tabelle 48).

Tabelle 48: Behandlungspfade und Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/-sicherung

	LK3a		LK3a/c		Gesamt	
	N=384		N=227		N=611	
Fehlend	6	(0,0%)	18	(0,0%)	24	(0,0%)
Spezifische Indikator-Dx	253	(66,9%)	86	(41,1%)	339	(57,8%)
Andere Indikator-Dx	14	(3,7%)	≤ 3		16	(2,7%)
Konfirmierte andere Dx	5	(1,3%)	4	(1,9%)	9	(1,5%)
Falsch positiv	106	(28,0%)	0	(0,0%)	106	(18,1%)
Dx ungeklärt	0	(0,0%)	117	(56,0%)	117	(19,9%)

Untersucht man die Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/-sicherung auf den Behandlungspfad, in dem sie gestellt wurden, ergibt sich, dass von den 339 bestätigten spezifischen Indikatoridiagnosen 74,6 % in LK 3a bestätigt wurden. Auch die Mehrzahl der 16 konfirmierten anderen Indikatoridiagnosen (87,5 %) sowie alle 106 falsch positiven Ergebnisse wurden in LK 3a konfirmiert. Ebenso wurden 5 von 9 anderen Diagnosen in LK 3a bestätigt (55,6 %). Nach Durchlaufen von LK 3a-c blieben alle 117 ungeklärten Diagnosen weiterhin ungeklärt (s. Abbildung 54, Anhang 8.1.).

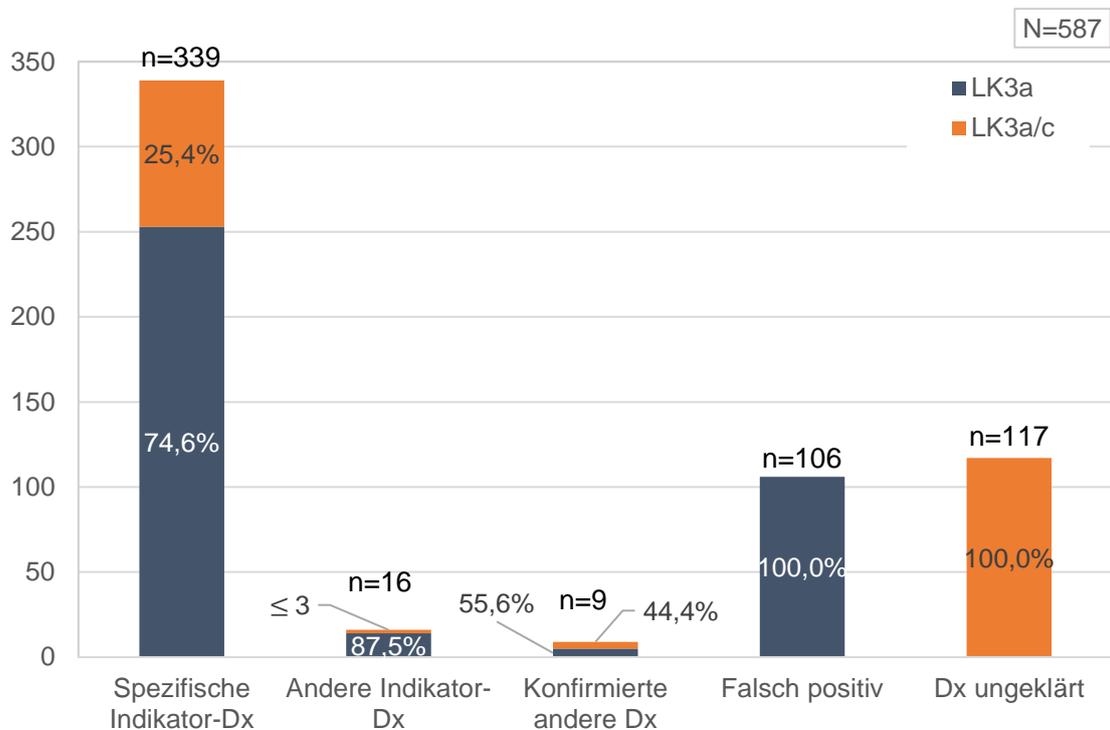


Abbildung 54: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation/Diagnosesicherung und Behandlungspfade (Gesamtpopulation LK 3: N = 611; keine/unplausible Angabe zur Diagnose: n = 24)

2.1.4. Konfirmierte Verdachtsdiagnosen und Indikatorerkrankungsverdacht bei Eintritt

Innerhalb der konfirmierten Verdachtsdiagnosegruppen (N = 355, fehlend n = 1) entfielen die 338 spezifizierten Indikatoridiagnosen (gesamt) mehrheitlich auf Patient*innen, welche bei Eintritt in LK 3a einen Verdacht auf Endokrinopathien (34,3 %) hatten, gefolgt von autoinflammatorischen Erkrankungen (29,3 %), primären Immundefekten (19,8 %), Stoffwechselerkrankungen (13,0 %) und schließlich seltene Anämien (3,6 %). In der Kategorie der 16 bestätigten anderen Indikatorerkrankungen wurden am häufigsten Eingangsverdachtsdiagnosen auf autoinflammatorische Erkrankungen (68,8 %) und primäre Immundefekte (18,8 %) konfirmiert (s. Abbildung 55).

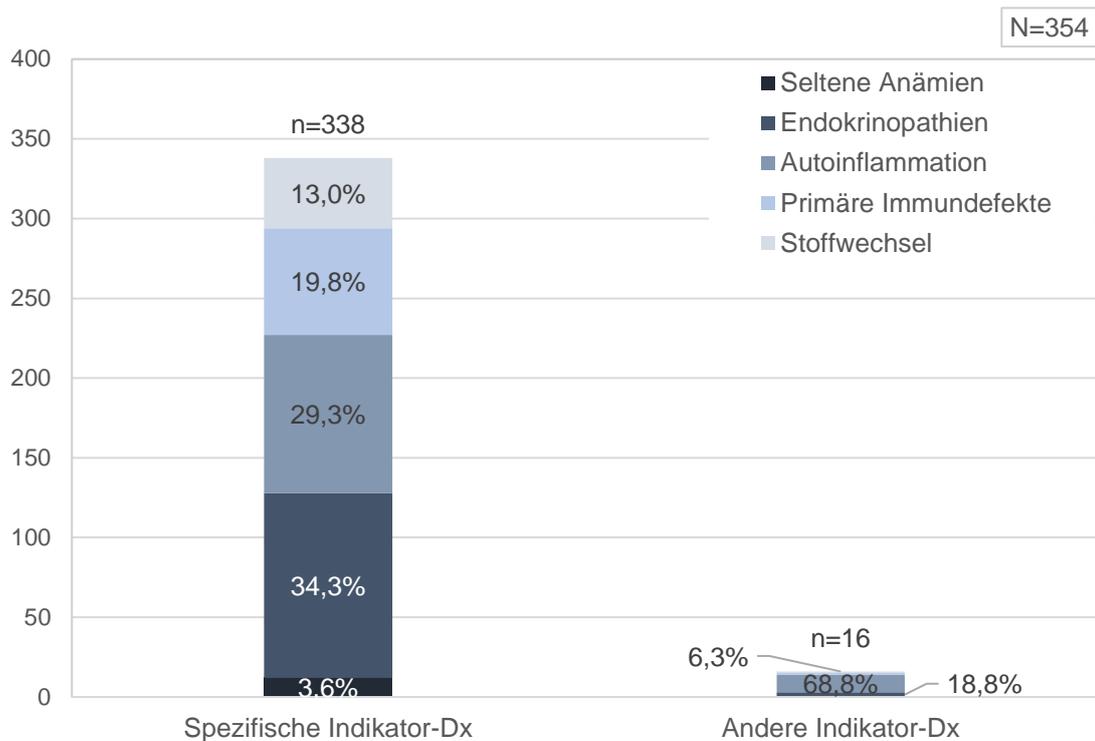


Abbildung 55: Konfirmierte Indikator Diagnosen und Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt (Gesamtpopulation bestätigte Indikator Diagnosen: N = 355; keine/unplausible Angabe zur Indikatorgruppe: n = 1)

Von den 253 in LK 3a bestätigten spezifischen Indikator Diagnosen betraf die Mehrheit den Eingangsverdacht auf Endokrinopathien (45,1 %) gefolgt von autoinflammatorischen Erkrankungen (26,9 %). Die Mehrzahl der 86 bestätigten spezifischen Indikator Diagnosen in LK 3a-c (fehlend n = 1) verteilte sich auf den Eingangsverdacht primärer Immundefekte (50,6 %), gefolgt von autoinflammatorischen Erkrankungen (36,5 %). Von den 14 bestätigten anderen Indikator Diagnosen in LK 3a entfielen diese mehrheitlich auf autoinflammatorische Eingangsverdachtsdiagnosen (64,3 %). Es gab 3 bestätigte andere Indikator Diagnosen in LK 3a-c, die eingangs den Verdacht auf autoinflammatorische Erkrankungen hatten. Zu weiteren Details siehe Tabelle 49.

Tabelle 49: Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt und konfirmierte Indikator Diagnosen nach Behandlungspfaden

	Spezifische Indikator Diagnose			Andere Indikator Diagnose		
	LK3a	LK3a/c	Gesamt	LK3a	LK3a/c	Gesamt
	N=253	N=86	N=339	N=14	N≤3	N=16
Fehlend	0 (0,0%)	1 (0,0%)	1 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Seltene Anämien	7 (2,8%)	5 (5,9%)	12 (3,6%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Endokrinopathien	114 (45,1%)	≤3	116 (34,3%)	≤3	0 (0,0%)	≤3
Autoinflammation	68 (26,9%)	31 (36,5%)	99 (29,3%)	9 (64,3%)	≤3	11 (68,8%)
Immundefekte	24 (9,5%)	43 (50,6%)	67 (19,8%)	≤3	0 (0,0%)	≤3
Stoffwechsel	40 (15,8%)	4 (4,7%)	44 (13,0%)	≤3	0 (0,0%)	≤3

2.1.5. Symptomatisch bei Diagnosestellung

SOP-gemäß und entsprechend den LK 3 Schulungen sollte nur bei den bestätigten Indikatordiagnosen Angaben zur Symptomatik gemacht werden.

Von den 355 Patient*innen mit bestätigten Indikatordiagnosen (fehlend n = 8) waren 76,7 % symptomatisch bei Diagnosestellung. Von den 339 Patient*innen mit bestätigten spezifischen Indikatordiagnosen (fehlend n = 8) waren 76,4 % und von den 16 Patient*innen mit bestätigten anderen Indikatordiagnosen waren 81,3 % symptomatisch (s. Abbildung 56; Anhang 8.2.).

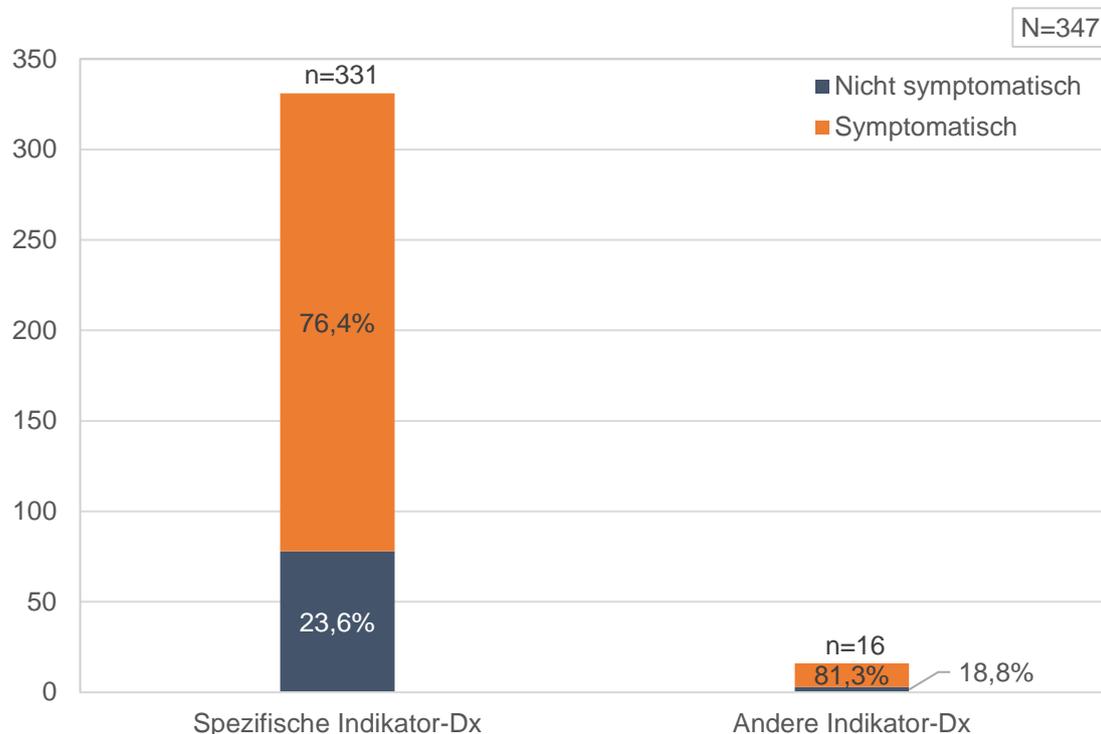


Abbildung 56: Konfirmierte Indikatordiagnosen - Symptomatisch bei Diagnosestellung (Gesamtpopulation konfirmierte Indikatordiagnosen: N = 355; keine/unplausible Angabe zur Symptomatik: n = 8)

2.2. Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen

Es wurden insgesamt für 587 bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und andere Diagnosen (fehlend n = 4) Angaben zum Geschlecht dokumentiert. Innerhalb dieser Population entfielen 51,6 % auf weibliche, 46,3 % auf männliche und 2,1 % auf inter/diverse Personen.

Von den 587 erfassten Diagnosekonfirmationen bzw. -sicherungen (fehlend n = 37) wurden vor allem Verdachtsdiagnosen für Kinder (Median 5 Jahre) bestätigt. Zu weiteren Details siehe Tabelle 50.

Tabelle 50: Bestätigte/ nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen

	Spezifische Indikator-Dx	Andere Indikator-Dx	Konfirmierte andere Dx	Falsch positiv	Dx ungeklärt	Gesamt
Geschlecht	N=339	N=16	N=9	N=106	N=117	N=587
Fehlend	1 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	4 (0,0%)
Männlich	158 (46,7%)	9 (56,3%)	≤ 3	44 (41,5%)	56 (49,1%)	270 (46,3%)
Weiblich	172 (50,9%)	6 (37,5%)	6 (66,7%)	60 (56,6%)	57 (50,0%)	301 (51,6%)
Inter/Divers	8 (2,4%)	≤ 3	0 (0,0%)	≤ 3	≤ 3	12 (2,1%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)	N=339	N=16	N=9	N=106	N=117	N=587
Fehlend	29	0	1	3	4	37
Mittelwert	7,6	7,3	23,2	8,7	15,4	9,6
SD	10,8	6,0	26,9	11,6	18,5	13,5
Median	2,5	7,0	14,5	5,0	10,0	5,0
Minimum	0	0	1	0	0	0
Maximum	66	16	82	62	80	82
Alters- klassen	N=339	N=16	N=9	N=106	N=117	N=587
Fehlend	29 (0,0%)	0 (0,0%)	1 (0,0%)	3 (0,0%)	4 (0,0%)	37 (0,0%)
0 - 4,9 Jahre	176 (56,8%)	7 (43,8%)	≤ 3	50 (48,5%)	42 (37,2%)	277 (50,4%)
5 - 9,9 Jahre	31 (10,0%)	≤ 3	≤ 3	18 (17,5%)	12 (10,6%)	65 (11,8%)
10 - 14,9 Jahre	45 (14,5%)	≤ 3	≤ 3	15 (14,6%)	18 (15,9%)	81 (14,7%)
≥ 14,9 Jahre	58 (18,7%)	4 (25,0%)	4 (50,0%)	20 (19,4%)	41 (36,3%)	127 (23,1%)

3. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen und Zugang zu innovativer Diagnostik:

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/ Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen durch Zugang zu innovativer genetischer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) eine Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose bzw. eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?*

3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung

Von den 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3a wurden 227 nach LK 3c (37,2 %) zur weiteren Abklärung mittels innovativer genetischer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) empfohlen (s. Anhang 8.3.).

Bezogen auf die 227 aus LK 3a kommenden Patient*innen erhielten 209 in der Fallkonferenz innovative genetische Diagnostik (LK 3c) die Indikation für eine Exom-Sequenzierung (WES) (92,1 %) während 18 Patient*innen keine Empfehlung für eine Exom-Sequenzierung erhielten (7,9 %) (s. Abbildung 57).

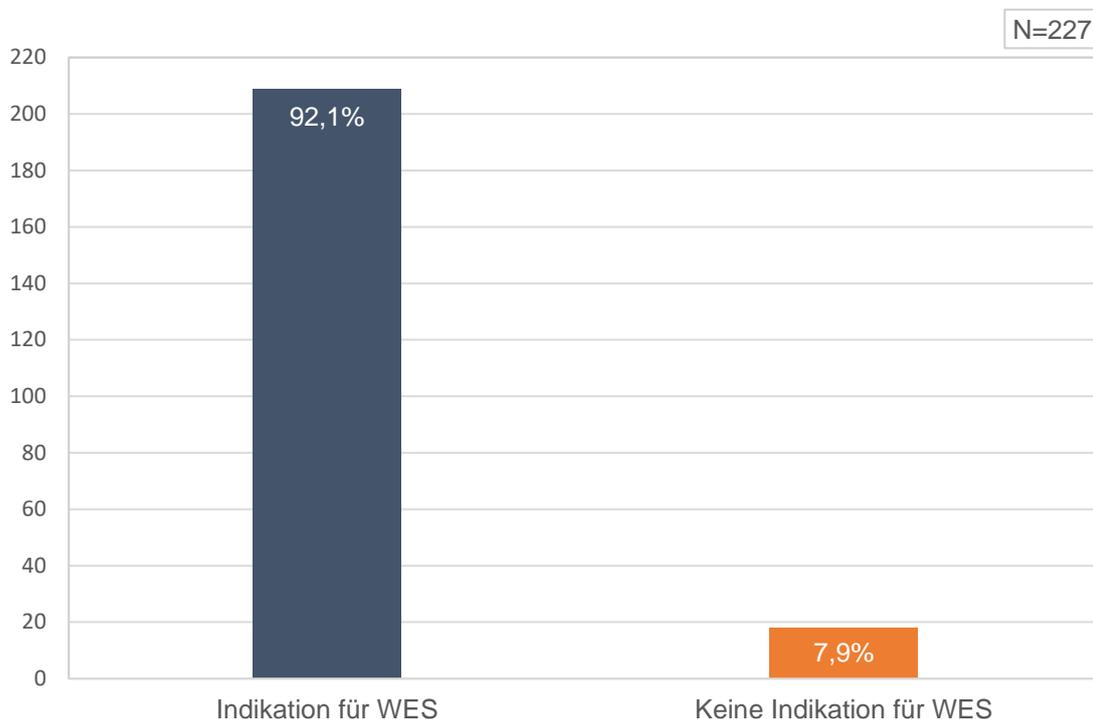


Abbildung 57: Indikation für WES in Fallkonferenz "innovative genetische Diagnostik"

(Fälle mit Eintritt in LK 3c: N = 227)

Von den 209 Patient*innen mit einer Indikation für eine Exom-Sequenzierung in LK 3c erfolgte diese für 188 Patient*innen (90,0 %), bei 5 Patient*innen wurde der Einzelfallantrag (EFA) abgelehnt (2,4 %), 11 Patient*innen erhielten wegen Projektendes bzw. aufgrund Kontaktabbruchs (5,3 %) und weitere 5 aus anderen Gründen keine Exom-Sequenzierung (2,4 %) (s. Tabelle 51).

Tabelle 51: Erfolgte Exom-Sequenzierung nach Indikationsstellung in LK 3c

	N=209	
WES erhalten	188	(90,0%)
EFA abgelehnt	5	(2,4%)
Kein WES erhalten wegen Abbruch*	11	(5,3%)
Kein WES erhalten	5	(2,4%)

*keine Exom-Sequenzierung, da Projektende oder Kontakt-
abbruch

3.2. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung

Von den 188 erfolgten Exom-Sequenzierungen in LK 3c wurden 82 (43,6 %) via Einzelfallantrag (EFA) und 106 (56,4 %) über Hochschulambulanzen (HSA) finanziert (s. Tabelle 52).

Tabelle 52: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart

	N=188	
Krankenkasse (EFA)	82	(43,6%)
Hochschulambulanz	106	(56,4%)

3.3. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger

Von den 82 Fällen mit genehmigter Exom-Sequenzierung (fehlend n = 6) wurde diese für 48 Versicherte (63,2 %) von den am Projekt beteiligten Krankenkassen AOK und Barmer und für 28 Versicherte (36,8 %) anderer Krankenkassen genehmigt. Daneben wurden noch 5 weitere Exom-Sequenzierungen von den Projektkrankenkassen und □ 3 von anderen Krankenkassen genehmigt, welche wegen Projektendes jedoch nicht mehr durchgeführt/abgeschlossen werden konnten. Insgesamt 5 Einzelfallanträge wurden von den Projektkrankenkassen und anderen Krankenkassen abgelehnt (s. Tabelle 53).

Tabelle 53: Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger

	WES genehmigt & erhalten		WES genehmigt & nicht erhalten*		EFA abgelehnt	Gesamt	
	N=82		N=9		N=5	N=96	
Fehlend	6	(0,0%)	≤ 3	(0,0%)	≤ 3	(0,0%)	8 (0,0%)
AOK/Barmer	48	(63,2%)	5	(62,5%)	≤ 3		54 (61,4%)
Andere KK	28	(36,8%)	≤ 3		≤ 3		34 (38,6%)

Anm.: *wegen Projektendes

3.4. Exom-Sequenzierung und Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation

Die Indikation bzw. Durchführung der Exom-Sequenzierung ist nicht mit dem Eintritt in LK 3c gleichzusetzen (s. 2.1.4), da laut Patientenpfad LK 3c auch ohne Exom-Sequenzierung verlassen werden kann.

Bis auf die Patient*innen mit weiterhin ungeklärter Diagnose (N = 117), welche zu 85,5 % eine Exom-Sequenzierung erhielten, wurde bei der Mehrzahl der Patient*innen mit bestätigter spezifischer und anderer Indikatoridiagnose, confirmierter anderer Diagnose und falsch positivem Ergebnis keine Exom-Sequenzierung durchgeführt. So wurden ohne Exom-Sequenzierung 76,1 % der 339 bestätigten spezifischen und 87,5 % der 16 anderen Indikatoridiagnosen gestellt. Die Bestätigung der 106 falsch positiven Ergebnisse erfolgte SOP-gemäß zu 100 % ohne Exom-Sequenzierung, und 5 der 9 confirmierten anderen Diagnosen (55,6 %) wurden ebenfalls ohne Exom-Sequenzierung gestellt (s. Abbildung 58; Anhang 8.4.1.).

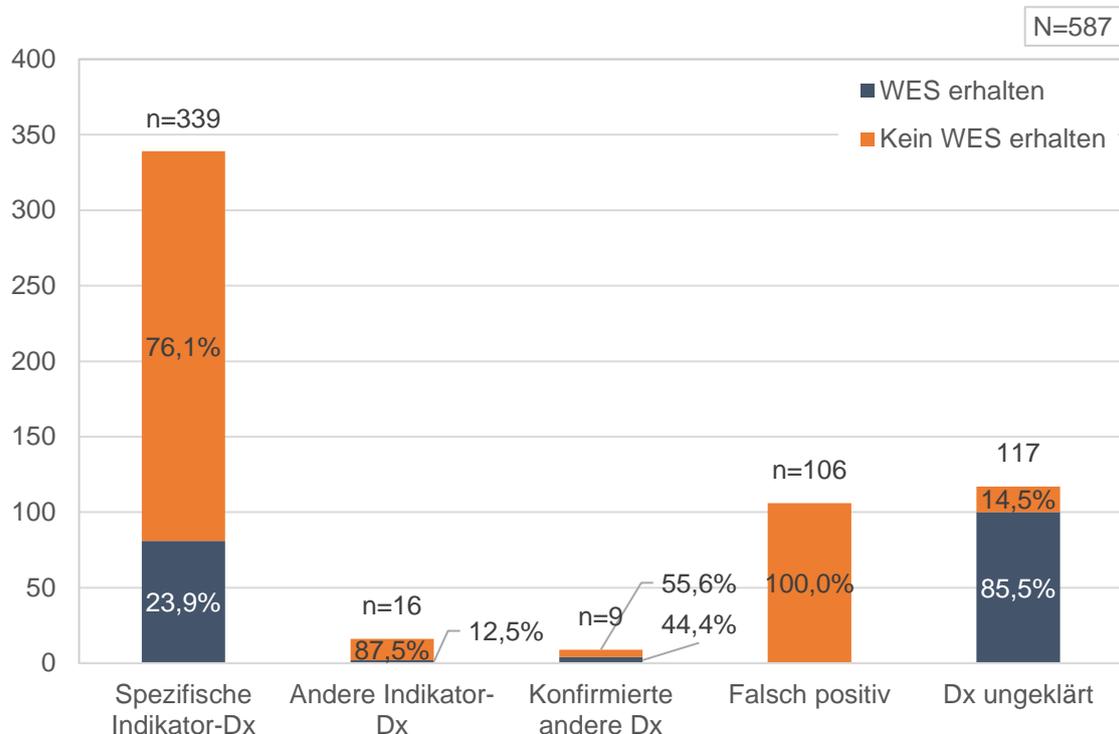


Abbildung 58: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation und WES (Gesamtpopulation LK 3: N = 611; keine/unplausible Angabe zur Diagnose: n = 24)

3.4.1. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen

Um den Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung (LK 3c) und der Konfirmation der Verdachtsdiagnose für Patient*innen mit Eintritt in LK 3a näher zu untersuchen, wurde das relative Risiko für die zwei Gruppen mit und ohne Exposition (Exom-Sequenzierung) im Hinblick auf eine Konfirmation der Verdachtsdiagnose (Spezifizierung und Bestätigung der Indikatoridiagnose, Bestätigung andere Diagnose) und keine Bestätigung der Eingangsd Diagnose (falsch positives Ergebnis, Diagnose weiterhin ungeklärt) berechnet. Die Berechnung des relativen Risikos bei einem 95 %-Konfidenzintervall ergab ein RR von 0,7; 95 %-KI [0,6 – 0,8] (s. Tabelle 54).

Tabelle 54: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risiko, Fälle mit Eintritt in LK 3a

WES erfolgt * Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE

Anzahl		Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE		
		Konfirmation der VDX	Keine Konfirmation der VDX	Gesamt
WES erfolgt	Ja	87	100	187*
	Nein	277	123	400
Gesamt		364	223	587

Anm.: *Von den 188 erhaltenen WES wurde für nur 187 eine Angabe zur Diagnose dokumentiert;
 RR = 0,7; 95 %-KI [0,6 - 0,8]

Sofern man die Kategorie „Bestätigung einer anderen Diagnose“ neben den weiter unklaren Diagnosen als nicht bestätigte Verdachtsdiagnose wertete und lediglich die bestätigten Verdachtsdiagnosen zählte, ergab die Berechnung des relativen Risikos für Patient*innen in LK 3c mit und ohne Exom-Sequenzierung ebenfalls ein relatives Risiko von RR = 0,7; 95 % KI [0,5; 0,8] (s. Anhang 8.4.2.).

Demnach hatten Patient*innen mit Eintritt in LK 3a und durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 30 % geringere Wahrscheinlichkeit, als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung eine bestätigte Verdachtsdiagnose zu erhalten.

3.4.2. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen

Von den 227 Fällen mit Eintritt in LK 3c via LK 3a bzw. die eine Fallkonferenz „innovative genetische Diagnostik“ in LK 3c hatten (fehlend n = 18), konnten 86 spezifische Indikator-diagnosen, ≤ 3 andere Indikator-diagnosen und 4 andere Diagnosen bestätigt werden. Es blieben 117 Diagnosen weiterhin ungeklärt. Falsch positive Ergebnisse konnten gemäß der Checkliste und SOP nur in LK 3a und nicht in LK 3c bestätigt werden.

In der Gruppe der bestätigten Indikator-diagnosen (n = 86) erhielten 94,2 % der Fälle eine Exom-Sequenzierung. Die bestätigten anderen Indikator-diagnosen sowie auch die 4 bestätigten anderen Diagnosen erhielten alle eine Exom-Sequenzierung. Auch bei 85,5 % der Fälle mit weiterhin ungeklärter Diagnose wurden Exom-Sequenzierungen durchgeführt (s. Abbildung 59).

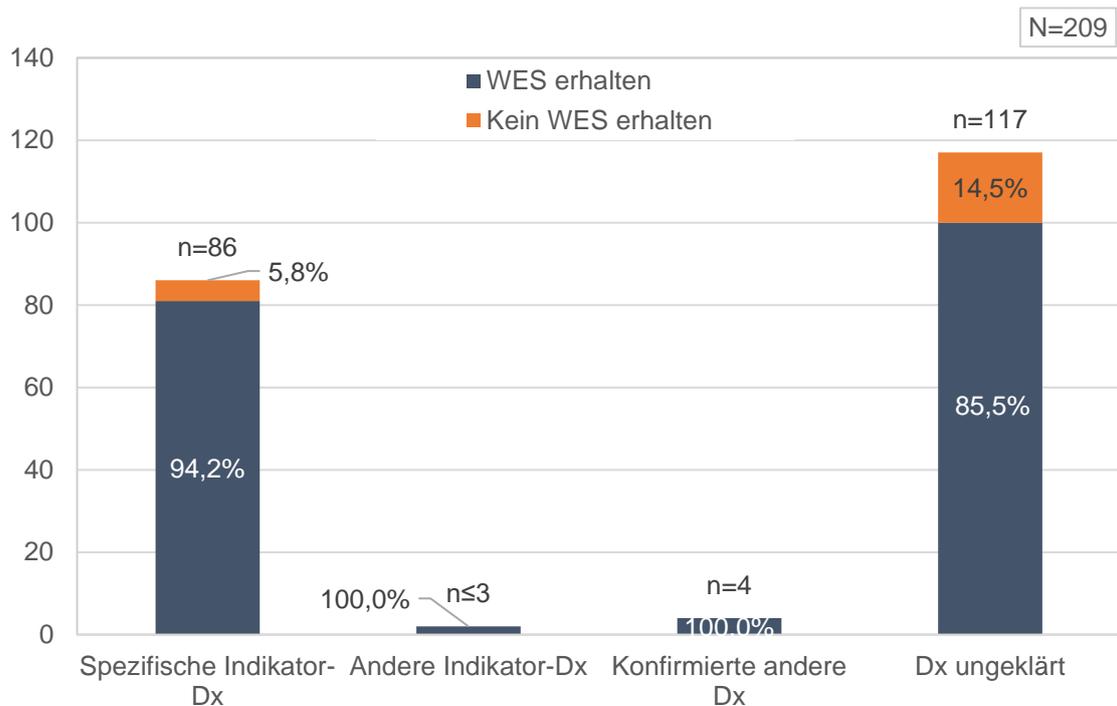


Abbildung 59: Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation und WES (Gesamtpopulation Eintritt in LK 3c: N = 227; keine/unplausible Angae zur Diagnose: n = 18)

Die Berechnung des relativen Risikos der zwei Gruppen mit und ohne Exom-Sequenzierung für die Population mit Eintritt in LK 3c via LK 3 a im Hinblick auf eine Konfirmation der Verdachtsdiagnose (Spezifizierung und Bestätigung der Indikatoridiagnose, Bestätigung andere Diagnose) versus keine Diagnosekonfirmation (Diagnose weiter ungeklärt) und erfolgter Exom-Sequenzierung ergab ein relatives Risiko von 2,0; 95 %-KI [0,9 - 4,5] (s. Tabelle 55).

Tabelle 55: 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos, Fälle mit Eintritt in LK 3c

WES erfolgt * Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE

Anzahl

		Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE		
		Konfirmation der VDx	Keine Konfirmation der VDx	Gesamt
WES erfolgt	Ja	87	100	187
	Nein	5	17	22
Gesamt		92	117	209*

Anm.: *Gesamtpopulation Eintritt in LK 3c: N = 227; keine/unplausible Angae zur Diagnose: n = 18; RR= 2,0; 95 %-KI [0,9 - 4,5]

Sofern man die Bestätigung einer anderen Diagnose neben den weiter unklaren Diagnosen als nicht bestätigte Verdachtsdiagnose wertete und lediglich die bestätigten spezifischen und anderen Indikatorerkrankungen zu den bestätigten Verdachtsdiagnosen zählte, ergab die Berechnung des relativen Risikos für Patient*innen in LK 3c mit und ohne Exom-Sequenzierung ein relatives Risiko von 2,0; 95 %-KI [0,9 – 4,3] (s. Anhang 8.4.3.).

Es ergab sich also kein Unterschied hinsichtlich des relativen Risikos je nachdem, ob man die Bestätigten anderen Diagnosen als konfirmierte oder nicht konfirmierte Verdachtsdiagnose wertet. Demnach hatten Patient*innen mit einem Eintritt in LK 3c via LK 3 a mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 2-mal so hohe Wahrscheinlichkeit, eine konfirmierte Verdachtsdiagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung.

3.4.3. Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen

In der Fallkonferenz „innovative genetische Diagnostik“ in LK 3c erhielten 209 Patient*innen mit Eintritt in LK 3 c via LK 3a eine Indikation für eine Exom-Sequenzierung. Von diesen 209 Patient*innen erhielten 188 eine Exom-Sequenzierung und 21 Patient*innen keine Exom-Sequenzierung. Von den 188 Exom-Sequenzierungen fehlte die Dokumentation für eine Diagnose und von den 21 ohne Indikation für eine Exom-Sequenzierungen fehlten 12 dokumentierte Diagnosen (fehlend n = 13).

Es konnten 85 spezifische Indikator diagnosen, davon 95,3 % mit Exom-Sequenzierung, ≤ 3 andere Indikator diagnosen und 4 andere Diagnosen alle jeweils mit Exom-Sequenzierung konfirmiert werden. Es blieben 105 Diagnosen weiterhin ungeklärt, für die in 95,2 % der Fälle eine Exom-Sequenzierung durchgeführt wurde (s. Abbildung 60).

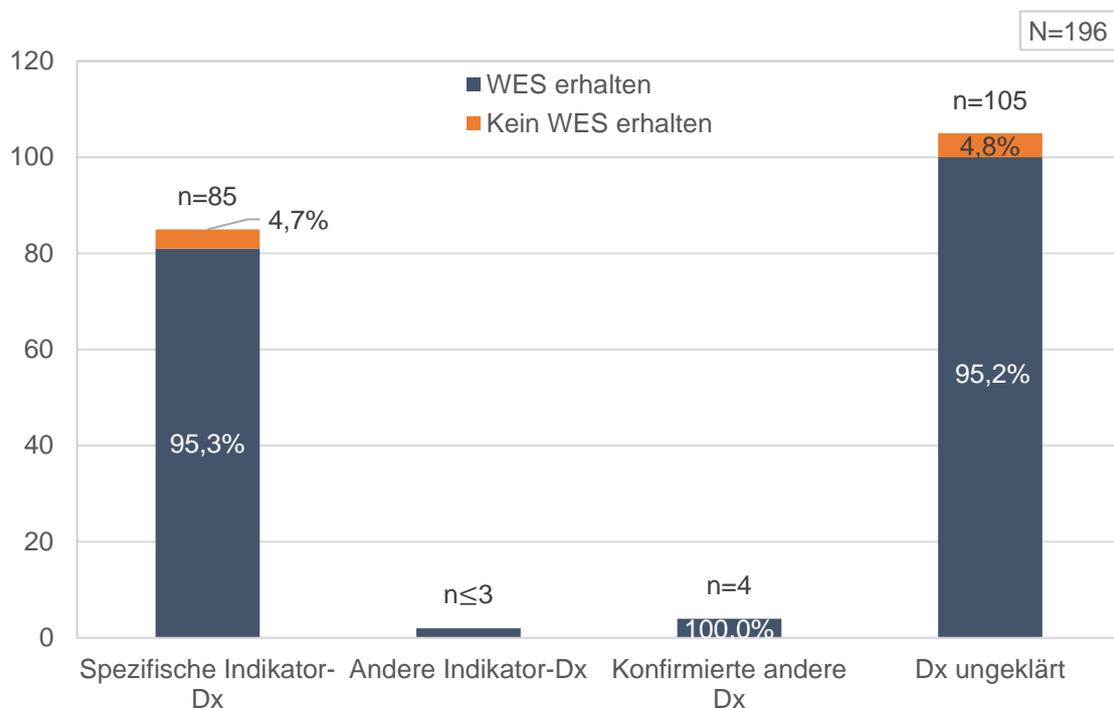


Abbildung 60: Kategorien der Verdachtsdiagnosen und WES (Gesamtpopulation mit Indikation für WES: N = 209; keine/unplausible Angabe zur Diagnose: n = 13)

Die Berechnung des relativen Risikos der zwei Gruppen mit und ohne Exom-Sequenzierung für die Population mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung in der Fallkonferenz innovative genetische Diagnostik in LK 3c im Hinblick auf eine Konfirmation der Verdachtsdiagnose

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
 Förderkennzeichen: 01NVF16024

(Spezifizierung und Bestätigung der Indikatoridiagnose, Bestätigung andere Diagnose) versus keine Diagnosekonfirmation (Diagnose weiter ungeklärt) und erfolgter Exom-Sequenzierung ergab ein relatives Risiko von 1,0; 95 %-KI [0,5 - 2,2] (s. Tabelle 56).

Tabelle 56: 2 x2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos, Fälle mit Indikation für WES

WES erfolgt * Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE

Anzahl		Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE		
		Konfirmation der VDX	Keine Konfirmation der VDX	Gesamt
WES erfolgt	Ja	87	100	187*
	Nein	4	5	9
Gesamt		91	105	196

*Gesamtpopulation Indikation für WES: N = 209; keine/unplausible Angae zur Diagnose: n = 13; RR = 1,0; 95 %-KI [0,5 - 2,2].

Sofern man die Bestätigung einer anderen Diagnose neben den weiter unklaren Diagnosen als nicht bestätigte Verdachtsdiagnose wertete und lediglich die bestätigten spezifischen und anderen Indikatorerkrankungen zu den bestätigten Verdachtsdiagnosen zählte, ergab die Berechnung des relativen Risikos für Patient*innen in LK 3c mit und ohne Exom-Sequenzierung ebenfalls ein relatives Risiko von RR = 1,0; 95 %-KI [0,5 - 2,1] (s. Anhang 8.4.4.). Es ergab sich also kein Unterschied hinsichtlich des relativen Risikos je nachdem, ob man die bestätigten anderen Diagnosen als bestätigte oder nicht bestätigte Verdachtsdiagnose wertete.

Demnach hatten Patient*innen mit durchgeführter Exom-Sequenzierung und einer Indikation zur Exom-Sequenzierung aufgrund der Entscheidung in der Fallkonferenz innovative genetische Diagnostik in LK 3c die gleiche Wahrscheinlichkeit, eine bestätigte Verdachtsdiagnose zu erhalten wie Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung.

3.5. Weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung

In LK 3c bestand die Möglichkeit der Exom-Sequenzierung in mehreren Durchläufen, z.B. auch für Familienangehörige, sofern indiziert. Es gab nur ≤ 3 Personen, für die ein weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung in LK 3c befürwortet wurde. Für diese wurde in der folgenden Fallkonferenz jedoch entschieden, dass keine weitere genetische Spezialdiagnostik erfolgen sollte.

3.6. Konfirmierte Verdachtsdiagnosen und durchgeführte Diagnostikart

Anders als unter Frage 2.1.2., lag hier der Focus auf den Diagnostikarten innerhalb der diagnostischen Pfade. Dabei beinhaltete die Kategorie „Konfirmationsdiagnostik“ Fälle mit einer abgeschlossenen Konfirmationsdiagnostik in LK 3a. Die Kategorie „Konfirmationsdiagnostik und WES“ umschloss Fälle in LK 3a-c mit sowohl abgeschlossener Konfirmationsdiagnostik als auch abgeschlossener Genetik.

Am häufigsten erhielten die 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3 (fehlend n = 9) Konfirmationsdiagnostik in LK 3a (68,8 %). Konfirmationsdiagnostik und Exom-Sequenzierung in LK 3a-c wurde für 31,2 % der Patient*innen durchgeführt (s. Abbildung 61). Zu den einzelnen Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmationen je nach durchgeführter Diagnostikart s. Anhang 8.4.5.

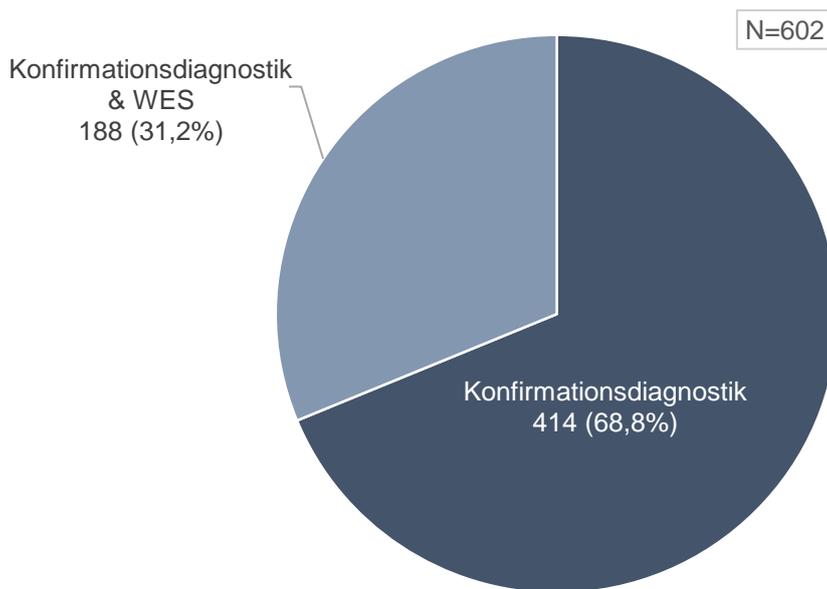


Abbildung 61: Durchgeführte Diagnostikart (Gesamtpopulation LK 3: N = 611; Keine/unplausible Angabe zur Diagnostik: n = 9)

4. Konfirmierte Indikatordiagnosen und Therapieentscheidung/multiprofessionelle Versorgung

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/ Behandlungsmanagement beitragen, indem

- (1) Patient*innen mit einer konfirmierten Indikatordiagnose Therapieentscheidungen und
- (2) im Anschluss eine multiprofessionelle Versorgung erhielten?

Von den insgesamt 355 Fällen mit konfirmierten Indikatordiagnosen (fehlend n = 9) erhielten 87 % eine Therapieentscheidung zur Behandlung. Eine multiprofessionelle Versorgung erhielten 97,7% der 355 Patient*innen mit bestätigter Indikatordiagnose (gesamt) (s. Anhang 8.5.).

Die 339 Patient*innen mit bestätigter spezifischer Indikatordiagnose (fehlend n = 9) erhielten in 87,6 % der Fälle eine Therapieentscheidung zur Behandlung und in 97,6 % der Fälle eine multiprofessionelle Versorgung. Die 16 Patient*innen mit konfirmierter anderer Indikatordiagnose erhielten alle eine multiprofessionelle Versorgung (100 %) und in 12 Fällen (75,0 %) eine Therapieentscheidung zur Behandlung (s. Abbildung 62).

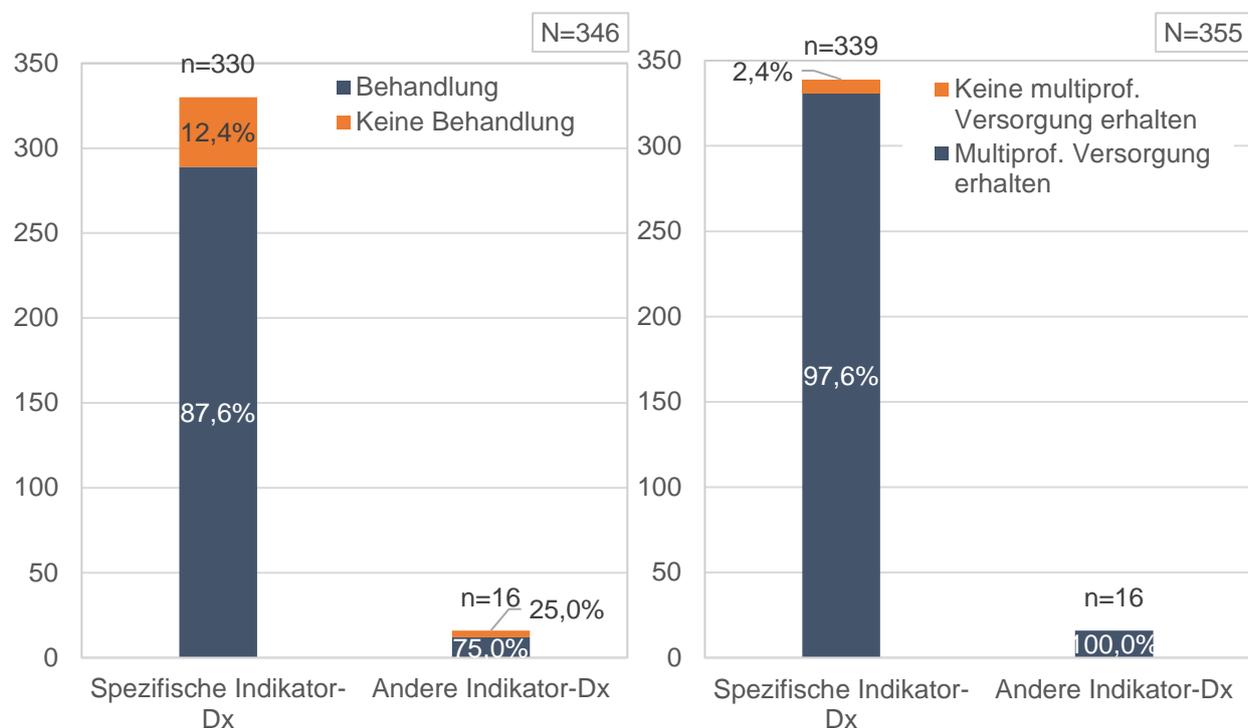


Abbildung 62: Konfirmierte Verdachtsdiagnosen und Behandlung/multiprofessionelle Versorgung (Gesamtpopulation konfirmierte Indikatordiagnosen: N = 355; Keine/unplausible Angabe zur Therapieentscheidung: n = 9)

5. Konfirmierte Indikatordiagnosen und multiprofessionelle Versorgung und patientenrelevante Informationen

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit einer bestätigten bzw. spezifizierten Diagnose aufgrund eines standardisierten Fall-/Behandlungsmanagements*

- (1) multiprofessionelle Versorgung in Form von Schulungs- und Beratungsangeboten und
(2) systematisch weitere patientenrelevante Informationen erhielten?

Gemäß den LK 3-Schulungen wurden lediglich Patient*innen mit konfirmierten Indikatordiagnosen (spezifische und andere) in die multiprofessionelle Versorgung verwiesen und sollten entsprechend dokumentiert werden.

5.1. Art der multiprofessionellen Versorgung

5.1.1. Diagnoseinformation und Schulungen

Für alle insgesamt 355 konfirmierten Indikatordiagnosen wurden am häufigsten Diagnoseinformationen vermittelt (97,1 %), gefolgt von Schulungen zu Verhaltensmaßnahmen (67,9 %) und zu Medikamenten (61,0 %) sowie zum Monitoring (61,0 %). Schulungen zu Diät bzw. Ernährung wurde für 86,7 % der Patient*innen nicht für erforderlich gehalten bzw. das Wissen war bei den Patient*innen vorhanden.

In der Gruppe der 39 bestätigten spezifischen Indikatorerkrankungen erhielten Patient*innen am häufigsten Diagnoseinformationen (97,3 %), gefolgt von Schulungen zum Verhalten (67,9 %). Eine Schulung Diät/Ernährung wurde für 86,7 % der Patient*innen spezifizierter Indikatordiagnosen sowie für 87,5 % der Patient*innen mit anderen Indikatorerkrankungen nicht für erforderlich gehalten. Auch Patient*innen mit den 16 anderen Indikatordiagnosen erhielten am häufigsten Diagnoseinformationen (93,8 %), gefolgt von Schulungen zu Medikamenten (81,3 %) und zum Monitoring (81,3 %). Zu weiteren Details inklusive der fehlenden Werte s. Tabelle im Anhang 8.6.1. und Abbildung 63.

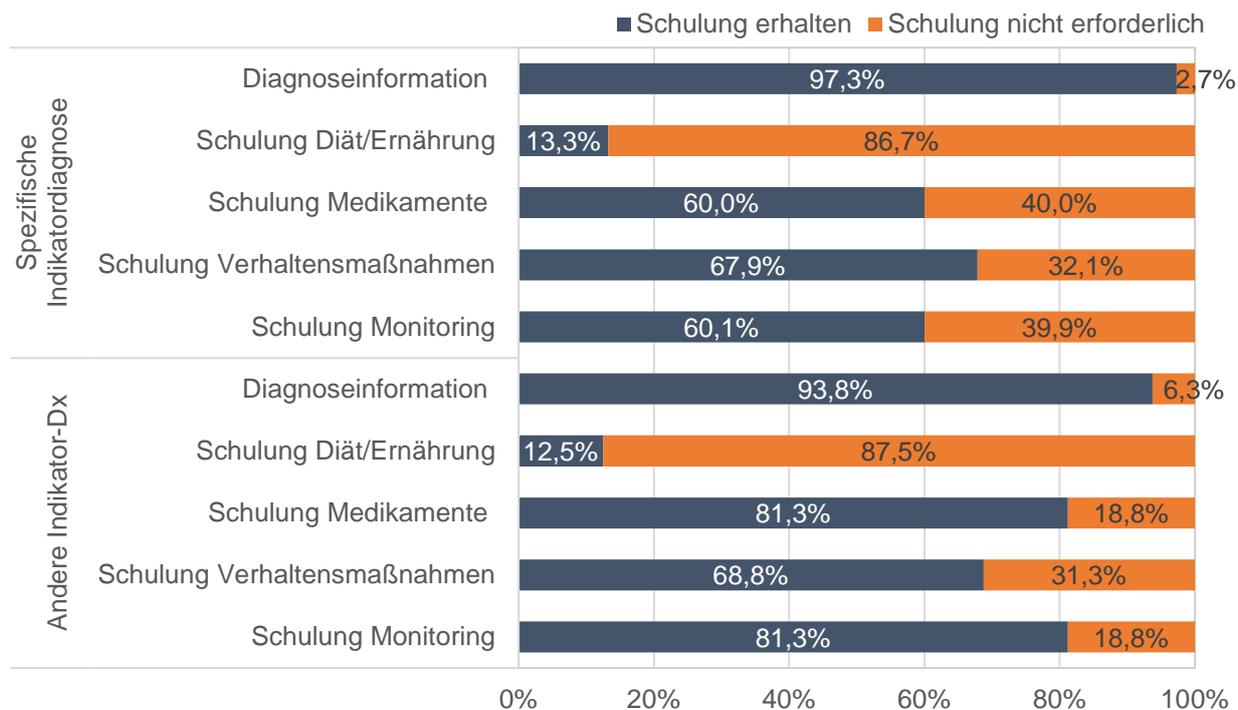


Abbildung 63: Multiprofessionelle Versorgung in Form von Schulungen (Gesamtpopulation bestätigte Indikatordiagnose: N = 355; Spezifische Indikatordiagnose: n(Diagnoseinformation) = 332; n(Schulung Diät) = 331; n(Schulung Medikamente) = 330; n(Schulung Verhalten) = 330; n(Schulung Monitoring) = 333; Andere Indikator-Dx: jeweils n= 16)

5.1.2. Beratung

Für alle 355 bestätigten Indikatordiagnosen (gesamt) wurde am häufigsten eine psychologische Beratung durchgeführt (59,5 %), gefolgt von sozialrechtlicher Beratung (28,9 %). Am wenigsten wurde eine genetische Beratung (25,9 %) durchgeführt. In 74,1 % der Fälle wurde dies nicht für erforderlich gehalten bzw. war das Wissen bei den Patient*innen bereits vorhanden. Daneben wurde ebenfalls die sozialrechtliche Beratung in 71,1 % der Fälle für nicht erforderlich gehalten bzw. das Wissen war bei den Patient*innen vorhanden.

Innerhalb der Gruppe der 339 bestätigten spezifischen Indikatorerkrankungen erhielten Patient*innen am häufigsten eine psychologische Beratung (58,4 %), gefolgt von einer sozialrechtlichen Beratung (29,1 %). Eine genetische Beratung wurde für 74 % der Patient*innen und eine sozialrechtliche Beratung für 70,9 % der Patient*innen mit spezifizierter Indikatordiagnosen nicht für erforderlich gehalten.

Auch für die 16 Patient*innen mit anderen Indikatordiagnosen wurde am häufigsten eine genetische (75 %) und eine sozialrechtliche Beratung (75 %) für nicht erforderlich gehalten bzw. das Wissen war bereits vorhanden. In der Gruppe der anderen Indikatordiagnosen wurde für 25% der Patient*innen eine genetische und sozialrechtliche Beratung durchgeführt. Zu weiteren Details inklusive fehlender Werte s. Tabelle im Anhang 8.6.2. und Abbildung 65.

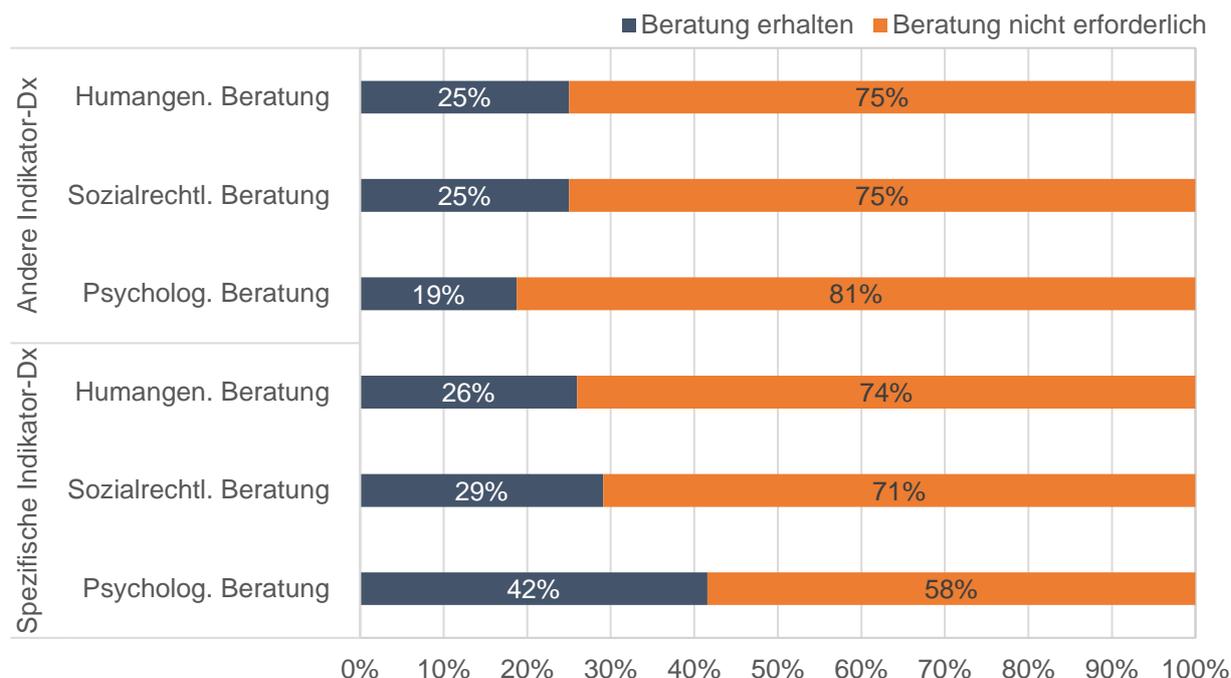


Abbildung 64: Multiprofessionelle Versorgung in Form von Beratungsangeboten

5.2. Weitere patientenrelevante Informationen

Am häufigsten erhielten die 355 Patient*innen mit bestätigten Indikatorerkrankungen (gesamt) Informationen zur ACHSE (69,9 %), gefolgt von Patientenregistern (42,2 %), diagnosespezifischen Selbsthilfegruppen (38 %) und Begleitforschung (36,5 %). Nur 14,3 % der Patient*innen erhielten einen Behandlungs-/Notfallausweis.

Die 339 Patient*innen mit spezifizierter Indikator diagnose wurden am häufigsten über die ACHSE (70,9 %) informiert, aber auch hinsichtlich Patientenregister (43 %), diagnosespezifischer Selbsthilfegruppen (37,7 %) und Begleitforschung (37,3 %). Für 85,5 % der Patient*innen wurde die Aushändigung eines Behandlungs-/Notfallausweises als nichtzutreffend bzw. erforderlich angesehen. Die 16 Patient*innen mit einer konfirmierten anderen Indikator diagnose erhielten am häufigsten Informationen zur ACHSE (50 %), aber auch zu diagnosespezifischen Selbsthilfegruppen (43,8 %), Patientenregister (25 %) und Begleitforschung (18,8 %). Für 81,3 % der Patient*innen mit einer anderen Indikator diagnose und für 62,7 % für Patient*innen mit einer spezifizierten Indikator diagnose wurden Informationen zur Begleitforschung als nicht zutreffend/relevant angesehen. Zu weiteren Details inklusive der fehlenden Werte s. Abbildung 66, Anhang 8.6.3.

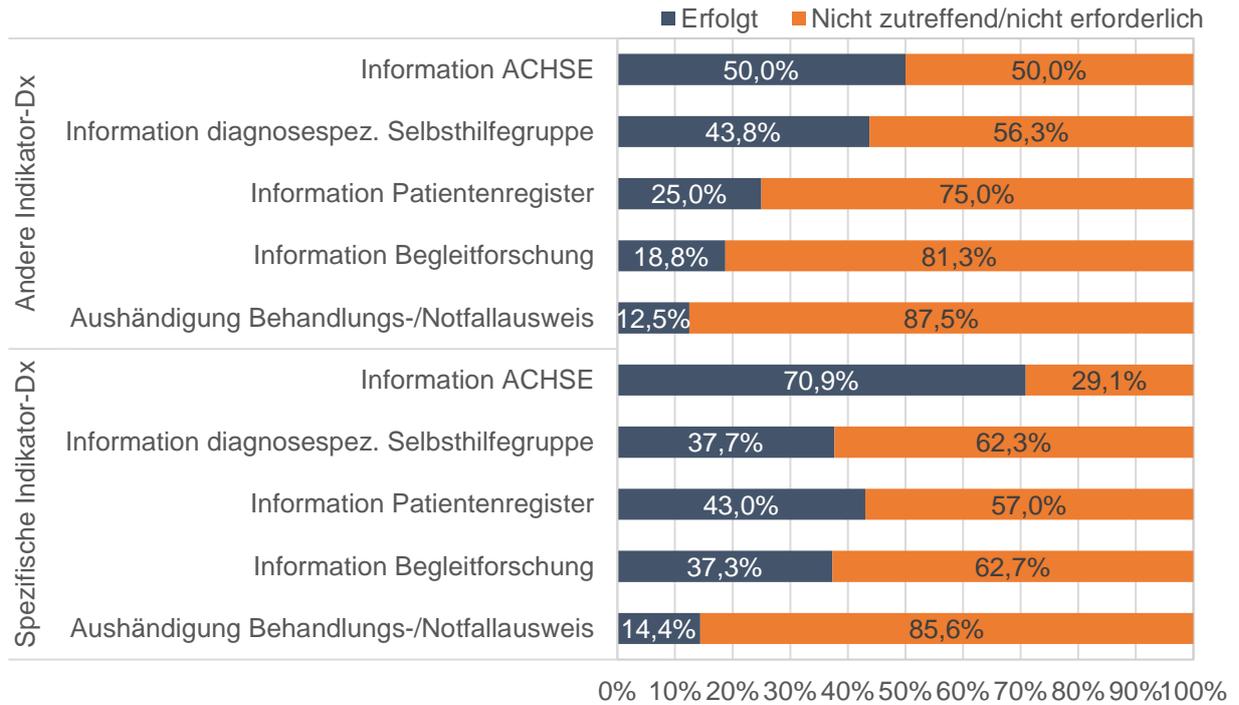


Abbildung 65: Weitere patientenrelevante Informationen

6. Versorgungsgeschwindigkeit

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostik-/Fall-/Behandlungsmanagement beitragen, indem eine zeitgerechte Versorgung von Patient*innen*

- (1) durch schnelle Verdachtsdiagnosebestätigungen mit sich anschließender*
- (2) Therapieentscheidung und multiprofessionellen Versorgung erfolgte?*

Die Dauer wurde immer ab Erstkontakt der Patient*innen mit dem TNAMSE-ZSE berechnet. Die Daten waren nicht normalverteilt. Insofern wird zum Teil, insbesondere bei der grafischen Darstellung, auf den Median abgestellt.

6.1. Prozessdauer für Konfirmation/Sicherung der Verdachtsdiagnosen

Die Dauer des Diagnosesicherungsprozesses für alle 587 Patient*innen mit Eintritt in LK 3a (gesamt) betrug durchschnittlich 86,1 Tage (Median 47,5; RW 0 - 761 Tage). Mit einem Durchschnitt von 80,3 Tagen (Median 14,5; RW 0 – 434 Tage) konnten am schnellsten die 16 anderen Indikator diagnosen (N = 16) bestätigt werden, gefolgt von den 339 spezifischen Indikator diagnosen (fehlend n = 44) mit einem Durchschnitt von 67,7 Tagen (Median 29; RW 0 - 761 Tage) und den 106 falsch positiven Ergebnissen (fehlend n = 4) mit einem Durchschnitt von 57,3 Tagen (Median 41,5; RW 0 - 234). Am längsten dauerte die Konfirmation der 9 anderen Diagnosen (fehlend n = 1) mit durchschnittlich 135,4 Tagen (Median 146; RW 0 – 267 Tage) gefolgt von den 117 weiter ungeklärten Diagnosen (fehlend n = 16) mit durchschnittlich 166,3 Tage (Median 130; RW 4 - 615 Tage). Zu weiteren Details s. Anhang 8.7.1. sowie Abbildung 67.

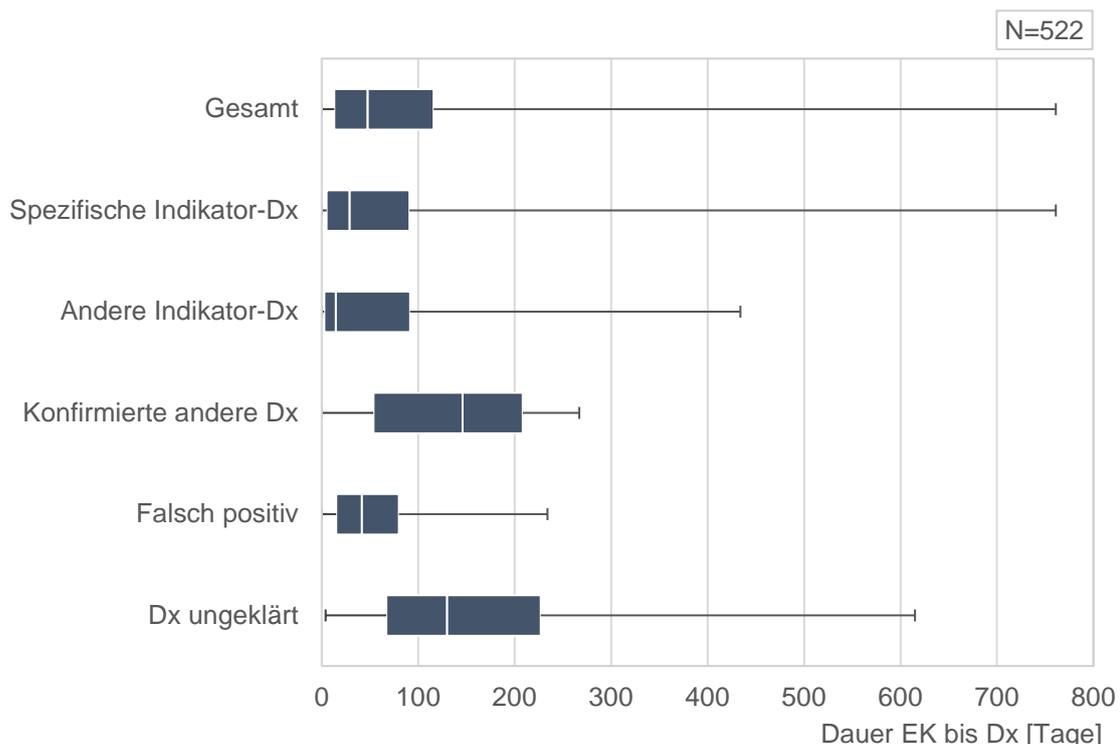


Abbildung 66: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnose

Anm.: Die Box stellt 50 % der Daten dar (25 – 75 Perzentile) und zeigt den Median, die Antennen stellen Minimum und Maximum dar.

Auf den Prozessablauf bezogen bedurfte es in LK 3 im Median 2 Fallkonferenzen bis zur Bestätigung einer spezifischen und anderen Indikatordiagnose, einer anderen Diagnose und eines falsch positiven Ergebnisses. Unklare Diagnosen wurden im Median nach 4 Fallkonferenzen bestätigt (s. Anhang 8.7.2.).

6.2. Versorgungsprozessdauer

Die Dauer von Erstkontakt bis Beginn der multiprofessionellen Versorgung belief sich für alle 355 bestätigte Indikatordiagnosen (gesamt) sowie für alle 339 spezifizierten Indikatordiagnose auf durchschnittlich 75,5 Tage (Median 36; RW 0–762 Tage). Die 16 anderen Indikatordiagnosen erhielten nach durchschnittlich 85,3 Tagen (Median 17; RW 0– 434 Tage) eine multiprofessionelle Versorgung.

Tabelle 57: Versorgungsprozessdauer (Tage)

		Spezifische Indikator-Dx	Andere Indikator-Dx	Gesamt
Dauer Erstkontakt bis Beginn multiprof. Versorgung (in Tagen)		N=339	N=16	N=355
	Fehlend	38	0	38
	Mittelwert	75,0	85,3	75,5
	SD	103,3	131,4	104,6
	Median	36,0	17,0	36,0
	Minimum	0	0	0
	Maximum	762	434	762
Dauer Diagnosekonfirmation bis Beginn multiprof. Versorgung (in Tagen)		N=339	N=16	N=355
	Fehlend	17	0	17
	Mittelwert	11,3	4,9	11,0
	SD	31,4	8,6	30,8
	Median	0,0	1,0	0,0
	Minimum	0	0	0
	Maximum	301	30	301
Dauer Erstkontakt bis Arztbrief (in Tagen)		N=339	N=16	N=355
	Fehlend	37	0	37
	Mittelwert	106,3	89,3	105,4
	SD	132,4	117,5	131,5
	Median	55,0	36,0	54,5
	Minimum	0	4	0
	Maximum	791	371	791

Es vergingen zwischen Konfirmation der Indikatordiagnose und Beginn der multiprofessionellen Versorgung (gesamt) durchschnittlich 11 Tage (Median 0, RW 0-301 Tage) (gesamt), 4,9 Tage (Median 1; RW 0-30 Tage) für bestätigte andere Indikatorerkrankungen und durchschnittlich 11,3 Tage (Median 0; RW 0-301 Tage) für die bestätigten spezifischen Indikatorerkrankungen.

Die Dauer von Erstkontakt bis Arztbrief bei den bestätigten Indikatorerkrankungen (gesamt) belief sich auf durchschnittlich 105,4 Tage (Median 54,5; RW 0-791), auf durchschnittlich 106,5 Tage (Median 55; RW 0-791 Tage) für spezifizierte Indikator Diagnosen und durchschnittlich 89,3 Tage (Median 36; RW 4-371 Tage) für bestätigte andere Indikator Diagnosen. Zu weiteren Details inklusive der fehlenden Werte s. Tabelle 57.

6.3. Prozessdauer innovative genetische Diagnostik und Finanzierungsart

Die Dauer von Fallkonferenz „innovative genetische Diagnostik“ bis Fallkonferenz „Evaluation innovative genetische Diagnostik“ in LK 3c belief sich für die 188 Patient*innen (gesamt) (fehlend n = 3) auf durchschnittlich 94,7 Tage (Median 70; RW 0 – 566 Tage). Mit durchschnittlich 73,8 Tagen (Median 59,5 Tage) war der Prozess über die Hochschulambulanzen kürzer als via Einzelfallantrag mit durchschnittlich 122,8 Tage (Median 98 Tage). Zu Details inklusive der Reichweite s. auch Tabelle 58.

Tabelle 58: Prozessdauer (Tage) innovative genetische Diagnostik in LK 3c

	Krankenkasse (EFA)	Hochschulambulanz	Gesamt
Dauer Prozess innovative gen. Diagnostik (in Tagen)	N=82	N=106	N=188
Fehlend	3	0	3
Mittelwert	122,8	73,8	94,7
SD	98,8	68,0	85,8
Median	98,0	59,5	70,0
Minimum	6	0	0
Maximum	511	566	566

Bezogen auf die Krankenkassen dauerte der Prozess innovative genetische Diagnostik mit einem Durchschnitt von 134,6 Tagen (Median 124,4; RW 14 - 334 Tage) bei den Projekt Krankenkassen länger als bei anderen Krankenkassen mit durchschnittlich 108,3 Tagen (Median 74; RW 6–511 Tage). Der eigentliche Genehmigungsprozess via Einzelfallantrag (von Antrag bis Genehmigung) dauerte bei den Projekt Krankenkassen durchschnittlich 26,4 Tage (Median 20,5; RW 0–20 Tage) und bei anderen Krankenkassen durchschnittlich 13 Tage (Median 2; 0–68 Tage). Zu weiteren Details s. Anhang 8.7.3.f).

7. Vernetzung:

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts-/patientenorientierten, sektoren- und disziplin-übergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung von regionalen Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement sowie Vernetzung beitragen, indem

- (1) *in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,*
- (2) *eine systematische Koordination der Prozessschritte und*
- (3) *Kooperation in Form von Informationsaustausch mit Mitbehandler*innen erfolgte?*

7.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen

Eine Fallkonferenz wurde für die Analyse als durchgeführt gewertet, sobald eine der 4 Variablen (Datum, Dauer, Anzahl Teilnehmende, Typ) ausgefüllt wurde.

7.1.1. Fallkonferenzen pro Patient*in und Leistungskomplex

Es erfolgten insgesamt 2288 Fallkonferenzen für die 611 Patient*innen in LK 3. In LK 3a gab es mit 1212 die meisten Fallkonferenzen und in LK 3c mit 418 die wenigsten Fallkonferenzen. In LK 3b wurden insgesamt 637 Fallkonferenzen durchgeführt.

Tabelle 59: Anzahl von Fallkonferenzen in LK 3a/3b/3c

	Anzahl Fallkonferenzen/Patient*in			
	LK3a	LK3b	LK3c	Gesamt
	N=611	N=611	N=611	N=611
Fehlend	1	266	385	0
Mittelwert	2,0	1,8	1,8	3,7
SD	0,1	0,4	0,4	1,2
Median	2,0	2,0	2,0	4,0
Minimum	1	1	1	1
Maximum	2	2	3	6
Summe	1212	637	418	2288

7.1.2. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen

Von allen 2288 Fallkonferenzen (gesamt) waren 96,5 % interdisziplinär und 1,0 % multizentrisch. In LK 3a waren 94,8 % der 1212 Fallkonferenzen interdisziplinär. Von den 637 Fallkonferenzen in LK 3b waren 98,7 % interdisziplinär und von den 418 Fallkonferenzen in LK 3c waren es 98,3%. In LK 3a fanden 10 und in LK 3c 11 multizentrische Fallkonferenzen statt. In LK 3b war nur eine Fallkonferenz multizentrisch.

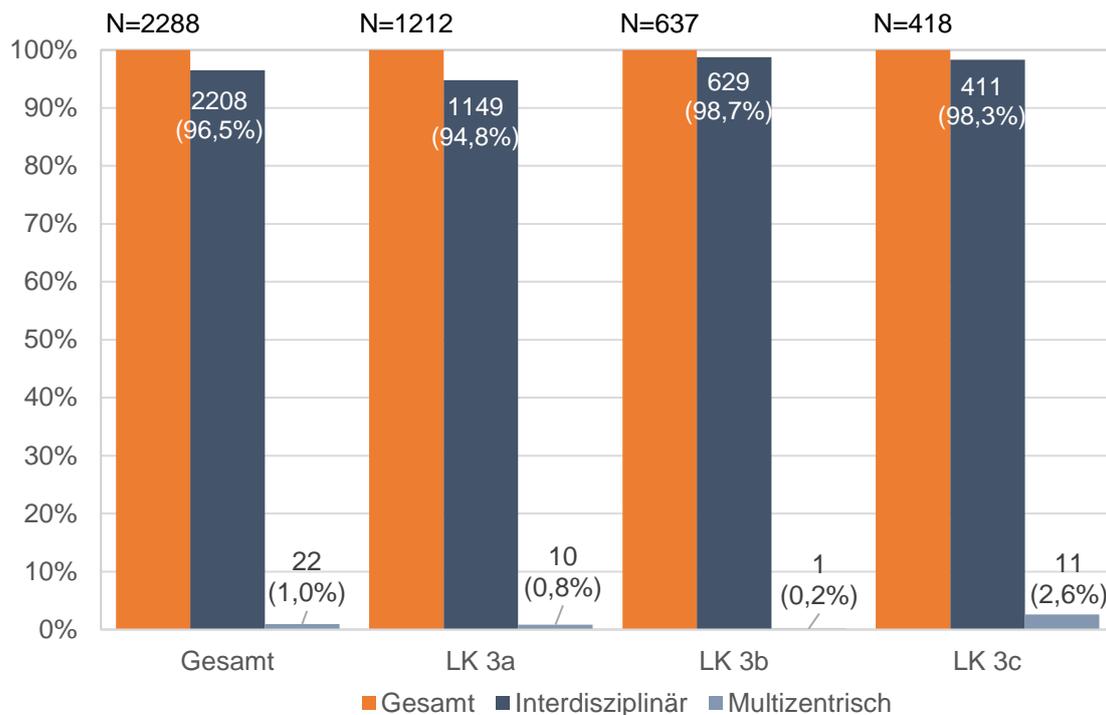


Abbildung 67: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen in LK 3

7.1.3. Anzahl Teilnehmende pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz

Fallkonferenzen in LK 3 (gesamt) hatten durchschnittlich 4,3 Teilnehmende (Median 4,0). In LK 3a konnten zwischen 2 - 20, in LK 3b zwischen 2 -10 und in LK 3c zwischen 3 - 12 Personen an einer Fallkonferenz teilnehmen. Zu weiteren Details inklusive der fehlenden Werte s. Tabelle 60.

Tabelle 60: Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3

	Anzahl TN pro FK/Patient*in in LK 3a N=611	Anzahl TN pro FK/Patient*in in LK3b N=611	Anzahl TN pro FK/Patient*in in LK3c N=611	Anzahl TN pro FK/Patient*in N=611
Fehlend	6	271	386	10
Mittelwert	4,3	4,3	4,7	4,3
SD	1,4	1,0	1,5	1,0
Median	4,0	4,0	4,0	4,0
Minimum	2	2	3	2
Maximum	20	10	12	10

Eine Fallkonferenz in LK 3 (gesamt) dauerte durchschnittlich 26,1 Minuten (Median 25; RW 10 - 90 Minuten). Für Fallkonferenzen in LK 3a und LK 3c betrug der Median 25 Minuten und war mit einem Median von 27,5 Minuten in LK 3b nur geringfügig länger. Weitere Details inklusive der fehlenden Werte sind der Tabelle im Anhang 8.8. zu entnehmen.

7.2. Systematische Koordination durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Der Prozess von Erstkontakt bis zu den Fallkonferenzen wurde in Form von koordinierenden Tätigkeiten von dem Lots*innen/ärztlichen Koordinator*innen begleitet. Von Erstkontakt bis zur ersten Fallkonferenz vergingen durchschnittlich 19,5 Tage (Median 2,0; RW 0 – 461 Tage) und bis zur letzten Fallkonferenz 147,0 Tage (Median 103, RW 0 - 810 Tage).

Tabelle 61: Dauer (Tage) von Erstkontakt bis 1. und letzte Fallkonferenz

	Dauer EK bis 1. FK (in Tagen)	Dauer EK bis letzte FK (in Tagen)
	N=611	N=611
Fehlend	72	40
Mittelwert	19,5	147,0
SD	44,8	144,0
Median	2,0	103,0
Minimum	0	0
Maximum	461	810

7.3. Systematische Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Es wurden von Lots*innen/medizinischen Koordinator*innen in 99 % der 611 Fälle (fehlend n = 32) die Daten der Mitbehandler der Patient*innen erfasst.

Tabelle 62: Systematische Kooperation durch Erfassen der Daten von Mitbehandlern

Daten Mitbehandler*in erfasst	N=611	
Fehlend	32	(0,0%)
Nein	6	(1,0%)
Ja	573	(99,0%)

8. Informations- und Wissenstransfer

Inwiefern trug TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations- und Wissenstransfer bei, indem systematisch

*(1) Informationen zu den Versorgungswegen von Patient*innen mit spezifischen SE-Verdachtsdiagnosen erfasst werden und*

(2) eine Kodierung von bestätigten Diagnosen mit Orpha-Nr. neben ICD-10 stattfand?

8.1. Informationen zu Versorgungswegen

8.1.1. Herkunftssektor

Von den 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3a (fehlend n = 69) kamen etwas mehr als die Hälfte (50,5 %) aus LK 1 & 2 (LK 1: 49,3 %; LK 2: 1,3 %), gefolgt von externen Einweisungen (35,4 %). Die wenigsten LK 3a-Patient*innen (14 %) kamen aus dem Neugeborenen-Screening.

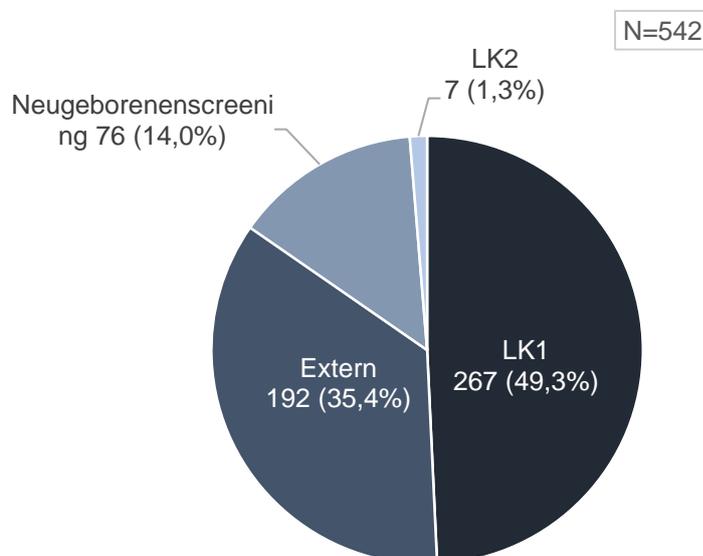


Abbildung 68: Herkunft der LK 3a-Patient*innen

Aus der Gruppe der 466 Patient*innen aus LK 1, LK 2 bzw. von extern kamen 310 aus dem ambulanten (66,5 %) und 150 aus dem stationären Sektor (32,1 %). Innerhalb des ambulanten Sektors wurden die meisten Patient*innen von Fachärzt*innen (59,4 %), gefolgt von Pädiater*innen (37,7 %) und Hausärzt*innen (2,9 %) nach LK 3 überwiesen. Von den 150 Patient*innen mit Herkunft aus dem stationären Sektor kamen 82,7 % aus einem Uniklinikum und 17,3 % aus einer peripheren Klinik (s. Abbildung 70).

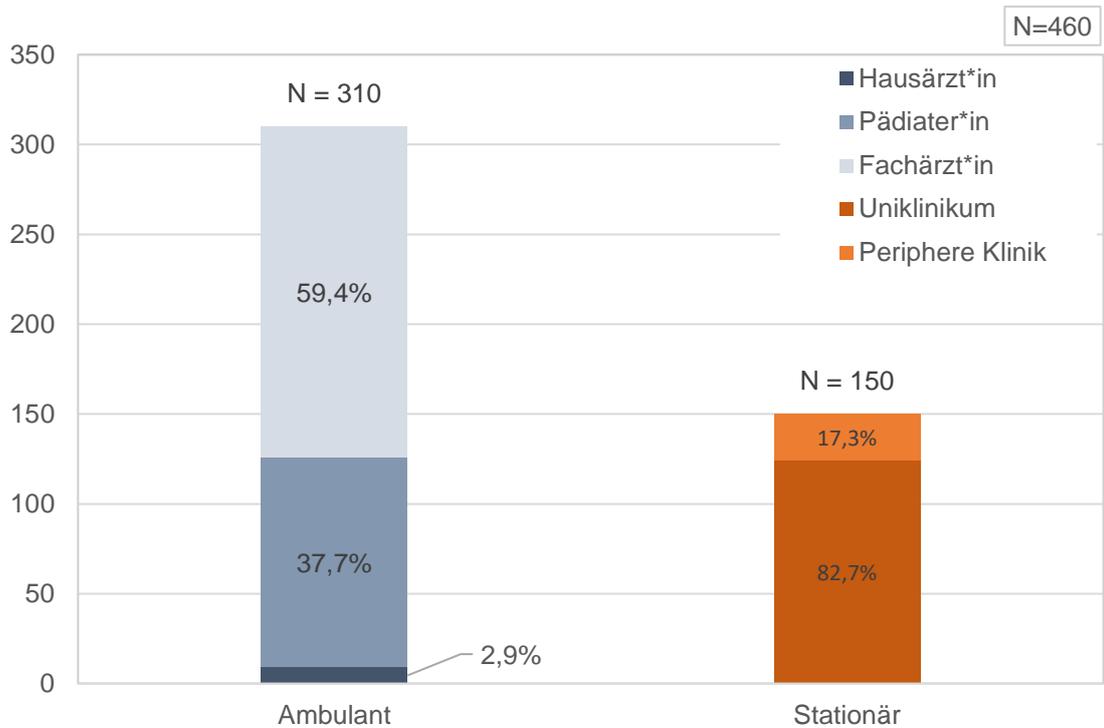


Abbildung 69: Herkunftssektor der LK 3a-Patient*innen, die aus LK 1, LK 2 und von extern stammen
Anm.: N = 466 (fehlend =6)

8.1.2. Zuweisungen über Zeitverlauf (LK 3)

Für die Zuweisungen aus dem ambulanten und stationärem Sektor über den Rekrutierungszeitraum erkennt man eine gewisse Variabilität mit einem Peak im 1. Quartal 2019. Ansonsten waren die Zuweisungen über den Zeitraum stabil.

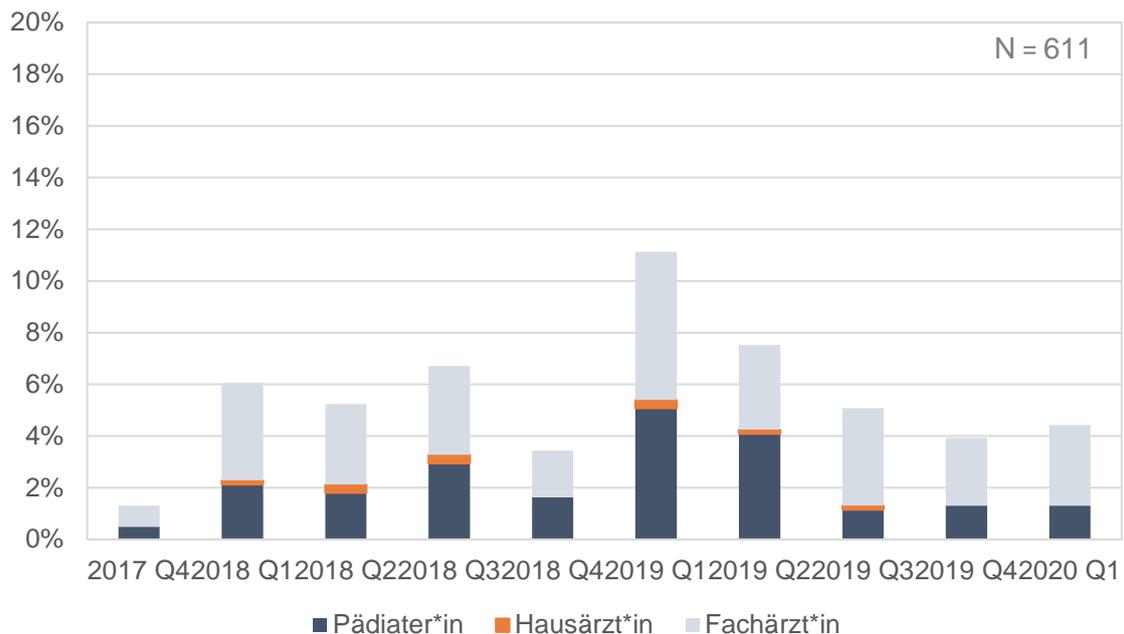


Abbildung 70: Zuweisungen aus dem ambulanten Sektor über den Projektverlauf (01.12.2017 bis 29.02.2020)

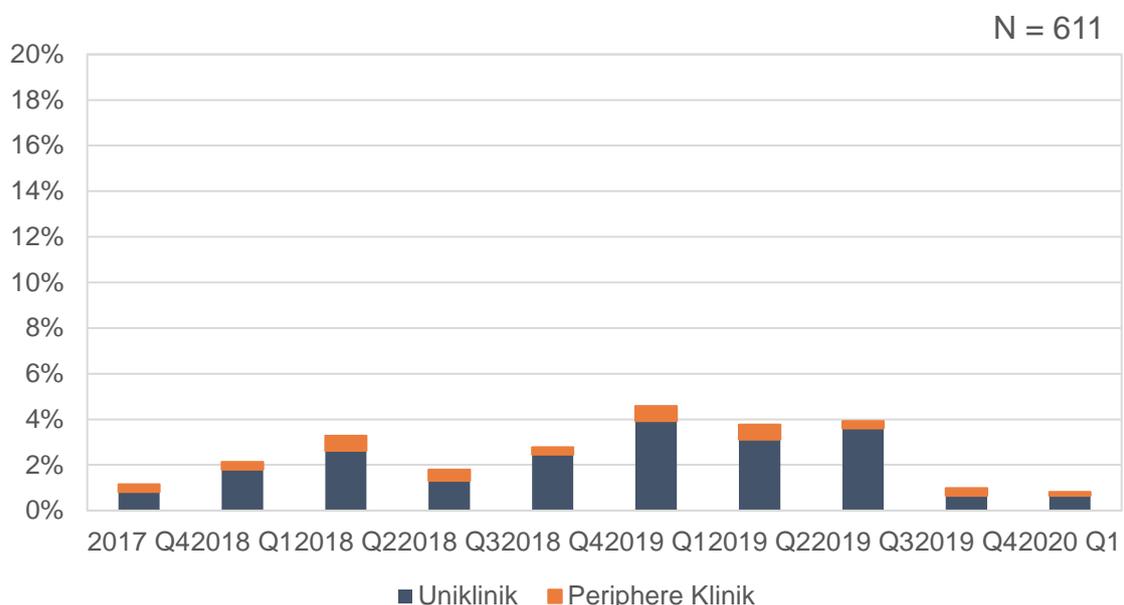


Abbildung 71: Zuweisungen aus dem stationären Sektor über den Projektverlauf (01.12.2017 bis 29.02.2020)

8.1.3. Verweis in Versorgungsstruktur

Die Mehrzahl der 547 Patient*innen in LK 3 (fehlend n = 30) wurden in die erkrankungsspezifische Ambulanz (45,8 %) verwiesen, gefolgt vom Verweis ins eigene ZSE (38,6 %). Es wurden □ 3 Personen an ein anderes ZSE verwiesen. Zu weiteren Details inklusive der fehlenden Werte s. Anhang 8.9.

Von den 316 Patient*innen mit bestätigter spezifischer Indikatordiagnose (fehlend n = 23) wurde die Mehrzahl (52,2 %) in eine erkrankungsspezifische Ambulanz, 41,5 % ans eigene ZSE und

4,4, % an Fachärzt*innen verwiesen. Nur 3 Personen mit spezifizierter Indikator diagnose wurden an eine Fachambulanz bzw. Haus-/Kinderärzt*innen verwiesen. Es wurden 11 der 16 Patient*innen mit bestätigter anderer Indikator diagnose (fehlend n = 1) ans eigene ZSE und weniger als 10 Patient*innen in eine erkrankungsspezifische Ambulanz bzw. an ein anderes ZSE verwiesen.

Die 9 Patient*innen mit confirmierter anderer Diagnose wurden in eine erkrankungsspezifische Ambulanz, an Fachärzt*innen verwiesen bzw. blieben im eigenen ZSE. Die 106 Patient*innen mit einem falsch positiven Ergebnis (fehlend n = 2) blieben zu 41,3 % am eigenen ZSE bzw. wurden zu jeweils 24 % in eine erkrankungsspezifische Ambulanz bzw. zu Haus-/Kinderärzt*innen verwiesen. Die 117 Patient*innen mit ungeklärter Diagnose (fehlend n = 4) wurden in 50,4 % der Fälle in eine erkrankungsspezifische Ambulanz verwiesen, gefolgt vom Verbleib am eigenen ZSE (23,9 %) und Verweis zu Fachärztinnen (21,2 %). Zu weiteren Details siehe Abbildung 73 sowie die Tabellen im Anhang (Anhang 8.9.).

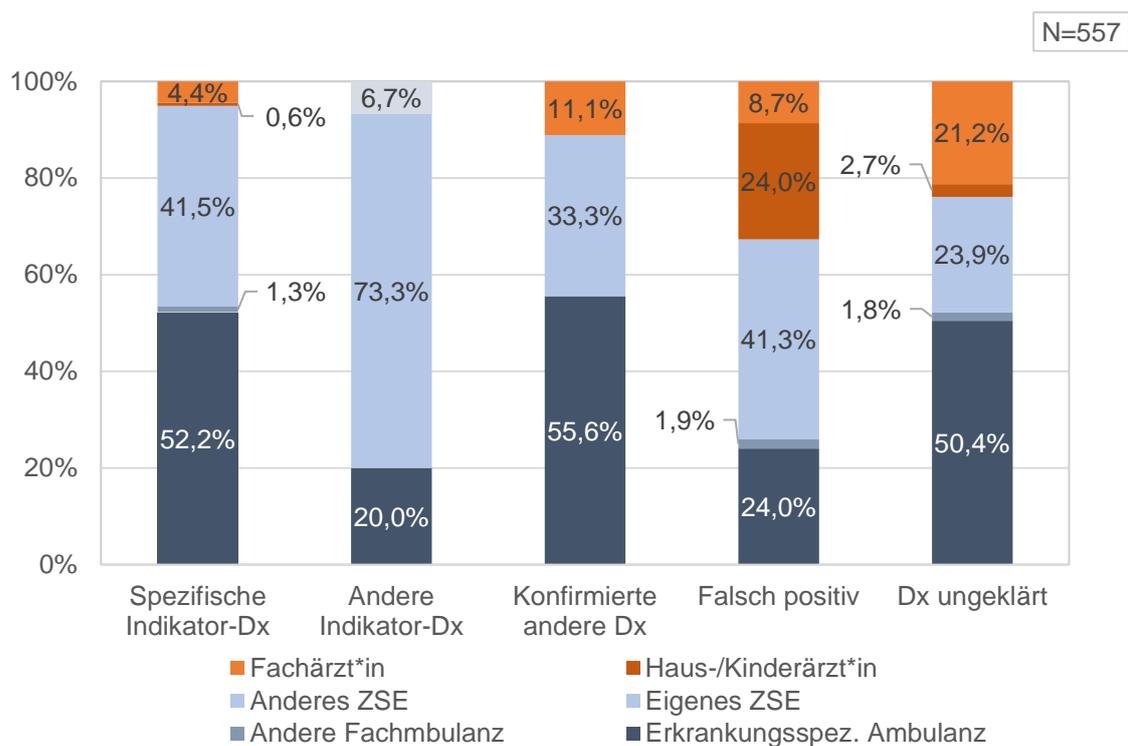


Abbildung 72: Verweis in die Versorgungsstruktur für bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen in LK 3

8.2. Anzahl der Kodierungen mit Orpha- Nr.

Anders als in der Acces Datenbank konnte in LK 3 anhand der Datenquellen nicht zwischen fehlenden Werten und keiner vorhandenen Orpha-Nummer differenziert werden.

Von allen 355 bestätigten Indikator diagnosen wurden 76,79% mit Orpha-Nummern dokumentiert. Die 339 spezifizierten Indikator diagnosen wurden in 76,7 % und die 16 bestätigten anderen Indikator diagnosen in 81,3 % der Fälle mit Orpha-Nummer bestätigt.

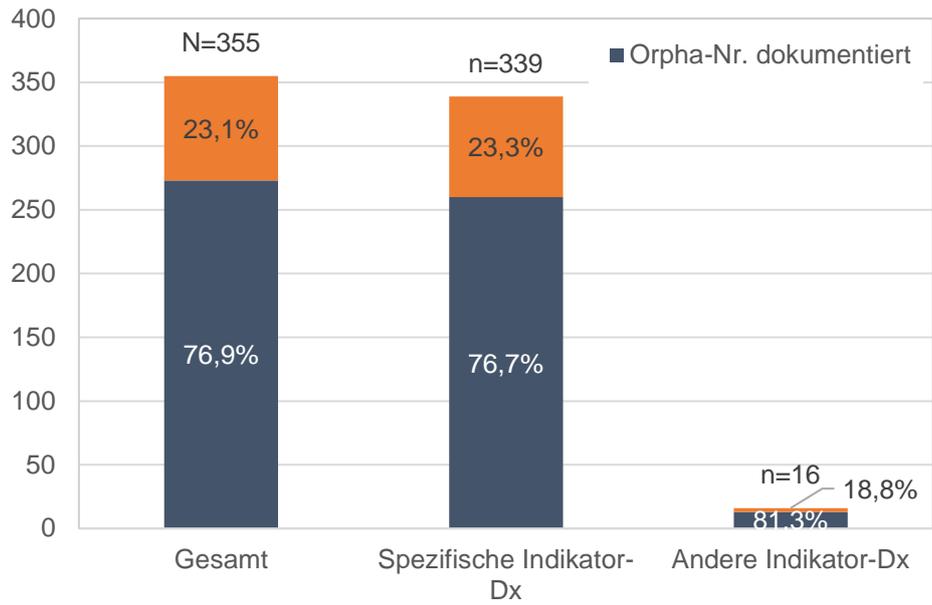


Abbildung 73: Anzahl der mit/ohne Orpha-Nummer dokumentierten bestätigten Indikator diagnosen in LK 3

III. Implementierung von LK 3 (RE-AIM)

Für die Einordnung der Ergebnisse wurden die zuvor für RE-AIM festgelegten Benchmarks für die Implementierung (\square 70 = hoch, \square 40 = mittel, \leq 39 = niedrig) auf Zentrebene herangezogen. Darüber hinaus wurde beschrieben, inwiefern die einzelnen Indikatoren in den einzelnen Zentren umgesetzt wurden. Es wurde das „Ob“ bewertet und das „Wie“ beschrieben.

Für den Soll/Ist Vergleich auf Zentrebene bei dem Kriterium Adoption wurde als Grundlage die Fallzahlenübersicht an den Projektträger vom 31.03.2020 herangezogen.

Für die nachhaltige Umsetzung in Routineprozesse (Maintenance) wurde die Implementierung als Proportion der gemittelten Indikatoren 2-6 von Implementation auf Zentrebene über den Projektverlauf untersucht. Es konnte kein Indikator für die stattgefundenene Dokumentation in den Datenquellen über einen bestimmten Zeitraum herangezogen werden. Es gab keine Variablen, die Beginn und Abschluss der Dokumentation in der PEPA/den PDF-Checklisten definierten.

1. Reach

Von den 611 Patient*innen in LK 3 durchliefen 569 Patient*innen den TNAMSE-Prozess und wurden als „case completed“ (93,1 %) abgeschlossen (s.o. G.II.1.1.2.). Demnach war die Erreichbarkeit für LK 3 hoch (> 70 %).

2. Effectiveness

Von allen 611 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 3a wurde für 587 Patient*innen eine Verdachtsdiagnosekonfirmation bzw. Diagnosesicherung entsprechend der TNAMSE-Kategorisierung für LK 3 vorgenommen (96,1 %). Die Diagnosedauer wurde für 522 von 611 Patient*innen in LK 3 dokumentiert (85,4 %).

Von den insgesamt 355 Patient*innen mit bestätigten Indikatordiagnosen (fehlend n = 9) wurde für 87 % eine Therapieentscheidung zur Behandlung und für 97,7 % eine multiprofessionelle Versorgung vorgenommen.

Demnach trug TNAMSE durch das Erfassen von Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation bzw. Diagnosesicherung (96,1 %), der Dauer des Diagnosekonfirmationsprozesses (85,4 %), der Vornahme von Therapieentscheidungen (87%) sowie multiprofessioneller Versorgung (97,7 %) in hohem Maß (>70 %) zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit SE bei.

3. Adoption

Ursprünglich sollte LK 3 an 7 TNAMSE-Standorte etabliert werden (s. Fallzahlenübersicht vom 31.03.2020). Tatsächlich wurden Patient*innen in LK 3 an 5 TNAMSE-ZSE abgeschlossen (71,4%). In einem Zentrum wurde nur eine Person in LK 3a-b rekrutiert bzw. abgeschlossen, welche aufgrund der vorgegebenen Sequenz zunächst LK 3a durchlaufen musste. In allen übrigen LK 3-Standorten wurden die Behandlungspfade LK 3a; 3a-b; 3a-c; 3a -c -b etabliert. Es konnten also die Behandlungspfade LK 3a; 3a-b an 5 von 7 ZSE (71,4 %) und die Behandlungspfade LK 3a-c; 3a -c -b an 4 von 7 Zentren (57,1 %) umgesetzt werden.

Die Adoption für LK 3a; 3a-b war damit hoch (> 70 %) und für LK 3a-c; 3a-c-b mittel (\square 40; <70%).

Tabelle 63: Zentrumspezifische Umsetzung von LK 3a/b/c

	LK3a		LK3a/b		LK3a/c		LK3a/b/c		Gesamt	
	N=117		N=267		N=139		N=88		N=611	
Zentrum A	0	(0,0%)	1	(0,4%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)	1	(0,2%)
Zentrum C	14	(12,0%)	34	(12,7%)	76	(54,7%)	25	(28,4%)	149	(24,4%)
Zentrum F	36	(30,8%)	118	(44,2%)	3	(2,2%)	1	(1,1%)	158	(25,9%)
Zentrum G	4	(3,4%)	59	(22,1%)	2	(1,4%)	2	(2,3%)	67	(11,0%)
Zentrum H	63	(53,8%)	55	(20,6%)	58	(41,7%)	60	(68,2%)	236	(38,6%)

4. Implementation

Bezugsgröße für die Überprüfung der Aktivitäten zur Implementierung waren nur die Zentren, die diese auch tatsächlich umgesetzt haben („Adoption“). In diesen Fall waren dies 5 ZSE.

1. IT-gestützte und benutzergeführte Dokumentation (PEPA)

Aufgrund der Struktur der gelieferten Daten war ersichtlich, dass nur ein Zentrum von 5 die PEPA für LK 3 benutzte und die übrigen 4 Zentren in den LK 3 PDF-Checklisten dokumentierten. Damit war die Implementierbarkeit (20 %) der PEPA als niedrig (< 39 %) zu bewerten.

Die Inanspruchnahme der PEPA wurde durch die Anzahl der anonymisierten Einträge der Aktivitäten bzw. Log-Ins der Patient*innen und ihrer zuweisenden Ärzt*innen für den Zeitraum vom 4. Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020 gemessen. Die PEPA wurde in 1 Zentrum der 5 LK 3-Zentren benutzt (s.o. G.III.3.).

1.1. Inanspruchnahme der PEPA durch Patient*innen

Insgesamt wurden an dem Standort, welcher die PEPA implementierte, 157 Patient*innen mit Eintritt in LK 3 eingeschlossen. Von diesen nahmen die PEPA 133 Patient*innen (84,7 %) (im Zeitraum vom 4. Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020) in Anspruch. Insgesamt wurden 4252 Einträge Aktivitäten (z.B. Log-Ins, Navigation durch Portal) durch Patient*innen gezählt. Es wurden 1204 Mal Dokumente von Patient*innen abgerufen. Dabei konnte es sich um mehrfache Aktivitäten einer Person handeln (s. Anhang 9.1.).

1.2. Inanspruchnahme der PEPA durch zuweisende Ärzt*innen

Das PEPA-Zuweiser*innen Portal wurde insgesamt für 82 zuweisende Ärzt*innen angelegt. Von diesen 82 nahmen 15 zuweisende Ärzt*innen (18,3 %) das Portal im Zeitraum vom 4. Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020 in Anspruch. Insgesamt wurden 34 Log-Ins und 46 Abrufe von Dokumenten durch Zuweiser*innen getätigt (s. Anhang 9.2.)

2. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen

Eine SOP- und schulungsgemäße Umsetzung der Bündelung von Expertenwissen in Form von 2 Fallkonferenzen in LK 3a/3b und mindestens 1 Fallkonferenz pro Patient*in in LK 3c wurde für alle 5 Zentren analysiert.

Zwischen 95,5 - 100 % der Fälle erhielten in allen 5 Standorten (100 %) mindesten 2 Fallkonferenzen in LK 3a. In allen 5 Standorten (100%) wurden mindestens 2 Fallkonferenzen in LK 3b dokumentiert, davon an 4 Standorten für 98,3 - 100 % der Fälle. Für LK 3c wurde mindestens 1 Fallkonferenz pro Patient*in an 4 LK 3-Standorten (80 %) dokumentiert. Der Standort ohne LK 3c Fallkonferenz hatte nur eine Person eingeschlossen.

Für alle 5 LK 3-Zentren war demnach die Umsetzbarkeit der Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen in LK 3a/3b/3c mit hoch (> 70 %) zu bewerten.

Tabelle 64: Anzahl der Fallkonferenzen in LK3a/3b/3c

		Anzahl Fallkonferenzen/Patient*in											
		Zentrum A		Zentrum C		Zentrum F		Zentrum G		Zentrum H		Gesamt	
LK3a		N=1		N=149		N=157		N=67		N=236		N=610	
	1	0	(0,0)	2	(1,3)	3	(1,9)	3	(4,5)	0	(0,0)	8	(1,3)
	2	1	(100,0)	147	(98,7)	154	(98,1)	64	(95,5)	236	(100,0)	602	(98,7)
LK3b		N=1		N=59		N=119		N=53		N=113		N=345	
	1	0	(0,0)	1	(1,7)	1	(0,8)	50	(94,3)	1	(0,9)	53	(15,4)
	2	1	(100,0)	58	(98,3)	118	(99,2)	3	(5,7)	112	(99,1)	292	(84,6)
LK3c		N=0		N=100		N=4		N=4		N=118		N=226	
	1	0	(0,0)	23	(23,0)	0	(0,0)	3	(75,0)	9	(7,6)	35	(15,5)
	2	0	(0,0)	76	(76,0)	4	(100,0)	1	(25,0)	109	(92,4)	190	(84,1)
	3	0	(0,0)	1	(1,0)	0	(0,0)	0	(0,0)	0	(0,0)	1	(0,4)

3. Kooperation: Mitbehandler*innen erfasst

Eine Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen durch Erfassen der Angaben der Mitbehandler*innen fand in 4 von 5 Zentren (80 %) statt. Das Zentrum, das keine Angaben zur Mitbehandlung erfasst hatte, hatte lediglich eine Person rekrutiert. Insofern lag eine hohe Implementierbarkeit hinsichtlich der Kooperation in LK 3 (>70%) vor. Zu Details s. Tabelle 65.

Tabelle 65: Kooperation - Angaben zum Mitbehandler*innen erfasst in LK 3

		Daten Mitbehandler*in erfasst											
		Zentrum A		Zentrum C		Zentrum F		Zentrum G		Zentrum H		Gesamt	
		N=1		N=149		N=158		N=67		N=236		N=611	
Fehlend	1	(0,0%)	4	(0,0%)	0	(0,0%)	26	(0,0%)	1	(0,0%)	32	(0,0%)	
Nein	0	(0,0%)	5	(3,4%)	0	(0,0%)	1	(2,4%)	0	(0,0%)	6	(1,0%)	
Ja	0	(0,0%)	140	(96,6%)	158	(100,0%)	40	(97,6%)	235	(100,0%)	573	(99,0%)	

In LK 3 stand keine Variable bezüglich der Koordination zur Verfügung, welche den administrativen Aufwand bzw. die Vorbereitungsdauer der Fallkonferenzen erfasste. Laut SOP sollte jedoch jede Fallkonferenz von Lots*innen/ärztlichen Koordinator*innen vorbereitet werden.

4. Informationstransfer: Verweis in Versorgungsstruktur

Informationen zu Patientenwegen und eine Steuerung durch Verweis in die Versorgungsstruktur lagen in allen 5 LK 3-Zentren vor (100 %). In 4 Zentren erfolgte der Verweis in die Versorgungsstruktur für 90,6 % - 100 % der Fälle. In einem ZSE wurde nur in 67,2 % der Fälle in die Versorgungsstruktur verwiesen. Dennoch war die Implementierbarkeit der Steuerung in die Versorgungsstruktur immer noch mit hoch (>70 %) zu bewerten.

Tabelle 66: Verweis in die Versorgungsstruktur

Verweis in Versorgungsstruktur erfolgt						
	Zentrum A	Zentrum C	Zentrum F	Zentrum G	Zentrum H	Gesamt
	N=1	N=149	N=158	N=67	N=236	N=611
Ja	1 (100,0%)	135 (90,6%)	155 (98,1%)	45 (67,2%)	223 (94,5%)	559 (91,5%)
Nein	0 (0,0%)	14 (9,4%)	3 (1,9%)	22 (32,8%)	13 (5,5%)	52 (8,5%)

5. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr.

Als Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissenstransfer in Form von Codierung mit Orpha-Nr. wurden in allen 5 TNAMSE-ZSE (100 %) mit Orpha-Nr. codiert. In allen 5 Zentren (100%) wurden durchschnittlich 76,9 % der Fälle mit Orpha-Nr. codiert. Dies war jedoch abhängig von der jeweiligen Erkrankung und einer hierfür existierenden Orpha-Nummer. Die Implementierbarkeit einer Codierung mit Orpha-Nr. von SE in LK 3 war damit als hoch (>70 %) zu bewerten.

Tabelle 67: Wissenstransfer - Dokumentation mit Orpha-Nummer in LK 3

	Zentrum A	Zentrum C	Zentrum F	Zentrum G	Zentrum H	Gesamt
	N=1	N=59	N=119	N=61	N=115	N=355
Orpha-Nr. dokumentiert	1 (100,0%)	44 (74,6%)	104 (87,4%)	30 (49,2%)	94 (81,7%)	273 (76,9%)
Keine Orpha-Nr. dokumentiert	0 (0,0%)	15 (25,4%)	15 (12,6%)	31 (50,8%)	21 (18,3%)	82 (23,1%)

Für die Implementierbarkeit der herangezogenen Indikatoren 1 – 6 ergab sich selbst bei Berücksichtigung der PEPA immer noch eine durchschnittliche Implementierbarkeit von 78,6 % (> 70).

5. Maintenance

5.1. Implementierungsindikatoren 2 - 5 auf Zentrebene im Projektverlauf

Um das Ausmaß bzw. die Nachhaltigkeit der Integration der Intervention in Routineprozesse zu bewerten, wurden die Indikatoren 2 - 6 für die Implementierung über den Zeitraum vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (Rekrutierungsphase) und für die Postrekrutierungsphase bis 30.06.2020 (letzter Datentransfer) als Proportion auf Zentren-Ebene gemittelt.

Über den Rekrutierungszeitraum war eine kontinuierliche Implementierung der jeweiligen Indikatoren sichtbar. Man erkennt bereits ab dem 1. Quartal 2018 einen Anstieg der Proportion der gemittelten Indikatoren auf Zentrebene, der seinen Höhepunkt zum 1. und 2. Quartal 2019 zur Projektmitte hatte und dann wieder abflacht. Zwei Indikatoren (Verweis in die Versorgungsstruktur, Dokumentation mit Orpha-Nr.) wurden noch in der Postrekrutierungsphase (2. Quartal 2020) umgesetzt, die eher am Ende des TNAMSE Prozesses stehen.

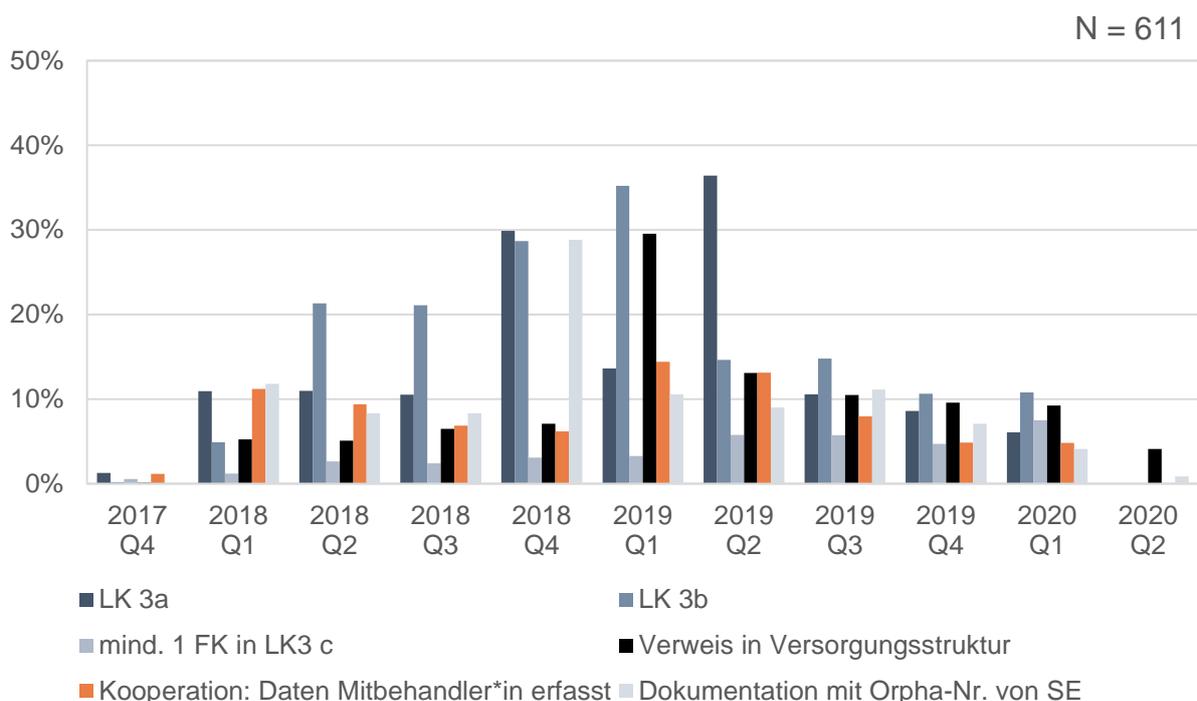


Abbildung 74: Maintenance LK 3 - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungsphase und Post-Rekrutierungsphase, N = 611

5.2. Inanspruchnahme der PEPA durch Patient*innen

Die Darstellung der Inanspruchnahme der PEPA diene ebenfalls der besseren Veranschaulichung. Das Abrufungsverhalten von Patient*innen war über die Projektlaufzeit stabil. Über den Zeitraum vom 4. Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020 sah man einen leichten Anstieg des Dokumentenabrufs durch Patient*innen, der nach dem 1. Quartal 2020, wieder abflachte. Nach einem Absinken im 1. Quartal 2019 stiegen auch die Einträge der Aktivitäten zum Teil weiter an und flachten ebenfalls nach dem 1. Quartal 2020 nach Rekrutierungsende ab. Dennoch erfolgten auch nach Rekrutierungsende noch Log-Ins durch Patient*innen.

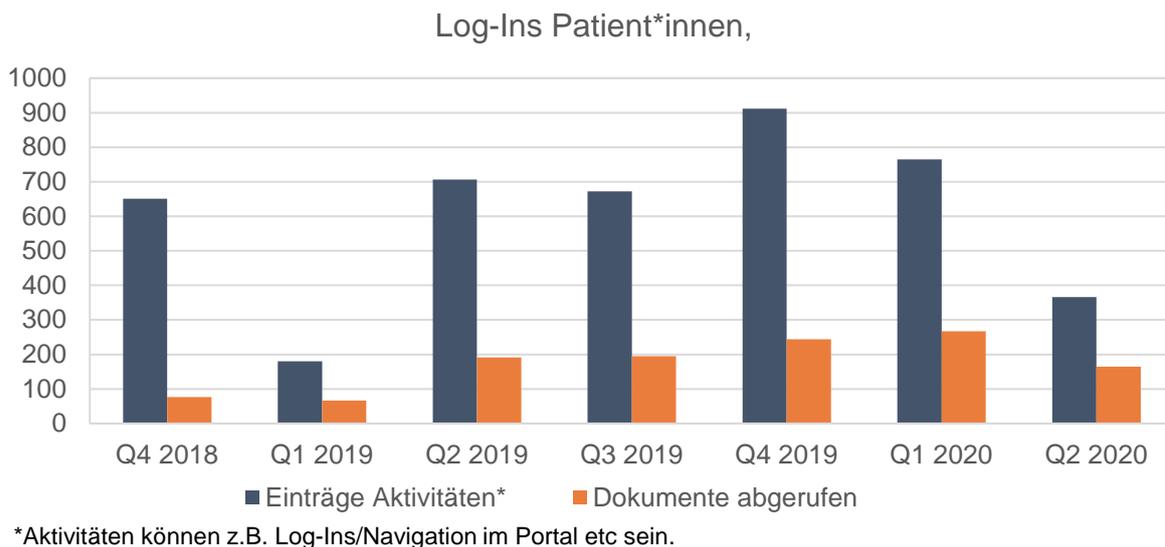


Abbildung 75: Inanspruchnahme der PEPA (LK 3) von Patient*innen (N = 133) über den Zeitraum von 4.Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020 (in absoluten Zahlen)

5.3. Inanspruchnahme der PEPA durch zuweisende Ärzt*innen

Es lag eine punktuelle Nutzung der PEPA insbesondere im 1. und 4. Quartal 2019 vornehmlich für den Dokumentenabruf durch die 15 zuweisenden Ärzt*innen vor.

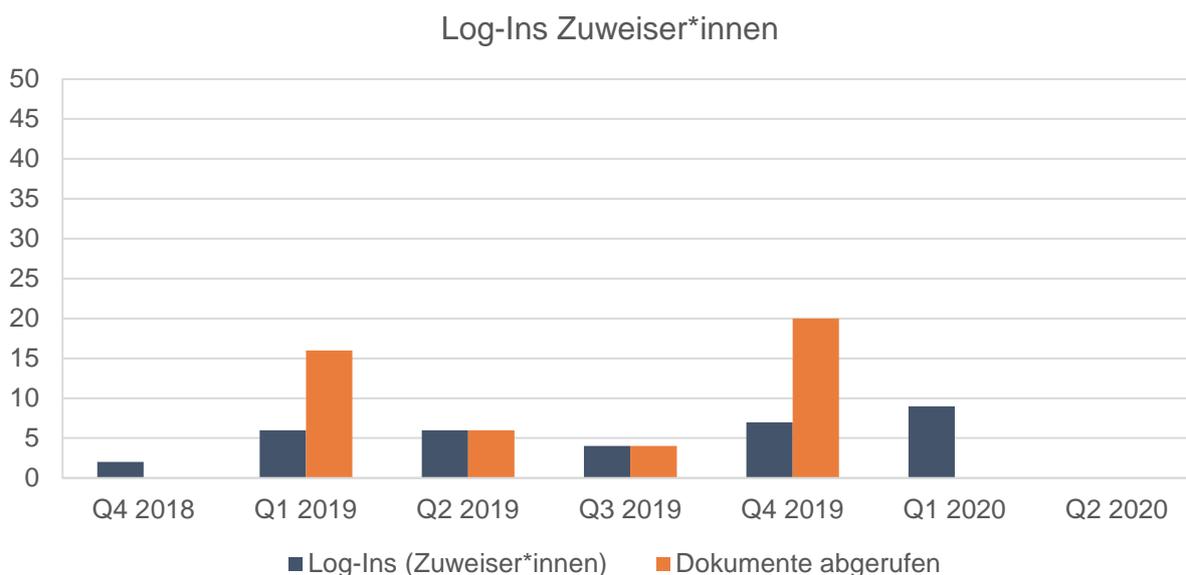


Abbildung 76: Inanspruchnahme der PEPA (LK 3) von zuweisenden Ärzt*innen (N = 15) über den Zeitraum von 4. Quartal 2018 bis 2. Quartal 2020 (in absoluten Zahlen)

IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 3

1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Auf Basis der unter 3.1.9. vorgestellten Annahmen betragen die durchschnittlichen Kosten in LK 3 (gesamt) für Lots*innen pro Patient*in 63,30 EUR. Die Gesamtkosten für alle Lots*innen/ärztlichen Koordinator*innen in LK 3 (gesamt) für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 betragen 38.664,00 EUR.

Die durchschnittlichen Kosten für Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen pro Patient*in betragen in LK 3a 28,60 EUR, in LK 3b 26,60 EUR und in LK 3c 53,30 EUR.

Die Kosten für alle Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 betragen in LK 3a 17.452,80 EUR, in LK 3b 9.172,80 EUR und in LK 3c 12.038,40 EUR (s. Anhang 10.1).

2. Kosten Fallkonferenz

Auf Basis der unter 3.1.9. beschriebenen Annahmen beliefen sich in LK 3 (gesamt) die durchschnittlichen Kosten für eine Fallkonferenz pro Patient*in auf 82,60 EUR. Die Kosten für alle Fallkonferenzen in LK 3 (gesamt) betragen für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 insgesamt 195.544,70 EUR.

Eine Fallkonferenz pro Patient*in kostete durchschnittlich in LK 3a 83,70 EUR, in LK 3b 81,60 EUR und in LK 3c 92,60 EUR

Die Kosten für alle Fallkonferenzen betragen für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 insgesamt in LK 3a 101.429,50 EUR, in LK 3b 54.941,20 EUR und in LK 3c 39.174 EUR. (s. Anhang 10.2.).

Für die detaillierte Darstellung der Kosten nach Eingangserkrankungsgruppen s. Anhang 10.1. - 10.3.

D.4 Ergebnisse der Analyse von LK 3c Direkteinstieg

Der LK 3c Direkteinstieg wurde erst während der Projektlaufzeit eingeführt. In LK 3c Direkteinstieg sollten Patient*innen mit der Diagnose einer SE und gegebenenfalls ihre nahen Angehörigen durch Zugang zur innovativen Diagnostik eine Spezifizierung ihrer Diagnose mit spezifischer multiprofessionellen Versorgung erhalten können. Die Auswertung berücksichtigte die durch SOP und Schulungen festgelegte Sequenz, in welcher die Behandlungspfade bei einem LK 3c Direkteinstieg durchlaufen werden konnten: LK 3c; LK 3c–3b. Aufgrund der andersartigen Dokumentationsweise von LK 3c Direkteinstieg wurde LK 3c Direkteinstieg separat ausgewertet. Der LK 3c Direkteinstieg als Erweiterung von LK 3 wurde aus Gründen der Veranschaulichung mit analysiert. Der Focus der Evaluation bezog sich jedoch auf LK 3 (Indikatorerkrankungen).

Auch für die Analyse von LK 3c Direkteinstieg wurden die in den Zentren erhobenen Daten in der PEPA sowie den PDF-Checklisten zu einem Datensatz zusammengeführt. Hinsichtlich der vorgefundenen Datenstruktur sowie zum Umgang mit fehlenden Werten gelten für die Auswertung von LK 3c die Ausführungen unter E, F, G entsprechend.

I. Einschluss in die Analyse von LK 3c Direkteinstieg

Als Eintritt in LK 3c wurden alle Fälle mit Einwilligung und erster Fallkonferenz in LK 3c gewertet. Auch in LK 3c Direkteinstieg wurden Kontaktabbrüche analog des Intention-to-Treat-Prinzips in die Analyse eingeschlossen und sind in den jeweiligen Auswertungen mit enthalten

Insgesamt wurden 649 Fälle mit Einwilligungen für LK 3 aus der PEPA und den LK 3 PDF-Checklisten an die Evaluation übermittelt. Davon wurden 611 Fälle mit einem Einstieg via LK 3a für eine gesonderte Analyse abgetrennt (s.o. G.I.). Es blieben dann noch 38 Fälle, welche in die Analyse von LK 3c Direkteinstieg eingeschlossen werden konnten. Davon musste 1 Fall ausgeschlossen werden, da die für LK 3c notwendigen Angaben zur Genetik fehlten und auch weitere Informationen für eine anderweitige Zuordnung nicht vorlagen. Es blieben dann noch 37 Fälle, welche in die Analyse von LK 3c Direkteinstieg eingeschlossen werden konnten. Darunter waren auch 4 Fälle, für die kein Fallabschluss wegen des Projektendes möglich war bzw. Kontaktabbrüche.

Trotz geringer Fallzahlen wurde im Hinblick auf den erhofften Erkenntnisgewinn die Analyse von LK 3c Direkteinstieg durchgeführt.

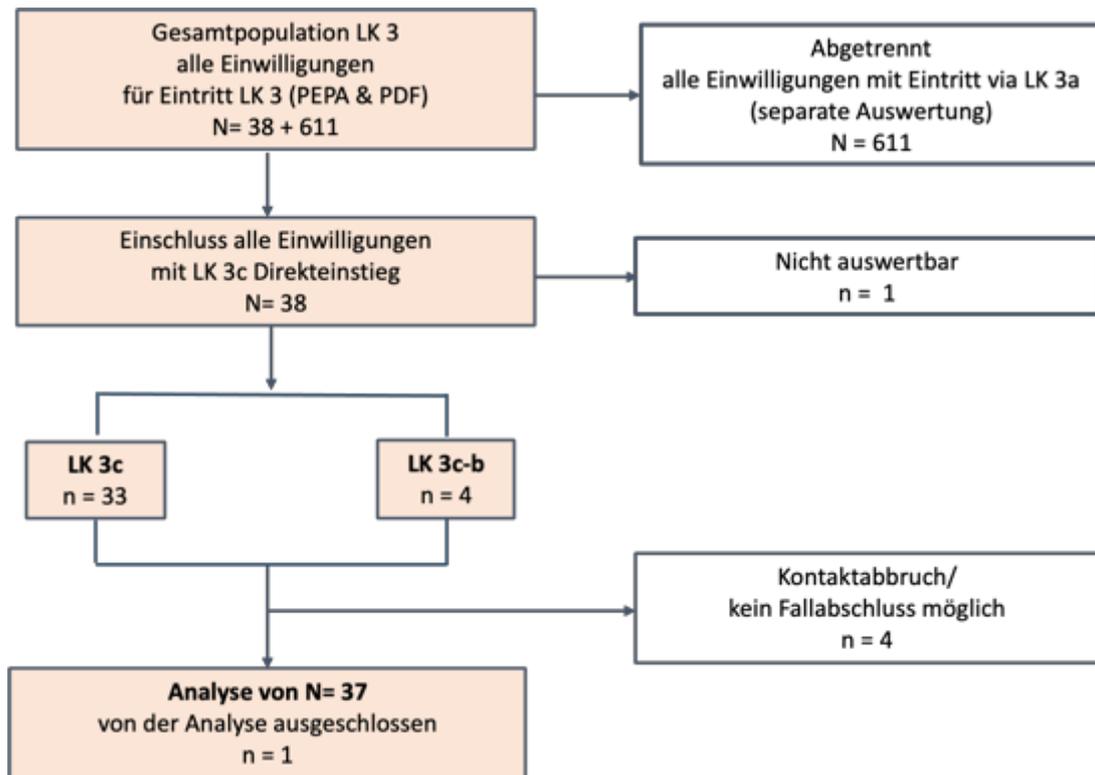


Abbildung 77: Flow Chart - in die Analyse eingeschlossene Population von LK 3c Direkteinstieg

II. Wirkanalyse LK 3c Direkteinstieg

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 3c Direkteinstieg über den Projektverlauf erreichen?

1.1. Zugang zu LK 3c Direkteinstieg

1.1.1. Behandlungspfade von LK 3c Direkteinstieg

Von den 37 Patient*innen mit direktem Eintritt in LK 3c durchliefen 33 Patient*innen am häufigsten LK 3c (89,2%). Nur 4 Patient*innen durchliefen LK 3c - 3b (10,8%).

Tabelle 68: Behandlungspfade bei LK 3c Direkteinstieg

	N=37	
LK3c	33	(89,2%)
LK3b/c	4	(10,8%)

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

1.1.2. Verdachtsdiagnosen nach Indikatorerkrankung bei Eintritt in LK 3c Direkteinstieg

Von den 37 Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg verteilen sich bei Eintritt die Verdachtsdiagnosen folgendermaßen auf die Indikatorerkrankungsgruppen (s. Tabelle 69).

Tabelle 69: Verdachtsdiagnosen nach Indikatorerkrankungsgruppen bei Eintritt in LK3c Direkteinstieg, N = 37

	N=37	
Fehlend	0	(0,0%)
Seltene Anämien/Autoinflammation	≤ 3	
Endokrinopathien	29	(78,4%)
Primäre Immundefekte	5	(13,5%)
Stoffwechsel	0	(0,0%)

Aufgrund zu geringer Fallzahlen konnte keine Auswertung nach Indikatorerkrankung und Behandlungspfaden erfolgen.

1.1.3. LK 3c Direkteinstieg und Charakteristika der Patient*innen

Wegen der andersartigen Dokumentation für LK 3c Direkteinstieg wurde das Alter bei Einwilligung herangezogen, nicht bei Erstkontakt wie bei dem Einstieg über LK 3a.

Von den 37 Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg entfielen 54,1 % auf das männliche, 45,9 % auf das weibliche Geschlecht. Inter/diverse Personen wurden nicht erfasst.

Die 37 Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg (fehlend n = 2) waren überwiegend Kinder mit einem Durchschnittsalter von 7,6 Jahren in den Altersklassen 0 – 1 Jahre. Es wurden auch einige Erwachsene eingeschlossen (s. Tabelle 70).

Tabelle 70: LK 3c Direkteinstieg und Charakteristika der Patient*innen

Geschlecht		N=37
	Fehlend	0 (0,0%)
	Männlich	20 (54,1%)
	Weiblich	17 (45,9%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)
Alter bei EW (in Jahren)		N=37
	Fehlend	2
	Mittelwert	7,6
	SD	10,6
	Median	0,0
	Minimum	0
	Maximum	37
Altersklassen		N=37
	Fehlend	2 (0,0%)
	0 - 1 Jahre	19 (54,3%)
	≥ 1 Jahre	16 (45,7%)

Anm.: Tabelle umfasst auch Kontaktabbrüche

1.2. Kontaktabbrüche/kein Abschluss in LK 3c Direkteinstieg

Von den 37 Patient*innen mit einem Eintritt via LK 3c absolvierten 33 Patient*innen (89,2 %) den kompletten LK 3c Direkteinstiegs-Prozess. Es konnten 4 Patient*innen (10,8 %), welche nicht den gesamten Prozess durchliefen, wegen Kontaktabbruchs, Projektendes bzw. Corona-Pandemiebedingt nicht in TNAMSE abgeschlossen werden.

Tabelle 71: Kontaktabbrüche/keine Fallabschlüsse in LK 3c Direkteinstieg

		N=37
Abschluss in TNAMSE	33	(89,2%)
Kein Abschluss in TNAMSE	4	(10,8%)

2. Spezifizierung der Diagnosen und Kategorien der Diagnosekonfirmation

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Verdachtsdiagnose eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?*

Im Rahmen des diagnostischen Fallmanagements für Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg konnte dokumentiert werden, ob eine Spezifizierung der Diagnose in Form einer spezifizierten Indikatoridiagnose stattfand oder nicht. Die folgenden Analysen inkludierten ebenfalls die Kontaktabbrüche.

Von den 37 Patient*innen mit Direkteinstieg in LK 3c (fehlend n = 3) erhielten 4 Patient*innen eine Spezifizierung ihrer Diagnose in Form einer spezifischen Indikatoridiagnose (11,8 %). Für 30 Patient*innen erfolgte keine Spezifizierung ihrer Diagnose, ihre Diagnose blieb ungeklärt (88,2%).

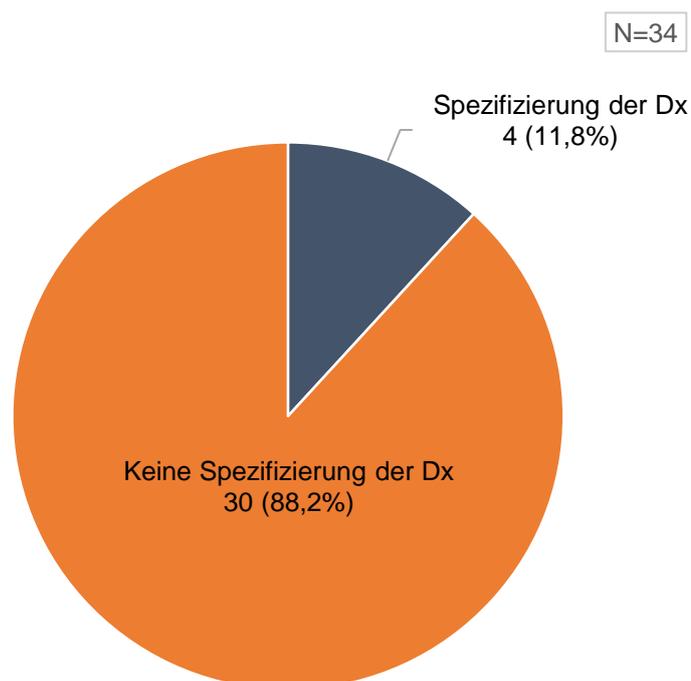


Abbildung 78: Spezifische Indikatoridiagnose und ungeklärte Diagnosen

Alle 4 spezifizierten Indikatoridiagnosen kamen aus der Indikatorerkrankungsgruppe der Endokrinopathien (s. Anhang 11.1.).

3. Diagnosespezifizierung und Zugang zu innovativer Diagnostik:

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/ Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen durch Zugang zu innovativer genetischer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?*

3.1. Zugang zur Exom-Sequenzierung

Von den 37 Patient*innen mit LK 3c Direkteintritt erhielten 22 Patient*innen eine Exom-Sequenzierung (59,6%). Keine Exom-Sequenzierung wurde bei 15 Patient*innen durchgeführt (40,5 %) (s. Abbildung 80).

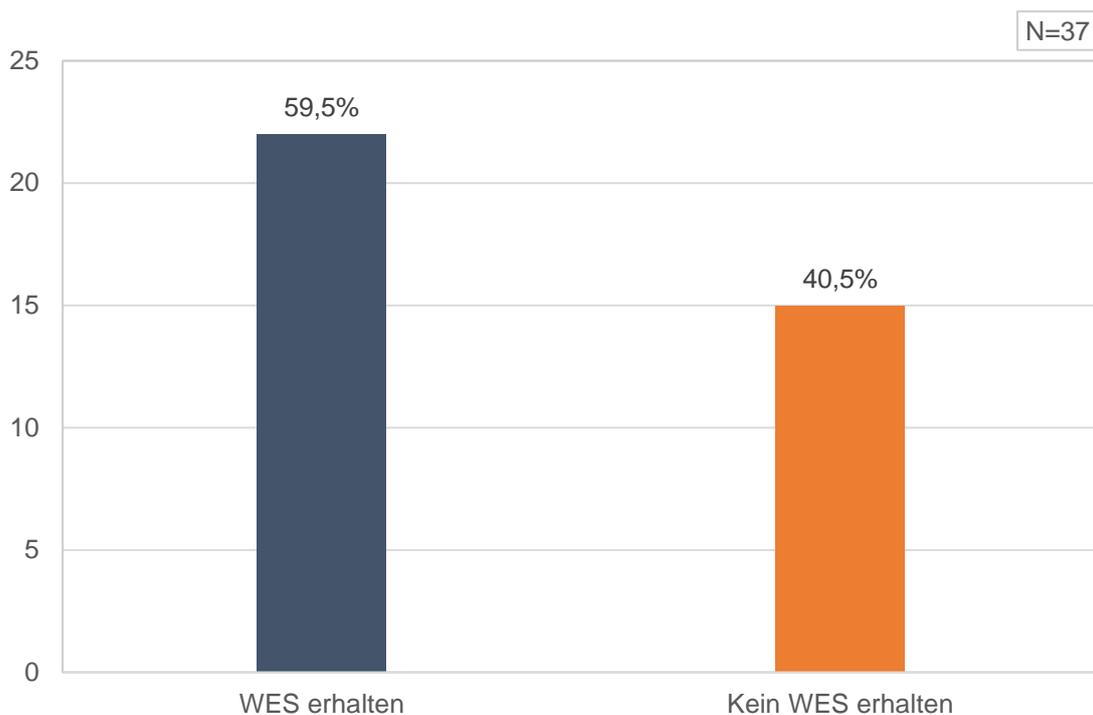


Abbildung 79: Indikation für WES in Fallkonferenz "innovative genetische Diagnostik"

Bei den 22 Patient*innen mit Exom-Sequenzierung wurde diese auch im ersten Durchlauf durchgeführt. Bei den 15 Patient*innen ohne erfolgte Exom-Sequenzierung wurde für 11 Patient*innen der Einzelfallantrag (EFA) abgelehnt (29,7 %), 4 Patient*innen erhielten wegen Projektendes bzw. aufgrund Kontaktabbruchs keine Exom-Sequenzierung (10,8% %) (s. Tabelle 72).

Tabelle 72: Exom-Sequenzierung

	N=37	
WES erhalten	22	(59,5%)
EFA abgelehnt	11	(29,7%)
Kein WES erhalten wegen Abbruch*	4	(10,8%)

*keine Exom-Sequenzierung, da Projektende oder Kontaktabbruch

3.2. Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung

Von den 22 erfolgten Exom-Sequenzierungen in LK 3c Direkteinstieg wurden 16 (72,7 %) via Einzelfallantrag und 6 (27,3 %) über Hochschulambulanzen (HSA) finanziert (s. Tabelle 73).

Tabelle 73: Zugang zur Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart

	N=22	
Krankenkasse (EFA)	16	(72,7%)
Hochschulambulanz	6	(27,3%)

3.3. Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger

Von den 27 Fällen mit beantragter Exom-Sequenzierung wurde diese genehmigt für 12 Versicherte (75,0 %) der Projekt-Krankenkassen AOK und Barmer und für 4 Versicherte (36,8 %) anderer Krankenkassen. Der Einzelfallantrag wurde für 10 Versicherte anderer Krankenkassen abgelehnt (90,0%) (s. Tabelle 74).

Tabelle 74: Finanzierung der Exom-Sequenzierung durch die Kostenträger

	WES genehmigt & erhalten		EFA abgelehnt		Gesamt	
	N=16		N=11		N=27	
AOK/Barmer	12	(75,0%)	≤ 3		13	(48,1%)
Andere KK	4	(25,0%)	10	(90,9%)	14	(51,9%)

3.4. Exom-Sequenzierung und Diagnosespezifizierung

Von den 34 Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg (s. o. H.II.2.) wurde bei allen 4 Patient*innen mit Spezifizierung der Diagnose eine Exom-Sequenzierung durchgeführt. Bei den 30 Patient*innen ohne Spezifizierung der Diagnose wurde bei 18 Patient*innen (60%) eine Exom-Sequenzierung durchgeführt. Die Diagnose blieb ungeklärt für diese 18 Patient*innen mit Exom-Sequenzierung sowie für die 12 Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (s. Tabelle 75).

Tabelle 75: Spezifizierung und Exom-Sequenzierung

	Spezifizierung der Dx (Spezifische Indikator-Dx)		Keine Spezifizierung der Dx (Dx ungeklärt)		Gesamt	
	N=4		N=30		N=34	
WES erhalten	4	(100,0%)	18	(60,0%)	22	(64,7%)
Kein WES erhalten	0	(0,0%)	12	(40,0%)	12	(35,3%)

Da es keine Diagnosespezifizierung für Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung gab, konnte der Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosespezifizierung mittels des relativen Risikos nicht berechnet werden.

3.5. Weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung

In LK 3c bestand die Möglichkeit der Exom-Sequenzierung in mehreren Durchläufen, z.B. auch für Familienangehörige, sofern indiziert. Es gab aktuell 3 Fälle, für die ein weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung in LK 3c empfohlen und auch durchgeführt wurde. Für diese Fälle konnte die Diagnose jedoch nicht spezifiziert werden (s. Anhang 11.2.)

4. Spezifizierte Diagnosen und multiprofessionelle Versorgung

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit einer spezifizierten Diagnose aufgrund eines standardisierten Fall-/ Behandlungsmanagements eine multiprofessionelle Versorgung in Form von Diagnoseinformationen und Beratungsangeboten erhielten?*

Bei LK 3c Direkteinstieg sollten SOP- und schulungsgemäß nur spezifizierte Indikator diagnosen eine multiprofessionelle Versorgung in Form von Informationen zur Diagnose, psychologischer und humangenetischer Beratungen erhalten können. Dabei sollte die Diagnoseinformation immer, die Beratungsangebote nur falls erforderlich angeboten werden.

Von den insgesamt 4 Patient*innen mit spezifizierten Indikator diagnosen erhielten alle die multiprofessionelle Versorgung. Alle 4 Fälle erhielten eine Diagnoseinformation sowie humangenetische Beratung. Eine psychologische Beratung wurde für alle 4 Patient*innen nicht für erforderlich gehalten (s. Tabelle 76).

Tabelle 76: Multiprofessionelle Versorgung und spezifizierte Diagnosen

Diagnoseinformation durchgeführt		N=4	
(Multiprofessionelle Versorgung)	Fehlend	0	(0,0%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	0	(0,0%)
	Ja	4	(100,0%)
Psychologische Beratung durchgeführt		N=4	
	Fehlend	0	(0,0%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	4	(100,0%)
	Ja	0	(0,0%)
Humangenetische Beratung durchgeführt		N=4	
	Fehlend	0	(0,0%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	0	(0,0%)
	Ja	4	(100,0%)

5. Versorgungsgeschwindigkeit

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostik-/Fall-/Behandlungsmanagement beitragen, indem Patienten eine

- (1) zeitnahe Spezifizierung der Diagnose mit sich anschließender*
- (2) multiprofessionellen Versorgung mit Dx-Information und Beratung erhielten?*

5.1. Prozessdauer bis Diagnosespezifizierung/multiprofessionelle Versorgung

Aufgrund der anderen Dokumentationsweise für LK 3c Direkteinstieg wurde die Versorgungsdauer ab Datum der Einwilligung berechnet.

Die Dauer vom Datum der Einwilligungserklärung bis zur Diagnosespezifizierung betrug durchschnittlich 138 Tage (Median 104, RW 45-299 Tage).

Vom Datum der Einwilligung bis zum Beginn der multiprofessionellen Versorgung und zum Erstellen des Arztbriefes vergingen durchschnittlich 142,5 Tage (Median 112,5, RW 45 – 300 Tage). Durchschnittlich dauerte es 4,5 Tage von Diagnosespezifizierung bis zum Beginn der multiprofessionellen Versorgung (Median 4,5, RW 0-9 Tage).

Tabelle 77: Prozessdauer (Tage) bis Diagnosespezifizierung/multiprofessionelle Versorgung

Dauer EWE bis Dx-Spezifizierung (in Tagen)		N=4
	Fehlend	0
	Mittelwert	138,0
	SD	114,1
	Median	104,0
	Minimum	45
	Maximum	299
Dauer EWE bis Beginn multiprof. Versorgung (in Tagen)		N=4
	Fehlend	0
	Mittelwert	142,5
	SD	113,1
	Median	112,5
	Minimum	45
	Maximum	300
Dauer EWE bis Arztbrief (in Tagen)		N=4
	Fehlend	0
	Mittelwert	142,5
	SD	113,1
	Median	112,5
	Minimum	45
	Maximum	300
Dauer Dx-Spezifizierung bis Beginn multiprof. Versorgung (in Tagen)		N=4
	Fehlend	0
	Mittelwert	4,5
	SD	4,7
	Median	4,5
	Minimum	0
	Maximum	9

5.2. Prozessdauer innovative genetische Diagnostik und Finanzierungsart

Die Dauer von Fallkonferenz „innovative genetische Diagnostik“ bis Fallkonferenz „Evaluation innovative genetische Diagnostik“ in LK 3c Direkteinstieg belief sich für die 22 Patient*innen (gesamt) durchschnittlich auf 128,9 Tage (Median 93,5, RW 20-344 Tage). Mit einem Durchschnitt von 55,3 Tagen (Median 63; RW 20-82 Tage) war der Prozess über die Hochschulambulanzen kürzer als via Einzelfallantrag (98 Tage). Zu Details s. Tabelle 78.

Tabelle 78: Prozessdauer (Tage) innovative genetische Diagnostik in LK 3c Direkteinstieg

		Krankenkasse (EFA)	Hochschulambulanz	Gesamt
Dauer Prozess innovative gen. Diagnostik (in Tagen)		N=16	N=6	N=22
	Fehlend	0	0	0
	Mittelwert	156,4	55,3	128,9
	SD	93,7	24,7	92,4
	Median	123,5	63,0	93,5
	Minimum	44	20	20
	Maximum	344	82	344

Bezogen auf die Krankenkassen war der Prozess innovative genetische Diagnostik mit durchschnittlich 120,9 Tagen (Median 105,0; RW 44-344 Tage) bei den Projektkrankenkassen AOK und Barmer kürzer als bei den anderen Krankenkassen mit durchschnittlich 263,0 Tagen (Median 263,0; RW 217 – 309 Tage). Der eigentliche Genehmigungsprozess via Einzelfallantrag (von Antrag bis Genehmigung) war bei den Projektkrankenkassen mit einem Durchschnitt von 23,2 Tagen (Median 22,0; RW 2-44 Tage) kürzer als bei den anderen Krankenkassen mit durchschnittlich 64,0 Tagen (Median 76; RW 30-77 Tage). Zu weiteren Details s. Anhang 11.3.

6. Vernetzung

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts-/patientenorientierten, sektoren- und disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung von regionalen Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement sowie Vernetzung beitragen, indem

- (1) *in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,*
- (2) *eine systematische Koordination der Prozessschritte und*
- (3) *Kooperation in Form von Informationsaustausch mit Mitbehandlern erfolgte?*

6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen bei LK 3C Direkteinstieg

Eine Fallkonferenz wurde für die Analyse als durchgeführt gewertet, sobald eine der 4 Variablen (Datum, Dauer, Anzahl Teilnehmende, Typ) ausgefüllt wurde.

6.1.1. Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen pro Patient*in

Es erfolgten insgesamt 70 Fallkonferenzen für die 37 Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg. Es wurden durchschnittlich 1,9 Fallkonferenzen (Median 2,0; RW 1-4) pro Patient*in mit LK 3c Direkteinstieg durchgeführt (s. Anhang 11.4.1.). Von allen 70 Fallkonferenzen waren 67 interdisziplinär (95,7 %) und 20 multizentrisch (28,6%).

Tabelle 79: Interdisziplinäre und multizentrische Fallkonferenzen bei LK 3c Direkteinstieg

	Anzahl interdisziplinäre Fallkonferenzen pro Patient*in	Anzahl multizentrischer Fallkonferenzen pro Patient*in
	N=37	N=37
Fehlend	1	22
Mittelwert	1,9	1,3
SD	1,0	0,5
Median	2,0	1,0
Minimum	1	1
Maximum	4	2
Summe	67	20

6.1.2. Anzahl Teilnehmende pro Fallkonferenz und Dauer einer Fallkonferenz

Fallkonferenzen in LK 3c Direkteinstieg hatten durchschnittlich 5,1 Teilnehmende (Median 5,0). Es konnten zwischen 3 - 9 Personen an einer Fallkonferenz teilnehmen. Eine Fallkonferenz dauerte durchschnittlich 34,1 Minuten (Median 30,0; 18 -60 Minuten). Zu weiteren Details s. Anhang 11.4.2.

6.2. Systematische Koordination und Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

Der Prozess von Einwilligungserklärung bis zu den Fallkonferenzen wurde in Form von koordinierenden Tätigkeiten von den Lots*innen/ärztlichen Koordinator*innen begleitet.

Von Einwilligung bis zur ersten Fallkonferenz in LK 3c Direkteinstieg vergingen durchschnittlich 115,3 Tage (Median 65; RW 0 – 622 Tage) und bis zur letzten Fallkonferenz 190,5 Tage (Median 146, RW 0 - 704 Tage) (s. Anhang 11.5). Es wurden in 88,9 % der 37 Fälle (fehlend n = 1) die Daten der Mitbehandler*innen der Patient*innen von Lots*innen/medizinischen Koordinator*innen erfasst.

Tabelle 80: Systematische Kooperation durch Erfassen der Daten von Mitbehandlern

Daten Mitbehandler erfasst	N=37	
Fehlend	1	(0,0%)
Nein	4	(11,1%)
Ja	32	(88,9%)

7. Informations-/Wissenstransfer

Inwiefern trug TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations- und Wissenstransfer bei, indem systematisch

- (1) Informationen zu den Versorgungswegen von Patienten mit spezifischen SE-Diagnosen erfasst werden und*
- (2) eine Kodierung von spezifizierten Diagnosen mit Orpha-Nr. neben ICD-10 stattfand?*

Für den LK 3c Direkteinstieg sollte SOP- und schulungsgemäß der Herkunftssektor nicht dokumentiert werden. Nur der Verweis in die Versorgungsstruktur sollte erfasst werden.

Die Mehrzahl (72,7 %) der 34 Patient*innen (gesamt) mit und ohne Diagnosespezifizierung in LK 3c Direkteinstieg (fehlend n = 1) wurden an das eigene ZSE verwiesen. An Haus-/Kinderärzt*innen und an andere ZSE wurde nicht verwiesen.

Von den 4 Patient*innen mit Diagnosespezifizierung (fehlend n = 1) wurden alle an das eigene ZSE verwiesen. Auch von den 30 Patient*innen ohne spezifizierte Diagnose wurden 21 Patient*innen (70%) an das eigene ZSE verwiesen, gefolgt vom Verweis in die erkrankungsspezifische Ambulanz für 6 Patient*innen (20 %). Insgesamt ≤ 3 Personen ohne Diagnose-spezifizierung erhielten den Verweis an eine andere Fachambulanz bzw. an Fachärzt*innen. An andere ZSE oder an Haus-/Kinderärzt*innen wurde nicht verwiesen (s. Tabelle 81).

Tabelle 81: Verweis in Versorgungsstruktur nach erfolgter/nicht erfolgter Diagnosespezifizierung

	Spezifizierung		Keine Spezifizierung		Gesamt	
	der Dx		der Dx			
	N=4		N=30		N=34	
Fehlend	≤ 3	(0,0%)	≤ 3	(0,0%)	≤ 3	(0,0%)
Erkrankungsspez. Ambulanz	0	(0,0%)	6	(20,0%)	6	(18,2%)
Fachärzt*in	0	(0,0%)	≤ 3		≤ 3	
Haus-/Kinderärzt*in	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)
Anderer Fachambulanz	0	(0,0%)	≤ 3		≤ 3	
Eigenes ZSE	≤ 3		21	(70,0%)	24	(72,7%)
Anderes ZSE	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)

Alle 4 spezifizierten Diagnosen wurden mit Orpha-Nr. kodiert (s. Anhang 11.6.)

III. Implementierung von LK 3c Direkteinstieg (RE-AIM)

Für die Einordnung der Ergebnisse wurden die zuvor für RE-AIM festgelegten Benchmarks für die Implementierung (□ 70 = hoch, □ 40 = mittel, ≤ 39 = niedrig) auf Zentrebene herangezogen. Darüber hinaus wurde beschrieben, inwiefern die einzelnen Indikatoren in den einzelnen Zentren umgesetzt wurden. Es wurde das „Ob“ bewertet und das „Wie“ beschrieben.

Für den Soll/Ist Vergleich auf Zentrebene bei dem Kriterium Adoption wurde als Grundlage die Fallzahlenübersicht an den Projektträger vom 31.03.2020 herangezogen.

Die folgende Analyse zur Implementierung des LK 3c Direkteinstiegs diene aufgrund der geringen Fallzahlen in erster Linie der Veranschaulichung.

1. Reach

Von den 37 Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg durchliefen 33 Patient*innen (89,2 %) den kompletten LK 3c Direkteinstiegs-Prozess als „case completed“ (s.o. H.II.1.). Demnach war die Erreichbarkeit für LK 3c Direkteinstieg hoch (> 70 %).

2. Effectiveness

Von allen 37 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 3c wurden 34 Patient*innen dem Diagnosespezifizierungsprozess unterzogen (91,9 %). Es erhielten 4 von 34 Patient*innen (11,7%) eine spezifizierte Indikatordiagnose. Die Diagnosespezifizierungsdauer wurde für alle 4 Patient*innen mit spezifizierter Indikatordiagnose in LK 3c dokumentiert (100 %). Von den 4 Patient*innen mit spezifizierten Indikatordiagnosen wurde für 100,0 % eine multiprofessionelle Versorgung vorgenommen.

Prozentual gesehen trug LK 3c Direkteinstieg durch das Erfassen des Diagnosespezifizierungsprozesses (91,9 %), der Diagnosespezifizierungsdauer (100%) und multiprofessioneller Versorgung (100%) in hohem Maß (>70 %) zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung von Menschen mit SE bei.

3. Adoption

Ursprünglich sollte LK 3 laut Fallzahlenübersicht vom 31.03.2020 an 7 TNAMSE-Standorten etabliert werden. Tatsächlich wurde der LK 3c Direkteinstieg nur an 3 LK 3-Standorten etabliert (42,8 %). Dabei rekrutierte ein Zentrum 78,4 % der Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg und wies als einziges ZSE für 4 Personen den Behandlungspfad LK 3c–b vor (14,2 %). Die beiden übrigen Zentren rekrutierten jeweils nur 4 Patient*innen im Behandlungspfad LK 3c (42,9 %). Die Adoption bei LK 3c Direkteinstieg lag damit auf Zentrebene prozentual gesehen für den Behandlungspfad LK 3c im unteren Mittelfeld (> 40 %) und war niedrig (< 39 %) für den Behandlungspfad LK 3c–b.

Tabelle 82: Zentrenspezifische Umsetzung von LK 3c/b

	LK3c		LK3b/c		Gesamt	
	N=33		N=4		N=37	
Zentrum A	4	(12,1%)	0	(0,0%)	4	(10,8%)
Zentrum C	4	(12,1%)	0	(0,0%)	4	(10,8%)
Zentrum F	25	(75,8%)	4	(100,0%)	29	(78,4%)

4. Implementation

Bezugsgröße für die Überprüfung der Aktivitäten zur Implementierung waren nur die Zentren, die diese auch tatsächlich umgesetzt haben („Adoption“).

1. IT-gestützte und benutzergeführte Dokumentation (PEPA)

Aufgrund der Struktur der gelieferten Daten war ersichtlich, dass nur 1 Fall in der Pepa von einem Zentrum dokumentiert wurde. Damit war die Implementierbarkeit (33,3%) der PEPA als niedrig (< 39 %) zu bewerten. In den PDF- Checklisten wurde in 3 von 3 ZSE mit LK3c Direkteinstieg dokumentiert.

2. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen

Eine SOP- und schulungsgemäße Umsetzung der Bündelung von Expertenwissen in Form von mindestens einer Fallkonferenz in LK 3c und 2 Fallkonferenzen in LK 3b wurde für alle 3 Zentren analysiert.

In allen 3 ZSE erfolgte mindestens 1 Fallkonferenz in LK 3c. LK 3b mit 2 Fallkonferenzen wurde nur in 1 von 3 ZSE (33,3%) für 4 Personen durchgeführt. Zwei der 3 ZSE mit LK 3c rekrutierten jeweils nur 4 Personen (s.o. H III.3).

Für alle 3 Zentren war prozentual gesehen die Umsetzbarkeit der Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen bei einem LK 3c Direkteinstieg für LK 3 c > 70 % und für LK 3c-b niedrig (< 39%).

Tabelle 83: Anzahl der Fallkonferenzen in LK 3c/3b

		Anzahl Fallkonferenzen pro Patient*in							
		Zentrum A		Zentrum C		Zentrum F		Gesamt	
LK3b		N=0		N=0		N=4		N=4	
	2	0	(0,0)	0	(0,0)	4	(100,0)	4	(100,0)
LK3c		N=4		N=4		N=29		N=37	
	1	1	(25,0)	0	(0,0)	14	(48,3)	15	(40,5)
	2	1	(25,0)	4	(100,0)	14	(48,3)	19	(51,4)
	3	2	(50,0)	0	(0,0)	1	(3,4)	3	(8,1)

3. Kooperation: Mitbehandler*innen erfasst

Eine Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen durch Erfassen der Angaben der Mitbehandler*innen fand in 2 von 3 Zentren (66% %) statt. Insofern lag die Implementierbarkeit hinsichtlich der Kooperation in LK 3c Direkteinstieg bei > 40 % vor. Zu Details s. Tabelle 84.

Tabelle 84: Kooperation - Angaben zum Mitbehandler*innen erfasst in LK 3c Direkteinstieg

Daten Mitbehandler*in erfasst								
	Zentrum A		Zentrum C		Zentrum F		Gesamt	
	N=4		N=4		N=29		N=37	
Fehlend	0	(0,0%)	0	(0,0%)	1	(0,0%)	1	(0,0%)
Nein	4	(100,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)	4	(11,1%)
Ja	0	(0,0%)	4	(100,0%)	28	(100,0%)	32	(88,9%)

4. Informationstransfer: Verweis in Versorgungsstruktur

Informationen zu Patientenwegen und eine Steuerung durch Verweis in die Versorgungsstruktur lagen in allen 3 Zentren vor (100 %). Insofern lag die Implementierbarkeit der Steuerung in die Versorgungsstruktur bei >70 %.

Tabelle 85: Verweis in die Versorgungsstruktur

	Zentrum A	Zentrum C	Zentrum F	Gesamt
Verweis in	N=4	N=4	N=29	N=37
Versorgungsstruktur erfolgt	Ja	4	4	28
	(100,0%)	(100,0%)	(96,6%)	(97,3%)
	Nein	0	0	1
	(0,0%)	(0,0%)	(3,4%)	(2,7%)

5. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr.

Als Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissenstransfer in Form von Codierung mit Orpha-Nr. wurde nur in 1 TNAMSE-ZSE für 4 Personen mit Orpha-Nr. codiert. Nur dort wurden die Diagnosespezifizierungen gestellt (s. Anhang 11.6.).

5. Maintenance

5.1. Implementierungsindikatoren 2 - 5 auf Zentrenebene im Projektverlauf

Aufgrund der geringen Fallzahlen wurde eine graphische Darstellung über den Zeitverlauf für LK 3c Direkteinstieg nicht vorgenommen.

IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 3c Direkteinstieg

1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen in LK 3c Direkteinstieg

Auf Basis der unter 3.1.9. vorgestellten Annahmen beliefen sich die durchschnittlichen Kosten in LK 3c Direkteinstieg für Lots*innen pro Patient*in auf 51,40 EUR. Die Kosten für alle Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen bei einem LK 3c Direkteinstieg für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 betragen insgesamt 1900,80 EUR (s. Anhang 12.1.)

2. Kosten Fallkonferenz in LK 3c Direkteinstieg

Auf Basis der unter 3.1.9. beschriebenen Annahmen beliefen sich in LK 3c Direkteinstieg (gesamt) die durchschnittlichen Kosten für eine Fallkonferenz pro Patient*in auf 116,60 EUR. Die Kosten für alle Fallkonferenzen in LK 3c Direkteinstieg (gesamt) betragen insgesamt 7.766,00 EUR (s. Anhang 12.2.).

Für die detaillierte Darstellung der Kosten bei einem LK 3c Direkteinstieg nach Behandlungspfad sowie nach Erkrankungsgruppen s. Anhang 12.1. - 12.3.

D.5 Ergebnisse der Evaluation von LK 4 (Transition)

Für die Analyse von LK 4 wurden die in den Zentren erhobenen Daten in den LK 4 PDF-Checklisten zu einem Datensatz zusammengeführt. Hinsichtlich der vorgefundenen Datenstruktur sowie zum Umgang mit fehlenden Werten gelten die Ausführungen unter E.I., F.I. und G.I. entsprechend. Auch hier ergab sich die Besonderheit für die Analyse, dass bei einem fehlenden Eintrag eines SOP-gemäß auszufüllendem Items in der PEPA bzw. den PDF-Checklisten („Nein“) nicht zwischen einer vergessenen Dokumentation oder einer nicht durchgeführten Maßnahme differenziert werden konnte.

I. Einschluss in die Analyse von LK 4

Für die Analyse wurden alle Fälle in LK 4 eingeschlossen, für die eine Entscheidung und Einwilligung zur Transition vorlag. Auch in LK 4 wurden Kontaktabbrüche (analog des Intention-to-Treat-Prinzips in die Analyse eingeschlossen und sind in den jeweiligen Auswertungen mit enthalten.

Insgesamt wurden 293 Fälle mit Entscheidung zur Transition in LK 4 aus den LK 4 PDF-Checklisten an die Evaluation übermittelt. Davon konnten dann wegen Widerrufs der Einwilligungserklärung 292 Fälle in die Analyse eingeschlossen werden. Darunter waren auch 24 Fälle, für die kein Folgetermin vereinbart war. Dies bedeutete, dass ein Fallabschluss wegen des Projektendes nicht möglich war bzw. es sich um einen Kontaktabbruch handelte.

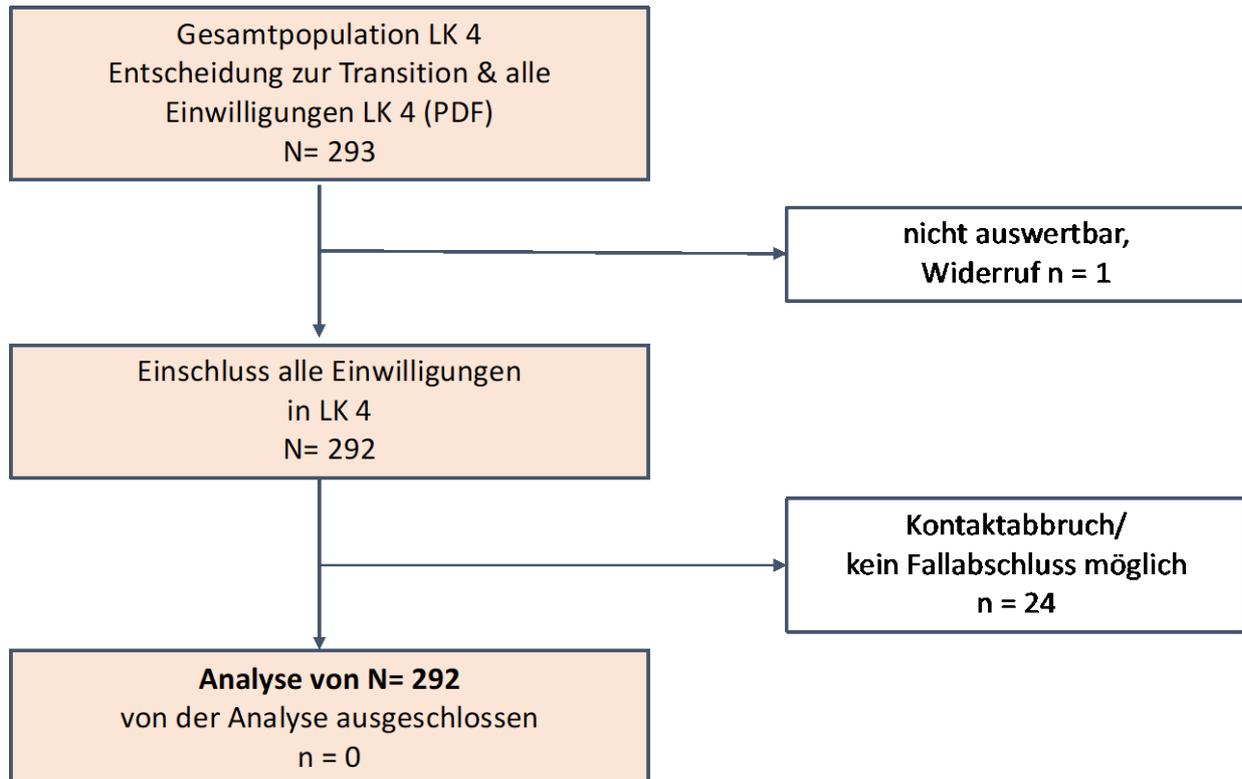


Abbildung 80: Flow Chart – in die Analyse eingeschlossene Population LK 4

II. Wirkanalyse LK 4

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 4 über den Projektverlauf erreichen?

1.1. Zugang zu LK 4

1.1.2. Erkrankungsgruppen der Transitionspatient*innen

Von den 292 Patient*innen in LK 4 (fehlend n = 6) stammte die Mehrzahl aus der Gruppe der anderen SE (53,8 %). Innerhalb der Indikatorerkrankungen gehörten Patient*innen in LK 4 am häufigsten der Erkrankungsgruppe der Endokrinopathien (22,4 %) an, gefolgt von autoinflammatorischen (17,8 %) sowie Stoffwechsel-Erkrankungen (4,5 %). Weniger als insgesamt 10 Transitionspatient*innen hatten seltene Anämien und primäre Immundefekte als Indikatorerkrankungen (s. Abbildung 81, Anhang 13.1.).

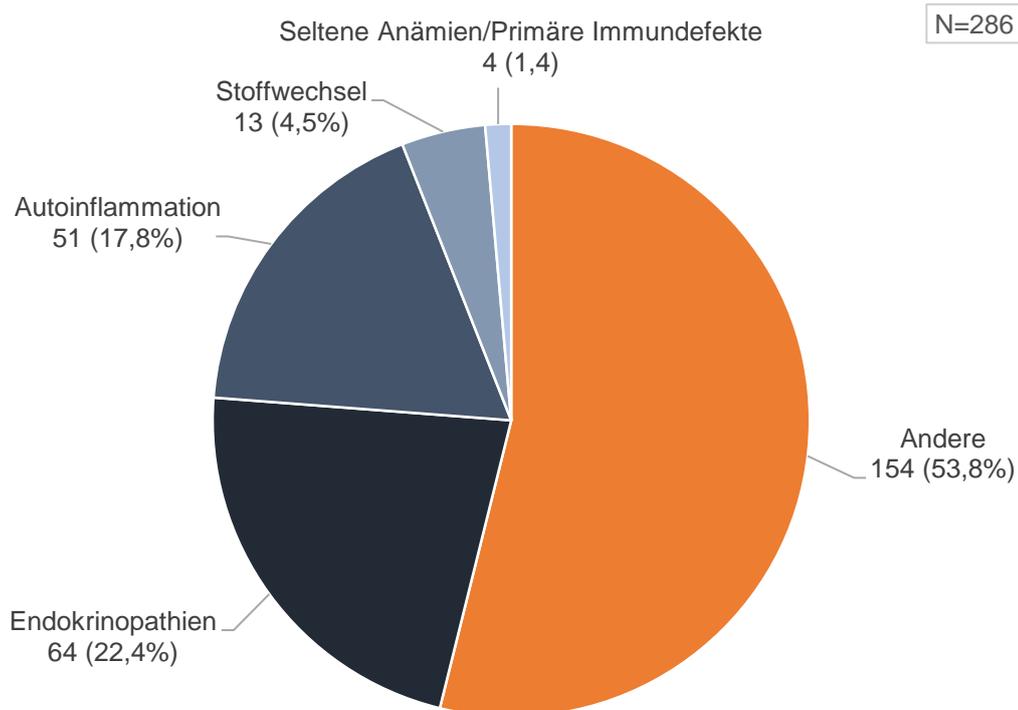


Abbildung 81: Erkrankungsgruppen der Transitionspatient*innen in LK 4, N = 286
(Gesamtpopulation LK 4: N = 292, keine/unplausible Angabe zur Indikatorgruppe: n = 6).

1.1.2. Charakteristika der Patient*innen der Transitionspatient*innen*innen und Erkrankungsgruppen

In der LK 4-Population (gesamt) waren die Geschlechter relativ gleich verteilt. Von den insgesamt 286 Transitionspatient*innen mit Angabe einer Indikatorgruppe waren 50,3 % männlichen und 49,7 % weiblichen Geschlechts. Inter/divers wurde nicht angegeben. Bei den 64 Patient*innen mit Endokrinopathien sowie den 4 Patient*innen mit Seltene Anämien/Primären Immundefekte waren die Geschlechter mit jeweils 50 % auf das männliche und weibliche Geschlecht gleich verteilt. Bei den Autoinflammationen (74,5 %) und Stoffwechselerkrankungen (61,5 %) dominierte das weibliche etwas gegenüber dem männlichen Geschlecht. In der Gruppe der 154 Patient*innen mit anderen SE waren mit 59,7 % etwas mehr männliche Personen (40,3 %).

Die 286 LK 4-Patient*innen (gesamt) (fehlend n = 3) waren durchschnittlich 18 Jahre (Median 17; RW 15 - 31 Jahre) alt. Überwiegend wurden Patient*innen in den Altersklassen 15 – 18 Jahre in den Transitionsprozess einbezogen. Zu weiteren Details s. Tabelle 86.

Tabelle 86: Charakteristika der Patient*innen der Transitionspatient*innen und Erkrankungsgruppen, N = 286
 (Gesamtpopulation LK 4: N = 292, keine/unplausible Angabe zur Indikatorgruppe: n = 6)

		Seltene Anämien/ Primäre Immundefekte					Gesamt
		Endokrino- pathien	Autoin- flammation	Stoff- wechsel	Andere		
Geschlecht		N=4	N=64	N=51	N=13	N=154	N=286
	Männlich	2 (50,0%)	32 (50,0%)	13 (25,5%)	5 (38,5%)	92 (59,7%)	144 (50,3%)
	Weiblich	2 (50,0%)	32 (50,0%)	38 (74,5%)	8 (61,5%)	62 (40,3%)	142 (49,7%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Entscheidung zur Transition (in Jahren)		N=4	N=64	N=51	N=13	N=154	N=286
	Fehlend	0	1	1	0	1	3
	Mittelwert	17,0	17,7	17,0	19,4	18,4	18,0
	SD	1,6	1,8	0,9	4,7	2,1	2,1
	Median	17,0	17,0	17,0	18,0	18,0	17,0
	Minimum	15	15	16	15	15	15
	Maximum	19	23	21	31	29	31
Altersklassen		N=4	N=64	N=51	N=13	N=154	N=286
	Fehlend	0 (0,0%)	1 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)
	15 - 18 Jahre	≤ 3	46 (73,0%)	47 (94,0%)	10 (76,9%)	90 (58,8%)	196 (69,3%)
	19 - 24 Jahre	≤ 3	17 (27,0%)	≤ 3	≤ 3	62 (40,5%)	84 (29,7%)
	≥ 25 Jahre	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3	≤ 3	≤ 3

1.2. Kontaktabbrüche

Von den 292 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 4 absolvierten 92,1 % den kompletten LK 4 Transitionsprozess. Zu den 23 Patient*innen (7,9 %), die nicht den gesamten Transitions-Prozess durchliefen, gehörten Kontaktabbrüche und Teilnehmende, die aufgrund des Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt nicht in TNAMSE abgeschlossen werden konnten.

Tabelle 87: Transition - Kontaktabbrüche/kein Fallabschluss möglich, N = 292

		N=292	
Transitionsprozess durchlaufen	269	(92,1%)	
Kontaktabbruch	23	(7,9%)	

2. Transitionshäufigkeit

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten beitragen, indem für Patient*innen mit einer SE-Diagnose eine Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin erfolgte?*

Von den 292 LK 4-Patient*innen (fehlend n = 13) wurden 267 (95,7 %) von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin (mit und ohne erkrankungsspezifische Weiterbehandlung) transitiert. In der Pädiatrie verblieben 12 Patient*innen (4,3 %).

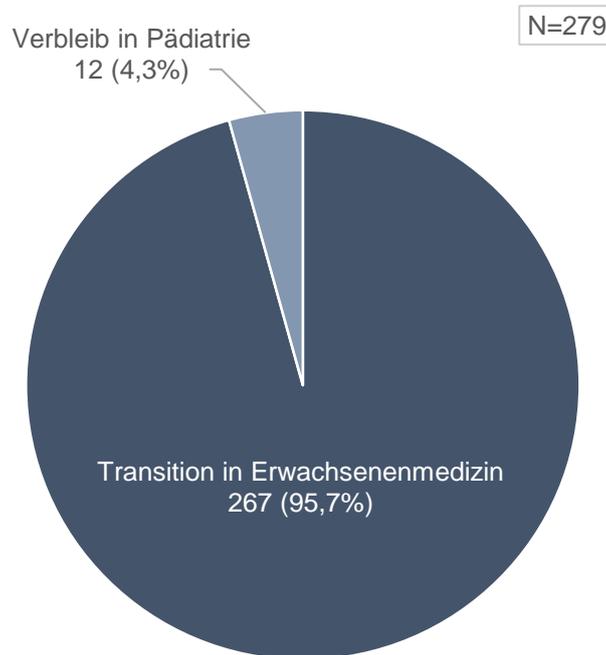


Abbildung 82: Transitionshäufigkeit in die Erwachsenenmedizin, N=279
(Gesamtpopulation LK 4: N = 292, keine/unplausible Angabe zur Transition: n = 13)

Die 267 Patient*innen mit Transition in die Erwachsenenmedizin (fehlend n = 6) gehörten zu 54,4 % der Gruppe der anderen SE an, gefolgt von den Endokrinopathien (23,8 %) und den autoinflammatorischen Erkrankungen (18,4 %). Die 12 Patient*innen, die in der Pädiatrie verblieben, gehörten den Indikatorerkrankungen seltene Anämien, primäre Immundefekte, Stoffwechsel und anderen Erkrankungen an. Dabei machten andere SE auch hier 50 % der Fälle mit Verbleib in der Pädiatrie aus (s. Tabelle 88).

Tabelle 88: Transition und Erkrankungsgruppe, N = 279 (Gesamtpopulation LK 4: N = 292, keine/unplausible Angabe zur Transition: n = 13)

	Transition in				Gesamt	
	Erwachsenenmedizin		Verbleib in Pädiatrie			
	N=267		N=12		N=279	
Fehlend	6	(0,0%)	0	(0,0%)	6	(0,0%)
Seltene Anämien	0	(0,0%)	≤ 3		≤ 3	
Endokrinopathien	62	(23,8%)	0	(0,0%)	62	(22,7%)
Autoinflammation	48	(18,4%)	0	(0,0%)	48	(17,6%)
Primäre Immundefekte	0	(0,0%)	≤ 3		≤ 3	
Stoffwechsel	9	(3,4%)	≤ 3		11	(4,0%)
Andere	142	(54,4%)	6	(50,0%)	148	(54,2%)

Von den 292 Transitionspatient*innen (fehlend n = 13) konnte für 260 Patient*innen (93,2 %) ein erkrankungsspezifischer Weiterbehandler in der Erwachsenenmedizin gefunden werden. Für 19 Transitionspatient*innen (6,8 %) war dies jedoch nicht möglich. Von diesen 19 Patient*innen, für die kein erkrankungsspezifischer Weiterbehandler in der Erwachsenenmedizin gefunden wurde, verblieben 12 Personen (63,2 %) in der Pädiatrie. Die übrigen 7 Patient*innen wurden in die Erwachsenenmedizin ohne eine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung verwiesen (s. Abbildung 83, Anhang 13.2).

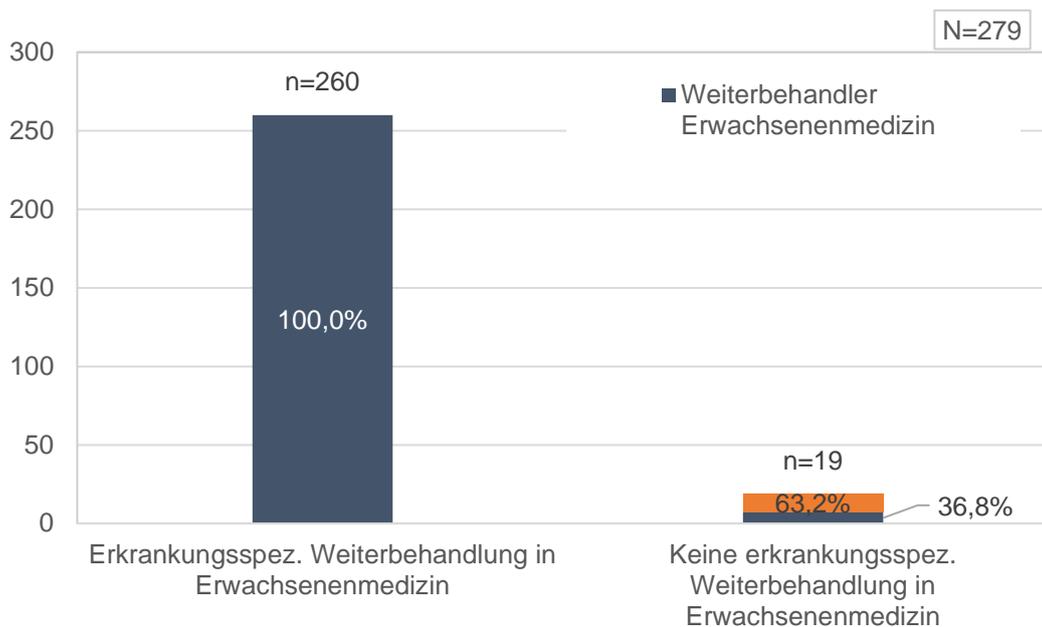


Abbildung 83: Erfolgte und nicht erfolgte Transition in Erwachsenenmedizin mit und ohne erkrankungsspezifische Weiterbehandlung, N = 279 (Gesamtpopulation LK 4: N = 292, Keine/unplausible Angabe zur Weiterbehandlung: n = 13).

3. Standardisiertes Transitionsmanagement

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten beitragen, indem für Patient*innen mit einer konkreten*

Diagnose systematisch ein standardisiertes Transitionsmanagement durchgeführt wurde, bestehend aus

- (1) einem standardisierten Transitionsfragebogen zur Ermittlung des Schulungs-/Beratungsbedarfs,*
- (2) einer Transitionsepikrise mit diagnosespezifische Informationen,*
- (3) Transitionssprechstunden mit Arztbriefen*
- (4) einem Abschlussfragebogen zur Erfassung des Transitionssprechstunden-Erfolges*
- (5) einer Abschlussprechstunde mit strukturierter Dokumentation und, sofern möglich, einer TS mit Weiterbehandler und Informationen zur Behandlung in der Erwachsenenmedizin*
- (6) sowie der Vereinbarung eines Termins zur Folgevorstellung?*

3.1. Transitionsfragebogen, Transitionsepikrise und Abschlussfragebogen

Für die Analyse wurde ein fehlender Eintrag bei der Aushändigung des Transitions- bzw. Abschlussfragebogens als „Aushändigung nicht erfolgt“ gewertet. Es konnte somit nicht zwischen einer nicht erfolgten Aushändigung der Fragebögen bzw. nur fehlender Dokumentation unterschieden werden. Wurde für Transitions- bzw. Abschlussfragebogen keine Angabe zum Schulungsbedarf der Patient*innen gemacht, wurde dies als „Auswertung nicht erfolgt“ gewertet.

Von den 292 Transitionspatient*innen erhielten alle (100,0 %) einen Transitionsfragebogen zur Ermittlung ihres Schulungs- und Beratungsbedarfs. Davon wurden 280 Transitionsfragebögen

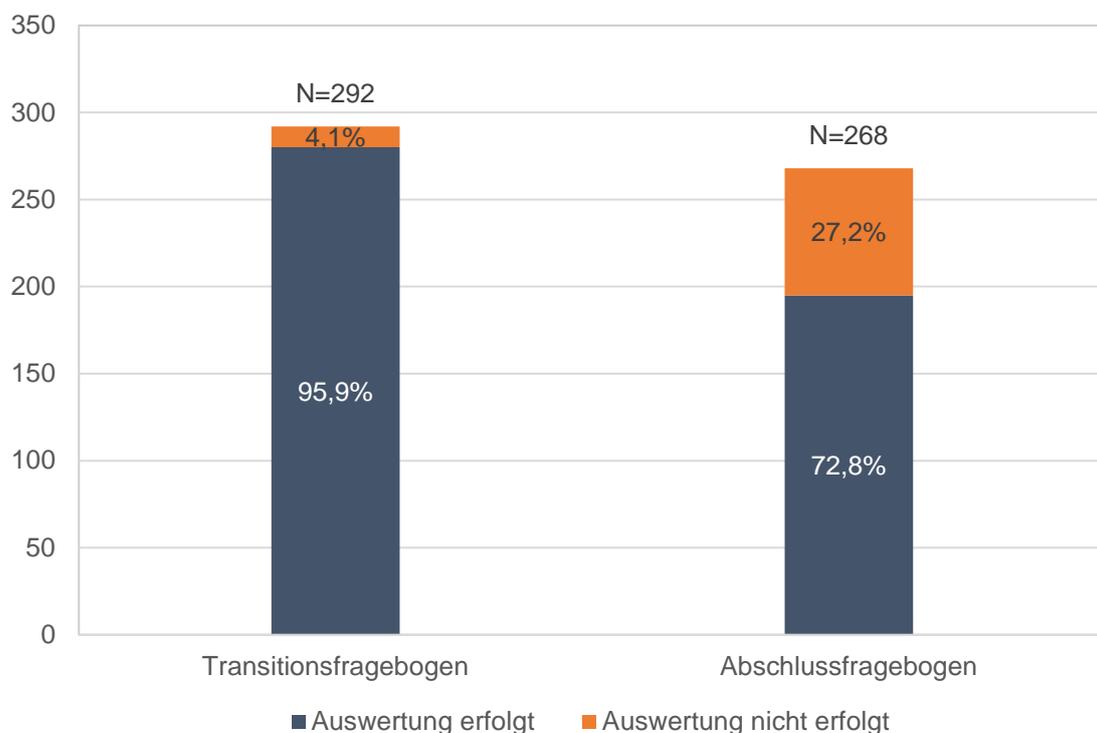


Abbildung 84: Ausgehändigte und ausgewertet Transitions- und Abschlussfragebögen (ausgehändigte Transitionsfragebögen: N = 292, ausgehändigte Abschlussfragebögen: N = 268)

(95,9 %) ausgewertet und die Ergebnisse dokumentiert. Eine Aushändigung des Abschlussfragebogens zur Erfassung des Transitionssprechstunden-Erfolges fand für 91,8 % der 292

Transitionspatient*innen statt. Von den 268 an die LK 4-Patient*innen ausgehändigten Abschlussfragebögen wurden 72,8 % ausgewertet (s. Abbildung 84, Anhang 13.3.1.f). Eine Transitionsepikrise wurde für 96,2 % der 293 Transitionspatient*innen erstellt (s. Anhang 13.3.3).

3.2. Transitions- und Abschlussprechstunden mit Weiterbehandler*innen

Es erfolgten insgesamt 595 Transitionssprechstunden (1 - 5) und 268 Abschlussprechstunden sowie 159 Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler in LK 4.

Von den 292 Transitionspatient*innen erhielten die Mehrzahl (96,2 %) eine Transitionssprechstunde, gefolgt von 66,4 % mit zwei und 24 % mit drei Transitionssprechstunden. Am wenigsten fanden vier (11 %) und fünf Transitionssprechstunden (6,2 %) in LK 4 statt.

Abschlussprechstunden wurden für 91,8 % der 292 LK 4-Patient*innen durchgeführt. Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*innen erfolgten für etwas mehr als die Hälfte (54,5 %) der 292 LK 4-Patient*innen. Für 36,4 % der 292 Patient*innen fand keine Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in statt, da keine gemeinsame Sprechstunde möglich war (s. Abbildung 86, Anhang 13.3.4.-13.3.6).

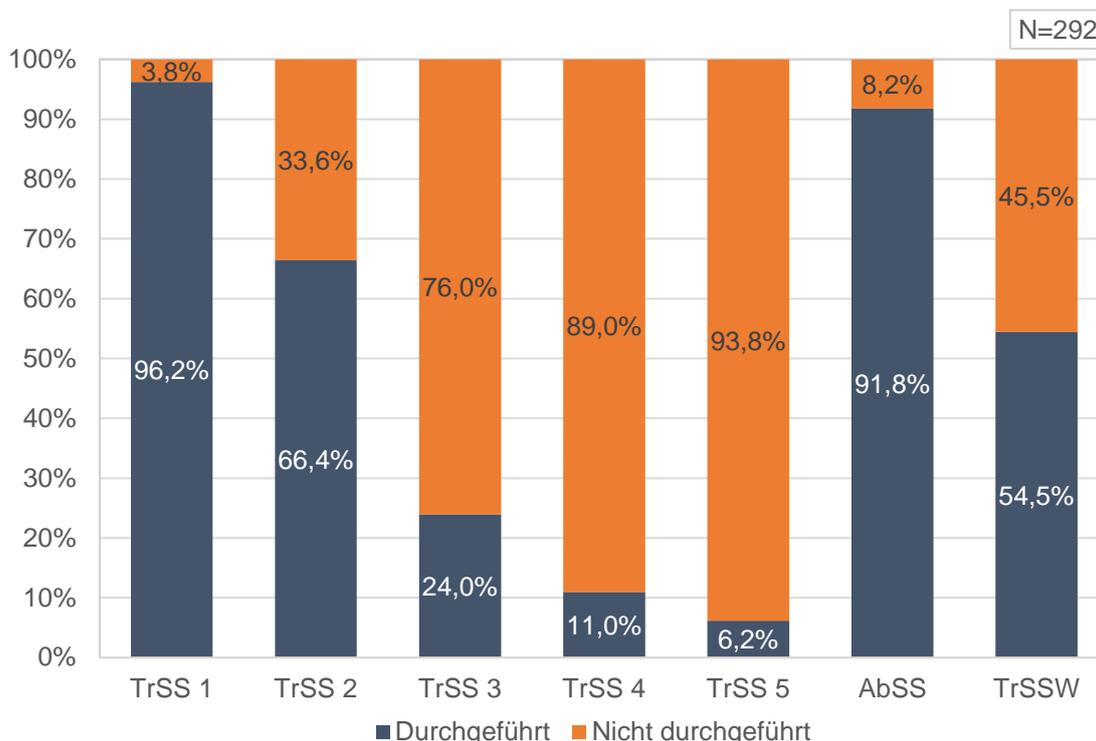


Abbildung 85: Anzahl der durchgeführten Sprechstunden
Transitionssprechstunden (TrSS 1-5), Abschlussprechstunden (AbSS) und Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*innen (TrSSW), N = 293

3.3. Arztbriefe und Folgetermine

Arztbriefe wurden für 95,5 – 100,0 % der Transitionssprechstunden 1 - 5 erstellt. Auch wurden nach allen 268 durchgeführten Abschlussprechstunden (100 %) sowie nach allen 159 Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*innen Arztbriefe erstellt (100,0 %). Ein Folgetermin wurde für 92,1 % der 292 Transitionspatient*innen vereinbart (s. Anhang 13.3.8.)

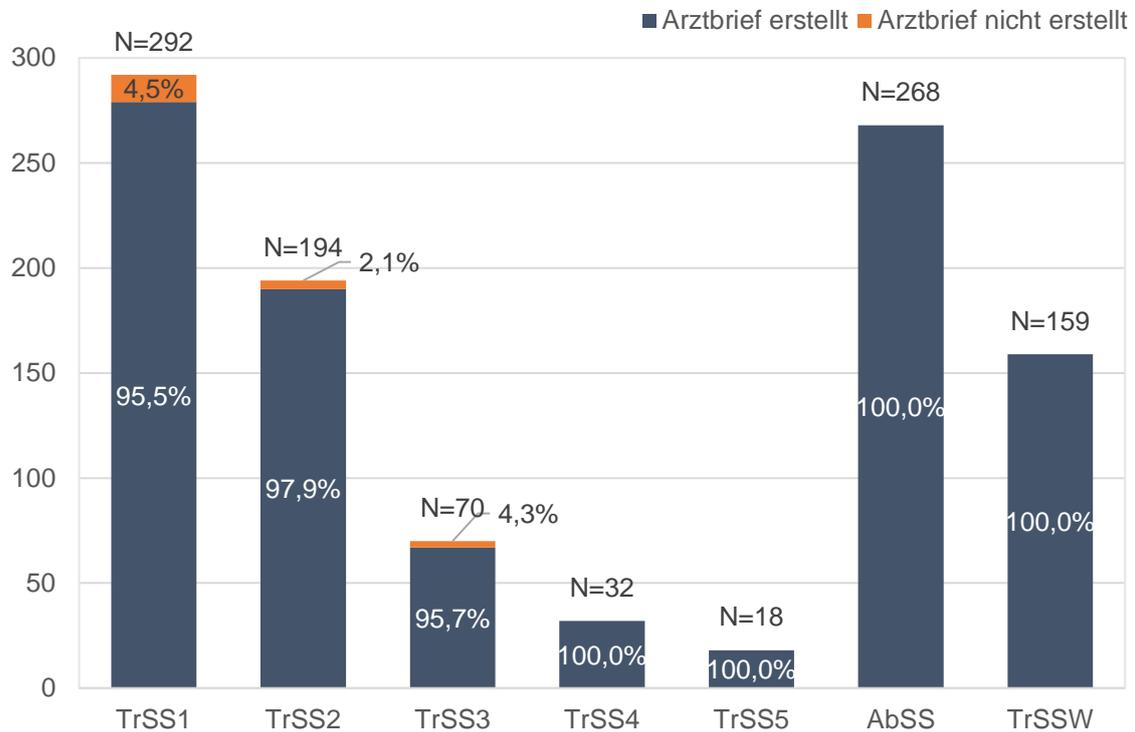


Abbildung 86: Erstellte Arztbriefe nach den jeweiligen Sprechstunden

Anm.: Transitionssprechstunde (TrSS), Abschlussprechstunde (AbSS); Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in (TrSSW)

4. Gesundheitskompetenz

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer patienten- und bedarfsorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Diagnose systematisch*

(1) bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen in den TS erhielten,

(2) dies zu einer Reduktion des ursprünglichen Schulungs- und Beratungsbedarfs führte und

(3) eine Vermittlung von weiteren patientenrelevanten Informationen erfolgte?

4.1. Bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen

4.1.1. Schulungs- und Beratungsbedarf laut Transitionsfragebögen

Der Schulungs- und Beratungsbedarf wurde in den TNAMSE-Zentren von den Lots*innen mittels des Transitionsfragebogens erhoben, ausgewertet und in den PDF-Checklisten mit Prozentangaben dokumentiert.

In den 280 ausgewerteten Transitionsfragebögen gaben die Patient*innen am häufigsten einen Schulungsbedarf zur Selbständigkeit (90,7 %), gefolgt vom Schulungsbedarf zur Erkrankung (84,6 %) und Therapie (84,3 %) an. Mit 76,7 % viel der Schulungsbedarf zum Verhalten bzw. der Berufswahl am niedrigsten aus.

Der Bedarf an einer sozialrechtlichen Beratung (65,9 %) rangierte vor dem Bedarf einer humangenetischen Beratung (60,1 %). Am geringsten war mit 7,3 % der Bedarf an psychologischer Beratung (s. Abbildung 88, Anhang 13.4.1.).

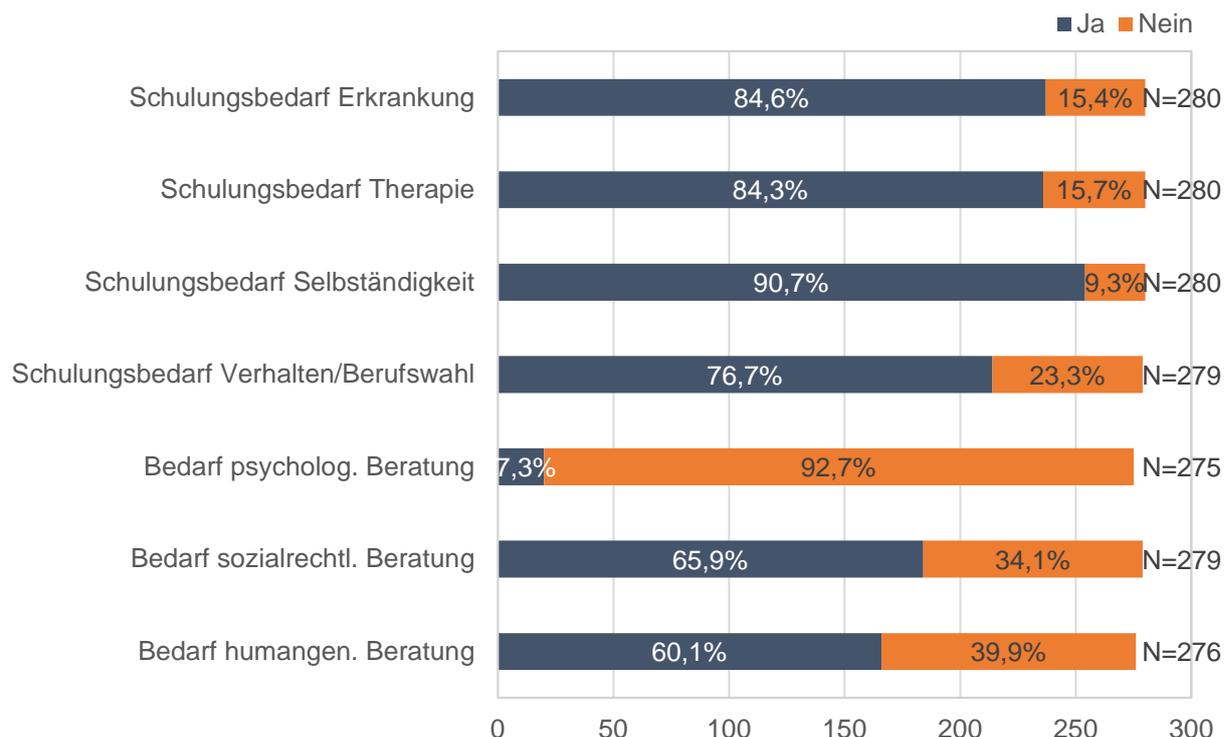


Abbildung 87: Schulungs- und Beratungsbedarf laut ausgewerteter Transitionsfragebögen

4.1.2. Durchgeführte Schulungen und Beratungen in LK 4

Als durchgeführte Schulung und Beratung wurden alle Einträge mit Datum bzw. einer Dauer bei den zu dokumentierenden Inhalten (Schulung/Beratungen) der Transitionssprechstunde gewertet. Somit konnten fehlende Werte eine nicht erfolgte Schulung/Beratung oder Dokumentation bedeuten.

Bezogen auf alle 292 Transitionspatient*innen erfolgten in LK 4 am häufigsten Schulungen zur Selbständigkeit (93,2 %), dicht gefolgt von Schulungen zur Therapie (91,8 %) und zur Erkrankung (91,4 %) und schließlich zum Verhalten (87,7 %).

Sozialrechtliche Beratung (82,9 %) fand am häufigsten statt, noch vor humangenetischer Beratung (77,7 %). Am wenigsten wurde psychologisch beraten (16,4 %).

Insofern entsprechen die Häufigkeiten der tatsächlich durchgeführten Schulungen und Beratungen dem Rang nach im Wesentlichen den Auswertungsergebnissen des Transitionsfragebogens zum Schulungs- und Beratungsbedarf (s. Abbildung 88, 89).

Vergleicht man die Prozentanteile des Schulungs- und Beratungsbedarfs laut Transitionsfragebogen mit denen der stattgefundenen Schulungen und Beratungen, erkennt man, dass in allen Bereichen etwas mehr Schulungen und Beratungen im Vergleich zum angegebenen Bedarf im Transitionsfragebogen durchgeführt wurde (s. Anhang 13.4.1. f).

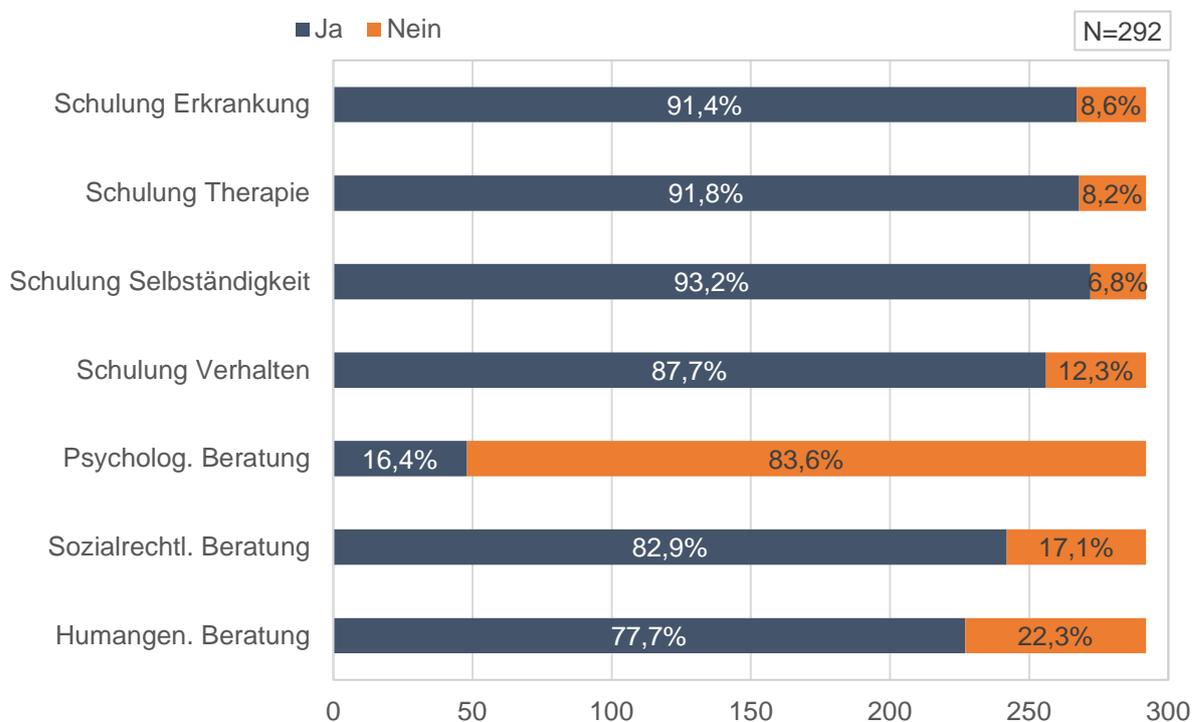


Abbildung 88: Durchgeführte Schulungen und Beratungen in LK 4

4.1.3. Durchgeführte Schulungen und Beratungen und Bedarf der Patient*innen

Es entsprachen zwischen 90 – 97,5 % der tatsächlich durchgeführten Schulungen und Beratungen dem spezifischen Bedarf der Patient*innen an Schulungen und Beratungen laut Transitionsfragebogen.

Von den LK 4-Patient*innen mit entsprechendem Schulungsbedarf erhielten eine Schulung zur Erkrankung (97,5 %), zur Therapie (97,0 %), zur Selbständigkeit (96,9 %) und zum Verhalten (97,2 %). Von den Patient*innen mit Beratungsbedarf erhielten 90,0 % eine psychologische, 95,1 % eine sozialrechtliche und 95,8 % eine humangenetische Beratung (s. Abbildung 90, Anhang 13.4.3.).

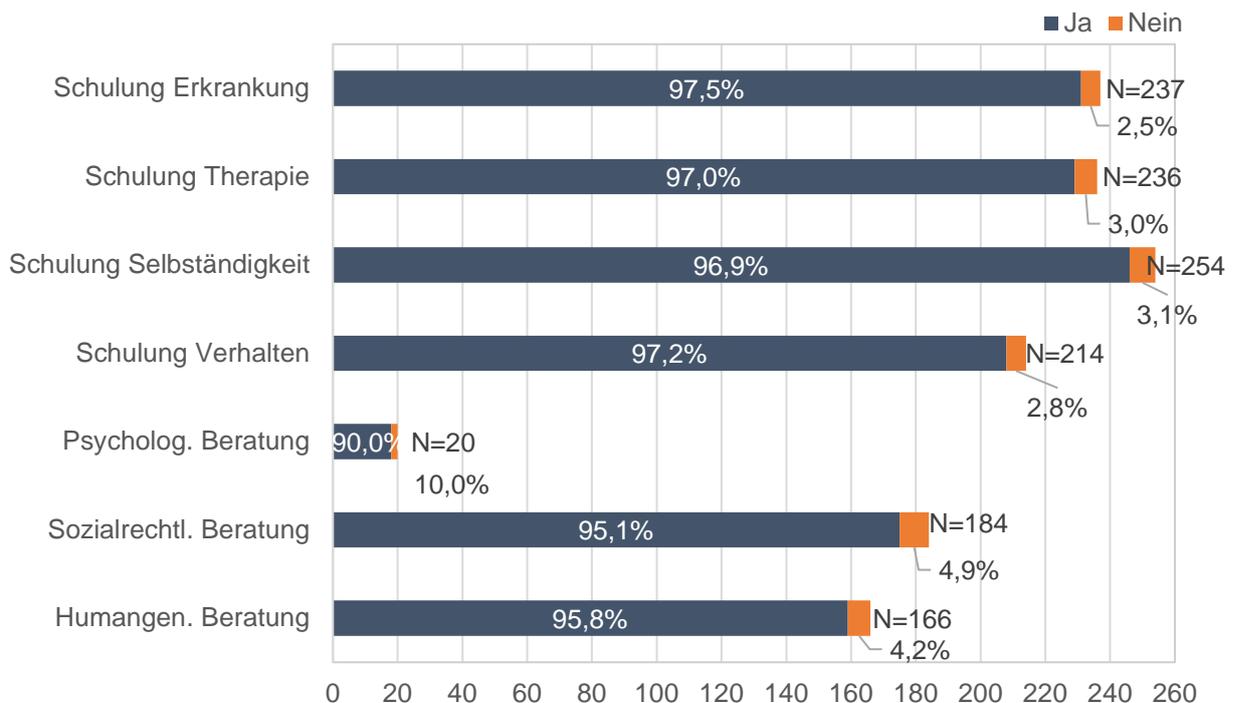


Abbildung 89: Durchgeführte Schulungen und Beratungen bezogen auf den Bedarf laut Transitionsfragebogen

4.1.4. Dauer der erfolgten Schulungen und Beratungen

Mit durchschnittlich 98,7 Minuten (Median 70 Minuten) dauerten die Transitionssprechstunden mit psychologischer Beratung am längsten, gefolgt von durchschnittlich 38,7 Minuten (Median 37,5 Minuten) für Schulungen zur Erkrankung und zur Therapie mit durchschnittlich 38,5 Minuten (Median 30 Minuten). Mit durchschnittlich 18,1 Minuten (Median 15 Minuten) hatte die humangenetischen Beratung die geringste Dauer. Schulungen und Beratungen konnten eine Reichweite von 5 - 480 Minuten haben. Zu weiteren Details s. Tabelle 89.

Tabelle 89: Dauer der durchgeführten Schulungen und Beratungen, N = 292

	Dauer Schulung/Beratung (in Minuten)						
	Schulung Erkrankung (TrSS)	Schulung Therapie (TrSS)	Schulung Selbständig- keit (TrSS)	Schulung Verhalten/ Berufswahl (TrSS)	Psycholog. Beratung (TrSS)	Sozialrechtl. Beratung (TrSS)	Humangen Beratung (TrSS)
Anzahl	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292
Fehlend	26	25	22	36	244	50	66
Mittelwert	38,7	38,5	23,8	30,7	98,7	35,0	18,1
SD	23,2	29,5	20,1	42,0	101,1	33,6	8,5
Median	37,5	30,0	20,0	20,0	70,0	30,0	15,0
Minimum	5	5	5	5	5	5	5
Maximum	130	230	120	480	400	310	50
Summe	10300	10273	6430	7870	4740	8470	4095

4.1.5. Schulungs- und Beratungsbedarf vorher und nachher (deskriptiv)

Vergleicht man den angegebenen Schulungsbedarf (in %) der Patient*innen für die diversen Schulungsbereiche laut Transitionsfragebogen vor der Transition mit dem angegebenen Schulungsbedarf (in %) im Abschlussfragebogen nach erfolgter Transition, reduzierte sich der Schulungsbedarf zur Erkrankung um 16,0 %, zur Therapie um 12,1 %, zur Selbständigkeit um 12,2 % und zum Verhalten um 16,8 %.

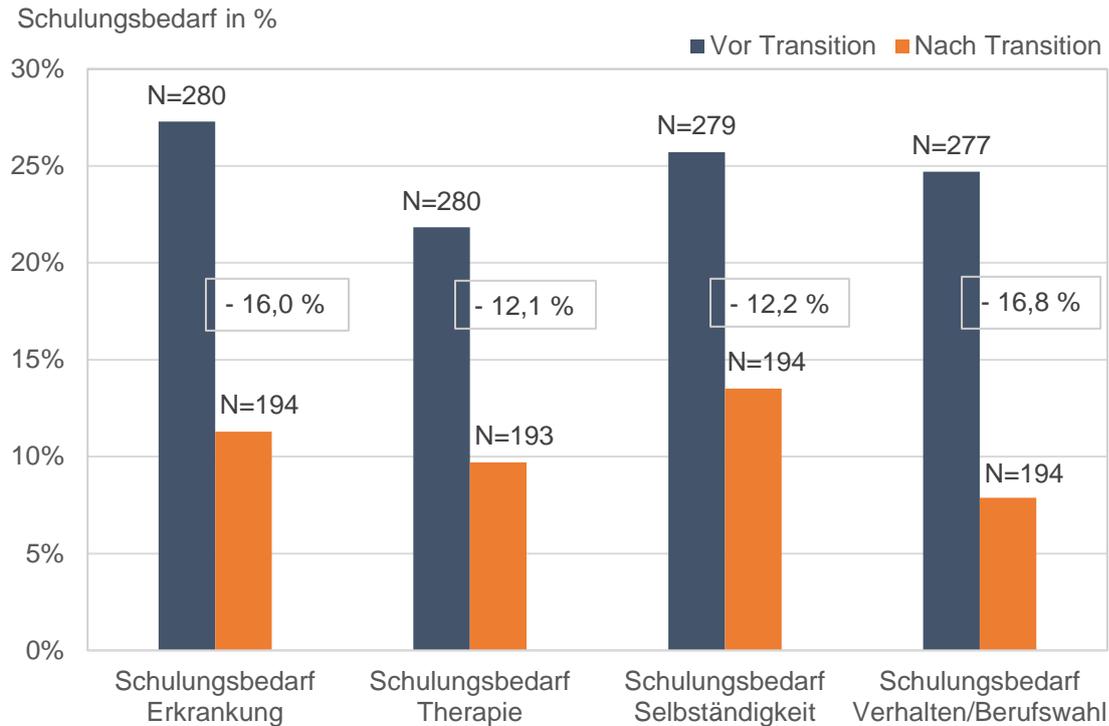


Abbildung 90: Schulungsbedarf in % vor und nach Transitionssprechstunden

Auch der Bedarf an psychologischer Beratung verringerte sich um 5,2 %, an sozialrechtlicher Beratung um 21,5 % und um 29,9 % an humangenetischer Beratung.

Demnach kam es in allen Bereichen zu einer Reduktion des Schulungs- und Beratungsbedarf vor und nach der Transition. Zu Details s. Abbildungen 92, 92, Anhang 13.4.4.

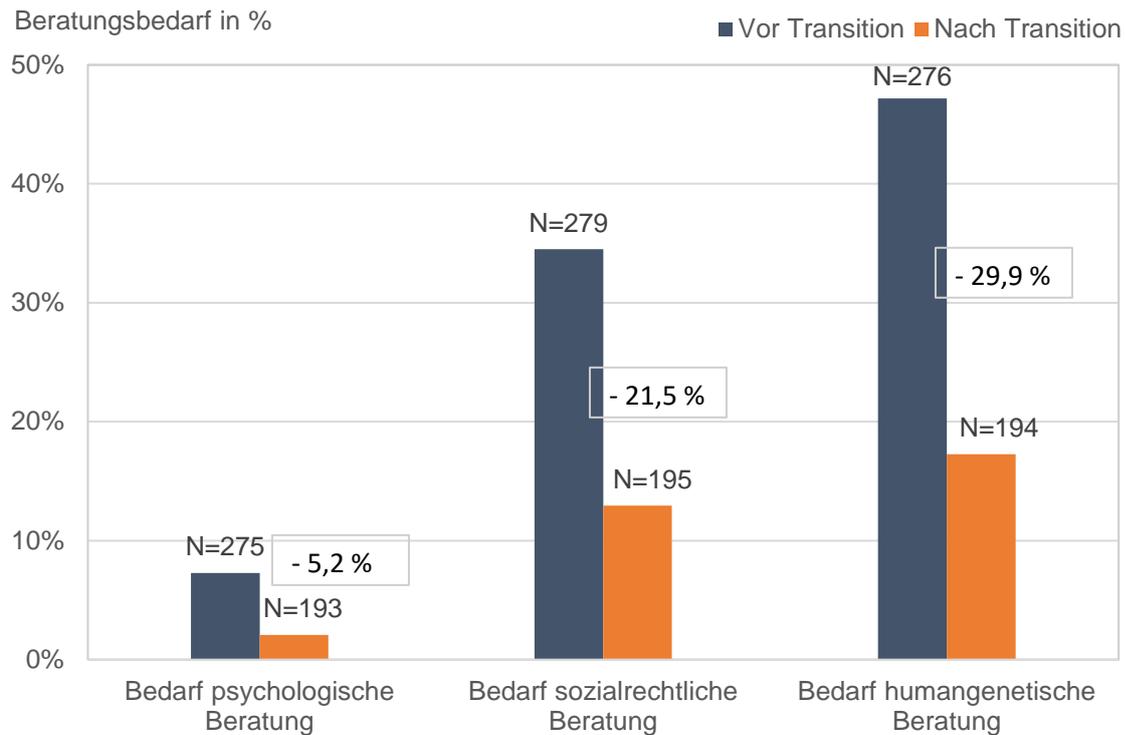


Abbildung 91: Beratungsbedarf in % vor und nach Transitionssprechstunden

4.2. Weitere patientenrelevante Informationsvermittlung

Neben den Schulungen und Beratungen erhielten von den 292 Transitionspatient*innen (fehlend n = 19) 94,2 % der Patient*innen Informationen zu diagnosespezifischen Selbsthilfegruppen bzw. der ACHSE. Einen Behandlungs- bzw. Notfallausweis wurde 26 % der 293 LK 4-Patient*innen (fehlend n = 20) ausgehändigt. Für 74 % war dies nichtzutreffend bzw. erforderlich (s. Anhang 13.4.6.).

5. Dauer Transitionsprozess

*Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung durch ein standardisiertes Transitionsmanagement beitragen, indem Patient*innen den Transitionsprozess zeitgerecht durchliefen?*

Die Dauer wurde immer ab Entscheidung zur Transition berechnet.

5.1. Dauer von Entscheidung zur Transition bis zu wesentlichen Prozessschritten

Die durchschnittliche Dauer von der Entscheidung zur Transition belief sich bis zur erstellten Epikrise auf 179,4 Tage (Median 123; RW 0 – 734 Tage), bis zur 1. Transitionssprechstunde auf 145,9 Tage (Median 124; RW 0 – 741 Tage), bis zur 1. Schulung/Beratung auf 192,6 Tage (Median 179,5; RW 0 – 741 Tage), bis zur Abschlussprechstunde auf 357 Tage (Median 350; RW 0 – 819 Tage), bis zur Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in auf 352,2 Tage (Median 353; RW 0 – 798 Tage). Zu weiteren Details inklusive der Dauer bis zu den erstellten Arztbriefen in den jeweiligen Sprechstunden s. Anhang 13.5.

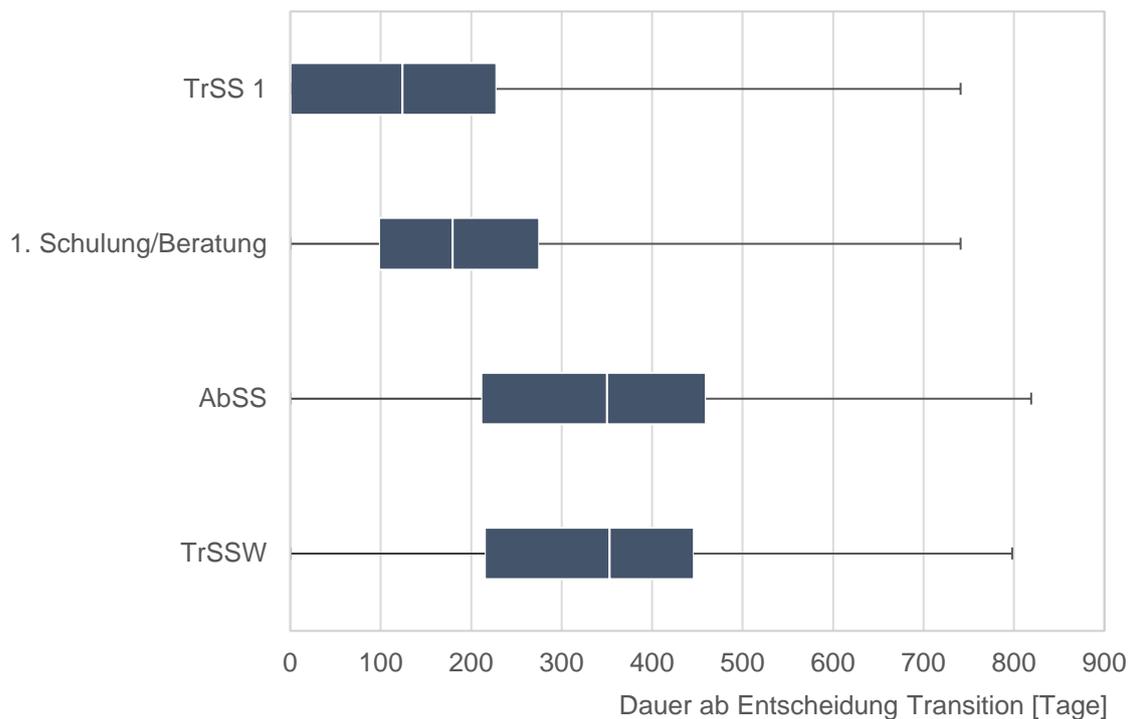


Abbildung 92: Dauer (Tage) von Entscheidung zur Transition bis zu wesentlichen Prozessschritten
1. Transitionssprechstunde, 1. Schulung/Beratung, Abschlussprechstunde, Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler

Anm.: Die Box stellt 50 % der Daten dar (25 – 75 Perzentile) und zeigt den Median, die Antennen stellen Minimum und Maximum dar.

5.2. Dauer spezifischer Transitionselemente

Mit einem Median von 90 Minuten dauerten die erste Transitionssprechstunde sowie die Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in am längsten. Am kürzesten, mit einem Median von 70 Minuten, war die Abschlussprechstunde. Die Dauer der Sprechstunden in LK 4 (gesamt) konnte zwischen 10 – 220 Minuten betragen. Für die Erstellung der Transitionsepikrise belief sich der Median auf 90 Minuten. Die Dauer für die Erstellung der jeweiligen Arztbriefe in den verschiedenen Transitionssprechstunden rangierte zwischen 5 – 180 Minuten. Zu weiteren Details s. Tabelle 90.

Tabelle 90: Dauer der verschiedenen Sprechstunden in LK 4

		Dauer (in Minuten)						
		TrSS 1	TrSS 2	TrSS 3	TrSS 4	TrSS 5	AbSS	TrSSW
		N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292
Fehlend		11	100	222	260	274	25	133
Mittelwert		83,3	81,7	86,3	89,4	86,1	79,2	88,6
SD		30,2	35,0	41,2	43,5	30,3	35,5	27,7
Median		90,0	72,5	77,5	80,0	80,0	70,0	90,0
Minimum		20	20	15	40	40	10	30
Maximum		220	210	200	200	140	210	160

		Dauer der Erstellung (in Minuten)							
		Transitions- epikrise	Arztbrief TrSS 1	Arztbrief TrSS 2	Arztbrief TrSS 3	Arztbrief TrSS 4	Arztbrief TrSS 5	Arztbrief AbSS	Arztbrief TrSSW
		N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292
Fehlend		11	13	102	225	260	274	24	133
Mittelwert		89,9	57,1	55,1	69,0	79,2	83,9	49,9	58,9
SD		39,7	28,4	30,2	41,2	39,0	29,1	24,1	16,8
Median		90,0	60,0	60,0	70,0	90,0	80,0	60,0	60,0
Minimum		20	10	10	5	10	30	5	10
Maximum		240	180	120	180	120	120	120	120

6. Vernetzung

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer sektoren-/disziplinübergreifenden Versorgung, Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung von Versorgungsdefiziten durch Vernetzung beitragen, indem

- (1) in Sprechstunden ein interdisziplinärer Informationsaustausch zwischen Expert*innen stattfand,*
- (2) durch Lots*innen eine systematische Koordination der Prozessschritte und*
- (3) Kooperation mit Mit-/Weiterbehandler*innen erfolgte?*

6.1. Informationsaustausch zwischen Expert*innen in Transitionssprechstunden

Für die Analyse wurden Einträge zu den Transitionssprechstunden als stattgefunden Transitionssprechstunden gewertet. Eine Sprechstunde galt für die Auswertung als interdisziplinär, wenn mindestens 2 verschiedene Teilnehmende für eine Sprechstunde dokumentiert wurden. Fehlende Angaben konnten bedeuten, dass eine (interdisziplinäre) Sprechstunde nicht stattfand bzw. nicht dokumentiert wurde.

6.1.1. Sprechstunden pro Patient*in LK 4

Es erfolgten insgesamt 595 Transitionssprechstunden (1 - 5) und 268 Abschlussprechstunden sowie 159 Transitionssprechstunden für die 292 Patient*innen in LK 4. Eine LK 4-Patient*in hatte durchschnittlich 2,1 Transitionssprechstunden (Median 2,0, RW 1-5) (s. Tabelle 91).

Tabelle 91: Anzahl der Sprechstunden pro Patient*in

	Anzahl TrSS/Patient*in	Anzahl AbSS/Patient*in	Anzahl TrSSW/Patient*in
	N=292	N=292	N=292
Fehlend	11	24	133
Mittelwert	2,1	1,0	1,0
SD	1,1	0,0	0,0
Median	2,0	1,0	1,0
Minimum	1	1	1
Maximum	5	1	1
Summe	595	268	159

Anm.: TrSS umfasst alle Transitionssprechstunden 1 - 5

6.1.2. Interdisziplinäre Sprechstunden

Es wurden zwischen 94,4 % - 100 % der unterschiedlichen Sprechstunden als interdisziplinär dokumentiert.

Von den insgesamt 595 durchgeführten Transitionssprechstunden 1 - 5 waren interdisziplinär

97,0 %, von den 268 Abschlussprechstunden waren es 94,4 % und von den 159 Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in waren 99,4 % interdisziplinär. Zu weiteren Details einschließlich der unterschiedlichen N pro Sprechstunde s. Anhang 13.6.1.

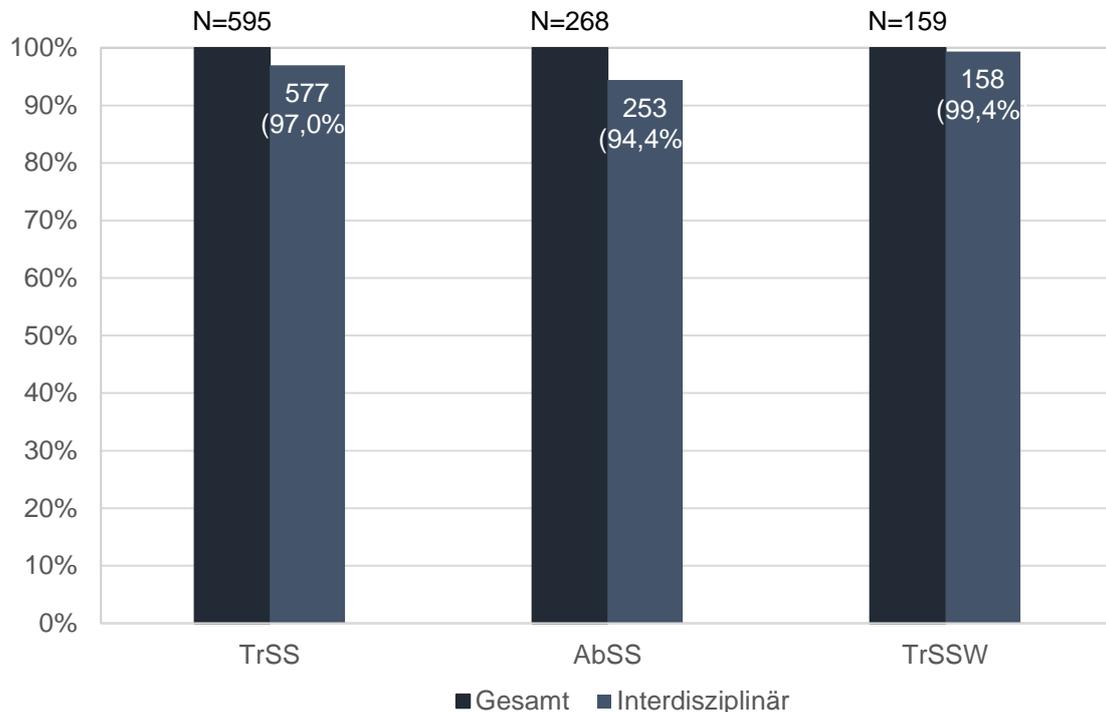


Abbildung 93: Interdisziplinäre Sprechstunden in LK 4
 Anm.: TrSS = TRSS 1-5

6.1.3. Anzahl der Teilnehmenden in Sprechstunden

Der Median betrug 3 Teilnehmende pro Sprechstunde (Transitions-/Abschlussprechstunden/ Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in) in LK 4. Es konnten zwischen 1 - 7 Personen an einer Sprechstunde in LK 4 teilnehmen. Zu weiteren Details inklusive der fehlenden Werte s. Tabelle 92.

Tabelle 92: Anzahl Teilnehmende pro Sprechstunde in LK 4

	Anzahl TN TrSS 1	Anzahl TN TrSS 2	Anzahl TN TrSS 3	Anzahl TN TrSS 4	Anzahl TN TrSS 5	Anzahl TN AbSS	Anzahl TN TrSSW
	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292
Fehlend	11	99	223	260	274	24	133
Mittelwert	3,1	3,1	2,9	2,7	2,6	3,0	3,3
SD	0,9	0,8	0,9	0,8	0,6	0,8	0,7
Median	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0	3,0
Minimum	1	1	2	1	2	1	1
Maximum	7	6	5	5	4	5	5

6.2. Systematische Kooperation mit Mit-/Weiterbehandler*in

Es wurden für alle 292 LK 4-Patient*innen Angaben zu bisherigen Mitbehandler *innen (100 %) und zu notwendigen/empfohlenen Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung (100 %) erfasst (s. Anhang 13.6.2.).

LK4-Patient*innen hatten durchschnittlich 2,8 bisherige Mitbehandler*innen (Median 2; RW 0 - 15) und im Durchschnitt 2,8 empfohlene Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung (Median 2; RW 0 – 11).

Tabelle 93: Anzahl bisherige Mitbehandler*innen und empfohlene Mitbehandler*innen in Weiterbehandlung

	Anzahl Fachabteilungen bisherige Mitbehandler*innen	Anzahl Fachabteilungen empfohlene Mitbehandler*innen für Weiterbehandlung
	N=292	N=292
Fehlend	0	0
Mittelwert	2,8	2,8
SD	1,8	1,5
Median	2,0	2,0
Minimum	0	0
Maximum	15	11

6.3. Systematische Koordination der Ablaufprozesse

Der administrative Aufwand für die Koordination der Ablaufprozesse durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen betrug im Median 220 Minuten (RW 50 – 330 Minuten) pro Patient*in (s. Anhang 13.6.3.).

7. Informations-/Wissenstransfer

Inwiefern konnte TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations-/Wissenstransfer beitragen, indem systematisch

- (1) Informationen zu Versorgungswegen von Transitionspatient*innen*innen mit SE in die Erwachsenenmedizin erfasst und*
- (2) Transitionsprozesse von Patient*innen mit SE IT-gestützt mit Orpha-Nr. kodiert wurden?*

7.1. Herkunftssektor

Von den 292 Transitionspatient*innen (fehlend n = 9) kamen 96,5 % aus anderen/pädiatrischen B-Zentren am Standort. Insgesamt 10 Patient*innen kamen aus den anderen Leistungskomplexen von TNAMSE (LK 1/LK 2/LK 3).

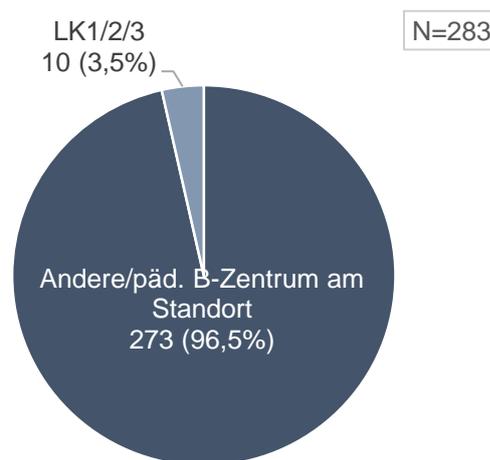


Abbildung 94: Herkunft der LK 4-Patient*innen

7.2. Verweis in die Versorgungsstruktur

Die Mehrzahl der 292 Transitionspatient*innen wurde in die erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in die Erwachsenenmedizin (93,2 %) verwiesen. Für 19 Patient*innen, für die keine erkrankungsspezifische Weiterbehandler*in in der Erwachsenenmedizin gefunden wurde, verblieben 12 in der Pädiatrie (s.o. Abbildung 83, Anhang 13.2). Die übrigen 7 Patient*innen wurden in die Erwachsenenmedizin ohne eine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung zu Hausärzt*innen und niedergelassenen Fachärzt*innen verwiesen (Anhang 13.7.3.).

Von den 260 Patient*innen (fehlend n = 5) mit erkrankungsspezifischer Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin, wurde die Mehrzahl der Patient*innen in eine erkrankungsspezifische Ambulanz/Hochschule (84,3 %) verwiesen. Zu niedergelassenen Fachärzt*innen wurden 14,5 % vermittelt. Die Kategorie Verweis an „andere erkrankungsspezifische Ambulanzen“ umfasste 3 Patient*innen. „Andere“ Verweise gab es nicht (s. Anhang 13.7.2.).

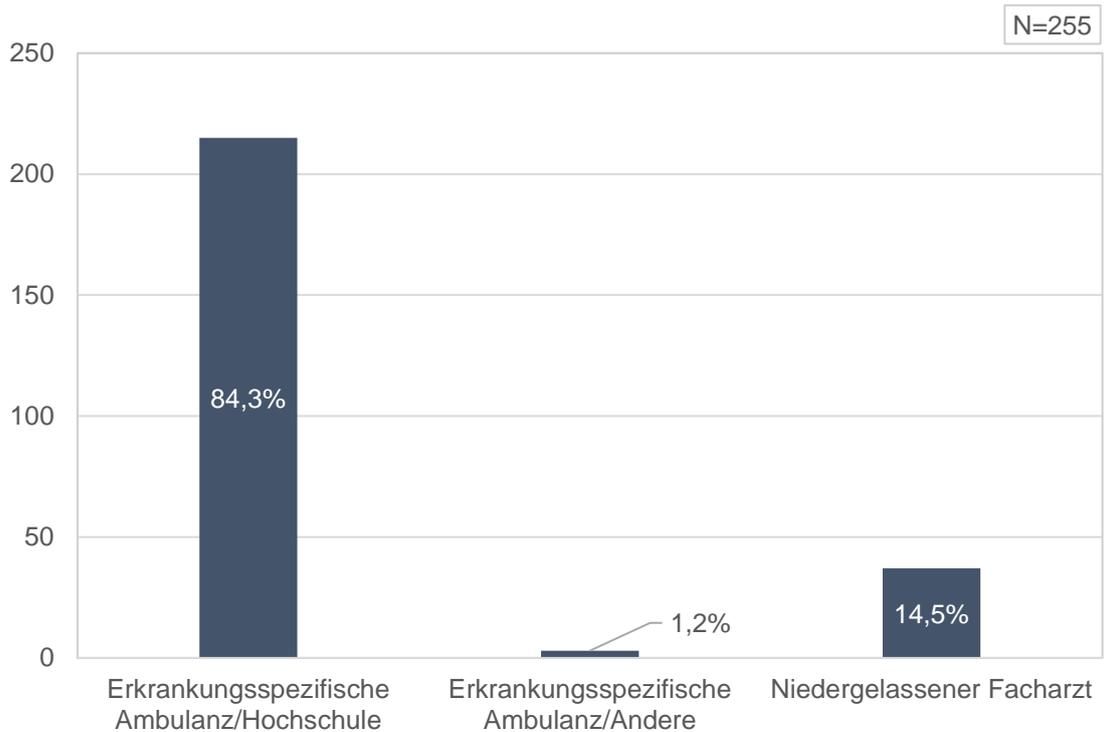


Abbildung 95: Verweis in die Versorgungsstruktur für transitierte Patient*innen - Erwachsenenmedizin mit erkrankungsspezifischer Weiterbehandlung

7.3. Kodierungen mit Orpha-Nummer in LK 4

Anders als in der Acces Datenbank konnte auch in LK 4 anhand der Datenquellen nicht zwischen fehlenden Werten und keiner vorhandenen Orpha-Nummer differenziert werden. In LK 4 wurde für 91,1 % der 293 Transitionspatient*innen mit Orpha-Nummer kodiert.

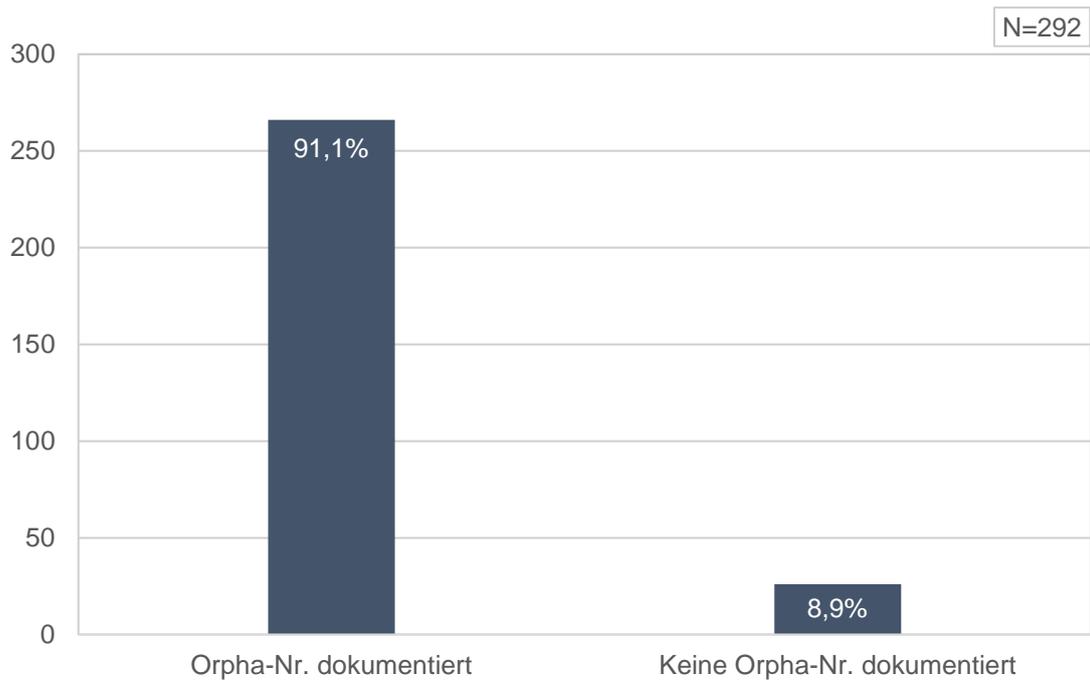


Abbildung 96: Dokumentation mit und ohne Orpha-Nr. in LK 4

III. Implementierung von LK 4 (RE-AIM)

Für die Einordnung der Ergebnisse wurden die zuvor für RE-AIM festgelegten Benchmarks für die Implementierung ($\square 70 = \text{hoch}$, $\square 40 = \text{mittel}$, $\leq 39 = \text{niedrig}$) auf Zentrebene herangezogen. Darüber hinaus wurde beschrieben, inwiefern die einzelnen Indikatoren in den einzelnen Zentren umgesetzt wurden. Es wurde das „Ob“ bewertet und das „Wie“ beschrieben.

Für den Soll/Ist Vergleich auf Zentrebene bei dem Kriterium Adoption wurde als Grundlage die Fallzahlenübersicht an den Projektträger vom 31.03.2020 herangezogen.

Für die nachhaltige Umsetzung in Routineprozesse (Maintenance) wurde die Implementierung als Proportion der gemittelten Indikatoren 2-6 von Implementation auf Zentrebene über den Projektverlauf untersucht. Es konnte kein Indikator für die stattgefundenene Dokumentation in den Datenquellen über einen bestimmten Zeitraum herangezogen werden. Es gab keine Variablen, die Beginn und Abschluss der Dokumentation in der PEPA/den PDF-Checklisten definierten.

1. Reach

Von den 292 Patient*innen in LK 4 durchliefen 269 Transitionspatient*innen den TNAMSE-Prozess zu 92,1 % ohne Kontaktabbruch (s.o. I.II.1.1.2.). Demnach konnte LK 4 in hohem Maß die Patient*innen erreichen ($> 70 \%$).

2. Effectiveness

Für alle 292 LK 4-Patient*innen wurden Elemente eines systematischen Transitionsmanagements bis zur Abschlussprechstunde erfasst. Der Transitionsprozess sollte zumindest mit einer Abschlussprechstunde als letzter Sprechstunde enden, wenn keine Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler möglich war.

Von den 292 LK 4-Patient*innen wurde der Schulungs- und Beratungsbedarf für alle Patient*innen mit dem ausgehändigten Transitionsfragebogen vor der Transition (100 %) und dem ausgehändigten Abschlussfragebogen nach den Transitionssprechstunden für 91,8 % der Patient*innen ermittelt. Eine Transitionsepikrise wurde in 96,2% der Fälle erstellt. Für die 292 Patient*innen wurde mindestens eine Transitionssprechstunde (96,2 %) und eine Abschlussprechstunde (91,8 %) erfasst vereinbart (s.o. I II.3.)

Für die 292 Transitionspatient*innen wurde die Dauer von der Entscheidung zur Transition bis zur 1. Transitionssprechstunde für 274 Patient*innen (93,8 %), bis zur 1. Schulung/Beratung für 270 Patient*innen (92,1 %), bis zur Abschlussprechstunde für 264 Patient*innen (90,4 %) erfasst (s. Anhang 13.5.).

3. Adoption

Ursprünglich sollte LK 4 an 6 TNAMSE-Standorten laut Fallzahlenübersicht vom 31.03.2020 etabliert werden. Tatsächlich wurde LK 4 in 4 TNAMSE-ZSEs umgesetzt (66,6 %), wobei 1 Standort nur 1 Patient*in rekrutierte. Insofern war die Adoption von LK 4 mit mittel ($> 40 \%$) zu bewerten. Auffällig war, dass ein Standort für die Rekrutierung von 89 % aller LK4-Patient*innen verantwortlich war.

Tabelle 94: Zentrumspezifische Umsetzung von LK 4

	N=292	
Fehlend	1	(0,0%)
Zentrum C	13	(4,5%)
Zentrum D	18	(6,2%)
Zentrum E	1	(0,3%)
Zentrum F	259	(89,0%)

4. Implementation

Bezugsgröße für die Überprüfung der Aktivitäten zur Implementierung waren nur die Zentren, die diese auch tatsächlich umgesetzt haben („Adoption“).

1. IT-gestützte und benutzergeführte Dokumentation (Access Datenbank)

Die PEPA sollte ursprünglich neben LK 3 auch in LK 4 genutzt werden. Aufgrund der Struktur der gelieferten Daten war ersichtlich, dass alle 4 LK 4-Zentren (100 %) nicht die PEPA sondern die PDF-Checklisten als Datenquelle zur Datenerhebung verwendeten. Damit war die Implementierbarkeit der PEPA für LK 4 (< 30 %) als niedrig zu bewerten.

2. Informationsaustausch von Expert*innen in Transitions-/Abschlussprechstunden

Ein Informationsaustausch von Expert*innen in Form von mindestens einer Transitionssprechstunde erfolgte an allen 4 Standorten (100 %) in LK 4. In den einzelnen Zentren wurde mindestens eine Transitionssprechstunde für 96,1 - 100 % der Fälle dokumentiert. Abschlussprechstunden fanden an 3 von 4 Standorten (75 %) für 91,9 – 100 % der Fälle statt. In 3 von 4 Zentren (75 %) war nur eine Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in für 5,6 – 61,5 % der Fälle möglich (s. Tabelle 98).

Die Umsetzbarkeit von Transitions- und Abschlussprechstunden sowie Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in als wesentliche Bestandteile des TNAMSE-Transitionsprozesses konnte demnach als hoch (>70 %) für LK 4 bewertet werden.

Tabelle 95: Informationsaustausch in Transitions-/Abschlussprechstunden auf Zentrebene

	Zentrum C	Zentrum D	Zentrum E	Zentrum F	Gesamt
TrSS 1 durchgeführt	N=13	N=18	N=1	N=259	N=291
Ja	13 (100,0%)	18 (100,0%)	1 (100%)	249 (96,1%)	281 (96,6%)
Nein	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	10 (3,9%)	10 (3,4%)
AbSS durchgeführt	N=13	N=18	N=1	N=259	N=291
Ja	12 (92,3%)	18 (100,0%)	0 (0,0%)	238 (91,9%)	268 (92,1%)
Nein	1 (7,7%)	0 (0,0%)	1 (100,0%)	21 (8,1%)	23 (7,9%)
TrSSW durchgeführt	N=13	N=18	N=1	N=259	N=291
Ja	8 (61,5%)	1 (5,6%)	0 (0,0%)	150 (57,9%)	159 (54,6%)
Nein	5 (38,5%)	17 (94,4%)	1 (100,0%)	109 (42,1%)	132 (45,4%)

3. Kooperation: Erfassen bisheriger Mitbehandler*innen/empfohlener Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung

Eine Kooperation durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen durch das Erfassen bisheriger Mitbehandler*innen sowie empfohlener Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung fand in allen 4 LK 4-Zentren (100 %) statt. Demnach war die Implementierbarkeit hinsichtlich der Kooperation durch Lots*innen für LK 4 als hoch (> 70 %) zu bewerten (Anhang 14.1.).

4. Koordination: Erfassen des administrativen Aufwands

In 3 von 4 LK 4-Zentren (75 %) fand eine Koordination in Form des Erfassens des administrativen Aufwands für die Auswertung der Fragebögen, Vorbereitung der Sprechstunden, Informationen zu den Ärzt*innen statt. In den 3 Zentren, die Angaben hierzu machten, wurde administrativer Aufwand in 95 - 100 % der Fälle ausgefüllt (Anhang 14.2.). Hinsichtlich der koordinierenden Tätigkeiten in LK 4 lagen die Zentren über dem Benchmark von 70 %, was auf eine hohe Implementierbarkeit hindeutet.

5. Informationstransfer: Verweis in Versorgungsstruktur

Informationen zu Patientenwegen und eine Steuerung durch Verweis in die Versorgungsstruktur lagen in 3 von 4 LK 4-Zentren (75 %) vor. In 3 Zentren erfolgte der Verweis in die Versorgungsstruktur in 95,8 % - 100 % der Fälle. Das Zentrum mit nur 1 Patient*in verwies nicht in die Versorgungsstruktur. Mit einem durchschnittlichen Verweis von 95,5 % in allen 4 LK 4-Zentren ist die Implementierbarkeit mit hoch (>70 %) zu bewerten.

Tabelle 96: Informationstransfer - Verweis in Versorgungsstruktur

	Zentrum C	Zentrum D	Zentrum E	Zentrum F	Gesamt
Verweis in	N=13	N=18	N=1	N=259	N=291
Versorgungsstruktur Ja	13 (100,0%)	18 (100,0%)	0 (0,0%)	248 (95,8%)	279 (95,9%)
Nein	0 (0,0%)	0 (0,0%)	1 (100,0%)	11 (4,2%)	12 (4,1%)

6. Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha-Nr.

Als Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissenstransfer in Form von Codierung mit Orpha-Nr. wurden in allen TNAMSE-ZSE (100 %) mit Orpha-Nr. codiert. In allen 4 LK 4-Zentren wurden 100 % der Fälle mit Orpha-Nr. codiert. Dies war jedoch abhängig von der jeweiligen Erkrankung und einer hierfür existierenden Orpha-Nummer.

Tabelle 97: Wissenstransfer - Dokumentation mit Orpha-Nummer in LK 4

	Zentrum C	Zentrum D	Zentrum E	Zentrum F	Gesamt
	N=13	N=18	N=1	N=259	N=291
Orpha-Nr. dokumentiert	9 (69,2%)	13 (72,2%)	1 (100,0%)	242 (93,4%)	265 (91,1%)
Keine Orpha-Nr. dokumentiert	4 (30,8%)	5 (27,8%)	0 (0,0%)	17 (6,6%)	26 (8,9%)

Für die Implementierbarkeit der herangezogenen Indikatoren 1 – 6 ergab sich immer noch eine durchschnittliche Implementierbarkeit von > 70 %. (72,9%).

5. Maintenance

Um das Ausmaß bzw. die Nachhaltigkeit der Integration der Intervention in Routineprozesse zu bewerten, wurden die Indikatoren 2 - 6 für die Implementierung über den Zeitraum vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (Rekrutierungsphase) und für die Postrekrutierungsphase bis 30.06.2020 (letzter Datentransfer) als Proportion auf Zentren-Ebene gemittelt. Es konnte kein Indikator für die stattgefundenen Dokumentation in den Datenquellen über einen bestimmten Zeitraum herangezogen werden. Es gab keine Variablen, die Beginn und Abschluss der Dokumentation in den PDF-Checklisten definierten.

Es erfolgte eine kontinuierliche Umsetzung der Transitionsmaßnahmen über den Zeitraum vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 (Rekrutierungsphase). Zunächst gab es einen leichten Anstieg der Proportion der gemittelten Indikatoren 2- 6 hin zur Projektmitte, der im 2. Quartal 2019 gipfelte, um dann ab dem 4. Quartal 2019 zurückging. In den ersten beiden Quartalen 2020 einschließlich der Post-Rekrutierungsphase erfolgten dann vornehmlich Aktivitäten, die am Ende des Transitionsprozesses stehen (Abschlussgespräch).

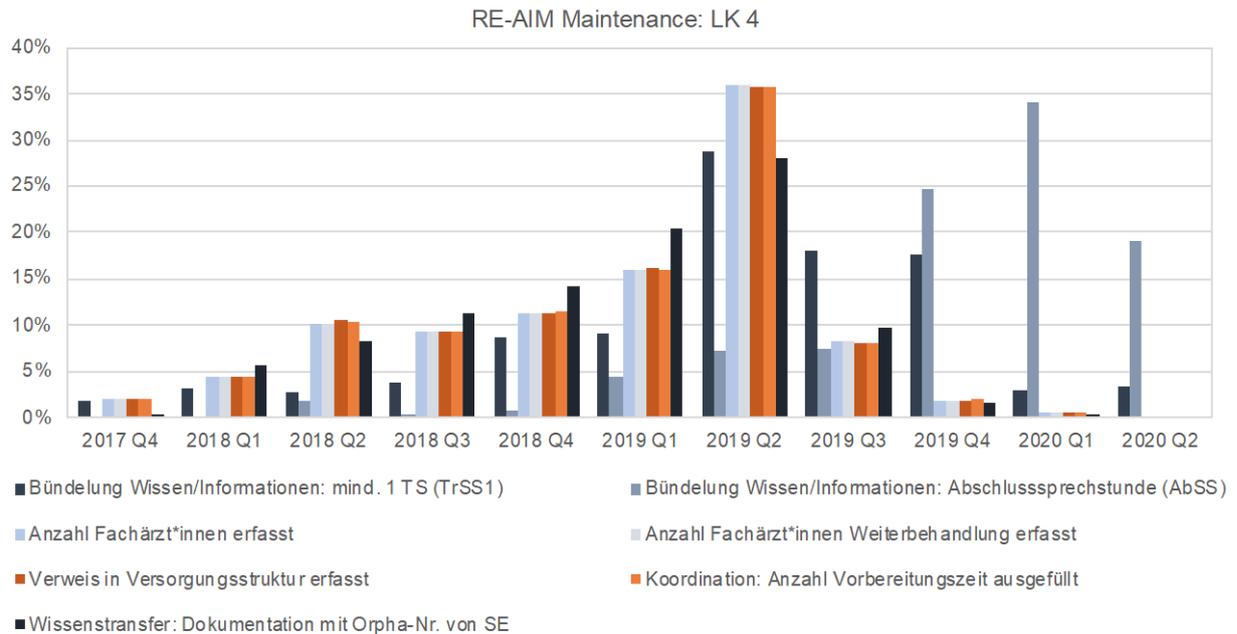


Abbildung 97: Maintenance LK 4 - Mittelwerte der Indikatoren auf Zentrebene über die Rekrutierungs- und Postrekrutierungsphase

IV. Analyse der projektspezifischen Kosten von LK 4

1. Kosten Lots*innen/medizinische Koordinator*innen in LK 4

Auf Basis der unter 3.1.9. vorgestellten Annahmen betragen die durchschnittlichen Kosten in LK 4 für Lots*innen/medizinische Koordinator*innen pro Patient*in 84,70 EUR. Die Kosten für alle Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen für LK 4 für die Projektdauer vom 01.12.2017 bis 30.06.2020 betragen insgesamt 23.548,80 EUR (Anhang 15.1).

2. Kosten Sprechstunde in LK 4

Die angegebenen Kosten für eine Sprechstunde in LK 4 umfassen Transitions- und Abschlussprechstunden sowie Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in.

Auf Basis der unter 3.1.9. beschriebenen Annahmen beliefen sich in LK 4 die durchschnittlichen Kosten einer Sprechstunde pro Patient*in auf 157,70 EUR. Die Kosten für alle Transitionssprechstunden in LK 4 betragen über den Projektverlauf insgesamt 168.314,60 EUR (Anhang 15.2.).

Zu weiteren Details zu den Kosten nach Erkrankungsgruppen einschließlich der unterschiedlichen N siehe Anhang 15.3.

D.6 Ergebnisse im Überblick

I. Wirkanalyse

1. LK 1 & 2

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

- Fast 80 % der 4801 Patient*innen mit Eintritt in LK 1 durchliefen den kompletten TNAMSE-Prozess. Etwas mehr Patient*innen wurden in LK 1 als in LK 2 abgeschlossen.
- Für die Kontaktabbrüche wurde überwiegend „kein Rücklauf durch Patient*in“ (44,9 %) angegeben. Für über 40 % der Kontaktabbrüche konnte der Fall wegen Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt nicht abgeschlossen werden.
- Bei Eintritt in LK 1 dominierte etwas das männliche Geschlecht (51,2 %). Inter/diverse Menschen wurden ebenfalls eingeschlossen. In LK 1 wurden geringfügig mehr weibliche (51,8 %) als männliche (48,2 %) Personen und eher ältere Personen abgeschlossen. Es gehörten 34,5 % der Patient*innen der Altersgruppe > 35 Jahre an. In LK 2 dominierte das männliche (54,5 %) etwas gegenüber dem weiblichen Geschlecht (45,4 %). Kinder (< 4 Jahre, 5 -12 Jahre) wurden eher in LK 2 abgeschlossen.

2. Konkretisierung der Diagnosen (Grad der Sicherung)

- Am häufigsten erhielten die 4800 Patient*innen mit Eintritt in LK 1 und dokumentierter Diagnosesicherung Verdachtsdiagnosen (gesamt N = 4800: 59 %; LK 1: 57,2 %; LK 2: 61,0 %). Am wenigsten wurden keine Verdachtsdiagnosen gestellt (gesamt: 16,1 %; LK 1: 20,6 %; LK 2: 11,2 %).
- Diagnosestellungen in TNAMSE (häufige/seltene Erkrankungen) erfolgten für 24,9 % der 4800 Patient*innen in LK 1 & 2, für 22,2 % in LK 1 (n = 2521) und für fast jede*n 3. Patient*in (27,8 %) in LK 2 (n = 2279).
- Von den 1193 Diagnosestellungen in TNAMSE (gesamt) entfielen 77,3 % auf die Diagnose einer SE und 22,7 % auf die Diagnose häufiger Erkrankungen. Klinisch gesicherte SE (42,3 %) wurden am häufigsten in LK 1 (n = 560), genetisch gesicherte SE (69,0 %) am häufigsten in LK 2 (n = 633) gestellt.
- Häufige Erkrankungen machten 31,1 % der Diagnosen in LK 1 (n = 560) und 15,3 % der Diagnosen in LK 2 (n = 633) aus. Von den häufigen Erkrankungen (n = 278) waren 31,0 % psychosomatische Erkrankungen, welche in LK 1 mit 7,1 % und in LK 2 mit 7 % der Diagnosen noch eine Rolle spielten.
- In LK 1 & 2 erhielten vorwiegend Kinder in den Altersgruppen < 4 Jahre (30,4 %) und 5 - 12 Jahre (22,9 %) eine Diagnosestellung in TNAMSE. Patient*innen ohne Verdachtsdiagnose waren eher älter. Hier fiel der größte Prozentanteil (31,8 %) auf die Altersgruppe > 35 Jahre.
- Innerhalb der Gruppe der Verdachtsdiagnosen waren etwas mehr männliche (52,5 %) als weibliche Personen (47,5 %). In den anderen Kategorien der Diagnosesicherung waren die Geschlechter relativ gleich verteilt.
- Es schienen eher Kinder mit einer SE, Erwachsene mit einer häufigen Erkrankung (einschließlich psychosomatischer Erkrankungen) in LK 1 & 2 diagnostiziert zu werden. Eher jüngere Kinder (< 5 Jahre: 41,8 %) erhielten die Diagnose einer genetisch gesicherten SE.

- Die patientenrelevanten Konsequenzen der Diagnosestellungen in TNAMSE wurden mehrheitlich von den Lots*innen/medizinischen Koordinator*innen für seltene und häufige Erkrankungen bejaht.

3. Diagnosen und Zugang zu innovativer Diagnostik

- Für die Mehrzahl der Patient*innen mit Eintritt in LK 1 wurde keine Exom-Sequenzierung (59,3 %) empfohlen. Von den 1953 Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung erhielten 62,8 % eine Exom-Sequenzierung.
- TNAMSE-Patient*innen entscheiden sich überwiegend gegen eine Teilnahme an PEDIA und der Münchener Exom-Datenbank (56,6 %). Einer Registrierung in der Münchener Exomdatenbank stimmten 33,8 % der Patient*innen zu.
- Zugang zur Exom-Sequenzierung erfolgte am häufigsten via Einzelfallantrag (71,9 %), aber auch über die Hochschulambulanzen (28,1 %). Im Rahmen des Einzelfallantrages wurden 71,1 % der durchgeführten Exom-Sequenzierungen von den beteiligten Kassen AOK und Barmer genehmigt (andere Krankenkassen: 28,9 %). Wegen Kontaktabbruchs/Projektendes konnten 187 Patient*innen keine Exom-Sequenzierung erhalten.
- Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosestellung TNAMSE:
 - Für Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (N = 4800) und durchgeführter Exom-Sequenzierung: RR = 1,4; 95 %-KI [1,2 - 1,5]
 - Für Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung (N = 1953) und durchgeführter Exom-Sequenzierung: RR = 9,5 95 %-KI [6,3 - 14,1]
 - Für Patient*innen innerhalb der Gruppe mit Diagnosestellungen in TNAMSE (N = 1193) mit durchgeführter Exom-Sequenzierung im Hinblick auf eine SE: RR = 1,5; 95-KI [1,4 - 1,6]
- Am häufigsten wurde für die 4801 Patient*innen in LK 1 & 2 Spezialdiagnostik empfohlen (49,8 %). Innerhalb der Spezialdiagnostik wurde am häufigsten die Exom-Sequenzierung empfohlen (40,7 %).

4. Diagnosedauer

- Die mediane Zeitdauer von Erstkontakt bis zur Diagnosesicherung (Diagnosestellung in TNAMSE/Verdachtsdiagnose/keine Verdachtsdiagnose) für alle Patient*innen mit Eintritt in LK 1 (gesamt) belief sich auf 112 Tage.
- Eine Diagnosestellung in TNAMSE (Median 118 Tage) dauerte am längsten und war am kürzesten für die Feststellung keiner Verdachtsdiagnosen (Median 98 Tage). Bis zur Sicherung einer Verdachtsdiagnose vergingen im Median 114 Tage.
- Im Rahmen der Diagnosestellung in TNAMSE dauerte die Sicherung genetischer SE (Median 148,5 Tage) am längsten und war für die Diagnose klinisch gesicherter SE (Median 44 Tage) am kürzesten. Bis zur Sicherung häufiger Erkrankungen vergingen im Median 123,5 Tage.
- Das Erstellen von Arztbriefen dauerte am längsten.
- Im Prozessverlauf bedurfte es im Median 3 Fallkonferenzen bis zur Diagnosestellung in TNAMSE sowie für die Diagnose einer genetisch gesicherten SE. Es waren im Median 2 Fallkonferenzen nötig für die Sicherung einer Verdachtsdiagnose, keiner Verdachtsdiagnose sowie für die Diagnose einer klinisch gesicherten und häufigen Erkrankung.

5. Diagnosedauer und Zugang zu innovativer Diagnostik

- Die mediane Zeitdauer des Exom-Sequenzierungsprozesses betrug 96 Tage.
- Bei einer Finanzierung per Einzelfallantrag dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess im Median mit 101 Tagen länger als via Hochschulambulanzen (Median 74 Tage).
- Bei den 632 Patient*innen der Projektkrankenkassen dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess mit einem Median von 103 Tagen geringfügig länger als bei den 257 Patient*innen anderer Krankenkassen (Median 98 Tage).

6. Vernetzung

- In LK 1 & 2 (gesamt) fanden mehr Fallkonferenzen (11.824) als Expertengespräche (199) statt. In LK 1 gab es mehr Fallkonferenzen und Expertengespräche als in LK 2.
- LK 1 & 2- Patient*innen hatten im Median 2 Fallkonferenzen, LK 1-Patient*innen hatten im Median 2 Fallkonferenzen, LK 2-Patient*innen hatten im Median 1 Fallkonferenz. Patient*innen in LK 1 & 2 erhielten zwischen 0 und 2 Expertengespräche.
- Fallkonferenzen und Expertengespräche waren überwiegend interdisziplinär:
 - Interdisziplinäre Fallkonferenzen (gesamt, N = 11.824): 97,5 %; LK 1 (n = 8.499): 96,8 %; LK 2 (n = 3.322): 99,2 %
 - Interdisziplinäre Expertengespräche (gesamt, N = 199): 83,4 %; LK 1 (n = 136): 88,2 %; LK 2 (n = 62): 72,6 %
- Es fanden weniger multizentrische Fallkonferenzen statt, am häufigsten noch in LK 2:
 - LK 2 (n= 3.322): 10,4%, (gesamt, N = 11.824): 5,9 %; LK 1 (n = 8.499) mit 4,2 %
- Die Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 1 & 2 betrug im Median 4 Personen. Es nahmen zwischen 3 und 14 Personen an einer Fallkonferenz teil.
- Die mediane Dauer einer Fallkonferenz und eines Expertengesprächs betrug jeweils 20 Minuten.
- Es fanden koordinierende Tätigkeiten durch Lots*innen statt: Lots*innen verbrachten mit der Evaluation der Unterlagen Erstkontakt im Median 30 Minuten und mit der Beurteilung weiterer Unterlagen im Median 40 Minuten. Die mediane Vorbereitungszeit der Lots*innen für eine Fallkonferenz betrug 35 Minuten und für ein Expertengespräch 20 Minuten. Die Vorbereitungszeit für eine Fallkonferenz und ein Expertengespräch war in LK 1 länger als in LK 2.
- Eine Kooperation mit Mitbehandler*innen erfolgte durch Lots*innen für fast alle Patient*innen mit Eintritt in LK 1 durch Versand Unterlagen Erstkontakt (99,7 %).

7. Informationstransfer

- Die Mehrzahl (80,0 %) der Patient*innen mit Eintritt in LK 1 stammte aus dem ambulanten Sektor, dort von Pädiater*innen (35,8 %), gefolgt von Fachärzt*innen (27,0 %). Am wenigsten häufig erfolgten Zuweisungen von Hausärzt*innen (14,5 %). Der Anteil der Selbsteinweiser*innen betrug 22,6 %. Aus dem stationären Sektor kamen die Patient*innen überwiegend aus einem Uniklinikum (94,6 %).
- Die Zuweisungen aus dem ambulanten Bereich wiesen über den Zeitverlauf eine gewisse Variabilität mit einem Gipfel zum 1. Quartal 2019 auf. Ansonsten waren die Zuweisungen stabil. Die Zuweisungen aus Unikliniken nahmen zum 2. Quartal 2019 leicht zu, nahmen ab und blieben dann stabil.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

- Ein Verweis bzw. eine Steuerung in die Versorgungsstruktur fand in fast 90 % der Fälle statt, am häufigsten in indicatorspezifische Ambulanzen, am wenigsten zu anderen ZSE.
- Überwiegend wurden Patient*innen mit einer Diagnosestellung in TNAMSE (53,1 %), insbesondere mit der Diagnose einer SE, mit einer Verdachtsdiagnose (51,5 %) und keiner Verdachtsdiagnose (38,2 %) an indicatorspezifische Ambulanzen verwiesen.
- Patient*innen mit der Diagnose einer häufigen Erkrankung wurden am häufigsten zu niedergelassenen Fachärzt*innen verwiesen.

8. Wissenstransfer

- Überwiegend wurden SE (N = 922) mit Orpha- Nr. kodiert (89,4 %)
- Für 10,6 % der SE- Diagnosen, für die es noch keine Orpha-Nr. gab, fand eine Dokumentation mit einer Dummy-Variable statt.
- Eine Dokumentation mit HPO-Term-Nummer fand für 48,3 % der 775 Fälle ohne Verdachtsdiagnose und für 25,9 % der 2832 Verdachtsdiagnosen statt.
- In 22,1 % der 4801 Fälle mit Eintritt in LK 1 wurde zusätzlich ein Kommentar zur Diagnose eingetragen.

2. LK 3 neuro

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

- Von den 351 Patient*innen in LK 3 neuro wurden 70,9 % als „case completed“ abgeschlossen. Von den 102 Kontaktabbrüchen in LK 3 neuro (29,1 %) erfolgte überwiegend (40,2 %) wegen Projektendes, Corona-Pandemie-bedingt (20,6 %) und kein Rücklauf durch Patient*innen (36,3 %).
- In LK 3 neuro waren etwas mehr weibliche (53,3 %) als männliche Personen (46,7 %). Inter/divers wurde nicht angegeben. Mehr als die Hälfte der LK 3 neuro Patient*innen waren Erwachsenen im mittleren Alter (Median 53 Jahre). Es wurden aber auch Kinder in LK 3 neuro eingeschlossen.

2. Konkretisierung der Eingangsdiagnosen (Grad der Sicherung)

- Am häufigsten erhielten die 351 Patient*innen in LK 3 neuro Verdachtsdiagnosen (53,0 %), am wenigsten keine Verdachtsdiagnosen (10,8 %).
- Eine Konkretisierung der Eingangsdiagnose (gesamt) erhielten (36,1 %). Von den 351 LK 3 neuro-Patient*innen erhielten 16,2 % eine Spezifizierung, 12,5 % eine Bestätigung der Eingangsdiagnose sowie 7,4 % die Bestätigung einer anderen Diagnose.
- Von den 127 Konkretisierungen der Eingangsdiagnose entfielen 80,3 % auf die Diagnose einer SE und 19,7 % auf die Diagnose häufiger Erkrankungen. Genetisch gesicherte SE (46,5 %) wurden häufiger als klinisch gesicherte SE (33,9 %) gestellt.
- Von den 25 häufigen Erkrankungen waren 16 psychosomatische Erkrankungen (64,0 %).
- Weibliche Personen überwogen in einigen Diagnosesicherungskategorien: keine Verdachtsdiagnose (57,9 %), mit Verdachtsdiagnose (53,2 %), Bestätigung der Eingangsdiagnose (54,5 %) und einer anderen Diagnose (53,8 %).
- In der Gruppe „Bestätigung der Eingangsdiagnose“ schienen Patient*innen eher älter (MW 56,7; Median 61; RW 19 – 81 Jahre). Personen mit einer genetisch gesicherten SE waren eher Erwachsene in den unteren Altersklassen (Median 46), Personen mit einer klinisch gesicherten SE eher ältere Erwachsene (Median 65 Jahre).
- Die patientenrelevanten Konsequenzen der Diagnosekonkretisierungen in TNAMSE wurde überwiegend von den Lots*innen/medizinischen Koordinator*innen für seltene und häufige Erkrankungen bejaht. Die Therapierrelevanz bei der Konkretisierung einer genetisch gesicherten SE wurde jedoch mehrheitlich verneint.

3. Diagnosen und Zugang zu innovativer Diagnostik

- Für die Mehrzahl der Patient*innen in LK 3 neuro wurde eine Exom-Sequenzierung (70,4 %) empfohlen. Von den 247 Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung erhielten 60,3 % eine Exom-Sequenzierung.
- Keine LK 3 neuro Patient*innen partizipierten an PEDIA bzw. der Münchener Exom-Datenbank.
- Zugang zur Exom-Sequenzierung erfolgte am häufigsten über Hochschulambulanzen (70,3 %), aber auch via Einzelfallantrag (29,7 %),
- Im Rahmen des Einzelfallantrages wurden 55,3 % der durchgeführten Exom-Sequenzierungen durch die beteiligten Kassen AOK und Barmer genehmigt (andere

Krankenkassen: 44,7 %). Wegen Kontaktabbruchs/Projektendes konnten 51 Patient*innen keine Exom-Sequenzierung erhalten.

- 57,5 % der 351 Diagnosesicherungen in LK 3 neuro erfolgten ohne Exom-Sequenzierung.
- Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konkretisierung der Eingangsdiagnose Spezifizierung/Bestätigung der Eingangsdiagnose, Bestätigung andere Diagnose:
 - Für Patient*innen in LK 3 neuro (N = 351) und durchgeführter Exom-Sequenzierung: RR = 0,8; 95 %-KI [0,6 – 1,1]
 - Für Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung (N = 247) und durchgeführter Exom-Sequenzierung: RR = 1,8; 95 %-KI [1,1 – 3,0]
 - Für Patient*innen in der Gruppe mit Konkretisierung der Eingangsdiagnosen (N = 127) mit durchgeführter Exom-Sequenzierung im Hinblick auf eine SE: RR = 1,5; 95-KI [1,3 - 1,7]
- Am häufigsten wurde für die 351 Patient*innen in LK 3 neuro Spezialdiagnostik empfohlen (93,7 %), innerhalb der Spezialdiagnostik am häufigsten die Exom-Sequenzierung (70,4 %).

4. Diagnosekonkretisierungsdauer

- Die mediane Zeitdauer von Erstkontakt bis zur Diagnosesicherung (gesamt) für Patient*innen in LK 3 neuro belief sich auf 118 Tage.
- Am schnellsten konnten keine Verdachtsdiagnosen (Median 60,5 Tage) gesichert werden. Diagnosekonkretisierungen erfolgten am schnellsten für die Bestätigung der Eingangsdiagnose (Median 72 Tage). Am längsten dauerte die Spezifizierung der Eingangsdiagnose mit einem Median von 139 Tagen.
- Im Rahmen der Diagnosekonkretisierungen einer häufigen bzw. seltenen Erkrankung dauerte die Sicherung klinischer SE (Median 135 Tage) am längsten und war für die Diagnose häufiger Erkrankungen (Median 75 Tage) am kürzesten. Bis zur Sicherung genetisch gesicherter SE vergingen im Median 115 Tage.
- Das Erstellen der Arztbriefe dauerte am längsten.
- Im Prozessablauf bedurfte es im Median 2 Fallkonferenzen bis zur Spezifizierung und Bestätigung der Eingangsdiagnose, bis zur Sicherung einer und keiner Verdachtsdiagnose, bis zur Diagnose häufiger Erkrankungen sowie klinisch und genetisch gesicherter SE. Zur Bestätigung einer anderen Diagnose bedurfte es im Median 2,5 Fallkonferenzen.

5. Diagnosekonkretisierungsdauer und Zugang zu innovativer Diagnostik

- Die mediane Zeitdauer des Exom-Sequenzierungsprozesses betrug 57 Tage.
- Bei einer Finanzierung per Einzelfallantrag dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess im Median mit 113 Tagen länger als via Hochschulambulanzen (Median 38 Tage).
- Bei den 26 Patient*innen der Projektkrankenkassen dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess mit einem Median von 122 Tagen etwas länger als bei den 21 Patient*innen anderer Krankenkassen (Median 113 Tage).

6. Vernetzung

- In LK 3 neuro fanden insgesamt 738 Fallkonferenzen und 2 Expertengespräche statt.
- LK 3 neuro-Patient*innen hatten im Median 2 Fallkonferenzen.

- 96,2 % der Fallkonferenzen in LK 3 neuro waren interdisziplinär. Es gab ≤ 3 multizentrische Fallkonferenzen. Von den 2 Expertengesprächen war eines interdisziplinär.
- Die Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3 neuro betrug im Median 4 Personen. Es nahmen zwischen 3 und 7 Personen an einer Fallkonferenz teil.
- Die mediane Dauer einer Fallkonferenz betrug 15 Minuten und eines Expertengesprächs 22,5 Minuten.
- Es fanden koordinierende Tätigkeiten durch Lots*innen statt: Lots*innen verbrachten mit der Evaluation der Unterlagen Erstkontakt im Median 30 Minuten und mit der Beurteilung weiterer Unterlagen im Median 30 Minuten. Die mediane Vorbereitungsdauer der Lots*innen für eine Fallkonferenz betrug 27,5 Minuten.
- Eine Kooperation mit Mitbehandler*innen in Form des Versands Unterlagen Erstkontakt erfolgte durch Lots*innen für 82,3 % der Patient*innen in LK 3 neuro.

7. Informationstransfer

- Die Mehrzahl (97,1 %) der LK 3 neuro-Patient*innen stammte aus dem ambulanten Sektor, dort von Facharzt*innen (64,3 %). Am wenigsten häufig erfolgten Zuweisungen von Hausarzt*innen (6,5 %) bzw. Pädiater*innen (≤ 3). Der Anteil der Selbsteinweiser*innen betrug 28,9 %. Aus dem stationären Sektor kamen die Patient*innen überwiegend aus einem Uniklinikum (90,0 %).
- Die Zuweisungen aus dem ambulanten Bereich wiesen über den Zeitverlauf eine gewisse Variabilität mit einem Gipfel zum 1. Quartal 2019 auf. Ansonsten waren die Zuweisungen stabil.
- Ein Verweis bzw. eine Steuerung in die Versorgungsstruktur fand für 76,6 % der Patient*innen statt, am häufigsten in indikatorspezifische Ambulanzen, am wenigsten zu anderen ZSE. Bestätigte andere Diagnosen wurden überwiegend an niedergelassene Fachärzte (65,0 %) verwiesen.

8. Wissenstransfer

- Die 102 SE wurden überwiegend mit Orpha- Nr. kodiert (95,1 %).
- Für 4,9 % der SE- Diagnosen, für die es noch keine Orpha-Nr. gibt, fand eine Dokumentation mit einer Dummy-Variable statt.
- Eine Dokumentation mit HPO-Term-Nummer fand statt für 97,4 % der 38 Fälle ohne Verdachtsdiagnose und für 41,4 % der 186 Verdachtsdiagnosen statt.
- In 21,9 % der LK 3 neuro-Fälle wurde zusätzlich ein Kommentar zur Diagnose eingetragen.

3. LK 3 (Indikatorerkrankungen)

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

- 93,1 % der 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3a durchliefen den kompletten LK 3-Prozess. LK 3-Patient*innen durchliefen am häufigsten den Behandlungspfad LK 3a-b (43,7 %)
- Am häufigsten wurden in LK 3 Patient*innen mit Verdacht auf eine autoinflammatorische Erkrankung (35,5 %) eingeschlossen, am wenigsten Patient*innen mit dem Verdacht auf eine seltene Anämie (2,8 %).
- Bei Eintritt in LK 3 dominierte etwas das weibliche Geschlecht (52,1 %). Inter/diverse (2 %) Menschen wurden ebenfalls eingeschlossen. In LK 3 waren die Patient*innen eher Kinder (Median 5 Jahre), obwohl auch einige Erwachsene eingeschlossen wurden.

2. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen

- Von den 611 Patient*innen in LK 3 (fehlend n = 24) erhielten 355 Patient*innen (60,5 %) bestätigte Indikatordiagnosen (spezifische und andere). Innerhalb dieser Kategorie wurden überwiegend spezifische Indikatordiagnosen (95,5 %) bestätigt. Am wenigsten wurden andere Diagnosen (n = 9) bestätigt.
- Im diagnostischen Behandlungspfad LK 3a erhielten die 384 Patient*innen (fehlend n = 6) am häufigsten die Konfirmation einer spezifischen Indikatordiagnose (66,9 %) sowie die Bestätigung falsch positiver Ergebnisse (28 %). Für die 227 Patient*innen im diagnostischen Behandlungspfad LK 3a-c (fehlend n = 18) blieb am häufigsten die Diagnose ungeklärt (56 %), gefolgt von der Konfirmation einer spezifischen Indikatordiagnose (41,1 %).
- Spezifische Indikatordiagnosen wurden am häufigsten im Diagnostikpfad LK 3a für Patient*innen bestätigt, die eingangs einen Verdacht auf Endokrinopathien hatten, im Diagnostikpfad LK 3-c für Patient*innen, die eingangs einen Verdacht auf Immundefekte hatten.
- Von den 331 Patient*innen mit bestätigten Indikatordiagnosen (gesamt) waren 76,4 % symptomatisch bei Diagnosestellung.
- Innerhalb der Populationen mit Diagnosesicherung-bzw. -konfirmation waren 51,6 % weibliche, 46,3 % männliche und 2,1 % inter/diverse Personen. Es wurden überwiegend Verdachtsdiagnosen für Kinder (Median 5 Jahre) bestätigt.

3. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen und Zugang zu innovativer Diagnostik

- Es wurden 37,2 % der 611 Patient*innen von LK 3a nach LK 3c zur weiteren diagnostischen Abklärung mittels Exom-Sequenzierung verwiesen. Für die Mehrzahl der 227 Patient*innen in LK 3c wurde eine Exom-Sequenzierung (92,1 %) empfohlen. Von diesen 209 Patient*innen mit Indikation erhielten 90 % eine Exom-Sequenzierung.
- Zugang zur Exom-Sequenzierung erfolgte am häufigsten über Hochschulambulanzen (56,4 %), aber auch via Einzelfallantrag (43,6 %).
- Im Rahmen des Einzelfallantrages wurden 63,2 % der Anträge auf Exom-Sequenzierung durch die beteiligten Kassen AOK und Barmer genehmigt und durchgeführt (andere Krankenkassen: 36,8 %). Wegen Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt konnten 9 Patient*innen keine Exom-Sequenzierung erhalten.
- Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen (spezifische/andere Indikatordiagnose, anderer Diagnose)

- Für Patient*innen mit Eintritt in LK 3a (N = 587) und durchgeführter Exom-Sequenzierung: RR = 0,7; 95 %-KI [0,6 – 0,8]
- Für Patient*innen mit Eintritt in LK 3c (N = 209) und durchgeführter Exom-Sequenzierung: RR = 2,0; 95 %-KI [0,9 – 4,5]
- Für Patient*innen mit Indikation zur Exom-Sequenzierung in LK 3c (N = 196) und durchgeführter Exom-Sequenzierung: RR = 1,0; 95 %-KI [0,5 – 2,2]
- Am häufigsten erhielten die 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3 Konfirmationsdiagnostik in LK 3a (68,8 %). Konfirmationsdiagnostik und Exom-Sequenzierung in LK 3a-c wurde für 31,2% der Patient*innen durchgeführt.
- Eine Exom-Sequenzierung erfolgte für 75,6 % der 339 spezifischen Indikatordiagnosen und für 85 % der 117 ungeklärten Diagnose.

4. Konfirmierte Indikatordiagnosen und Therapieentscheidung/multiprofessionelle Versorgung

- Von den 355 Patient*innen mit konfirmierten Indikatordiagnosen (fehlend n = 9) erhielten 87,6 % eine Therapieentscheidung zur Behandlung und 97,7 % eine multiprofessionelle Versorgung in LK 3b.

5. Art der multiprofessionellen Schulung

- Für alle 355 konfirmierten Indikatordiagnosen (Gesamt) wurden am häufigsten Diagnoseinformationen (97,1 %) vermittelt, gefolgt von Schulungen zu Verhaltensmaßnahmen (67,9 %) und psychologischer Beratung (59,5 % %).
- Überwiegend wurden humangenetische Beratungsangebote bzw. Schulungen zur Ernährung für nicht erforderlich gehalten bzw. war das Wissen hierfür bereits bei den Patient*innen vorhanden.
- Am häufigsten erhielten die 355 Patient*innen mit bestätigten Indikatorerkrankungen (gesamt) Informationen zur ACHSE (69,9 %), gefolgt von Patientenregistern (42,2 %). Am wenigsten wurden Behandlungs-Notfallausweise ausgehändigt, da dies für nicht zutreffend/nicht erforderlich gehalten wurde.

6. Versorgungsgeschwindigkeit

- Die mediane Zeitdauer von Erstkontakt bis zur Konfirmation der Verdachtsdiagnosen/ Diagnosesicherung (gesamt) für Patient*innen in LK 3 belief sich auf 47,5 Tage.
- Am schnellsten konnten die 16 anderen Indikatordiagnosen (Median 14,5 Tage) konfirmiert werden, gefolgt von den 339 spezifischen Indikatordiagnosen (fehlend n = 44) mit einem Median von 29 Tagen.
- Die mediane Dauer von Erstkontakt bis Beginn der multiprofessionellen Versorgung betrug 36 Tage für alle 355 konfirmierte Indikatordiagnosen (gesamt) sowie für die 339 spezifischen Indikatordiagnosen. Mit einem Median von 17 Tagen konnten am schnellsten die 16 andere Indikatordiagnosen eine multiprofessionelle Versorgung erhalten. Das Erstellen der Arztbriefe dauerte mit am längsten.
- Zwischen Konfirmation der Indikatordiagnose und Beginn der multiprofessionellen Versorgung vergingen durchschnittlich 11 Tage.
- Mit einem Median von 59,5 Tagen war der Sequenzierprozess über die Hochschulambulanzen kürzer als via Einzelfallantrag (98 Tage).

- Im Prozessablauf bedurfte es in LK 3 im Median 2 Fallkonferenzen bis zur Bestätigung einer spezifischen, einer anderen Indikatoridiagnose., einer anderen Diagnose und eines falsch positiven Ergebnis. Ungeklärte Diagnosen hatten im Median 4 Fallkonferenzen.

7. Vernetzung

- In LK 3a fanden mit 1212 die meisten Fallkonferenzen statt und in LK 3c mit 418 die wenigsten Fallkonferenzen. In LK 3b wurden insgesamt 637 Fallkonferenzen durchgeführt
- Die Gesamtpopulation in LK 3 (N = 611) hatte im Median 4,0 Fallkonferenzen, in LK 3a, LK 3 b, LK 3c erhielten Patient*innen jeweils im Median 2 Fallkonferenzen.
- 96,5 % der Fallkonferenzen in LK 3 (gesamt) waren interdisziplinär (LK 3a: 94,8 %; LK 3b: 98,7 %; LK 3c: 98,3 %).
- 1 % der Fallkonferenzen in LK 3 (gesamt) waren multizentrisch. Multizentrisch waren in LK 3a 10 Fallkonferenzen, in LK 3b 1 Fallkonferenz und in LK 3c 11 Fallkonferenzen.
- Die Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3 betrug im Median 4 Personen. Es konnten zwischen 2 - 10 Personen an einer Fallkonferenz teilnehmen (LK 3 gesamt), in LK 3a sogar 2- 20 Personen.
- Die mediane Dauer einer Fallkonferenz in LK 3 (gesamt), LK 3a und LK 3c betrug 25 Minuten und war mit 27,5 Minuten in LK 3b geringfügig länger.
- Eine Kooperation mit Mitbehandlern in Form des Erfassens der Daten Mitbehandler fand in 99% der Fälle statt. Eine Koordination durch Lots*innen wurde in LK 3 nur indirekt in Form der Dauer von Erstkontakt bis 1./letzte Fallkonferenz erfasst.

8. Informations- und Wissenstransfer

- Von den 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3a (fehlend n =69) kamen etwas mehr als die Hälfte (50,5 %) aus LK 1, LK 2 und 14 % aus dem Neugeborenen Screening.
- Von den 466 Patient*innen aus LK 1, LK 2 bzw. von extern kamen die meisten (n = 310) aus dem ambulanten (66,5 %) Sektor, dort überwiegend von Fachärzt*innen (59,4 %). Am wenigsten erfolgten Zuweisungen von Hausärzt*innen (2,9 %). Die 150 Patient*innen aus dem stationären Sektor kamen überwiegend (82,7 %) aus einem Uniklinikum.
- Die Zuweisungen aus dem ambulanten Bereich wiesen über den Zeitverlauf eine gewisse Variabilität mit einem Gipfel zum 1. Quartal 2019 auf. Ansonsten waren die Zuweisungen stabil.
- Ein Verweis bzw. eine Steuerung in die Versorgungsstruktur fand für 94,8 % der 587 Patient*innen in LK 3 (gesamt) statt, am häufigsten in indikatorspezifische Ambulanzen (45,8 %), gefolgt vom Verweis ins eigene ZSE (38,6 %). Am wenigsten wurde an anderen ZSE verwiesen.
- Überwiegend wurden die 355 bestätigten Indikatoridiagnosen mit Orpha-Nr. kodiert (76,9%).

4. LK 4

1. Erreichbarkeit der Zielgruppe

- Von den 292 Patient*innen mit einem Eintritt in LK 4 absolvierten 92,1 % den kompletten Transitionsprozess. Die Mehrzahl der LK 4-Patient*innen hatten eine „andere SE“ (53,8 %).
- In der LK 4-Population (gesamt) waren die Geschlechter relativ gleich verteilt. Inter/diverse Personen wurden nicht erfasst. Das weibliche Geschlecht dominierte bei den Autoinflammationen (74,5 %) und Stoffwechselerkrankungen (61,5 %). Mehr männliche Personen waren in der Gruppe der anderen SE (59,7 %).
- Die 286 LK 4-Patient*innen (fehlend n = 2) waren durchschnittlich 18 Jahre alt (Median 17; RW 15 - 31 Jahre) alt und gehörten überwiegend der Altersgruppe 15 – 18 Jahre an.

2. Transitionshäufigkeit

- Von den 292 LK 4-Patient*innen (fehlend n = 13) wurden 95,7 % von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin transitiert. Die Patient*innen mit Transition in die Erwachsenenmedizin gehörten zu 54,4 % der Gruppe der anderen SE an.
- Für die 292 Transitionspatient*innen konnte für 93,2 % ein erkrankungsspezifischer Weiterbehandler in der Erwachsenenmedizin gefunden werden, für 19 Patient*innen (6,8 %) war dies nicht möglich. Von diesen wurden 12 Patient*innen in der Pädiatrie und 7 in der Erwachsenenmedizin weiterbehandelt.

3. Standardisiertes Transitionsmanagement

- Von den 292 Transitionspatient*innen erhielten alle (100 %) einen Transitionsfragebogen und 91,8 % einen Abschlussfragebogen. 95,9 % der Transitionsfragebögen und 72,8 % der Abschlussfragebögen wurden von den Lots*innen ausgewertet.
- Wesentliche Transitionsschritte wurden durchgeführt: Transitionsepikrise (96,2 %), Transitionssprechstunde (96,2 %), Abschlussprechstunde (91,8 %) und eine Transitionsprechstunde mit Weiterbehandler*innen (54,5 %). Für 36,5 % der Patient*innen fand keine Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in statt, da dies nicht möglich war.
- Arztbriefe wurden nach Transitionssprechstunden (95,5 - 100 %), Abschlussprechstunden (100 %) und Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*innen (100 %) erfasst.
- Folgetermine wurden für 92,1 % der 292 Transitionspatient*innen vereinbart.

4. Gesundheitskompetenz

- Am häufigsten gaben die Patient*innen in den Transitionsfragebögen einen Schulungsbedarf zur Selbständigkeit (90,7 %) und einen Bedarf an sozialrechtlicher Beratung (65,9 %) an. Am geringsten war mit 7,3 % der Bedarf an psychologischer Beratung.
- Tatsächlich erfolgten für die Transitionspatient*innen in LK 4 am häufigsten Schulungen zur Selbständigkeit (93,2 %) und Beratungen zu sozialrechtlichen Fragen (82,9 %). Am wenigsten wurde psychologisch beraten (16,4 %).
- Bezieht man die tatsächlich durchgeführten Schulungen auf den Bedarf der Patient*innen laut Transitionsfragebögen, entsprachen zwischen 90 – 97,5 % der tatsächlich durchgeführten Schulungen und Beratungen dem spezifischen Bedarf der Patient*innen an Schulungen und Beratungen laut Transitionsfragebogen.

- In allen Bereichen kam es nach der Transition zu einer Reduktion des Schulungs- und Beratungsbedarf im Vergleich zum Beratungsbedarf vor der Transition. Die höchste Reduktion erfolgte für den Bedarf an Schulungen zum Verhalten und für humangenetische Beratungen.
- Die Transitionssprechstunden mit psychologischer Beratung dauerten am längsten (Median 70 Minuten). Am kürzesten waren die humangenetischen Beratungen (Median 15 Minuten).
- Informationen zu diagnosespezifischen Selbsthilfegruppen bzw. der ACHSE erhielten 93,9 % der Transitionspatient*innen, einen Behandlungs- bzw. Notfallausweis 26,0 %.

5. Dauer Transitionsprozess

- Der Median belief sich von der Entscheidung zur Transition bis zur erstellten Epikrise auf 123 Tage, bis zur 1. Transitionssprechstunde auf 124 Tage, bis zur 1. Schulung/Beratung auf 179,5 Tage, bis zur Abschlussprechstunde 350 Tage, bis zur Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in auf 353 Tage.
- Mit einem Median von 90 Minuten dauerten die erste Transitionssprechstunde sowie die Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in am längsten. Am kürzesten, mit einem Median von 70 Minuten, war die Abschlussprechstunde. Die Dauer der Sprechstunden in LK 4 (gesamt) konnte zwischen 10 – 220 Minuten betragen.

6. Vernetzung

- In LK 4 fanden insgesamt 595 Transitionssprechstunden (1 - 5), 268 Abschlussprechstunden sowie 159 Transitionssprechstunden statt. Transitionspatient*innen hatten im Median 2 Transitionssprechstunden.
- Mehrheitlich interdisziplinär waren: Transitionssprechstunden (97 %), Abschlussprechstunden (94,4 %), Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*innen (99,4 %).
- Der Median betrug 3 Teilnehmende pro Sprechstunde. Es konnten zwischen 1-7 Personen an einer Sprechstunde teilnehmen.
- Für alle LK 4-Patient*innen wurden Angaben zu bisherigen Mitbehandler*innen (100 %) und zu notwendigen/empfohlenen Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung (100 %) erfasst.
- Eine Kooperation in Form von Informationsaustausch fand durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen statt, indem Angaben zu den bisherigen Mitbehandler*innen und zu den empfohlenen Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung erfasst wurden: LK 4-Patient*innen hatten im Median 2 bisherige Mitbehandler*innen (RW 0 – 15) und 2 empfohlene Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung (RW 0 – 11).
- Für die Koordination der Ablaufprozesse in LK 4 durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen betrug der administrative Aufwand im Median 220 Minuten pro Patient*in.

7. Informations- und Wissenstransfer

- Überwiegend kamen die Transitionspatient*innen (96,5 %) aus anderen/pädiatrischen B-Zentren am Standort. Insgesamt 10 Patient*innen kamen aus den anderen Leistungskomplexen von TNAMSE (LK 1/LK 2/LK 3).
- Von den Transitionspatient*innen, für die eine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin gefunden wurde, wurde die Mehrzahl der Patient*innen in eine erkrankungsspezifische Ambulanz/Hochschule (84,3 %) verwiesen. Zu niedergelassenen Fachärzt*innen wurden 14,5 % verwiesen.

- In LK 4 wurde für 91,1 % der Transitionspatient*innen mit Orpha-Nummer kodiert.

II. Übersicht zur Implementierbarkeit (RE-AIM)

Die Ergebnisse für Reach, Effectiveness, Adoption und Implementation aller Aktivitäten in LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3a; 3a-b lagen auf Zentrebene über dem definierten Benchmark von > 70 %.

Tabelle 98: Zusammenfassung der Ergebnisse zur Implementierbarkeit (RE-AIM) der LKs auf Zentrebene

Dimensionen von RE-AIM:	Benchmark	LK 1 & 2	LK 3 neuro	LK 3	LK 3c direkt	LK 4
REACH	hoch	79,6 %	70,9%	93,1 %	89,2 %	92,1%
	mittel					
	niedrig					
EFFECTIVENESS	hoch	99,2 – 100 %	98,9 – 100 %	85,4 – 97,7 %	91,9 – 100 %	91,8 – 100%
	mittel					
	niedrig					
ADOPTION	hoch	100%	> 100%	LK 3a: 71,4 % LK 3a-b: 71,4%		
	mittel			LK 3a-c: 57,1 % LK 3a-c-b: 57,1 %	LK 3c: 42,9%	66,6%
	niedrig				LK 3c-b: 14,2%	
IMPLEMENTATION*						
IT-/benutzergeführte Dokumentation	hoch	100 %	100%	PDF: 80%	PDF: 100 %	PDF 100 %
	mittel					
	niedrig			PEPA: 20 %	PEPA: 33,3%	PEPA 0 %
Bündelung Expertenwissen in FK/TrSS/AbSS	hoch	100%	100%	LK 3a: 100% LK 3b: 100 % LK 3c: 80%	LK 3c: 100%	TrSS: 100% AbSS: 75 % TrSSW: 75%
	mittel					
	niedrig				LK 3b: 33,3%	
Kooperation: Versand Unterlagen Erstkontakt Daten Mitbehandler*in/ Weiterbehandler*in erfasst	hoch	100%	80%	80%		100%
	mittel				66,6 %	
	niedrig					
Koordination: Vorbereitung FK erfasst Administrativer Aufwand	hoch	100%	100%	n/a	n/a	75 %
	mittel					
	niedrig					
Informationstransfer/ Steuerung: Verweis in Versorgungsstruktur	hoch	100%	80%	100%	100%	75 %
	mittel					
	niedrig					
	hoch	100 %	80%	100%	100%	100

Wissenstransfer: Dokumentation mit Orpha- Nr. von SE	mittel					
	niedrig					

Anm.: *Implementation bezog sich immer auf die Zentren, welche die Aktivitäten auch umgesetzt hatten.
 Eine Ausnahme hierzu stellte lediglich die Implementierbarkeit der PEPA in LK 3 und LK 4 dar. Jedoch wurde die PEPA dort, wo sie zur Verfügung stand, von der Mehrheit der Patient*innen über den Projektverlauf genutzt. Zuweisende Ärzt*innen nahmen die PEPA nur punktuell in Anspruch. Die Adoption von LK 3c Direkteinstieg war mittel (LK 3c) bis niedrig (LK 3c-b), die Implementierung jedoch mittel bis hoch (s. Tabelle 98).

Auch die Integration in Routineprozesse der spezifischen TNAMSE-Elemente (Maintenance) war über den Projektverlauf kontinuierlich. Dabei wurden je nach Sequenz im Behandlungspfad bestimmte Maßnahmen vermehrt zu Beginn bzw. zum Ende (z.B. Abschlussprechstunden in LK 4) umgesetzt.

III. Umsetzung von NAMSE

TNAMSE adressierte in seiner Komplexität eine Vielzahl der Maßnahmevorschläge des NAMSE. Folgende Handlungsfelder wurden von TNAMSE umgesetzt:

Tabelle 99: Umgesetzte Handlungsfelder von NAMSE

Ziffer	NAMSE - Handlungsfeld	TRANSLATE-NAMSE
2.	Selbsthilfe für eine patientenorientierte Versorgung	✓
3.	Handlungsfeld Versorgung, Zentren, Netzwerke	✓
	Komplexe, interdisziplinäre, multiprofessionelle Diagnostik	✓
	Komplexe, interdisziplinäre, multiprofessionelle Behandlung	✓
3.1.1.	Zentren-Modell: analog NAMSE A & NAMSE B	✓
	Standardisierte Verfahren zur Diagnostik	✓
	Zentrale, einrichtungs-/krankheitsübergreifende Ressourcen (z.B. Patientenregister, Biobanken, innovative Spezialdiagnostik)	✓
	Kooperation und Netzwerke	✓
3.2.1.	Handlungsfeld Forschung	✓
	Next Generation Genome Sequencing (NGS)	✓
	Bündelung der Methoden für NGS	✓
3.2.2.	Versorgungsforschung	✓
3.3.	Handlungsfeld Diagnose	✓
3.3.1.	Diagnosebeschleunigung	✓
	Dokumentation des Diagnoseweges eines Patienten, (Maßnahmevorschlag 17)	✓
	Codierung nach ICD-10, Orpha-Net Nr. und Alpha ID (Maßnahmevorschlag 18)	✓
3.3.3.	NGS-Zugang für SE Patienten ermöglichen	✓
3.4.	Handlungsfeld Register	✓
3.5.	Handlungsfeld Informationsmanagement für Patienten bzgl. der Krankheit, Diagnose und Behandlung und damit verbundenen sozial-rechtlichen Fragen	✓

3.5.4.	Telemedizin: ortsunabhängige Verfügbarkeit umfassenden medizinischen Wissens	✓
3.6.	Patientenorientierung	✓

IV. Übersicht: Analyse der projektspezifischen Kosten in den LKs

Bei allen Angaben der Kosten in EUR wurde die letzte Cent-Stelle gerundet.

1. Kosten (in EUR) Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

	LK 1 & 2	LK 1	LK 2	LK 3 neuro	LK 3 gesamt	LK 3a	LK 3b	LK3c	LK 3c direkt	LK 4
N	4801	4801	4801	351	611	611	611	611	37	292
Fehlend	849	208	3181	28	0	1	266	385	0	14
MW	86,2	75,2	22,3	45,7	63,3	28,6	26,6	53,3	51,4	84,7
SD	87,2	79,9	20,7	21,6	27,7	1,6	5,2	10,7	21,6	29,9
Median	57,6	57,6	14,4	43,2	57,6	28,8	28,8	57,6	57,6	105,6
Min	9,6	9,6	2,4	16,8	14,4	14,4	14,4	28,8	28,8	24,0
Max	1216,8	1216,8	204,0	172,8	115,2	28,8	28,8	86,4	86,4	158,4
Summe	340781,8	345381,1	36109,4	14749,4	38664,0	17452,8	9172,8	12038,4	1900,8	23548,8

2. Kosten Fallkonferenzen, Expertengespräche bzw. Sprechstunden

2.1. Kosten (in EUR) Fallkonferenzen bzw. Sprechstunden

	LK 1 & 2	LK 1	LK 2	LK 3 neuro	LK 3 gesamt	LK 3a	LK 3b	LK3c	LK 3c direkt	LK 4
Gesamtkosten aller FK (in Euro)										
N	4801	4801	4801	351	611	611	611	611	37	292
Fehlend	20	28	2561	0	0	2	256	385	1	11
MW	159,3	112,1	101,1	116,8	320,0	166,6	154,8	173,3	215,7	599,0
SD	128,7	104,4	89,6	70,7	271,5	122,6	115,6	171,7	131,6	380,5
Median	140,9	101,0	75,4	96,9	257,2	145,9	139,3	122,6	199,7	559,8
Min	10,6	10,6	6,3	29,3	42,3	31,7	15,5	17,8	51,9	28,8
Max	5775,0	5775,0	1883,5	620,1	2930,8	1498,7	1081,1	1272,2	571,0	2212,5
Summe	761715,1	534996,4	226510,1	40997,6	195544,7	101429,5	54941,2	39174,0	7766,0	168314,6
Durchschnittliche Kosten einer FK/Patient*in (in Euro)										
N	4801	4801	4801	351	611	611	611	611	37	292
Fehlend	20	28	2561	0	0	2	269	385	1	11
MW	65,8	64,5	66,8	59,4	82,6	83,6	81,6	92,6	116,60	157,7
SD	88,8	89,2	48,4	34,8	51,8	61,1	55,8	87,7	43,73	83,0
Median	56,7	53,2	58,7	44,6	70,4	73,3	73,3	64,9	102,90	140,0
Min	10,6	10,6	6,3	21,2	18,1	19,5	13,9	17,8	25,95	14,4
Max	5775,0	5775,0	825,0	310,1	494,0	749,4	540,5	636,1	204,75	497,8
Summe	314825,2	307735,8	149527,1	20861,4	50492,1	50941,7	27908,8	20932,1	4197,70	44325,8

2.2. Kosten (in EUR) Expertengespräche

	LK 1 & 2	LK 1	LK 2	LK 3 neuro
Gesamtkosten aller FK (in Euro)				
N	4801	4801	4801	351
Fehlend	4614	4672	4741	349
MW	31,4	33,6	25,1	36,8
SD	14,6	14,2	12,5	17,3
Median	32,7	32,7	24,5	36,8
Min	4,9	8,2	4,9	24,5
Max	98,1	98,1	73,6	49,1
Summe	5877,8	4337,7	1507,5	73,6
Durchschnittliche Kosten einer FK/Patient*in (in Euro)				
N	4801	4801	4801	351
Fehlend	4614	4672	4741	349
MW	29,3	31,4	23,4	36,8
SD	10,8	10,7	10,2	17,3
Median	32,7	32,7	19,6	36,8
Min	4,9	8,2	4,9	24,5
Max	81,8	81,8	49,1	49,1
Summe	5478,1	4044,2	1401,2	73,6

D.7 Diskussion der Ergebnisse

Über 6000 Patient*innen mit und ohne einen konkreten Verdacht auf eine SE wurden über einen Zeitraum von 27 Monaten in die standardisierten Versorgungspfade von LK 1 – 4 eingeschlossen und im Rahmen einer umfassenden quantitativen Prozessevaluation ausgewertet.

Ziel der Evaluation war, es die „Wirkmechanismen“ innerhalb der strukturierten Behandlungspfade von TNAMSE systematisch zu beschreiben und die Implementierbarkeit der Projektaktivitäten zu überprüfen. Daneben sollten Angaben zu den projektspezifischen Kosten gemacht werden.

Die Wirkanalyse orientierte sich an den Grundannahmen und Zielen von TNAMSE, die in einem Logic Model unter Berücksichtigung der übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds dargestellt wurden.

Im Weiteren wird eine Diskussion der Ergebnisse zur Wirkanalyse der jeweiligen Leistungskomplexe, zur Implementierung (LK 1 – 4) und zu den Kostenberechnungen für alle Leistungskomplexe vorgenommen.

I. LK 1 & 2

Es wurden 4801 Patient*innen ohne eine konkrete Verdachtsdiagnose an 9 NAMSE Typ A-Zentren in das standardisierte Diagnostik- und Fallmanagement von LK 1 & 2 zur Diagnosesicherung eingeschlossen. Von diesen beendeten fast 80 % die modular angeordnete Sequenz von LK 1 & 2 als „case completed“. Insofern scheint LK 1 & 2 die Zielgruppe zu erreichen.

Die Dropout-Rate von 20,4 % lag im Bereich des Üblichen bei Kohortenstudien (Song & Chung, 2010). Beachtenswert ist hier, dass zwar 44% der 981 Kontaktabbrüche auf keinen Rücklauf der Dokumente durch Patient*innen zurückzuführen waren, 40,8 % aber aufgrund Projektendes bzw. Corona-Pandemie bedingt nicht erfolgten. Insofern erscheint unter anderen Umständen eine geringere Dropout-Rate für möglich.

Bei Eintritt in LK 1 wurden Kinder und Erwachsene eingeschlossen. Die Altersklassen sowie die Geschlechter (weiblich: 48,8 % / männlich: 51,2%) waren relativ gleich verteilt. Inter/diverse Personen wurden ebenfalls eingeschlossen.

Im Rahmen des strukturierten diagnostischen Prozesses in LK 1 & 2 konnte für fast 100 % der 4801 Patient*innen Diagnosesicherungen in Form einer Diagnosestellung in TNAMSE (24,9 %), einer Verdachtsdiagnose (59 %) und keiner Verdachtsdiagnose (16,1 %) erfolgen.

Darüber hinaus konnten die Diagnosesicherungen weiter unter Einbeziehung der Charakteristika des Patientenkollektivs spezifiziert werden. So entfielen $\frac{3}{4}$ der 1193 Diagnosestellungen in TNAMSE (häufige/seltene Erkrankungen) auf die Diagnose einer SE. Fast jede 5. Person wurde im Laufe des LK 1 & 2-Prozesses mit einer SE diagnostiziert. Bemerkenswert ist, dass jede 5. Diagnosestellung noch eine häufige Erkrankung war, von denen $\frac{1}{3}$ als psychosomatisch diagnostiziert wurden. Insofern wird auch das Themengebiet psychosomatischer Erkrankungen im Rahmen der Diagnosestellung einer SE (Kolb-Niemann & Kruse, 2019; Nunn, 2017) von TNAMSE adressiert.

Eine Diagnosestellung in TNAMSE erhielten vorwiegend Kinder in den Altersgruppen < 4 Jahre (30,4%) und 5-12 Jahre (22,9%). Auch schienen eher Kinder mit einer SE, Erwachsene mit einer

häufigen Erkrankung (einschließlich psychosomatischer Erkrankungen) diagnostiziert zu werden. Eher jüngere Kinder (< 5 Jahre: 46,4 %) erhielten die Diagnose einer genetisch gesicherten SE.

Wegen struktureller Unterschiede ist ein Vergleich der Ergebnisse mit anderen Studien zu den Diagnosehäufigkeiten nicht möglich, da sie auf den TNAMSE Diagnose-Kategorien von ZSE mit der NAMSE-A-Struktur beruhen. Dennoch wird in den umfassenden Diagnosekategorien ein Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung gesehen, da so auch weitere klinische Fragestellungen oder Patientenprofile entwickelt werden können bzw. ein Beitrag zur Registerforschung geleistet werden kann, z.B. bei unklaren Diagnosen (NAMSE, 2017).

Den Fallkonferenzen kam eine wesentliche steuernde Funktion im Rahmen des Diagnostikmanagements zu, insbesondere beim Zugang zur innovativen genetischen Diagnostik. Dies wird deutlich, wenn man den Zusammenhang zwischen durchgeführter Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherungen anhand des relativen Risikos (RR) berechnet. So hatten alle Patient*innen in LK 1 & 2 (gesamt) mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 40 % höhere Wahrscheinlichkeit, eine Diagnosestellung in TNAMSE zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (RR = 1,4; 95 %-KI [1,2 - 1,5]). Demgegenüber hatten Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung nach einer Fallkonferenz und durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 9,5-fach höhere Wahrscheinlichkeit, eine Diagnosestellung in TNAMSE zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (RR = 9,5 95 %-KI [6,3 – 14,1]). Innerhalb der Gruppe mit Diagnosestellungen in TNAMSE hatten Patient*innen mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 50 % höhere Wahrscheinlichkeit, eine SE-Diagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (RR = 1,5; 95-KI [1,4 - 1,6]).

Die dargestellten Wahrscheinlichkeiten basieren auf der Annahme, dass die Populationen mit und ohne Exom-Sequenzierung vergleichbar waren und keine confounding bzw. modifizierenden Effekte vorlagen. Ein Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherung wird ebenfalls in der Literatur gesehen (Mahler et al., 2019).

Interessant ist, dass für die Mehrzahl der Patient*innen in den Fallkonferenzen keine Indikation für eine Exom-Sequenzierung erfolgte. Ohne Exom-Sequenzierung konnten fast 2/3 der Diagnosen in TNAMSE und 3/4 der Verdachtsdiagnosen gestellt werden. Insofern scheinen Fallkonferenzen durch ihre steuernde Funktion zu einer bedarfsangemessenen Versorgung beizutragen.

Der Zugang zur Exom-Sequenzierung hängt jedoch für Patient*innen auch von dessen Finanzierungsmöglichkeit ab. In LK 1 & 2 wurden Exom-Sequenzierungen häufiger via Einzelfallantrag als über Hochschulambulanzen finanziert. Im Rahmen des Einzelfallantrages wurden mehrheitlich die Anträge auf Exom-Sequenzierung durch die Projektkrankenkassen AOK und Barmer im Vergleich zu anderen Krankenkassen genehmigt und durchgeführt. Dennoch konnten 187 Patient*innen keine Exom-Sequenzierung aufgrund Projektendes bzw. Corona-Pandemiebedingt erhalten. Es kann nicht ausgeschlossen werden, dass anderenfalls andere Ergebnisse bei der Diagnosesicherung erzielt worden wären.

Es war zu erwarten, dass je nach Art der Diagnosesicherung die Diagnosedauer variierte. Die mediane Zeitdauer von Erstkontakt bis zur Diagnosesicherung für alle Patient*innen in LK 1 & 2 (gesamt) belief sich auf 112 Tage. Bis zur Diagnosestellung in TNAMSE dauerte es im Median 118 Tage. Allein die mediane Zeitdauer des Exom-Sequenzierungsprozesses (gesamt) belief sich auf 96 Tage. Dabei war das Genehmigungsverfahren bei einem Einzelfallantrag (Median 101 Tage) länger als bei einer Finanzierung über die Hochschulambulanzen (Median 74 Tage).

Hier wird eine Stellschraube im Gesundheitssystem gesehen, mit der die Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses, und damit auch die Dauer der Diagnosesicherung für Patient*innen, beeinflusst werden kann.

Neben einer Steuerungsfunktion spielten die Fallkonferenzen/Expertengesprächen auch beim Informationsaustausch durch Bündelung von Expertenwissens eine Rolle. In LK 1 & 2 waren fast alle Fallkonferenzen (97,5 %) und überwiegend die Expertengespräche (83,4 %) interdisziplinär. Hierin wird ein Beitrag zur Optimierung der Zusammenarbeit und disziplinübergreifenden Versorgung gesehen.

In LK 1 & 2 fanden wesentlich mehr Fallkonferenzen als Expertengespräche statt. Überraschend war jedoch die geringe Anzahl der multizentrischen Fallkonferenzen in LK 1 & 2 (5,9 %).

Die steuernden sowie koordinierenden Tätigkeiten im Rahmen des komplexen Diagnostikprozesses waren nicht nur personalintensiv, sondern auch zeitaufwendig. So betrug die mediane Dauer einer Fallkonferenz und eines Expertengesprächs jeweils 20 Minuten. Lots*innen und ärztliche Koordinator*innen wendeten z.B. für die Evaluation Unterlagen Erstkontakt im Median 30 Minuten, für die Vorbereitung einer Fallkonferenz im Median 35 Minuten und eines Expertengesprächs 20 Minuten auf.

Eine Kooperation mit Mitbehandler*innen erfolgte durch Lots*innen für fast alle Patient*innen (99,7 %) in Form des Versands der Unterlagen Erstkontakt. Diese Art von Informationsaustausch an Schnittstellen wird dabei als wesentlich für eine sektorenübergreifende Versorgung gesehen (SVR 2012, 2018). Insofern ist bemerkenswert, dass unter den Gründen für Kontaktabbrüche „kein Rücklauf durch Mitbehandler*innen“ am wenigsten dokumentiert wurde.

Darüber hinaus wurden systematisch die Versorgungswege der Patient*innen in LK 1 & 2 dokumentiert. Hinsichtlich des Herkunftssektors zeigte sich, dass die Mehrzahl der Patient*innen mit Eintritt in LK 1 aus dem ambulanten Sektor und dort von Pädiater*innen stammte. Bemerkenswert war auch, dass jede 5. Person sich selbst eingewiesen hatte. Am wenigsten erfolgten Zuweisungen von Hausarzt*innen. Letzteres überrascht vor dem Hintergrund der hausarztzentrierten Versorgung (§ 73b SGB V).

Es wurden 87,9 % Patient*innen mit einer gesicherten Diagnose in die Versorgungsstruktur gesteuert, am häufigsten zu indicatorspezifischen Ambulanzen. Am wenigsten wurde an andere ZSE verwiesen. Jedoch wurde assoziierte Forschung wie PEDIA und die Münchener Exom Datenbank im Rahmen des Exom-Sequenzierung-Prozess eingebunden.

Des Weiteren fand in LK 1 & 2 eine über ICD-10 GM hinausgehende Dokumentation mit Orpha- und HPO-Term Nr. sowie weiteren Diagnosebeschreibungen statt. Darin sowie in der systematischen Dokumentation der Versorgungswege der Patient*innen wird ein Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissens- und Informationstransfer gesehen.

II. LK 3 neuro

LK 3 neuro wurde in der Access Datenbank als Datenquelle dokumentiert, obwohl es sich dabei um eine LK 3 Indikatorerkrankung handelte. Angaben zur Behandlung bzw. multiprofessionellen Versorgung wurden dort nicht erfasst. Aufgrund der gleichen Datenquelle und Datenstruktur kann daher in einigen Punkten auf das oben für LK 1 & 2 Gesagte verwiesen werden.

Es wurden 351 Patient*innen mit einem Verdacht auf eine neurologische Bewegungsstörung an 5 NAMSE B-Zentren in das standardisierte Diagnostik- und Fallmanagement von LK 3 neuro zur

Konkretisierung der Eingangs- bzw. Verdachtsdiagnose eingeschlossen. Von diesen beendeten 70,9 % LK 3 neuro als „case completed“.

Die Dropout-Rate von 29,1 % lag etwas über den zu erwartenden 20 % bei Kohortenstudien (Song & Chung, 2010). Beachtenswert ist hier, dass 40,2 % der 102 Kontaktabbrüche aufgrund Projektendes bzw. Corona-Pandemie bedingt nicht erfolgten. Insofern erscheint unter anderen Umständen eine geringere Dropout-Rate für möglich. Die Zielgruppe wird auch noch als erreicht angesehen werden.

In LK 3 neuro wurden geringfügig mehr weibliche (53,3 %) als männliche Personen (46,7 %) eingeschlossen. Inter/diverse Menschen wurden nicht dokumentiert. Mehr als die Hälfte der LK 3 neuro-Patient*innen waren Erwachsene im mittleren Alter (Median 53 Jahre). Es wurden aber auch Kinder in LK 3 neuro eingeschlossen.

Im Rahmen des strukturierten Behandlungspfades in LK 3 neuro konnte für 100 % der 351 Patient*innen eine Diagnosesicherung in Form einer Konkretisierung der Eingangsdiagnose (gesamt: 36,1 %), einer Verdachtsdiagnose (53,5 %) und keiner Verdachtsdiagnose (10,8 %) erfolgen. Von den 351 LK 3 neuro-Patient*innen erhielten 16,2 % eine Spezifizierung, 12,5 % eine Bestätigung der Eingangsdiagnose sowie 7,4 % die Bestätigung einer anderen Diagnose.

Auch in LK 3 neuro konnten die Diagnosesicherungen in der Access Datenbank weiter unter Einbeziehung der Charakteristika des Patientenkollektivs spezifiziert werden. So entfielen 80,3% der 127 Konkretisierungen der Eingangsdiagnosen (gesamt) auf die Diagnose einer SE. Bemerkenswert ist, dass auch hier jede 5. Diagnosestellung noch eine häufige Erkrankung war, von denen über 60 % als psychosomatisch diagnostiziert wurden. Männliche Personen überwogen in einigen Diagnosesicherungskategorien. Jedoch wurden auch etwas mehr männliche Teilnehmende eingeschlossen. In der Gruppe „Bestätigung der Eingangsdiagnose“ schienen Patient*innen eher älter (MW 56,7; Median 61; RW 19 – 81 Jahre).

Den Fallkonferenzen kam auch in LK 3 neuro eine steuernde Funktion im Rahmen des Diagnostikmanagements zu. Es wurde für 70,4 % der Patient*innen eine Indikation für eine Exom-Sequenzierung abgegeben. Dennoch konnten mehr als die Hälfte der 351 Diagnosesicherungen in LK 3 neuro ohne Exom-Sequenzierung gestellt werden.

Bezogen auf die Gesamtpopulation von LK 3 neuro (N = 351) hatten Patient*innen mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 20 % niedrigere Wahrscheinlichkeit, eine Konkretisierung der Eingangsdiagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (RR = 0,8; 95 %-KI [0,6 – 1,1]). Demgegenüber hatten Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung nach einer Fallkonferenz und durchgeführter Exom-Sequenzierung (N = 247) eine 80 % höhere Wahrscheinlichkeit, eine Konkretisierung der Eingangsdiagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung: RR = 1,8 95 %-KI [1,1 – 3,0]. Innerhalb der Gruppe mit einer konkretisierten Eingangsdiagnose (N = 127) hatten Patient*innen mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 50 % höhere Wahrscheinlichkeit, eine SE-Diagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung: RR = 1,5; 95 %-KI [1,3 - 1,7]. Die dargestellten Wahrscheinlichkeiten basieren auch hier auf der Annahme, dass die Populationen mit und ohne Exom-Sequenzierung vergleichbar waren und keine weiteren confounding bzw. modifizierenden Effekte vorlagen. Ein Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Diagnosesicherung wird ebenfalls in der Literatur gesehen (Mahler et al., 2019).

Der Zugang zur innovativen Gendiagnostik hing auch für LK 3 neuro Patient*innen von der Finanzierungsmöglichkeit der Exom-Sequenzierung ab. Auffällig war, dass in LK 3 neuro eine Finanzierung der Exom-Sequenzierung am häufigsten über die Hochschulambulanzen (70,3%)

erfolgte und nur 30 % via Einzelfallantrag. Ob hier z.B. lokale Unterschiede auf Setting-Seite oder seitens der Kostenträger eine Rolle spielten, kann anhand der Daten nicht beantwortet werden.

Im Rahmen des Einzelfallantrages wurden mehrheitlich die Anträge auf Exom-Sequenzierung durch die Projektkrankenkassen AOK und Barmer im Vergleich zu anderen Krankenkassen genehmigt und durchgeführt. Dennoch konnten 51 Patient*innen keine Exom-Sequenzierung aufgrund Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt erhalten. Es kann nicht ausgeschlossen werden, dass anderenfalls andere Ergebnisse, auch bei der Konkretisierung der Eingangsdiagnosen, erzielt worden wären.

Auch in LK 3 neuro variierte je nach Art der Diagnosesicherung die Diagnosedauer. Die mediane Zeitdauer von Erstkontakt bis zur Diagnosesicherung für alle Patient*innen in LK 3 neuro belief sich auf 118 Tage. Die mediane Zeitdauer des Exom-Sequenzierungsprozesses (gesamt) belief sich in LK 3 neuro auf 57 Tage. Dabei ist zu berücksichtigen, dass überwiegend Exom-Sequenzierungen über die Hochschulambulanzen erfolgten. Die mediane Zeitdauer des Exom-Sequenzierungsprozesses über Hochschulambulanzen mit 38 Tagen war im Vergleich zu einer Exom-Sequenzierung via Einzelfallantrag (Median 113 Tage) wesentlich kürzer. Auch dieses Ergebnis legt nahe, dass die Finanzierungsart der Exom-Sequenzierung einen Einfluss auf die Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses hat und damit auch auf die Dauer der Diagnosesicherung für Patient*innen.

In LK 3 neuro waren fast alle Fallkonferenzen (96,2 %) interdisziplinär und nur 2 multizentrisch. Es gab nur 2 Expertengespräche, von denen nur eines interdisziplinär war. In LK 3 neuro waren im Median 4 Teilnehmende (RW 3-7) an einer Fallkonferenz anwesend. Durch diese Bündelung von Expertenwissen in Interdisziplinären Fallkonferenzen trug LK 3 neuro ebenfalls zur Optimierung der Zusammenarbeit und zu einer disziplinübergreifenden Versorgung bei.

Auch in LK 3 neuro waren die steuernden sowie koordinierenden Tätigkeiten nicht nur personalintensiv, sondern auch zeitaufwendig. So betrug die mediane Dauer einer Fallkonferenz 15 Minuten und eines Expertengesprächs 22,5 Minuten. Lots*innen und ärztliche Koordinator*innen wendeten für die Evaluation Unterlagen Erstkontakt im Median 30 Minuten, für die Vorbereitung einer Fallkonferenz im Median 27,5 Minuten.

Im Rahmen der Kooperation mit Mitbehandler*innen erfolgte durch Lots*innen überwiegend (82,3%) ein Informationsaustausch mit Mitbehandlern in Form des Versands der Unterlagen Erstkontakt. Hierin wird ein Beitrag zu einer sektorenübergreifenden Versorgung gesehen. Insofern ist bemerkenswert, dass unter den Gründen für Kontaktabbrüche „kein Rücklauf durch Mitbehandler*innen“ am wenigsten dokumentiert wurde.

Darüber hinaus wurden systematisch die Versorgungswege der Patient*innen in LK 3 neuro dokumentiert. Hinsichtlich des Herkunftssektors zeigte sich, dass die Mehrzahl der Patient*innen mit Eintritt in LK 3 neuro aus dem ambulanten Sektor und dort von Fachärzt*innen stammte. Überraschend war, dass auch in LK 3 neuro die wenigsten Zuweisungen von Hausärzt*innen erfolgten. Bemerkenswert war auch, dass fast jede 3. Person sich selbst eingewiesen hatte.

Es wurden 76,6 % dieser Patient*innen mit einer gesicherten Diagnose weiter in die Versorgungsstruktur gesteuert. Bis auf bestätigte andere Diagnosen, welche überwiegend zu niedergelassenen Fachärzt*innen vermittelt wurden, wurden LK 3 neuro-Patient*innen mit gesicherter Diagnose am häufigsten an indikatorspezifische Ambulanzen verwiesen. Am wenigsten wurde in LK 3 neuro an andere ZSE verwiesen.

Des Weiteren fand auch in LK 3 neuro eine über ICD-10 GM hinausgehende Dokumentation mit Orpha- und HPO-Term Nr. sowie weiteren Diagnosebeschreibungen statt. Darin sowie in der

systematischen Dokumentation der Versorgungswege der Patient*innen wird ein Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissens- und Informationstransfer gesehen.

III. LK 3 (Indikatorerkrankungen)

Es wurden 611 Patient*innen mit einem konkreten Verdacht auf eine SE aus der Gruppe der Indikatorerkrankungen an 5 TNAMSE-Zentren in das standardisierte Fall- und Behandlungsmanagement von LK 3 zur Präzisierung der Verdachtsdiagnosen mit anschließender multiprofessionellen Versorgung eingeschlossen. Von diesen beendeten 93,1 % die Sequenz von LK 3 als „case completed“. Insofern scheint LK 3 die Zielgruppe zu erreichen. Die Dropout-Rate von 6,9 % war äußerst niedrig.

In LK 3 waren die Patient*innen eher Kinder (Median 5 Jahre), obwohl auch einige Erwachsene eingeschlossen wurden. Bei Eintritt in LK 3 dominierte etwas das weibliche Geschlecht (52,1 %). Inter/diverse Menschen (2 %) wurden ebenfalls eingeschlossen. Am häufigsten wurden in LK 3 Patient*innen mit Verdacht auf eine autoinflammatorische Erkrankung (35,5 %) eingeschlossen.

Im Rahmen des strukturierten diagnostischen Prozesses konnte für 96 % der 611 Patient*innen mit Eintritt in LK 3a Diagnosesicherungen in Form der Bestätigung einer spezifischen (57,8 %) und einer anderen Indikatorerkrankung (2,7 %), der Konfirmation einer anderen Diagnose (1,5 %), eines falsch positiven Ergebnisses (18,1 %) und ungeklärter Diagnosen (19,9 %) vorgenommen werden.

Die 355 Patient*innen (60,5 %) mit bestätigter Indikatorerkrankung (spezifische/andere Indikatorerkrankung), welche mehrheitlich symptomatisch bei Diagnosestellung waren, wurden im Anschluss überwiegend einer Therapieentscheidung (87,6 %) und einer multiprofessionellen Versorgung (97,7 %) zugeführt. Diese Ergebnisse untermauern das wesentliche Ziel von LK 3, nämlich durch eine Präzisierung der Verdachtsdiagnose Patient*innen bedarfsgerecht zu versorgen.

Neben den umfassenden Diagnosesicherungskategorien in LK 3 wurden ebenfalls Angaben zu den Charakteristika der Patient*innen erfasst. So wurden z.B. Patient*innen, die eingangs einen Verdacht auf Endokrinopathien hatten, am häufigsten mit einer spezifischen Indikatorerkrankung in Behandlungspfad LK 3a diagnostiziert. Auch fand eine Konfirmation von Verdachtsdiagnosen überwiegend für Kinder (Median 5 Jahre) in LK 3 statt. Dabei entsprach die Population mit Diagnosesicherung/-Konfirmation hinsichtlich der Geschlechterverteilung im Wesentlichen derjenigen der Eingangspopulation in LK 3a.

Dies sowie die Vorstellung der Diagnosehäufigkeiten sind Beispiele, um zu verdeutlichen, dass durch Veränderungen der Organisationsstrukturen durch standardisierte Diagnostik- und Behandlungspfade auf der Setting-Ebene auch Auswirkungen auf der Micro-Ebene (Patient*in) stattfinden.

Im Rahmen des Fall- und Behandlungsmanagements in LK 3 trugen Fallkonferenzen/ Expertengespräche wesentlich zur Prozesssteuerung bei. Spezifische Indikatorerkrankungen (66,9 %) wurden am häufigsten in den Fallkonferenzen im Behandlungspfad LK 3 a durch Konfirmationsdiagnostik bestätigt, an 2. Stelle wurden im Behandlungspfad 3a falsch positive Ergebnisse (28 %) konfirmiert und in die Versorgungsstrukturen verwiesen. Durch die im Prozess frühzeitige (LK 3a) Bestätigung falsch positiver Ergebnisse können für Patient*innen unnötige belastende, inadäquate Maßnahmen vermieden werden. Es kann so auch Versorgungsdefiziten in Form von Überversorgung begegnet werden.

Hier ist interessant, dass Expert*innen in Fallkonferenzen nur 37,2 % der LK 3a-Patient*innen nach LK 3c zur weiteren diagnostischen Abklärung mittels Exom-Sequenzierung verwiesen haben. Wenn jedoch nach LK 3c gesteuert wurde, wurde für die Mehrzahl der Patient*innen (92,1%) in LK 3c eine Indikation für eine Exom-Sequenzierung abgegeben. Im diagnostischen Behandlungspfad LK 3a-c blieb am häufigsten die Diagnose ungeklärt (56 %), gefolgt von der Konfirmation einer spezifischen Indikatoridiagnose (41,1 %).

Betrachtet man den Zusammenhang zwischen durchgeführter Exom-Sequenzierung und Konfirmation der Verdachtsdiagnosen (spezifische/andere Indikatoridiagnose, anderer Diagnose) anhand des relativen Risikos (RR), so hatten alle Patient*innen bei Eintritt in LK 3a (N = 587) mit durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 30 % geringere Wahrscheinlichkeit, eine Konfirmation der Verdachtsdiagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (RR = 0,7; 95 %-KI [0,6 – 0,8]). Demgegenüber hatten Patient*innen mit Verweis von LK 3a nach 3c bei Eintritt in LK 3c (Fallkonferenz innovative genetische Diagnostik, N = 209) und durchgeführter Exom-Sequenzierung eine 2-mal höhere Wahrscheinlichkeit, eine Konfirmation der Verdachtsdiagnose zu erhalten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (RR = 2,0; 95 %-KI [0,9 – 4,5]). Jedoch hatten Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung in der Fallkonferenz innovative genetische Diagnostik in LK 3c (N = 196) und durchgeführter Exom-Sequenzierung eine gleich hohe Wahrscheinlichkeit, eine Konfirmation der Verdachtsdiagnose zu erhalten wie Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung (RR = 1,0; 95 %-KI [0,5 – 2,2]).

Auch wenn man die Bestätigung einer anderen Diagnose als nicht validierte Verdachtsdiagnose wertete, ergab sich hinsichtlich des relativen Risikos kein Unterschied. Die Abweichung hinsichtlich des relativen Risikos zwischen dem Eintritt in LK 3c und der Indikation für eine Exom-Sequenzierung in LK 3c überrascht. Hierbei ist jedoch darauf hinzuweisen, dass bei der Berechnung des RR für die Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung nur geringe Fallzahlen in den Untergruppen vorlagen und viele Werte nicht dokumentiert wurden. Insofern ergab sich kein konsistentes Bild. Dennoch unterstützen einige der Zahlen, dass für Patient*innen mit einem Verweis von LK 3a nach LK 3c ein Zusammenhang zwischen Exom-Sequenzierung und Verdachtsdiagnosekonfirmation zu bestehen scheint. Die dargestellten Wahrscheinlichkeiten basieren auch hier auf der Annahme, dass die Populationen mit und ohne Exom-Sequenzierung vergleichbar waren und keine weiteren confounding bzw. modifizierenden Effekte vorlagen.

Trotz der geringen Aussagekraft hinsichtlich des Zusammenhangs zwischen Exom-Sequenzierung und konfirmierten Verdachtsdiagnosen bleibt festzuhalten, dass für 75,6 % der spezifischen Indikatoridiagnosen und für 85 % der ungeklärten Diagnosen eine Exom-Sequenzierung erfolgte.

Der Zugang zur innovativen Gendiagnostik hing auch für LK 3-Patient*innen von der Finanzierungsmöglichkeit der Exom-Sequenzierung ab. In LK 3 erfolgte eine Finanzierung der Exom-Sequenzierung am häufigsten über die Hochschulambulanzen. Ob auch hier z.B. lokale Unterschiede auf Setting-Seite oder seitens der Kostenträger eine Rolle spielen, kann nicht beantwortet werden. Im Rahmen des Einzelfallantrages wurden mehrheitlich die Anträge auf Exom-Sequenzierung durch die Projektkrankenkassen AOK und Barmer im Vergleich zu anderen Krankenkassen genehmigt und durchgeführt.

Auch in LK 3 variierte je nach Art der Diagnosesicherung/-konfirmation die Diagnosedauer. Die mediane Zeitdauer von Erstkontakt bis zur Konfirmation der Verdachtsdiagnosen/ Diagnosesicherung (gesamt) für Patient*innen in LK 3 belief sich auf 47,5 Tage. Diagnosekonfirmationen erfolgten am schnellsten für die anderen Indikatoridiagnosen (Median 14,5 Tage), gefolgt von den spezifischen Indikatoridiagnosen (Median 29 Tage). Am längsten

dauerte es, ungeklärte Diagnosen festzustellen (Median 130 Tage). Die mediane Zeitdauer des Exom-Sequenzierungsprozesses über Hochschulambulanzen (59,5 Tage) war im Vergleich zu einer Exom-Sequenzierung via Einzelfallantrag (Median 93 Tage) kürzer.

Von Erstkontakt bis Beginn der multiprofessionellen Versorgung vergingen im Median 36 Tage für bestätigte Indikatordiagnosen (gesamt) sowie für die spezifischen Indikatordiagnosen. Mit einem Median von 17 Tagen konnten am schnellsten die 16 anderen Indikatordiagnosen eine multiprofessionelle Versorgung erhalten. Zwischen Konfirmation der Indikatordiagnose und Beginn der multiprofessionellen Versorgung vergingen durchschnittlich 11 Tage.

Eine multiprofessionelle Versorgung erhielten Patient*innen mit bestätigter Indikatordiagnose am häufigsten in Form von Diagnoseinformationen (97,1 %), gefolgt von Schulungen zu Verhaltensmaßnahmen (67,9 %) und psychologischer Beratung (59,5 %). Daneben wurden überwiegend patienten-relevante Informationen zur Selbsthilfeorganisation ACHSE e.V. (69,9 %) und Patientenregistern (42,2 %) vermittelt. Darin liegt ein wesentlicher Beitrag zur Stärkung der Gesundheitskompetenz durch Informationsvermittlung im Rahmen einer patientenorientierten Versorgung (Kickbusch, 2013).

Neben einer Steuerungsfunktion spielten die Fallkonferenzen beim Informationsaustausch durch Bündelung von Expertenwissen eine Rolle. In LK 3a fanden die meisten Fallkonferenzen statt. Fast alle Fallkonferenzen (96,5 %) in LK 3 (gesamt) waren interdisziplinär. Hierin wird ein Beitrag zur Optimierung der Zusammenarbeit und disziplinübergreifenden Versorgung gesehen. Überraschenderweise waren jedoch nur 1 % der Fallkonferenzen in LK 3 multizentrisch. Die Anzahl der Teilnehmenden an einer Fallkonferenz in LK 3 (gesamt) betrug im Median 4 Personen (RW 2 - 10 Personen).

Die steuernden sowie kooperierenden Tätigkeiten im Rahmen des komplexen Diagnostik- und Behandlungsmanagements in LK 3 waren personalintensiv und auch zeitaufwendig. So betrug die mediane Dauer einer Fallkonferenz in LK 3 (gesamt), LK 3a und LK 3c 20 Minuten und war mit 27,5 Minuten in LK 3b etwas länger. Eine Kooperation mit Mitbehandler*innen in Form des Erfassens der Daten Mitbehandler*innen erfolgte durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen für fast alle Patient*innen (99 %). In diesem Informationsaustausch wird ein Beitrag zu einer sektorenübergreifenden Versorgung (SVR, 2012, 2018) gesehen. Eine Koordination durch Lots*innen wurde in LK 3 nur indirekt in Form der Dauer von Erstkontakt bis 1./letzte Fallkonferenz erfasst.

Darüber hinaus wurden systematisch die Versorgungswege der Patient*innen in LK 3 dokumentiert. Bemerkenswert ist hier die modulare Verzahnung zwischen den TNAMSE-Leistungskomplexen. Mehr als die Hälfte der Patient*innen mit Eintritt in LK 3a kamen aus LK 1 & 2, nur 14 % aus dem Neugeborenen Screening. Insofern fand eine Steuerung der Patient*innen zwischen den Diagnostik- und Behandlungspfaden über die LKs hinweg statt. Diese Integration der Versorgungspfade über einen einzelnen Behandlungspfad hinweg, der alleine bereits auf eine Optimierung der Versorgungseffizienz abzielt (Panella, Marchisio, & Di Stanislao, 2003) wird als besonderer Beitrag zu einer effizienten Versorgung gesehen.

Hinsichtlich des Herkunftssektors zeigte sich, dass die Mehrzahl der Patient*innen mit Eintritt in LK 3a aus dem ambulanten Sektor und dort überwiegend von Fachärzt*innen stammte. Am wenigsten erfolgten Zuweisungen von Hausärzt*innen. Der überwiegende Anteil der Patient*innen aus dem stationären Sektor kam aus einem Uniklinikum.

Es wurden dann 94,8 % dieser Patient*innen mit einer gesicherten bzw. bestätigten Diagnose weiter in die Versorgungsstruktur gesteuert. Patient*innen mit bestätigter Indikatordiagnose wurden am häufigsten in indikatorspezifische Ambulanzen gesteuert. Am wenigsten wurde an andere ZSE verwiesen.

Des Weiteren fand in LK 3 eine über ICD-10 GM hinausgehende Dokumentation mit Orpha- Nr. für 76,9 % der bestätigten Indikatordiagnosen statt. Darin sowie in der systematischen Dokumentation der Versorgungswege der Patient*innen wird ein Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissens- und Informationstransfer gesehen.

IV. LK 3 c Direkteinstieg

Als Sonderform von LK 3 wurde LK 3c Direkteinstieg im Rahmen des damit erhofften Erkenntnisgewinns analysiert. Es wurden 37 Patient*innen mit einer SE-Diagnose aus der Gruppe der Indikatorerkrankungen an 3 TNAMSE-Zentren in LK 3c Direkteinstieg eingeschlossen. Von den 37 Patient*innen mit LK 3c Direkteinstieg erhielten nur 4 Patient*innen mit endokrinopathischen Erkrankungen eine Spezifizierung der Diagnose und im Anschluss daran eine Diagnoseinformation und genetische Beratung in der multiprofessionellen Versorgung. Aufgrund der geringen Werte können keinen weiteren Aussagen getroffen werden.

V. LK 4

Es wurden 292 Patient*innen in den standardisierten Transitionsprozess von LK 4 eingeschlossen, von denen 92,1 % den kompletten Transitionsprozess als „case completed“ absolvierten. Die Dropout-Rate von 7,9 % war äußerst niedrig.

Die Mehrzahl der LK 4-Patient*innen hatte keine Indikatorerkrankung, sondern eine „andere SE“ (53,8 %). In der LK 4-Population (gesamt) waren die Geschlechter relativ gleich verteilt (weiblich: 49,7 %/männlich: 50,3 %). Inter/diverse Personen wurden nicht erfasst. Transitionspatient*innen waren durchschnittlich 18 Jahre alt (Median 17; RW 15 - 31 Jahre) alt und gehörten überwiegend der Altersgruppe 15 – 18 Jahre an.

Im Rahmen des standardisierten Transitionsprozess von LK 4 wurden 95,7 % der Patient*innen von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin transitiert. Die Patient*innen mit Transition in die Erwachsenenmedizin gehörten zu 54,4 % der Gruppe der anderen SE an. Für die 292 Transitionspatient*innen konnte für 93,2 % eine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin gefunden werden, für 19 Patient*innen (6,8 %) war dies jedoch nicht möglich. Von diesen wurden 12 Patient*innen in der Pädiatrie und 7 in der Erwachsenenmedizin weiterbehandelt. An dieser Stelle werden Aspekte der Zugangsgerechtigkeit zu einer bedarfs- und patientenorientierten Versorgung für die spezifische Zielgruppe der Menschen mit SE auf der Gesundheitssystemebene berührt, die über die Reichweite eines strukturierten Transitionsprogramms hinausgehen.

Das Transitionsmanagement in TNAMSE bestand aus unterschiedlichen Prozessschritten, die alle im Wesentlichen eingehalten wurden: Transitionsepikrise (96,2 %), Transitionssprechstunde (96,2 %), Abschlussprechstunde (91,8 %) Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*innen (54,5 %). Bemerkenswert ist, dass für fast jede 3. Transitionspatient*in keine Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in stattfand, da dies trotz Bemühungen nicht möglich war. Hier wird ebenfalls ein Versorgungsproblem auf Ebene der Gesundheitsberufe bzw. in den

Versorgungsstrukturen deutlich (SVR, 2009). Arztbriefe wurden nach fast allen Transitions- und Abschlussprechstunden sowie nach Transitionssprechstunden mit Weiterbehandlern verfasst. Für über 90 % der Transitionspatient*innen wurden Folgetermine vereinbart. Gerade vor dem Hintergrund, dass nicht immer eine Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*innen stattfinden konnte, ist dies positiv zu bewerten.

Es erfolgte eine aktive Einbeziehung der Patient*innen in den Transitionsprozess, indem der Schulungs- bzw. Beratungsbedarf im Transitionsfragebogen zu Beginn und nach der Transition im Abschlussfragebogen erfasst und ermittelt wurde. Es erhielten alle Transitionspatient*innen einen Transitionsfragebogen und fast alle Patient*innen einen Abschlussfragebogen. Damit wird auch wesentlichen Empfehlungen zur Transition entsprochen. Es ist anerkannt, dass gerade Schulungs- und Beratungsangebote sowie Informationsvermittlung zur Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen (Kickbusch, 2013; SVR, 2018). So wurden Informationen zu diagnosespezifischen Selbsthilfegruppen bzw. der ACHSE an 93,9 % der Transitionspatient*innen vermittelt.

In den Transitionsfragebögen gaben die Patient*innen am häufigsten einen Schulungsbedarf zur Selbständigkeit (90,7 %) und einen Bedarf an sozialrechtlicher Beratung (65,9 %) an. Tatsächlich erfolgten für die LK4-Patient*innen am häufigsten Schulungen zur Selbständigkeit (93,2 %) und Beratungen zu sozialrechtlichen Fragen (82,9 %). Bezieht man die durchgeführten Schulungen auf den Bedarf der Patient*innen laut Transitionsfragebögen, entsprachen zwischen 90 – 97,5 % der durchgeführten Schulungen und Beratungen dem spezifischen Bedarf der Patient*innen. In allen Bereichen wurden sogar etwas mehr Schulungen und Beratungen im Vergleich zum angegeben Bedarf durchgeführt.

Eine Reduktion des Schulungs- bzw. Beratungsbedarfs fand in allen Bereichen vor und nach der Transition statt (Schulungen: 12,1 – 16,8 %; Beratungen: 5,2 – 29,9 %). Die höchste Reduktion des Schulungs- bzw. Beratungsbedarfs wurde für Schulungen zum Verhalten (16,8 %) bzw. für humangenetische Beratungen (29,9 %) erzielt. Zwar sind die vorgestellten Ergebnisse nur deskriptiv, dennoch spricht dies für einen wesentlichen Beitrag zu einer bedarfsgemäßen, patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung, die zur Reduktion von Versorgungsdefiziten beiträgt.

Aufgrund der diversen Prozessschritte war der Transitionsprozess in LK 4 äußerst komplex und dementsprechend zeitintensiv. Die mediane Zeitdauer belief sich von der Entscheidung zur Transition bis zur erstellten Epikrise auf 123 Tage, bis zur 1. Transitionssprechstunde auf 124 Tage, bis zur 1. Schulung/Beratung auf 179,5 Tage, bis zur Abschlussprechstunde 350 Tage und bis zur Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in auf 353 Tage.

Auch die einzelnen Prozessschritte waren recht zeitaufwendig. Mit einem Median von 90 Minuten dauerten die erste Transitionssprechstunde und die Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler*in am längsten. Die Dauer der Sprechstunden in LK 4 (gesamt) konnte zwischen 10 – 220 Minuten betragen. Mit einem Median von 70 Minuten dauerten die Transitionssprechstunden mit psychologischer Beratung am längsten.

Die Sprechstunden in LK 4 waren ganz überwiegend interdisziplinär (Transitionssprechstunden: 97 %; Abschlussprechstunden: 94,4 %; Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*innen: 99,4 %). Der Median betrug 3 Teilnehmende pro Sprechstunde (RW 1-7 Teilnehmende).

Eine Kooperation in Form von Informationsaustausch fand durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen statt, indem Angaben zu den bisherigen Mitbehandler*innen und zu den empfohlenen Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung für alle Transitionspatient*innen (100

%) erfasst wurden. So hatten LK 4-Patient*innen im Median 2 bisherige Mitbehandler*innen (RW 0–15) und 2 empfohlene Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung (RW 0–11). Dies verdeutlicht noch einmal die Komplexität der Erkrankungen, auch im Hinblick darauf, eine entsprechende Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin zu finden. Für die umfassende Koordination der Ablaufprozesse in LK 4 durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen betrug der administrative Aufwand im Median 220 Minuten pro Patient*in.

Im Informationsaustausch mit Mitbehandler*innen, der Koordination der Transitionsprechstunden mit Weiterbehandler*innen, Vereinbarung von Folgeterminen sowie der überwiegend interdisziplinären Sprechstunden wird ein wesentlicher Beitrag von LK 4 zu einer disziplin- und sektorenübergreifenden Versorgung gesehen.

In LK 4 wurden ebenfalls Angaben zu den Patientenpfaden erfasst. Überwiegend kamen die Transitionspatient*innen (96,5 %) aus anderen/pädiatrischen B-Zentren am Standort, 10 Patient*innen kamen aus LK 1, LK 2, LK 3. Die Mehrzahl der Transitionspatient*innen, die in eine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin geleitet werden konnten, wurden in eine erkrankungsspezifische Ambulanz/Hochschule (84,3 %) verwiesen. Zu niedergelassenen Fachärzt*innen wurden 14,5 % vermittelt.

Es wurde für 91,1 % der Transitionspatient*innen mit Orpha-Nummer kodiert. Dadurch sowie der systematischen Dokumentation der Versorgungswege trägt LK 4 auch zu einer nachhaltigen Versorgung durch Wissens- und Informationstransfer bei.

VI. Implementierbarkeit

Es konnte gezeigt werden, dass zentrale Elemente der Versorgungspfade von TNAMSE, wie eine benutzergeführte Dokumentation, Fallkonferenzen, Koordination und Kooperation durch Lots*innen, Verweis in die Versorgungsstruktur, Dokumentation mit Orpha-Code in den Leistungskomplexen LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3 (Indikatorerkrankungen) und LK 4 auf Zentrenebene gemäß den 5 Kriterien des RE-AIM Ansatzes im Wesentlichen implementiert werden konnten.

So lagen die Ergebnisse für Reach, Effectiveness, Adoption und Implementation aller Projektaktivitäten in LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3a; 3a-b auf Zentrenebene über dem vordefinierten Benchmark von > 70 %. Eine mittlere Umsetzbarkeit (Adoption) lag für LK 3a-c-b; LK 3c (Direkteinstieg) sowie LK 4 vor. Auch die Integration in Routineprozesse der spezifischen TNAMSE-Elemente (Maintenance) war über den Projektverlauf kontinuierlich.

Insbesondere LK 1 & 2 wies gemäß den 5 Kriterien des RE-AIM-Ansatzes eine hohe Implementierbarkeit an allen 9 TNAMSE Zentren auf. Die hohe Implementierung zentraler Elemente der Versorgungspfade ist hier besonders erwähnenswert. Hervorzuheben ist auch, dass die Projektaktivitäten über die gesamte Rekrutierungsphase stabil waren und ebenfalls in der Post-Rekrutierungsphase weitergeführt und nicht abgebrochen wurden. Dies spricht für eine gelungene Integration von LK 1 & 2 in die klinischen Routineprozesse.

LK 3 neuro wurde sogar an mehr ZSE umgesetzt als ursprünglich geplant war. Hier war auffällig, dass die Implementierung der Projektelemente Kooperation, Steuerung in die Versorgungsstruktur und Dokumentation mit Orpha-Nr. innerhalb einiger Zentren unterschiedlich umgesetzt wurden. Dennoch konnte die Implementierung von LK 3 neuro insgesamt mit hoch bewertet werden.

Für LK 3 erwies sich die Umsetzung der Behandlungspfade von LK 3a und LK 3a-b als hoch, die Behandlungspfade LK 3a-c-b, LK 3c-b hatten jedoch nur eine mittlere Implementierbarkeit (Adoption) auf Zentrebene. Dies kann jedoch mit den Charakteristika der Population bei Eintritt in LK 3 zusammenhängen, die überwiegend im Rahmen der Konfirmationsdiagnostik eine Bestätigung der Verdachtsdiagnose erhalten konnten und keiner weiteren innovativen Gendiagnostik in LK 3c bedurften. Wenn jedoch in den LK 3-Zentren die Behandlungspfade LK 3c-b, LK 3a-c-b umgesetzt wurden, war die Implementierung der jeweiligen Projektmaßnahmen hoch.

Eine Ausnahme hierzu bildete die Implementierung der PEPA. Anders als LK 1 & 2 und LK 3 neuro sollte in LK 3 in der PEPA dokumentiert werden. Die PEPA wurde als telemedizinische Maßnahme und Dokumentationsquelle nur an einem Standort und dort nur für LK 3 umgesetzt. Jedoch wurde die PEPA dort, wo sie zur Verfügung stand, von der Mehrheit der Patient*innen kontinuierlich über den Projektverlauf und sogar noch in der Postrekrutierungsphase in Anspruch genommen. Jedoch nutzten nur 15 zuweisende Ärzt*innen die PEPA und dies auch nur punktuell. Demnach schien die PEPA, sofern implementiert, eher auf der Micro-Ebene (Patient*in) als auf der Setting-Ebene umsetzbar zu sein. In allen übrigen Standorten wurde mit den LK 3-PDF-Checklisten dokumentiert.

Die Umsetzung des LK 3c Direkteinstiegs als Sonderform von LK 3 für LK 3c war zwar mittel, die Umsetzung des Pfades LK 3 c-b war aber niedrig. Ziel von LK 3 war jedoch, dass durch eine Spezifizierung der Diagnose eine adäquate multiprofessionelle Versorgung erfolgen sollte. Dies erfolgte nur für 4 von 37 Personen in LK 3 c-b an einem Zentrum für den LK 3c Direkteinstieg. Insofern scheint die Umsetzbarkeit von LK 3c Direkteinstieg fraglich.

Es setzten weniger ZSE als geplant LK 4 um. Insofern war die Umsetzbarkeit (Adoption) von LK 4 mittel. Dies kann auch mit den ohnehin geringen Fallzahlen bei SE zusammenhängen. Auch kann die Länge der Transitionsdauer von fast einem Jahr und die Projektlänge von 27 Monaten bei der Rekrutierung durch die ZSE eine Rolle gespielt haben. So zeigte die Implementierung über den Zeitverlauf (Maintenance), dass die Rekrutierung früher als in den anderen LKs eingestellt wurde. Jedoch wurden LK 4-Aktivitäten, die am Ende des Transitionsprozesses liegen, auch noch in der Postrekrutierungsphase weitergeführt. Auffällig war auch, dass ein Zentrum den größten Teil der LK 4-Patient*innen rekrutierte. Wenn LK 4 umgesetzt wurde, war jedoch die Implementierung der Elemente in den LK 4-Zentren hoch. Lediglich die PEPA wurde von keinem LK 4-Zentrum implementiert. Alle LK 4-Zentren dokumentierten in den PDF-Checklisten. Die hohe Implementierung der wesentlichen Projektaktivitäten auch noch in der Postrekrutierungsphase spricht für eine gelungene Integration in der klinischen Routine.

Bei der Überprüfung auf Zentrebene wurde nur das Ob der Umsetzung von TNAMSE berücksichtigt. Das Wie (Implementierung) wurde aber beschrieben. Eine gewisse Variabilität bei der Implementierung der Projektelemente war bei allen Leistungskomplexen zu verzeichnen. Dies kann auf Zentreffekte zurückzuführen sein oder auch mit der Kommunikation bei der Implementierung im Zentrum zu tun haben (Panella et al., 2003). Es konnten mit RE-AIM keine systematischen Angaben zu Barrieren, z.B. der mangelnden Implementierbarkeit der PEPA, gemacht werden. Auch waren die herangezogenen Indikatoren abhängig von der Datenstruktur sowie der Dokumentation. Insbesondere bei LK 3 und LK 4 konnte nicht zwischen nicht stattgefunden und einem vergessenen Eintrag differenziert werden.

Die Ergebnisse zur Implementierung im Rahmen des RE-AIM Ansatzes legen nahe, dass LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3 und LK 4 in die klinischen Routineprozesse integrierbar sind und auch an anderen Settings mit der jeweiligen Zentrenstruktur umgesetzt werden können.

VII. Kosten (LK 1- 4)

Die Kosten für Lots*innen/medizinische Koordinator*innen überraschen nicht aufgrund der zeitaufwendigen koordinierenden und kooperierenden Tätigkeiten in allen Leistungskomplexen. Gleiches gilt für die Kosten für Fallkonferenzen. So hatten Patient*innen in LK 1 & 2 und LK 3 neuro im Median 2 Fallkonferenzen und die mediane Teilnehmerzahl an einer Fallkonferenz betrug 4 Personen. In LK 3 neuro fanden nur 2 Expertengespräche statt, so dass die Kostenangaben insofern nicht aussagekräftig sind. Patient*innen in LK 3 hatten im Median 4 Fallkonferenzen und die mediane Teilnehmerzahl an einer Fallkonferenz betrug 4 Personen. Hinsichtlich der Kalkulationen zu den Erkrankungsgruppen muss beachtet werden, dass diese sich auf die Indikatorerkrankungen bei Eintritt in LK 3, LK 3c Direkteinstieg.

Auch für LK 4 zeigte sich, dass einzelne Prozessschritte extrem zeitaufwendig waren. So betrug die mediane Dauer einer 1. Transitionssprechstunde 90 Minuten. Die mediane Teilnehmerzahl an einer Sprechstunde betrug 3 Personen.

Die Analyse der projektspezifischen (Personal-) Kosten war sehr annahmeintensiv. So wurde TVÄ-TdL als Berechnungsgrundlage für alle 9 Standorte herangezogen, und die Eingruppierung in die Besoldungsstufen beruhte auf einer Schätzung der klinischen Expert*innen in TNAMSE. Auch wurde die Dauer des administrativen Aufwands für Lots*innen in LK 3 nicht in den Checklisten erfasst und musste auf Basis von Expertenmeinungen geschätzt werden. In LK 4 konnten „andere Teilnehmende“ an den Sprechstunden wegen mangelnder Zuordnung zu einer Entgeltgruppe nicht einbezogen werden.

Dennoch berücksichtigten alle Kalkulationen die Menge und den Ressourcenverbrauch direkt aus dem Versorgungsprozess im klinischen Alltag in den TNAMSE-Zentren.

VIII. Gender Aspekte

Bezüglich der Geschlechterverteilung bei Einschluss in die jeweiligen Leistungskomplexe deuten die Daten auf keinen Gender Gap (Phillips, 2005) hin. Besonders positiv wird das Erfassen diverser Personen in TNAMSE gesehen.

D.7 Limitationen

1. Methodik

Da TNAMSE im klinischen Alltag stattfand, lag eine hohe externe Validität vor. Als Kohortenstudie sind für TNAMSE ein Selektions Bias auf Setting- und Patientenebene (Song & Chung, 2010) sowie Zentreffekte nicht auszuschließen, wofür jedoch nicht kontrolliert werden konnte. Die erreichte Fallzahl von über 6000 Patient*innen, die in TNAMSE an 9 ZSE eingeschlossen und analysiert werden konnten, ist für den Bereich der SE besonders beachtlich und spricht für eine hohe Repräsentativität. Zwar wichen die Fallzahlen von der ursprünglichen Fallzahlplanung ab, welche von einem kontrollierten Projektdesign ausging. Nachdem vom Konsortium ein Gruppenvergleich aus ethischen Gründen verworfen wurde, spielten die ursprünglich ermittelten Fallzahlen, z.B. für die Ermittlung von Effektstärken, keine Rolle mehr.

Als Konsequenz des geänderten Projektdesigns konnte die Evaluation durch die BSPH nur noch deskriptiv erfolgen. Insofern konnte auch nicht derselbe Evidenzgrad wie bei einem Gruppenvergleich erreicht werden. Dennoch konnten kumulative Häufigkeiten zu den primären Endpunkten angegeben und wesentliche Kennzahlen entlang der TNAMSE-Behandlungspfade im Rahmen einer umfassenden quantitativen Prozessbeschreibung (Output-/Outcome-Analyse) ermittelt werden.

Grundlage hierfür war ein zielorientiertes Logic Model, das die Annahmen zu den „Wirkmechanismen“ im Hinblick auf die übergeordneten Versorgungsziele hypothetisch zusammenführte. Wesentlich hierfür war die Annahme, dass es sich bei den strukturierten Pfaden von TNAMSE um ein Case und Care Management (§ 140 a SGB V) handelte. Es ist anerkannt, dass standardisierte Behandlungspfade (Case und Care Management) durch Steuerung und Koordination die Versorgungsqualität und Versorgungseffizienz auf der Macro-/Impact-Ebene verbessern (Limpinsel, 2016; SVR, 2012). Durch standardisierte Strukturen, welche die Organisation der Leistungserbringer*innen auf der Meso-Ebene betreffen, können Auswirkungen auf der Micro-Ebene (Patient*innen) beeinflusst werden (SVR, 2012), wie z.B. in Form einer zeitgerechten Diagnose.

Gerade im Hinblick auf die hohe Dynamik im Projekt erwies sich ein Logic Model als solider theoretischer Rahmen. Für die Wirkanalyse mussten Indikatoren herangezogen werden, welche auf den Variablen der TNAMSE Datenquellen basierten und durch die Lots*innen und ärztlichen Koordinator*innen in den ZSE erhoben und dokumentiert wurden.

2. Dokumentation und Datenstruktur

Die Dokumentationsgüte sowie die Datenstruktur der jeweiligen Datenquellen hatten Einfluss auf die Analyse. Trotz zur Verfügung gestellter Plausibilitätsprüfungen gab es in der Endauswertung zum Teil fehlende und nicht plausible Angaben. Zwar waren die Acces Datenbank und die PEPA teilweise benutzergeführt, die PDF-Checklisten jedoch nicht. Gerade bei den PDF-Checklisten konnte nicht unterschieden werden, ob die Dokumentation „vergessen wurde“ oder die Aktivität nicht durchgeführt wurde. Eine stärkere IT-gestützte Benutzerführung mit programmierten Plausibilitätsprüfungen der TNAMSE Behandlungspfade hätte hier Abhilfe schaffen und zur Erhöhung der Reliabilität beitragen können.

Die Analyse war an die Struktur der zur Verfügung gestellten Variablen gebunden. So wurden z.B. ERNs nicht gesondert als Teil der multizentrischen Fallkonferenzen dokumentiert. Auch konnte keine Einordnung der bestätigten (Indikator-) Diagnosen nach Erkrankungsgruppen

vorgenommen werden, da es sich um Freitextfelder handelte, in die häufig nicht die Diagnosenamen aus dem dafür vorgesehenen mitgeltendem Dokument verwendet wurden. Da zuweisende Ärzt*innen nicht Partner im Projekt waren, konnte auch keine Veränderung des Zuweiserverhaltens gemessen werden. Dennoch konnten Angaben zu den Zuweisungen im Rahmen der Dokumentation des Herkunftssektors und über den Zeitverlauf gewonnen werden.

Des Weiteren wurden die umfangreichen Diagnose-Kategorien in LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3 in den NAMSE Typ A bzw. B Zentren für die Analyse übernommen. Aufgrund der typischen TNAMSE Struktur sind die Ergebnisse zu den Diagnosehäufigkeiten und zur Zeitdauer nicht einfach mit anderen Studien zu vergleichen. Dennoch wird gerade im Erfassen der Diagnosekategorien unter Berücksichtigung der Patientencharakteristika ein wesentlicher Beitrag zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE gesehen. Auch lagen keine weiteren Informationen zur Rekrutierungsstrategie durch die ZSE vor, zumal die Einschlusskriterien recht weit gefasst waren. Dies ist jedoch nicht unüblich bei Projekten im Versorgungsalltag (Zwarenstein et al., 2008).

3. Projektlänge

Hinsichtlich der Ergebnisse zu den Diagnosehäufigkeiten oder auch zur Transition scheint die Projektlänge von 27 Monaten relativ kurz. So konnte gezeigt werden, dass der Transitionsprozess fast ein Jahr dauerte und einige Exom-Sequenzierungen wegen Projektendes bzw. Corona-Pandemie-bedingt nicht beendet werden konnten. Im Rahmen der Überprüfung der Projektaktivitäten über den Projektverlauf von RE-AIM (Maintenance) sah man ebenfalls, dass alle Leistungskomplexe einen Gipfel zur Projektmitte aufwiesen und dann abflachten.

Corona-Pandemie-bedingt konnte auch bei der Auswertung nicht mehr so ins Detail gegangen werden wie ursprünglich geplant. So waren Analysen zur wohnortnahen Versorgung nicht mehr möglich. Dennoch konnten aussagekräftige Ergebnisse zu den TNAMSE Behandlungspfaden im Real World Kontext erzielt werden.

E. Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Evaluators

Es konnten zentrale Kennzahlen im Rahmen einer Wirkanalyse (Output/Outcome-Evaluation) zu wesentlichen Prozesselementen- und -schritten, herausgearbeitet und diese auf ihre Implementierbarkeit überprüft werden. Dabei wurden ebenfalls Erkenntnisse zu Diagnosehäufigkeiten, zur Diagnosezeitdauer, zum Patientenkollektiv sowie zu versorgungsstrukturellen Besonderheiten gewonnen. Auch konnten Angaben zu den projektspezifischen (Personal-) Kosten gemacht werden.

I. Disziplin- und sektorenübergreifende Versorgung

Die Analyse ergab, dass überwiegend interdisziplinäre Fallkonferenzen (LK 1 – 3) bzw. Sprechstunden (LK 4) sowie ein Informationsaustausch an Schnittstellen mit zuweisenden und mitbehandelnden Ärzt*innen durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen (LK 1- 4) stattfanden. Darin wird ein Beitrag zu einer disziplin- und sektorenübergreifenden Versorgung sowie zur Optimierung der Zusammenarbeit gesehen. Eine standortübergreifende Versorgung wurde weniger in den ZSE erfasst.

II. Nachhaltige Versorgung

Die in allen Leistungskomplexen mehrheitlich erfolgte Kodierung von SE mit Orpha-Nr. und die Dokumentation der Patientenpfade (Herkunftssektor/Verweis in die Versorgungsstruktur) ist besonders vor dem Hintergrund des Wissens- und Informationstransfers für eine nachhaltige Versorgung hervorzuheben.

Die Ergebnisse zu den Patientenpfaden zeigten für alle Leistungskomplexe, dass die Patient*innen mehrheitlich in die indicatorspezifischen Ambulanzen am eigenen ZSE verwiesen wurden. Daneben stellte sich heraus, dass Hausärzt*innen kaum für Zuweisungen verantwortlich waren, und dass nicht immer eine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in der Erwachsenenmedizin für Transitionspatient*innen gefunden werden konnte. Hier offenbaren sich aus Versorgungsperspektive Probleme auf Ebene der Gesundheitsberufe bzw. in den Versorgungsstrukturen, die über die Reichweite von TNAMSE hinausgehen.

In diesem Zusammenhang wird auch auf das große Potential der detaillierten Diagnosekategorisierungen in TNAMSE für z.B. die Registerforschung, die Formulierung weiterer klinischer Fragestellungen oder die Entwicklung von Patientenprofilen hingewiesen, was wiederum zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE beitragen kann.

III. Patientenorientierte Versorgung

Unter dem Gesichtspunkt einer patientenorientierten Versorgung durch Steigerung der Gesundheitskompetenz ist die Informationsvermittlung für Patient*innen durch Schulungen/Beratungen in LK 3 und LK 4 besonders hervorzuheben. So konnte in LK 4 gezeigt werden, dass unter aktiver Einbeziehung der Patient*innen bedarfsgerechte Schulungen und Beratungen stattfanden und eine Reduktion des Schulungs-/Beratungsbedarfs gemessen wurde. Ebenfalls positiv, ist die überwiegende Informationsvermittlung zur Selbsthilfe (LK 3 & 4) sowie zu Registern (LK 1 & 2; LK 3) zu werten.

IV. Steuerung und Koordination (Versorgungseffizienz- und Versorgungsqualität)

Zu einer patientenorientierten Versorgung können auch Steuerung und Koordination beitragen. Als wesentliche steuernde und koordinierende Elemente entlang der strukturierten Pfade von TNAMSE wurden im Rahmen der Prozessevaluation Fallkonferenzen (LK 1-3), Transitions-/Abschlussprechstunden (LK 4) sowie die Tätigkeiten der Lots*innen und ärztliche Koordinator*innen im Versorgungsalltag identifiziert.

Die Steuerung durch Fallkonferenzen wurde insbesondere beim Zugang zu innovativer Diagnostik im Rahmen des Diagnostikmanagements deutlich. So hatten in LK 1 & 2 Patientinnen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung in einer Fallkonferenz eine 9,5-mal höhere Wahrscheinlichkeit einer Diagnosestellung in TNAMSE als Patientinnen ohne Exom Sequenzierung. Ein ähnlicher Zusammenhang konnte auch für LK 3 neuro beschrieben werden, wo Patient*innen mit Indikation für eine Exom-Sequenzierung eine 80 % höhere Wahrscheinlichkeit einer Diagnosekonfirmation hatten als Patient*innen ohne Exom-Sequenzierung. Für LK 3c ist wegen Dokumentationslücken und geringer Fallzahlen in den Untergruppen der Zusammenhang zwischen der Indikation für eine Exom-Sequenzierung und einer Diagnosekonfirmation nur eingeschränkt interpretierbar. Dennoch schien auch, für das Patientenkollektiv mit einem Verweis von LK 3a nach LK 3c dort ein Zusammenhang zwischen Diagnosekonfirmation und Exom-Sequenzierung zu bestehen. Es konnte auch ein Zusammenhang zwischen der Exom-Sequenzierung und der Diagnose einer SE in LK 1 & 2, LK 3 neuro beschrieben werden. Aufgrund der anderen Datenstruktur konnte dies für LK 3 nicht berechnet werden.

Im Rahmen des Zugangs zur innovativen Diagnostik kommt auch den Kostenträgern eine große Bedeutung zu. In TNAMSE wurden überwiegend in LK 1 & 2 an den Typ-A-Zentren Einzelfallanträge von den Krankenkassen genehmigt. In LK 3 und LK 3 neuro (Typ- B-Zentren) wurden Exom-Sequenzierungen mehrheitlich über Hochschulambulanzen finanziert. Die Analyse zeigte, dass der Exom-Sequenzierprozess via Einzelfallantrag in der Regel deutlich länger dauerte. Hier wird eine Stellschraube im Gesundheitssystem gesehen, mit der die Dauer des Exom-Sequenzierungsprozesses, und damit auch die Dauer der Diagnosesicherung für Patient*innen, verkürzt werden kann.

Besonders hervorzuheben ist, dass nicht nur innerhalb der Leistungskomplexe eine Steuerung stattfand, sondern auch über die Leistungskomplexe hinweg. So kamen mehr als die Hälfte der Patient*innen mit Eintritt in LK 3a aus LK 1 & 2. Auch in LK 4 wurden Patient*innen aus LK 1- 3 eingeschlossen.

Dabei leisteten Lots*innen und ärztliche Koordinatorinnen in allen Leistungskomplexen einen essentiellen Beitrag zur Koordination innerhalb der Versorgungspfade, gemessen am hohen administrativen Aufwand.

V. Ressourcenverbrauch und projektspezifische Kosten

Ein Ergebnis der quantitativen Prozessevaluation ist ebenfalls, dass jetzt Informationen zum Ressourcenverbrauch in den TNAMSE-ZSE entlang der Behandlungspfade mit sog. Real World Data vorliegen. Es zeigte sich, dass die Aktivitäten in allen Leistungskomplexen aufgrund der Komplexität der Erkrankungen nicht nur zeit- sondern auch personalintensiv waren.

VI. Implementierung

Es bleibt festzuhalten, dass TNAMSE zentrale Handlungsfelder des NAMSE adressierte und diese auch in die klinische Routine an den TNAMSE-Standorten umsetzte. Die Analyse zur Implementierung zeigte, dass auf Zentrebene alle wesentlichen Elemente der TNAMSE Behandlungspfade (mit der Ausnahme von LK 3c Direkteinstieg) in die klinische Routine integriert wurden. Obwohl die PEPA nur an einem Standort für LK 3 implementiert wurde, ist hervorzuheben, dass, wenn sie umgesetzt wurde, sie dann von den Patient*innen in Anspruch genommen wurde.

VI. Fazit

Aufgrund der gelungenen Implementierung in den klinischen Versorgungsalltag an den TNAMSE-Zentren erscheint es möglich, die Diagnostik- und Behandlungspfade von LK 1 & 2, LK 3 neuro, LK 3 und LK 4 von TNAMSE auch auf andere klinische Zentren mit gleicher Struktur zu übertragen und weiterzuführen. Dabei sollte jedoch eine IT-gestützte, benutzergeführte Dokumentation mit programmierten Plausibilitäten verwendet werden, welche leicht in die Primärsysteme der Kliniken integriert werden kann.

Die Analysen der Prozessevaluation unterstreichen, dass TNAMSE als steuerndes und koordinierendes Versorgungsmodell einen Beitrag zu einer sektoren- und disziplin-übergreifenden, patienten- und qualitätsorientierten sowie nachhaltigen Versorgung für Menschen mit SE leistet. Diese Ergebnisse stellen nicht nur eine Grundlage für informierte Entscheidungen der Gesundheitspolitik dar. Die im Rahmen der quantitativen Prozessevaluation von TNAMSE gewonnenen Kennzahlen anhand verlaufs begleitender Daten können auch als Basis für weitere (klinische) Forschung oder die Entwicklung von Qualitätsindikatoren dienen, um so wiederum zu einer nachhaltigen Versorgung für Menschen mit SE beizutragen.

Literaturverzeichnis

- Arksey, H., & O'Malley, L. (2005). Scoping studies: towards a methodological framework. *International Journal of Social Research Methodology*, 8(1), 19-32. Retrieved from <https://doi.org/10.1080/1364557032000119616>. doi:10.1080/1364557032000119616
- Blettner, M., Dierks, M.-L., Donner-Banzhoff, N., Hertrampf, K., Klusen, N., Köpke, S., . . . Sundmacher, L. (2018). Deliberations of the expert advisory council on innovation fund applications. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, 130, 42-48. Retrieved from <https://doi.org/10.1016/j.zefq.2018.01.004>. doi:10.1016/j.zefq.2018.01.004
- BMG. (2018). Bundesministerium für Gesundheit. Drittes EU-Aktionsprogramm Gesundheit. Retrieved from <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/internationale-gesundheitspolitik/europa/eu-aktionsprogramm-gesundheit.html>
- BMG. (2019). Seltene Erkrankungen. Retrieved from <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>
- Busse, R., & Schreyögg, J. (2013). Management im Gesundheitswesen – eine Einführung in Gebiet und Buch. In R. Busse, J. Schreyögg, & T. Stargardt (Eds.), *Management im Gesundheitswesen: Das Lehrbuch für Studium und Praxis* (pp. 1-9). Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg.
- CDC, C. f. D. C. a. P. (2011). Introduction to Program Evaluation for Public Health Programs: A Self-Study Guide. Retrieved from <https://www.cdc.gov/eval/guide/cover/index.htm>
- Craig, P., Dieppe, P., Macintyre, S., Michie, S., Nazareth, I., & Petticrew, M. (2008). Developing and evaluating complex interventions: the new Medical Research Council guidance. *BMJ*, 337. Retrieved from <https://www.bmj.com/content/bmj/337/bmj.a1655.full.pdf>. doi:10.1136/bmj.a1655
- Dixon-Woods, M., Bosk, C. L., Aveling, E. L., Goeschel, C. A., & Pronovost, P. J. (2011). Explaining Michigan: Developing an Ex Post Theory of a Quality Improvement Program. *The Milbank Quarterly*, 89(2), 167-205. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3142336/>. doi:10.1111/j.1468-0009.2011.00625.x
- Dörries, M., Leppert, F., & Greiner, W. (2017). Das Evaluationskonzept im Antrag. In V. E. Amelung, S. Eble, H. Hildebrandt, F. Knieps, R. Lägel, S. Ozegowski, R.-U. Schlenker, & R. Sjuts (Eds.), *Innovationsfonds - Impulse für das deutsche Gesundheitssystem*.
- Ethikrat, D. (2016). Patientenwohl als ethischer Maßstab für das Krankenhaus. Retrieved from https://www.ethikrat.org/publikationen/publikationsdetail/?tx_wwt3shop_detail%5Bproduct%5D=6&tx_wwt3shop_detail%5Baction%5D=index&tx_wwt3shop_detail%5Bcontroller%5D=Products&cHash=d34d49f366c897c16cfc62b44ded2860
- EU. (2008). Mitteilung der Europäischen Kommission Seltene Krankheiten: eine Herausforderung für Europa. Retrieved from https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_de.pdf
- EU. (2009). Empfehlung des Rates für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten. Retrieved from [https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/?uri=celex:32009H0703\(02\)](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/?uri=celex:32009H0703(02))
- Eurordis. (2009). *The voice of 12,000 patients : experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe : a report based on the EurordisCare3 surveys*. [Paris?]: [Eurordis].
- Forman, J., Heisler, M., Damschroder, L. J., Kaselitz, E., & Kerr, E. A. (2017). Development and application of the RE-AIM QuEST mixed methods framework for program evaluation. *Preventive Medicine Reports*, 6, 322-328. Retrieved from <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2211335517300657>. doi:<https://doi.org/10.1016/j.pmedr.2017.04.002>
- Glasgow, R. E., McKay, H. G., Piette, J. D., & Reynolds, K. D. (2001). The RE-AIM framework for evaluating interventions: what can it tell us about approaches to chronic illness

- management? *Patient Education and Counseling*, 44(2), 119-127. Retrieved from [http://dx.doi.org/10.1016/S0738-3991\(00\)00186-5](http://dx.doi.org/10.1016/S0738-3991(00)00186-5). doi:10.1016/S0738-3991(00)00186-5
- Glasgow, R. E., Vogt, T. M., & Boles, S. M. (1999). Evaluating the public health impact of health promotion interventions: the RE-AIM framework. *American journal of public health*, 89(9), 1322-1327. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1508772/>.
- Goeschel, C. A., Weiss, W. M., & Pronovost, P. J. (2012). Using a logic model to design and evaluate quality and patient safety improvement programs. *International Journal for Quality in Health Care*, 24(4), 330-337. Retrieved from <http://dx.doi.org/10.1093/intqhc/mzs029>. doi:10.1093/intqhc/mzs029
- Innovationsfond. (2018). Förderprojekte – Versorgungsforschung. Retrieved from <https://innovationsfonds.g-ba.de/projekte/versorgungsforschung/>
- Innovationsfond. (2019). Der Innovationsfonds: Stand der Dinge. Retrieved from https://innovationsfonds.g-ba.de/downloads/media/48/Der-Innovationsfonds-im-Ueberblick_2019-09-12.pdf
- Joly, B. M., Polyak, G., Davis, M. V., Brewster, J., Tremain, B., Raevsky, C., & Beitsch, L. M. (2007). Linking Accreditation and Public Health Outcomes: A Logic Model Approach. *Journal of Public Health Management and Practice*, 13(4), 349-356. Retrieved from https://journals.lww.com/jphmp/Fulltext/2007/07000/Linking_Accreditation_and_Public_Health_Outcomes_6.aspx. doi:10.1097/01.PHH.0000278027.56820.7e
- Kellogg Foundation, K. W. (2004). Using Logic Models to Bring Together Planning, Evaluation, and Action. Logic Model Development Guide. Retrieved from <https://www.wkkf.org/resource-directory/resource/2006/02/wk-kellogg-foundation-logic-model-development-guide>.
- Kickbusch, I. P., J.M./Apfel, F./Tsouros, A.D. . (2013). Health Literacy. The solid facts. Retrieved from https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwim3PKq8f7rAhULi1wKHYxRCx8QFjAAegQIBBAB&url=http%3A%2F%2Fwww.euro.who.int%2F_data%2Fassets%2Fpdf_file%2F0008%2F190655%2Fe96854.pdf&usq=AOvVaw2P4U4EdjibjZLWIMK7won1
- Kolb-Niemann, B., & Kruse, J. (2019). Bedeutung der psychosomatischen Medizin für Menschen mit seltenen Erkrankungen. *Der Internist*, 60(6), 638-643. Retrieved from <https://doi.org/10.1007/s00108-019-0613-8>. doi:10.1007/s00108-019-0613-8
- Limpinsel, K. (2016) § 140 a Besondere Versorgung In. *Kommentar zum SGB V*: Haufe.
- Mahler, E. A., Johannsen, J., Tsiakas, K., Kloth, K., Lüttgen, S., Mühlhausen, C., . . . Hempel, M. (2019). Exom-Sequenzierung bei Kindern. *Dtsch Arztebl International*, 116(12), 197-204. Retrieved from <https://www.aerzteblatt.de/int/article.asp?id=206103>. doi:10.3238/arztebl.2019.0197
- Miron, G. (2004). *Evaluation Report Checklist*.
- Möhler, R., Köpke, S., & Meyer, G. (2015). Criteria for Reporting the Development and Evaluation of Complex Interventions in healthcare: revised guideline (CReDECI 2). *Trials*, 16(1), 204. Retrieved from <https://doi.org/10.1186/s13063-015-0709-y>. doi:10.1186/s13063-015-0709-y
- Molster, C., Urwin, D., Di Pietro, L., Fookes, M., Petrie, D., van der Laan, S., & Dawkins, H. (2016). Survey of healthcare experiences of Australian adults living with rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(1), 30. Retrieved from <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0409-z>. doi:10.1186/s13023-016-0409-z
- Moore, G. F., Audrey, S., Barker, M., Bond, L., Bonell, C., Hardeman, W., . . . Baird, J. (2015). Process evaluation of complex interventions: Medical Research Council guidance. *BMJ : British Medical Journal*, 350. Retrieved from <http://www.bmj.com/content/bmj/350/bmj.h1258.full.pdf>. doi:10.1136/bmj.h1258
- Mühlhauser, I., Lenz, M., & Meyer, G. (2011). Entwicklung, Bewertung und Synthese von komplexen Interventionen – eine methodische Herausforderung. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, 105(10), 751-761. Retrieved from

- <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1865921711003217>.
doi:<https://doi.org/10.1016/j.zefq.2011.11.001>
- Müther, S., & Findorff, J. (2016). Berliner Transitionsprogramm. *Pädiatrie & Pädologie*, 51(1), 25-29. Retrieved from <https://doi.org/10.1007/s00608-016-0348-x>. doi:10.1007/s00608-016-0348-x
- NAMSE. (2013). Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Retrieved from <http://www.namse.de/aktionsbueandnis.html>
- NAMSE. (2017). Zwischenbericht zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Retrieved from https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwj07Oue7v7rAhU7QkEAHVZqACAQFjAAeqQIBxAB&url=https%3A%2F%2Fwww.achse-online.de%2Fde%2Fwas_tut_ACHSE%2Fnamse%2Fpdf%2Fnationaler_Aktionsplan%2Fnamse_monitoringbericht_oktober_2017.pdf&usq=AOvVaw0Ltwv1iT_vOISvvLKuws5J
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., . . . Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173. Retrieved from <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>. doi:10.1038/s41431-019-0508-0
- Nunn, R. (2017). "It's not all in my head!" - The complex relationship between rare diseases and mental health problems. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 12(1), 29. Retrieved from <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0591-7>. doi:10.1186/s13023-017-0591-7
- OECD. (2017). Ministerial Statement. THE NEXT GENERATION of HEALTH REFORMS.OECD Health Ministerial Meeting. Retrieved from <http://www.who.int/servicedeliverysafety/areas/people-centred-care/en/>
- Panella, M., Marchisio, S., & Di Stanislao, F. (2003). Reducing clinical variations with clinical pathways: do pathways work? *Int J Qual Health Care*, 15(6), 509-521. doi:10.1093/intqhc/mzg057
- Phillips, S. P. (2005). Defining and measuring gender: A social determinant of health whose time has come. *International Journal for Equity in Health*, 4(1), 11. Retrieved from <https://doi.org/10.1186/1475-9276-4-11>. doi:10.1186/1475-9276-4-11
- Ploeckinger, U. (2014). Sozialpolitische Aspekte bei angeborenen Stoffwechselkrankheiten und seltenen Krankheiten. In P. D. m. F. L. Herausgeber: Prof. Dr. med. Stephan vom Dahl, Prof. Dr. med. Kurt Ullrich, Prof. Dr. med. Udo Wendel (Ed.), *Angeborene Stoffwechselkrankheiten bei Erwachsenen* (pp. 55-64): Springer Berlin Heidelberg.
- Rehfuess, E. A., Booth, A., Brereton, L., Burns, J., Gerhardus, A., Mozygemba, K., . . . Rohwer, A. (2018). Towards a taxonomy of logic models in systematic reviews and health technology assessments: A priori, staged, and iterative approaches. *Research Synthesis Methods*, 9(1), 13-24. Retrieved from <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/jrsm.1254>. doi:doi:10.1002/jrsm.1254
- Reimann, A., & Nowak, U. (2016). Erfordernisse, Defizite und Gelingensbedingungen patientenzentrierter Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen. [Requirements, deficits and preconditions of patient-centred health systems research in rare diseases]. *Kinder- und Jugendmedizin*, 16(03), 192-198. doi:10.1055/s-0037-1616319
- Reisch, N., & Reincke, P. (2014). Transitionsmedizin in Deutschland. In F. L. Stephan vom Dahl, Kurt Ullrich, Udo Wende (Ed.), *Angeborene Stoffwechselkrankheiten bei Erwachsenen* (pp. 35-40): Springer Berlin Heidelberg.
- Schrapppe, M., & Pfaff, H. (2016). Versorgungsforschung vor neuen Herausforderungen: Konsequenzen für Definition und Konzept. [Health services Research Faces New Challenges: Consequences for Definition and Concept]. *Gesundheitswesen*, 78(11), 689-694. doi:10.1055/s-0042-116230
- Song, J. W., & Chung, K. C. (2010). Observational studies: cohort and case-control studies. *Plastic and reconstructive surgery*, 126(6), 2234-2242. Retrieved from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20697313>
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2998589/>. doi:10.1097/PRS.0b013e3181f44abc

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

- Stieber, C., Mücke, M., Windheuser, I. C., Grigull, L., Klawonn, F., Tunc, S., . . . Klockgether, T. (2017). Kurze Wege zur Diagnose. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 60(5), 517-522. Retrieved from <https://doi.org/10.1007/s00103-017-2535-8>. doi:10.1007/s00103-017-2535-8
- SVR. (2009). Spezielle Versorgungsanforderungen im Übergang vom Jugend- ins Erwachsenenalter (transitional care). Retrieved from <https://www.svr-gesundheit.de/index.php?id=22>
- SVR. (2012). Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen. Sondergutachten 2012. Sicherstellung von Versorgungskontinuität als Kernaufgabe des Schnittstellenmanagements. Retrieved from <https://www.svr-gesundheit.de/index.php?id=384>
- SVR. (2014). Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen. Gutachten 2014. Sicherstellung einer flächendeckenden, bedarfsgerechten und wohnortnahen Versorgung. Retrieved from <https://www.svr-gesundheit.de/index.php?id=501>
- SVR. (2018). Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen: Bedarfsgerechte Steuerung der Gesundheitsversorgung. Kurzfassung des Gutachtens 2018. Retrieved from <https://www.svr-gesundheit.de/index.php?id=2>
- Watson, D. E., Broemeling, A.-M., & Wong, S. T. (2009). A Results-Based Logic Model for Primary Healthcare: A Conceptual Foundation for Population-Based Information Systems. *Healthcare Policy*, 5(Spec No), 33-46. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2906214/>.
- Weber, S., & Grüters-Kieslich, A. (2017). Seltene Erkrankungen. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 60(5), 477-478. Retrieved from <https://doi.org/10.1007/s00103-017-2542-9>. doi:10.1007/s00103-017-2542-9
- Wetterauer, B., & Schuster, R. (2008). Seltene Krankheiten. *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, 51(5), 519-528. Retrieved from <https://doi.org/10.1007/s00103-008-0524-7>. doi:10.1007/s00103-008-0524-7
- WHO. (2017). WHO Framework on integrated people-centred health services. Retrieved from <http://www.who.int/servicedeliverysafety/areas/people-centred-care/en/>
- Zwarenstein, M., Treweek, S., Gagnier, J. J., Altman, D. G., Tunis, S., Haynes, B., . . . Moher, D. (2008). Improving the reporting of pragmatic trials: an extension of the CONSORT statement. *BMJ*, 337, a2390. Retrieved from <https://www.bmj.com/content/bmj/337/bmj.a2390.full.pdf>. doi:10.1136/bmj.a2390

F. Anhang

Anhang 1: Evaluationsbezogene Dokumente

- 1.1. Logik-Modelle für TNAMSE
 - 1.1.1. Logik-Modell für das Gesamtprojekt TNAMSE
 - 1.1.2. Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (neuro)
 - 1.1.3. Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (Indikatorerkrankungen)
 - 1.1.4. Logik-Modell für Leistungskomplex 4 (Transition)
- 1.2. Fokussierte Logik-Modelle für TNAMSE
 - 1.2.1. Fokussiertes Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (neuro)
 - 1.2.2. Fokussiertes Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (Indikatorerkrankungen)
 - 1.2.3. Fokussiertes Logik-Modell für Leistungskomplex 4 (Transition)
- 1.3. Evaluationspläne
 - 1.3.1. Evaluationsplan Leistungskomplex 1 & 2
 - 1.3.2. Evaluationsplan Leistungskomplex 3 (neurologische Bewegungsstörungen)
 - 1.3.3. Evaluationsplan Leistungskomplex 3 (Indikatorerkrankungen)
 - 1.3.4. Evaluationsplan Leistungskomplex 3c Direkteinstieg (Indikatorerkrankungen)
 - 1.3.5. Evaluationsplan Leistungskomplex 4 (Transition)

Anhang 2: Wirkanalyse LK 1 & 2

- 2.1. Diagnosen in LK 1 & 2
 - 2.1.1. Diagnosesicherungen und Leistungskomplex
 - 2.1.2. Diagnosestellungen in TNAMSE (häufige Erkrankungen/SE) und Leistungskomplex
 - 2.1.3. Häufige (psychosomatische) Erkrankungen und Leistungskomplex
 - 2.1.4. Verdachtsdiagnosen und Leistungskomplex
 - 2.1.5. Klinische Verdachtsdiagnosen mit Verdacht auf eine psychosomatische Erkrankung und Leistungskomplex
 - 2.1.6. Häufige Erkrankungsdiagnosen mit/ohne Psychosomatik und Charakteristika der Patient*innen
 - 2.1.7. Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen
 - 2.1.8. Diagnosestellungen in TNAMSE und patientenrelevante Konsequenzen
- 2.2. Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart
- 2.3. Diagnosedauer in LK 1 & 2
 - 2.3.1. Diagnosedauer (Tage) für Diagnosesicherungen
 - 2.3.2. Diagnosedauer (Tage) für Diagnosestellungen in TNAMSE
 - 2.3.3. Diagnosedauer (Tage) für Verdachtsdiagnosen in TNAMSE
- 2.4. Anzahl der Fallkonferenzen bis Diagnosesicherung und Diagnosestellung
 - 2.4.1. Anzahl Fallkonferenzen/Expertengespräche bis Diagnosesicherung
 - 2.4.2. Anzahl Fallkonferenzen/Expertengespräche bis Diagnosestellung
- 2.5. Diagnosedauer und innovative Diagnostik (Exom-Sequenzierung) in LK 1 & 2
 - 2.5.1. Diagnosedauer (Tage) und Exom-Sequenzierung
 - 2.5.2. Diagnosedauer (Tage) und innovative Diagnostik
- 2.6. Dauer (Minuten) einer Fallkonferenz eines Expertengesprächs (LK 1 & 2)
- 2.7. Dauer systematische Koordination (LK 1 & 2)
 - 2.7.1. Dauer Erstkontakt bis zur ersten Fallkonferenz
 - 2.7.2. Evaluationsdauer Unterlagen Erstkontakt und weitere Unterlagen
- 2.8. Verweis in die Versorgungsstruktur (LK 1 & 2)
 - 2.8.1. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosesicherung
 - 2.8.2. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosestellung in TNAMSE
 - 2.8.3. Verweis in die Versorgungsstruktur und Verdachtsdiagnosen
- 2.9 Dokumentation mit HPO-Term-Nummer und Diagnosekommentar in LK 1 & 2
 - 2.9.1. Dokumentation mit HPO-Term-Nummer
 - 2.9.2. Dokumentation mit Diagnosekommentar

Anhang 3: „Implementation“ LK 1 & 2 (RE-AIM)

- 3.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen
- 3.2. Vorbereitung FK ausgefüllt (nach Einführung der Variable)
- 3.3. Dokumentation mit Orpha-Nr. & Dummy von SE

Anhang 4: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 1 & 2

- 4.1. Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen
- 4.2. Kosten (in EUR) – Fallkonferenzen
- 4.3. Kosten (in EUR) – Expertengespräche (Exp.)

Anhang 5: Wirkanalyse von LK 3 neuro

- 5.1. Diagnosekonkretisierungen in LK 3 neuro
 - 5.1.1. Diagnosekonkretisierungen (Grad der Sicherung)
 - 5.1.2. Gesicherte häufige Erkrankungen und Psychosomatik
 - 5.1.3. Verdachtsdiagnosen in LK 3 neuro
 - 5.1.4. Häufige Erkrankungsdiagnosen mit/ohne Psychosomatik und Charakteristika der Patient*innen
 - 5.1.5. Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen (LK 3 neuro)
 - 5.1.6. Konkretisierung der Eingangsdiagnosen (LK 3 neuro) und patientenrelevante Konsequenzen
- 5.2. Dauer der Diagnosekonkretisierung in LK 3 neuro
 - 5.2.1. Dauer der Diagnosesicherung/-konkretisierung
 - 5.2.2. Dauer (Tage) der Diagnosekonkretisierung einer häufigen/seltenen Erkrankung
 - 5.2.3. Dauer (Tage) bis zur Sicherung der unterschiedlichen Verdachtsdiagnosekategorien
- 5.3. Anzahl von Fallkonferenzen/Expertengesprächen bis Diagnosesicherung/ konkretisierung
- 5.4. Diagnosekonkretisierungsdauer und innovative Diagnostik (Exom) (LK 3 neuro)
 - 5.4.1. Diagnosekonkretisierungsdauer und Exom-Sequenzierung
 - 5.4.2. Diagnosekonkretisierungsdauer und innovative Diagnostik
- 5.5. Anzahl interdisziplinärer und multizentrischer Fallkonferenzen pro Patient*in
- 5.6. Durchschnittliche Dauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs in LK 3 neuro
- 5.7. Dauer systematische Koordination (LK 3 neuro)
 - 5.7.1. Durchschnittliche Dauer (Tage) von Erstkontakt bis 1. Fallkonferenz
 - 5.7.2. Evaluationsdauer (Minuten) Unterlagen Erstkontakt und weitere Unterlagen
- 5.8. Herkunftssektor und Verweis in die Versorgungsstruktur in LK 3 neuro
 - 5.8.1. Stationäre Zuweisungen der Patient*innen nach Jahresquartal (Q)
 - 5.8.2. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosesicherung
 - 5.8.3. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosekonkretisierungen (HE/SE)
- 5.9. Dokumentation mit HPO-Term-Nummer und Diagnosekommentar (LK 3 neuro)
 - 5.9.1. Dokumentation mit HPO-Term-Nummer
 - 5.9.2. Dokumentation mit Diagnosekommentar

Anhang 6: „Implementation“ LK 3 neuro (RE-AIM)

- 6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen in LK 3 neuro
- 6.2. Vorbereitung FK ausgefüllt in LK 3 neuro (nach Einführung der Variable)
- 6.3. Dokumentation mit Orpha-Nr. & Dummy von SE in LK 3 neuro

Anhang 7: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 3 neuro

- 7.1. Kosten (in EUR) – Lotse*innen/medizinische Koordinator*innen
- 7.2. Kosten (in EUR) – Fallkonferenzen
- 7.3. Kosten (in EUR) – Expertengespräche

Anhang 8: Wirkanalyse von LK 3 (Indikatorerkrankungen)

- 8.1. Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und Behandlungspfade in LK 3
- 8.2. Konfirmierte Indikatordiagnosen und symptomatisch bei Diagnosestellung in LK 3
- 8.3. Anzahl Patient*innen in LK 3a/3b/3c

- 8.4. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen und Exom-Sequenzierung in LK 3
 - 8.4.1. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen und WES bei Eintritt in LK 3a
 - 8.4.2. 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos (alle Fälle mit Eintritt in LK 3a)
 - 8.4.3. 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos (Fälle mit Eintritt in LK 3c)
 - 8.4.4. 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos (Fälle mit Indikation für WES)
 - 8.4.5. Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmationen und durchgeführte Diagnostikart
- 8.5. Konfirmierte Indikatoridiagnosen und Therapieentscheidung/multiprofessionelle Versorgung
- 8.6. Art der Multiprofessionellen Versorgung in LK 3
 - 8.6.1. Schulungen
 - 8.6.2. Beratungen
 - 8.6.3. Weitere patientenrelevante Informationen
- 8.7. Versorgungsgeschwindigkeit in LK 3
 - 8.7.1. Erstkontakt bis bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen (Tage)
 - 8.7.2. Diagnosesicherung/-konfirmation im Prozessablauf (Anzahl der Fallkonferenzen)
 - 8.7.3. Dauer (Tage) innovative genetische Diagnostik und Krankenkassen
 - 8.7.4. Dauer (Tage) Genehmigungsprozess der Krankenkassen (Einzelfallantrag)
- 8.8. Dauer (Minuten) einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs in LK 3
- 8.9. Verweis in die Versorgungsstruktur für bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnose in LK 3

Anhang 9: „Implementation“ LK 3 (RE-AIM)

- 9.1. Inanspruchnahme der PEPA von Patient*innen
- 9.2. Inanspruchnahme der PEPA von zuweisenden Ärzt*innen

Anhang 10: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 3

- 10.1. Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen – LK 3
- 10.2. Kosten (in EUR) – Fallkonferenzen
- 10.3. Kosten (in EUR) - Eingangserkrankungsgruppen LK 3

Anhang 11: Wirkanalyse von LK 3c Direkteinstieg (Indikatorerkrankungen)

- 11.1. Spezifizierte/nicht spezifizierte Diagnosen und Kategorisierung
- 11.2. Weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung
 - 11.2.1. Indikation für Exom-Sequenzierung weiterer Klärungsversuch
 - 11.2.2. Weitere Exom-Sequenzierung erhalten/nicht erhalten
 - 11.2.3. Diagnosespezifizierung nach weiterer Exom-Sequenzierung
- 11.3. Prozessdauer innovative Diagnostik (Exom-Sequenzierung)
 - 11.3.1. Dauer (Tage) innovative genetische Diagnostik und Krankenkassen
 - 11.3.2. Dauer (Tage) Genehmigungsprozess der Krankenkassen (Einzelfallantrag)
- 11.4. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen
 - 11.4.1. Anzahl der Fallkonferenzen pro Patient*in mit LK3c Direkteinstieg
 - 11.4.2. Anzahl Teilnehmende und Dauer einer Fallkonferenz in LK 3c Direkteinstieg
- 11.5. Koordination durch Lots*innen - Dauer (Tage) von Einwilligung bis 1. und letzte Fallkonferenz
- 11.6. Dokumentation mit Orpha-Nr.

Anhang 12: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 3c Direkteinstieg

- 12.1. Kosten (in EUR) Lots*innen/medizinische Koordinator*innen - LK 3c Direkteinstieg
- 12.2. Kosten (in EUR) Fallkonferenzen - LK 3c Direkteinstieg
- 12.3. Kosten – Eingangserkrankungsgruppen - LK 3c Direkteinstieg

Anhang 13: Wirkanalyse von LK 4 (Transition)

- 13.1. Erkrankungsgruppen der Transitionspatient*innen
- 13.2. Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin
 - 13.2.1. Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin
 - 13.2.2. Keine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

- 13.3. Standardisiertes Transitionsmanagement
 - 13.3.1. Aushändigung und Auswertung des Transitionsfragebogens
 - 13.3.2. Aushändigung und Auswertung des Abschlussfragebogens
 - 13.3.3. Erstellte Transitionsepikrise in LK4
 - 13.3.4. Durchgeführte Transitionssprechstunden in LK 4
 - 13.3.5. Durchgeführte Abschlussprechstunden
 - 13.3.6. Durchgeführte Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in
 - 13.3.7. Erstellte Arztbriefe nach Transitions-/Abschlussprechstunden und Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in
 - 13.3.8. Vereinbarte Folgetermine
- 13.4. Gesundheitskompetenz
 - 13.4.1. Bedarf an Schulungen/Beratungen laut Transitionsfragebögen (vor TrSS)
 - 13.4.2. Tatsächlich durchgeführte Schulungen und Beratungen in LK 4
 - 13.4.3. Durchgeführte Schulungen/Beratungen bezogen auf den Bedarf laut Transitionsfragebögen
 - 13.4.4. Schulungs- und Beratungsbedarf vorher und nachher (deskriptiv)
 - 13.4.6. Weitere patientenrelevante Informationen
- 13.5. Dauer Prozessschritte ab Entscheidung Transition
- 13.6. Vernetzung
 - 13.6.1. Interdisziplinäre Sprechstunden in LK 4
 - 13.6.2. Angaben bisherige Mitbehandler*innen/Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung
 - 13.6.3. Dauer (Minuten) des administrativen Aufwands für Lots*innen in LK 4
- 13.7. Versorgungswege
 - 13.7.1. Herkunft
 - 13.7.2. Verweis bei erkrankungsspezifischer Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin
 - 13.7.3. Verweis bei keiner erkrankungsspezifischen Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

Anhang 14: „Implementation“ LK 4

- 14.1. Erfassen bisheriger Mitbehandler*innen/empfohlener Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung
- 14.2. Erfassen des administrativen Aufwands
- 14.3. Verweis in Versorgungsstruktur ja mit /ohne erkrankungsspezifischer Weiterbehandlung auf Zentrenebene

15. Anhang: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 4

- 15.1. Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen in LK 4
- 15.2. Kosten (in EUR) - Sprechstunden in LK 4
- 15.3. Erkrankungsspezifische Kosten - LK 4

Anhang 1: Evaluationsbezogene Dokumente

1.1. Logik-Modelle für TNAMSE

1.1.1. Logik-Modell für das Gesamtprojekt TNAMSE



1.1.2. Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (neuro)



1.1.3. Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (Indikatorerkrankungen)

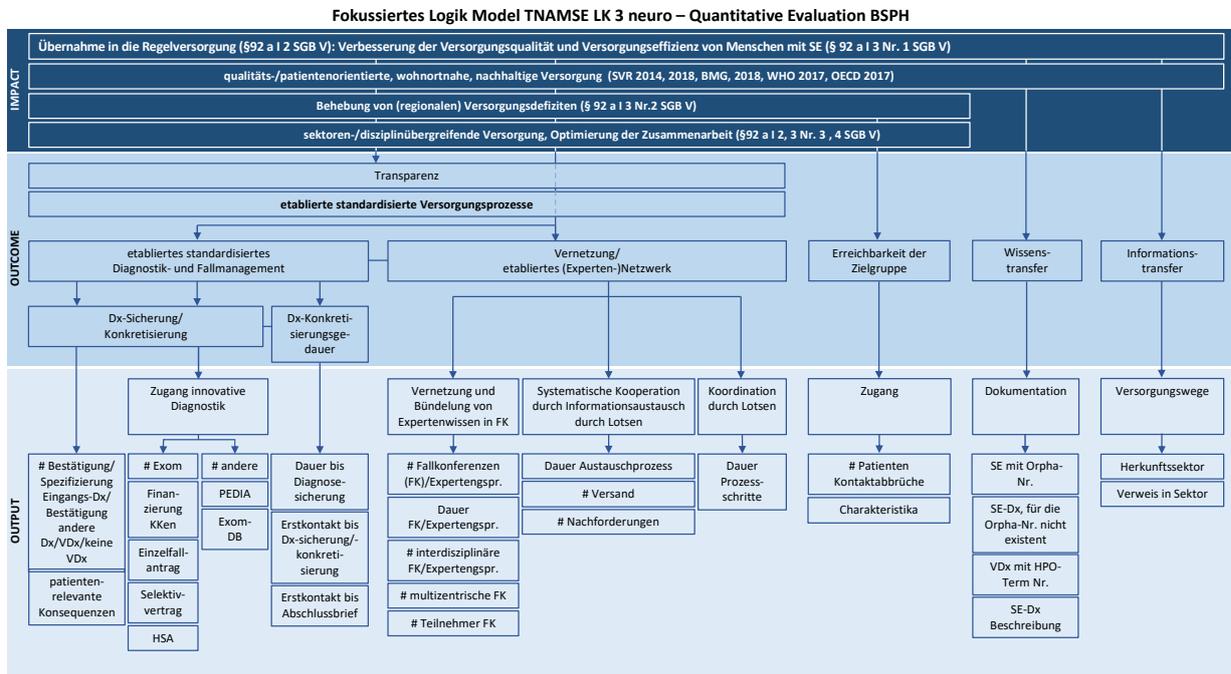


1.1.4. Logik-Modell für Leistungskomplex 4 (Transition)

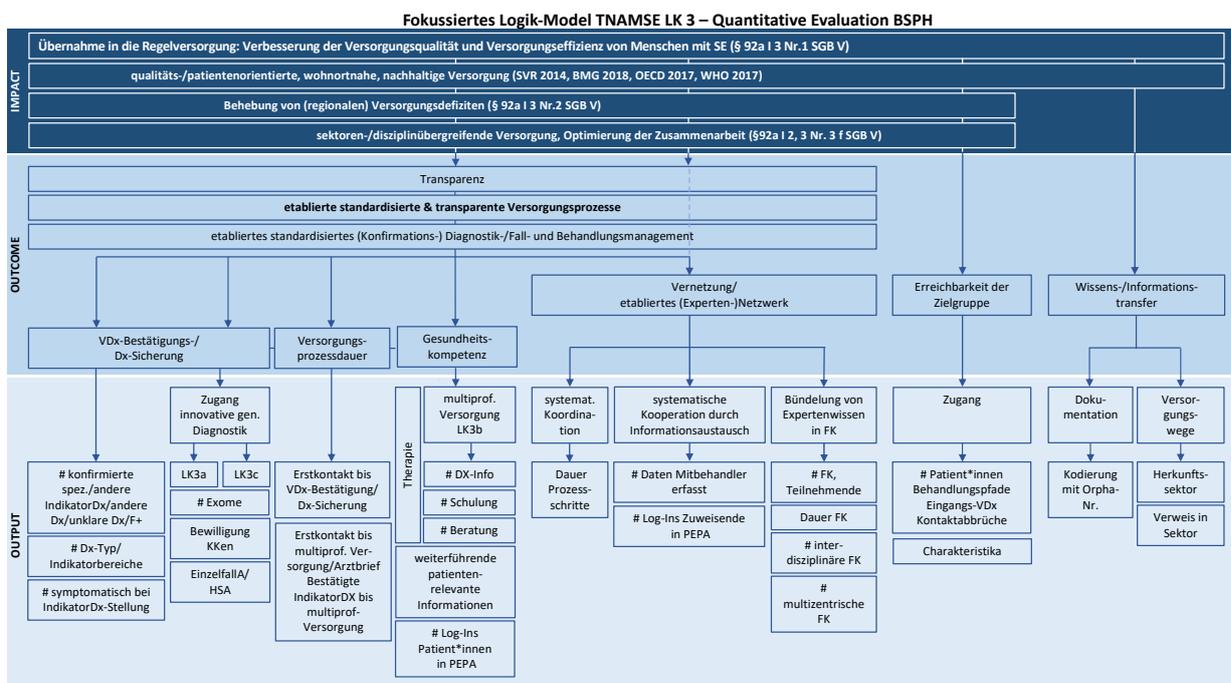


1.2. Fokussierte Logik-Modelle für TNAMSE

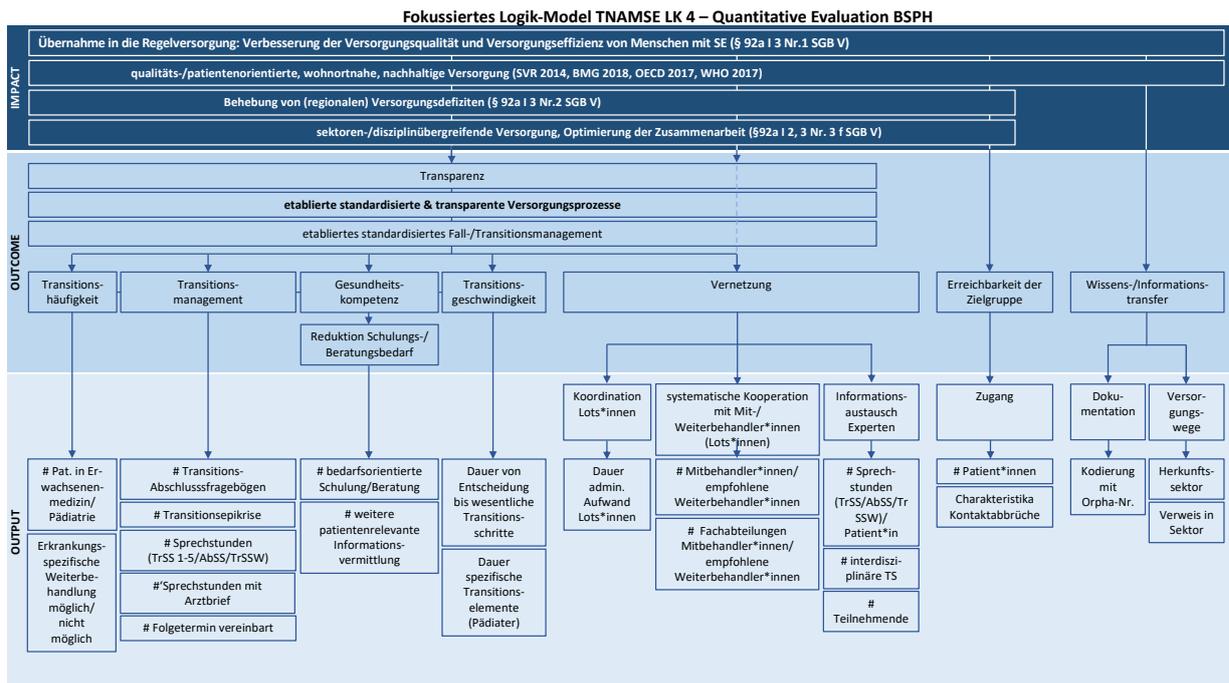
1.2.1. Fokussiertes Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (neuro)



1.2.2. Fokussierte Logik-Modell für Leistungskomplex 3 (Indikatorerkrankungen)



1.2.3. Fokussiertes Logik-Modell für Leistungskomplex 4 (Transition)



1.3. Evaluationspläne

1.3.1. Evaluationsplan Leistungskomplex 1 & 2

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 1 & 2 über den Projektverlauf erreichen?	
1.1. Zugang	Wie viele Projektteilnehmende (TN) hatten Zugang zu TNAMSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl eingeschlossene TNAMSE-TN/abgeschlossene Fälle ▪ Anzahl TN in LK 1/LK 2 ▪ Charakteristika der TN 	Kontaktabbruch Leistungskomplex (FK) Erstkontakt, Geburtsdaten, Geschlecht
1.2. Kontakt-/Fallabbrüche	Wie viele Kontakt-/Fallabbrüche gab es in TNAMSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Kontakt-/Fallabbrüche und Gründe 	Kontaktabbruch Erstkontakt
2. Konkrete Diagnosen (Grad der Sicherung) mit patienten-relevanten Konsequenzen (Dx-Häufigkeit)	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/ Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen konkrete Diagnosen mit patientenrelevanten Konsequenzen erhielten??	
2.1. Diagnosesicherung	Wie viele Patient*innen erhielten gesicherte Diagnosen gestellt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Diagnosesicherungen (Dx-Stellung/VDx/keine VDx) nach LK 	Diagnosestellung (1-3) Leistungskomplex (FK)
2.2. Diagnosestellung in TNAMSE	Wie viele Patient*innen erhielten Diagnosestellungen in TNAMSE in Form von häufigen bzw. seltenen Erkrankungen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl SE-Diagnosen nach LK ▪ genetisch gesicherte SE/klinisch gesicherte SE ▪ Anzahl klinisch gesicherte häufige Erkrankungen nach LK (mit und ohne gesicherte psychosomatische Erkrankung) 	Diagnosestellung = 1, Kategorisierung der Hauptdiagnose, Psychosomatische Erkrankung Leistungskomplex (FK)
2.3. Verdachtsdiagnosen (VDx)	Wie viele Patient*innen erhielten eine Verdachtsdiagnose (VDx)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl VDx nach LK <ul style="list-style-type: none"> • klinische nicht genetische VDx (mit und ohne Verdacht auf psychosomatische Erkrankung)/genetische VDx (Variante im Exom)/genetische VDx (ohne Variante im Exom)/syndromale Einordnung 	Diagnosestellung = 2, Kategorisierung der Verdachtsdiagnose, V.a. psychosomatische Erkrankung Leistungskomplex (FK)
2.4. Diagnosen & Patientencharakteristika	Welche Charakteristika hatten die TN mit gesicherten Diagnosen?	
	2.1. & Patientencharakteristika	siehe 1.1. und 2.1.
2.5. Dx-Stellungen & Patientencharakteristika /VDX	Welche Charakteristika hatten die TN mit Diagnosestellung/VDx in TNAMSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2.2. & Patientencharakteristika ▪ 2.3. & Patientencharakteristika 	siehe 1.1. und 2.2./2.3.

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
2.6. Gestellte Diagnosen & patientenrelevante Konsequenzen	Wie viele der gestellten Diagnosen hatten patientenrelevante Konsequenzen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Diagnosestellungen <ul style="list-style-type: none"> • SE (genetisch gesicherte SE/klinisch gesicherte SE)/klinisch gesicherte häufige Erkrankungen ▪ & patientenrelevante Konsequenzen <ul style="list-style-type: none"> • therapeutische Relevanz/bessere prognostische Einschätzung/Vermeidung weiterer Diagnostik/Bedeutung für genetische Beratung 	Diagnosestellung = 1, Kategorisierung der Hauptdiagnose Therapeutische Relevanz; Bessere prognostische Einschätzung; Vermeidung weiterer Diagnostik; Bedeutung für genetische Beratung
3. Zugang zu innovativer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) & Diagnosen	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem die Patient*innen konkrete Diagnosen durch Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?	
3.1. Zugang Exom	Wie viele Patient*innen erhielten Zugang zur Exom-Sequenzierung?	
3.1.1. Indikation für Exom	Für wie viele Patient*innen wurde eine/keine Indikation für eine Exom-Sequenzierung gestellt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl gestellte/nicht gestellte Indikationen für ein Exom 	Empfehlung Exom (FK)
3.1.2. Durchgeführte Exom-Sequenzierung	Für wie viele Patient*innen mit einer Indikation für ein Exom wurde eine Exom-Sequenzierung (Gesamtzeitraum) durchgeführt/nicht durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl durchgeführte/nicht durchgeführte Exom-Diagnostik bei Indikationsstellung (EFA abgelehnt; kein Exom eingeleitet) 	Empfehlung Exom (FK), Exom (Ja) & Einleitung & Eingang kompletter Exom-Befund, Ablehnung EFA
3.2. Kompatibilität mit anderer Forschung	Inwiefern war TNAMSE dabei kompatibel mit assoziierten Forschungsvorhaben (PEDIA/Exom DB)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl durchgeführte Exom-Sequenzierung <ul style="list-style-type: none"> • ohne EWE PEDIA & Exom DB • mit EWE PEDIA & Exom DB • mit EWE PEDIA • mit EWE Exom-DB 	Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund, EW PEDIA, EW Exom-DB
3.3. Exom & Finanzierungsart	Wie viele Patient*innen mit einer Indikation für ein Exom erhielten eine Exom-Sequenzierung per Einzelfallantrag/Hochschulambulanz (HSA)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Exom-Sequenzierungen & ▪ EFA/HSA (Innovative Diagnostik 1 & Innovative Diagnostik 2) 	Empfehlung Exom (FK), Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund, EFA, HSA
3.4. Exom & Kostenträger	Wie viele Patient*innen mit einer Indikation für ein Exom erhielten von ihren Krankenkassen die Genehmigung für eine Exom-Sequenzierung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Exom-Sequenzierungen & Anzahl Exom erhalten (EFA genehmigt)/EFA abgelehnt ▪ AOK & Barmer vs. nicht beteiligte Krankenkassen 	Empfehlung Exom, Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund, Ablehnung EFA, TNAMSE-ID-KK

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
3.5. Zusammenhang Exom-Sequenzierung & Dx	Bei wie vielen TNAMSE-Patient*innen mit einem Eintritt in LK 1 (Gesamtpopulation) und einer erfolgten Exom-Sequenzierung führte diese zu einer/keiner Diagnose?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Gesamtpopulation ▪ Anzahl Diagnosestellung in TNAMSE/VDx/keine VDx & ▪ Exom-Sequenzierung ▪ Relatives Risiko (RR) 	Diagnosestellung (1-3) Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund
3.5.1. Zusammenhang Indikation für Exom, Exom und Dx	Bei wie vielen Patient*innen mit Indikation für ein Exom und einer erfolgten Exom-Sequenzierung führte dies zu einer/keiner Diagnosestellung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Population mit Indikation für Exom ▪ Anzahl Diagnosestellung (SE + HE)/ keine Diagnosestellung (VDx + keine VDx) & ▪ Exom-Sequenzierung ▪ Relatives Risiko (RR) 	Diagnosestellung (1-3), Kategorisierung Hauptdiagnose, Empfehlung Exom (FK), Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund
3.5.2. Zusammenhang Exom und SE Dx	Bei wie vielen Patient*innen mit einer Diagnosestellung in TNAMSE und einer erfolgten Exom-Sequenzierung führte dies zur Diagnose einer SE/häufigen Erkrankung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Population mit Dx-Stellung ▪ Anzahl SE/Häufige Erkrankung ▪ Exom-Sequenzierung ▪ Relatives Risiko (RR) 	Diagnosestellung (1), Kategorisierung Hauptdiagnose, Exom (Ja) Eingang kompletter Exom-Befund
3.6. Diagnostikart	Welche Art der Diagnostik wurde am häufigsten in FK ausgelöst und durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Basisdiagnostik ▪ Basisdiagnostik & Spezialdiagnostik ▪ Spezialdiagnostik ▪ Spezialdiagnostik <ul style="list-style-type: none"> • Empfohlene Diagnostikart (Exom/Panel/Sonstige Diagnostik/Spezialsprechstunde) • Durchgeführte Diagnostikart (Exom/Panel/Sonstige Diagnostik) 	Empfehlung Basis-/ Spezialdiagnostik (FK), Empfehlung Exom/Panel/Sonstige Diagnostik/interdisz. Sprechstunde (FK), Exom/Panel/Sonstige Diagnostik (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund
4. Diagnosedauer	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem die Patient*innen zeitgerechte Diagnosenstellungen erhielten?	
4.1. Dauer EK bis Diagnose/ Abschlussbrief	Wie lange dauerte es durchschnittlich vom Zeitpunkt des Erstkontakts bis Diagnosesicherung/Abschlussbrief (in Tagen)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Erstkontakt (EK) bis Diagnosesicherung (Dx-Stellung/VDx/Keine VDx) <ul style="list-style-type: none"> • inklusive Basis-/Spezialdiagnostik • ohne Dauer Basis- und Spezialdiagnostik (reiner TNAMSE-Prozess) ▪ Dauer EK bis Abschlussbrief (Dx-Stellung/VDx/keine VDx) 	Datum Erstkontakt, Datum letzte Fallkonferenz (=Dx-Stellung), Datum Anforderung/Rücklauf Basisdiagnostik, Datum Einleitung/ Eingang kompletter Exom-Befund (=Spezialdiagnostik);

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
		Versanddatum Abschlussbrief
4.2. Diagnosestellung & Zeitpunkt im Prozessablauf	Wie viele Fallkonferenzen/Expertengespräche pro Patient*in waren durchschnittlich für eine Diagnosesicherung erforderlich?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Fallkonferenzen/Expertengespräche & <ul style="list-style-type: none"> • DX-Stellung in TNAMSE/VDx/keine VDx • klinisch gesicherte häufige Erkrankungen/SE (klinisch/genetisch gesichert) 	Datum FK/Expertengespräch, Anzahl TN (FK), DX-Stellung (1-3); Kategorisierung Hauptdiagnose
5. Diagnosegeschwindigkeit & Zugang zur innovativen Diagnostik	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem Patient*innen schnelle Diagnosen durch Zugang zur innovativen Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?	
5.1. Dauer EK bis Dx-Stellung Abschlussbrief & Exom-Sequenzierung	Wie lange dauerte es durchschnittlich von Erstkontakt bis Diagnosestellung/Abschlussbrief mit Exom-Sequenzierung (in Tagen)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Erstkontakt (EK) bis Diagnosesicherung <ul style="list-style-type: none"> • inklusive Dauer Basis-/Spezialdiagnostik • ohne Dauer Basis- und Spezialdiagnostik (reiner TNAMSE-Prozess) ▪ Dauer EK bis Abschlussbrief ▪ & Exom-Sequenzierung 	siehe 4.1. & Exom (Ja) Eingang kompletter Exom-Befund
5.2. Diagnosegeschwindigkeit & Diagnosestellung & Diagnostikart	Wie lange dauerte es von Erstkontakt bis zur Diagnosestellung je nach Diagnostikart?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Erstkontakt (EK) bis Diagnosesicherung <ul style="list-style-type: none"> • inklusive Dauer Basis-/Spezialdiagnostik • ohne Dauer Basis- und Spezialdiagnostik (reiner TNAMSE-Prozess) ▪ & Innovative Diagnostik 1/Innovative Diagnostik 2 	siehe 4.1. & Einleitung Innovative Diagnostik 1/2 (ausgefüllt)
5.3. Dauer Exom-Sequenzierung & EFA/HSA	Wie lange dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess durchschnittlich je nach Finanzierungsart?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Exom-Sequenzierung von Einleitung bis Eingang Befund (Innovative Diagnostik 1/ Innovative Diagnostik 2) ▪ & EFA/HSA 	Exom (Ja), Datum Einleitung/Eingang kompletter Exom-befund, EFA, HSA
5.4. Dauer Exom via EFA & KKen	Wie lange dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess via Einzelfallantrag je nach Krankenkasse?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Exom-Sequenzierung von Einleitung bis Eingang Befund (Innovative Diagnostik 1/ Innovative Diagnostik 2) ▪ EFA ▪ AOK & Barmer vs. nichtbeteiligte KKen 	siehe 5.3. & TNAMSE-ID (KK)
6. Standardisierte Versorgungsprozesse & Vernetzung	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung regionaler Versorgungsdefizite durch Vernetzung/Netzwerkbildung beitragen, indem	

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
	<ol style="list-style-type: none"> in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) und Expertengesprächen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand, eine systematische Koordination der Prozessschritte durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen eine systematische Kooperation in Form von Informationsaustausch durch Lots*innen/ärztliche Koordinator*innen mit Zuweiser*innen/Niedergelassenen stattfand? 	
6.1. Bündelung von Expertenwissen	Inwiefern fand eine Bündelung von Expertenwissen in FK/Expertengesprächen statt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl FK/Expertengespräche pro Patient*in/LK Anzahl interdisziplinäre FK/Expertengespräche pro LK Anzahl multizentrische FK pro LK Anzahl Teilnehmende in FK pro LK Dauer FK/Expertengespräch pro Patient*in 	Datum FK, Anzahl TN (FK), Dauer FK, Multizentrische FK, Interdisziplinäre TN
6.2. Systemat. Koordination durch Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen	Inwiefern koordinierten Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen systematisch Prozessschritte?	
	Dauer der Koordination der Prozessschritte <ul style="list-style-type: none"> Von EK bis 1. FK durchschnittliche Beurteilungsdauer Unterlagen EK/weitere Unterlagen durchschnittliche Vorbereitungsdauer FK/Expertengespräch 	Datum Erstkontakt, Datum erste FK, Administrativer Zeitaufwand (Unterlagen EK/Weitere Unterlagen), Vorbereitungs- dauer FK
6.3. Systemat. Kooperation durch Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen	Inwiefern kooperierten Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen systematisch in Form von Informationsaustausch mit Zuweisern/Niedergelassenen?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Versand Unterlagen EK/weitere Unterlagen Anzahl Nachforderungen Unterlagen EK/weitere Unterlagen 	Datum Versand Unterlagen EK/Weitere Unterlagen, Unterlagen nachgefordert (Unterlagen EK/Weitere Unterlagen)
7. Nachhaltige Versorgung & Informationstransfer - Versorgungswege	Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung durch Informationstransfer bei, indem systematisch Informationen zu den Versorgungswegen von Menschen mit SE als spezifischer Zielgruppe erfasst werden und diese an assoziierten Forschungsvorhaben teilnehmen?	
7.1. Herkunftssektor	Aus welchem Versorgungssektor kamen die Patient*innen von TNAMSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Ambulant (Patient*in/HA/Pädiater*in/FA) Anzahl Stationär (Uniklinikum/periphere Klinik) 	Zuweiser Sektor
7.2. Zuweisungen über den Projektverlauf	Wie sah das Zuweisungsverhalten über den Projektverlauf aus?	
	<ul style="list-style-type: none"> Zuweisungen aus dem ambulanten Sektor Zuweisungen aus dem stationären Sektor 	Zuweiser Sektor Datum Erstkontakt
7.3. Verweis in Versorgungsstruktur	In welche Versorgungsstrukturen wurden TNAMSE-Patient*innen verwiesen?	

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Diagnosesicherungen (Dx-Stellung/VDx/keine VDx) ▪ & Verweis in Versorgungsstruktur <ul style="list-style-type: none"> • LK 3/indikatorspezifische Ambulanz/Andere HSA/ Anderes ZSE/andere Ambulanz/Hausärzt*in/ Fachärzt*in ▪ Anzahl Diagnosestellungen (HE/SE (klinisch/genetisch gesichert) ▪ & Verweis in Versorgungsstruktur <ul style="list-style-type: none"> • LK 3/indikatorspezifische Ambulanz/Andere HSA/Anderes ZSE/andere Ambulanz/ Hausärzt*in/ Fachärzt*in 	<p>Diagnosestellung (1-3), Verweis in die Versorgungsstruktur</p> <p>Diagnosestellung (1), Kategorisierung der Hauptdiagnose, Verweis in Versorgungsstruktur</p>
8. Wissenstransfer	Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit SE durch Wissenstransfer bei, indem systematisch und IT-gestützt	
	<ol style="list-style-type: none"> 1. SE mit Orpha-Nr. kodiert, 2. SE-Diagnosen, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, gesondert dokumentiert wurden, 3. Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen mit HPO-Term-Nummern dokumentiert und 4. Diagnosebeschreibungen erfasst wurden? 	
8.1. SE & Kodierung mit Orpha-Nr.	Bei wie vielen Patient*innen mit einer gestellten SE-Diagnose wurde mit Orpha-Nr. dokumentiert?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl der mit Orpha-Nr. dokumentierten/nicht dokumentierten Diagnosen 	Kategorisierung Hauptdiagnose (2, 3), Orpha-Nr.
8.2. SE (keine Orpha-Nr. existent) & Dokumentation	Bei wie vielen Patient*innen mit einer gestellten SE-Diagnose, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, wurde diese dokumentiert?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl „Dummy Orpha-Nr.“ 	Kategorien Hauptdiagnose (2, 3), Dummy Orpha
8.3. VDx & keine VDx mit HPO-Term	Bei wie vielen Patient*innen mit einer bzw. keiner Verdachtsdiagnose wurde mit HPO-Term-Nummer dokumentiert?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl VDx (syndromale Einordnung)/keine VDx ▪ HPO-Term-Nr. 	Diagnosestellung (2, 3), Kategorisierung Verdachtsdiagnose, HPO-Term 1-5
8.4. Dokumentation Dx-Beschreibung	Inwiefern wurden Diagnosebeschreibungen dokumentiert?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Einträge Diagnosebeschreibung/Kommentarfeld 	Dx-Beschreibung, Kommentar

1.3.2. Evaluationsplan Leistungskomplex 3 (neurologische Bewegungsstörungen)

Evaluationsfokus LK 3 neuro	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe „LK 3 neurologische Bewegungsstörungen“ über den Projektverlauf erreichen?	
1.1. Zugang	Wie viele Projektteilnehmende hatten Zugang zu TNAMSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl eingeschlossene TNAMSE -TN/abgeschlossene Fälle ▪ Anzahl Eintritt über LK 1/Eintritt direkt LK 3 neuro ▪ Charakteristika der TN 	Kontaktabbruch Leistungscomplex (FK) Erstkontakt, Geburtsdaten, Geschlecht
1.2. Kontakt-/Fallabbrüche	Wie viele Kontakt-/Fallabbrüche gab es in TNAMSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Kontaktabbrüche und Gründe 	Kontaktabbruch
2. Konkretisierung der Verdachts-Diagnose mit patientenrelevanten Konsequenzen	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/ Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen eine Konkretisierung ihrer Eingangs-Diagnosen mit patientenrelevanten Konsequenzen erhielten? (Diagnosekonkretisierungshäufigkeit)	
2.1. Diagnosesicherung	Wie viele Patient*innen erhielten eine Diagnosesicherung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Diagnosesicherungen (Bestätigung EingangsDx/Spezifizierung EingangsDx/Bestätigung andere Dx/VDx/keine VDx) 	Diagnosestellung (2-6)
2.2. Konkretisierte Eingangsdiagnosen	Wie viele Patient*innen erhielten eine Konkretisierung der Eingangsdiagnose in Form einer häufigen bzw. seltenen Erkrankung durch Bestätigung/Spezifizierung der Eingangs-Dx bzw. Bestätigung einer anderen Dx?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl konkretisierte Eingangsdiagnose (Bestätigung Eingangs-Dx/Spezifizierung Eingangs-Dx/Bestätigung andere Dx) und <ul style="list-style-type: none"> • SE– klinisch/genetisch ges. und klinisch gesicherte häufige Erkrankung (mit und ohne psychosomatische Erkrankungen) 	Diagnosestellung = 4-6, Kategorisierung der Hauptdiagnose, Psychosomatische Erkrankung
2.3. Verdachtsdiagnosen	Wie viele Patient*innen erhielten eine Verdachtsdiagnose (VDx)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Verdachtsdiagnosen <ul style="list-style-type: none"> • klinische, nicht genetische VDx (Verdacht auf psychosomatische Erkrankung)/genetische VDx (Variante im Exom)/genetische VDx (ohne Variante im Exom)/syndromale Einordnung 	Diagnosestellung = 2, Kategorisierung der Verdachtsdiagnose, V.a. psychosomatische Erkrankung
2.4. Diagnosen & Patientencharakteristika	Welche Charakteristika hatten die TN mit gesicherten Diagnosen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2.1. & Patientencharakteristika 	siehe 1.11 und 2.1.
2.5. Konkretisierte Eingangs-Dx/VDX & Patientencharakteristika	Welche Charakteristika hatten die TN mit Konkretisierung der Eingangs-Dx/VDx?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 2.2. & Patientencharakteristika ▪ 2.3. & Patientencharakteristika 	Siehe 1.1. und 2.2./2.3.
2.6. Gestellte Dx & patientenrelevante Konsequenzen	Wie viele der gestellten Diagnosen hatten patientenrelevante Konsequenzen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Diagnosestellungen <ul style="list-style-type: none"> • SE (genetisch gesicherte SE/klinisch gesicherte SE)/klinisch gesicherte häufige Erkrankungen ▪ & patientenrelevante Konsequenzen 	Diagnosestellung = 1, Kategorisierung der Hauptdiagnose

Evaluationsfokus LK 3 neuro	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
	therapeutische Relevanz/bessere prognostische Einschätzung/Vermeidung weiterer Diagnostik/Bedeutung für genetische Beratung	Therapeutische Relevanz; Bessere prognostische Einschätzung; Vermeidung weiterer Diagnostik; Bedeutung für genetische Beratung
3. Zugang zu innovativer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) & Diagnosen	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem die Patient*innen Diagnosen durch Zugang zu innovativer Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) konkretisiert erhielten?	
3.1. Zugang Exom	Wie viele Patient*innen erhielten Zugang zur Exom-Sequenzierung?	
3.1.1. Indikation für Exom	Für wie viele Patient*innen wurde eine/keine Indikation für eine Exom-Sequenzierung gestellt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl gestellte/nicht gestellte Indikationen für ein Exom 	Empfehlung Exom (FK)
3.1.2. Indikation für Exom & Zugang Exom-Sequenzierung	Für wie viele Patient*innen mit einer Indikation für ein Exom wurde eine Exom-Sequenzierung (Gesamtzeitraum) durchgeführt/nicht durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl durchgeführte/nicht durchgeführte Exom-Diagnostik (Gesamtzeitraum) bei Indikationsstellung (EFA abgelehnt; kein Exom eingeleitet) 	Empfehlung Exom (FK), Exom (Ja) & Einleitung & Eingang kompletter Exom-Befund, Ablehnung EFA
3.2. Kompatibilität mit anderer Forschung	Inwiefern war TNAMSE dabei kompatibel mit assoziierten Forschungsvorhaben (PEDIA/Exom DB)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl durchgeführte Exom-Sequenzierung <ul style="list-style-type: none"> • ohne EWE PEDIA & Exom DB • mit EWE PEDIA & Exom DB • mit EWE PEDIA • mit EWE Exom-DB 	Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund, EW PEDIA, EW Exom-DB
3.3. Finanzierungsmöglichkeiten Einzelfallantrag/HSA	Wie viele Patient*innen mit einer Indikation für ein Exom erhielten eine Exom-Sequenzierung per Einzelfallantrag/Hochschulambulanz (HSA)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Exom-Sequenzierungen & EFA/HSA (Innovative Diagnostik 1 & Innovative Diagnostik 2) 	Empfehlung Exom (FK), Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund, EFA, HSA
3.4. Finanzierung Krankenkassen	Wie viele Patient*innen mit einer Indikation für ein Exom erhielten von ihren Krankenkassen die Genehmigung für eine Exom-Sequenzierung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Exom-Sequenzierungen & Anzahl Exom erhalten (EFA genehmigt)/EFA abgelehnt ▪ AOK & Barmer vs. nicht beteiligte Krankenkassen 	Empfehlung Exom, Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund, Ablehnung EFA, TNAMSE-ID (KK)
3.5. Zusammenhang Exom-Sequenzierung & Diagnosen	Bei wie vielen TNAMSE-Patient*innen in LK 3 neuro (Gesamtpopulation) und einer erfolgten Exom-Sequenzierung führte diese zu einer/keiner Diagnosekonkretisierung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Gesamtpopulation 	Diagnosestellung (2-6);

Evaluationsfokus LK 3 neuro	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Konkretisierung der Eingangsdiagnose/VDx/keine VDx & ▪ Exom-Sequenzierung ▪ Relatives Risiko (RR) 	Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund
3.5.1. Zusammenhang Indikation für Exom, Exom und Dx	Bei wie vielen Patient*innen mit Indikation für ein Exom und einer erfolgten Exom-Sequenzierung führte dies zu einer/keiner Konkretisierung der Eingangsdiagnose?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Population mit Indikation für Exom ▪ Anzahl Konkretisierung der Eingangs-Dx (Spezifizierung EingangsDx/Bestätigung EingangsDx/Bestätigung andere Dx)/ keine Diagnosekonkretisierung der EingangsDx (VDx + keine VDx) & ▪ Exom-Sequenzierung ▪ Relatives Risiko (RR) 	Diagnosestellung (2-6); Empfehlung Exom (FK), Exom (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund
3.5.2. Zusammenhang Exom und SE Dx	Bei wie vielen Patient*innen mit einer Konkretisierung der Eingangsdiagnose und einer erfolgten Exom-Sequenzierung führte dies zur Diagnose einer SE/häufigen Erkrankung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Population mit Konkretisierung der EingangsDx (Spezifizierung EingangsDx/Bestätigung EingangsDx/Bestätigung andere Dx) ▪ Anzahl SE/Häufige Erkrankung ▪ Exom-Sequenzierung ▪ Relatives Risiko (RR) 	Diagnosestellung (4-6), Kategorisierung Hauptdiagnose, Exom (Ja) Eingang kompletter Exom-Befund
3.3. Diagnostikart	Welche Art der Diagnostik wurde am häufigsten in FK ausgelöst und durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Basisdiagnostik ▪ Basisdiagnostik & Spezialdiagnostik ▪ Spezialdiagnostik ▪ Spezialdiagnostik <ul style="list-style-type: none"> • Empfohlene Diagnostikart (Exom/Panel/Sonstige Diagnostik/Spezialsprechstunde) • Durchgeführte Diagnostikart (Exom/Panel/Sonstige Diagnostik) 	Empfehlung Basis-/ Spezialdiagnostik (FK), Empfehlung Exom/Panel/Sonstige Diagnostik/interdisz. Sprechstunde (FK), Exom/Panel/Sonstige Diagnostik (Ja) & Eingang kompletter Exom-Befund
4. Diagnosekonkretisierungsdauer	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen zeitgerechte Diagnosekonkretisierungen erhielten?	
4.1. Dauer EK bis Diagnose/ Abschlussbrief	Wie lange dauerte es durchschnittlich vom Zeitpunkt des Erstkontakts bis Diagnosesicherung/-konkretisierung/Abschlussbrief (in Tagen)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer (in Tagen) Erstkontakt (EK) bis Diagnosesicherung/-konkretisierung (Bestätigung EingangsDx/Spezifizierung EingangsDx/Bestätigung andere Dx/VDx/Keine VDx) <ul style="list-style-type: none"> • inklusive Basis-/Spezialdiagnostik • ohne Dauer Basis- und Spezialdiagnostik (reiner TNAMSE-Prozess) ▪ Dauer EK bis Abschlussbrief (Bestätigung EingangsDx/Spezifizierung EingangsDx/Bestätigung andere Dx/VDx/keine V Dx) 	Datum Erstkontakt, Datum letzte Fallkonferenz (=Dx-Stellung), Datum Anforderung/Rücklauf Basisdiagnostik, Datum Einleitung/Eingang kompletter Exom-Befund (=Spezialdiagnostik); Versanddatum Abschlussbrief
4.2. Diagnosesstellung &	Wie viele Fallkonferenzen/Expertengespräche pro Patient*in waren durchschnittlich für eine Diagnosesicherung erforderlich?	

Evaluationsfokus LK 3 neuro	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
Zeitpunkt im Prozessablauf	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Fallkonferenzen/Expertengespräche & <ul style="list-style-type: none"> • Konkretisierung der EingangsDx/VDx/keine VDx • klinisch gesicherte häufige Erkrankungen/SE (klinisch/genetisch gesichert) 	Datum FK/Expertengespräch, Anzahl TN (FK), Diagnosestellung (2-6); Kategorisierung Hauptdiagnose
5. Dx-Konkretisierungsdauer & Zugang zur innovativen Diagnostik	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostikmanagement beitragen, indem Patienten schnelle Diagnosen-Konkretisierungen durch Zugang zur innovativen Diagnostik (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?	
5.1. Dauer EK bis Dx-Konkretisierung/ Abschlussbrief & Exom-Sequenzierung	Wie lange dauerte es von Erstkontakt bis Diagnosekonkretisierung/Abschlussbrief mit Exom-Sequenzierung im Durchschnitt je nach Diagnostikart?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Erstkontakt (EK) bis Diagnosesicherung <ul style="list-style-type: none"> • inklusive Dauer Basis-/Spezialdiagnostik • ohne Dauer Basis- und Spezialdiagnostik (reiner TNAMSE-Prozess) ▪ Dauer EK bis Abschlussbrief & Exom-Sequenzierung ▪ & Innovative Diagnostik 1/Innovative Diagnostik 2 	siehe 4.1. & Exom (Ja) Eingang kompletter Exom-Befund (Innovative Diagnostik 1 & 2)
5.2. Dauer Exom-Sequenzierung & Finanzierungsart	Wie lange dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess durchschnittlich je nach Finanzierungsart?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Exom-Sequenzierung von Einleitung bis Eingang Befund (Innovative Diagnostik 1/Innovative Diagnostik 2) & EFA/HSA 	Exom (Ja), Datum Einleitung/Eingang kompletter Exom-befund, EFA, HSA
5.3. Dauer Exom via EFA & Krankenkassen	Wie lange dauerte der Exom-Sequenzierungsprozess via Einzelfallantrag je nach Krankenkasse?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Exom-Sequenzierung von Einleitung bis Eingang Befund (Innovative Diagnostik 1/Innovative Diagnostik 2) ▪ EFA - AOK & Barmer vs. nichtbeteiligte KVen 	siehe 5.3. & TNAMSE-ID (KK)
6. Standardisierte Versorgungsprozesse & Vernetzung	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung regionaler Versorgungsdefizite durch Vernetzung/Netzwerkbildung beitragen, indem <ol style="list-style-type: none"> 4. in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) und Expertengesprächen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand, 5. eine systematische Koordination der Prozessschritte durch Lotsen/ärztliche Koordinatoren 6. eine systematische Kooperation in Form von Informationsaustausch durch Lotsen/ärztliche Koordinatoren mit Zuweisern/Niedergelassenen stattfand? 	
6.1. Bündelung von Expertenwissen	Inwiefern fand eine Bündelung von Expertenwissen in FK/Expertengesprächen statt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl FK/Expertengespräche pro Patient*in/LK ▪ Anzahl interdisziplinäre FK/Expertengespräche pro LK ▪ Anzahl multizentrische FK pro LK ▪ Anzahl Teilnehmende in FK pro LK ▪ Dauer FK/Expertengespräch pro Patient*in 	Datum FK, Anzahl TN (FK), Dauer FK, Multizentrische FK, Interdisziplinäre TN
6.2. Systematische Koordination durch	Inwiefern koordinierten Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen systematisch Prozessschritte?	

Evaluationsfokus LK 3 neuro	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen	Dauer der Koordination der Prozessschritte <ul style="list-style-type: none"> Von EK bis 1. FK durchschnittliche Beurteilungsdauer Unterlagen EK/weitere Unterlagen durchschnittliche Vorbereitungsdauer FK/Expertengespräch 	Datum Erstkontakt, Datum erste FK, Administrativer Zeitaufwand (Unterlagen EK/Weitere Unterlagen), Vorbereitungs- dauer FK
6.3. Systemat. Kooperation durch Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen	Inwiefern kooperierten Lots*innen/ärztl. Koordinator*innen systematisch in Form von Informationsaustausch mit Zuweisern/Niedergelassenen?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Versand Unterlagen EK/weitere Unterlagen Anzahl Nachforderungen Unterlagen EK/weitere Unterlagen 	Datum Versand Unterlagen EK/Weitere Unterlagen, Unterlagen nachgefordert (Unterlagen EK/Weitere Unterlagen)
7. Nachhaltige Versorgung & Informationstransfer - Versorgungswege	Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung durch Informationstransfer bei, indem systematisch Informationen zu den Versorgungswegen von Menschen mit SE als spezifischer Zielgruppe erfasst werden?	
7.1. Herkunftssektor	Aus welchem Versorgungssektor kamen die Patient*innen von TNAMSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Ambulant (Patient*in/HA/Pädiater*in/FA) Anzahl Stationär (Uniklinikum/periphere Klinik) 	Zuweiser Sektor
7.2. Zuweisungen über den Projektverlauf	Wie sah das Zuweisungsverhalten über den Projektverlauf aus?	
	<ul style="list-style-type: none"> Zuweisungen aus dem ambulanten Sektor Zuweisungen aus dem stationären Sektor 	Zuweiser Sektor Datum Erstkontakt
7.3. Verweis in Versorgungsstruktur	In welche Versorgungsstrukturen wurden TNAMSE-Patient*innen verwiesen?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Diagnosesicherungen (Bestätigung EingangsDx/Spezifizierung EingangsDx/Bestätigung andere Dx/VDx/keine VDx) & Verweis in Versorgungsstruktur <ul style="list-style-type: none"> indikatorspezifische Ambulanz/Andere HSA/ Anderes ZSE/andere Ambulanz/HA/FA Anzahl Konkretisierung der Eingangsdiagnose (HE/SE (klinisch/genetisch gesichert)) & Verweis in Versorgungsstruktur <ul style="list-style-type: none"> indikatorspezifische Ambulanz/Andere HSA/Anderes ZSE/andere Ambulanz/HA/FA 	Diagnosestellung (2-6), Verweis in die Versorgungsstruktur Diagnosestellung (4-6), Kategorisierung der Hauptdiagnose, Verweis in Versorgungsstruktur
8. Wissenstransfer	Inwiefern trägt TNAMSE zu einer nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung von Menschen mit SE durch Wissenstransfer bei, indem systematisch und IT-gestützt	
	5. SE mit Orpha-Nr. kodiert,	

Evaluationsfokus LK 3 neuro	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen Access-Datenbank*
	6. SE, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, gesondert dokumentiert wurden, 7. Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen mit HPO-Term-Nummern dokumentiert wurden und 8. Diagnosebeschreibungen erfasst wurden?	
8.1. SE & Kodierung mit Orpha-Nr.	Bei wie vielen Patienten mit einer konkretisierten SE-Diagnose wurde mit Orpha-Nr. dokumentiert? <ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl der mit Orpha-Nr. dokumentierten/nicht dokumentierten Diagnosen 	Kategorisierung Hauptdiagnose (2, 3), Orpha-Nr.
8.2. SE (keine Orpha-Nr. existent) & Dokumentation	Bei wie vielen Patienten mit einer konkretisierten SE-Diagnose, für die noch keine Orpha-Nr. existiert, wurde diese dokumentiert <ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl „Dummy Orpha-Nr.“ 	Kategorien Hauptdiagnose (2, 3), Dummy Orpha
8.3. VDX & keine VDX Dokumentation mit HPO-Nr.	Bei wie vielen Patienten mit einer bzw. keiner Verdachtsdiagnose wurde mit HPO-Term-Nummer dokumentiert? <ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl VDX (syndromale Einordnung)/keine VDX & HPO-Term 	Diagnosestellung (2, 3), Kategorisierung Verdachtsdiagnose, HPO-Term 1-5
8.4. Dokumentation von Dx-Beschreibung	Inwiefern wurden Diagnosebeschreibungen dokumentiert? <ul style="list-style-type: none"> ▪ Einträge Diagnosebeschreibung/Kommentarfeld 	Diagnosebeschreibung , Kommentar

1.3.3. Evaluationsplan Leistungskomplex 3 (Indikatorerkrankungen)

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 3 über den Projektverlauf erreichen?	
1.1. Zugang	Wie viele Patient*innen hatten Zugang zu TNAMSE in LK 3?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen/Behandlungspfade LK 3: LK 3a/LK 3a-b/LK 3a-c/LK 3a-b-c ▪ Anzahl Patient*innen mit Indikatorerkrankung bei Eintritt ▪ Behandlungspfade in LK 3 und Patientencharakteristika (Alter, Geschlecht) 	18 (Datum) 25, 26 Indikatorerkrankungen 3, 5, 6
1.2. Kontaktabbrüche	Wie viele LK 3-Patient*innen brachen den Kontakt ab bzw. konnten nicht abgeschlossen werden?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen mit Fallabschluss/Kontaktabbruch 	43, 44
2. Konfirmierte VDX	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/ Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Verdachtsdiagnose eine Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose bzw. eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?	
2.1. Bestätigte/nicht bestätigte VDX	Wie viele Patient*innen erhielten eine/keine Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl bestätigte Indikatorerkrankungen (spezifische/andere Indikatorerkrankungen) ▪ Anzahl bestätigte andere Diagnosen ▪ Anzahl keine bestätigte VDX (falsch positiv/Diagnose ungeklärt) 	26 27 18 = Nein, 23 = Nein, 24 = Nein
2.1.1. Kategorien der VDX-Konfirmation/-Sicherung	Wie viele Patient*innen mit Eintritt in LK 3a erhielten eine/keine Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl bestätigte spezifische Indikatorerkrankung/andere Indikatorerkrankung ▪ Anzahl konfirmierte andere Diagnose ▪ Anzahl falsch positiv/Diagnose ungeklärt 	26 27 18 = Nein, 23 = Nein, 24 = Nein
2.1.2. Kategorien der VDX-Konfirmation/-Sicherung & Behandlungspfade	Welche Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmation erfolgten in welchen Behandlungspfaden?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl bestätigte spezifische Indikatorerkrankung & LK 3a/LK 3a-c/gesamt ▪ Anzahl bestätigte andere Indikatorerkrankung & LK 3a/LK 3a-c/gesamt ▪ Anzahl konfirmierte andere Diagnose & LK 3a/LK 3a-c/gesamt ▪ Anzahl falsch positiv & LK 3a ▪ Anzahl Diagnose ungeklärt & LK 3a/LK 3a-c/gesamt 	siehe 1.1 und 2.1.
2.1.3. Konfirmierte VDX & Indikatorerkrankungen	Welche konfirmierten Indikatorerkrankungen hatten welchen Indikatorerkrankungsverdacht bei Eintritt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Konfirmierte Indikatorerkrankungen (spezifisch/andere) ▪ & Indikatorerkrankungsgruppen (bei Eintritt) ▪ & LK 3a/3a – c/gesamt 	26, Indikatorerkrankungen 18

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
2.1.4. Symptomatisch bei Dx-Stellung	Wie viele LK 3a-Patient*innen waren symptomatisch/nicht symptomatisch bei Diagnosestellung einer bestätigten Indikatoridiagnose?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl symptomatisch/nicht symptomatisch bei Diagnosestellung Indikatoridiagnose 	26, 28
2.2. Bestätigte/nicht bestätigte VDX & Patientencharakteristika	Durch welche Charakteristika zeichneten sich die Patient*innen mit konfirmerter/gesicherter (Verdachts-) Diagnose aus?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl bestätigte spezifische Indikatoridiagnose/bestätigte andere Indikatoridiagnose/konfirmierte andere Diagnose/falsch positiv/Diagnose ungeklärt & Alter/Geschlecht 	siehe 2.1 3, 5, 6
3. Konfirmation der VDX & Zugang zu innovativer Diagnostik	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen durch Zugang zu innovativer genetischer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) eine Bestätigung ihrer VDX bzw. eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?	
3.1. Zugang zur innovativen gen. Diagnostik (Exom)	Wie viele Patient*innen in LK 3 hatten Zugang zur Exom-Sequenzierung („genetische Spezialdiagnostik“)?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Verweis aus LK3a nach LK 3c Anzahl eine/keine Indikation für Exom-Sequenzierung in FK innovative genetische Diagnostik (LK 3c) Anzahl durchgeführte/nicht durchgeführte innovative genetische Diagnostik (Exom) & Anzahl Indikationsstellung 	18 (Ja/Nein) 19, 20
3.2. Finanzierungsart Exom	Wie viele Exom-Sequenzierungen erfolgten via EFA/HSA? (EFA = Datum Antrag + Datum Genehmigung + Datum Abschluss ausgefüllt); HSA (nur Abschlussdatum ausgefüllt, Antrag und Genehmigung leer)	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl EFA/HSA 	19, 20
3.3. Finanzierung (Exom) & KKen	Wie viele Patient*innen erhielten durch ihre KKen Zugang zur Exom-Sequenzierung?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Abschluss innovative gen. Diagnostik (Exom) <ul style="list-style-type: none"> AOK & Barmer/nicht beteiligte KKen 	20 (ausgefüllt) 4
3.4. Zugang Exom & Kategorien der VDX Konfirmation	Bei wie vielen Patient*innen, deren Exom-Sequenzierung („innovativen genetischen Diagnostik“) führte dies zu einer/keiner VDX-Bestätigung?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl bestätigte spezifische Indikatoridiagnose/bestätigte andere Indikatoridiagnose/konfirmierte andere Diagnose/falsch positiv/Diagnose ungeklärt & Exomsequenzierung Relatives Risiko (RR) 	siehe 2.1 20 (ausgefüllt)
3.5. Weiterer Klärungsversuch nach Exom (unklares Ergebnis)	Für wie viele Patient*innen, deren Exom-Sequenzierung zu keinem eindeutigen Ergebnis führte, wurde ein weiterer Klärungsversuch unternommen/nicht unternommen?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl unternommene/nicht unternommene weitere Klärungsversuche 	24, 20 (Ergänzungsblatt)
3.5.1. Weitere FK innovative genet.	Für wie viele Patient*innen, deren Exom-Sequenzierung zu keinem eindeutigen Ergebnis führte, wurde eine weitere FK innovative genetische Diagnostik durchgeführt/nicht durchgeführt?	

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
Diagnostik zur weiteren Klärung	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl weitere FK innovative genetische Diagnostik 	24 (Datum)
3.5.2. Indikation für weiteres Exom	Für wie viele Patient*innen mit einem weiteren Klärungsversuch wurde in der weiteren FK innovative genetische Diagnostik die Indikation für eine/keine weitere genetische Spezialdiagnostik (z.B. der Eltern) gestellt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl eine/keine Indikation für weiteres Exom (z.B. der Eltern) 	24 (weitere Gendiagnostik Ja/Nein)
3.5.3. Durchgeführte weitere Exom-Sequenzierung & bestätigte VDX	Für wie viele Patient*innen mit einer Indikation für ein weiteres Exom (z.B. der Eltern) wurde diese durchgeführt/nicht durchgeführt und führte zu einer/keiner Bestätigung der VDX?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl durchgeführte/nicht durchgeführte innovative genet. Diagnostik (Exom) & Anzahl bestätigte spezifische Indikatoridiagnose/bestätigte andere Indikatoridiagnose/konfirmierte andere Diagnose/Diagnose ungeklärt 	20 (Ergänzungsblatt) siehe 2.1
3.6. Konfirmierte VDX & durchgeführte Diagnostikart	Mit welcher Diagnostikart wurden welche VDX bei den Patient*innen konfirmiert/nicht konfirmiert?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Konfirmationsdiagnostik (LK 3a) Anzahl Konfirmationsdiagnostik & gen. Spezialdiagnostik (LK 3a & LK 3c) 	14, 15 20
4. Konfirmierte (Indikator-)VDx & Therapieentscheidung/multiprof. Versorgung	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/ Behandlungsmanagement beitragen, indem (1) Patient*innen mit einer konfirmierten Indikator-Dx Therapieentscheidungen u. (2) im Anschluss eine multiprofessionelle Versorgung erhielten?	
4.1. Therapieentscheidung & konfirmierte Indikator -Dx	Wie viele Patient*innen mit bestätigter (spezifischer/anderer) Indikatoridiagnose erhielten eine Therapieentscheidung zur Behandlung/keine Behandlung?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl konfirmierte Indikatoridiagnosen (gesamt/spezifische/andere) & Therapieentscheidung (Behandlung/keine Behandlung) 	26 29
4.2. Multiprof. Versorgung & konfirmierte Indikator-Dx	Wie viele Patient*innen mit bestätigter (spezifischer/anderer) Indikatoridiagnose erhielten im Anschluss eine multiprofessionelle Versorgung?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl konfirmierte Indikatoridiagnosen (gesamt/spezifische/andere) & multiprofessionelle Versorgung: Ja (=Datum)/ nicht erforderlich, Wissen bei Patient*innen vorhanden 	26 32.1 - 32.8
5. Konfirmierte Indikatoridiagnosen & multiprof. Versorgung & weitere patientenrelevante Informationen (Gesundheitskompetenz)	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit einer bestätigten bzw. spezifizierten Diagnose aufgrund eines standardisierten Fall- und Behandlungsmanagements (1) multiprofessionelle Versorgung in Form von Schulungs- und Beratungsangeboten und (2) systematisch weitere Patient*innenrelevante Informationen erhielten?	

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
5.1. Art der multiprof. Versorgung	Welche Art der multiprofessionellen Versorgung (Dx-Info/Schulungs-/Beratungsangebote) erhielten die Patient*innen in TNAMSE?	
5.1.1. Dx-Info	Bei wie vielen Patient*innen wurde eine Dx-Information durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Dx-Information 	31.1
5.1.2. Schulung	Wie viele LK 3a-Patient*innen erhielten Schulungsangebote?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl/Art der durchgeführten Schulungsangebote <ul style="list-style-type: none"> • Diät und Ernährung/Medikamente/Verhaltensmaßnahmen/Monitoring 	32.2 – 32.5
5.1.3. Beratung	Wie viele Patient*innen erhielten Beratungsangebote?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl/Art der durchgeführten Beratungsangebote <ul style="list-style-type: none"> • Psychologische/Sozialrechtl./Humangenetische Beratung 	32.6 – 32.8
5.2. Weitere patientenrelevante Informationen	Welche weiteren patientenrelevanten Informationen erhielten Patient*innen in systematischer Form in TNAMSE?	
5.2.1. Behandlungs-/Notfallausweis	Wie viele Patient*innen erhielten einen/keinen Behandlungs-/ Notfallausweis?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl der ausgehändigten/nicht zutreffend, nicht erforderlichen Behandlungs-/Notfallausweise 	33
5.2.2. Begleitforschung	Wie viele Patient*innen erhielten Informationen zur Begleitforschung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl der ausgehändigten/nicht zutreffend, nicht erforderlichen Informationen zur Begleitforschung 	34
5.2.3. Patientenregister	Wie viele Patient*innen erhielten Informationen zu Patientenregistern?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl der ausgehändigten/nicht zutreffend, nicht erforderlichen Informationen zu Patientenregistern 	35
5.2.4. Selbsthilfegruppen	Wie viele Patient*innen erhielten Informationen zu Selbsthilfegruppen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl der ausgehändigten/nicht zutreffend, nicht erforderlichen Informationen zu Dx-spez. Selbsthilfegruppen/Achse 	36, 37
6. Versorgungsdauer	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostik-/Fall-/Behandlungsmanagement beitragen, indem eine zeitgerechte Versorgung von Patient*innen durch (1) schnelle Verdachtsdiagnosebestätigungen mit sich anschließender (2) Therapieentscheidung und multiprofessionellen Versorgung erfolgte?	
6.1. Prozessdauer Konfirmation/Sicherung der VDx	Wie lange dauerte es vom Zeitpunkt des Erstkontakts bis zur konfirmierten/nicht konfirmierten Verdachtsdiagnose?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer Datum EK bis ▪ Anzahl bestätigte spezifische Indikatoridiagnose/bestätigte andere Indikatoridiagnose/konfirmierte andere Diagnose/Diagnose unklar/falsch positiv 	3 Siehe 2.1.
6.2. Versorgungsprozessdauer bei konfirmierten Indikator-Dx	Wie lange dauerte der Versorgungsprozess bei bestätigten Indikatoridiagnosen?	
6.2.1. Dauer von (Indikator-) Dx-Konfirmation bis Beginn Behandlung/	Wie lange dauerte es vom Zeitpunkt der Bestätigung einer Indikator-Dx bis Beginn der Behandlung bzw. multiprofessionellen Versorgung?	

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
multi-prof. Versorgung	<ul style="list-style-type: none"> Dauer Datum Bestätigung Indikator-Dx (spezifische/andere Indikator-Dx) bis Beginn Behandlung/multiprofessionelle Versorgung 	26 (Datum), 32.1 - 32.8 (frühestes Datum)
6.2.2. Dauer EK bis Beginn Behandlung/ multiprof. Versorgung/ Arztbrief	Wie lange dauerte es bei bestätigten Indikatordiagnosen vom Zeitpunkt des Erstkontakts bis zum Beginn der multiprofessionellen Versorgung/Erstellung Arztbrief?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer EK bis Beginn der multiprofessionellen Versorgung /Erstellung Arztbrief Konfirmierte Indikator-Dx (spezifische/andere Indikator-Dx) 	3, 32.1 - 32.8 (frühestes Datum) 26
6.2.3. Zeitpunkt im Prozess & konfirmierte VDX	Zu welchem Zeitpunkt im Prozessablauf (Anzahl benötigter Fallkonferenzen) konnten die meisten VDX bestätigt/nicht bestätigt werden?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Fallkonferenzen bis bestätigte spezifische Indikatordiagnose/bestätigte andere Indikatordiagnose/konfirmierte andere Diagnose/falsch positiv 	13, 16, 18, 21, 24 (inkl. Erg.-blatt) siehe 2.1.
6.3. Dauer Prozess innovative gen. Diagnostik	Wie lange dauerte der Prozess der innovativen genetischen Diagnostik?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer von FK innovative gen. Diagnostik bis FK Evaluation innovative gen. Diagnostik 	18 (Datum), 21 (Datum)
7. Standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement & Vernetzung	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts-/patientenorientierten, sektoren- und disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung von regionalen Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement sowie Vernetzung beitragen, indem (1) in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) eine Bündelung von Expertenwissen stattfand, (2) eine systematische Koordination der Prozessschritte und (3) Kooperation in Form von Informationsaustausch mit Mitbehandler*innen erfolgte?	
7.1. Bündelung Expertenwissen in FK	Inwiefern fand eine Bündelung von Expertenwissen in den Fallkonferenzen (FK) statt?	
7.1.1. Anzahl FK	Wie viele Fallkonferenzen 1 – n gab es?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl der FK/Fall 	13, 16, 18, 21, 24, 30, 39
7.1.2. Interdisziplinäre/ multizentr. FK	Wie viele FK 1-n waren interdisziplinär/multizentrisch?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl interdisziplinäre/multizentrische FK 	siehe 7.1.1.
7.1.3. Anzahl TN FK	Wie viele Teilnehmende (TN) hatten die FK 1 –n?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl der TN in FK 	siehe 7.1.1.
7.1.4. Dauer der FK	Wie lange dauerten die Fallkonferenzen 1 – n?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer der FK 	siehe 7.1.1.
7.2. Systematische Koordination	Inwiefern fand eine systematische Koordination der Ablaufprozesse durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen statt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer EK bis 1.FK/letzte FK 	3, s. 7.1.1. (Datum)
7.3. Systematische Kooperation	Inwiefern fand eine systematische Kooperation durch Informationsaustausch mit Mitbehandler*innen statt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Daten Mitbehandler *innen erfasst 	11

Evaluationsfokus	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
8. Informations- /Wissenstransfer	Inwiefern trug TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations- und Wissenstransfer bei, indem systematisch (1) Informationen zu den Versorgungswegen (inkl. lost to follow-up) von Patient*innen mit spezifischen SE-Verdachtsdiagnosen erfasst werden und (2) eine Kodierung von bestätigten Diagnosen mit Orpha-Nr. neben ICD-10 stattfand?	
8.1. Informationen zu Versorgungswegen	Inwiefern konnte TNAMSE Informationen zu den Versorgungswegen von Menschen mit SE liefern?	
8.1.1. Herkunftssektor	Aus welchen Versorgungsstrukturen kamen die Patient*innen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen aus NGS/LK1/LK2/extern 9 ▪ Anzahl Über-/Einweisung aus Sektor ambulant (Hausarzt*innen/Pädiater*innen/Facharzt*innen)/stationär (Uniklinikum/periphere Klinik) 10 	
8.1.2. Zuweisungen im Projektverlauf	Wie sah das Zuweisungsverhalten über den Projektverlauf aus?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Zuweisungen aus dem ambulanten/stationären Sektor 3, 10 	
8.1.3. Verweis in Versorgungsstruktur	In welche Versorgungsstrukturen wurden TNAMSE Patient*innen mit bestätigten/nicht bestätigten Verdachtsdiagnosen am häufigsten verwiesen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl bestätigte spezifische Indikatoridiagnose/bestätigte andere Indikatoridiagnose/konfirmierte andere Diagnose/Diagnose unklar/falsch positiv siehe 2.1. ▪ & Anzahl Erkrankungsspezifische Ambulanz/Andere Fachambulanz/Eigenes ZSE/Anderes ZSE/Niedergelassene Facharzt*in außer Kinderarzt*in/Hausarzt*in oder Kinderarzt*in 38 	
8.2. Kodierung mit Orpha-Nr.	Wie viele bestätigte Indikatoridiagnosen wurden mit Orpha-Nr. neben ICD-10 kodiert?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl bestätigte Indikatoridiagnosen mit Orpha-Nr. dokumentiert/nicht dokumentiert 26, 27 (Orpha-Nr.) 	

*Datenquelle: PEPA & LK 3 PDF-Checklisten

1.3.4. Evaluationsplan Leistungskomplex 3c Direkteinstieg (Indikatorerkrankungen)

Evaluationsfocus LK 3c Direkteinstieg	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 3 über den Projektverlauf erreichen?	
1.1. Zugang	Wie viele Patient*innen hatten Zugang zu TNAMSE in LK 3 c?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen Behandlungspfade LK 3: LK 3c/LK 3c-b ▪ Anzahl Patient*innen mit Indikatorerkrankung bei Eintritt ▪ Patientencharakteristika (Alter, Geschlecht) 	17, 18, 25, 26 Indikatorerkrankungen 3, 5, 6
1.2. Kontaktabbrüche	Wie viele LK 3-Patient*innen brachen den Kontakt ab bzw. konnten nicht abgeschlossen werden?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen mit Fallabschluss/Kontaktabbruch 	43, 44
2. Spezifizierung der Dx	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Diagnose eine Spezifizierung ihrer Diagnose erhielten?	
2.1. Anzahl Spezifizierung	Wie viele LK 3c-Patient*innen erhielten eine Spezifizierung ihrer Diagnose (Dx)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Spezifizierung der Dx 	25 (Ja), 26
2.2. Anzahl keine Spezifizierung	Wie viele LK 3c- Patient*innen erhielten keine Spezifizierung ihrer Dx?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl keine Spezifizierung der Dx 	25 (Nein) 23, 24, 27
3. Dx-Spezifizierung & Zugang zu innovativer Diagnostik	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement beitragen, indem Patient*innen durch Zugang zu innovativer genetischer Diagnostik (Exom-Sequenzierung) eine Spezifizierung ihrer Dx erhielten?	
3.1. Durchgeführte innovative genetische Diagnostik	Für wie viele LK 3c-Patient*innen wurde eine Exom-Sequenzierung („innovative genetische Diagnostik“) durchgeführt/nicht durchgeführt? Indikation für LK 3c = 100%	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl durchgeführte/nicht durchgeführte innovative gen. Diagnostik (Exom) 	20
3.2. Finanzierungsart Exom	Wie viele Exom-Sequenzierungen erfolgten via EFA/HSA? (EFA = Datum Antrag + Datum Genehmigung + Datum Abschluss ausgefüllt); HSA (nur Abschlussdatum ausgefüllt, Antrag und Genehmigung leer)	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl EFA/HSA 	19, 20
3.3. Finanzierung (Exom) & KKen	Wie viele Patient*innen erhielten durch ihre KKen Zugang zur Exom-Sequenzierung?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Abschluss innovative gen. Diagnostik (Exom) <ul style="list-style-type: none"> • AOK & Barmer/nicht beteiligte KKen 	20 4
3.4. Exom-Sequenzierung & Dx-Spezifizierung	Bei wie vielen LK 3c-Patient*innen mit Zugang zur Exom-Sequenzierung („innovativen genetischen Diagnostik“) führte dies zu einer/keiner Spezifizierung der Dx?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Spezifizierung/keine Spezifizierung der Dx & durchgeführte Exom-Sequenzierung 	s. 2.1. und 2.2 20
3.5. Weiterer Klärungsversuch nach Exom (unklares Ergebnis)	Für wie viele LK 3c-Patient*innen, deren Exom-Sequenzierung zu keinem eindeutigen Ergebnis führte, wurde ein weiterer Klärungsversuch unternommen/nicht unternommen?	

Evaluationsfokus LK 3c Direkteinstieg	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl unternommene/nicht unternommene weitere Klärungsversuche 	24, 20 (Ergänzungsblatt)
3.5.1. Weitere FK innovative genetische Diagnostik	Für wie viele LK 3c-Patient*innen, deren Exom-Sequenzierung zu keinem eindeutigen Ergebnis führte, wurde eine weitere FK innovative genetische Diagnostik durchgeführt/nicht durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl weitere FK innovative genetische Diagnostik 	24 (Datum)
3.5.2. Indikation für weiteres Exom	Für wie viele LK 3c-Patient*innen mit einem weiteren Klärungsversuch wurde in der FK innovative genetische Diagnostik die Indikation für eine/keine weitere genetische Spezialdiagnostik (z.B. der Eltern) gestellt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl eine/keine Indikation für weiteres Exom (z.B. der Eltern) 	24 (weitere Gendiagnostik Ja/Nein)
3.5.3. Durchgeführte weitere Exom-Sequenzierung & spezifizierte Dx	Für wie viele LK 3c-Patient*innen mit einer Indikation für ein weiteres Exom (z.B. der Eltern) wurde diese durchgeführt/nicht durchgeführt und führte zu einer/keiner Dx-Spezifizierung	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl durchgeführte/nicht durchgeführte weitere innovative gen. Diagnostik (Exom) & Anzahl spezifizierte/nicht spezifizierte Dx 	20 (Ergänzungsblatt) s. 2.1. und 2.2.
3.6. Kategorien der Dx-Konfirmation und EingangsVDx	Welche Eingangsverdachtsdiagnosen hatten Patient*innen mit bestätigten Indikatoridiagnosen?	
	<ul style="list-style-type: none"> Konfirmierte spezifizierte Indikatoridiagnosen & Indikatorerkrankungsgruppen 	s.2.1. Indikatorerkrankungen
4. Spezifizierte Dx & multiprofessionelle Versorgung	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit und ohne spezifizierte Diagnosen aufgrund eines standardisierten Fall- und Behandlungsmanagements (1) systematisch Dx-Informationen und (2) multiprofessionelle Versorgung in Form von Beratungsangeboten erhielten?	
4.1. Dx-Info & Dx-Spezifizierung	Bei wie vielen LK 3c-Patient*innen mit Dx-Spezifizierung wurde eine Dx-Information durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Dx-Information & Dx-Spezifizierung 	26, 32.1
4.2. Multiprof. Versorgung (Beratung) & Dx-Spezifizierung	Bei wie vielen LK 3c-Patient*innen mit Dx-Spezifizierung wurde eine multiprofessionelle Versorgung in Form von Beratung durchgeführt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Beratung (alle/psychologische/humangenetische Beratung) & DX-Spezifizierung 	26, 32.6, 32.8
5. Versorgungsdauer	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnostik-/Fall-/Behandlungsmanagement beitragen, indem Patient*innen eine (1) zeitnahe Spezifizierung der Diagnose mit sich anschließender (2) multiprofessionellen Versorgung mit Dx-Information und Beratung erhielten?	
5.1. Prozessdauer spezifizierte Dx	Wie lange dauerte es vom Zeitpunkt der EWE/FK innovative gen. Diagnostik bis zur Spezifizierung der Diagnose/multiprof. Versorgung mit Dx-Info/zum Arztbrief?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer Datum EWE bis Datum Dx-Spezifizierung/multiprof. Versorgung/Arztbrief 	8, 26 (Datum), 32.1/32.6/32.8 (frühestes Datum), 40

Evaluationsfokus LK 3c Direkteinstieg	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffern LK 3-Checkliste*
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer Dx-Spezifizierung bis multiprof. Versorgung (Dx-Info/psychologische/humangenetische Beratung) 	
5.2. Dauer Prozess innovative gen. Diagnostik	Wie lange dauerte der Prozess der innovativen genetischen Diagnostik?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer von FK innovative gen. Diagnostik bis FK Evaluation innovative gen. Diagnostik & EinzelfallA/HSA 	18 (Datum), 21 (Datum)
6. Standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement & Vernetzung	<p>Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts-/patientenorientierten, sektoren- und disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung von regionalen Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement sowie Vernetzung beitragen, indem</p> <p>(1) in interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK) eine Bündelung von Expertenwissen stattfand, (2) eine systematische Koordination der Prozessschritte und (3) Kooperation in Form von Informationsaustausch mit Mitbehandler*innen erfolgte?</p>	
6.1. Bündelung Expertenwissen in FK	Inwiefern fand eine Bündelung von Expertenwissen in den Fallkonferenzen (FK) statt?	
6.1.1. Anzahl FK	Wie viele interdisziplinäre/multizentrische Fallkonferenzen gab es?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl der FK/Fall interdisziplinäre/multizentrische FK/Fall 	18, 21, 24, 30, 39 (FK-Typ)
6.1.2. Teilnehmende & Dauer der FK	Wie viele Teilnehmende hatten die Fallkonferenzen und wie lange dauerten sie?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl der TN in FK & Dauer der FK 	s. 6.1.1. (Anzahl TN, Dauer)
6.2. Systemat. Koordination/ Kooperation	Inwiefern fand eine systematische Koordination und Kooperation der Ablaufprozesse durch Lots*innen statt?	
6.2.1. Systematische Koordination	Inwiefern fand eine systematische Koordination durch Lots*innen/medizinische Koordinator*innen statt?	
	Dauer EWE bis 1.FK/letzte FK	8, s. 6.1.1. (Datum)
6.2.2. Systematische Koordination	Inwiefern fand eine systematische Kooperation durch Informationsaustausch mit Mitbehandler*innen statt?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Daten Mitbehandler*innen*in erfasst 	11
7. Informations-/Wissenstransfer Menschen mit SE	<p>Inwiefern trug TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations- und Wissenstransfer bei, indem systematisch</p> <p>(1) Informationen zu den Versorgungswegen (inkl. lost to follow-up) von Patient*innen mit spezifischen SE-Diagnosen erfasst werden und (2) eine Kodierung von spezifizierten Diagnosen mit Orpha-Nr. neben ICD-10 stattfand?</p>	
7.1. Verweis in Versorgungsstruktur	In welche Versorgungsstrukturen wurden TNAMSE Patient*innen mit spezifizierten/nicht spezifizierten Diagnosen am häufigsten verwiesen?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl spezifizierte Dx/nicht spezifizierte Dx & Anzahl Weiterbehandlung in Versorgungsstruktur <ul style="list-style-type: none"> Erkrankungsspezifische Ambulanz/Andere Fachambulanz/Eigenes ZSE/Anderes ZSE/Niedergelassene*Fachärzt*in/Hausärzt*in oder Kinderärzt*in 	s. 2.1. und 2.2., 38
7.2. Kodierung mit Orpha-Nr.	Wie viele spezifizierte Diagnosen wurden mit Orpha-Nr. neben ICD-10 kodiert?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl der spezifizierten und mit Orpha-Nr. dokumentierten Dx 	26 (Orpha-Nr.)

*Datenquelle: PEPA & LK 3 PDF-Checklisten

1.3.5. Evaluationsplan Leistungskomplex 4 (Transition)

Evaluationsfokus LK 4	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffer LK 4-Checkliste
1. Erreichbarkeit der Zielgruppe	Inwiefern konnte TNAMSE die Zielgruppe in LK 4 über den Projektverlauf erreichen?	
1.1. Zugang	Wie viele Patient*innen hatten Zugang zu TNAMSE in LK 4?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen LK4 ▪ Anzahl Patient*innen mit Indikatorerkrankungen/andere SE ▪ Patientencharakteristika (Alter, Geschlecht) und Erkrankungsgruppen der LK 4-Patient*innen 	Indikatorkrankheiten 3, 5, 6
1.2. Kontaktabbrüche	Wie viele LK 4-Patient*innen brachen den Kontakt ab bzw. konnten nicht abgeschlossen werden?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen mit Fallabschluss/Kontaktabbruch 	22 (unausgefüllt)
2. Transition in Erwachsenenmedizin (Transitions-häufigkeit)	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten beitragen, indem für Patient*innen mit einer SE-Diagnose eine Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin erfolgte?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen in Erwachsenenmedizin/Verbleib in Pädiatrie & Erkrankungsgruppen ▪ Anzahl erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin möglich/nicht möglich <ul style="list-style-type: none"> • keine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin möglich & • Anzahl Verbleib in Pädiatrie/Erwachsenenmedizin ohne erkrankungsspezifische Weiterbehandlung 	20.2 Indikatorkrankheiten
3. Standardisiertes Transitionsmanagement	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten beitragen, indem für Patient*innen mit einer konkreten Diagnose systematisch ein standardisiertes Transitionsmanagement durchgeführt wurde, bestehend aus (1) einem standardisierten Transitionsfragebogen zur Ermittlung des (2) Schulungs-/Beratungsbedarfs, (3) einer Transitionsepikrise mit diagnosespezifische Informationen, (4) Transitionssprechstunden mit Arztbriefen (5) einem Abschlussfragebogen zur Erfassung des Transitionssprechstunden-Erfolges (6) einer Abschlussprechstunde mit strukturierter Dokumentation und, sofern möglich, einer TS mit Weiterbehandler*in und Informationen zur Behandlung in der Erwachsenenmedizin (7) sowie der Vereinbarung eines Termins zur Folgevorstellung?	
3.1. Transitionsfragebogen, Epikrise & Abschlussfragebogen	Wie viele LK4-Patient*innen erhielten einen Transitions – und Abschlussfragebogen sowie eine Transitionsepikrise?	
3.1.1. Transitions-/ Abschlussfragebogen	Wie vielen LK4-Patient*innen wurde ein Transitions– und Abschlussfragebogen ausgehändigt, der im Anschluss ausgewertet wurde?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl aller ausgehändigten/nicht ausgehändigten Transitions-/Abschlussfragebögen ▪ Anzahl aller ausgewerteten/nicht ausgewerteten Transitions-/ Abschlussfragebögen 	13, 18 14, 19 (ausgefüllt/leer)
3.1.2. Transitions-epikrise	Für wie viele Patient*innen wurde ein Transitionsepikrise erstellt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl der erstellten/nicht erstellten Transitionsepikrisen 	15 (ausgefüllt)
3.2. TrSS, AbSS, TrSSW	Wie viele Patient*innen erhielten Transitions (TrSS)/Abschlussprechstunden (AbSS)/Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*innen (TrSSW)?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen mit <ul style="list-style-type: none"> • TrSS 1 - 5 • AbSS/TRSSW • TrSSW 	16.1. – 16.5. 20, 21 21

Evaluationsfocus LK 4	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffer LK 4-Checkliste
3.3. Arztbriefe & Folgetermine	Wie viele Transitionspatient*innen erhielten nach Ihrer Transitions-/Abschlussprechstunde/Transitionsprechstunde mit Weiterbehandler*in einen Arztbrief und einen Folgetermin?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Arztbriefe TrSS 1-5 ▪ Anzahl Arztbriefe AbSS ▪ Anzahl TRSSW ▪ Anzahl der vereinbarten/nicht vereinbarten Termine zur Folgevorstellung 	<p>16.1.2. - 16.5.2 20.1.1. 21.1.1. 22 (jeweils ausgefüllt)</p>
4. Gesundheitskompetenz	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer patienten- und bedarfsorientierten Versorgung sowie zur Behebung von Versorgungsdefiziten durch Steigerung der Gesundheitskompetenz beitragen, indem Patient*innen mit einer konkreten Diagnose systematisch (1) bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen in den TS erhielten, (2) dies zu einer Reduktion des ursprünglichen Schulungs- und Beratungsbedarfs führte und (3) eine Vermittlung von weiteren patientenrelevanten Informationen erfolgte?	
4.1. Bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen	Inwiefern erhielten Transitionspatient*innen bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen in den TrSS?	
4.1.1. Schulungs-/Beratungsbedarf	Welchen Schulungs-/Beratungsbedarf hatten die Patient*innen laut T-Fragebogen am häufigsten?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Schulungsbedarf (Erkrankung/Therapie/Selbständigkeit/Verhalten und Berufswahl) ▪ Anzahl Beratungsbedarf (sozialrechtliche/genetische/psychologische Beratung) 	<p>14.1. - 14.4. 14.5. - 14.7.</p>
4.1.2. Schulungen/Beratungen	Welche Art der Schulungs- und Beratungsangebote erhielten die LK4-Patient*innen am Häufigsten?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl durchgeführte Schulungen (Erkrankung/Therapie/Selbständigkeit/Verhalten & Berufswahl) ▪ Anzahl durchgeführte Beratungen (sozialrechtliche/genetische/psychologische Beratung) 	<p>17.1. – 17.4., 17.5. – 17.7.</p>
4.1.3. Durchgeführte Schulungen/ Beratungen & Bedarf	Inwiefern entsprachen die durchgeführten Schulungs-/Beratungsangebote dem Patient*innenbedarf gemäß dem Transitionsfragebogen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Schulungsbedarf (Erkrankung/Therapie/Selbständigkeit/Verhalten & Berufswahl)/Beratungsbedarf (sozialrechtliche/genetische/psychologische Beratung) ▪ & Anzahl durchgeführte Schulungen (Erkrankung/Therapie/Selbständigkeit/Verhalten & Berufswahl)/ Anzahl durchgeführte Beratungen (sozialrechtliche/genetische/psychologische Beratung) 	<p>14.1. – 14.7. 17.1. - 17.7.</p>
4.1.4. Dauer der Schulungen/Beratungen	Wie lange dauerten die bedarfsorientierten Schulungen/Beratungen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer durchgeführte Schulungen (Erkrankung/Therapie/Selbständigkeit/Verhalten & Berufswahl) ▪ Dauer durchgeführte Beratungen (sozialrechtliche/genetische/psychologische Beratung) 	<p>17.1. -17.7. (Dauer)</p>
4.2. Reduktion des Schulungs-/Beratungsbedarfs	Inwiefern fand eine Reduktion des Schulungs-/Beratungsbedarfs vor den TS im Vergleich nach den TS statt?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Prozentualer Schulungsbedarf (Erkrankung/Therapie/Selbständigkeit/Verhalten & Berufswahl) gemäß Transitionsfragebogen (prä) & Prozentualer Schulungsbedarf gemäß Abschlussfragebogen (post) ▪ Prozentualer Beratungsbedarf (sozialrechtliche/genetische/psychologische Beratung) gemäß Transitionsfragebogen 	<p>14.1. – 14.4. (Bedarf in %) 19.1. – 19.4. (Bedarf in %) 14.5. – 14.7. (Bedarf in %)</p>

Evaluationsfokus LK 4	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffer LK 4-Checkliste
	(prä) & Prozentualer Beratungsbedarf gemäß Abschlussfragebogen (post)	19.5. – 19.7. (Bedarf in %)
4.3. Weitere patientenrelevante Informationsvermittlung	Welche weiteren patientenrelevanten Informationen erhielten LK4-Patient*innen nach Abschluss der Transition in systematischer Form?	
4.3.1. Dx-spezifische Selbsthilfegruppen/ACHSE	Wie viele Patient*innen erhielten Informationen zu diagnosespezifischen spezifischen Selbsthilfegruppen bzw. der ACHSE?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Informationen/keine Informationen diagnosespezifische Selbsthilfegruppe/ACHSSE 	24
4.3.2. Behandlungs-/Notfallausweis	Wie viele Patient*innen erhielten einen/keinen Behandlungs-/Notfallausweis?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl der ausgehändigten/nicht zutreffenden, nicht erforderlichen Behandlungs-/Notfallausweise 	23
5. Dauer Transitionsprozess	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer qualitäts- und patientenorientierten Versorgung durch ein standardisiertes Transitionsmanagement beitragen, indem Patient*innen den Transitionsprozess zeitgerecht durchliefen?	
5.1. Dauer ab Entscheidung Transition bis zu wesentlichen Prozessschritten	Wie lange dauerten die einzelnen Prozessschritte gemessen vom Zeitpunkt der Entscheidung zur Transition?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer von Entscheidung zur Transition bis Erstellung Epikrise/erste TrSS/erste Schulung/Beratung/ AbSS/Arztbrief AbSS/TrSSW/Arztbrief TrSS 	3, 15, 16.1., 17.1.- 17.7. (frühestes Datum), 20, 20.1.1., 21, 21.1.1.
5.2. Dauer spez. Transitionselemente	Wie viel Zeit musste für spezifische Transitionselemente durch Pädiater*innen aufgewendet werden?	
	<ul style="list-style-type: none"> Dauer Erstellen Epikrise/ Arztbriefe TRSS1 – 5/Arztbrief AbSS/Arztbrief TrSSW TrSS 1- 5/AbSS/TrSSW 	15, 16.1.2. - 16.5.2, 20.1.1., 21.1.1. 16.1. – 16.5., 20, 21 (jeweils Dauer)
6. Vernetzung	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer sektoren-/disziplinübergreifenden Versorgung, Optimierung der Zusammenarbeit und Behebung von Versorgungsdefiziten durch Vernetzung beitragen, indem (1) in Sprechstunden ein interdisziplinärer Informationsaustausch zwischen Expert*innen stattfand, (2) durch Lots*innen eine systematische Koordination der Prozessschritte und (3) Kooperation mit Mit-/Weiterbehandler*innen erfolgte?	
6.1. Info-Austausch Expert*innen	Inwiefern fand in den Sprechstunden ein interdisziplinärer Informationsaustausch zwischen Expert*innen statt?	
6.1.1. TrSS/Patient*in	Wie viele Sprechstunden erhielten LK4-Patient*innen ?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl TRSS 1- 5/(AbSS/TrSSW) pro Patient*in 	16.1. – 16.5., 20, 21 (ausgefüllt)
6.1.2. Interdisziplinäre Sprechstunden	Wie viele interdisziplinäre Sprechstunden erhielten T-Patient*innen durchschnittlich?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl TrSS 1- 5/Pat. & mind. 2 verschiedene Funktionen Anzahl AbSS/Pat. & mind. 2 verschiedene Funktionen Anzahl TrSSW/Pat & mind. 2 verschiedene Funktionen 	16.1.1. – 16.5.1., 20.1., 21.1.
6.1.3. Teilnehmende in Sprechstunden	Wie viele Teilnehmende hatten die Sprechstunden?	
	<ul style="list-style-type: none"> Anzahl Teilnehmende in TrSS 1 – 5 Anzahl Teilnehmende AbSS/TrSSW 	16.1.1. - 16.5.1., 20.1., 21.1.

Evaluationsfokus LK 4	Evaluationsfragen/Indikatoren	Variablen-Ziffer LK 4-Checkliste
6.2. Systematische Kooperation mit Mit-/Weiterbehandler*innen	Inwiefern fand eine systematische Kooperation durch Informationsaustausch bzgl. der Mit-/Weiterbehandler*innen durch Lots*innen statt?	
6.2.1. FA Mitbehandler*innen erfasst	In wie vielen Fällen wurde die Anzahl der Fachabteilungen (FA) bisherige Mitbehandler*innen erfasst?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl FA Mitbehandler*in erfasst 11 ▪ Durchschnittliche Anzahl FA Mitbehandler*in/Patient*in 	
6.2.2. FA Weiterbehandler*innen	In wie vielen Fällen wurden die Anzahl der Fachabteilungen empfohlene Weiterbehandler*innen erfasst?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Daten Fachabteilung Weiterbehandler*in erfasst 12 ▪ Durchschnittliche Anzahl FA Weiterbehandler*in/Patient*in 	
6.3. Systematische Koordination der Ablaufprozesse	Inwiefern fand eine systematische Koordination der Ablaufprozesse durch Lots*innen statt, indem sie beispielsweise Zeit aufwendeten für die Auswertung der Fragebögen, für das Zusammenstellen der Informationen zu den Mit-/Weiterbehandler*innen und die Vorbereitung aller Transitionssprechstunden?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Dauer administrativer Aufwand Lots*innen 26 	
7. Informations-/Wissenstransfer	Inwiefern konnte TNAMSE zu einer nachhaltigen Versorgung von Menschen mit SE durch Informations-/Wissenstransfer beitragen, indem systematisch (1) Informationen zu Versorgungswegen von Transitionspatient*innen*innen mit SE in die Erwachsenenmedizin erfasst und (2) Transitionsprozesse von Patient*innen mit SE IT-gestützt mit Orpha-Nr. kodiert wurden?	
7.1. Informationen Versorgungswege	Inwiefern lieferte TNAMSE Informationen zu Versorgungswegen von T-Patient*innen?	
7.1.1. Herkunftssektor	Aus welchen Versorgungsstrukturen kamen die Teilnehmer*innen in LK 3?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Anzahl Patient*innen aus LK 1/LK 2/LK 3/Andere/päd. B-Zentrum am Standort 9 	
7.1.2. Verweis Versorgungsstrukturen	In welche Versorgungsstrukturen wurden TNAMSE Patient*innen am Häufigsten zur Weiterbehandlung verwiesen?	
	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Verweis in Erwachsenenmedizin 20.2. ○ Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung möglich durch <ul style="list-style-type: none"> ○ Erkrankungsspezifische Ambulanz (Hochschule)/Erkrankungsspezifische Ambulanz (Andere)/Fachärzt*in/Andere ○ Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung nicht möglich <ul style="list-style-type: none"> ○ Pädiatrie ○ Fachärzt*in/Hausärzt*in/Andere 	
7.3. Kodierung mit Orpha-Nr.	Wie viele Diagnosen wurden mit Orpha-Nr. kodiert?	
	Anzahl Dokumentation mit/ohne Orpha-Nr.	10 (Orpha-Nr.)

Anhang 2: Wirkanalyse LK 1 & 2

2.1. Diagnosen in LK 1 & 2

2.1.1. Diagnosesicherungen und Leistungskomplex

	LK 1		LK 2		Gesamt	
	N=2522		N=2279		N=4801	
Fehlend	1	(0,0%)	0	(0,0%)	1	(0,0%)
Diagnosestellung in TNAMSE	560	(22,2%)	633	(27,8%)	1193	(24,9%)
Verdachtsdiagnose	1442	(57,2%)	1390	(61,0%)	2832	(59,0%)
Keine Verdachtsdiagnose	519	(20,6%)	256	(11,2%)	775	(16,1%)

2.1.2. Diagnosestellungen in TNAMSE (häufige Erkrankungen/SE) und Leistungskomplex

	LK 1		LK 2		Gesamt	
	N=560		N=633		N=1193	
Häufige Erkrankungen	174	(31,1%)	97	(15,3%)	271	(22,7%)
psychosomatisch	40	(7,1%)	44	(7,0%)	84	(7,0%)
nicht psychosomatisch	134	(23,9%)	53	(8,4%)	187	(15,7%)
Seltene Erkrankungen	386	(68,9%)	536	(84,7%)	922	(77,3%)
genetisch gesichert	149	(26,6%)	437	(69,0%)	586	(49,1%)
klinisch gesichert	237	(42,3%)	99	(15,6%)	336	(28,2%)

2.1.3. Häufige (psychosomatische) Erkrankungen und Leistungskomplex

	LK 1		LK 2		Gesamt	
	N=174		N=97		N=271	
HE (psychosom.)	40	(23,0%)	44	(45,4%)	84	(31,0%)
HE (nicht psychosom.)	134	(77,0%)	53	(54,6%)	187	(69,0%)

2.1.4. Verdachtsdiagnosen und Leistungskomplex

	LK 1		LK 2		Gesamt	
	N=1442		N=1390		N=2832	
Fehlend	2	(0,0%)	1	(0,0%)	3	(0,0%)
Klinische VDx	924	(64,2%)	398	(28,7%)	1322	(46,7%)
Genetische VDx (mit Variante im Exom)	38	(2,6%)	143	(10,3%)	181	(6,4%)
Genetische VDx (ohne Variante im Exom)	350	(24,3%)	569	(41,0%)	919	(32,5%)
Syndromale Einordnung (keine VDx)	128	(8,9%)	279	(20,1%)	407	(14,4%)

2.1.5. Klinische Verdachtsdiagnosen mit Verdacht auf eine psychosomatische Erkrankung und Leistungskomplex

	LK 1		LK 2		Gesamt	
	N=924		N=398		N=1322	
V.a. psychosomatische Erkrankung	222	(24,0%)	32	(8,0%)	254	(19,2%)
Kein V.a. psychosomatische Erkrankung	702	(76,0%)	366	(92,0%)	1068	(80,8%)

2.1.6. Häufige Erkrankungsdiagnosen mit/ohne Psychosomatik und Charakteristika der Patient*innen

		HE (psychosom.)	HE (nicht psychosom.)
Geschlecht		N=84	N=187
	Fehlend	0 (0,0%)	0 (0,0%)
	Männlich	28 (33,3%)	83 (44,4%)
	Weiblich	56 (66,7%)	104 (55,6%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=84	N=187
	Fehlend	0	1
	Mittelwert	38,9	33,0
	SD	17,2	25,1
	Median	41,0	32,5
	Minimum	9	0
	Maximum	77	84
Altersklassen		N=84	N=187
	Fehlend	≤ 3 (0,0%)	1 (0,0%)
	≤ 4 Jahre	0 (0,0%)	32 (17,2%)
	5 - 12 Jahre	≤ 3	25 (13,4%)
	13 - 35 Jahre	36 (42,9%)	39 (21,0%)
	> 35 Jahre	46 (54,8%)	90 (48,4%)

2.1.7. Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen

		Klin. VDx	Gen. VDx (mit Variante)	Gen. VDx (ohne Variante)	Syndrom. Einordnung	Gesamt
Geschlecht		N=1322	N=181	N=919	N=407	N=2829
	Fehlend	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)
	Männlich	614 (46,4%)	108 (59,7%)	545 (59,3%)	216 (53,1%)	1483 (52,4%)
	Weiblich	708 (53,6%)	73 (40,3%)	372 (40,5%)	191 (46,9%)	1344 (47,5%)
	Inter/Divers	≤ 3	≤ 3	≤ 3	≤ 3	≤ 3
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=1322	N=181	N=919	N=407	N=2829
	Fehlend	5	0	1	4	10
	Mittelwert	30,9	13,9	9,1	11,6	20,0
	SD	22,4	17,2	10,4	12,2	20,4
	Median	29,0	8,0	6,0	8,0	12,0
	Minimum	0	0	0	0	0
	Maximum	85	76	78	67	85
Altersklassen		N=1322	N=181	N=919	N=407	N=2829
	Fehlend	5 (0,0%)	0 (0,0%)	1 (0,0%)	4 (0,0%)	10 (0,0%)
	≤ 4 Jahre	176 (13,4%)	67 (37,0%)	370 (40,3%)	120 (29,8%)	733 (26,0%)
	5 - 12 Jahre	203 (15,4%)	53 (29,3%)	295 (32,1%)	158 (39,2%)	709 (25,2%)
	13 - 35 Jahre	373 (28,3%)	40 (22,1%)	223 (24,3%)	99 (24,6%)	735 (26,1%)
	> 35 Jahre	565 (42,9%)	21 (11,6%)	30 (3,3%)	26 (6,5%)	642 (22,8%)

2.1.8. Diagnosestellungen in TNAMSE und patientenrelevante Konsequenzen

		Häufige Erkrankung		SE (gen. gesichert)		SE (klin. gesichert)		Gesamt	
Therapeutische		N=271		N=586		N=336		N=1193	
Relevanz	Ja	247	(91,1%)	428	(73,0%)	307	(91,4%)	982	(82,3%)
	Nein	13	(4,8%)	77	(13,1%)	16	(4,8%)	106	(8,9%)
	Nicht einschätzbar	11	(4,1%)	81	(13,8%)	13	(3,9%)	105	(8,8%)
Bessere		N=271		N=586		N=336		N=1193	
prognostische Einschätzung	Ja	229	(84,5%)	532	(90,8%)	263	(78,3%)	1024	(85,8%)
	Nein	12	(4,4%)	13	(2,2%)	35	(10,4%)	60	(5,0%)
	Nicht einschätzbar	30	(11,1%)	41	(7,0%)	38	(11,3%)	109	(9,1%)
Vermeidung		N=271		N=586		N=336		N=1193	
weiterer Diagnostik	Ja	226	(83,4%)	538	(91,8%)	262	(78,0%)	1026	(86,0%)
	Nein	12	(4,4%)	24	(4,1%)	24	(7,1%)	60	(5,0%)
	Nicht einschätzbar	33	(12,2%)	24	(4,1%)	50	(14,9%)	107	(9,0%)
Bedeutung für		N=271		N=586		N=336		N=1193	
genetische Beratung	Ja	6	(2,2%)	570	(97,3%)	61	(18,2%)	637	(53,4%)
	Nein	250	(92,3%)	4	(0,7%)	195	(58,0%)	449	(37,6%)
	Nicht einschätzbar	15	(5,5%)	12	(2,0%)	80	(23,8%)	107	(9,0%)

2.2. Exom-Sequenzierung und Finanzierungsart

	Innovative Diagnostik 1		Innovative Diagnostik 2		Gesamt	
	N=1197		N=29		N=1226	
Einzelfallantrag	861	(71,9%)	28	(96,6%)	889	(72,5%)
Hochschulambulanz	336	(28,1%)	1	(3,4%)	337	(27,5%)

2.3. Diagnosedauer in LK 1 & 2

2.3.1. Diagnosedauer (Tage) für Diagnosesicherungen

		Dx-Stellung			
		in TNAMSE	VDx	Keine VDx	Gesamt
Dauer Erstkontakt bis Dx		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
(Gesamt)	Fehlend	4	19	14	37
(in Tagen)	Mittelwert	154,3	152,8	138,7	150,9
	SD	145,9	144,0	138,5	143,7
	Median	118,0	114,0	98,0	112,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	850	857	777	857
Dauer Erstkontakt bis Dx		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
(Ohne Dauer Basis-/	Fehlend	44	247	103	394
Spezialdiagnostik)	Mittelwert	109,4	115,0	120,0	114,3
(in Tagen)	SD	118,9	123,0	127,1	122,6
	Median	69,0	77,0	82,0	76,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	802	857	777	857
Dauer Erstkontakt bis		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
Arztbrief (in Tagen)	Fehlend	41	315	279	635
	Mittelwert	229,8	233,2	232,0	232,1
	SD	173,2	171,7	186,4	173,9
	Median	187,0	200,0	179,5	193,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	859	874	880	880

2.3.2. Diagnosedauer (Tage) für Diagnosestellungen in TNAMSE

		Häufige Erkrankung	SE (gen. gesichert)	SE (klin. gesichert)	Gesamt
Dauer Erstkontakt bis Dx (Gesamt)		N=271	N=586	N=336	N=1193
(in Tagen)	Fehlend	1	2	1	4
	Mittelwert	153,1	188,0	96,7	154,3
	SD	134,3	153,1	122,4	145,9
	Median	123,5	148,5	44,0	118,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	802	850	720	850
Dauer Erstkontakt bis Dx (Ohne Dauer Basis-/ Spezialdiagnostik)		N=271	N=586	N=336	N=1193
(in Tagen)	Fehlend	2	25	17	44
	Mittelwert	147,2	105,9	83,7	109,4
	SD	129,1	117,3	104,1	118,9
	Median	123,0	65,0	37,0	69,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	802	635	572	802
Dauer Erstkontakt bis Arztbrief (in Tagen)		N=271	N=586	N=336	N=1193
	Fehlend	4	23	14	41
	Mittelwert	241,2	237,8	206,3	229,8
	SD	176,3	173,6	168,2	173,2
	Median	195,0	194,0	175,0	187,0
	Minimum	6	0	1	0
	Maximum	845	859	744	859

2.3.3. Diagnosedauer (Tage) für Verdachtsdiagnosen in TNAMSE

		Klin. VDX	Gen. VDX (mit Variante)	Gen. VDX (ohne Variante)	Syndrom. Einordnung	Gesamt
Dauer Erstkontakt bis Dx (Gesamt)		N=1322	N=181	N=919	N=407	N=2829
(in Tagen)	Fehlend	8	0	5	6	19
	Mittelwert	134,5	244,9	157,5	161,1	152,9
	SD	129,2	149,1	145,3	166,2	144,0
	Median	99,0	217,0	126,0	105,0	114,0
	Minimum	0	0	0	0	0
	Maximum	857	785	799	845	857
Dauer Erstkontakt bis Dx (Ohne Dauer Basis-/Spezialdiagnostik)		N=1322	N=181	N=919	N=407	N=2829
(in Tagen)	Fehlend	61	8	41	137	247
	Mittelwert	128,3	147,4	88,9	117,5	115,1
	SD	125,2	126,6	106,6	144,2	123,1
	Median	95,0	111,0	45,5	59,5	77,0
	Minimum	0	0	0	0	0
	Maximum	857	684	602	813	857
Dauer Erstkontakt bis Arztbrief		N=1322	N=181	N=919	N=407	N=2829
(in Tagen)	Fehlend	73	22	31	189	315
	Mittelwert	251,9	294,7	184,9	280,0	233,4
	SD	165,9	174,8	164,9	182,7	171,8
	Median	222,0	253,0	146,0	235,0	200,0
	Minimum	1	1	0	20	0
	Maximum	864	792	874	857	874

2.4. Anzahl der Fallkonferenzen bis Diagnosesicherung und Diagnosestellung

2.4.1. Anzahl Fallkonferenzen/Expertengespräche bis Diagnosesicherung

		Dx-Stellung in			
		TNAMSE	VDx	Keine VDx	Gesamt
Anzahl		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
Fallkonferenzen pro Patient*in	Fehlend	0	0	0	0
	Mittelwert	2,7	2,5	2,0	2,5
	SD	1,0	1,1	,8	1,0
	Median	3,0	2,0	2,0	2,0
	Minimum	1	0	0	0
	Maximum	6	7	5	7
Anzahl		N=1193	N=2832	N=775	N=4800
Expertengespräche pro Patient*in	Fehlend	0	0	0	0
	Mittelwert	0,03	0,04	0,06	0,04
	SD	0,19	0,21	0,25	0,21
	Median	0,0	0,0	0,0	0,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	2	2	2	2

2.4.2. Anzahl Fallkonferenzen/Expertengespräche bis Diagnosestellung

		Häufige Erkrankung	SE (gen. gesichert)	SE (klin. gesichert)	Gesamt
Anzahl		N=271	N=586	N=336	N=1193
Fallkonferenzen pro Patient*in	Fehlend	0	0	0	0
	Mittelwert	2,5	3,1	2,3	2,7
	SD	1,0	1,0	1,0	1,0
	Median	2,0	3,0	2,0	3,0
	Minimum	1	1	1	1
	Maximum	5	6	5	6
Anzahl		N=271	N=586	N=336	N=1193
Expertengespräche pro Patient*in	Fehlend	0	0	0	0
	Mittelwert	0,02	0,04	0,03	0,03
	SD	0,13	0,20	0,19	0,19
	Median	0,0	0,0	0,0	0,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	1	1	2	2

2.5. Diagnosedauer und innovative Diagnostik (Exom-Sequenzierung) in LK 1 & 2

2.5.1. Diagnosedauer (Tage) und Exom-Sequenzierung

		WES erhalten	Kein WES erhalten	Gesamt
Dauer Erstkontakt bis Dx		N=1226	N=3575	N=4801
(Gesamt)	Fehlend	3	34	37
(in Tagen)	Mittelwert	223,4	125,9	150,9
	SD	144,8	134,5	143,7
	Median	190,0	87,0	112,0
	Minimum	3	0	0
	Maximum	850	857	857
Dauer Erstkontakt bis Dx		N=1226	N=3575	N=4801
(Ohne Dauer Basis-/	Fehlend	82	312	394
Spezialdiagnostik)	Mittelwert	118,8	112,7	114,3
(in Tagen)	SD	116,5	124,7	122,6
	Median	80,5	75,0	76,0
	Minimum	0	0	0
	Maximum	684	857	857
Dauer Erstkontakt bis		N=1226	N=3575	N=4801
Arztbrief	Fehlend	70	565	635
(in Tagen)	Mittelwert	260,6	221,2	232,2
	SD	160,8	177,5	173,9
	Median	224,0	181,0	193,0
	Minimum	15	0	0
	Maximum	880	864	880

2.5.2. Diagnosedauer (Tage) und innovative Diagnostik

		Innovative Diagnostik 1	Innovative Diagnostik 1+2
Dauer Erstkontakt bis Dx (Gesamt) (in Tagen)		N=1611	N=44
	Fehlend	5	0
	Mittelwert	211,8	349,6
	SD	144,6	197,1
	Median	178,0	295,5
	Minimum	1	68
	Maximum	850	845
Dauer Erstkontakt bis Dx (Ohne Dauer Basis-/Spezialdiagnostik) (in Tagen)		N=1611	N=44
	Fehlend	112	7
	Mittelwert	117,7	176,0
	SD	117,0	172,6
	Median	79,0	125,0
	Minimum	0	3
	Maximum	684	588

2.6. Dauer (Minuten) einer Fallkonferenz eines Expertengesprächs (LK 1 & 2)

	Dauer einer Fallkonferenz/Patient*in (in Minuten)			Dauer eines Expertengesprächs/Patient*in (in Minuten)		
	LK 1	LK 2	Gesamt	LK1	LK 2	Gesamt
	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	28	2561	20	4672	4741	4614
Mittelwert	21,0	19,3	20,8	19,3	14,7	17,9
SD	23,1	10,5	23,1	6,3	6,1	6,6
Median	20,0	20,0	20,0	20,0	15,0	20,0
Minimum	5	3	5	5	3	3
Maximum	1540	220	1540	50	30	50

2.7. Dauer systematische Koordination (LK 1 & 2)

2.7.1. Dauer Erstkontakt bis zur ersten Fallkonferenz

	N=4801
Fehlend	84
Mittelwert	43,3
SD	69,9
Median	16,0
Minimum	0
Maximum	775

2.7.2. Evaluationsdauer Unterlagen Erstkontakt und weitere Unterlagen

Evaluationsdauer Unterlagen		N=4801
EK (in Minuten)	Fehlend	0
	Mittelwert	41,1
	SD	41,1
	Median	30,0
	Minimum	5
	Maximum	800
Evaluationsdauer weitere		N=4801
Unterlagen (in Minuten)	Fehlend	4285
	Mittelwert	76,9
	SD	132,7
	Median	40,0
	Minimum	10
	Maximum	1530

2.8. Verweis in die Versorgungsstruktur (LK 1 & 2)

2.8.1. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosesicherung

	Dx-Stellung in							
	TNAMSE		VDx		Keine VDx		Gesamt	
Verweis nach LK 3								
	N=1193		N=2832		N=775		N=4800	
Ja	66	(5,5%)	219	(7,7%)	18	(2,3%)	303	(6,3%)
Nein	1127	(94,5%)	2613	(92,3%)	757	(97,7%)	4497	(93,7%)
Verweis in Versorgungsstruktur erfolgt								
	N=1193		N=2832		N=775		N=4800	
Ja	1079	(90,4%)	2543	(89,8%)	597	(77,0%)	4219	(87,9%)
Nein	114	(9,6%)	289	(10,2%)	178	(23,0%)	581	(12,1%)
Verweis in Versorgungsstruktur								
	N=1193		N=2832		N=775		N=4800	
Fehlend	114	(0,0%)	289	(0,0%)	178	(0,0%)	581	(0,0%)
Andere Ambulanz	111	(10,3%)	327	(12,9%)	70	(11,7%)	508	(12,0%)
Andere Hochschul-ambulanz eigenes ZSE	211	(19,6%)	533	(21,0%)	104	(17,4%)	848	(20,1%)
Anderes ZSE	4	(0,4%)	36	(1,4%)	4	(0,7%)	44	(1,0%)
Hausärzt*in	33	(3,1%)	99	(3,9%)	83	(13,9%)	215	(5,1%)
Indikatorspez. Ambulanz	573	(53,1%)	1309	(51,5%)	228	(38,2%)	2110	(50,0%)
Fachärzt*in	147	(13,6%)	239	(9,4%)	108	(18,1%)	494	(11,7%)

2.8.2. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosestellung in TNAMSE

	Häufige Erkrankung	SE (gen. gesichert)	SE (klin. gesichert)	Gesamt
Verweis nach LK3				
	N=271	N=586	N=336	N=1193
Ja	2 (0,7%)	26 (4,4%)	38 (11,3%)	66 (5,5%)
Nein	269 (99,3%)	560 (95,6%)	298 (88,7%)	1127 (94,5%)
Verweis in Versorgungsstruktur erfolgt				
	N=271	N=586	N=336	N=1193
Ja	256 (94,5%)	501 (85,5%)	322 (95,8%)	1079 (90,4%)
Nein	15 (5,5%)	85 (14,5%)	14 (4,2%)	114 (9,6%)
Verweis in Versorgungsstruktur				
	N=256	N=501	N=322	N=1079
Andere Ambulanz	39 (15,2%)	29 (5,8%)	43 (13,4%)	111 (10,3%)
Andere Hochschul-ambulanz eigenes ZSE	48 (18,8%)	92 (18,4%)	71 (22,0%)	211 (19,6%)
Anderes ZSE	0 (0,0%)	≤ 3	≤ 3	4 (0,4%)
Hausärzt*in	26 (10,2%)	≤ 3	5 (1,6%)	33 (3,1%)
Indikatorspez. Ambulanz	61 (23,8%)	342 (68,3%)	170 (52,8%)	573 (53,1%)
Fachärzt*in	82 (32,0%)	33 (6,6%)	32 (9,9%)	147 (13,6%)

2.8.3. Verweis in die Versorgungsstruktur und Verdachtsdiagnosen

	Klin. VDX		Gen. VDX (mit Variante)		Gen. VDX (ohne Variante)		Syndrom. Einordnung		Gesamt	
Verweis nach LK3										
	N=1322		N=181		N=919		N=407		N=2829	
Ja	6	(0,5%)	≤ 3		210	(22,9%)	0	(0,0%)	219	(7,7%)
Nein	1316	(99,5%)	178	(98,3%)	709	(77,1%)	407	(100,0%)	2610	(92,3%)
Verweis in Versorgungsstruktur erfolgt										
	N=1322		N=181		N=919		N=407		N=2829	
Ja	1279	(96,7%)	151	(83,4%)	844	(91,8%)	266	(65,4%)	2540	(89,8%)
Nein	43	(3,3%)	30	(16,6%)	75	(8,2%)	141	(34,6%)	289	(10,2%)
Verweis in Versorgungsstruktur - Kategorien										
	N=1279		N=151		N=844		N=266		N=2540	
Andere Ambulanz	263	(20,6%)	10	(6,6%)	40	(4,7%)	14	(5,3%)	327	(12,9%)
Andere Hochschulambulanz	267	(20,9%)	32	(21,2%)	73	(8,6%)	159	(59,8%)	531	(20,9%)
eigenes ZSE										
Anderes ZSE	31	(2,4%)	0	(0,0%)	≤ 3	(0,1%)	≤ 3		35	(1,4%)
Hausärzt*in	77	(6,0%)	≤ 3		18		≤ 3		99	(3,9%)
Indikatorspez. Ambulanz	425	(33,2%)	101	(66,9%)	705	(83,5%)	78	(29,3%)	1309	(51,5%)
Fachärzt*in	216	(16,9%)	6	(4,0%)	7	(0,8%)	10	(3,8%)	239	(9,4%)

2.9 Dokumentation mit HPO-Term-Nummer und Diagnosekommentar in LK 1 & 2

2.9.1. Dokumentation mit HPO-Term-Nummer

	VDX		Keine VDX		Gesamt	
	N=2832		N=775		N=3607	
HPO-Term-Nr. dokumentiert	733	(25,9%)	374	(48,3%)	1107	(30,7%)
Keine HPO-Term-Nr. dokumentiert	2099	(74,1%)	401	(51,7%)	2500	(69,3%)

2.9.2. Dokumentation mit Diagnosekommentar

Diagnosenname	N=4801	
Diagnosenname dokumentiert	2780	(57,9%)
Diagnosenname unbekannt (Dummy dokumentiert)	1228	(25,6%)
Kein Diagnosenname dokumentiert	793	(16,5%)
Diagnosekommentar	N=4801	
Kommentar vorhanden	1062	(22,1%)
Kein Kommentar vorhanden	3739	(77,9%)

Anhang 3: „Implementation“ LK 1 & 2 (RE-AIM)

3.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen

Mindestens eine Fallkonferenz in LK 1

	Zentrum									Gesamt
	A	B	C	D	E	F	G	H	I	
	N=337	N=615	N=502	N=303	N=281	N=1182	N=367	N=681	N=533	N=4801
Ja	337	615	502	303	281	1182	367	681	533	4801
	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)
Nein	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)

Mindestens eine Fallkonferenz in LK 2

	Zentrum									Gesamt
	A	B	C	D	E	F	G	H	I	
	N=251	N=83	N=141	N=215	N=85	N=712	N=227	N=283	N=282	N=2279
Ja	251	83	141	215	85	712	227	283	282	2279
	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)
Nein	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)

3.2. Vorbereitung FK ausgefüllt (nach Einführung der Variable)

Vorbereitungsdauer FK mind. 1x dokumentiert

	Zentrum									Gesamt
	A	B	C	D	E	F	G	H	I	
	N=183	N=173	N=242	N=46	N=138	N=505	N=148	N=309	N=171	N=1915
Ja	183	173	242	46	138	505	148	309	171	1915
	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)	(100,0%)
Nein	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)	(0,0%)

Anm.: Die Berechnung der Häufigkeiten der Vorbereitungsdauer erfolgte nur für Fälle mit Erstkontakt nach Einführung der Variable „Vorbereitungsdauer FK“ in der Access-Datenbank. Kriterium: Vorbereitungsdauer wurde mind. 1x/Fall dokumentiert.

3.3. Dokumentation mit Orpha-Nr. & Dummy von SE

Zentrum									
A	B	C	D	E	F	G	H	I	Gesamt
N=77	N=47	N=148	N=41	N=10	N=344	N=61	N=93	N=101	N=922
Orpha-Nr. dokumentiert									
67	40	148	36	9	323	45	69	87	824
(87,0%)	(85,1%)	(100,0%)	(87,8%)	(90,0%)	(93,9%)	(73,8%)	(74,2%)	(86,1%)	(89,4%)
Keine Orpha-Nr. existent (Dummy dokumentiert)									
10	7	0	5	1	21	16	24	14	98
(13,0%)	(14,9%)	(0,0%)	(12,2%)	(10,0%)	(6,1%)	(26,2%)	(25,8%)	(13,9%)	(10,6%)

Anhang 4: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 1 & 2

4.1. Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen

	Kosten Lots*in/Patient*in in LK1 (in Euro)	Kosten Lots*in/Patient*in in LK2 (in Euro)	Kosten Lots*in/Patient*in gesamt (in Euro)
	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	208	3181	849
Mittelwert	75,2	22,3	86,2
SD	79,9	20,7	87,2
Median	57,6	14,4	57,6
Minimum	9,6	2,4	9,6
Maximum	1216,8	204,0	1216,8
Summe	345381,1	36109,4	340781,8

Berechnung:

$$1.) \text{Kosten Lots*in/Patient*in} = \text{Aufwand Lots*in/Patient*in}^1 \cdot \text{Kosten/Min}(\text{Ä1})^2$$

¹ Aufwand Lots*in/Patient*in = Evaluationsdauer U1/Pat. + Evaluationsdauer U2/Pat. +
Vorbereitungsdauer FK1-n (inkl. Expertengespräche)/Pat.

² Min(Ä1) = 0,48 €

$$2.) \text{Gesamtkosten Lots*innen} = \sum \text{Kosten Lots*in/Patient*in}$$

$$3.) \text{Ø Kosten Lots*in/Patient*in} = \frac{\text{Gesamtkosten Lots*innen}}{\text{Anzahl Patient*innen}}$$

4.2. Kosten (in EUR) – Fallkonferenzen

Kosten (in EUR) aller Fallkonferenzen/Patient*in in LK 1 & 2

	Kosten aller FK/ Patient*in in LK1 (in Euro)	Kosten aller FK/ Patient*in in LK2 (in Euro)	Kosten aller FK/ Patient*in (gesamt) (in Euro)
	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	28	2561	20
Mittelwert	112,1	101,1	159,3
SD	104,4	89,6	128,7
Median	101,0	75,4	140,9
Minimum	10,6	6,3	10,6
Maximum	5775,0	1883,5	5775,0
Summe	534996,4	226510,1	761715,1

Kosten (in EUR) einer Fallkonferenz/Patient*in in LK 1 & 2

	Kosten einer FK/ Patient*in in LK1 (in Euro)	Kosten einer FK/ Patient*in in LK2 (in Euro)	Kosten einer FK/ Patient*in (gesamt) (in Euro)
	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	28	2561	20
Mittelwert	64,5	66,8	65,8
SD	89,2	48,4	88,8
Median	53,2	58,7	56,7
Minimum	10,6	6,3	10,6
Maximum	5775,0	825,0	5775,0
Summe	307735,8	149527,1	314825,2

Berechnung:

$$1.) \text{Kosten FK}_{1-n}/\text{Patient*in} = \text{Dauer FK/Pat.} \cdot [\text{Kosten/Min}(\ddot{A}1)^1 + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 1) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}2)^2) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 1) \cdot 0,5 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}3)^3) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 1) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}4)^4)]$$

¹ Min(Ä1) = 0,48 €; ² Min(Ä2) = 0,72 €; ³ Min(Ä3) = 0,80 €; ⁴ Min(Ä4) = 0,95 €

$$2.) \text{Kosten aller FK/Patient*in} = \sum \text{Kosten FK}_{1-n}/\text{Patient*in}$$

$$3.) \varnothing \text{ Kosten einer FK/Patient*in} = \frac{\text{Kosten aller FK/Patient*in}}{\text{Anzahl FK/Patient*in}}$$

$$4.) \varnothing \text{ Kosten einer FK} = \frac{\sum (\varnothing \text{ Kosten einer FK/Patient*in})}{\text{Anzahl Patient*innen}}$$

4.3. Kosten (in EUR) – Expertengespräche (Exp.)

Kosten (in EUR) aller Expertengespräche in LK 1 & 2

	Kosten aller Expertengespräche/ Patient*in in LK1 (in Euro)	Kosten aller Expertengespräche/ Patient*in in LK2 (in Euro)	Kosten aller Expertengespräche/ Patient*in (gesamt) (in Euro)
	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	4672	4741	4614
Mittelwert	33,6	25,1	31,4
SD	14,2	12,5	14,6
Median	32,7	24,5	32,7
Minimum	8,2	4,9	4,9
Maximum	98,1	73,6	98,1
Summe	4337,7	1507,5	5877,8

Kosten (in EUR) eines Expertengespräche in LK 1 & 2

	Kosten eines Expertengesprächs/ Patient*in in LK1 (in Euro)	Kosten eines Expertengesprächs/ Patient*in in LK2 (in Euro)	Kosten eines Expertengesprächs/ Patient*in (gesamt) (in Euro)
	N=4801	N=4801	N=4801
Fehlend	4672	4741	4614
Mittelwert	31,4	23,4	29,3
SD	10,7	10,2	10,8
Median	32,7	19,6	32,7
Minimum	8,2	4,9	4,9
Maximum	81,8	49,1	81,8
Summe	4044,2	1401,2	5478,1

Berechnung:

$$1.) \text{Kosten Exp./Patient*in} = \text{Dauer Exp./Pat.} \cdot [(2 \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}2)^2) + (2 \cdot 0,5 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}3)^3) + (2 \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}4)^4)]$$

$$^2 \text{Min}(\ddot{A}2) = 0,72 \text{ €}; ^3 \text{Min}(\ddot{A}3) = 0,80 \text{ €}; ^4 \text{Min}(\ddot{A}4) = 0,95 \text{ €}$$

$$2.) \text{Kosten aller Exp./Patient*in} = \sum \text{Kosten Exp./Patient*in}$$

$$3.) \text{Ø Kosten eines Exp./Patient*in} = \frac{\text{Kosten aller Exp./Patient*in}}{\text{Anzahl Exp./Patient*in}}$$

$$4.) \text{Ø Kosten eines Exp.} = \frac{\sum (\text{Ø Kosten einer Exp./Patient*in})}{\text{Anzahl Patient*innen}}$$

Anhang 5: Wirkanalyse von LK 3 neuro

5.1. Diagnosekonkretisierungen in LK 3 neuro

5.1.1. Diagnosekonkretisierungen (Grad der Sicherung)

	N=351	
Spezifizierung der Eingangs-Diagnose	57	(16,2%)
Bestätigung der Eingangs-Diagnose	44	(12,5%)
Bestätigung andere Diagnose	26	(7,4%)
Verdachtsdiagnose	186	(53,0%)
Keine Verdachtsdiagnose	38	(10,8%)

5.1.2. Gesicherte häufige Erkrankungen und Psychosomatik

	N=25	
HE (psychosom.)	16	(64,0%)
HE (nicht psychosom.)	9	(36,0%)

5.1.3. Verdachtsdiagnosen in LK 3 neuro

	N=186	
Klinische VDX	104	(55,9%)
Genetische VDX (mit Variante im Exom)	25	(13,4%)
Genetische VDX (ohne Variante im Exom)	18	(9,7%)
Syndromale Einordnung (keine VDX)	39	(21,0%)

5.1.4. Häufige Erkrankungsdiagnosen mit/ohne Psychosomatik und Charakteristika der Patient*innen

		HE (psychosomatisch)	HE (nicht psychosomatisch)
Geschlecht		N=16	N=9
	Fehlend	0 (0,0%)	0 (0,0%)
	Männlich	6 (37,5%)	5 (55,6%)
	Weiblich	10 (62,5%)	4 (44,4%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=16	N=9
	Fehlend	0	0
	Mittelwert	48,2	50,7
	SD	16,7	21,5
	Median	52,5	53,0
	Minimum	20	18
Altersklassen		N=16	N=9
	Fehlend	≤ 3 (0,0%)	0 (0,0%)
	≤ 38 Jahre	5 (31,3%)	≤ 3
	39 - 53 Jahre	4 (25,0%)	≤ 3
	54 - 65 Jahre	6 (37,5%)	≤ 3
	> 65 Jahre	≤ 3	≤ 3

5.1.5. Verdachtsdiagnosen und Charakteristika der Patient*innen (LK 3 neuro)

		Klin. VDX	Gen. VDX (mit Variante)	Gen. VDX (ohne Variante)	Syndrom. Einordnung	Gesamt
Geschlecht		N=104	N=25	N=18	N=39	N=186
	Fehlend	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
	Männlich	50 (48,1%)	11 (44,0%)	9 (50,0%)	17 (43,6%)	87 (46,8%)
	Weiblich	54 (51,9%)	14 (56,0%)	9 (50,0%)	22 (56,4%)	99 (53,2%)
	Inter/Divers	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Alter bei Erstkontakt (in Jahren)		N=104	N=25	N=18	N=39	N=186
	Fehlend	≤ 3	0	≤ 3	0	≤ 3
	Mittelwert	54,1	48,5	31,6	48,7	50,0
	SD	16,2	16,4	21,3	17,1	18,1
	Median	55,0	52,0	26,5	51,0	52,0
	Minimum	0	15	0	18	0
	Maximum	82	75	79	79	82
Altersklassen		N=104	N=25	N=18	N=39	N=186
	Fehlend	≤ 3 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	0 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)
	≤ 38 Jahre	16 (15,7%)	6 (24,0%)	12 (66,7%)	11 (28,2%)	45 (24,5%)
	39 - 53 Jahre	29 (28,4%)	9 (36,0%)	4 (22,2%)	13 (33,3%)	55 (29,9%)
	54 - 65 Jahre	32 (31,4%)	6 (24,0%)	0 (0,0%)	7 (17,9%)	45 (24,5%)
	> 65 Jahre	25 (24,5%)	4 (16,0%)	≤ 3	8 (20,5%)	39 (21,2%)

5.1.6. Konkretisierung der Eingangsd Diagnosen (LK 3 neuro) und patientenrelevante Konsequenzen

		Häufige Erkrankung		SE (gen. gesichert)		SE (klin. gesichert)		Gesamt	
Therapeutische Relevanz		N=25		N=59		N=43		N=127	
Ja		23	(92,0%)	22	(37,3%)	18	(41,9%)	63	(49,6%)
Nein		2	(8,0%)	36	(61,0%)	22	(51,2%)	60	(47,2%)
Nicht einschätzbar		0	(0,0%)	1	(1,7%)	3	(7,0%)	4	(3,1%)
Bessere prognostische Einschätzung		N=25		N=59		N=43		N=127	
Ja		25	(100,0%)	57	(96,6%)	28	(65,1%)	110	(86,6%)
Nein		0	(0,0%)	2	(3,4%)	12	(27,9%)	14	(11,0%)
Nicht einschätzbar		0	(0,0%)	0	(0,0%)	3	(7,0%)	3	(2,4%)
Vermeidung weiterer Diagnostik		N=25		N=59		N=43		N=127	
Ja		25	(100,0%)	58	(98,3%)	28	(65,1%)	111	(87,4%)
Nein		0	(0,0%)	1	(1,7%)	9	(20,9%)	10	(7,9%)
Nicht einschätzbar		0	(0,0%)	0	(0,0%)	6	(14,0%)	6	(4,7%)
Bedeutung für genetische Beratung		N=25		N=59		N=43		N=127	
Ja		0	(0,0%)	57	(96,6%)	12	(27,9%)	69	(54,3%)
Nein		25	(100,0%)	2	(3,4%)	29	(67,4%)	56	(44,1%)
Nicht einschätzbar		0	(0,0%)	0	(0,0%)	2	(4,7%)	2	(1,6%)

5.2. Dauer der Diagnosekonkretisierung in LK 3 neuro

5.2.1. Dauer der Diagnosesicherung/-konkretisierung

		Spezifizierung der Eingangs- Dx	Bestätigung der Eingangs-Dx	Bestätigung andere Dx	VDx	Keine VDx	Gesamt
Dauer Erstkontakt		N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
bis Dx (Gesamt)	Fehlend	0	1	0	3	0	4
(in Tagen)	Mittelwert	181,4	108,0	138,0	188,7	112,1	165,3
	SD	146,2	98,5	129,4	176,8	143,7	160,0
	Median	139,0	72,0	95,5	132,0	60,5	118,0
	Minimum	3	1	0	0	0	0
	Maximum	644	398	562	783	649	783
Dauer Erstkontakt		N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
bis Dx (Ohne	Fehlend	5	4	0	60	5	74
Dauer Basis-/	Mittelwert	128,3	92,0	113,2	131,8	86,8	118,3
Spezialdiagnostik)	SD	148,0	94,9	114,2	144,0	152,0	137,5
(in Tagen)	Median	81,0	60,5	74,0	64,5	38,0	63,0
	Minimum	0	0	0	0	0	0
	Maximum	572	398	513	649	649	649
Dauer Erstkontakt		N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
bis Arztbrief	Fehlend	3	1	0	45	4	53
(in Tagen)	Mittelwert	247,7	184,4	174,0	227,9	143,4	210,9
	SD	177,3	147,5	145,6	208,5	163,9	187,3
	Median	162,5	128,0	138,0	141,0	76,0	140,0
	Minimum	23	36	13	0	15	0
	Maximum	737	750	632	800	737	800

5.2.2. Dauer (Tage) der Diagnosekonkretisierung einer häufigen/seltenen Erkrankung

		Häufige Erkrankung	SE (gen. gesichert)	SE (klin. gesichert)	Gesamt
Dauer Erstkontakt		N=25	N=59	N=43	N=127
bis Dx (Gesamt)	Fehlend	0	0	1	1
(in Tagen)	Mittelwert	125,4	150,6	155,9	147,3
	SD	124,7	136,8	129,1	131,4
	Median	75,0	115,0	135,0	117,0
	Minimum	0	1	1	0
	Maximum	562	644	533	644
Dauer Erstkontakt		N=25	N=59	N=43	N=127
bis Dx (Ohne Dauer	Fehlend	0	4	5	9
Basis-/	Mittelwert	112,6	107,5	120,2	112,7
Spezialdiagnostik)	SD	112,9	121,9	138,7	124,9
(in Tagen)	Median	75,0	70,0	66,5	72,0
	Minimum	0	0	0	0
	Maximum	513	572	533	572
Dauer Erstkontakt		N=25	N=59	N=43	N=127
bis Arztbrief	Fehlend	0	4	0	4
(in Tagen)	Mittelwert	159,6	220,6	225,8	210,0
	SD	146,1	163,6	169,9	163,2
	Median	106,0	168,0	141,0	146,0
	Minimum	13	23	57	13
	Maximum	632	737	750	750

5.2.3. Dauer (Tage) bis zur Sicherung der unterschiedlichen Verdachtsdiagnosekategorien

		Klin. VDX	Gen. VDX (mit Variante)	Gen. VDX (ohne Variante)	Syndrom. Einordnung	Gesamt
Dauer Erstkontakt		N=104	N=25	N=18	N=39	N=186
bis Dx (Gesamt)	Fehlend	3	0	0	0	3
(in Tagen)	Mittelwert	151,0	151,1	308,4	254,9	188,7
	SD	146,5	164,7	195,5	207,3	176,8
	Median	119,0	97,0	335,0	183,0	132,0
	Minimum	0	7	3	0	0
	Maximum	749	783	652	657	783
Dauer Erstkontakt		N=104	N=25	N=18	N=39	N=186
bis Dx (Ohne Dauer	Fehlend	46	1	1	12	60
Basis-/	Mittelwert	96,1	98,4	197,4	197,1	131,8
Spezialdiagnostik)	SD	97,1	110,0	156,2	205,5	144,0
(in Tagen)	Median	60,5	56,0	245,0	99,0	64,5
	Minimum	2	5	3	0	0
	Maximum	363	394	461	649	649
Dauer Erstkontakt		N=104	N=25	N=18	N=39	N=186
bis Arztbrief	Fehlend	33	2	3	7	45
(in Tagen)	Mittelwert	178,1	184,5	374,1	301,1	227,9
	SD	163,7	183,9	233,5	253,4	208,5
	Median	134,0	117,0	392,0	169,5	141,0
	Minimum	2	38	0	41	0
	Maximum	751	783	718	800	800

5.3. Anzahl von Fallkonferenzen/Expertengesprächen bis Diagnosesicherung/ konkretisierung

		Spezifizierung der Eingangs- Dx	Bestätigung der Eingangs-Dx	Bestätigung andere Dx	VDx	Keine VDx	Gesamt
Anzahl Fall-		N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
konferenzen	Fehlend	0	0	0	0	0	0
pro Patient*in	Mittelwert	2,3	2,1	2,6	2,0	1,8	2,1
	SD	0,8	1,0	0,8	0,7	0,6	0,8
	Median	2,0	2,0	2,5	2,0	2,0	2,0
	Minimum	1	1	1	1	1	1
	Maximum	5	6	4	5	3	6
Anzahl		N=57	N=44	N=26	N=186	N=38	N=351
Experten-	Fehlend	0	0	0	0	0	0
gespräche pro	Mittelwert	0,00	0,02	0,00	0,00	0,03	0,01
Patient*in	SD	0,00	0,15	0,00	0,00	0,16	0,08
	Median	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
	Minimum	0	0	0	0	0	0
	Maximum	0	1	0	0	1	1

5.4. Diagnosekonkretisierungsdauer und innovative Diagnostik (Exom) (LK 3 neuro)

5.4.1. Diagnosekonkretisierungsdauer und Exom-Sequenzierung

		WES erhalten	Kein WES erhalten	Gesamt
Dauer Erstkontakt bis Dx		N=149	N=202	N=351
(Gesamt) (in Tagen)	Fehlend	1	3	4
	Mittelwert	168,6	162,8	165,3
	SD	157,1	162,5	160,0
	Median	112,0	121,0	118,0
	Minimum	0	0	0
	Maximum	783	741	783
Dauer Erstkontakt bis Dx		N=149	N=202	N=351
(Ohne Dauer Basis-/	Fehlend	13	61	74
Spezialdiagnostik)	Mittelwert	96,2	139,6	118,3
(in Tagen)	SD	107,6	158,6	137,5
	Median	51,5	72,0	63,0
	Minimum	0	0	0
	Maximum	531	649	649
Dauer Erstkontakt bis		N=149	N=202	N=351
Arztbrief (in Tagen)	Fehlend	17	36	53
	Mittelwert	214,0	208,4	210,9
	SD	181,2	192,5	187,3
	Median	142,5	137,5	140,0
	Minimum	38	0	0
	Maximum	783	800	800

5.4.2. Diagnosekonkretisierungsdauer und innovative Diagnostik

		Innovative Diagnostik 1	Innovative Diagnostik 1+2
Dauer Erstkontakt bis Dx (Gesamt)		N=169	N=5
(in Tagen)	Fehlend	1	0
	Mittelwert	161,3	476,2
	SD	143,6	171,1
	Median	115,0	479,0
	Minimum	0	329
	Maximum	783	749
Dauer Erstkontakt bis Dx (Ohne Dauer Basis-/ Spezialdiagnostik)		N=169	N=5
(in Tagen)	Fehlend	16	0
	Mittelwert	98,3	202,8
	SD	108,7	77,9
	Median	58,0	200,0
	Minimum	0	91
	Maximum	531	281

5.5. Anzahl interdisziplinärer und multizentrischer Fallkonferenzen pro Patient*in

	Anzahl interdisziplinäre Fallkonferenzen pro Patient*in	Anzahl interdisziplinäre Expertengespräche pro Patient*in
	N=351	N=351
Fehlend	0	0
Mittelwert	2,0	0,00
SD	0,8	0,05
Median	2,0	0,00
Minimum	1	0
Maximum	6	1
Summe	710	1

5.6. Durchschnittliche Dauer einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs in LK 3 neuro

	Dauer einer Fallkonferenz/ Patient*in (in Minuten)	Dauer eines Expertengesprächs/ Patient*in (in Minuten)
	N=351	N=351
Fehlend	0	349
Mittelwert	17,7	22,5
SD	7,8	10,6
Median	15,0	22,5
Minimum	10	15
Maximum	81	30

5.7. Dauer systematische Koordination (LK 3 neuro)

5.7.1. Durchschnittliche Dauer (Tage) von Erstkontakt bis 1. Fallkonferenz

Dauer Erstkontakt bis 1. Fallkonferenz	
	N=351
Fehlend	6
Mittelwert	31,7
Standardabweichung	50,0
Median	13,0
Minimum	0
Maximum	356

5.7.2. Evaluationsdauer (Minuten) Unterlagen Erstkontakt und weitere Unterlagen

Evaluationsdauer Unterlagen EK (in Minuten)		N=351
	Fehlend	0
	Mittelwert	28,6
	SD	14,0
	Median	30,0
	Minimum	10
	Maximum	90
Evaluationsdauer weitere Unterlagen (in Minuten)		N=351
	Fehlend	276
	Mittelwert	32,9
	SD	12,1
	Median	30,0
	Minimum	20
	Maximum	90

5.8. Herkunftssektor und Verweis in die Versorgungsstruktur in LK 3 neuro

5.8.1. Stationäre Zuweisungen der Patient*innen nach Jahresquartal (Q)

	Uniklinik		Periphere Klinik		Gesamt	
	N=249		N=249		N=249	
Q4/2017	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)
Q1/2018	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)
Q2/2018	1	(0,4%)	0	(0,0%)	1	(0,4%)
Q3/2018	1	(0,4%)	0	(0,0%)	1	(0,4%)
Q4/2018	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)
Q1/2019	1	(0,4%)	1	(0,4%)	2	(0,8%)
Q2/2019	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)
Q3/2019	1	(0,4%)	0	(0,0%)	1	(0,4%)
Q4/2019	1	(0,4%)	0	(0,0%)	1	(0,4%)
Q1/2020	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)

5.8.2. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosesicherung

	Spezifizierung Eingangs-Dx		Bestätigung Eingangs-Dx		Bestätigung andere Dx		VDx		Keine VDx		Gesamt	
Verweis nach LK3												
	N=57		N=44		N=26		N=186		N=38		N=351	
Ja	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)	≤ 3		0	(0,0%)	≤ 3	
Nein	57	(100,0%)	44	(100,0%)	26	(100,0%)	183	(98,4%)	38	(100,0%)	348	(99,1%)
Verweis in Versorgungsstruktur erfolgt												
	N=57		N=44		N=26		N=186		N=38		N=351	
Ja	47	(82,5%)	32	(72,7%)	20	(76,9%)	143	(76,9%)	27	(71,1%)	269	(76,6%)
Nein	10	(17,5%)	12	(27,3%)	6	(23,1%)	43	(23,1%)	11	(28,9%)	82	(23,4%)
Verweis in Versorgungsstruktur												
	N=57		N=44		N=26		N=186		N=38		N=351	
Fehlend	10	(0,0%)	12	(0,0%)	6	(0,0%)	43	(0,0%)	11	(0,0%)	82	(0,0%)
Andere	≤ 3		0	(0,0%)	≤ 3		0	(0,0%)	0	(0,0%)	≤ 3	
Ambulanz												
Andere	0	(0,0%)	0	(0,0%)	≤ 3		≤ 3		0	(0,0%)	≤ 3	
Hochschul-ambulanz												
eigenes ZSE												
Anderes ZSE	0	(0,0%)	≤ 3		0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)	≤ 3	
Hausarzt*in	0	(0,0%)	0	(0,0%)	≤ 3		≤ 3		0	(0,0%)	≤ 3	
Indikatorspez.	46	(97,9%)	23	(71,9%)	4	(20,0%)	133	(93,0%)	27	(100,0%)	233	(86,6%)
Ambulanz												
Facharzt*in	0	(0,0%)	8	(25,0%)	13	(65,0%)	8	(5,6%)	0	(0,0%)	29	(10,8%)

5.8.3. Verweis in die Versorgungsstruktur und Diagnosekonkretisierungen (HE/SE)

	Häufige Erkrankung		SE (gen. gesichert)		SE (klin. gesichert)		Gesamt	
Verweis nach LK3								
	N=25		N=59		N=43		N=127	
Ja	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)
Nein	25	(100,0%)	59	(100,0%)	43	(100,0%)	127	(100,0%)
Verweis in Versorgungsstruktur erfolgt								
	N=25		N=59		N=43		N=127	
Ja	18	(72,0%)	47	(79,7%)	34	(79,1%)	99	(78,0%)
Nein	7	(28,0%)	12	(20,3%)	9	(20,9%)	28	(22,0%)
Verweis in Versorgungsstruktur								
	N=18		N=47		N=34		N=99	
Fehlend	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)
Anderer Ambulanz	≤ 3		0	(0,0%)	≤ 3		≤ 3	
Anderer Hochschulambulanz eigenes ZSE	≤ 3		0	(0,0%)	0	(0,0%)	≤ 3	
Anderes ZSE	0	(0,0%)	≤ 3		0	(0,0%)	≤ 3	
Hausärztin	≤ 3		0	(0,0%)	0	(0,0%)	≤ 3	
Indikatorspez. Ambulanz	≤ 3		40	(85,1%)	31	(91,2%)	73	(73,7%)
Fachärzt*in	13	(72,2%)	6	(12,8%)	≤ 3		21	(21,2%)

5.9. Dokumentation mit HPO-Term-Nummer und Diagnosekommentar (LK 3 neuro)

5.9.1. Dokumentation mit HPO-Term-Nummer

	VDx		Keine VDx		Gesamt	
	N=186		N=38		N=224	
HPO-Term-Nr. dokumentiert	77	(41,4%)	37	(97,4%)	114	(50,9%)
Keine HPO-Term-Nr. dokumentiert	109	(58,6%)	≤ 3		110	(49,1%)

5.9.2. Dokumentation mit Diagnosekommentar

Diagnosenname	N=351	
Diagnosenname dokumentiert	230	(65,5%)
Diagnosenname unbekannt (Dummy dokumentiert)	44	(12,5%)
Kein Diagnosenname dokumentiert	77	(21,9%)
Diagnosekommentar	N=351	
Kommentar vorhanden	77	(21,9%)
Kein Kommentar vorhanden	274	(78,1%)

Anhang 6: „Implementation“ LK 3 neuro (RE-AIM)

6.1. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen in LK 3 neuro

	Zentrum A	Zentrum B	Zentrum G	Zentrum H	Zentrum I	Gesamt
Mind. 1 FK in LK3	N=3	N=62	N=160	N=3	N=123	N=351
Ja	3 (100,0%)	62 (100,0%)	160 (100,0%)	3 (100,0%)	123 (100,0%)	351 (100,0%)
Nein	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)

6.2. Vorbereitung FK ausgefüllt in LK 3 neuro (nach Einführung der Variable)

	Zentrum A	Zentrum B	Zentrum G	Zentrum H	Zentrum I	Gesamt
Vorbereitungsdauer	N=1	N=9	N=70	N=1	N=60	N=141
FK mind. 1x dokumentiert	1 (100,0%)	9 (100,0%)	70 (100,0%)	1 (100,0%)	60 (100,0%)	141 (100,0%)
Nein	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)

Anm.: Die Berechnung der Häufigkeiten der Vorbereitungsdauer erfolgte nur für Fälle mit Erstkontakt nach Einführung der Variable „Vorbereitungsdauer FK“ in der Access-Datenbank. Kriterium: Vorbereitungsdauer wurde mind. 1x/Fall dokumentiert.

6.3. Dokumentation mit Orpha-Nr. & Dummy von SE in LK 3 neuro

	Zentrum A	Zentrum B	Zentrum G	Zentrum H	Zentrum I	Gesamt
Orpha-Nr. dokumentiert	1 (100,0%)	7 (63,6%)	46 (97,9%)	0 (0,0%)	43 (100,0%)	97 (95,1%)
Keine Orpha-Nr. existent (Dummy dokumentiert)	0 (0,0%)	4 (36,4%)	1 (2,1%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	5 (4,9%)

Anhang 7: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 3 neuro

7.1. Kosten (in EUR) – Lotse*innen/medizinische Koordinator*innen

	Kosten Lots*in/Patient*in (in Euro)
	N=351
Fehlend	28
Mittelwert	45,7
SD	21,6
Median	43,2
Minimum	16,8
Maximum	172,8
Summe	14749,4

Anm.: Berechnung erfolgte analog zu LK 1 & 2 (siehe Anhang 4.1.)

7.2. Kosten (in EUR) – Fallkonferenzen

Kosten (in EUR) aller Fallkonferenzen in LK 3 neuro

	Kosten aller FK/Patient*in (in Euro)
	N=351
Fehlend	0
Mittelwert	116,8
SD	70,7
Median	96,9
Minimum	29,3
Maximum	620,1
Summe	40997,6

Anm.: Berechnung erfolgte analog zu LK 1 & 2 (siehe Anhang 4.2.)

Kosten (in EUR) einer Fallkonferenz/Patient*in bei LK 3 neuro

	Kosten einer FK/Patient*in (in Euro)
	N=351
Fehlend	0
Mittelwert	59,4
SD	34,8
Median	44,6
Minimum	21,2
Maximum	310,1
Summe	20861,4

Anm.: Berechnung erfolgte analog zu LK 1 & 2 (siehe Anhang 4.2.)

7.3. Kosten (in EUR) – Expertengespräche

Kosten (in EUR) aller Expertengespräche in LK 3 neuro

Kosten aller Expertengespräche/Patient*in	
(in Euro)	
	N=351
Fehlend	349
Mittelwert	36,8
SD	17,3
Median	36,8
Minimum	24,5
Maximum	49,1
Summe	73,6

Anm.: Berechnung erfolgte analog zu LK 1 & 2 (siehe Anhang 4.3.)

Kosten (in EUR) eines Expertengesprächs/Patient*in in LK 3 neuro

Kosten eines Expertengesprächs/Patient*in	
(in Euro)	
	N=351
Fehlend	349
Mittelwert	36,8
SD	17,3
Median	36,8
Minimum	24,5
Maximum	49,1
Summe	73,6

Anm.: Berechnung erfolgte analog zu LK 1 & 2 (siehe Anhang 4.3.)

Anhang 8: Wirkanalyse von LK 3 (Indikatorerkrankungen)

8.1. Bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen und Behandlungspfade in LK 3

	Spezifische Indikator-Dx N=339	Andere Indikator-Dx N=16	Konfirmierte andere Dx N=9	Falsch positiv N=106	Dx ungeklärt N=117	Gesamt N=587
LK3a	253 (74,6%)	14 (87,5%)	5 (55,6%)	106 (100,0%)	0 (0,0%)	378 (64,4%)
LK3a/c	86 (25,4%)	≤ 3	4 (44,4%)	0 (0,0%)	117 (100,0%)	209 (35,6%)

8.2. Konfirmierte Indikator Diagnosen und symptomatisch bei Diagnosestellung in LK 3

	Spezifische Indikator-Dx N=339	Andere Indikator-Dx N=16	Gesamt N=355
Fehlend	8 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	8 (0,0%)
Nicht symptomatisch	78 (23,6%)	≤ 3 (18,8%)	81 (23,3%)
Symptomatisch	253 (76,4%)	13 (81,3%)	266 (76,7%)

8.3. Anzahl Patient*innen in LK 3a/3b/3c

Eintritt in LK3a	N=611
Ja	611 (100,0%)
Nein	0 (0,0%)
Eintritt in LK3b	N=611
Ja	355 (58,1%)
Nein	256 (41,9%)
Eintritt in LK3c	N=611
Ja	227 (37,2%)
Nein	384 (62,8%)

8.4. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen und Exom-Sequenzierung in LK 3

8.4.1. Konfirmation der Verdachtsdiagnosen und WES bei Eintritt in LK 3a

	Spezifische Indikator-Dx N=339	Andere Indikator-Dx N=16	Konfirmierte andere Dx N=9	Falsch positiv N=106	Dx ungeklärt N=117	Gesamt N=587
WES erhalten	81 (23,9%)	≤ 3	4 (44,4%)	0 (0,0%)	100 (85,5%)	187 (31,9%)
Kein WES erhalten	258 (76,1%)	14 (87,5%)	5 (55,6%)	106 (100,0%)	17 (14,5%)	400 (68,1%)

8.4.2. 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos (alle Fälle mit Eintritt in LK 3a)

WES erfolgt * Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE

Anzahl

		Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE		
		Konfirmation der VDX	Keine Konfirmation der VDX	Gesamt
WES erfolgt	Ja	83	104	187
	Nein	272	128	400
Gesamt		355	232	587

Anm.: Andere Diagnosen werden als nicht konfirmierte Diagnosen berücksichtigt

RR = 0,7; 95 % KI [0,5; 0,8]

8.4.3. 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos (Fälle mit Eintritt in LK 3c)

WES erfolgt * Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE

Anzahl

		Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE		
		Konfirmation der VDX	Keine Konfirmation der VDX	Gesamt
WES erfolgt	Ja	83	104	187
	Nein	5	17	22
Gesamt		88	121	209

Anm.: Andere Diagnosen werden als nicht konfirmierte Diagnosen berücksichtigt

RR=2,0; 95 %-KI [0,9 – 4,3]

8.4.4. 2 x 2 Tafel zur Berechnung des relativen Risikos (Fälle mit Indikation für WES)

WES erfolgt * Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE

Anzahl		Diagnosekonkretisierung/keine Diagnosekonkretisierung in TNAMSE		
		Konfirmation der V Dx	Keine Konfirmation der V Dx	Gesamt
WES erfolgt	Ja	83	104	187
	Nein	4	5	9
Gesamt		87	109	196

Anm.: Andere Diagnosen werden als nicht konfirmierte Diagnosen berücksichtigt

RR = 1,0; 95 %-KI [0,5 – 2,1]

8.4.5. Kategorien der Verdachtsdiagnosekonfirmationen und durchgeführte Diagnostikart

	Spezifische Indikator-Dx		Andere Indikator-Dx		Konfirmierte andere Dx		Falsch positiv		Dx ungeklärt		Gesamt
	N=339	N=16	N=9	N=106	N=117	N=587					
Fehlend	7 (0,0%)	≤ 3 (0,0%)	0 (0,0%)	1 (0,0%)	0 (0,0%)	8 (0,0%)					
Konfirmationsdiagnostik	251 (75,6%)	14 (87,5%)	5 (55,6%)	10 (100,0%)	17 (14,5%)	392 (67,7%)					
Konfirmationsdiagnostik & WES	81 (24,4%)	≤ 3	4 (44,4%)	0 (0,0%)	100 (85,5%)	187 (32,3%)					

8.5. Konfirmierte Indikator Diagnosen und Therapieentscheidung/multiprofessionelle Versorgung

	Spezifische Indikator-Dx		Andere Indikator-Dx		Gesamt	
	N=339	N=16	N=16	N=355		
Therapieentscheidung	Fehlend	9 (0,0%)	0 (0,0%)	9 (0,0%)		
	Behandlung	289 (87,6%)	12 (75,0%)	301 (87,0%)		
	Keine Behandlung	41 (12,4%)	4 (25,0%)	45 (13,0%)		
Multiprofessionelle Versorgung	Erhalten	331 (97,6%)	16 (100,0%)	347 (97,7%)		
	Nicht erhalten/nicht dokumentiert	8 (2,4%)	0 (0,0%)	8 (2,3%)		

8.6. Art der Multiprofessionellen Versorgung in LK 3

8.6.1. Schulungen

		Spezifische Indikator-Dx		Andere Indikator-Dx		Gesamt	
Diagnoseinformation durchgeführt		N=339		N=16		N=355	
(Multiprofessionelle Versorgung)	Fehlend	7	(0,0%)	0	(0,0%)	7	(0,0%)
	Ja	323	(97,3%)	15	(93,8%)	338	(97,1%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	9	(2,7%)	≤ 3		10	(2,9%)
Schulung Diät/Ernährung durchgeführt		N=339		N=16		N=355	
	Fehlend	8	(0,0%)	0	(0,0%)	8	(0,0%)
	Ja	44	(13,3%)	≤ 3		46	(13,3%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	287	(86,7%)	14	(87,5%)	301	(86,7%)
Schulung Medikamente durchgeführt		N=339		N=16		N=355	
	Fehlend	9	(0,0%)	≤ 3	(0,0%)	9	(0,0%)
	Ja	198	(60,0%)	13	(81,3%)	211	(61,0%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	132	(40,0%)	≤ 3		135	(39,0%)
Schulung Verhaltensmaßnahmen durchgeführt		N=339		N=16		N=355	
	Fehlend	9	(0,0%)	0	(0,0%)	9	(0,0%)
	Ja	224	(67,9%)	11	(68,8%)	235	(67,9%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	106	(32,1%)	5	(31,3%)	111	(32,1%)
Schulung Monitoring durchgeführt		N=339		N=16		N=355	
	Fehlend	6	(0,0%)	≤ 3	(0,0%)	6	(0,0%)
	Ja	200	(60,1%)	13	(81,3%)	213	(61,0%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	133	(39,9%)	≤ 3		136	(39,0%)

8.6.2. Beratungen

		Spezifische Indikator-Dx		Andere Indikator- Dx		Gesamt	
Psychologische		N=339		N=16		N=355	
Beratung	Fehlend	7	(0,0%)	0	(0,0%)	7	(0,0%)
durchgeföhrt	Ja	138	(41,6%)	≤ 3		141	(40,5%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	194	(58,4%)	13	(81,3%)	207	(59,5%)
Sozialrechtliche		N=339		N=16		N=355	
Beratung	Fehlend	9	(0,0%)	0	(0,0%)	9	(0,0%)
durchgeföhrt	Ja	96	(29,1%)	4	(25,0%)	100	(28,9%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	234	(70,9%)	12	(75,0%)	246	(71,1%)
Humangenetische		N=339		N=16		N=355	
Beratung	Fehlend	8	(0,0%)	0	(0,0%)	8	(0,0%)
durchgeföhrt	Ja	86	(26,0%)	4	(25,0%)	90	(25,9%)
	Nicht erforderlich, Wissen beim Patienten vorhanden	245	(74,0%)	12	(75,0%)	257	(74,1%)

8.6.3. Weitere patientenrelevante Informationen

		Spezifische Indikator-Dx		Andere Indikator-Dx		Gesamt	
Aushändigung		N=339		N=16		N=355	
Behandlungs-/	Fehlend	12	(0,0%)	0	(0,0%)	12	(0,0%)
Notfallausweis	Ja	47	(14,4%)	≤ 3		49	(14,3%)
	Nicht zutreffend, nicht erforderlich	280	(85,6%)	14	(87,5%)	294	(85,7%)
Information		N=339		N=16		N=355	
Begleitforschung	Fehlend	7	(0,0%)	0	(0,0%)	7	(0,0%)
	Ja	124	(37,3%)	≤ 3	(18,8%)	127	(36,5%)
	Nicht zutreffend, nicht erforderlich	208	(62,7%)	13	(81,3%)	221	(63,5%)
Information		N=339		N=16		N=355	
Patientenregister	Fehlend	9	(0,0%)	0	(0,0%)	9	(0,0%)
	Ja	142	(43,0%)	4	(25,0%)	146	(42,2%)
	Nicht zutreffend, nicht erforderlich	188	(57,0%)	12	(75,0%)	200	(57,8%)
Information		N=339		N=16		N=355	
diagnosespez.	Fehlend	10	(0,0%)	0	(0,0%)	10	(0,0%)
Selbsthilfegruppe	Ja	124	(37,7%)	7	(43,8%)	131	(38,0%)
	Nicht zutreffend, nicht erforderlich	205	(62,3%)	9	(56,3%)	214	(62,0%)
Information		N=339		N=16		N=355	
ACHSE	Fehlend	16	(0,0%)	0	(0,0%)	16	(0,0%)
	Ja	229	(70,9%)	8	(50,0%)	237	(69,9%)
	Nicht zutreffend, nicht erforderlich	94	(29,1%)	8	(50,0%)	102	(30,1%)

8.7. Versorgungsgeschwindigkeit in LK 3

8.7.1. Erstkontakt bis bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnosen (Tage)

Dauer Erstkontakt bis Diagnose (Dx) (in Tagen)						
	Spezifische Indikator-Dx	Andere Indikator-Dx	Konfirmierte andere Dx	Falsch positiv	Dx ungeklärt	Gesamt
	N=339	N=16	N=9	N=106	N=117	N=587
Fehlend	44	0	1	4	16	65
Mittelwert	67,7	80,3	135,4	57,3	166,3	86,1
SD	100,2	129,7	99,0	53,2	140,8	110,8
Median	29,0	14,5	146,0	41,5	130,0	47,5
Minimum	0	0	0	0	4	0
Maximum	761	434	267	234	615	761

8.7.2. Diagnosesicherung/-konfirmation im Prozessablauf (Anzahl der Fallkonferenzen)

Anzahl der Fallkonferenzen bis Diagnosesicherung/-konfirmation						
	Spezifische Indikator-Dx	Andere Indikator-Dx	Konfirmierte andere Dx	Falsch positiv	Dx ungeklärt	Gesamt
	N=339	N=16	N=9	N=106	N=117	N=587
Fehlend	1	0	0	0	0	1
Mittelwert	2,5	2,3	2,9	2,0	3,8	2,7
SD	0,9	0,7	1,1	0,0	0,4	0,9
Median	2,0	2,0	2,0	2,0	4,0	2,0
Minimum	1	2	2	2	2	1
Maximum	4	4	4	2	5	5
Summe	841	36	26	212	449	1564

8.7.3. Dauer (Tage) innovative genetische Diagnostik und Krankenkassen

	AOK/Barmer	Andere KK	Gesamt
Dauer Prozess innovative genetische Diagnostik (in Tagen)	N=48	N=28	N=76
Fehlend	0	2	2
Mittelwert	134,6	108,3	125,3
SD	94,8	112,7	101,5
Median	124,5	74,0	103,5
Minimum	14	6	6
Maximum	334	511	511

8.7.4. Dauer (Tage) Genehmigungsprozess der Krankenkassen (Einzelfallantrag)

		AOK/Barmer	Andere KK	Gesamt
Dauer Antrag bis		N=48	N=28	N=76
Genehmigung Gendiagnostik (in Tagen)	Fehlend	2	1	3
	Mittelwert	26,4	13,0	21,5
	SD	31,0	21,1	28,3
	Median	20,5	2,0	8,0
	Minimum	0	0	0
	Maximum	120	68	120

8.8. Dauer (Minuten) einer Fallkonferenz/eines Expertengesprächs in LK 3

	Dauer einer FK in LK3a (in Minuten)	Dauer einer FK in LK3b (in Minuten)	Dauer einer FK in LK3c (in Minuten)	Dauer einer FK (gesamt) (in Minuten)
	N=611	N=611	N=611	N=611
Fehlend	7	268	390	14
Mittelwert	25,9	27,1	26,4	26,1
SD	11,6	13,4	12,6	11,1
Median	25,0	27,5	25,0	25,0
Minimum	10	10	10	10
Maximum	105	120	75	90

8.9. Verweis in die Versorgungsstruktur für bestätigte/nicht bestätigte Verdachtsdiagnose in LK 3

	Spezifische Indikator-Dx		Andere Indikator-Dx		Konfirmierte andere Dx		Falsch positiv		Dx ungeklärt		Gesamt	
	N=339		N=16		N=9		N=106		N=117		N=587	
Fehlend	23 (0,0%)		1 (0,0%)		0 (0,0%)		≤ 3 (0,0%)		4 (0,0%)		30 (0,0%)	
Erkrankungsspez. Ambulanz	165 (52,2%)	≤ 3			5 (55,6%)		25 (24,0%)		57 (50,4%)		255 (45,8%)	
Fachärzt*in	14 (4,4%)		0 (0,0%)		≤ 3		9 (8,7%)		24 (21,2%)		48 (8,6%)	
Hausärzt*in/ Kinderärzt*in	≤ 3		0 (0,0%)		0 (0,0%)		25 (24,0%)		≤ 3		30 (5,4%)	
Andere Fachambulanz	4 (1,3%)		0 (0,0%)		0 (0,0%)		≤ 3		≤ 3		8 (1,4%)	
Eigenes ZSE	131 (41,5%)		11 (73,3%)		≤ 3		43 (41,3%)		27 (23,9%)		215 (38,6%)	
Anderes ZSE	0 (0,0%)	≤ 3			0 (0,0%)		0 (0,0%)		0 (0,0%)		≤ 3	

Anhang 9: „Implementation“ LK 3 (RE-AIM)

9.1. Inanspruchnahme der PEPA von Patient*innen

	Einträge Aktivitäten*		Dokumente abgerufen		Gesamt	
	N=4252		N=1204		N=5456	
Q4/2018	651	(20,9%)	77	(6,4%)	728	(13,3%)
Q1/2019	180	(5,8%)	66	(5,5%)	246	(4,5%)
Q2/2019	706	(22,6%)	191	(15,9%)	897	(16,4%)
Q3/2019	672	(21,5%)	195	(16,2%)	867	(15,9%)
Q4/2019	912	(29,2%)	244	(20,3%)	1156	(21,2%)
Q1/2020	765	(24,5%)	267	(22,2%)	1032	(18,9%)
Q2/2020	366	(11,7%)	164	(13,6%)	530	(9,7%)

*Aktivitäten können z.B. Log-Ins/Navigation im Portal etc. sein.

9.2. Inanspruchnahme der PEPA von zuweisenden Ärzt*innen

	Log-Ins (Zuweiser*innen)		Dokumente abgerufen		Gesamt	
	N=34		N=46		N=80	
Q4/2018	2	(5,9%)	0	(0,0%)	2	(2,5%)
Q1/2019	6	(17,6%)	16	(34,8%)	22	(27,5%)
Q2/2019	6	(17,6%)	6	(13,0%)	12	(15,0%)
Q3/2019	4	(11,8%)	4	(8,7%)	8	(10,0%)
Q4/2019	7	(20,6%)	20	(43,5%)	27	(33,8%)
Q1/2020	9	(26,5%)	0	(0,0%)	9	(11,3%)
Q2/2020	0	(0,0%)	0	(0,0%)	0	(0,0%)

Anhang 10: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 3

10.1. Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen – LK 3

	Kosten Lots*innen pro Patient*in LK3a (in Euro)	Kosten Lots*innen pro Patient*in LK3b (in Euro)	Kosten Lots*innen pro Patient*in LK3c (in Euro)	Kosten Lots*innen pro Patient*in (gesamt) (in Euro)
	N=611	N=611	N=611	N=611
Fehlend	1	266	385	0
Mittelwert	28,6	26,6	53,3	63,3
SD	1,6	5,2	10,7	27,7
Median	28,8	28,8	57,6	57,6
Minimum	14,4	14,4	28,8	14,4
Maximum	28,8	28,8	86,4	115,2
Summe	17452,8	9172,8	12038,4	38664,0

Berechnung:

$$1.) \text{Kosten Lots*in/Patient*in} = ((\text{Aufwand Lots*in/Pat. LK3a}^1 \cdot \text{Anzahl FK LK3a}) + (\text{Aufwand Lots*in/Pat. LK3b}^1 \cdot \text{Anzahl FK LK3b}) + (\text{Aufwand Lots*in/Pat. LK3c}^1 \cdot \text{Anzahl FK LK3c})) \cdot \text{Kosten/Min}(\text{Ä1})^2$$

¹ Aufwand Lots*in/Patient*in = 30 min in LK3a und LK3b, 60 min in LK3c.

² Min(Ä1) = 0,48 €

$$2.) \text{Gesamtkosten Lots*innen} = \sum \text{Kosten Lots*in/Patient*in}$$

$$3.) \text{Ø Kosten Lots*in} = \frac{\text{Gesamtkosten Lots*innen}}{\text{Anzahl Patient*innen}}$$

10.2. Kosten (in EUR) – Fallkonferenzen

Kosten (in EUR) aller Fallkonferenzen für LK 3

	Kosten aller FK in LK3a/Patient*in (in Euro)	Kosten aller FK in LK3b/Patient*in (in Euro)	Kosten aller FK in LK3c/Patient*in (in Euro)	Kosten aller FK/Patient*in (gesamt) (in Euro)
	N=611	N=611	N=611	N=611
Fehlend	2	256	385	0
Mittelwert	166,6	154,8	173,3	320,0
SD	122,6	115,6	171,7	271,5
Median	145,9	139,3	122,6	257,2
Minimum	31,7	15,5	17,8	42,3
Maximum	1498,7	1081,1	1272,2	2930,8
Summe	101429,5	54941,2	39174,0	195544,7

Kosten (in EUR) einer Fallkonferenz/Patient*in für LK 3

	Kosten einer FK in LK3a/Patient*in (in Minuten)	Kosten einer FK in LK3b/Patient*in (in Minuten)	Kosten einer FK in LK3c/Patient*in (in Minuten)	Kosten einer FK/Patient*in (gesamt) (in Minuten)
	N=611	N=611	N=611	N=611
Fehlend	2	269	385	0
Mittelwert	83,6	81,6	92,6	82,6
SD	61,1	55,8	87,7	51,8
Median	73,3	73,3	64,9	70,4
Minimum	19,5	13,9	17,8	18,1
Maximum	749,4	540,5	636,1	494,0
Summe	50941,7	27908,8	20932,1	50492,1

Berechnung:

$$1.) \text{Kosten FK}_{LK3a}/\text{Patient*in} = \text{Dauer FK/Pat.} \cdot [\text{Kosten/Min}(\ddot{A}1)^* + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 1) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}2)^*) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 1) \cdot 0,5 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}3)^*) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 1) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}4))]]$$

$$2.) \text{Kosten FK}_{LK3b}/\text{Patient*in} = \text{Dauer FK/Pat.} \cdot [\text{Kosten/Min}(\ddot{A}1)^* + (0,5 \cdot \text{Kosten/Min}(E13)^* + 0,5 \cdot \text{Kosten/Min}(E10)^*) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 2) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}2)^*) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 2) \cdot 0,5 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}3)^*) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 2) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}4))]]$$

$$3.) \text{Kosten FK}_{LK3c}/\text{Patient*in} = \text{Dauer FK/Pat.} \cdot [2 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}1)^* + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 2) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}2)^*) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 2) \cdot 0,5 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}3)^*) + ((\text{Anzahl TN FK/Pat.} - 2) \cdot 0,25 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}4))]]$$

Kosten/Min($\ddot{A}1$) = 0,48 €; Kosten/Min($\ddot{A}2$) = 0,72 €; Kosten/Min($\ddot{A}3$) = 0,80 €; Kosten/Min($\ddot{A}4$) = 0,95 €;
Kosten/Min(E13) = 0,59 €; Kosten/Min(E10) = 0,51€

$$4.) \text{Kosten aller FK}_{(LK3a+LK3b+LK3c)}/\text{Patient*in} = \sum \text{Kosten FK}_{LK3a-c}/\text{Patient*in}$$

$$5.) \emptyset \text{Kosten einer FK}/\text{Patient*in} = \frac{\text{Kosten aller FK}_{(LK3a+LK3b+LK3c)}/\text{Patient*in}}{\text{Anzahl FKs}/\text{Patient*in}}$$

$$6.) \emptyset \text{Kosten einer FK} = \frac{\sum (\emptyset \text{Kosten einer FK}/\text{Patient*in})}{\text{Anzahl Patient*innen}}$$

10.3. Kosten (in EUR) - Eingangserkrankungsgruppen LK 3

Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen bezogen auf die Erkrankungsgruppen

	Stoff- wechsel	Primäre Immundefekte	Auto- inflammation	Endokrino- pathien	Seltene Anämien	Gesamt
	N=55	N=175	N=216	N=145	N=17	N=608
Fehlend	0	0	0	0	0	0
Mittelwert	59,2	74,1	64,7	47,9	72,8	63,1
SD	19,5	31,3	28,4	14,4	29,0	27,7
Median	57,6	86,4	57,6	43,2	57,6	57,6
Maximum	115,2	115,2	115,2	115,2	115,2	115,2
Minimum	28,8	28,8	14,4	14,4	28,8	14,4
Summe	3254,4	12960,0	13982,4	6940,8	1238,4	38376,0

Anm.: Gesamtpopulation: N=611, für 3 Fälle fehlte die Angabe der Indikatorerkrankung

Kosten (in EUR) – Fallkonferenzen bezogen auf die Erkrankungsgruppen

Kosten aller Fallkonferenzen bei LK 3c Direkteinstieg

	Stoff- wechsel	Primäre Immundefekte	Auto- inflammation	Endokrino- pathien	Seltene Anämien	Gesamt
	N=55	N=175	N=216	N=145	N=17	N=608
Fehlend	0	0	0	0	0	0
Mittelwert	395,7	404,5	305,8	212,2	302,2	319,9
SD	265,6	398,3	195,2	111,3	129,8	272,2
Median	268,7	277,2	273,5	180,8	265,5	256,6
Maximum	1383,9	2930,8	1965,0	597,4	566,1	2930,8
Minimum	75,7	74,0	42,3	44,0	119,7	42,3
Summe	21764,0	70791,3	66053,0	30773,2	5138,1	194519,5

Anm.: Gesamtpopulation: N=611, für 3 Fälle fehlte die Angabe der Indikatorerkrankung

Kosten einer Fallkonferenz/Patient*in bei LK 3c Direkteinstieg

	Stoff- wechsel	Primäre Immundefekte	Auto- inflammation	Endokrino- pathien	Seltene Anämien	Gesamt
	N=55	N=175	N=216	N=145	N=17	N=608
Fehlend	0	0	0	0	0	0
Mittelwert	101,4	95,5	80,8	63,8	74,8	82,7
SD	64,5	72,4	35,0	28,8	30,3	51,9
Median	72,3	70,4	84,0	60,0	71,6	70,4
Maximum	346,0	494,0	327,5	288,8	149,3	494,0
Minimum	21,9	32,5	21,2	18,1	30,0	18,1
Summe	5576,1	16717,0	17448,6	9255,4	1272,2	50269,3

Anm.: Gesamtpopulation: N=611, für 3 Fälle fehlte die Angabe der Indikatorerkrankung

Anhang 11: Wirkanalyse von LK 3c Direkteinstieg (Indikatorerkrankungen)

11.1. Spezifizierte/nicht spezifizierte Diagnosen und Kategorisierung

N=37		
Fehlend	3	(0,0%)
Spezifizierung der Dx	4	(11,8%)
Keine Spezifizierung der Dx	30	(88,2%)

N=37		
Fehlend	3	(0,0%)
Spezifische Indikatoridiagnose	4	(11,8%)
Diagnose ungeklärt	30	(88,2%)

Spezifische Indikatoridiagnose		
N=4		
Endokrinopathien	4	(100,0%)

11.2. Weiterer Klärungsversuch mit Exom-Sequenzierung

11.2.1. Indikation für Exom-Sequenzierung weiterer Klärungsversuch

N=37		
Weitere Indikation für WES	Ja	≤ 3
	Nein	35 (94,6%)

11.2.2. Weitere Exom-Sequenzierung erhalten/nicht erhalten

N≤3		
WES erhalten	≤ 3	(100,0%)
Kein WES erhalten	0	(0,0%)

11.2.3. Diagnosespezifizierung nach weiterer Exom-Sequenzierung

Keine Spezifizierung der Dx		
N≤3		
WES erhalten	≤ 3	(100,0%)
Kein WES erhalten	0	(0,0%)

11.3. Prozessdauer innovative Diagnostik (Exom-Sequenzierung)

11.3.1. Dauer (Tage) innovative genetische Diagnostik und Krankenkassen

		AOK/Barmer	Andere KK	Gesamt
Dauer Prozess innovative genetische Diagnostik (in Tagen)		N=12	N=4	N=16
	Fehlend	0	0	0
	Mittelwert	120,9	263,0	156,4
	SD	77,7	40,0	93,7
	Median	105,0	263,0	123,5
	Minimum	44	217	44
	Maximum	344	309	344

11.3.2. Dauer (Tage) Genehmigungsprozess der Krankenkassen (Einzelfallantrag)

		AOK/Barmer	Andere KK	Gesamt
Dauer Antrag bis Genehmigung Gendiagnostik (in Tagen)		N=12	N=4	N=16
	Fehlend	1	≤ 3	2
	Mittelwert	23,2	64,0	31,9
	SD	12,2	21,7	22,1
	Median	22,0	76,0	25,0
	Minimum	2	39	2
	Maximum	44	77	77

11.4. Bündelung von Expertenwissen in Fallkonferenzen

11.4.1. Anzahl der Fallkonferenzen pro Patient*in mit LK3c Direkteinstieg

Anzahl Fallkonferenzen pro Patient*in	
	N=37
Fehlend	0
Mittelwert	1,9
SD	1,0
Median	2,0
Minimum	1
Maximum	4
Summe	70

11.4.2. Anzahl Teilnehmende und Dauer einer Fallkonferenz in LK 3c Direkteinstieg

	Anzahl Teilnehmende einer FK	Dauer einer FK (in Minuten)
	N=37	N=37
Fehlend	2	2
Mittelwert	5,1	34,1
SD	0,9	10,8
Median	5,0	30,0
Minimum	3	18
Maximum	9	60

11.5. Koordination durch Lots*innen - Dauer (Tage) von Einwilligung bis 1. und letzte Fallkonferenz

	Dauer Erstkontakt bis erste FK (in Tagen)	Dauer Erstkontakt bis letzte FK (in Tagen)
	N=37	N=37
Fehlend	1	0
Mittelwert	115,3	190,5
SD	139,1	179,2
Median	65,0	146,0
Minimum	0	0
Maximum	622	704

11.6. Dokumentation mit Orpha-Nr.

	Zentrum F
	N=4
Orpha-Nr. dokumentiert	4 (100,0%)
Keine Orpha-Nr. dokumentiert	0 (0,0%)

Anhang 12: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 3c Direkteinstieg

12.1. Kosten (in EUR) Lots*innen/medizinische Koordinator*innen - LK 3c Direkteinstieg

	Kosten Lots*innen pro Patient*in in LK3b (in Minuten)	Kosten Lots*innen pro Patient*in in LK3c (in Minuten)	Kosten Lots*innen pro Patient*in (gesamt) (in Minuten)
	N=37	N=37	N=37
Fehlend	33	0	0
Mittelwert	28,8	48,3	51,4
SD	0,0	18,0	21,6
Median	28,8	57,6	57,6
Minimum	28,8	28,8	28,8
Maximum	28,8	86,4	86,4
Summe	115,2	1785,6	1900,8

Anm.: Berechnung erfolgte analog zu LK 3 (Indikatorerkrankungen) (siehe Anhang 10.1.)

12.2. Kosten (in EUR) Fallkonferenzen - LK 3c Direkteinstieg

Kosten aller Fallkonferenzen bei LK 3c Direkteinstieg

	Kosten aller FK in LK3b/Patient*in (in Minuten)	Kosten aller FK in LK3c/Patient*in (in Minuten)	Kosten aller FK/ Patient*in (gesamt) (in Minuten)
	N=37	N=37	N=37
Fehlend	33	1	1
Mittelwert	248,1	188,2	215,7
SD	26,1	87,6	131,6
Median	261,2	192,5	199,7
Minimum	209,0	51,9	51,9
Maximum	261,2	459,6	571,0
Summe	992,6	6773,4	7766,0

Kosten einer Fallkonferenz/Patient*in bei LK 3c Direkteinstieg

	Kosten einer FK in LK3b/Patient*in (in Minuten)	Kosten einer FK in LK3c/Patient*in (in Minuten)	Kosten einer FK/ Patient*in (gesamt) (in Minuten)
	N=37	N=37	N=37
Fehlend	33	1	1
Mittelwert	124,06	116,52	116,60
SD	13,06	44,68	43,73
Median	130,59	102,38	102,90
Minimum	104,48	25,95	25,95
Maximum	130,59	204,75	204,75
Summe	496,26	4194,58	4197,70

12.3. Kosten – Eingangserkrankungsgruppen - LK 3c Direkteinstieg

Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen bezogen auf die Erkrankungsgruppen bei Eintritt in LK 3c Direkteinstieg

	Primäre Immundefekte	Endokrinopathien	Seltene Anämien/ Autoinflammation	Gesamt
	N=5	N=29	N=3	N=37
Fehlend	0	0	0	0
Mittelwert	63,4	47,7	67,2	51,4
SD	12,9	20,8	33,3	21,6
Median	57,6	57,6	86,4	57,6
Maximum	86,4	86,4	86,4	86,4
Minimum	57,6	28,8	28,8	28,8
Summe	316,8	1382,4	201,6	1900,8

Kosten Fallkonferenzen bezogen auf die Erkrankungsgruppen bei Eintritt in LK 3c Direkteinstieg

Kosten aller Fallkonferenzen bei LK 3c Direkteinstieg

	Primäre Immundefekte	Endokrinopathien	Seltene Anämien/ Autoinflammation	Gesamt
	N=5	N=29	N=3	N=37
Fehlend	0	1	0	1
Mittelwert	142,3	226,9	233,8	215,7
SD	96,8	130,6	196,4	131,6
Median	115,4	204,8	139,4	199,7
Maximum	307,1	571,0	459,6	571,0
Minimum	51,9	77,9	102,4	51,9
Summe	711,3	6353,3	701,3	7766,0

Kosten einer Fallkonferenz/Patient*in bei LK 3c Direkteinstieg

	Primäre Immundefekte	Endokrinopathien	Seltene Anämien/ Autoinflammation	Gesamt
	N=5	N=29	N=3	N=37
Fehlend	0	1	0	1
Mittelwert	60,9	128,3	100,7	116,6
SD	27,5	37,6	53,4	43,7
Median	57,7	110,0	102,4	102,9
Maximum	102,4	204,8	153,2	204,8
Minimum	26,0	77,9	46,5	26,0
Summe	304,5	3591,2	302,0	4197,7

Anhang 13: Wirkanalyse von LK 4 (Transition)

13.1. Erkrankungsgruppen der Transitionspatient*innen

	N=292	
Fehlend	6	(0,0%)
Seltene Anämien/Primäre Immundefekte	4	(1,4%)
Endokrinopathien	64	(22,4%)
Autoinflammation	51	(17,8%)
Stoffwechsel	13	(4,5%)
Andere	154	(53,8%)

13.2. Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

13.2.1. Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

	N=292	
Fehlend	13	(0,0%)
Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin	260	(93,2%)
Keine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin	19	(6,8%)

13.2.2. Keine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

	N=19	
Weiterbehandlung Pädiatrie	12	(63,2%)
Weiterbehandlung Erwachsenenmedizin	7	(36,8%)

13.3. Standardisiertes Transitionsmanagement

13.3.1. Aushändigung und Auswertung des Transitionsfragebogens

Aushändigung	N=292		
Transitionsfragebogen	Ja	292	(100,0%)
	Nein	0	(0,0%)
Auswertung	N=292		
Transitionsfragebogen	Ja	280	(95,9%)
	Nein	12	(4,1%)

13.3.2. Aushändigung und Auswertung des Abschlussfragebogens

Aushändigung		N=292	
Abschlussfragebogen	Ja	268	(91,8%)
	Nein	24	(8,2%)
Auswertung		N=268	
Abschlussfragebogen	Ja	195	(72,8%)
	Nein	73	(27,2%)

13.3.3. Erstellte Transitionsepikrise in LK4

Erstellung		N=292	
Transitionsepikrise	Ja	281	(96,2%)
	Nein	11	(3,8%)

13.3.4. Durchgeführte Transitionssprechstunden in LK 4

TrSS 1 durchgeführt		N=292	
	Ja	281	(96,2%)
	Nein	11	(3,8%)
TrSS 2 durchgeführt		N=292	
	Ja	194	(66,4%)
	Nein	98	(33,6%)
TrSS 3 durchgeführt		N=292	
	Ja	70	(24,0%)
	Nein	222	(76,0%)
TrSS 4 durchgeführt		N=292	
	Ja	32	(11,0%)
	Nein	260	(89,0%)
TrSS 5 durchgeführt		N=292	
	Ja	18	(6,2%)
	Nein	274	(93,8%)

13.3.5. Durchgeführte Abschlussprechstunden

Abschlussprechstunde		N=292	
durchgeführt	Ja	268	(91,8%)
	Nein	24	(8,2%)

13.3.6. Durchgeführte Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in

Transitionssprechstunde mit Weiterbehandler		N=292	
	Fehlend	42	(0,0%)
	Ja	159	(63,6%)
	Nein, keine gemeinsame Sprechstunde möglich	91	(36,4%)

13.3.7. Erstellte Arztbriefe nach Transitions-/Abschlussprechstunden und Transitionssprechstunden mit Weiterbehandler*in

Arztbrief TrSS 1 erstellt	N=292		
	Ja	279	(95,5%)
	Nein	13	(4,5%)
Arztbrief TrSS 2 erstellt	N=194		
	Ja	190	(97,9%)
	Nein	4	(2,1%)
Arztbrief TrSS 3 erstellt	N=70		
	Ja	67	(95,7%)
	Nein	≤ 3	
Arztbrief TrSS 4 erstellt	N=32		
	Ja	32	(100,0%)
	Nein	0	(0,0%)
Arztbrief TrSS 5 erstellt	N=18		
	Ja	18	(100,0%)
	Nein	0	(,0%)
Arztbrief AbSS erstellt	N=268		
	Ja	268	(100,0%)
	Nein	0	(0,0%)
Arztbrief TrSSW erstellt	N=159		
	Ja	159	(100,0%)
	Nein	0	(0,0%)

13.3.8. Vereinbarte Folgetermine

Termin Folgevorstellung vereinbart		N=292	
	Ja	269	(92,1%)
	Nein	23	(7,9%)

13.4. Gesundheitskompetenz

13.4.1. Bedarf an Schulungen/Beratungen laut Transitionsfragebögen (vor TrSS)

Schulungsbedarf Erkrankung		N=292	
	Fehlend	12	(0,0%)
	Ja	237	(84,6%)
	Nein	43	(15,4%)
Schulungsbedarf Therapie		N=292	
	Fehlend	12	(0,0%)
	Ja	236	(84,3%)
	Nein	44	(15,7%)
Schulungsbedarf Selbständigkeit		N=292	
	Fehlend	12	(0,0%)
	Ja	254	(90,7%)
	Nein	26	(9,3%)
Schulungsbedarf Verhalten/Berufswahl		N=292	
	Fehlend	13	(0,0%)
	Ja	214	(76,7%)
	Nein	65	(23,3%)
Bedarf psychologische Beratung		N=292	
	Fehlend	17	(0,0%)
	Ja	20	(7,3%)
	Nein	255	(92,7%)
Bedarf sozialrechtliche Beratung		N=292	
	Fehlend	13	(0,0%)
	Ja	184	(65,9%)
	Nein	95	(34,1%)
Bedarf humangenetische Beratung		N=292	
	Fehlend	16	(0,0%)
	Ja	166	(60,1%)
	Nein	110	(39,9%)

13.4.2. Tatsächlich durchgeführte Schulungen und Beratungen in LK 4

Schulung Erkrankung		N=292	
	Ja	267	(91,4%)
	Nein	25	(8,6%)
Schulung Therapie		N=292	
	Ja	268	(91,8%)
	Nein	24	(8,2%)
Schulung Selbständigkeit		N=292	
	Ja	272	(93,2%)
	Nein	20	(6,8%)
Schulung Verhalten		N=292	
	Ja	256	(87,7%)
	Nein	36	(12,3%)
Psychologische Beratung		N=292	
	Ja	48	(16,4%)
	Nein	244	(83,6%)
Sozialrechtliche Beratung		N=292	
	Ja	242	(82,9%)
	Nein	50	(17,1%)
Humangenetische Beratung		N=292	
	Ja	227	(77,7%)
	Nein	65	(22,3%)

13.4.3. Durchgeführte Schulungen/Beratungen bezogen auf den Bedarf laut Transitionsfragebögen

Schulung Erkrankung		N=237	
	Ja	231	(97,5%)
	Nein	6	(2,5%)
Schulung Therapie		N=236	
	Ja	229	(97,0%)
	Nein	7	(3,0%)
Schulung Verhalten		N=214	
	Ja	208	(97,2%)
	Nein	6	(2,8%)
Psychologische Beratung		N=20	
	Ja	18	(90,0%)
	Nein	≤ 3	
Sozialrechtliche Beratung		N=184	
	Ja	175	(95,1%)
	Nein	9	(4,9%)
Humangenetische Beratung		N=166	
	Ja	159	(95,8%)
	Nein	7	(4,2%)

13.4.4. Schulungs- und Beratungsbedarf vorher und nachher (deskriptiv)

		N	Mittelwert	SD	Minimum	Maximum
Schulungsbedarf Erkrankung (in Prozent)	Vorher	280	27,3	22,0	0,0	100,0
	Nachher	194	11,3	14,8	0,0	66,6
Schulungsbedarf Therapie (in Prozent)	Vorher	280	21,8	19,1	0,0	100,0
	Nachher	193	9,7	12,1	0,0	50,0
Schulungsbedarf Selbständigkeit (in Prozent)	Vorher	279	25,7	18,0	0,0	78,0
	Nachher	194	13,5	15,6	0,0	72,2
Schulungsbedarf Verhalten/Berufswahl (in Prozent)	Vorher	277	24,7	23,5	0,0	100,0
	Nachher	194	7,9	13,2	0,0	57,1
Bedarf psychologische Beratung (in Prozent)	Vorher	275	7,3	26,0	0,0	100,0
	Nachher	193	2,1	14,3	0,0	100,0
Bedarf sozialrechtliche Beratung (in Prozent)	Vorher	279	34,5	30,1	0,0	100,0
	Nachher	195	13,0	22,6	0,0	100,0
Bedarf humangenetische Beratung (in Prozent)	Vorher	276	47,2	43,1	0,0	100,0
	Nachher	194	17,3	30,4	0,0	100,0

13.4.6. Weitere patientenrelevante Informationen

Aushändigung Behandlungs-/ Notfallausweis		N=292	
	Fehlend	19	(0,0%)
	Ja	71	(26,0%)
	Nicht zutreffend/ nicht erforderlich	202	(74,0%)
Information über diagnosespezifische Selbsthilfegruppe/ACHSE		N=292	
	Ja	275	(94,2%)
	Nein	17	(5,8%)

13.5. Dauer Prozessschritte ab Entscheidung Transition

	Dauer Entscheidung Transition (in Tagen) bis						
	Erstellung Epikrise	TrSS 1	1. Schulung/ Beratung	AbSS	Arztbrief AbSS	TrSSW	Arztbrief TrSSW
	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292	N=292
Fehlend	19	18	22	28	29	135	136
Mittelwert	179,4	145,9	192,6	357,0	364,3	352,2	357,0
SD	185,8	146,0	144,7	180,6	179,7	170,7	168,4
Median	123,0	124,0	179,5	350,0	359,0	353,0	359,0
Minimum	0	0	0	0	0	0	0
Maximum	734	741	741	819	819	798	800

13.6. Vernetzung

13.6.1. Interdisziplinäre Sprechstunden in LK 4

	Anzahl interdisziplinäre TrSS pro Patient*in	Anzahl interdisziplinäre AbSS pro Patient*in	Anzahl interdisziplinäre TrSSW pro Patient*in
	N=292	N=292	N=292
Fehlend	0	24	133
Mittelwert	2,0	0,9	1,0
SD	1,2	0,2	0,1
Median	2,0	1,0	1,0
Minimum	0	0	0
Maximum	5	1	1
Summe	577	253	158

13.6.2. Angaben bisherige Mitbehandler*innen/Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung

Anzahl FA Mitbehandler*in erfasst	N=292
Ja	292 (100,0%)
Nein	0 (0,0%)
Anzahl FA Weiterbehandler*in erfasst	N=292
Ja	292 (100,0%)
Nein	0 (0,0%)

13.6.3. Dauer (Minuten) des administrativen Aufwands für Lots*innen in LK 4

Dauer Administrativer Aufwand Lots*innen (in Minuten)		N=292
Fehlend		14
Mittelwert		176,5
SD		62,3
Median		220,0
Minimum		50
Maximum		330
Summe		49060

13.7. Versorgungswege

13.7.1. Herkunft

Herkunftssektor		N=292	
Fehlend		9	(0,0%)
LK1/2/3		10	(3,5%)
Andere/päd. B-Zentrum am Standort		273	(96,5%)

13.7.2. Verweis bei erkrankungsspezifischer Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

Weiterbehandler*in in Erwachsenenmedizin (erkrankungsspezifisch)		N=260	
Fehlend		5	(0,0%)
Erkrankungsspez. Ambulanz/Hochschule		215	(84,3%)
Erkrankungsspez. Ambulanz/Andere		≤ 3	
Fachärzt*in		37	(14,5%)
Andere		0	(0,0%)

13.7.3. Verweis bei keiner erkrankungsspezifischen Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

Weiterbehandler*in in		N=7	
Erwachsenenmedizin			
(nicht erkrankungsspezifisch)	Facharzt*in	≤ 3	
	Hausarzt*in	4	57,1%
	Andere	0	0,0%

Anhang 14: „Implementation“ LK 4

14.1. Erfassen bisheriger Mitbehandler*innen/empfohlener Mitbehandler*innen in der Weiterbehandlung

		Zentrum C	Zentrum D	Zentrum E	Zentrum F	Gesamt
Anzahl FA		N=13	N=18	N=1	N=260	N=292
Mitbehandler*in erfasst	Ja	13 (100,0%)	18 (100,0%)	1 (100,0%)	260 (100,0%)	292 (100,0%)
	Nein	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Anzahl FA		N=13	N=18	N=1	N=260	N=292
Weiterbehandler*in erfasst	Ja	13 (100,0%)	18 (100,0%)	1 (100,0%)	260 (100,0%)	292 (100,0%)
	Nein	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)

14.2. Erfassen des administrativen Aufwands

		Zentrum C	Zentrum D	Zentrum E	Zentrum F	Gesamt
Vorbereitungszeit		N=13	N=18	N=1	N=260	N=292
ausgefüllt	Ja	13 (100,0%)	18 (100,0%)	0 (0,0%)	247 (95,0%)	278 (95,2%)
	Nein	0 (0,0%)	0 (0,0%)	1 (100,0%)	13 (5,0%)	14 (4,8%)

14.3. Verweis in Versorgungsstruktur ja mit /ohne erkrankungsspezifischer Weiterbehandlung auf Zentrenebene

		Zentrum C	Zentrum D	Zentrum F	Gesamt
		N=13	N=18	N=248	N=279
Erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin		9 (69,2%)	18 (100,0%)	233 (94,0%)	260 (93,2%)
	Keine erkrankungsspezifische Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin	4 (30,8%)	0 (0,0%)	15 (6,0%)	19 (6,8%)

15. Anhang: Analyse der projektspezifischen Kosten - LK 4

15.1. Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen in LK 4

Kosten Lots*innen pro Patient*in in LK4 (in Euro)	
	N=292
Fehlend	14
Mittelwert	84,7
SD	29,9
Median	105,6
Minimum	24,0
Maximum	158,4
Summe	23548,8

Berechnung:

$$1.) \text{Kosten Lots*in/Patient*in} = \text{Aufwand Lots*in/Patient*in}^1 \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}1)^*$$

¹ Aufwand Lots*in/Patient*in = Vorbereitungszeit (Administrativer Aufwand)

² Kosten/Min(Ä1) = 0,48 €

$$2.) \text{Kosten Lots*innen gesamt} = \sum \text{Kosten Lots*in/Patient*in}$$

$$3.) \text{Ø Kosten Lots*in} = \frac{\sum \text{Kosten Lots*innen gesamt}}{\text{Anzahl Patient*innen}}$$

15.2. Kosten (in EUR) - Sprechstunden in LK 4

Durchschnittliche Kosten (in EUR) aller Sprechstunden

<u>Kosten aller Sprechstunden/Patient*in in LK4 (in Euro)</u>	
	N=292
Fehlend	11
Mittelwert	599,0
SD	380,5
Median	559,8
Minimum	28,8
Maximum	2212,5
Summe	168314,6

Durchschnittliche Kosten (in EUR) einer Sprechstunde in LK 4

<u>Kosten einer Sprechstunde/Patient*in in LK4 (in Euro)</u>	
	N=292
Fehlend	11
Mittelwert	157,7
SD	83,0
Median	140,0
Minimum	14,4
Maximum	497,8
Summe	44325,8

Berechnung:

$$1.) \text{ Kosten Sprechstunde/Patient*in} = \text{Dauer Sprechstunde/Pat.} \cdot [(\text{Anzahl Päd./Pat.} \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}2)^1) + (\text{Anzahl FA/Pat.} \cdot \text{Kosten/Min}(\ddot{A}2)^1) + (\text{Anzahl Psych./Pat.} \cdot \text{Kosten/Min}(E13)^2) + (\text{Anzahl Diätber./Pat.} \cdot \text{Kosten/Min}(E9/E10)^4) + (\text{Anzahl Krankenschw./Pat.} \cdot \text{Kosten/Min}(E9)^3) + (\text{Anzahl Sozialarb./Pat.} \cdot \text{Kosten/Min}(E10)^5)]$$

¹ Kosten/Min($\ddot{A}2$) = 0,72 €; ² Kosten/Min(E13) = 0,59 €; ³ Kosten/Min(E9) = 0,46 €; ⁴ Kosten/Min(E9/E10) = 0,48 €; ⁵ Kosten/Min(E10) = 0,52 €

$$2.) \text{ Kosten aller Sprechstunden/Patient*in} = \sum \text{Kosten Sprechstunde/Patient*in}$$

$$3.) \text{ } \emptyset \text{ Kosten einer Sprechstunde/Patient*in} = \frac{\text{Kosten aller Sprechstunden/Patient*in}}{\text{Anzahl Sprechstunden}}$$

$$4.) \text{ } \emptyset \text{ Kosten einer Sprechstunde} = \frac{\sum (\emptyset \text{ Kosten einer Sprechstunde/Patient*in})}{\text{Anzahl Patient*innen}}$$

15.3. Erkrankungsgruppenspezifische Kosten - LK 4

Kosten (in EUR) – Lots*innen/medizinische Koordinator*innen bezogen auf die Erkrankungsgruppen in LK 4

Kosten Lots*innen pro Patient*in in LK4 (in Euro)

	Seltene Anämien/ Primäre Immundefekte	Endokrino- pathien	Auto- inflammation	Stoffwechsel	Andere
	N=4	N=64	N=51	N=13	N=154
Fehlend	0	2	0	3	9
Mittelwert	57,6	89,7	52,0	68,2	97,8
SD	0,0	34,1	5,9	27,6	21,5
Median	57,6	105,6	52,8	72,0	105,6
Minimum	57,6	28,8	24,0	24,0	24,0
Maximum	57,6	144,0	62,4	115,2	158,4

Kosten (in EUR) aller Sprechstunden bezogen auf die Erkrankungsgruppen in LK 4

Kosten aller Sprechstunden/ Patient*in in LK4 (in Euro)

	Seltene Anämien/ Primäre Immundefekte	Endokrino- pathien	Auto- inflammation	Stoffwechsel	Andere
	N=4	N=64	N=51	N=13	N=154
Fehlend	0	2	0	4	5
Mittelwert	116,8	633,0	285,2	592,3	714,2
SD	42,1	327,0	160,5	586,7	380,1
Median	103,9	616,8	259,2	462,1	726,0
Minimum	83,5	125,1	35,4	50,4	28,8
Maximum	176,0	1593,6	981,0	1991,2	2212,5

Kosten (in EUR) einer Sprechstunde bezogen auf die Erkrankungsgruppen in LK 4

Kosten einer Sprechstunde/ Patient*in in LK4 (in Euro)

	Seltene Anämien/ Primäre Immundefekte	Endokrino- pathien	Auto- inflammation	Stoffwechsel	Andere
	N=4	N=64	N=51	N=13	N=154
Fehlend	0	2	0	4	5
Mittelwert	53,5	162,3	88,6	168,9	183,5
SD	23,1	76,1	31,1	142,3	79,0
Median	43,4	154,9	85,5	115,5	185,2
Minimum	39,2	41,7	35,4	25,2	14,4
Maximum	88,0	318,7	196,2	497,8	442,5

Evaluationsbericht TRANSLATE–NAMSE Teil 2

(gemäß Nr. 14.1 ANBest-IF)



Konsortialführung:	Charité - Universitätsmedizin Berlin
Förderkennzeichen:	01NVF16024
Akronym:	TRANSLATE-NAMSE
Projekttitlel:	Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen
Autoren:	Gabriele Müller, Diana Druschke, Peter Hellmund, Martin Seifert, Luise Heinrich, Falko Tesch, Katrin Grumbt, Toni Lange, Frederik Haarig, Victoria Stephan, Julia Scharfe, Stefan Hager, Jochen Schmitt Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung, Universitätsklinikum und Medizinische Fakultät Carl Gustav Carus an der TU Dresden
Förderzeitraum:	1. April 2017 – 30. September 2020

Vorwort

Der vorliegende Evaluationsbericht Teil 2 des Zentrums für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung entstand im Rahmen der wissenschaftlichen Begleitung und Auswertung des Innovationsfonds-Projektes TRANSLATE-NAMSE: Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen für das Deutsche Zentrum für Luft- und Raumfahrt e.V. als Projektträger des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss. Dieser Bericht soll Erkenntnisse darüber liefern, inwiefern die Projektmaßnahmen von TRANSLATE-NAMSE (TNAMSE) das Potential zur Überführung in die gesetzliche Regelversorgung besitzen.

Diesem Bericht ist der Bericht der Evaluatoren der Berlin School of Public Health vorangestellt (im Folgenden Evaluationsbericht Teil 1 genannt), der Auswertungen der Wirkmechanismen der strukturierten TRANSLATE-NAMSE Prozesse auf die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen (SE) untersucht und die Implementierbarkeit der Projektaktivitäten überprüft. Zudem erhält er Angaben zu den projektspezifischen (Personal-)Implementierungs-Kosten.

Im nachfolgenden Teil 2 werden die Evaluationsergebnisse der Evaluatoren des Zentrums für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) dargestellt. Diese umfassen:

- die Beurteilung von TNAMSE aus Sicht der Patient:innen,
- die Beurteilung der Leistungskomplexe aus Sicht der Primärversorger und
- die gesundheitsökonomische Evaluation des Projektes auf Basis von Krankenkassendaten.

Ohne die Unterstützung und Kooperation einer Vielzahl von Personen hätte dieses Versorgungsprojekt und dessen Evaluation nicht durchgeführt werden können. Ganz herzlich möchten wir uns bei allen Mitgliedern des Konsortiums TRANSLATE-NAMSE (TNAMSE), dem Evaluationsteam der Berlin School of Public Health (BSPH), den jeweiligen Steuerungs- und Arbeitsgruppen, IT-Verantwortlichen, den beteiligten Konsortial-Krankenkassen AOK Nordost und Barmer, den datenliefernden Krankenkassen AOK Bayern, AOK PLUS und AOK Baden-Württemberg sowie der ACHSE e.V. bedanken. Insbesondere gilt unser Dank den Lots:innen, ärztlichen Koordinator:innen und Expert:innen in den TNAMSE-Zentren für Seltene Erkrankungen sowie allen Projektteilnehmer:innen. Ohne sie wäre die Umsetzung dieses Innovationsfonds-Projektes nicht möglich gewesen.

Inhaltsverzeichnis

Vorwort.....	II
Inhaltsverzeichnis.....	III
Abbildungsverzeichnis.....	IX
Tabellenverzeichnis.....	XIV
Abkürzungsverzeichnis	XVI
Zusammenfassung.....	XVIII
1 Ausgangslage und Ziele.....	1
2 Darstellung der neuen Versorgungsform	3
2.1 Projektbeteiligte.....	3
2.2 Projektziele.....	4
2.3 Zielgruppen der neuen Versorgungsform / Ein- und Ausschlusskriterien	4
2.4 Leistungskomplexe der neuen Versorgungsform.....	5
2.4.1 Leistungskomplexe 1 und 2.....	5
2.4.2 Leistungskomplex 3.....	7
2.4.3 Leistungskomplex 4.....	7
3 Darstellung des Evaluationsdesigns	8
3.1 Entwicklung des Evaluationskonzeptes	8
3.2 Ziele und Fragestellungen.....	9
3.3 Evaluationsdesign TNAMSE	10
3.3.1 BSPH – Evaluation auf Basis von Daten aus dem TNAMSE-Prozess.....	10
3.3.2 ZEGV – Evaluation auf Basis quantitativer und qualitativer Daten von Patient:innen- und Primärversorger sowie Krankenkassendaten.....	11
3.4 Datenerhebung im Rahmen der Evaluation von TNAMSE.....	13
Teil 2.1: Beurteilung von TNAMSE aus Sicht der Patient:innen.....	15
3. Evaluationsdesign / Methodik Teil 2.1.....	15
3.1. Erstellung Fragebögen.....	15
3.1.1. Methodik Fragebogenerstellung.....	15
3.1.1.1. Fokusgruppen.....	15
3.1.1.2. Online Delphi-Studie.....	16
3.1.2. Ergebnisse Fokusgruppen und Delphi-Studie.....	18
3.1.2.1. Teilnehmercharakteristik	18
3.1.2.2. Fragenkatalog und Ergebnisse für LK 1/2 und 3.....	18
3.1.2.3. Fragenkatalog und Ergebnisse für LK 4.....	19
3.1.2.4. Prätest Fragebögen.....	20
3.2. Versand der Fragebögen	20

3.3.	Statistische Analyse der Fragebögen.....	21
3.3.1.	Analyse Leistungskomplexe 1/2.....	22
3.3.2.	Analyse Leistungskomplexe LK 3.....	23
3.3.3.	Analyse Leistungskomplex LK 4.....	24
3.4.	Qualitative Analyse der Fragebögen.....	24
4.	Ergebnisse der Evaluation Teil 2.1.....	25
4.1.	Beurteilung der Leistungskomplexe 1 und 2.....	25
4.1.1.	Response-Analyse.....	25
4.1.2.	Vergleich Responder und Non-Responder.....	27
4.1.3.	Patientencharakteristik LK 1/2.....	28
4.1.4.	Wie erfolgte der Zugang zu TNAMSE.....	29
4.1.5.	Grad und Gründe der Belastung wegen fehlender Diagnose.....	34
4.1.6.	Abläufe und Arzt-Patient:innen-Kommunikation in TNAMSE.....	36
4.1.7.	Weiterführende Diagnostik in TNAMSE.....	42
4.1.8.	Ergebnisse im diagnostischen Prozess.....	44
4.1.9.	Gesamtbewertung aus Sicht der Patient:innen bzw. deren Angehöriger.....	50
4.1.10.	Entwicklung der Gesamtbewertung über die Projektlaufzeit.....	58
4.1.11.	Qualitative Analyse der Anmerkungen von Patient:innen bzw. Angehörigen....	60
4.2.	Beurteilung der Leistungskomplexe 3.....	67
4.2.1.	Response-Analyse LK 3 neuro.....	67
4.2.2.	Vergleich Responder und Non-Responder LK 3 neuro.....	69
4.2.3.	Response-Analyse Response-Analyse LK 3b und LK 3 „weitere“.....	70
4.2.4.	Vergleich Responder und LK 3-Patient:innen.....	71
4.2.5.	Patientencharakteristik LK 3.....	73
4.2.6.	Wie erfolgte der Zugang zu TNAMSE.....	74
4.2.7.	Grad und Gründe der Belastung wegen fehlender Diagnose.....	77
4.2.8.	Abläufe und Arzt-Patient:innen-Kommunikation in TNAMSE.....	79
4.2.9.	Weiterführende Diagnostik in TNAMSE.....	82
4.2.10.	Ergebnisse im diagnostischen Prozess.....	86
4.2.11.	Ergänzende Frage zu LK 3b.....	90
4.2.12.	Gesamtbewertung aus Sicht der Patient:innen bzw. deren Angehöriger.....	97
4.2.13.	Entwicklung der Gesamtbewertung über die Projektlaufzeit.....	103
4.2.14.	Qualitative Analyse der Anmerkungen von Patient:innen zu LK 3b.....	104
4.3.	Beurteilung des Leistungskomplexes 4.....	107
4.3.1.	Response-Analyse.....	107
4.3.2.	Patientencharakteristik und Zugang zu TNAMSE LK 4.....	109

4.3.3.	Bewertung Transitionsprozess	110
4.3.4.	Beratung im Rahmen des Transitionsprozesses.....	113
4.3.5.	Gesamteinschätzung des Transitionsprozesses	117
4.3.6.	Entwicklung der Gesamtbewertung über die Projektlaufzeit	118
4.3.7.	Qualitative Analyse der Anmerkungen von Patient:innen zum Transitionsprozess	119
Teil 2.2: Beurteilung von TNAMSE aus Sicht der Primärversorger		120
3.	Evaluationsdesign / Methodik Teil 2.2.....	120
3.1.	Telefoninterviews der Zuweiser:innen zu den TRANSLATE-NAMSE Zentren.....	120
3.2.	Anonyme postalische Befragung der Primärversorger	121
3.2.1.	Entwicklung des Fragebogens für die Primärversorger.....	121
3.2.2.	Rekrutierung	122
3.2.3.	Statistische Analyse	123
4.	Ergebnisse der Evaluation Teil 2.2	124
4.1.	Telefoninterviews der Zuweiser:innen zu den TRANSLATE-NAMSE Zentren.....	124
4.1.1.	Charakteristik der Teilnehmer	124
4.1.2.	Aussagen zu LK 1/2 sowie LK 3.....	124
4.1.3.	Aussagen zu LK 4	124
4.2.	Anonyme postalische Befragung der Primärversorger	126
4.2.1.	Charakteristik der Teilnehmer	126
4.2.2.	Ergebnisse der schriftlichen Befragung – Betreuung von Patient:innen mit SE 127	
4.3.	Ergebnisse aus schriftlicher Befragung und qualitativen Interviews.....	129
4.3.1.	Behandlung betroffener Patient:innen oder Patient:innen mit Verdacht auf SE in der Arztpraxis	129
4.3.2.	Sicherheit im Umgang mit SE.....	130
4.3.3.	Wünsche an die ZSE von Seiten der Primärversorger	131
4.3.4.	Wissen über ZSE.....	135
4.3.5.	Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den ZSE	136
4.3.6.	Strukturelle Probleme in der Zusammenarbeit mit ZSE	140
4.3.7.	Ergänzende Fragen zu Anreizsystemen und elektronischer Vernetzung in der postalischen Befragung	142
4.4.	Limitationen	142
4.4.1.	Qualitative Datenerhebung und Analyse	142
4.4.2.	Quantitative Analyse.....	143
Teil 2.3: Gesundheitsökonomische Bewertung		144
3.	Evaluationsdesign / Methodik Teil 2.3.....	144

3.1.	Begründung der Änderung der Evaluationsmethodik gegenüber ursprünglichem Konzept	144
3.2.	Rahmenkonzept neues Evaluationskonzept	145
3.3.	Eingeschlossene Patient:innen und Vergleichsversicherte	147
3.4.	GKV-Datensatz	148
3.5.	Daten aus dem TNAMSE-Prozess – Fragebogen für Patient:innen	149
3.6.	Daten aus dem TNAMSE-Prozess – Erfassungsmaske für ZSE	150
3.7.	Fragestellungen und Methoden.....	152
3.7.1.	Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden	152
3.7.2.	Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten, die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden.....	153
3.7.3.	Evaluationsziel [C]: Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform TRANSLATE-NAMSE erforderlichen Kosten.....	155
3.8.	Statistische Analyse	156
4.	Ergebnisse der Evaluation Teil 2.3	159
4.1.	Analyse von Krankenkassendaten	159
4.1.1.	Verfügbare Daten	159
4.1.2.	Vergleich Patient:innen mit und ohne Krankenkassendaten	160
4.1.3.	Vergleich TNAMSE-Patient:innen und Vergleichsversicherte	161
4.1.4.	Beschreibung Subkohorten von TNAMSE-Patient:innen für nachfolgende Analysen.....	162
4.1.5.	Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden	165
4.1.5.1.	Stationäre Kosten	166
4.1.5.2.	Ambulante Kosten	167
4.1.5.3.	Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente	169
4.1.5.4.	Gesamtkosten	170
4.1.5.5.	Sensitivitätsanalyse	172
4.1.6.	Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patient:innen, die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden	174
4.1.6.1.	Stationäre Aufenthalte	175
4.1.6.2.	Diagnosen im Beobachtungszeitraum.....	177
4.1.6.3.	Aufgesuchte Facharztgruppen (ambulant)	178
4.1.6.4.	Aufgesuchter Betriebsstätten (ambulant)	179
4.1.6.5.	Differente Medikamentenwirkstoffe (Abgabe über Apotheke)	181
4.1.6.6.	Diagnostische Leistungen – Bildgebende Verfahren.....	182
4.1.6.7.	Diagnostische Leistungen – Biopsien.....	183

4.1.6.8.	Diagnostische Leistungen – Humangenetische Untersuchungen	184
4.1.6.9.	Diagnostische Leistungen – Labor	189
4.1.6.10.	Arbeitsunfähigkeits-Episoden	190
4.2.	Evaluationsziel [C]: Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform TRANSLATE -NAMSE erforderlichen Kosten.....	192
4.2.1.	Ermittelte Kosten für LK 1 / 2.....	192
4.2.2.	Projektspezifische Kosten der Leistungskomplexe	193
4.2.3.	Vergleich ermittelter Kosten vor Einschluss in TNAMSE und projektspezifische Kosten	197
4.3.	Ärztliche Einschätzung der gesundheitsökonomischen Relevanz	199
4.3.1.	Beschreibung des Patientenlientels.....	199
4.3.2.	Analyse der aus retrospektiver Sicht vermeidbaren Leistungen	199
4.3.3.	Narrative Patientenberichte	204
4.3.3.1.	Fall 1: 35 Jahre Erkrankungen – Suche nach Diagnose um Sohn Schicksal zu ersparen.....	204
4.3.3.2.	Fall 2: Panel-Analysen konnten Diagnosen ausschließen - Exom ermöglicht Diagnose	204
4.3.3.3.	Fall 3: Diagnose erspart weitere Operationen	205
4.3.3.4.	Fall 4: Diagnose eröffnet therapeutische Möglichkeiten	205
4.3.3.5.	Fall 5: Genetische Diagnostik benötigt interdisziplinäre Fachkompetenz	206
4.3.3.6.	Fall 6: Viel Diagnostik hilft leider nicht immer viel.....	206
4.4.	Analyse von Patientenfragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation	208
4.4.1.	Responderanalyse und Beschreibung Patientenlientel der Responder	208
4.4.2.	Berichtete Versorgungswege vor Einschluss in TNAMSE	210
4.4.3.	Berichtete Untersuchungen vor Einschluss in TNAMSE	212
4.4.4.	Berichtete Arbeitsunfähigkeits-Episoden und Berentung vor Einschluss in TNAMSE.....	213
4.4.5.	Berichtete stationäre Aufenthalte vor Einschluss in TNAMSE	215
4.4.6.	Berichtete psychotherapeutische Behandlungen vor Einschluss in TNAMSE	216
5	Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Evaluators.....	218
5.1	Beurteilung der Leistungskomplexe 1 und 2	218
5.1.1	Beurteilung aus Sicht der Patient:innen	218
5.1.2	Beurteilung aus Sicht der Primärversorger.....	221
5.1.3	Ökonomische Bewertung	224
5.1.4	Fazit zu LK 1/2.....	226
5.2	Beurteilung der Leistungskomplexe 3	228
5.2.1	Beurteilung aus Sicht der Patient:innen	228

5.2.2	Beurteilung aus Sicht der Primärversorger.....	231
5.2.3	Ökonomische Bewertung	231
5.2.4	Fazit zu LK 3.....	231
5.3	Beurteilung Leistungskomplex 4	232
5.3.1	Beurteilung aus Sicht der Patient:innen	232
5.3.2	Beurteilung aus Sicht der Primärversorger.....	234
5.3.3	Ökonomische Bewertung	234
5.3.4	Fazit zu LK 4.....	234
	Literatur	235
6.	Anlagen und Anhang	239
6.1.	Anlagen	239
6.2.	Anhang	330

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Die Leistungskomplexe von TNAMSE	6
Abbildung 2: Datenflüsse zur Erstellung der Evaluationsfragebögen und mit Primärversorger	13
Abbildung 3: Datenflüsse im Kontext der Patientenbetreuung in TNAMSE und zwischen den Evaluatoren	14
Abbildung 4: Flow-Chart: Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 1/2	25
Abbildung 5: Versand und Response von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 1/2 über die Zeit	26
Abbildung 6: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 1/2.....	26
Abbildung 7: F2 - Wege, über die der Zugang zu TNAMSE erfolgte	31
Abbildung 8: F5 - Bewertung des Zeitpunktes der Überweisung an ein ZSE in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe	33
Abbildung 9: F6 - Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden müssen in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe	34
Abbildung 10: F7 - Grad der Belastung, aufgrund fehlender Diagnose in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe	35
Abbildung 11: F8 - Gründe warum die Kenntnis der Diagnose wichtig ist in Abhängigkeit der Altersgruppe.	36
Abbildung 12: F9 – Persönlicher Kontakt zum ZSE in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe	37
Abbildung 13: F9a – Zufriedenheit mit Erreichbarkeit ZSE per Telefon oder Mail // F9b -Zufriedenheit mit Ansprechpartner im ZSE in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä. // F9c - Zufriedenheit mit persönlichen Kontakt zum ZSE insgesamt.....	38
Abbildung 14: F10 – Bestehender Eindruck, dass behandelnde Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren // F11 - Bestehender Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen) // F16 - Erfolgten Informationen, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben.....	38
Abbildung 15: F12 - Zufriedenheit mit Information über zeitlichen Ablauf notwendiger Untersuchungen u. Behandlungen // F13 - Zufriedenheit mit Hinweisen, bei zeitlichen Verzögerungen // F14 - Zufriedenheit mit Umfang der Information über notw. Untersuchungen // F15 -Zufriedenheit mit Qualität der Information über notw. Untersuchungen.....	41
Abbildung 16: F17 - Vergleich zwischen Exom-Gruppen in den Prozessdaten und Angaben auf dem FB	43
Abbildung 17: F17a - Beurteilung der Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17b - Beurteilung der Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17c - Zufriedenheit mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik	44
Abbildung 18: F18 – Erhalt eines schriftlichen Berichts	45
Abbildung 19: F18a - Zufriedenheit mit dem Zeitraum bis die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden // F18b - Zufriedenheit mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts // F18e - Zufriedenheit mit Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden //F 18c - F18c – Bericht enthielt Hinweise zum weiteren Vorgehen	46
Abbildung 20: F18d - Enthaltene Rückmeldungen im Abschlussbericht in Abhängigkeit von der Diagnosegruppe	48
Abbildung 21: F20 – Gab es Hinweise, wie und wo weitere medizinische Informationen über die Krankheit zu finden sind// F21 – Gab es Hinweise, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind // F22 – Gab es Hinweise zu neuen	

krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen // F23: Beurteilung der öffentlichkeitswirksamen Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von ZSE	49
Abbildung 22: F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht) stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen	50
Abbildung 23: F24 – Mittlere Dauer des TNAMSE-Prozessen in Abhängigkeit der Beurteilung des zeitlichen Umfangs des TNAMSE Prozesses (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht) stratifiziert nach Diagnosegruppen.....	51
Abbildung 24: F25 - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert (Mehrfachnennungen möglich)	52
Abbildung 25: F26 - War die Teilnahme an TNAMSE hilfreich // F27 - F27: Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird jeweils stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen.....	55
Abbildung 26: F26 - War die Teilnahme an TNAMSE hilfreich // F27 - F27: Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird jeweils stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen.....	56
Abbildung 27: F29 – Bewertung des ZSE im TNAMSE-Prozess mittel Durchschnittsnote stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen.....	57
Abbildung 28: Flow-Chart: Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3 neuro	67
Abbildung 29: Versand und Response von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 3 neuro über die Zeit	68
Abbildung 30: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3 neuro	68
Abbildung 31: Flow-Chart: Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3	70
Abbildung 32: Versand von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 3 (ohne LK 3 neuro) über die Zeit	71
Abbildung 33: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3b und „LK 3 weitere“	71
Abbildung 34: F2 - Wege, über die der Zugang zu TNAMSE erfolgte	75
Abbildung 35: F5 - Bewertung des Zeitpunktes der Überweisung an ein ZSE / Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden müssen	77
Abbildung 36: F6 - Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt.....	78
Abbildung 37: F8 - Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig	79
Abbildung 38: F9 - Persönlicher Kontakt zum ZSE.....	79
Abbildung 39: F9a – Zufriedenheit mit Erreichbarkeit ZSE per Telefon oder Mail // F9b -Zufriedenheit mit Ansprechpartner im ZSE in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä. // F9c - Zufriedenheit mit persönlichen Kontakt zum ZSE insgesamt.....	80
Abbildung 40: F10 – Bestehender Eindruck, dass behandelnde Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren // F11 - Bestehender Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen) // F16 - Erfolgten Informationen, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben.....	81
Abbildung 41: F12 - Zufriedenheit mit Information über zeitlichen Ablauf notwendiger Untersuchungen u. Behandlungen // F13 - Zufriedenheit mit Hinweisen, bei zeitlichen Verzögerungen // F14 - Zufriedenheit mit Umfang der Information über notw. Untersuchungen // F15 -Zufriedenheit mit Qualität der Information über notw. Untersuchungen.....	82
Abbildung 42: F17 - ZSE hat genetische Untersuchung / Exom-Diagnostik vorgeschlagen.....	83

Abbildung 43: F17a - Beurteilung der Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17b - Beurteilung der Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17c - Zufriedenheit mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik	83
Abbildung 44: F18 – Erhalt eines schriftlichen Berichts	86
Abbildung 45: F18a - Zufriedenheit mit dem Zeitraum bis die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden // F18b - Zufriedenheit mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts // F18e - Zufriedenheit mit Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden // F18c – Bericht enthielt Hinweise zum weiteren Vorgehen	87
Abbildung 46: F18d - Enthaltene Rückmeldungen im Abschlussbericht.....	88
Abbildung 47: F20/21* – Gab es Hinweise, wie und wo weitere medizinische Informationen über die Krankheit zu finden sind// F21/22* – Gab es Hinweise, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind // F22/23* – Gab es Hinweise zu neuen krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen // F23/19*: Beurteilung der öffentlichkeitswirksamen Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von ZSE	89
Abbildung 48: F24* – Informationen zu der individuellen Erkrankung // F24a* - Einschätzung des Umfangs der Information // F24b* - Einschätzung der Qualität der Information // F24c* – Informationen zu Verlauf und Prognose der individuellen Erkrankung.....	90
Abbildung 49: F25*-Schulung zu Diät/Ernährung // F26* - Schulung zu Medikamenten // F27* - Schulung zu Verhaltensmaßnahmen (z.B. bei Infekten, Hungerphasen) // F28* - Hygiene-Schulung // F29* - Schulung zu ambulanten Verlaufskontrollen // F30* - Psychologischen Beratung // F31* - Sozialrechtliche Beratung // F32* - Humangenetische Beratung // F25a* bis F32a – Einschätzung Umfang Information // F25b* bis F32b* – Einschätzung Qualität der Information	92
Abbildung 50: F33* – Aushändigung eines Behandlungs-/Notfallausweis // F33a* - Einschätzung wie hilfreich dieser ist // F33b* - Einschätzung ob er für die Versorgung durch andere Ärzte geeignet ist // F34* – Information über die Verfügbarkeit eines Patientenregisters für die individuelle Erkrankung // F34a* - Einschätzung wie hilfreich dieses ist.....	94
Abbildung 51: F35* – Zufriedenheit mit den Möglichkeiten, Ambulanztermine zu vereinbaren // F36* - Zufriedenheit mit der Möglichkeit, schnell einen Zugang zu neuen Arzneimitteln zu finden // F37* - Einschätzung ob ausreichende Informationen zur Verfügung gestellt wurden, wie die Weiterbehandlung vonstatten gehen soll (z.B. bei Haus- und facharzt) // F44* – Einschätzung der Entfernung zwischen Wohnort und ZSE	94
Abbildung 52: F38* – Besteht Eindruck, dass Facharzt bzw. ZSE Informationen geben, um unerwünschte Nebenwirkungen oder Wechselwirkungen mit Medikamenten von anderen Ärzten zu vermeiden// F39* - Besteht Eindruck, dass Kinder-/Hausarzt grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß // F40* - Besteht Eindruck, dass Facharzt grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß // F41* – Besteht Eindruck, dass Spezialist im ZSE grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß // F42* - Besteht Eindruck, dass ZSE nicht nur Befunde mitteilt, sondern medizinische Zusammenhänge erklärt	95
Abbildung 53: F43* – Besteht Möglichkeit zur Nutzung einer elektronischen Patientenakte (z.B. PEPA) // F43a* - Wird sie durch Patient:in bzw. Angehörige genutzt // F43b* - Wird sie durch behandelnde Ärzte genutzt // F43c* – Wie wichtig ist es Responder, dass es eine elektronische Akte gibt	96
Abbildung 54: F24 – Beurteilung des zeitlichen Umfangs des TNAMSE-Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Bericht) // F27 - Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird.....	97
Abbildung 55: F 25/45*: Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert	99
Abbildung 56: F26/46* – War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE hilfreich// F28/47* - Zufriedenheit mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum ZSE bis zum Abschlussbericht).....	101
Abbildung 57: F29/48* – Bewertung des ZSE im TNAMSE-Prozess mittel Durchschnittsnote stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen	102
Abbildung 58: Flow-Chart: Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen des LK 4.....	108

Abbildung 59: Versand von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 4 über die Zeit.....	108
Abbildung 60: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 4.....	109
Abbildung 61: F3 bis F11 – Bewertung Transitionsprozess.....	111
Abbildung 62: F12, F12a bis 12e - Bewertung der Fortführung der Behandlung in der Erwachsenenmedizin.....	113
Abbildung 63: F13: Bewertung des sog. Transitionsfragebogen, auf dem im Vorfeld der Transition Wünsche bzgl. des Beratungsbedarfs angegeben werden konnten.....	114
Abbildung 64: F14 bis F 19 - erhaltene Beratungen und in F14a bis F19a die Einschätzung, wie hilfreich die jeweilige Beratung war, sofern bei Erhalt der Beratung mit „ja“ oder „teilweise“ oder nur mit „ja“ geantwortet wurde	116
Abbildung 65: F20, F21, F23 und F24 – Bewertung des Transitionsprozesses hinsichtlich gewähltem Zeitpunkt, dem Transitionszeitraum, einer erfolgten Ablehnung als neuer Patient in der Erwachsenenmedizin und auf Fehlendes im Transitionsprozess.....	117
Abbildung 66: F22– Bewertung des Transitionsprozesses mittels einer Schulnote.....	118
Abbildung 67: Konzeptueller Rahmen der gesundheitsökonomischen Analyse für das Projekt TRANSLATE NAMSE	146
Abbildung 68: Fragen an den Patienten zur Untersetzung der gesundheitsökonomischen Evaluation	149
Abbildung 69: Resultat des diagnostischen Prozesses im Rahmen des Fallabschlusses nach Leistungskomplex 1 / 2.....	150
Abbildung 70: Bewertung des vor Aufnahme in das ZSE erfolgten Versorgungsprozesses im Rahmen des Fallabschlusses	151
Abbildung 71: Flow-Chart: Patient:innen der LK 1/2 mit analysierbaren Krankenkassendaten	159
Abbildung 72: Stationäre Kosten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	166
Abbildung 73: ambulante Kosten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz (Kosten im Quartal mit TNAMSE-Beginn nur anteilig auf Tage vor TNAMSE-Beginn gerechnet).....	167
Abbildung 74: Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	169
Abbildung 75: Gesamtkosten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz (ambulante Kosten im Quartal des TNAMSE-Einschlusses gingen nur anteilig auf Tage vor TNAMSE-Beginn gerechnet ein).....	171
Abbildung 76: Anzahl stationäre Aufenthalte im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz	175
Abbildung 77: Durchschnittliche Dauer der stationären Aufenthalte im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	176
Abbildung 78: Durchschnittliche Anzahl differente ICD-10-Diagnosen (4-stellig, ambulant und stationär) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	178
Abbildung 79: Durchschnittliche Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	179

Abbildung 80: Durchschnittliche Anzahl aufgesuchter ambulante Betriebsstätten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz	180
Abbildung 81: Durchschnittliche Anzahl über Apotheken abgegebene Wirkstoffe (differente 5-stellige ATC-Codes) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	181
Abbildung 82: Durchschnittliche Anzahl Radiologischer Untersuchungen (CT, MRT, PET, SPCT, Szintigraphie) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	182
Abbildung 83: Durchschnittliche Anzahl Biopsien im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz	184
Abbildung 84: Durchschnittliche Anzahl Humangenetische Gebührenordnungspositionen (alle GOP beginnend mit 11) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	186
Abbildung 85: Durchschnittliche Anzahl Panel (alle GOP 11513) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz.....	187
Abbildung 86: Durchschnittliche Anzahl „teure“ GOP dem Laborbereich zuzuordnen im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz	189
Abbildung 87: Durchschnittliche Anzahl zusammenhängender Arbeitsunfähigkeits-Episoden im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz	190
Abbildung 88: Durchschnittliche Dauer der zusammenhängenden Arbeitsunfähigkeits-Episoden im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz	191
Abbildung 89: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 1/2.....	208
Abbildung 90: Frage 3: Wie viele Fachärzte wurden im Vorfeld von TNAMSE wegen der berichteten Beschwerden aufgesucht	211
Abbildung 91: Frage 4: Wie viele Großgeräteuntersuchungen wurden ambulant im Vorfeld von TNAMSE durchgeführt?	212
Abbildung 92: Frage 5: Wie oft wurde eine genetische Diagnostik im Vorfeld von TNAMSE durchgeführt?	213
Abbildung 93: Frage 6: Wie lange sind Sie / ist ihr Kind im Vorfeld von TNAMSE krankgeschrieben gewesen?	214
Abbildung 94: Frage 7: Sind Sie wegen Ihrer Beschwerden berentet?	214
Abbildung 95: Frage 8: Anzahl stationärer Aufenthalte wegen der Beschwerden im Vorfeld von TNAMSE	215
Abbildung 96: Frage 9: Dauer der stationärer Aufenthalte wegen der Beschwerden im Vorfeld von TNAMSE	216
Abbildung 97: Frage 10: Anzahl psychotherapeutischer Behandlungen im Vorfeld von TNAMSE (Verlängerungen einer Behandlung werden nicht als neue Behandlung gezählt)	217

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Charakteristik der Teilnehmer der Online-Delphi-Studie in beiden Runden der Befragung im Vergleich	18
Tabelle 2: Patientencharakteristik (1) der Responder LK 1/2	28
Tabelle 3: Patientencharakteristik (2) der Responder LK 1/2	28
Tabelle 4: F1 - Wer hat den Fragebogen beantwortet	29
Tabelle 5: F4 - Zeitraum zwischen Auftreten der ersten Symptome und Überweisung an ZSE [Jahre]	31
Tabelle 6: F19 und F19a: Informationen zu Selbsthilfeorganisationen (nur für Patient:innen mit einer SE: N =313)	48
Tabelle 7: F25 – Analyse des Freitextes bei „Sonstiges“	54
Tabelle 8: F29: Schulnote für das ZSE im zeitlichen Verlauf	60
Tabelle 9: Analyse des Freitextes am Ende zu Frage 26	61
Tabelle 10: Analyse des Freitextes am Ende des Evaluationsfragebogens „LK 1/2“	64
Tabelle 11: Charakteristik von LK 3 Patient:innen und Prozessdaten zuordenbaren Respondern (Teil 1)	72
Tabelle 12: Charakteristik von LK 3 Patient:innen und Prozessdaten zuordenbaren Respondern (Teil 2)	72
Tabelle 13: Charakteristik der drei analysierten Sub-Kohorten von LK 3	74
Tabelle 14: F1 - Wer hat den Fragebogen beantwortet	74
Tabelle 15: F3 - Wer hat erstmals Unterlagen an Zentrum geschickt? / F4 - Zeitraum des Auftritts erster Symptomen bis ZSE-Kontakt	76
Tabelle 16: F19/F20* und F19a/F20a*: Informationen zu Selbsthilfeorganisationen (nur für Patient:innen mit SE, N = 138)	88
Tabelle 17: F25 – Analyse des Freitextes bei „Sonstiges“ für Patient:innen der Kohorte „LK 3 neuro“	99
Tabelle 18: F25 – Analyse des Freitextes bei „Sonstiges“ für Patient:innen der Kohorte „LK 3 weitere“	100
Tabelle 19: F29/48*: Schulnote für das ZSE im zeitlichen Verlauf	103
Tabelle 20: Analyse des Freitextes zu Frage 26 für Patient:innen der „LK 3 neuro“ - Kohorte	104
Tabelle 21: Analyse des Freitextes am Ende des Fragebogens für Patient:innen der „LK 3 neuro“ - Kohorte	106
Tabelle 22: Charakteristik von LK 4 Patient:innen und Prozessdaten zuordenbaren Respondern	109
Tabelle 23: F22: Schulnote für das ZSE im zeitlichen Verlauf	118
Tabelle 24: Charakteristik der Teilnehmer:innen an der postalischen Befragung	126
Tabelle 25: Ergebnisse der schriftlichen Befragung – Allgemeine Arbeit der Ärzte bei der Betreuung von Patient:innen mit SE	127
Tabelle 26: Von den Ärzt:innen gewünschte Unterstützung seitens der ZSE	131
Tabelle 27: Eigenwahrnehmung der ärztlichen Rolle bei der Betreuung von Patienten mit SE	132
Tabelle 28: Konkrete Erfahrungen der niedergelassenen Ärzt:innen mit ZSE	134
Tabelle 29: Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den Zentren für Seltene Erkrankungen	136
Tabelle 30: Zugang zu ZSE	137
Tabelle 31: Strukturelle Rahmenbedingungen	140
Tabelle 32: Einstellung gegenüber Selbsthilfegruppen	141
Tabelle 33: Vergleich Patient:innen mit und ohne Krankenkassendaten	160
Tabelle 34: Vergleich TNAMSE-Patient:innen mit Vergleichskohorte	161

Tabelle 35: Alters- und Geschlechtsstruktur der Subkohorten sowie mittlere Beobachtungsdauer	162
Tabelle 36: Anteil eingeschlossener Patienten in die Subgruppen für „Gesicherte Diagnose hat Relevanz für“ ..	164
Tabelle 37: Diagnosen der Subgruppen für „Gesicherte Diagnose hat Relevanz für“	164
Tabelle 38: Gegenüberstellung Kosten-Differenz für TNAMSE-Patient:innen gesamt sowie ohne Patient:innen mit Einschluss in TNASME in 2020	174
Tabelle 39: Erfolgte Häufigkeit abgerechneter genetischer Untersuchungen im Vorfeld der TNAMSE-Teilnahme in Abhängigkeit von der Indikation eines Exoms imTNAMSE-Prozess (Anzahl abgerechneter GOP- Ziffern).....	187
Tabelle 40: Erfolgte genetische Untersuchungen im Vorfeld der TNAMSE-Teilnahme in Abhängigkeit von der Indikation einer Exom-Diagnostik im TNAMSE-Prozess	188
Tabelle 41: Gegenüberstellung der erwartbaren Aufwände auf Basis der Aufwände der Vergleichskohorte und der darüber hinausgehenden Aufwände bei in TNAMSE eingeschlossenen Patien:innen (gesamt) ...	192
Tabelle 42: Projektspezifische Kosten LK 1/2.....	193
Tabelle 43: Projektspezifische Kosten LK 3 ohne LK 3 neuro und LK 3c-Direkteinstieg	195
Tabelle 44: Projektspezifische Kosten LK 3c Direkteinstieg	197
Tabelle 45: Projektspezifische Kosten LK 3 neuro	197
Tabelle 46: Projektspezifische Kosten LK 4	197
Tabelle 47: Charakterisierung der in die Analyse einbezogenen 163 Patient:innen	199
Tabelle 48: Ergebnisse der retrospektiven Einschätzung vermeidbarer Leistungen	201
Tabelle 49: Vergleich Patient:innen mit und ohne Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation	209
Tabelle 50: Beschreibung der Subgruppen von Patient:innen mit Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation	209
Tabelle 51: Beschreibung Alterskohorte ≥ 18 bis Jahre < 65 (Population für Analyse Frage 7 nach Berentung)	210
Tabelle 52: Beschreibung der Subgruppen mit gesicherter Diagnose im Hinblick auf deren Relevanz für den Versorgungsprozess	210
Tabelle 53: Frage 1 und 2: Dauer der Beschwerden und ärztlichen Behandlung vor Einschluss in TNAMSE	211

Abkürzungsverzeichnis

A-1	Anlage 1
A-2	Anlage 2
A-3	Anlage 3
Access DB	Access Datenbank – Dokumentationssystem in LK 1/2 und LK 3a/c
AU	Arbeitsunfähigkeit
BSPH	Berlin School of Public Health
bzw.	Beziehungsweise
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab (bildet die Grundlage für die Abrechnung der vertragsärztlichen Leistungen)
EFA	Einzelfallantrag für Exomdiagnostik
FA / FÄ	Facharzt / Fachärzte
FB	Fragebogen
FK	Fallkonferenz
F + Zahl	Nummer der Frage auf dem gerade beschriebenen Fragebogen
ggf.	gegebenenfalls
GKV-Daten	Abrechnungsdaten der Gesetzlichen Krankenkassen
GOP	Gebührenordnungsposition im EBM
HA	Hausarzt
HE	Häufige Erkrankung
ICD-10	Internationale statistische Klassifikation der Krankheiten und verwandter Gesundheitsprobleme 10. Revision
i. d. R.	in der Regel
k. A.	keine Angabe
KK-Analyse	Krankenkassendatenanalyse (Teil 2.3 Kapitel 4.1)
LK	Leistungskomplex
LK 3 neuro	Leistungskomplex 3 für Patient:innen mit einer seltenen neurologischen Bewegungsstörung
MW	Mittelwert
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
notw.	notwendig
o. ä.	oder ähnliches
OPS	Amtliche Klassifikation für Operationen und Prozeduren
o. Zuordnung	ohne Zuordnung
Pat-ID	Patientenpseudonym

PEPA	Persönliche, Einrichtungsübergreifende, Gesundheits- und Patientenakte – z.T. Dokumentationssystem in LK 3b und LK 4
PLZ	Postleitzahl
Prozessdaten	Daten, die im Versorgungsprozess von TNAMSE seitens der ZSE erhoben wurden und von der BSPH in die Evaluation einbezogen wurden
SD	Standardabweichung
SE	Seltene Erkrankung
SOP	Standard Operating Procedure
SPZ	Sozialpädiatrisches Zentrum
TNAMSE	TRANSLATE-NAMSE
vs.	versus
z. B.	zum Beispiel
ZEGV	Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung
Zeitl.	zeitlich
ZSE	Zentrum für seltene Erkrankungen
z. T.	zum Teil

Zusammenfassung

Ausgangslage und Ziele

In Deutschland leiden etwa 4 Millionen Menschen an einer der ca. 6.000 seltenen Erkrankungen (SE). Bei Patient:innen mit einer seltenen Erkrankung ist die oft späte bzw. nicht ausreichend präzise Diagnosestellung ein anerkanntes Versorgungsdefizit. Spezifische therapeutische Maßnahmen unterbleiben oder es werden falsche oder unnötige Therapien eingeleitet mit weitreichenden Folgen für den Krankheitsverlauf und die Lebensqualität der Betroffenen und ihrer Angehörigen. Als weitere relevante Versorgungsprobleme bei der Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen gelten die mangelnde sektorenübergreifende Versorgung mit einem inadäquaten Informationsaustausch und Wissenstransfer von der spezialärztlichen Versorgung zu anderen Leistungserbringern sowie das Fehlen einer strukturierten Transition aus der kinderärztlichen Versorgung in die Erwachsenenmedizin, in der häufig noch keine ausreichende Expertise für die Erkrankungen vorhanden ist.

Das Innovationsfonds-Projekt „TRANSLATE-NAMSE (TNAMSE): Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung von im nationalen Aktionsplan (NAMSE) konsentierten Maßnahmen“ widmete sich der Umsetzung und Erprobung der zentralen Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsbündnisses an neun universitären Zentren für seltene Erkrankungen (ZSE).

Darstellung der Evaluationsmethode

Die Evaluation erfolgte durch die Berlin School of Public Health (BSPH) sowie das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) der TU Dresden in einem multizentrischen Kohortendesign unter Nutzung von qualitativen und quantitativen Methoden.

Ziele der Evaluation durch das ZEGV waren, die Übereinstimmung von Erwartungen der Patient:innen und Angehörigen an das Gesundheitssystem mit der vorgefundenen Versorgungsrealität in TNAMSE sowie die Beurteilung der Leistungskomplexe aus Sicht der Primärversorger zu untersuchen und eine gesundheitsökonomische Evaluation auf Basis von Krankenkassendaten durchzuführen. Dazu wurden Evaluationsfragebögen für die Patient:innen der vier TNAMSE-Leistungskomplexe erstellt, die auf den Ergebnissen von Fokusgruppen, Interviews und einer Online-Delphi-Studie basierten. Eine deutschlandweite postalische Ärztebefragung sowie telefonische Interviews mit Zuweiser:innen zu ZSE erfolgten, um eine Außensicht auf die Arbeit der ZSE und Bewertungen der Zusammenarbeit zu erhalten. Für die gesundheitsökonomische Evaluation wurden die diagnostischen und therapeutischen Leistungen sowie deren Kosten anhand der durch die beteiligten Krankenkassen bereitgestellten GKV-Daten für Patient:innen ermittelt, die vor deren Aufnahme in den Diagnostikprozess eines ZSE entstehen. Diese wurden mit einer Alters-, Geschlechts- und Wohnort-gematchten Vergleichskohorte verglichen. Zur Validierung der Ergebnisse wurden Patient:innen nach dem Versorgungsgeschehen im Vorfeld des Projektes befragt. Die ermittelten Kosten wurden mit den Kosten für die neue Versorgungsform TNAMSE verglichen.

Ergebnisse der Evaluation

Sicht der Patient:innen und ihrer Angehörigen

Die Patient:innen der verschiedenen Leistungskomplexe (LK) von TNAMSE wurden am Ende des jeweiligen Versorgungspfades um ihre Einschätzung per Fragebogen gebeten. Dieser wurde ihnen postalisch übermittelt.

1.699 Fragebögen standen für die Analyse aus Sicht der Patient:innen bzw. ihrer Angehöriger / Betreuer zur Verfügung. Sie spiegeln die große Diversität der in TNAMSE behandelten Menschen wider: 9 % waren Neugeborene oder Säuglinge, 45 % zwischen einem bis unter 18 Jahren alt und 47 % Erwachsene. 43 % der Patient:innen konnten die Einschätzung des Behandlungsprozesses selber vornehmen, in 49 % übernahm dies ein Angehöriger oder Betreuer und 8 % der Fragebögen wurden von beiden gemeinsam ausgefüllt.

Zugang zu TNAMSE / ZSE: 36 % der Patient:innen wurden durch ihren betreuenden Kinder- oder Hausarzt, 27 % von einem ambulanten Facharzt oder einer peripheren Klinik überwiesen. 20 % kamen aus dem universitären Umfeld und 17 % wandten sich selbst an das ZSE. Je jünger die Patient:innen waren, desto eher erfolgte eine Zuweisung aus dem universitären Umfeld. Erwachsene wandten sich hingegen öfter selbst an das ZSE. Diese Patient:innen waren deutlich unzufriedener mit der Betreuungssituation vor Einschluss in TNAMSE, wiesen sie doch eine mittlere Erkrankungsdauer von 8 ± 10 Jahren auf. Patient:innen mit Verdacht auf eine seltene Bewegungsstörung gaben sogar im Mittel 10 ± 10 Jahre seit Auftritt der ersten Symptome an. Insgesamt empfanden 66 % der Antwortenden die fehlende Diagnose als stark belastend und nur 7 % empfanden sich davon kaum oder nicht belastet.

Beurteilung der Abläufe in TNAMSE: Ein Großteil der Prozesse in LK 1 bis 3 waren so gestaltet, dass sie ohne direkten Kontakt mit den Patient:innen durchlaufen wurden. Daher hatten nur 45 % der Patient:innen aus LK 1 und 2 sowie 55 % der Patient:innen aus LK 3 direkten Kontakt zum ZSE. Wenn dieser stattfand, waren die Patient:innen in hohem Maße (≥ 75 %) mit Erreichbarkeit, Ansprechpartner und Gesamtkontakt zufrieden oder sehr zufrieden. Über 80 % der Patient:innen aus LK 1 und 2 sowie über 90 % der Patient:innen aus LK3, die die Prozesse einschätzten, hatten den Eindruck, dass im TNAMSE-Prozess ihre Krankengeschichte und Beschwerden angemessen berücksichtigt wurden. War eine Exom-Diagnostik erforderlich, so waren über 80 % mit dem Gesamtprozess zufrieden oder sehr zufrieden. Mit den in LK 3b und LK 4 erfolgten Schulungs- und Beratungsleistungen waren die Patient:innen in hohem Maße zufrieden. Nur etwas mehr als 70 % gaben an, am Ende des TNAMSE-Prozesses einen schriftlichen Bericht erhalten zu haben. Dies war z. T. der Tatsache geschuldet, dass der Kontakt über den Zuweiser erfolgte. Über 70 % von jenen, die eine Einschätzung vornahmen, waren mit dem Informationsgehalt zufrieden. Je nach Subgruppe gaben 18 % bis 33 % an, dass der Bericht keine Angaben zum weiteren Vorgehen enthielt.

Gesamtbewertung: Von jenen, die eine Einschätzung vornahmen, bewerteten ca. 60 % den Zeitraum des TNAMSE-Prozesses als sehr gut oder angemessen. Je nach Alter der Patient:innen, gestellter Diagnose und durchlaufener LK waren diese zu über 70 % bis 93 % zufrieden bis sehr zufrieden mit dem Gesamtprozess (Ausnahme: Patient:innen mit psychosomatischen und anderen häufigen Erkrankungen). In allen Leistungskomplexen stiegen die Zufriedenheitswerte über den Projektzeitraum, was auf eine Optimierung der Prozesse schließen lässt.

Sicht der Primärversorger

Anhand einer deutschlandweiten postalischen Befragung potentieller Zuweiser sowie mittels leitfadengestützter Telefoninterviews mit tatsächlichen Zuweisern an ZSE wurde eine Übersicht über die Relevanz seltener Erkrankungen im Praxisalltag der befragten niedergelassenen Ärzt:innen erstellt. Erfragt wurden ihre Kenntnisse über seltene Erkrankungen sowie bekannte Informationsquellen zu diesem Themenbereich. Außerdem wurde der Kenntnisstand über ZSE, einschließlich des Zuganges zu diesen, sowie die Bewertung der Qualität in der Zusammenarbeit mit den ZSE erfragt.

Der Kenntnisstand bezüglich der Existenz von ZSE, ihren jeweiligen Schwerpunkten sowie der Zugangsmöglichkeiten zu den einzelnen Zentren ist unter den hier befragten Primärversorgern eher gering. Die Kompetenz der ZSE wird aktuell vergleichsweise selten bei der Diagnosestellung genutzt. Die ZSE sind in ihrer Funktion als Informationsquelle bezüglich SE, ihren Zugangsmodalitäten sowie grundsätzlich relativ unbekannt und werden auch bei vorliegender Kenntnis sehr selten als Ansprechpartner im Bereich der seltenen Erkrankungen oder im Rahmen einer Diagnosestellung in Anspruch genommen. In diesem Bereich müssen verstärkt Anstrengungen unternommen werden, um die Bekanntheit der ZSE, ihrer Forschungsschwerpunkte sowie des Zuganges zu ihnen unter den niedergelassenen Ärzt:innen zu verbessern. Dazu sollten vor allem Informationsmedien wie Fachzeitschriften und das Internet genutzt werden, da diese von der Mehrzahl der Befragten als Informationsquellen bezüglich seltener Erkrankungen genutzt werden. Auch hinsichtlich des Themengebiets der seltenen Erkrankungen generell fühlen sich die befragten Ärzt:innen nur unzureichend informiert. Hier könnte z. B. über ein Fortbildungsangebot oder auch über eine stärkere Präsenz der seltene Erkrankung im Medizinstudium versucht werden, Abhilfe zu schaffen.

Gibt es seitens der niedergelassenen Ärzt:innen praktische Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit ZSE, dann fällt die Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit in der postalischen Befragung eher positiv aus. Die Kommunikation mit den ZSE wurde als sehr gut, die Leistungen der ZSE als hilfreich und diagnosebeschleunigend bewertet. Kritik seitens der zuweisenden niedergelassenen Ärzt:innen in den Interviews bezog sich auf lange Wartezeiten, den erschwerten Zugang zu den einzelnen Zentren und den Austausch zwischen ZSE und Primärversorger aufgrund schwieriger Kontaktaufnahme, fehlender Ansprechpartner, fehlendes Feedback bei Patientenzuweisung bzgl. Zeitdauern und Befunde.

Die Befragten wünschen sich vor allem Unterstützung bei der Diagnosestellung und der Behandlung sowie einen Ansprechpartner, der ihnen bei Fragen zum Thema seltene Erkrankungen weiterhelfen kann. Hier äußerten die Interviewteilnehmer vornehmlich den Wunsch nach einem telefonisch erreichbaren Ansprechpartner. Diese Möglichkeit wäre auch in strukturschwachen Regionen im ländlichen Gebiet ein hilfreiches Versorgungsangebot.

Gesundheitsökonomische Bewertung

Die gesundheitsökonomischen Analysen wurden nur bei Patient:innen der LK 1 und 2 vorgenommen, die den überwiegenden Anteil an Patient:innen in TNAMSE stellen. Sie beruhen auf 1.243 Datensätzen von Krankenkassen zu TNAMSE-Patient:innen sowie 92.078 Alters-, Geschlechts- und Wohnort-gematchten Vergleichsversicherten, 2.264 Selbstauskunfts-Fragebögen von Patient:innen zu in Anspruch genommenen GKV-Leistungen im Vorfeld zu TNAMSE sowie 163 retrospektive ärztliche Einschätzungen des Versorgungsprozesses im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses.

Ambulante Versorgung: TNAMSE-Patient:innen hatten vor Einschluss in das Projekt im Mittel $7,3 \pm 5,1$ Kontakte mit verschiedenen Facharztgruppen in $12,5 \pm 11,5$ unterschiedlichen Betriebsstätten. Dies waren etwa 3 Facharztgruppen und fast doppelt so viele Betriebsstätten wie in der Vergleichskohorte. Diese Angaben basieren auf den zur Verfügung stehenden Krankenkassendaten (mittlerer Beobachtungszeitraum $3,2 \pm 1,8$ Jahre vor Einschluss in TNAMSE) und konnten durch die Selbstauskunftsbögen der Patient:innen bestätigt werden. Zudem wurden den Patient:innen im Mittel $12,7 \pm 9,8$ verschiedene Arzneimittelwirkstoffe verordnet und damit $4,6 \pm 8,5$ mehr als in der Vergleichskohorte.

Diagnostik: Im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses wurden im Mittel $1,8 \pm 4,1$ Untersuchungen mittels eines bildgebenden Verfahrens (MRT, CT, PET, SPCT oder Szintigraphie) sowie $0,2 \pm 0,9$ Biopsien im ambulanten oder stationären Bereich zusätzlich durchgeführt als in der Vergleichskohorte. Anzahlen sowie Verteilungen in den Alter-, Geschlechts- und Diagnosegruppen stimmten weitestgehend mit den Selbstauskünften der Patient:innen überein. Für 27 % der Patient:innen konnte eine genetische Untersuchung im Vorfeld von TNAMSE in den Krankenkassendaten ermittelt werden.

Stationäre Versorgung: Die Krankenkassendaten weisen für die TNAMSE-Patient:innen im Mittel $3,1 \pm 5,0$ stationäre Aufenthalte mit im Mittel $21,8 \pm 47,3$ Krankenhaustagen aus und damit $2,6 \pm 4,9$ mehr Aufenthalte und $19,2 \pm 47,0$ mehr stationäre Behandlungstage als die Vergleichsversicherten. Auch hier bestätigen die Selbstauskünfte diese Angaben für TNAMSE-Patient:innen.

Kosten im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses LK 1/2 für GKV-Leistungen: Kosten für ambulante und stationäre Leistungen sowie über Apotheken abgegebene Arzneimittel übersteigen in allen Subgruppen die Kosten der Vergleichsversicherten i. d. R. um ein Mehrfaches. In Summe verursachten diese drei Kostenarten bei TNAMSE-Patient:innen im Beobachtungszeitraum 26.999 ± 58.362 €. Dies waren 23.453 ± 58.075 € mehr als die der Vergleichsversicherten.

Dass die Kosten im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses für alle Subgruppen deutlich über denen der Vergleichskohorte liegen zeigt, dass beim Einschluss in TNAMSE seitens der ZSE sehr verantwortungsvoll jene Patient:innen ausgewählt wurden, die eine solche zusätzliche Versorgungsleistung bedürfen.

Ermitteltes Einsparpotential: Aufgrund der Diversität der TNAMSE-Patient:innen ist eine Bewertung von Einsparpotential auf Basis von GKV-Daten nicht möglich. Für 163 Patient:innen erfolgten aus retrospektiver Sicht Einträge seitens der ZSE-Ärzte bezüglich vermeidbarer Maßnahmen. Diese betrafen insbesondere Großgeräteuntersuchungen, stationäre Aufenthalte und Facharztbesuche sowie genetische Untersuchungen.

Einschätzung seitens des Evaluators

Die seitens der Patient:innen bzw. Angehörigen berichtete und durch die Krankenkassendaten bestätigte große Krankheitslast dieser Patientengruppe erfordert die Einführung neuer Versorgungsformen. Auch die im ambulanten Bereich ermittelten Erfahrungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen lassen den Schluss zu, dass hier eine massive Unterversorgung herrscht.

Das mit TNAMSE vorgelegte Versorgungskonzept wird von den Patient:innen bzw. ihren Angehörigen zumeist im hohem Maße als gut bis sehr gut eingeschätzt. Auch seitens der niedergelassenen Zuweiser an ein ZSE erfährt dieses Angebot hohe Zustimmung. Die ermittelten Kosten im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses sind vergleichsweise hoch in Bezug auf die

notwendigen Mittel für dieses Versorgungsangebot. **Aus Sicht des Evaluators empfiehlt sich daher eine Überführung des Versorgungskonzepts in die Regelversorgung.**

Verbesserungspotential wird in Hinblick auf den Informationsbedarf der Patient:innen insbesondere im Zusammenhang mit der Exom-Dagnostik und in der Übermittlung von Berichten gesehen. Es sollte zudem geprüft werden, inwiefern eine Erweiterung des Angebotes der ZSE umsetzbar ist, für Patient:innen, die dies ausdrücklich wünschen, eine Sprechstunde im ZSE anzubieten. Außerdem sollten Informationsangebote für Patient:innen und niedergelassene Ärzt:innen über die Angebote und Abläufe in den ZSE sowie zu Selbsthilfegruppen verbessert werden.

1 Ausgangslage und Ziele

In Deutschland leiden etwa 4 Millionen Menschen an einer der ca. 6.000 derzeit beschriebenen seltenen Erkrankungen (SE). Die Einstufung als seltene Erkrankung ist regional bedingt. In der Europäischen Union spricht man von einer seltenen Erkrankung, wenn nicht mehr als 5 Personen pro 10.000 Einwohnern betroffen sind. Hierbei handelt es sich um sehr heterogene und oftmals komplexe Krankheitsbilder, die in ca. 80 % der Fälle genetisch bedingt oder mitbedingt sind. Gemein ist dieser Krankheitsgruppe ein oftmals schwerer, chronischer und progredient fortschreitender Verlauf. Die meisten SE führen bereits im Kindesalter zu Symptomen, doch über 50 % der Erkrankungen manifestieren sich erst im Erwachsenenalter (Haase u. a. 2017; orpha.net 2021b).

Das Versorgungsprojekt TNAMSE fokussiert auf die Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit SE durch Umsetzung gezielter Maßnahmen des Nationalen Aktionsplanes für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE 2013) und berücksichtigt dabei drei Versorgungsdefizite:

Bei Patient:innen mit einer SE **ist die oft späte bzw. nicht ausreichend präzise Diagnosestellung** ein anerkanntes Versorgungsdefizit. Aus Sicht des Primärversorgers ist es in Betracht der Vielzahl seltener Erkrankungen eine große Herausforderung, nicht zuerst nach ihm bekannten Krankheiten oder Behandlungsoptionen zu suchen, sondern etwas sehr selten Auftretendes in Betracht zu ziehen. Doch eine rechtzeitige und exakte Diagnose ist für die Betroffenen ein Wert an sich. Bei fehlender Diagnose können spezifische therapeutische Maßnahmen unterbleiben oder es werden falsche oder unnötige Therapien eingeleitet mit weitreichenden Folgen für den Krankheitsverlauf und die Lebensqualität der Betroffenen und ihren Angehörigen. Darüber hinaus ist die Diagnose oftmals Voraussetzung für personelle und finanzielle Hilfen, erlaubt die Abschätzung von Krankheitsprognosen, eröffnet die Möglichkeit einer genetischen Beratung oder ermöglicht die Erklärung bis dato unerklärlicher Symptome (Kohlschütter und van den Bussche 2019).

Die Diagnostik und spätere Therapie von SE erfordert zumeist ein interdisziplinäres Team an erfahrenen Fachärzten. Die rasante Technologieentwicklung ermöglicht unter anderem die immer genauere Identifizierung der Krankheitsursache bei genetisch bedingten Krankheiten, durch die eine präzisere Beratung möglich ist. Dies stellt besondere Anforderungen an die behandelnden Ärzte in Form von profundem Spezialwissen, Erfahrung mit unterschiedlichen Ausprägungen und Erscheinungsformen sowie Kenntnissen aktueller und spezieller Behandlungsmethoden (Sawyer u. a. 2016; Zemojtel u. a. 2014). Erfahrungen sind nur durch die Betreuung möglichst vieler Patient:innen zu erlangen. Im Februar 2009 eröffnete das erste Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) in Freiburg. Inzwischen ist deren Zahl auf 31 gestiegen (orpha.net 2021a). Sie bilden Anlaufstellen für Ärzt:innen und Patient:innen mit SE und unklaren Diagnosen.

Studien zeigen (Nyoungui u. a. 2015; Pauer u. a. 2016), dass seitens der Primärversorger ein mittleres bis hohes Interesse an Informationen besteht (Pauer u. a. 2016) und die Antwortenden sich in hohem Maße ($\geq 75\%$; hier 93 %) mit dem Thema befassen, aber nur 48 % ein ZSE kennen (Hubert 2019). Ärzt:innen, die in großen Städten praktizieren, gaben eher an, bereits Erfahrungen mit der Versorgung einer SE gemacht zu haben, als solche, die in Kleinstädten praktizieren. Die interdisziplinäre und sektorübergreifende Kommunikation wurde, genauso wie die Zusammenarbeit zwischen spezialisierten Zentren und ambulanten Leistungserbringern von einer Mehrheit der Befragten als ungenügend bewertet (Pauer u. a. 2016).

Daraus kann ein weiteres relevantes Versorgungsproblem bei der Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen abgeleitet werden: die **mangelnde sektorenübergreifende Versorgung mit einem inadäquaten Informationsaustausch und Wissenstransfer** von der spezialärztlichen Versorgung zu anderen Leistungserbringern (Kripalani u. a. 2007; Ommen u. a. 2007; Spiegelberg 2011). Dies ist umso schwerwiegender, als dass das Wissen über seltene Erkrankungen zwischen den Bereichen sehr asymmetrisch verteilt ist und die räumliche Entfernung zwischen Patient:innen und behandelnden ZSE zumeist lange Anfahrtswege erfordert. Die hier so wichtige Koordinierung und Kommunikation zwischen den Leistungserbringern werden durch die existierenden Strukturen und Regularien des Gesundheitssystems eher behindert als unterstützt. Als Beispiele hierfür stehen die ausgeprägten Sektorengrenzen, die fehlende IT-Vernetzung sowie ein noch immer lückenhaftes Vergütungssystem mit unter Umständen falschen Anreizmechanismen (Heyder 2017, 2017; Reimann und Nowak 2016). Letzteres wird auch seitens des NAMSE adressiert. „Es finden sich Hinweise, dass die Komplexität und Heterogenität der seltenen Erkrankungen in den ambulanten Vergütungssystemen nicht adäquat abgebildet werden.“ (NAMSE 2013).

Das generell beklagte Problem beim **Übergang von jungen Erwachsenen mit chronischen Krankheiten von der pädiatrischen in die Erwachsenenversorgung** (Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen 2009) wird für solche mit einer seltenen Erkrankung zu einer nahezu unüberbrückbaren Hürde, denn die im pädiatrischen Bereich aufgebaute Kompetenz beim Umgang mit angeborenen Erkrankungen ist oftmals in der weiterführenden Behandlung nicht vorhanden. Dadurch kann der vorangegangene Erfolg der pädiatrischen Behandlung ernsthaft gefährdet werden, was zum Teil enorme und lebensbelastende oder sogar lebenslimitierende Konsequenzen für die Betroffenen haben kann (Betz 2004; Callahan u. a. 2001; Seiffge-Krenke 2015; Watson 2000).

Zudem ist die Sichtbarkeit der seltenen Erkrankungen national wie einrichtungsspezifisch dieser großen Anzahl von Betroffenen nach wie vor nicht angemessen. Dies ist insbesondere in der mangelnden Berücksichtigung in den ambulant wie stationär genutzten Dokumentations- und Klassifikationssystemen geschuldet (Marx u. a. 2017). Die hierfür genutzte ICD-Klassifikation bildet seltene Erkrankungen nur in einem sehr geringen Maße ab. Orphanet-Codierungen werden bisher nur punktuell in ausgewählten Einrichtungen / Abteilungen zum internen Gebrauch genutzt. Daher fehlen bislang in der Regel konkrete Aussagen zu Erkrankungshäufigkeiten, Versorgungswegen, Krankheitsverläufen und Kosten.

2 Darstellung der neuen Versorgungsform

Beim Innovationsfonds-Projekt TNAMSE handelte es sich um eine neue Versorgungsform gemäß § 92a Abs. 1 SGB V. TNAMSE wurde vom Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss mit einer Fördersumme von 13,4 Millionen Euro gefördert (Förderkennzeichen: 01NVF16024). Der Förderzeitraum erstreckte sich vom 01. 04.2017 bis 30.09.2020. In der Zeit vom 01.12.2017 bis 29.02.2020 wurden Patient:innen in TNAMSE rekrutiert. Die Betreuung von Patient:innen in TNAMSE endete spätestens am 30.06.2020. Ein Teil des Förderzeitraums war somit von der Covid-19-Pandemie flankiert.

Eine Darstellung der neuen Versorgungsform sowie der einzelnen Leistungskomplexe aus Sicht der quantitativen Evaluation findet sich im Evaluationsbericht zu TNAMSE der Berlin School of Public Health in Abschnitt B. Um Dopplungen zu vermeiden werden nachfolgend insbesondere die Aspekte dargestellt, die zum Verständnis des Evaluationsberichts Teil 2 erforderlich sind.

2.1 Projektbeteiligte

(siehe auch Evaluationsbericht Teil 1 der BSPH Kapitel B.I. und B.II.)

Im Rahmen des Versorgungsprojektes haben sich neun **Zentren für Seltene Erkrankungen** (ZSE) zusammengeschlossen:

1. Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen, Charité – Universitätsmedizin Berlin
2. Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn, Universitätsklinikum Bonn
3. Universitätszentrum für Seltene Erkrankungen Dresden, Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden
4. Essener Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Essen/Bochumer Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr, Ruhr-Universität Bochum
5. Martin-Zeit-Zentrum für Seltene Erkrankungen in Hamburg, UKE Hamburg
6. Zentrum für Seltene Erkrankungen Heidelberg Universitätsmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg
7. Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
8. Münchener Zentrum für Seltene Erkrankungen, LMU, TU München
9. Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen, Universitätsklinikum Tübingen.

Weiterhin waren vier Institute für Humangenetik beteiligt:

1. Institut für Humangenetik und Medizinischer Genetik, Charité – Universitätsmedizin Berlin
2. Institut für Humangenetik Biomedizinisches Zentrum, Universitätsklinikum Bonn
3. Helmholtz Zentrum München Institute of Human Genetics
4. Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen.

Konsortialkassen des Projektes waren die AOK Nordost und die BARMER. Im Rahmen der gesundheitsökonomischen Evaluation stellten auch die AOK Bayern, AOK PLUS und AOK Baden-Württemberg Daten zur Verfügung.

Als **Patientenorganisation** war die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. als Dachverband von und für Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen und deren Angehörige Teil des Konsortiums.

Die **Evaluation** von TNAMSE erfolgte durch die Berlin School of Public Health (BSPH) und das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV).

2.2 Projektziele

Das Projekt TNAMSE widmete sich der Umsetzung und Erprobung zentraler Maßnahmenvorschläge des Nationalen Aktionsbündnisses NAMSE in den neun ZSE des Konsortiums. Kernelemente waren die Etablierung von standardisierten Prozessen in besonderen Kompetenzbereichen für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und die Vernetzung von nationaler Kompetenz.

(1) Durch Zugang zu überregionaler, interdisziplinärer Kompetenz und innovativer (genetischer) Diagnostik sollte die gesicherte Diagnosestellung für Patient:innen mit unspezifischen Symptomen und Verdacht auf eine SE ohne konkrete Verdachtsdiagnose beschleunigt werden.

(2) Multiprofessionelles Fall-Management, überregionale Kompetenz und innovative (genetische) Diagnostik sollte die Versorgungsqualität von Patient:innen mit Verdacht auf eine SE durch Bestätigung der Diagnosen und Therapieeinleitung verbessern.

(3) Durch einen strukturierten Transitionsprozess von jungen Erwachsenen von der pädiatrischen in die Erwachsenenversorgung soll die Nachhaltigkeit deren Versorgung verbessert werden. Zudem sollte im Bereich der Erwachsenenmedizin die Expertise für die angeborenen seltenen Erkrankungen verbessert und weiterentwickelt werden.

Begleitend sollte der Wissenstransfer zu den Primärversorgern durch deren Einbindung mittels IT-basierter sektorenübergreifender Kommunikation unterstützt werden. Das Projekt zielte auf eine nachhaltige Verbesserung des Gesundheitsstatus von Patient:innen mit SE und eine qualitätsorientierte und wohnortnahe Versorgung.

2.3 Zielgruppen der neuen Versorgungsform / Ein- und Ausschlusskriterien

(siehe auch Evaluationsbericht Teil 1 B.IV.)

Die neue Versorgungsform richtet sich an zwei Zielgruppen:

Zielgruppe 1: Patient:innen (Kinder und Erwachsene) mit unspezifischen Symptomen und Verdacht auf eine SE ohne konkrete Verdachtsdiagnose, die in den „Zentren für seltene Erkrankungen“ (NAMSE Level A Zentren) vorstellig werden

Zielgruppe 2: (i) Patient:innen (Kinder, Jugendliche und Erwachsene) mit einer spezifischen Verdachtsdiagnose ausgewählter SE (Indikatorerkrankungen), die in den krankheitsspezifischen Kompetenzbereichen (NAMSE Level B Zentren) versorgt werden. Die Indikatorerkrankungen sind angeborene Stoffwechselerkrankungen, angeborene Endokrinopathien (inklusive Adrenogenitales Syndrom/DSD), seltene Anämien, primäre Immundefekte, pädiatrische Autoinflammation und seltene neurologische Bewegungsstörungen.

- (ii) Patient:innen mit einer Indikatorerkrankung (siehe oben), bei denen ein Wechsel von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenversorgung anstand (Transition). Aufgrund der schwachen Rekrutierung dieser Zielgruppe wurde die offizielle Öffnung für alle SE am 17.12.2018 beantragt und im ersten Quartal 2019 umgesetzt.

Ausgeschlossen von TNAMSE waren Patient:innen mit einer gesicherten somatoformen Störung oder psychischen Erkrankung und nicht gesetzlich Krankenversicherte in Deutschland (Privatpatient:innen, Selbstzahler).

2.4 Leistungskomplexe der neuen Versorgungsform

(siehe auch Evaluationsbericht Teil 1 B.V.)

2.4.1 Leistungskomplexe 1 und 2

Die Leistungskomplexe 1 und 2 richten sich an Patient:innen der Zielgruppe 1.

Der **Leistungskomplex 1** (LK 1) umfasst die Koordination und prozessual organisierte Diagnostik bei Patient:innen mit unklarer Diagnose innerhalb eines Kompetenzbereiches durch Lots:innen und ärztliche Koordinator:innen an den beteiligten Standorten (NAMSE Level A Zentren). Der definierte Prozess beinhaltet die Koordination und Überwachung der zeitlichen Abfolge der diagnostischen Maßnahmen sowie Organisation und Durchführung interdisziplinärer Fallkonferenzen (s. Abbildung 1).

Der **Leistungskomplex 2** (LK 2) beinhaltet die Koordination und Strukturierung der erweiterten Diagnostik bei Patient:innen mit unklarer Diagnose unter Einbeziehung standortübergreifender Expertenpanel des Konsortiums und Kontakten zu internationalen Experten-Netzwerken. Der LK 2 stellt eine Fortführung des TNAMSE-Prozesses für Patient:innen dar, die in LK 1 eingeschlossen wurden, deren Diagnostikprozess am Ende von LK 1 ohne konkrete Verdachtsdiagnose auf eine Indikatorerkrankung (s. Zielgruppe 2) fortgeführt werden muss. Verantwortlich für LK 2 sind weiterhin die NAMSE Level A Zentren (s. Abbildung 1).

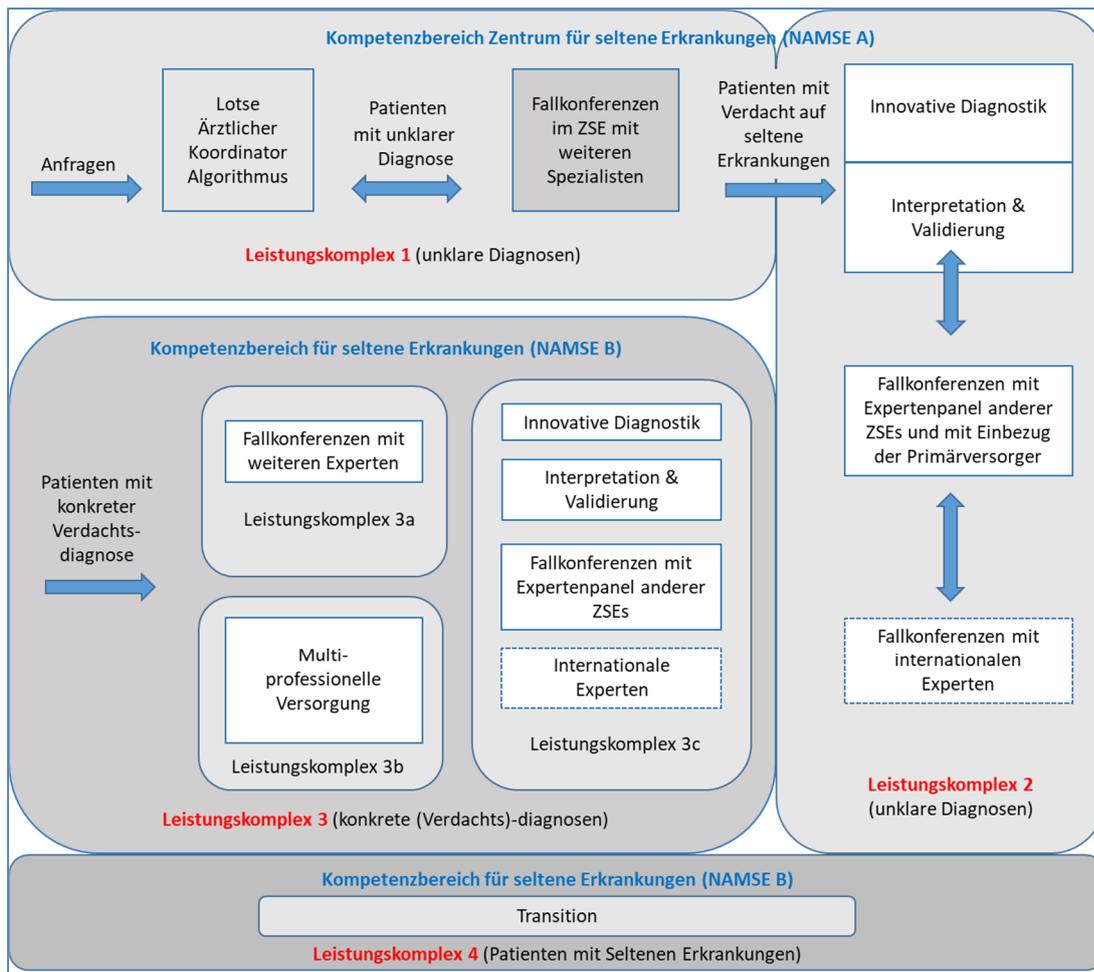


Abbildung 1: Die Leistungskomplexe von TNAMSE

Da der größte Anteil seltener Erkrankungen genetisch bedingt ist, waren Exom-Sequenzierung im Rahmen der erweiterten Diagnostik des LK 2 eine wichtige Methode. Die Finanzierung der Exom-Sequenzierung erfolgte nicht im Rahmen des TNAMSE-Budgets, sondern über die Regularien der Regelversorgung. Für diese Untersuchung ist ein Einzelfallantrag (EFA) bei der Krankenkasse der Patient:in zu stellen. Zu Beginn des Projektes war die Finanzierung der Exom-Sequenzierung unklar, da EFA in der Regel nicht bei unklaren Diagnosen genehmigt werden. Im Projektverlauf konnte mit den Konsortialkassen eine Regelung zur Finanzierung der Exom-Diagnostik gefunden werden, der sich auch einige weitere Krankenkassen angeschlossen haben. Für Patient:innen, deren EFA nicht bewilligt wurde, endete der TNAMSE Prozess ohne Ergebnis vorzeitig.

2.4.2 Leistungskomplex 3

Der Leistungskomplex 3 (LK 3) richtet sich an Patient:innen der Zielgruppe 2 (i).

Der Leistungskomplex zielt auf eine standardisiert und prozessual organisierte Bestätigung der Verdachtsdiagnose sowie die Verbesserung der Versorgung von Patient:innen mit dem Verdacht auf eine Indikatorerkrankung in spezialisierten Kompetenzbereichen (NAMSE Level B Zentren). Er untergliedert sich in drei Bereiche (s. Abbildung 1):

- **LK 3a:** Standardisiert und prozessual organisierte Bestätigung einer Verdachtsdiagnose durch interdisziplinäre Fallkonferenzen
- **LK 3b:** Standardisierte multiprofessionelle Versorgung
- **LK 3c:** Koordination und Strukturierung innovativer, zumeist genetischer Diagnostik, unter Einbeziehung standortübergreifender Expertenpanel des Konsortiums und Kontakten zu internationalen Experten-Netzwerken

Für Patient:innen mit einer seltenen neurologischen Bewegungsstörung wurden diese Prozesse unter dem Begriff **LK 3 neuro** zusammengefasst.

2.4.3 Leistungskomplex 4

Der Leistungskomplex 4 (LK 4) richtet sich an Patient:innen mit einer Indikatorerkrankung oder anderen SE (Zielgruppe 2 (ii)) im Alter von 16 bis 25 Jahren, welche in einem NAMSE Level B Zentrum betreut wurden und vor einem Wechsel in die vertragsärztliche Erwachsenenversorgung standen (Transition). Ziel war die Verbesserung der Nachhaltigkeit der Versorgung dieser Patient:innen.

3 Darstellung des Evaluationsdesigns

Die Evaluation erfolgte durch die Berlin School of Public Health (BSPH) sowie das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) der TU Dresden. Sie basiert auf dem Evaluationskonzept zum Projekt TNAMSE vom Februar 2017, dem Addendum der BSPH vom 11.09.2018 sowie dem Addendum zur Gesundheitsökonomischen Bewertung vom 17.05.2019 (s. **Anhang 1** bis **Anhang 3**). Die darin beschriebenen Fragestellungen wurden durch jeweils ein evaluierendes Institut bearbeitet.

Die Evaluation erfolgte für die vier Leistungskomplexe in einem multizentrischen Kohortendesign unter Nutzung von qualitativen und quantitativen Methoden gemäß nationaler und internationaler Standards. Sie erfolgte im Einklang mit der Deklaration von Helsinki und dem Memorandum III „Methoden für die Versorgungsforschung“ (Dietrich u. a. 2010) des Deutschen Netzwerks Versorgungsforschung. Für das Gesamtprojekt wurde der Ethikantrag an die Ethikkommission der Charité zustimmend bewertet (EA2/140/17). Alle datenschutzrechtlichen Vorgaben wurden eingehalten. Für die Teilstudien der Evaluation durch das ZEGV liegen zudem zwei zustimmende Voten der Ethikkommission der TU Dresden vor: für die Entwicklung eines Fragebogens zu Erwartungen von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen an das Gesundheitssystem (EK 217062017) und für eine postalische anonyme Befragung und Interviews von niedergelassenen Haus- und Kinderärzten in Deutschland zu ihren Erfahrungen bei der Betreuung von Menschen mit seltenen Erkrankungen, zu Erwartungen und Bedarfen im Hinblick auf deren Versorgung (EK118032019).

3.1 Entwicklung des Evaluationskonzeptes

Für das Projekt wurde im Februar 2017 ein Evaluationskonzept erstellt und dem Projektträger übergeben. Im Zuge der Erarbeitung dieses Konzeptes sind bereits die zu diesem Zeitpunkt absehbaren Einschränkungen hinsichtlich der Umsetzbarkeit des im Antrag skizzierten Vorgehens berücksichtigt worden.

- (1) Die Identifizierung eines Betroffenen der in TNAMSE definierten Zielgruppen ist nur möglich, wenn sich dieser an ein ZSE wendet. Patient:innen mit unklarer Diagnose sind weder über Krankenkassendaten noch über Register oder andere Datenquellen erfasst, eben weil sie über keine entsprechende Diagnose verfügen. Der im Antrag angedachte Vergleich der TNAMSE-Patient:innen mit Patient:innen der Regelversorgung hätte nur umgesetzt werden können, wenn Patient:innen, die sich an ein ZSE wenden, als Kontrollpatient:innen zurück in die Regelversorgung verwiesen worden wären. Da aber keine alternativen Versorgungskonzepte im Rahmen der Regelversorgung existieren, ist dies nicht möglich. Daher wurde auf eine Kontrollgruppe verzichtet.
- (2) Als Alternative wurde im Antrag die Nutzung von bereits existierenden systematisch erhobenen Patientendaten angedacht. Die Analyse der hierfür nutzbaren Daten ergab, dass solche in den ZSE nicht vorlagen. Vor dem Hintergrund, dass das Projekt TNAMSE gerade darauf gründet, die Diagnostik und Betreuung von Patient:innen mit SE in einen strukturierten Prozess zu überführen, wäre der Aufwand für die Erfassung von retrospektiven Daten in unterschiedlichsten Abteilungen der Universitätsklinik im Rahmen des Projektes nicht leistbar gewesen.
- (3) Historische Abrechnungsdaten lagen nicht vor. Zum Zeitpunkt der Erarbeitung des Evaluationskonzeptes bestanden zudem seitens der Krankenkassen Bedenken hinsichtlich des

Datenschutzes. Zudem konnten die Evaluatoren zum damaligen Zeitpunkt nicht auf Strukturen wie Treuhandstellen zurückgreifen.

Das aufgrund dieser beschriebenen Limitationen modifizierte Evaluationskonzept wurde seitens des Projektträgers angenommen.

Im Projektverlauf ergaben sich weitere Änderungen, die Einfluss auf die Evaluationsstrategie hatten. Ausführlich sind diese im Evaluationsbericht Teil 1 B.VII. dargestellt. Insbesondere die für die Umsetzung der Ziele der einzelnen LKs erarbeiteten SOPs und Flow Charts machten Änderungen des Teils „3.1 Analysen von Daten aus Versorgungsprozess“ des Evaluationskonzeptes vom Februar 2019 erforderlich. Seitens der BSPH wurde daher ein Addendum erarbeitet, um die Fragestellungen des Evaluationskonzeptes adäquat umsetzen zu können (*siehe auch Evaluationsbericht Teil 1 C.1.*). Dass die Kapitel 3.1 und 3.3.2 des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017 ersetzende Addendum vom 11.09.2018 ist als **Anhang 2** dem Evaluationsbericht Teil 2 beigelegt.

In Kapitel 3.3.1 des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017 war vorgesehen, die gesundheitsökonomische Bewertung auf Basis von anonymisierten Daten, die die beiden Konsortialkassen in ihren Datawarehouses für wissenschaftliche Fragestellungen vorhalten, durchzuführen. Dafür sollten Indikatoren entwickelt werden, die für die Identifikation von Patient:innen mit SE in Abrechnungsdaten der gesetzlichen Krankenkassen (GKV-Daten) genutzt werden können. Die hierfür durchgeführte (1) Literaturrecherche, (2) die umfangreiche Recherche nach eindeutig zuordenbaren ICD in der Orphanet-Nomenklatur (auch hinsichtlich von Gruppen von SE), (3) die Einbeziehung von Orphan Drugs, die nur für Orphan Diseases zugelassen sind, (4) eine Umfrage unter Mitgliedern der „Arbeitsgruppe Erhebung und Nutzung von Sekundärdaten (AGENS)“, (5) die Analyse von anonymisierten §21 KHEntgG-Daten in Kombination mit Orphanet-Kodierungen des Universitätsklinikums Dresden und (6) die Befragung der am Projekt beteiligten Mediziner nach

- Kombinationen verschiedener ICD-Kodierungen
- Kombinationen von ICD-Kodierung(en) und spezifischen EBM¹-Ziffern
- Leistungen oder Kombination von Leistungen, die nur bei bestimmten SE erbracht werden

führten zu keinem befriedigenden Ergebnis hinsichtlich der Zahl identifizierbarer SE. Hinzu kommt, dass sich unter der Zielgruppe 1 von TNAMSE nicht nur Patient:innen mit einer SE befinden, sondern auch Menschen mit häufigen Erkrankungen oder auch nach Abschluss des TNAMSE-Prozesses ohne Diagnose. Aus diesem Grunde wurde im Mai 2019 ein Addendum zur Gesundheitsökonomischen Bewertung erstellt, welches Kapitel 3.3.1 des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017 ersetzt (s. auch Bericht Teil 2.3 Kapitel 3.1 und **Anhang 3**).

3.2 Ziele und Fragestellungen

Ziel der Evaluation des Projektes TNAMSE war dessen wissenschaftliche Begleitung sowie die Bewertung der Projektergebnisse im Hinblick auf deren dauerhafte Übernahme in die Regelversorgung. Maßgeblich für die zu untersuchenden Fragestellungen waren dabei die in § 92a Abs. 1 SGB V genannten Kriterien.

Die Herausforderung für die Evaluation dieses Projektes bestand in der extremen Heterogenität innerhalb der Zielgruppen. So hätte theoretisch jeder Teilnehmende der Zielgruppe 1 den

¹ Einheitlicher Bewertungsmaßstab (bildet die Grundlage für die Abrechnung der vertragsärztlichen Leistungen)
Evaluationsbericht Teil 2

TNAMSE-Prozess mit einer anderen aus den 6.000 seltenen aber auch mit einer häufigen Erkrankung verlassen können. Zudem gab es keine Altersbeschränkung, so dass gleichberechtigt Säuglinge wie Hochbetagte in die TNAMSE-Prozesse inkludiert wurden. Für Zielgruppe 2 (i) erfolgte durch die Definition von Indikatorerkrankungen eine Reduktion der möglichen Erkrankungen gegenüber Zielgruppe 1. Dennoch bestehen sehr große Unterschiede zwischen diesen Erkrankungsgruppen, die nicht zuletzt auch auf das Alter der Patient:innen bei den einzelnen Indikatorerkrankungen zurückzuführen sind. So unterscheiden sich die Anforderungen an eine adäquate Betreuung zwischen Neugeborenen, zu Transitierenden und Erwachsenen erheblich.

Abgeleitet von den Projektzielen wurden folgende Fragestellungen untersucht:

- [1] Inwiefern konnte TNAMSE zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE beitragen?
- [2] Inwiefern konnte TNAMSE wie geplant implementiert werden?
- [3] Fand die neue Versorgungsform bei den Akteuren der Regelversorgung (Primärversorgung, ambulante fachärztliche Versorgung) und Patient:innen eine hohe Akzeptanz?
- [4] Erfüllte die innovative Versorgungsform die Erwartungen von Patient:innen und Angehörigen?
- [5] Ist die Verhältnismäßigkeit der Kosten der neuen Versorgungsform im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung gegeben?

3.3 Evaluationsdesign TNAMSE

Die Evaluation der vier Leistungskomplexe erfolgte im Kohortendesign unter Nutzung quantitativer und qualitativer Methoden durch zwei evaluierende Einrichtungen (BSPH, ZEGV). Die Verantwortlichkeiten wurden entsprechend der verschiedenen Datenquellen für die Evaluation (s. Abbildung 2 und Abbildung 3) zwischen den beiden Instituten geteilt. Jedes Evaluationsteam übernahm die Verantwortung für seine jeweiligen Arbeitspakete unter Berücksichtigung des Evaluationszwecks und -ziels. Das Team der BSPH war für die quantitative Evaluation anhand von Daten direkt aus dem Versorgungsprozess zuständig. Das Team des ZEGV zeichnet für die Bewertung von TNAMSE aus Sicht der Patient:innen und Primärversorger verantwortlich. Für die gesundheitsökonomische Auswertung wurde vom ZEGV Routinedaten der Krankenkassen analysiert. Die BSPH führte eine Analyse der innovativen Leistungskosten des Projektes innerhalb des klinischen Alltags durch.

3.3.1 BSPH – Evaluation auf Basis von Daten aus dem TNAMSE-Prozess

(siehe auch Evaluationsbericht Teil 1 Kapitel C.)

Ziel der quantitativen Evaluation durch die Berlin School of Public Health war es, im Rahmen einer wissenschaftlichen Begleitung und Auswertung die Wirkmechanismen der strukturierten TNAMSE Prozesse auf die Versorgung von Menschen mit SE zu untersuchen und die Implementierbarkeit der Projektaktivitäten zu überprüfen und damit Antworten auf die Fragestellungen [1] bis [3] zu generieren.

Im Hinblick auf das zu erreichende Evaluationsziel und zur Beantwortung der übergeordneten Evaluationsfragen für die komplexe Intervention TNAMSE wurde der RE-AIM Ansatz in Kombination mit einem fokussierten Logik-Model als theoretische Fundierung zur Vorgehensweise

gewählt. Logik-Modelle („Logic Models“) sind sogenannte Wirkmodelle. Sie bestehen aus Wirkungsketten, deren Elemente nachvollziehbar miteinander verbunden sind und Auswirkungen auf der Mikro-Meso-Makro-Ebene haben können. Nachdem der Evaluationsfokus anhand der „Logic Models“ bestimmt wurde, wurden anschließend die Schlüsselfragen für die Output / Outcome Evaluation (Wirkanalyse) der einzelnen LK entsprechend dem Projekt- und übergeordneten Versorgungsziel entwickelt. Die Schlüsselfragen im Evaluationsplan beschreiben jeweils die Grundannahmen zu den Wirkungsketten und sind insofern entsprechend lang. Damit ähneln sie einem Scoping Review, einer systematischen Übersichtsarbeit zu gesundheitspolitischen Fragestellungen (Arksey und O'Malley 2005).

Anschließend wurden Indikatoren als primäre und sekundäre Endpunkte bestimmt, um mit einer Output-/Outcome Analyse der Behandlungspfade in LK 1 - 4 die Grundannahmen und Ziele von TNAMSE zu beschreiben. Mit dem RE-AIM Ansatzes wurde überprüft, ob die Behandlungspfade und Projektaktivitäten von TNAMSE implementiert werden konnten.

Des Weiteren erfolgte für die Beantwortung von Fragestellung [5] eine Analyse der durchschnittlichen TNAMSE-spezifischen Kosten direkt aus dem Versorgungsprozess der beteiligten Universitätskliniken für den Einsatz von Lots:innen/ ärztlichen Koordinator:innen, Fallkonferenzen, Expertengespräche und Transitionssprechstunden. Für die Berechnung dieser Implementierungskosten wurde die Menge des Ressourcenverbrauchs (Zeitdauer und Anzahl Teilnehmer:innen) direkt aus den projektbezogenen Datenquellen und der Preis gemäß entsprechender Personalmittelsätze (jeweilige Tarife) herangezogen (Busse und Schreyögg 2013).

3.3.2 ZEGV – Evaluation auf Basis quantitativer und qualitativer Daten von Patient:innen- und Primärversorger sowie Krankenkassendaten

(siehe auch Evaluationsbericht Teil 2, jeweils Kapitel 2 der Teile 2.1, 2.2 und 2.3)

Das Team des ZEGV zeichnet für die Bewertung von TNAMSE aus Sicht der Patient:innen und Primärversorger sowie für die Analyse der Krankenkassendaten unter den Fragestellungen [3] bis [5] verantwortlich.

Da für die Bewertung von TNAMSE aus Sicht von Betroffenen und deren Angehörigen auf keine geeigneten validierten Fragebögen zurückgegriffen werden konnte, bestand die erste Aufgabe im Projekt, geeignete Evaluations-Fragebögen (FB) zu erstellen. Hierzu wurden 2 Fokusgruppen sowie 7 explorative Interviews mit Patient:innen und Angehörigen durchgeführt und ausgewertet. Aufbauend auf diesen Ergebnissen wurde eine onlinebasierte 2-stufige Delphi-Studie mit betroffenen Patient:innen und Angehörigen initiiert mit dem Ziel die Erwartungen und Bedarfe an die medizinische Versorgung zu identifizieren. Aus den in der Delphi-Studie als relevant bewerteten Inhalten wurden Fragebögen zur Erfassung der Übereinstimmung der vorgefundenen Behandlungsrealität mit den eigenen Bedarfen und Erwartungen erstellt. Die anschließend im TNAMSE-Konsortium konsentierten Fragebögen wurden zum Abschluss des TNAMSE- Prozesses in jeweils einer Kinder- und einer Erwachsenenversion in 3 LK spezifischen Fassungen eingesetzt: „LK 1 / 2 / 3“, „LK 3b“ für Patient:innen, die den LK 3b durchlaufen haben sowie „LK 4“ (s. Abbildung 3).

Die Angaben der Patient:innen bzw. deren Angehörigen in den Evaluationsbögen wurden quantitativ und teilweise qualitativ ausgewertet. Für die LK 1/2 sowie LK 3 neuro konnten dabei die Daten der Befragung mit den Daten aus der TNAMSE-Accessdatenbank (s. Abbildung 3) verlinkt werden, so dass für diese LKs zusätzlich eine breite Datenbasis hinsichtlich soziod-

mographischer Angaben und Angaben aus dem TNAMSE-Patientenpfad vorlagen. Für Patient:innen der LK 1/2 erfolgten auf dieser Basis Schichtungen nach Alter, Art der gestellten Diagnose sowie bei ausgewählten Fragen nach Exom-Diagnostik. Eine Verlinkung zu den Prozessdaten der anderen Leistungskomplexe war nur eingeschränkt möglich.

Die Ergebnisse aus den Fokusgruppen, Interviews sowie der Delphi-Studie wurden weiterhin genutzt, um einen Fragebogen für die postalische deutschlandweite Ärztebefragung (potentielle Zuweiser an ZSE) sowie den Interviewleitfaden für die Befragung der tatsächlichen Zuweiser zu erstellen.

Auf Basis der Interviewleitfäden wurden 15 Zuweiser zu einem TNAMSE-Zentrum aus dem niedergelassenen Bereich interviewt. Im Verlauf des Projektes wurde zudem deutlich, dass nicht nur die Sichtweise tatsächlich in die ZSE zuweisender Primärversorger von Relevanz ist, sondern auch die der potentiellen Zuweiser. Daher wurden in einem zusätzlichen Arbeitspaket deutschlandweit niedergelassene Haus- und Kinderärzte (gewichtete Zufallsstichprobe) angeschrieben und um ihre Beteiligung an einer anonymen Befragung gebeten, um damit die Sicht der potentiellen Zuweiser abzubilden. Diese Befragung stellte für das Jahr 2020 auch die einzige Möglichkeit dar, trotz Pandemie eine Einschätzung der niedergelassenen Ärzte zur Arbeit der ZSE zu bekommen.

Für die Beantwortung der Fragestellung [5] „Ist die Verhältnismäßigkeit der Kosten der neuen Versorgungsform im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung gegeben?“ wurden Daten der BARMER, AOK Nordost, AOK Bayern, AOK PLUS und AOK Baden-Württemberg der Jahre 2014 bis 2019 analysiert. Da eine Zuordnung von Leistungen der GKV zu den gesundheitlichen Problemen, wegen derer Patient:innen in TNAMSE eingeschlossen wurden nicht möglich ist, wurden den Kosten der TNAMSE-Teilnehmer:innen Kosten von i. d. R. 75 nach Geschlecht, Alter und Wohnort (3- bzw. 2-stellige PLZ) gematchten Vergleichsversicherten gegenübergestellt. Als Kostenarten wurden für TNAMSE-Teilnehmer und Vergleichsversicherte (1) Ambulante Kosten, (2) Stationäre Kosten, (3) Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente sowie (4) Gesamtkosten aus (1) bis (3) ermittelt. Die mittleren Kosten der Vergleichsversicherten fungieren dabei als „erwartbare Kosten“ für die jeweilige Altersgruppe, Geschlecht und Wohngegend. Diese erwartbaren Kosten werden von den tatsächlichen Kosten der TNAMSE-Patient:innen subtrahiert. Die Differenz ist ein Indikator für zusätzliche Aufwände im Zuge der Diagnosesuche vor Eintritt in TNAMSE LK 1. Diese Kosten werden anschließend den durch die BSPH ermittelten durchschnittlichen TNAMSE-spezifischen Kosten direkt aus dem Versorgungsprozess gegenübergestellt.

Neben der reinen Kostenbetrachtung wird auch die Inanspruchnahme spezifischer Leistungen im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses untersucht. Folgende Indikatoren werden in den GKV-Daten genutzt: (1) Anzahl stationärer Aufenthalte, (2) stationäre Behandlungsdauer gesamt (Tage), (3) Anzahl zusammenhängender Arbeitsunfähigkeits-Episoden, (4) Arbeitsunfähigkeitsdauer gesamt (Tage), (5) Anzahl Diagnosen je Patient, (6) Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen (ambulant), (7) Anzahl aufgesuchter Betriebsstätten (ambulant), (8) Anzahl differenter Medikamente (Abgabe über Apotheke) und (9) Anzahl diagnostischer Leistungen (bildgebende Verfahren, genetische Untersuchungen, ausgewählte Labordiagnostik). Auch hier erfolgt eine Gegenüberstellung von TNAMSE- und Vergleichsversicherten.

Da nicht von allen TNAMSE-Teilnehmern der LK 1/2 GKV-Daten bereitstanden, wurden die Patient:innen zum einen via Fragebogen gebeten, Angaben zu Vorbehandlungen und Symptombdauern zu erfassen. Zudem wurden die Teilnehmer der letzten Fallkonferenz gebeten, ein-

zuschätzen, ob bei einem früheren Einschluss in TNAMSE bestimmte Leistungen nicht erforderlich gewesen wären. Diese Angaben wurden deskriptiv analysiert und bildeten die Grundlage für ausgewählte narrative Berichte.

3.4 Datenerhebung im Rahmen der Evaluation von TNAMSE

Für die Evaluation standen Daten aus verschiedenen Datenquellen zur Verfügung. Prinzipiell lassen sich Datenquellen unterscheiden, die im Kontext der Patientenbetreuung von TNAMSE erfolgten und jene, die keinen direkten Bezug zu Patient:innen aufweisen. Für letztere sind Datenquellen und Datenflüsse in Abbildung 2 angegeben.

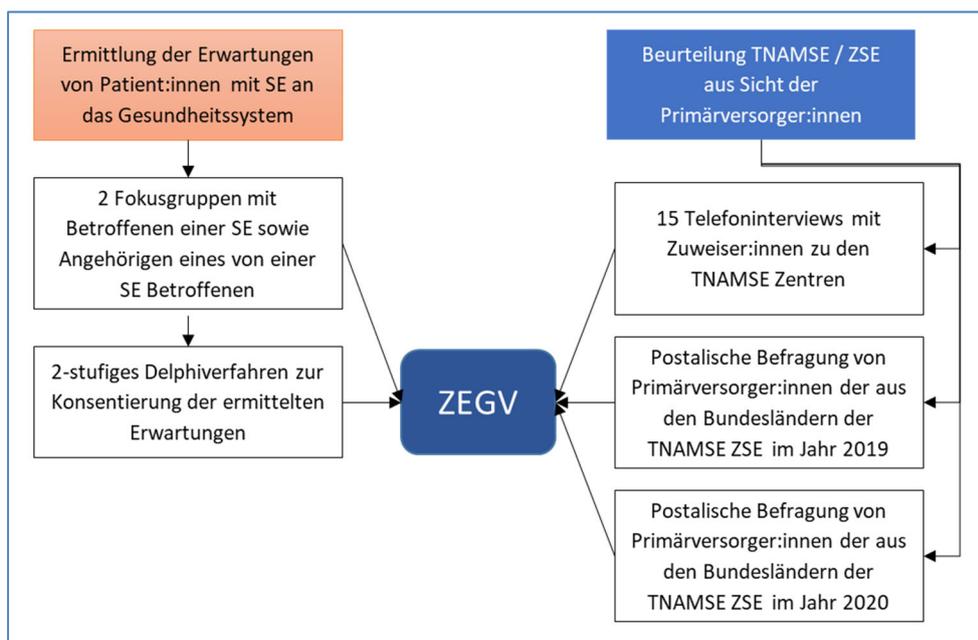


Abbildung 2: Datenflüsse zur Erstellung der Evaluationsfragebögen und mit Primärversorger

In Zusammenhang mit der Patientenbetreuung in TNAMSE standen den Evaluatoren Daten aus dem Versorgungsprozess über verschiedene Dokumentationssysteme zur Verfügung (s. Abbildung 3). Die Daten aus LK 1/2 und LK 3 neuro konnten aus der an allen Standorten implementierten Access-Datenbank importiert werden. Für LK3 erfolgte die Dokumentation am Standort Heidelberg über die PEPA (Persönliche, Einrichtungsübergreifende, Gesundheits- und Patientenakte). In den anderen Standorten sowie in LK 4 wurden die Daten mittels PDF-Checklisten erfasst und im Zeitraum vom 10.10.-12.12.2019 (1. Datentransfer), 30.01.-28.2.20 (2. Datentransfer) und 23.04.-14.05.20 (3. Datentransfer) an die BSPH übermittelt. Die übermittelten Daten wurden durch die BSPH einer programmierten Plausibilitätsprüfung unterzogen und im Falle der ersten beiden Datenlieferungen an die Zentren zurückgemeldet. Die plausibilitätsgeprüften Daten wurden am Ende des Evaluationsprozesses durch die Kolleg:innen der BSPH inklusive der für die Evaluationsprozesse gebildeten Variablen (z. B. Prozessdauern) an das ZEGV weitergeleitet.

Für die Evaluation von TNAMSE erhielten die Patient:innen bzw. ihre Angehörige nach Abschluss des individuellen TNAMSE-Prozesses per Post den für den LK maßgeblichen Evaluationsbogen zusammen mit einem frankierten Rückumschlag, in dem der Fragebogen dem ZEGV zugesandt wurde. Für Patient:innen die LK1 durchlaufen haben und bei der BARMER oder einer AOK versichert waren, wurden TNAMSE-ID, Versichertennummer und Krankenkasse der Treuhandstelle der TU Dresden (THS) übermittelt. Diese Angaben wurden seitens

der Treuhandstelle nach Krankenkasse gefiltert und sofern sich die betreffende Krankenkasse an der Bereitstellung von Daten beteiligte, an diese weitergegeben. Auf Basis eines §-75-SGB X Antrages erfolgte anschließend die Übermittlung von GKV-Daten für TNAMSE-Versicherte und deren Vergleichskohorte.

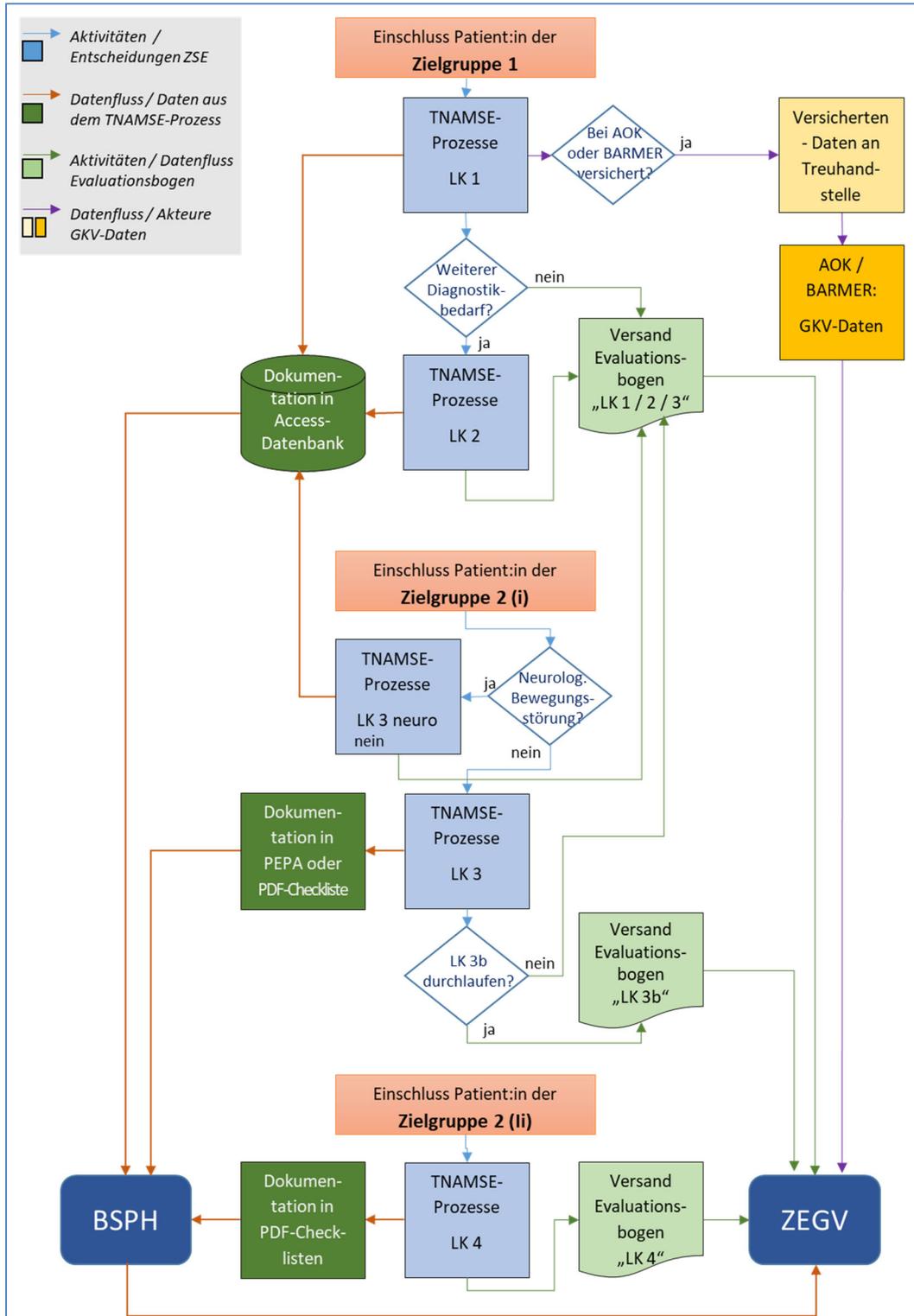


Abbildung 3: Datenflüsse im Kontext der Patientenbetreuung in TNAMSE und zwischen den Evaluatoren

Teil 2.1: Beurteilung von TNAMSE aus Sicht der Patient:innen

Das Versorgungsprojekt TNAMSE fokussiert auf die Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit seltenen Erkrankungen durch Umsetzung gezielter Maßnahmen des NAMSE. Mit TNAMSE wurde eine neue Versorgungsform etabliert, die teils bestehende Strukturen besser vernetzt, teils neue Angebote unterbreitet (z. B. Lots:innen oder medizinisch Koordinator:innen).

Um belastbare Ergebnisse zu schaffen, inwiefern die neue Versorgungsform bei den betroffenen Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen auf Akzeptanz stößt, sollten diese im Rahmen der Evaluation befragt werden, inwiefern ihre Erwartungen an das Gesundheitssystem mit der vorgefundenen Versorgungsrealität, in diesem Falle einem der vier Leistungskomplexe der neuen Versorgungsform, übereinstimmen.

Dieser Teil der Evaluation soll **Fragestellung [4] „Erfüllte die innovative Versorgungsform die Erwartungen von Patient:innen und Angehörigen?“** beantworten.

Da für diese Patientengruppe und Fragestellung kein geeigneter, validierter Fragebogen existierte, wurde in einem ersten Schritt ein solcher erstellt.

3. Evaluationsdesign / Methodik Teil 2.1

3.1. Erstellung Fragebögen

Zur Entwicklung des Fragebogens, der die Erwartungen und Bedarfe von Patient:innen mit SE an das Gesundheitssystem mit der in TNAMSE vorgefundenen Versorgungsrealität abgleicht, wurden Fokusgruppendifkussionen und eine online-Delphi-Studie durchgeführt. Dabei dienten die Fokusgruppen einer breit angelegten Sammlung von Informationen, die dann mittels der online-Delphi-Studie hinsichtlich ihrer Bedeutsamkeit gewichtet und für die Erstellung des Evaluationsfragebogens ausgewählt wurden. Nicht alle generell relevanten Themen wurden durch TNAMSE abgedeckt. Diese wurden dann dementsprechend auch nicht in den Fragebogen aufgenommen. So ist z. B. die Unterstützung bei der Abstimmung mit Krankenkassen in bedeutsames Patientenziel, inhaltlich aber kein Arbeitspaket von TNAMSE.

3.1.1. Methodik Fragebogenerstellung

3.1.1.1. Fokusgruppen

Existierende Befragungsinstrumente wie „Patient Benefit Index“ (Augustin und Zschocke 2006) oder „NAMSE-Fragebogen - Fragen zur Interdisziplinären Kompetenzeinheit für Patienten ohne Diagnose – InterPoD“ (Stieber u. a. 2017) sowie Ergebnisse aus der Literatur (Eidt u. a. 2009; Hausen u. a. 2016; Reimann u. a. 2007; Riedl 2015; Sturm 2017) sowie insgesamt 7 explorative Interviews mit Patient:innen mit SE bzw. deren Angehörige flossen ein in die Entwicklung eines Leitfadens zur Fokusgruppendifkussion (s. **Anhang 4**). Die qualitative Methode der Fokusgruppendifkussion ist eine spezielle Form des Gruppeninterviews, bei der Daten von Expert:innen (hier: Patient:innen und Angehörige) durch deren Meinungsäußerungen in der Gruppe generiert werden (Krueger und Casey 2009). Subjektive Sichtweisen, Erfahrungen und Überzeugungen wurden so interaktiv im Dialog exploriert. Für die moderierte Fokusgruppe wurde der Leitfaden eingesetzt, der die Diskussion entsprechend einem Drehbuch lenken, aber zugleich den offenen Charakter einer klassischen Gruppendifkussion nicht einschränken sollte.

Rekrutierung

Bedingt durch das Fehlen eines Registers o. ä. von Patient:innen mit SE gab es keine standardisierten Zugangswege die Patient:innen zu erreichen. Die Rekrutierung für die Fokusgruppen erfolgte daher über den Mailverteiler des Achse e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - Dachverband der Selbsthilfegruppen für Patienten mit Seltene Erkrankungen) unter Anwendung des sogenannten Schneeballprinzips. Die Teilnahme erfolgte freiwillig. Die Teilnehmer erhielten schriftliche und mündliche Informationen zur Studie und willigten in schriftlicher Form in die Teilnahme an der Fokusgruppe ein (informed consent).

Die Teilnehmer an den Fokusgruppen repräsentierten die unterschiedlichsten Zielgruppen: Betroffene mit den verschiedensten SE, Angehörige, Eltern betroffener Kinder, Leiter oder Mitglieder von Selbsthilfegruppen. Es wurde eine telefonische Fokusgruppe organisiert, da durch die regionale Verteilung der Betroffenen und aufgrund krankheitsbedingter Mobilitätseinschränkungen es nicht allen Patient:innen und Angehörigen möglich war, zu einem Vor-Ort-Termin zu erscheinen.

Für die zweite Fokusgruppe wurde ein Selbsthilfegruppentreffen in Bielefeld (Bielefelder Gesprächskreis der Myositis-Selbsthilfegruppe) genutzt, woraus sich eine größere Homogenität der Teilnehmer:innen hinsichtlich der Art der SE ergab.

Beide Fokusgruppen wurden von erfahrenen Moderator:innen geleitet, die auf die strukturierte Durchführung der Diskussion entlang der Fragen des Leitfadens und auf die gleichberechtigte Beteiligung der Diskussionsteilnehmer:innen achteten. Zur Visualisierung der Ergebnisse der Vor-Ort Fokusgruppe dienten Flipcharts. Alle Fokusgruppen wurden digital aufgezeichnet. Zusätzlich wurden die Fokusgruppen schriftlich protokolliert und fotografisch dokumentiert (Bortz und Doering 2006). Die Auswertung der Fokusgruppen basierte auf den Audioaufnahmen, den schriftlichen Protokollen sowie auf den in der Gruppenarbeit gemeinsam erarbeiteten strukturierten Schaubildern. Das gesamte Datenmaterial wurde von zwei unabhängigen Bearbeiter:innen ausgewertet und bildete die Ausgangsbasis für die Inhalte der nachfolgend beschriebenen Online-Delphi Studie.

3.1.1.2. Online Delphi-Studie

Kernstück der Fragebogenerstellung für die Evaluation von TNAMSE durch die teilnehmenden Patient:innen war die Konsentierung der Bedarfe und Erwartungen, die Patient:innen mit SE bzw. deren Angehörige an das Gesundheitswesen stellen. Hierfür wurde das Design einer Delphi-Studie gewählt. Delphi-Studien sind eine weitverbreitete qualitative Forschungsmethode (Diamond u. a. 2014) um eine konsensbasierte Gruppenmeinung durch einen iterativen Prozess zu bilden (Boulkedid u. a. 2011; McKenna 1994). Nach jeder Befragungsrunde erhalten die Teilnehmer:innen eine Rückmeldung über den Stand der Gruppenmeinung und der vorherigen individuellen Bewertung (Mehrfachbefragung). Basierend auf den Ergebnissen der Fokusgruppen wurde eine 2-stufige Delphi-Studie konzipiert, mittels derer die Relevanz der identifizierten Bedarfe und Erwartungen durch Patient:innen oder deren Angehörige bewertet wurden. Dazu wurde ein am ZEGV entwickeltes Onlinewerkzeug für die Durchführung von Delphistudien genutzt, über welches die Teilnehmer:innen Informationen zur Studie und den Studienzielen erhielten. Danach sollten sie die subjektive Bedeutsamkeit der identifizierten Erwartungen auf einer 3-Punkte-Skala (keine/geringe, mittlere bzw. hohe Bedeutsamkeit) einschätzen. In der zweiten Runde erhielt jede Teilnehmer:in dieselben Fragen inklusive der Gruppenrückmeldung und der individuellen Bewertungen zu den einzelnen Bedarfen und Erwartungen dargestellt und wurde um erneute Bewertung der Fragestellungen gebeten. Zudem

hatte in der ersten Befragungsrunde jede Teilnehmer:in die Möglichkeit, bisher nicht berücksichtigte Bedarfe und Erwartungen in einem Freitextfeld hinzuzufügen. Bedarfe und Erwartungen, die mit mindestens 75%-iger Einigkeit innerhalb der Gruppe als relevant (hohe Bedeutsamkeit) bewertet wurden, galten als konsentiert (Hoffmann u. a. 2004) und fanden Eingang in den Fragepool, aus dem die Evaluationsfragebögen entwickelt wurden. Anvisiert war eine Teilnehmerquote von 200 Patient:innen oder Angehörigen. Diese Fallzahl hat sich in einem Projekt zur Konsentierung von Versorgungszielen von Gonarthrose-Patient:innen als aussagefähig erwiesen (Lange u. a. 2017).

Die Ansprache der Teilnehmer:innen erfolgte durch den Studienpartner ACHSE e.V. unter Nutzung dessen Mailverteilers. Ein anderer Zugang war auch hier aufgrund fehlender Register für Patient:innen mit SE nicht gegeben. Die Teilnahme war freiwillig. Die Teilnehmer wurden online über den Studienzweck und Datenschutz aufgeklärt. Bei der Teilnahme an der online-Delphi-Studie erfolgte die Einwilligung zur Teilnahme und Datenspeicherung durch das Betätigen eines Buttons auf der Startseite. Patient:innen die auch an der 2. Delphi-Befragung teilnehmen wollten, mussten eine Emailadresse angeben. Anonyme Teilnehmer konnten nur an der ersten Befragung mitwirken. Die Einladung zur Delphi-Runde 2 erfolgte dann über den IT-Verantwortlichen des ZEGV, da eine personenbezogene Rückmeldung erfolgte und jeder Teilnehmer:in seine individuellen Ergebnisse und die aller Teilnehmer:innen gespiegelt bekam. Die Mailadressen wurden für den Zeitraum zwischen 1. und 2. Runde der online-Delphi-Studie verschlüsselt (Programm Cryptomator). Nach dem Versenden der Einladungen zur 2. Runde wurden die Emailadressen gelöscht. Damit waren die vorliegenden Daten anonymisiert. Die Mitarbeiter, die mit der Datenauswertung betraut waren, hatten zu keinem Zeitpunkt Zugriff auf die Mailadressen der Teilnehmer.

Aus den dann als relevant bewerteten Bedarfen und Erwartungen wurde ein Fragebogen zur Erfassung der Übereinstimmung der vorgefundenen Behandlungsrealität mit den eigenen Bedarfen und Erwartungen erstellt. Dabei wurden nur die als bedeutsam eingestuften Inhalte für den Evaluationsfragebogen übernommen, die auch inhaltlich durch TNAMSE abgedeckt wurden, es fand also durch die Projektmitarbeiter noch eine abschließende Filterung der Fragen statt. Im TNAMSE Konsortium wurden die Fragebögen vorgestellt, diskutiert und konsentiert und in abgewandelter Form für alle Patient:innen der verschiedenen Leistungskomplexe (Version für „LK 1 / 2 / 3“, „LK 3b“ für Patient:innen, die den LK 3b durchlaufen haben sowie „LK 4“) in jeweils einer Fassung für Kinder und Erwachsene eingesetzt.

Weiterhin diente das hier beschriebene Vorgehen der inhaltlichen Vorbereitung (Identifikation von Schwerpunkten bei der Versorgung von Patient:innen) für die Fragebogenerstellung für die Primärversorger (**Anhang 10** und **Anhang 11**) sowie die Erstellung des Leitfadens für die Telefoninterviews mit den Zuweisern (**Anhang 9**) zu den ZSE.

3.1.2. Ergebnisse Fokusgruppen und Delphi-Studie

3.1.2.1. Teilnehmercharakteristik

An den *Fokusgruppen* nahmen insgesamt 14 Personen (Patient:innen und Angehörige/Eltern; 7 weiblich, 7 männlich) teil. Die Krankheitsbilder der Patient:innen umfassten u.a. Hereditäre motorisch-sensible Neuropathien, Gliedergürteldystrophie, (Poly-)Myositis, Muskeldystrophie Gliedergürtel-Typ, alpha-Sakrolycan, hereditäre spastische Spinalparalyse, Myelitis, Multiple endokrine Neoplasie/Typ 1, Leukodystrophie, Neurodegeneration mit Eisenablagerung im Gehirn sowie Morbus Sudeck bzw. noch unklare Diagnose mit einem Range der Diagnosesuche von 1 Monat bis 5 Jahre bzw. noch nicht abgeschlossener Diagnostik.

An der sich an die Fokusgruppen anschließende *online-Delphi Studie* beteiligten sich in der 1. Runde 501 Betroffene bzw. Angehörige, in der 2. Runde 208 Teilnehmer (41,5% der Teilnehmer der ersten Runde). Eine vergleichende Gegenüberstellung der Teilnehmer beider Runden zeigt keine Veränderungen hinsichtlich des Geschlechts und des Antwortenden (Angehöriger / selbst Betroffener) (s. Tabelle 1) durch die Verringerung der Stichprobe, die gegebenenfalls durch die notwendige Angabe einer Emailadresse als Voraussetzung zur Teilnahme an der 2. Runde (mit-)verursacht war. Es zeigte sich jedoch eine tendenzielle Verschiebung zu einem etwas höheren Durchschnittsalter der Beteiligten der über 25jährigen sowie eine tendenzielle Verschiebung zu einem geringeren Durchschnittsalter der unter 25jährigen zwischen den beiden Runden.

Tabelle 1: Charakteristik der Teilnehmer der Online-Delphi-Studie in beiden Runden der Befragung im Vergleich

	Delphi-Runde 1 (N = 501)		Delphi-Runde 2 (N = 208, beide Runden vollständig)	
	N	(%)	N	(%)
männlich	132	26 %	53	25 %
weiblich	369	74%	155	75%
Angehöriger	119	24%	50	24%
selbst Betroffener	382	76%	158	76%
≤ 25 Jahre	84	17%	30	14%
ab 25 Jahre	417	83%	178	85%
	MW	SD	MW	SD
Aktuelles Alter des Erkrankten	40,5	± 18,0	42,9	± 18,2
≤ 25 Jahre	14,0	± 7,3	12,3	± 7,0
ab 25 Jahre	45,8	± 14,5	48,1	± 13,9
In welchem Alter wurde Erkrankung diagnostiziert?	30,7	± 19,1	32,8	± 20,2
≤ 25 Jahre	7,1	± 7,9	4,7,1	± 6
ab 25 Jahre	35,	± 17,1	37,4	± 17,9

3.1.2.2. Fragenkatalog und Ergebnisse für LK 1/2 und 3

Aus den Fokusgruppen resultierte eine breite Sammlung von relevanten Themen, aus denen sich die in **Anhang 14** dargestellten Erwartungen an das Gesundheitswesen für die Bewertung mittels online-Delphi-Studie ergab. Die gesammelten Inhalte wurden in Fragen umformuliert, um diese so für die Delphi-Studie nutzbar zu machen (s. 2. Spalten der **3 Tabellen in Anhang 14**). Jede Frage begann mit: „Wie wichtig finden Sie es, dass...“. Als Antwortkategorien konnte

zwischen „unwichtig“, „eher wichtig“, „sehr wichtig“ und „nicht zutreffend bzw. weiß nicht“ gewählt werden.

Die von den Patient:innen identifizierten Themenfelder lassen sich zehn Bereichen zuordnen: Fachkompetenz der behandelnden Ärzt:innen, Informationen über Selbsthilfeorganisationen, Zugang zu wissenschaftlichen Erkenntnissen, Informationen zu Studien und Behandlungsmöglichkeiten, Arzt-Patient Kommunikation, Diagnostik- und Therapieprozess, Kostenübernahmen, Ansprechpartner:innen in ZSE, Versorgungssituation und Informationen zur Alltagsbewältigung. Insgesamt enthielten die beiden Delphi-Befragungen 77 übereinstimmende Fragen, die sich an alle Patient:innen mit seltenen Erkrankungen richteten (s. **Tabelle 1** im **Anhang 14**).

Die in Stufe 2 der Delphi-Studie erfolgte Rückmeldung der durchschnittlichen Gruppenmeinung an jeden einzelnen Teilnehmer führte zu einer Veränderung der individuellen Einschätzung der Bedeutsamkeit. Von den ursprünglich 77 gestellten Fragen wurden in Stufe 2 abschließend 48 (58%) als sehr bedeutsam bewertet. Alle Items der Runde 1, die als sehr wichtig eingestuft wurden, wurden in Runde 2 ebenfalls als sehr wichtig benannt. Im Vergleich zur 1. Delphi-Runde wurden 12 weitere Items in Runde 2 als sehr bedeutsam eingeschätzt, so u. a. dass Beratung zu ergänzenden medizinischen Maßnahmen (wie Physio-, Ergo- oder Logopädie) erfolgen sollten, dass alle Befunde und Informationen (Notfallhinweise, Arztbriefe, Laborwerte und Medikamenteninformationen) von behandelnden Ärzt:innen an einer zentralen Stelle (elektronisch, in Dateiform) hinterlegt werden und von Patient:innen abgerufen werden können.

In der 1. Runde der online-Delphi-Studie wurde den Teilnehmern die Angabe weiterer Inhalte in Freitextfeldern ermöglicht. Daraus wurden weitere 6 Fragen für die 2. Runde formuliert und zur Einschätzung für alle Teilnehmer der 2. Runde bereitgestellt (s. **Tabelle 2** im **Anhang 14**). Zwei dieser Fragen wurden von mehr als 75% der Teilnehmer als „sehr wichtig“ bewertet.

Die so ermittelten relevanten Items wurden in den Evaluationsbogen aufgenommen, unter der Voraussetzung, dass die benannten Inhalte auch durch TNAMSE abgedeckt waren. Ergänzt wurden diese durch TNAMSE-spezifische Fragen zur konkreten Arbeit der Zentren, zu genetischen Diagnostikmöglichkeiten (z. B. Exomdiagnostik). Zudem wurden im Fragebogen zu LK 3b auch Fragen zu Schulungen und Beratungen aufgenommen.

In **Tabellen 1** und **2** im **Anhang 14** sind die Ergebnisse sowie die ggf. resultierende Nutzung von Fragen im Evaluationsbogen dargestellt. Die von den Patient:innen als relevant beurteilten Items wurden in die Evaluations-Fragebögen überführt. Für den Fragebogen LK 1 / 2 / 3 (s. **Anhang 6**) wurden 27 der 49 als „sehr wichtig“ deklarierten Erwartungen herangezogen. Weitere 5 Fragen, die die 75%-Schwelle nicht erreichten wurden ebenfalls in den Fragebogen aufgenommen, da diese projektspezifische Inhalte adressierten. Für den Fragebogen LK 3b wurden 31 der 49 als „sehr wichtig“ deklarierten Erwartungen herangezogen sowie 13 weitere mit projektspezifischen Inhalten.

Die Anwendung der online-Delphi Studie wies eine hohe Patientenorientierung und -partizipation auf und schaffte so in einem iterativen Prozess eine substantielle und auch nachnutzbare Basis für die Evaluation von TNAMSE bzw. der Arbeit von ZSE generell.

3.1.2.3. Fragenkatalog und Ergebnisse für LK 4

Das identische Vorgehen wurde für Fragen der Transition angewendet. Eltern bzw. jungen Erwachsenen bis 25 Jahre wurden hierzu weitere 21 Fragen gestellt, wovon 11 von den 30

Antwortenden (s. Tabelle 1) als „sehr wichtig“ eingeschätzt wurden. Zehn dieser elf Fragen wurden in den Fragebogen zu LK 4 aufgenommen, dazu 6 weitere, die sich auf projektspezifische Inhalte bezogen, aber die 75%-nicht erreichten. Die Inhalte der 21 Fragen sowie die Nutzung der bedeutsamen Items im Evaluationsfragebogen für den LK 4 sind in **Fehler! Verweisquelle konnte nicht gefunden werden.**Tabelle 3 im **Anhang 14** dargestellt.

Ergänzt wurden die Fragebögen zur Transition um Fragen zu möglichen Beratungsinhalten der ZSE, die für diese Zielgruppe lebensphasenspezifisch potentiell besondere Relevanz hatten wie z. B. Berufswahl, Umgang mit der Erkrankung in Schule und Ausbildung, Führerschein-erwerb, Familienplanung und Genussmittelkonsum.

3.1.2.4. Prätest Fragebögen

Die auf dieser Basis entstandenen Fragebögen wurden von 4 Patient:innen mit SE einem Prätest unterzogen (auch hinsichtlich der Verständlichkeit oft eher generell formulierter Fragen, die der Heterogenität der Zielgruppe Rechnung trug). Aufgrund der Heterogenität der Patient:innen und Erkrankungen erschien die Ergänzung der Antwortmöglichkeiten in den Fragebögen um die Variante „weiß nicht“/„trifft nicht zu“ nötig. Die Versionen für Eltern bzw. Kinder wurden in der Formulierung angepasst. Abschließend erfolgte die Konsentierung der Fragebögen im Konsortium, die Modifikation der Bögen für maschinelles Einlesen und die Einbindung der Bögen innerhalb der genutzten IT- Systeme. Alle eingesetzten Fragebögen finden sich in **Anhang 6** bis **Anhang 8**.

3.2. Versand der Fragebögen

Im Projektablauf sollte der Fragebogenversand zum Abschluss der Betreuung in TNAMSE erfolgen, idealerweise zusammen mit dem Versand des TNAMSE-Ergebnis-Berichtes. Patient:innen, bei denen ein regulärer Fallabschluss nicht möglich war, sollten keinen Fragebogen erhalten, da sie den Prozess nicht oder nur in Teilen beurteilen konnten. Dies betraf Personen, bei denen angeforderte Unterlagen für die Fallkonferenzen durch Mitbehandler:innen oder die Patient:innen selbst nicht an das ZSE geschickt wurden oder Patient:innen im Prozess verstorben sind oder den Kontakt zum ZSE abgebrochen haben oder wenn der Fallabschluss im Projektzeitraum nicht möglich war, z. T. pandemiebedingt.

Dem versandten Fragebogen lag ein Anschreiben seitens des betreuenden ZSE bei oder es wurde im Bericht auf den Fragebogen verwiesen. Neben dem Fragebogen erhielten die Patient:innen einen frankierten Rückumschlag, in dem der Fragebogen dem ZEGV zugesandt werden konnte. Von einer zu Projektbeginn angedachten Onlineerfassung der Fragebögen durch die Patient:innen bzw. deren Angehörige selbst wurde im Projektverlauf Abstand genommen. Hierfür hätten die ZSE die Patient:innen nach deren Präferenz (Online- vs. Papierfragebogen) befragen müssen, was nicht umsetzbar war, da nur ein Teil der Patient:innen persönlich im ZSE vorstellig war. Somit mussten allen Patient:innen die Papierfragebögen übersandt werden.

Bei der Konzeption der Befragung war angedacht, die Patientenfragebögen zum Fallabschluss mit dem zugehörigen Patientenpseudonym (Pat-ID) durch die in den ZSE genutzten Dokumentationssysteme (Accessdatenbank bzw. PEPA) bedrucken zu lassen. Dies konnte leider technisch nicht umgesetzt werden, wodurch eine handschriftliche Ergänzung der Pat-ID auf den Bögen notwendig wurde. Aus diesem Grunde waren nicht alle Pat-ID auf den Fragebögen

einem Fall eindeutig zuordenbar. Dies kam besonders bei Fällen der LK 3 (ausgenommen LK 3 neuro) und LK 4 zum Tragen. Hier arbeiteten einige ZSE ohne zentrale Dokumentationsplattform, was zur Folge hatte, dass Pseudonyme mehrfach vergeben wurden. Es gab eine einheitliche Vorschrift für die Pseudonymvergabe im Projekt seitens der Evaluatoren:

1. Stelle: Krankenkasse (1 = AOK² / 2 = BARMER / 3 = andere)
2. Stelle: Nummer des Zentrums (1 ... 9)
3. Stelle: Nummer des LK bei Einschluss (1, 2, 3, 4)
4. bis 7. Stelle: laufende Nummer der Patient:innen in der Datenbank
8. Stelle: Prüzfiffer

Da es jedoch keine zentrale Datenbank für diese beiden LK gab, haben die verschiedenen mit der Behandlung betrauten Fachabteilungen eines ZSE die laufende Nummer „ihrer“ Patient:innen jeweils mit 1 begonnen. Dies bedeutete eine Fehlerquelle, die bei der Analyse zum Tragen kam, da bei der Umsetzung des geplanten Datenlinkage uneindeutige oder auch doppelte Pat-IDs auffielen, die vor allem bei Patient:innen, die LK 3 (ohne LK 3 neuro) oder LK 4 durchlaufen haben, einem erfolgreichen Linkage entgegenstanden. Hier zeigt sich die Notwendigkeit, Konsortialprojekte unter der Nutzung einer zentralen Dokumentationsplattform durchzuführen, um diese Fehlerquellen auszuschließen.

3.3. Statistische Analyse der Fragebögen

Die Statistische Analyse orientiert sich an **Fragestellung [4] „Erfüllte die innovative Versorgungsform die Erwartungen von Patient:innen und Angehörigen?“**.

Die statistische Analyse erfolgte für die einzelnen Leistungskomplexe separat. Es wurden alle FB eingeschlossen, die einer Patient:in mit regulärem Fallabschluss zugeordnet werden konnten. Patient:innen die den vorgesehenen TNAMSE-Prozess nicht vollständig durchlaufen haben, weil kein Rücklauf seitens der Patient:in oder Mitbehandler:in erfolgte, die Patient:in verstorben ist oder der Fall in der Projektlaufzeit, teils Corona-bedingt, nicht abgeschlossen werden konnte, sollten keinen Evaluationsbogen erhalten, da eine Beurteilung des TNAMSE-Prozesses durch diese Patient:innen nicht möglich ist. Berücksichtigt wurden alle Fragebögen, die bis zum 27.01.2021 beim ZEGV eingingen.

Die Analysen orientieren sich an den Fragestellungen der Fragebögen. Es erfolgt jeweils im Text ein Hinweis auf die jeweilige Frage durch Hervorhebung: z. B. **Frage 12**. Für jede Frage werden die kategorialen Antwortmöglichkeiten mit absoluten und relativen Häufigkeiten dargestellt. Für metrische Variable werden Mittelwert (MW) ± Standardabweichung (SD) angegeben. Wo die Varianz in den Daten aufgrund des sehr heterogenen Patientenlientels sehr groß ist, wird zudem der Median angegeben. Sofern aus inhaltlichen oder datentechnischen Gründen oder zum Ausschluss von Verzerrungspotential erforderlich, werden die Daten zudem stratifiziert analysiert.

Auf die statistische Sicherung von deskriptiv vorhandenen Subgruppen-Unterschieden wurde weitestgehend verzichtet, da der Analyse keine zu testenden Hypothesen zugrunde liegen. Außerdem entstünde bei der Vielzahl der Vergleiche auf Basis der sehr umfangreichen Fragebögen die Gefahr falsch positiver Ergebnisse. Zudem können aus inhaltlichen Gesichtspunkten die gebildeten Subgruppen nicht immer miteinander verglichen werden. Unterschiede

² Eine Unterscheidung zwischen den AOK-Landesverbänden erfolgte nicht

waren z. T. schon a priori zu erwarten (z. B. Dauer der Symptombdauer bei Säuglingen und Erwachsenen, die sich aus dem Lebensalter erklären). Sofern die deskriptiv beschriebenen Unterschiede auf Signifikanz geprüft wurden, erfolgte dies bei kategorialen Variablen mittels Chi-Quadrat-Test und bei metrischen Variablen mittels t-Test oder einfaktorier ANOVA. Im Falle ungleicher Varianzen wurde eine Anpassung der Freiheitsgrade vorgenommen (Welch-Test). Post hoc-Vergleiche verwendeten Bonferroni-Korrekturen. Das Alpha ist mit 0,05 definiert. Die Analysen erfolgten mit R in der Version 4.0.3 "Bunny-Wunnies Freak Out". Post-hoc-Power-Analysen erfolgten mit G*Power 3.1.9.

Die Antwortkategorien "weiß nicht / trifft nicht zu" und Fehlwerte werden je nach Fragestellung als „ohne Zuordnung“ oder „ohne Bewertung“ zusammengefasst. Handschriftliche Bemerkungen deuten darauf hin, dass Patient:innen bzw. Angehörigen wahlweise die Kategorie "weiß nicht / trifft nicht zu" angekreuzt haben oder keine Angabe machten. Exemplarisch steht hierfür Frage 5 des Fragebogens LK 1 / 2 / 3 (s. **Anhang 6**):

5 Wie beurteilen Sie den Zeitpunkt, zu dem Ihr Hausarzt oder niedergelassener Facharzt Sie an das Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen hat?

viel zu spät zu spät angemessen weiß nicht / trifft nicht zu

Patient:innen / Angehörige, die ihre Unterlagen selbst an ein ZSE geschickt haben, kreuzten wahlweise „weiß nicht / trifft nicht zu“ an oder ließen die Frage unbeantwortet und schrieben dazu, dass ihr Arzt sie nicht überwiesen hätte. In den Grafiken wird die Häufigkeit dieser Antwortkategorie grau dargestellt. Ist davon auszugehen, dass für den überwiegenden Teil die Frage nicht zutreffend ist, wird der Balkenabschnitt schraffiert.

Die im Evaluationskonzept vorgesehenen Analysen mittels univariater und multivariater Regressionsmodelle wurden nicht umgesetzt. Zum einen erfolgten die Analysen, anders als im Evaluationskonzept vorgesehen, i.d.R. bereits stratifiziert, so dass univariate Subgruppenunterschiede beschrieben wurden. Zum andern musste ein Großteil der Analysen nach Ende des Projektes durchgeführt werden, da z. B. Fragebögen bis Anfang 2021 eingingen und die bereinigten Prozessdaten inklusive berechneter Variablen erst im Spätsommer verfügbar waren. Zudem fand die gesamte Analysezeit unter SARS-CoV-2-Pandemiebedingungen statt.

Jedem LK ist eine Responseanalyse auf Basis der zur Verfügung stehenden Daten vorangestellt, die Unterschiede hinsichtlich Geschlecht, Alter und LK-spezifischen Parametern zwischen Respondern und Non-Respondern untersucht.

In Diagrammen werden wegen besserer Lesbarkeit Angaben < 5 % i. d. R. nicht beschriftet. Alle den Diagrammen zugrunde liegenden Daten sind in Anlage 1 in Tabellenform aufgeführt.

3.3.1. Analyse Leistungskomplexe 1/2

Für Patient:innen der Zielgruppe 1 begann der TNAMS-Prozess in LK 1 mit Einschreibung in das Projekt und Zusendung der für den Diagnostikprozess erforderlichen Unterlagen. Waren für den Diagnostikprozess mehr als 2 Fallkonferenzen, die Einbeziehung eines standortübergreifenden Expertenpanels und / oder Spezialdiagnostik erforderlich, so wurde der Prozess in LK 2 fortgesetzt. Da die Unterteilung des Diagnostikprozesses in 2 Leistungskomplexe rein administrative / abrechnungstechnische Gründe hatte und für die Patient:innen nicht relevant und auch nicht sichtbar war, wurden in der Evaluation diese beiden LK zu LK 1/2 zusammengefasst.

Die Evaluation basiert auf dem Fragebogen LK 1 / 2 / 3 (s. **Anhang 6**). Dieser liegt in je einer Fassung für Kinder und Erwachsene vor. Die Inhalte beider FB stimmen bis auf die Fragen 8 und 25 überein, wo die Kinderbögen eine Antwortmöglichkeit mehr aufweisen. Im Übrigen ist nur die Ansprache unterschiedlich. Die Ansprache der Kinderbögen richtet sich an Eltern und Kinder, die für Erwachsene an die Patient:innen. Beide FB-Arten konnten sowohl von den Patient:innen als auch Angehörigen bzw. Betreuer:innen ausgefüllt werden.

Die FB wurden mit den Daten aus der Accessdatenbank (s. Abbildung 3) verlinkt. Maßgeblich für die Zuordnung von Patient:innen zu LK 1/2 ist der in der Accessdatenbank dokumentierte letzte LK für diese Patient:innen.

Die Analyse erfolgte für alle Fragen stratifiziert nach den **Altersgruppen**

- < 1 Jahr
- 1 - < 18 Jahre
- ≥ 18 Jahre

Als weitere Strata werden je nach Fragstellung genutzt: die **abschließende Diagnose**

- Seltene Erkrankung (SE)
- Häufige Erkrankung ohne psychosomatische Erkrankungen (HE)
- psychosomatische Erkrankungen
- keine (ohne Diagnose oder mit Verdachtsdiagnose)

sowie die Durchführung einer Exom-Diagnostik

- Exomdiagnostik erhalten
- EFA abgelehnt (Exom-Diagnostik geplant aber Einzelfallantrag von Krankenkasse abgelehnt)
- nicht erforderlich (Exom-Diagnostik wurde seitens des ZSE nicht geplant)

Bei einigen Patient:innen überstieg die angegebene Beschwerdedauer ihr Lebensalter. Im Sinne einer konservativen Schätzung wurde diese auf das Alter der Patient:in zurückgesetzt.

3.3.2. Analyse Leistungskomplexe LK 3

Auch Leistungskomplex 3 unterteilte sich aus administrativen / abrechnungstechnischen Gründe in 3 Unter-LK: 3a, 3b und 3c. Auch diese Unterteilung war für die Patient:innen nicht sichtbar. Auch hier haben die Patient:innen nur einen FB am Ende des Prozesses erhalten.

Bei der Entwicklung der Fragebögen für LK 3 ist es anfänglich zu zeitlichen Verzögerungen gekommen. Zum einen fanden Schulungen zu den Prozessen und deren Dokumentation in den PDF-Checklisten erst im Februar 2019 statt (s. *Evaluationsbericht Teil 1 Seite 15*). Hinzu kam ein Kommunikationsfehler zwischen ZEGV und den klinischen Partnern. So ist die Zeitdauer, die für das Durchlaufen des LK 3 benötigt wurde, von Seiten des Evaluators mindestens 1 Jahr länger als die von LK 1/2 geschätzt worden. Dies hatte zur Folge, dass die Fertigstellung des Fragebogens für LK 3 auf Mitte 2019 gelegt wurde.

Die Analyse der LK 3 Prozesse und PDF-Checklisten ergab, dass sich diese aus Patientensicht nur in LK 3b von denen der LK 1/2 unterschieden. Aus diesem Grunde wurden die identischen Bögen wie in LK 1/2 auch für LK 3 eingesetzt. Patient:innen, die den LK 3b durchlaufen haben, erhielten jedoch auch krankheitsspezifische Schulungs- und Beratungsangebote. Um diese in der Evaluation mit abzubilden, sollten Patient:innen, die auch in LK 3b betreut wurden, diesen spezifischen FB erhalten.

Somit lagen für die Evaluation des LK 3 Fragebögen in 2 unterschiedlichen Fassungen vor, wobei sich ein Großteil der Fragen in beiden Versionen gleichen. Patient:innen, die einen LK 3b-Bogen ausgefüllt haben, werden in der Analyse als „**LK 3b**“-Kohorte dargestellt.

LK 3 für Patient:innen mit seltenen neurologischen Bewegungsstörungen erfolgte organisatorisch / dokumentationstechnisch anders als für die übrigen Indikatorerkrankungen (s. Abbildung 3). Zudem wurden hier fast ausschließlich erwachsene Patient:innen betreut. Diese werden in der Analyse als „**LK 3 neuro**“-Kohorte dargestellt. Für diese Patientengruppe lassen sich Evaluations-FB und Prozessdaten analog LK 1/2 verlinken. Responder und Non-Responder werden analog LK 1/2 dargestellt.

„LK 1/2/3“-Fragebögen, die nicht „LK 3 neuro“ zugeordnet werden konnten, wurden versucht einem Prozessdatensatz aus LK 3 zuzuordnen. Ist dies gelungen, werden sie in der Analyse als „**LK 3 weitere**“ geführt.

Für alle Indikatorerkrankungen außer neurologische Bewegungsstörungen erfolgte die Dokumentation der Prozesse mittels PEPA (1 Zentrum) oder PDF-Checklisten. Eine eindeutige Zuordnung der IDs der Fragebögen zu den Prozessdaten war nur eingeschränkt möglich (s. Kapitel 3.2, Teil 2.1.). Für verlinkbare FB erfolgte eine Charakteristik der Responder im Vergleich zur Gesamtkohorte.

3.3.3. Analyse Leistungskomplex LK 4

Die Evaluation basiert auf dem Fragebogen LK 4 (s. **Anhang 8**). Da sich dieser LK an einen fest umschriebenen Personenkreis junger Erwachsener richtet, gibt es nur eine FB-Fassung. Die Prozesse wurden mittels PDF-Checklisten erfasst. Eine eindeutige Zuordnung der IDs der Fragebögen zu den Prozessdaten war nur eingeschränkt möglich (s. Kapitel 3.2, Teil 2.1.). Für verlinkbare FB erfolgte eine Charakteristik der Responder im Vergleich zur Gesamtkohorte.

Für LK 4 wurde ein spezifischer Fragebogen entwickelt. Dieser basiert auf den Ergebnissen der Delphi-Studie sowie den Checklisten, die im Februar 2019 vorgestellt wurden (s. *Evaluationsbericht Teil 1 Seite 15*). Auch wenn der Transitionsprozess einen längeren Zeitraum beansprucht als die übrigen LK, standen für die ersten beendeten Transitionsprozesse noch keine FB zur Verfügung.

Bei den Patient:innen des LK 4 handelt es sich um eine altersmäßig homogene Kohorte junger Erwachsener mit einer SE. Daher erfolgte keine Stratifizierung.

3.4. Qualitative Analyse der Fragebögen

Jeder FB enthielt mindestens ein Textfeld auf der letzten Seite, in dem die Responder Anmerkungen zum Projekt machen konnten. Zusätzlich nutzten die Responder freie Flächen auf dem Papierbeleg, um den Fragen zugeordnete Anmerkungen handschriftlich zu hinterlegen. Sowohl die Bemerkungen der letzten Seite als auch die handschriftlichen Bemerkungen fanden Eingang in eine qualitative Analyse. Hierbei wurden die im Vergleich zu anderen Studien zahlreichen und meist auch umfangreichen Anmerkungen inhaltsanalytisch kategorisiert und als weitere inhaltliche Ergänzungen in die Auswertung einbezogen sowie falls nötig dem entsprechenden ZSE Rückmeldung gegeben.

Handschriftliche Notizen / Anmerkungen die einzelnen Fragen zugeordnet waren, werden mit Verweis auf „handschriftliche“ Ergänzungen im Kontext der betreffenden Frage erwähnt, wenn sie dem Verständnis dienen.

4. Ergebnisse der Evaluation Teil 2.1

4.1. Beurteilung der Leistungskomplexe 1 und 2

4.1.1. Response-Analyse

Der Versorgungsprozess der in LK 1/2 eingeschlossenen Patient:innen wurden seitens der ZSE mittels der zentrumsspezifischen TNAMSE-Access-Datenbank dokumentiert und an die Evaluatoren der BSPH übermittelt. Nach Aufbereitung der Daten standen für 4.801 Patient:innen Datensätze (im nachfolgenden Prozessdaten genannt) für die Evaluation zur Verfügung (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Abbildung 6*). Diese bilden die Basis für die nachfolgenden Analysen in LK 1/2.

Im Projektablauf sollte der Fragebogenversand zum Abschluss der Betreuung in LK 1/2 erfolgen, idealerweise zusammen mit dem Versand des TNAMSE-Berichtes. Basis für die Betrachtung der Response sind die vorhandenen Prozessdaten (s. Abbildung 4).

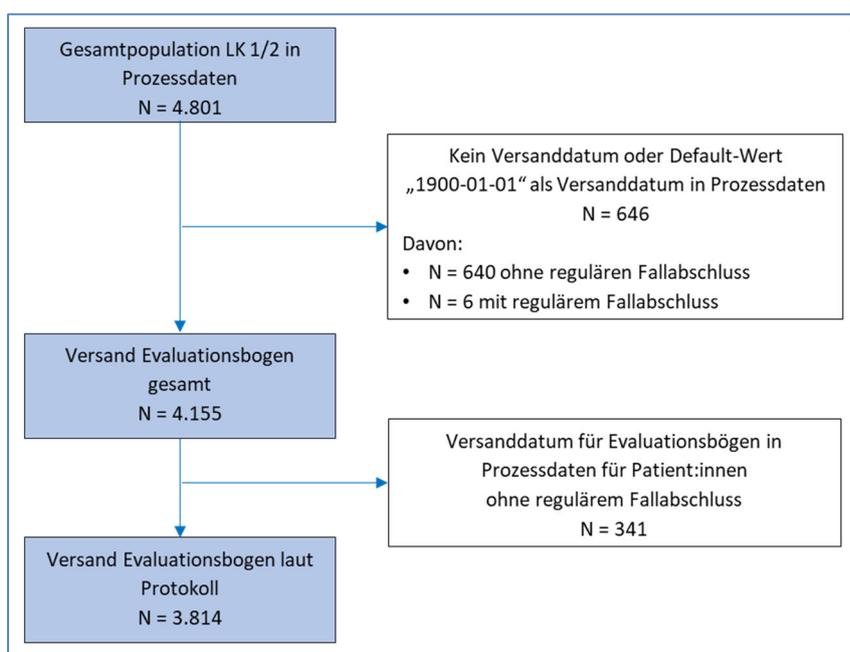


Abbildung 4: Flow-Chart: Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 1/2

Bei 981 der 4.801 Patient:innen für LK 1/2 war ein regulärer Fallabschluss nicht möglich. Gründe dafür waren fehlende Unterlagen seitens der Patient:innen (N = 440) oder Mitbehandler:innen (N = 127), vier Patient:innen sind während des Prozesses verstorben und bei 400 Patient:innen war ein Fallabschluss während der TNAMSE-Laufzeit nicht möglich, davon 197 coronabedingt (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Kapitel E.I.*). Patient:innen ohne regulären Fallabschluss sollte laut Studienprotokoll kein Evaluationsbogen zugesandt werden, da sie viele Fragen nicht oder nur bedingt beantworten konnten (s. Kapitel 3.3, Teil 2.1.). Von diesen 981 Patient:innen erhielten 640 protokollgemäß keinen FB. Bei 341 wurde dieser irrtümlich verschickt. Bei 6 Patient:innen wurde trotz regulärem Fallabschluss kein FB verschickt.

Betrachtet man den FB-Versand über die Zeit (s. Abbildung 5), so ist dieser nicht kontinuierlich. Zu Beginn könnten die innerhalb von TNAMSE zu durchlaufenden Prozesse, die im Mittel 151 Tage bis zum Abschluss des Diagnostikprozesses benötigen (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Kapitel E.II.4*), und die nicht gleichmäßig hohen Rekrutierungszahlen eine Rolle spielen. Zudem hatte sich die FB-Entwicklung zu Beginn des Projektes etwas verzögert, so dass die

ersten FB erst ab Juni 2018, und damit 6 Monate nach Einschluss des ersten Patient:in, versandt werden konnten. Die beiden besonders hohen Fallzahlen im März und Juni 2020 sind dem Rekrutierungsende (29.02.2020) und dem Abschluss der Patientenbetreuung (30.06.2020) zuzurechnen.

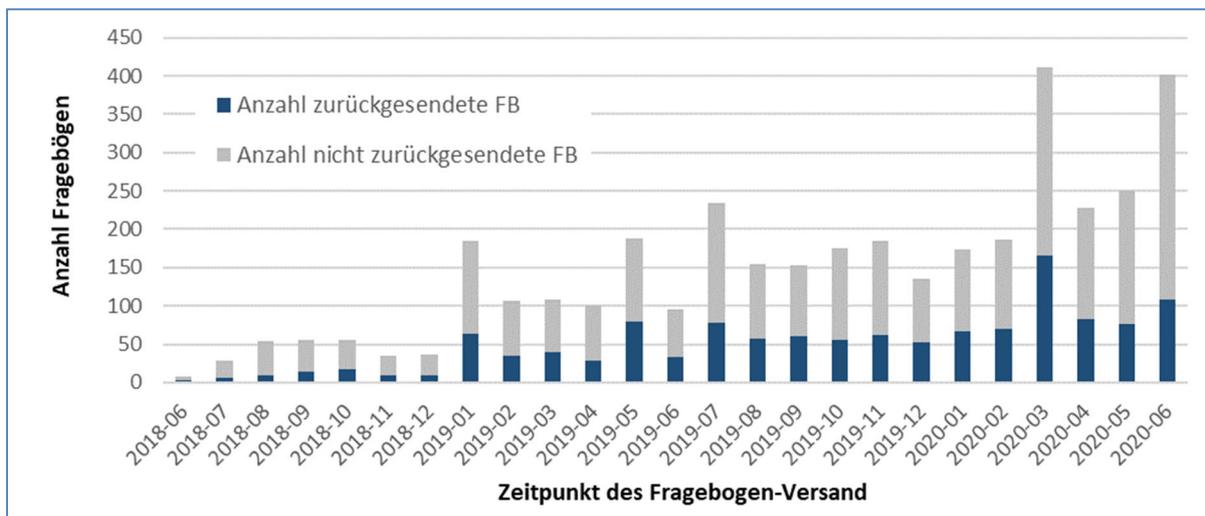


Abbildung 5: Versand und Response von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 1/2 über die Zeit

Da die FB für Patient:innen des LK 1/2 und LK 3 neuro identisch sind, mussten die einzelnen FB mit den Prozessdaten der Patient:innen des KK 1/2 verknüpft werden. Bei 1.342 der 1.604 vorliegenden FB ist dies über die Pat-ID gelungen. 167 FB konnten dem LK 3 neuro und 47 „LK 3 weitere“ (s. Kapitel 4.2.3 Teil 2.1.) zugeordnet werden. Für 48 Pat-IDs konnte kein Pendant in den Prozessdaten ermittelt werden (s. Abbildung 6).

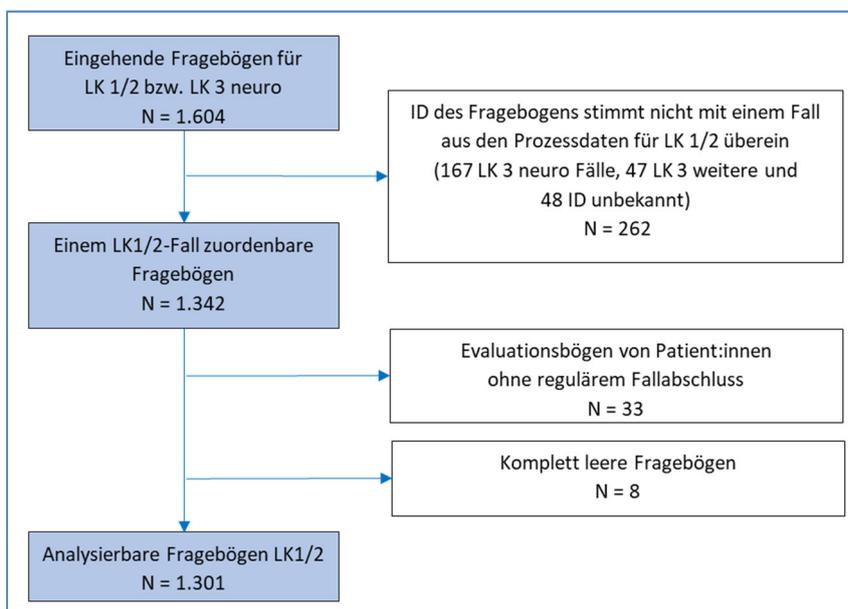


Abbildung 6: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 1/2

Von den 341 fälschlicherweise an Patient:innen ohne regulärem Fallabschluss übermittelten FB wurden 33 ausgefüllt. Da eine Analyse dieser Patientengruppe nicht vorgesehen war, werden diese Bögen nicht berücksichtigt. Ebenfalls ausgeschlossen werden 8 FB, die komplett leer waren. Einer dieser 8 FB enthielt den Hinweis, dass der Patient zwischenzeitlich verstorben sei.

Setzt man die laut Protokoll versandten 3.814 Evaluationsbögen den 1.301 analysierbaren FB gegenüber, so liegt die Response Rate bei 34 %, was nach den bisherigen Erfahrungen des ZEGV für eine gute und übliche Rücklaufquote bei schriftlichen Befragungen ohne Reminder steht.

4.1.2. Vergleich Responder und Non-Responder

Vergleicht man Responder und Non-Responder hinsichtlich des **Geschlechts und Alters**, so ist die Response Rate bei beiden Geschlechtern identisch. Hingegen steigt die Bereitschaft des Antwortens mit dem Alter der Patient:innen an. Antworteten nur 29 % der Eltern von Kindern unter einem Jahr, so waren es bei Eltern von 1 bis 17-Jährigen 32 %. Von erwachsenen Patient:innen bzw. deren Angehörige liegen in 38 % der Fälle FB vor ($p < 0,001$). Die lässt sich auch am Altersdurchschnitt ablesen. Die Responder waren im Mittel 24 ± 23 Jahre (Median: 15 Jahre) und die Non-Responder 20 ± 21 Jahre (Median: 12 Jahre).

Als weitere Einflussfaktoren auf die Response seitens des Patient:innen wurden untersucht: (1) Art der Zuweisung zum Projekt TNAMSE, (2) aus dem TNAMSE-Prozess resultierende Diagnose, (3) Durchführung einer Exom-Diagnostik, (4) Dauer des TNAMSE-Gesamt-Prozesses von Erstkontakt bis Versand des TNAMSE-Berichts sowie der (5) Zeitraum zwischen TNAMSE-Abschluss und Versand der FB.

Unterschiede hinsichtlich des **Zuweisers** ließen sich statistisch nicht sichern ($p = 0,206$), auch wenn deskriptiv Patient:innen bzw. deren Angehörige, die sich selbst bei einem Zentrum gemeldet haben, mit 37 % die höchste und Patient:innen, die als stationärer Fall eines Universitätsklinikums in TNAMSE eingeschlossen wurden, mit 31 % die geringste Response Rate aufwiesen. Auch für Unterschiede bezüglich der **abschließenden Diagnose** konnte der deskriptive Unterschied nicht statistisch gesichert werden ($p = 0,419$), wenngleich Patient:innen ohne Diagnose nur in 33 % antworteten im Gegensatz zu denen mit einer diagnostizierten seltenen Erkrankung oder psychosomatischen Erkrankung mit jeweils 36 %. Am häufigsten haben Patient:innen mit einer häufigen Erkrankung geantwortet (37 %). Einen signifikanten Einfluss auf das Rücksendeverhalten hat die **Exomdiagnostik** ($p < 0,001$). Patient:innen, bei denen eine Exomdiagnostik durchgeführt wurde, senden signifikant häufiger als erwartet einen Evaluationsbogen zurück (38 %), wohingegen dies bei Patient:innen, die keine Exomdiagnostik erhalten haben signifikant seltener als erwartet geschieht (32 %). Eine Ablehnung der Exomdiagnostik hat keinen Einfluss auf das Rücksendeverhalten (35 %). Einfluss auf die Response können auch zeitliche Faktoren haben. Für Patient:innen sichtbar ist der Zeitraum zwischen Erstkontakt zum ZSE bis zur Übermittlung des Abschlussberichtes. Bei der Betrachtung aller Fälle lassen sich keine Unterschiede hinsichtlich der **TNAMSE-Gesamt-Prozessdauer** nachweisen. Der Prozess dauerte bei Respondern im Mittel 9 Tage länger als bei Non-Respondern (230 ± 156 Tage vs. 221 ± 178 Tage, $p = 0,121$). Auch der mittlere Zeitraum zwischen **TNAMSE-Abschluss und Versand** der FB hatte keinen signifikanten Einfluss auf die Response (Responder: 47 ± 108 Tage / Median: 0 vs. Non-Responder: 49 ± 114 Tage/ Median: 0; $p = 0,699$). Alle Ergebnisse sind in Anlage 1 **A-1: Tabelle 1** zusammengestellt.

Signifikante Unterschiede gibt es hingegen bei den Rücklaufquoten der 9 beteiligten ZSE. Im Minimum lag die Response-Rate bei 12 % im Maximum bei 42 % ($p < 0,001$). Gründe für diese Unterschiede lassen sich weder im mittleren Alter der behandelten Patient:innen noch in deren Zufriedenheit mit dem jeweiligen Zentrum noch in der Gesamtprozessdauer finden (s. auch **A-1: Tabelle 2**).

Zusammenfassend lässt sich resümieren, dass sich Responder von Non-Respondern hinsichtlich des Alters und der Durchführung einer Exomdiagnostik unterscheiden. Erwachsene Patient:innen und Patient:innen mit durchgeführter Exomdiagnostik finden sich vermehrt unter den Respondern. Die unterschiedlichen Response-Raten zwischen den Altersgruppen haben keinen Einfluss auf die Aussagekraft der Ergebnisse, da alle Analysen stratifiziert für die 3 untersuchten Altersgruppen erfolgen. Die unterschiedliche Response zwischen den Zentren spielt in den nachfolgenden Betrachtungen ebenso keine Rolle, da die Analysen nicht zentrenspezifisch erfolgen.

4.1.3. Patientencharakteristik LK 1/2

Tabelle 2: Patientencharakteristik (1) der Responder LK 1/2

Altersgruppe		Anzahl		Alter in Jahren		TNAMSE-Prozess in Tagen		Diagnose-Gruppe							
		N	(%)*	MW	SD	MW	SD	SE		HE		psychos.E.		keine	
								N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
< 1 Jahr	Gesamt	92	7 %			206	± 175,0	29	32 %	0	0 %	0	0 %	63	68 %
	weiblich	42	46 %			216	± 181,0	12	29 %	0	0 %	0	0 %	30	71 %
	männlich	50	54 %			197	± 171,0	17	34 %	0	0 %	0	0 %	33	66 %
1 - < 18 J.	Gesamt	64	9 50 %	8	± 5,1	233	± 159,0	18	6 29 %	22	3 %	3	0 %	437	67 %
	weiblich	27	5 42 %	8	± 5,3	247	± 167,0	88	32 %	10	4 %	2	1 %	175	64 %
	männlich	37	4 58 %	8	± 5,0	224	± 152,0	98	26 %	12	3 %	1	0 %	262	70 %
≥ 18 Jahre	Gesamt	55	5 43 %	47	± 16,8	230	± 149,0	97	17 %	44	8 %	25	5 %	389	70 %
	weiblich	31	6 57 %	47	± 15,4	225	± 146,0	44	14 %	31	10 %	17	5 %	224	71 %
	männlich	23	9 43 %	46	± 18,4	237	± 152,0	53	22 %	13	5 %	8	3 %	165	69 %
k. Angabe	Gesamt	5	0 %					1	20 %	1	20 %	0	0 %	3	60 %
	weiblich	5	100 %					1	20 %	1	20 %	0	0 %	3	60 %
	männlich	0	0 %					0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %

* %-Angaben bezogen auf Gesamt-N = 1.301

SE: seltene Erkrankung, HE: häufige aber keine psychosomatische Erkrankung, psychos. E.: psychosomatische Erkrankung

Tabelle 3: Patientencharakteristik (2) der Responder LK 1/2

Altersgruppe		Zuweiser				Exom-Diagnostik									
		ambulant HA/ Pädiater		ambulant FA/ stat. p. Klinik		Selbststeu- weiser		stationär Uniklinik		erhalten		EFA abgelehnt		nicht erforder- lich	
		N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
< 1 Jahr	Gesamt	22	24 %	13	± 0,1	2	± 0,0	55	60 %	42	46 %	5	5 %	45	49 %
	weiblich	9	21 %	6	± 0,1	1	± 0,0	26	62 %	19	45 %	3	7 %	20	48 %
	männlich	13	26 %	7	± 0,1	1	± 0,0	29	58 %	23	46 %	2	4 %	25	50 %
1 - < 18 J.	Gesamt	344	53 %	134	± 0,2	23	± 0,0	147	23 %	304	47 %	85	13 %	260	40 %

	weiblich	138	50 %	58	± 0,2	9	± 0,0	70	25 %	124	45 %	41	15 %	110	40 %
	männlich	206	55 %	76	± 0,2	14	± 0,0	77	21 %	180	48 %	44	12 %	150	40 %
	<i>k. Angabe</i>	<i>1 Patient</i>													
≥ 18 Jahre	Gesamt	166	30 %	150	± 0,3	209	± 0,4	28	5 %	98	18 %	19	3 %	438	79 %
	weiblich	102	32 %	85	± 0,3	116	± 0,4	12	4 %	48	15 %	13	4 %	255	81 %
	männlich	64	27 %	65	± 0,3	93	± 0,4	16	7 %	50	21 %	6	3 %	183	77 %
	<i>k. Angabe</i>	<i>1 Patient und 1 Patientin</i>													
k. Angabe	Gesamt	0	0 %	3	± 0,6	2	± 0,4	0	60 %	0	0 %	2	40 %	3	60 %
	weiblich	0	0 %	3	± 0,6	2	± 0,4	0	60 %	0	0 %	2	40 %	3	60 %
	männlich	0	0 %	0	± 0,0	0	± 0,0	0	0 %	0	0 %	0	0 %	0	0 %

HA: Haus-, **FA:** Facharzt, **stat. p. Klinik:** stationäre periphere Klinik, **EFA:** Einzelfallantrag

Von den 1.301 auswertbaren FB lassen sich 92 (7 %) der Altersgruppe der unter 1-Jährigen, 649 (50 %) der Altersgruppe zwischen 1 und unter 18 Jahren und 555 (43 %) FB volljährigen Patient:innen zuordnen. Für 5 Patient:innen lagen keine Altersangabe vor. 638 (49 %) sind weiblichen und 663 (51 %) männlichen Geschlechts. Bei 313 (24 %) Patient:innen wurde eine Seltene Erkrankung, bei 67 (5 %) eine häufige aber keine psychosomatische Erkrankungen und bei 28 Patient:innen (2 %) eine psychosomatische Erkrankung diagnostiziert. Bei 892 Patient:innen (69 %) endete der TNAMSE-Prozess ohne oder lediglich mit einer Verdachtsdiagnose (keine).

Da bereits im Vorfeld davon auszugehen war, dass nicht jede Patient:in den Fragebogen selbst beantworten kann (Frage 1 des FB), wurde in der ersten Frage nach dem Antwortenden gefragt. Erwartungsgemäß hängt die Art des Antwortenden vom Alter der Patient:in ab (s. Tabelle 4).

Tabelle 4: F1 - Wer hat den Fragebogen beantwortet

		Wer hat den Fragebogen beantwortet							
		Patient:in		Angehörige bzw. Betreuer:in		Patient:in und Angehörige bzw. Betreuer:in		ohne Zuordnung	
Altersgruppe	Gesamt*	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
< 1 Jahr	92	2**	2 %	88	96 %	2**	2 %	0	0 %
1 - < 18 Jahre	649	23	4 %	570	88 %	48	7 %	8	1 %
≥ 18 Jahre	555	464	84 %	47	8 %	42	8 %	2	0 %
Gesamt	1.301	489	38 %	705	54 %	92	7 %	10	1 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

** unplausible Angabe

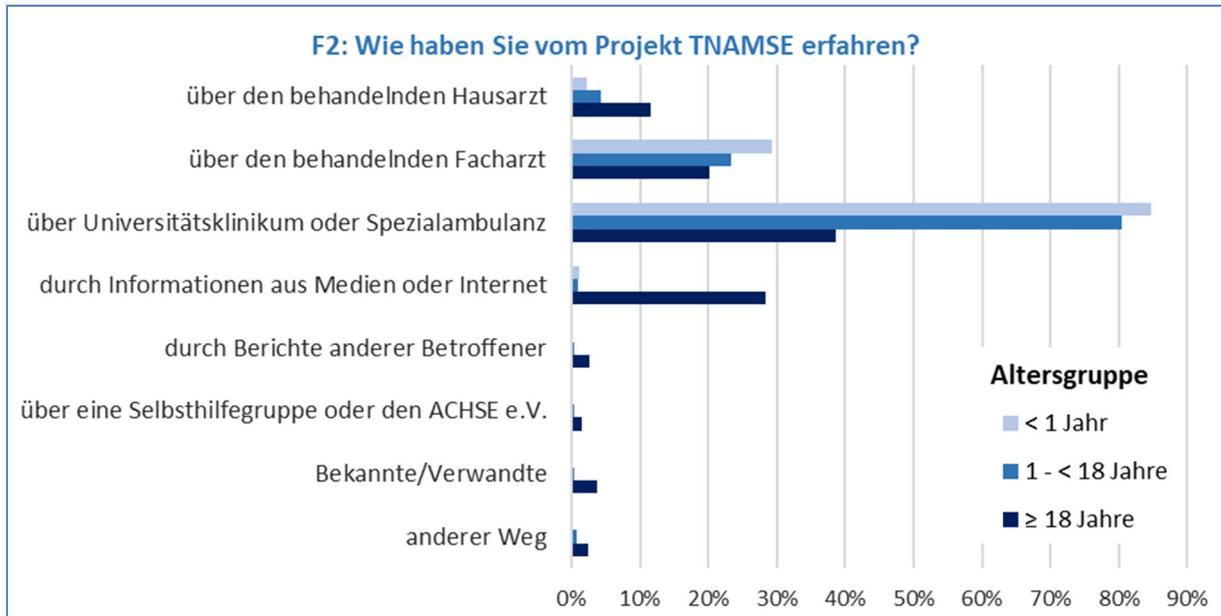
4.1.4. Wie erfolgte der Zugang zu TNAMSE

Informationen über das Projekt TNAMSE (Frage 2) haben Patient:innen aller Altersklassen am häufigsten über das Universitätsklinikum oder eine Spezialambulanz (63 %) erhalten. Doch während diese Quelle bei den unter 1-Jährigen in 85 % der Fälle und bei den 1 bis <18-Jährigen noch in 80 % der Fälle genannt wurde, reduzierte sich diese bei Erwachsenen auf 30 % der Fälle. Umgekehrt gewannen bei Erwachsenen Quellen jenseits der medizinischen Betreuung, die im

Kindesalter kaum eine Rolle spielen, deutlich an Bedeutung. 28% der Befragten gaben „Informationen aus Medien oder Internet“, aber auch Bekannte und Verwandte sowie andere Betroffene an (s. Abbildung 7 und **A-1: Tabelle 3**).

Die spiegelt sich auch in der Angabe wider, wer erstmals Unterlagen an das ZSE geschickt hat (**Frage 3**). Für die unter 1-Jährigen waren dies in 87 % und bei den 1 bis 18-Jährigen in 78 % der Fälle die behandelnden Ärzte. Bei der Erwachsenen wurden diese nur in 30 % der Fälle genannt (s.

A-1: Tabelle 4). Insbesondere bei den Erwachsenen gab es zudem deutliche Unterschiede zu den in den Prozessdaten genannten Zuweisern. Sind in den Prozessdaten bei dieser Altersgruppe 38 % Selbsteinweiser verzeichnet (s. Tabelle 2) so sind dies in den Fragebögen 66%. Offensichtlich haben Patient:innen, die primär die Initiative bezüglich einer Überweisung an ein ZSE ergriffen haben, dies in den Evaluationsbögen so benannt, auch wenn letztendlich ihre behandelnden Ärzte die Unterlagen an das ZSE gesandt haben (s. **A-1: Tabelle 5**).



Mehrfachnennungen möglich * inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Abbildung 7: F2 - Wege, über die der Zugang zu TNAMSE erfolgte

Bevor Patient:innen sich an ein ZSE wandten, hatten sie im Mittel $5,6 \pm 7,7$ Jahre Symptome (Frage 4). Auf 10 % der Fragebögen fehlte diese Angaben. Z.T wurde handschriftlich vermerkt, dass keine Überweisung seitens eines Arztes erfolgt sei, sondern man sich selbst an das Zentrum gewandt hat. Hier wurde die Frage offenbar z. T. falsch verstanden. Von denen, die angeben, die Unterlagen selbst ans ZSE gesandt zu haben, machten hier 29 keine Angaben. Außerdem vermerkten einige Antwortenden, dass keine Symptome vorlägen.

Da die Symptombdauer abhängig vom Lebensalter ist, werden im Folgenden nur die 1 bis <18-Jährigen sowie Erwachsenen betrachtet. Erstere berichteten im Mittel von $4,0 \pm 4,3$ Jahren Symptombdauer und Erwachsene von $8,2 \pm 10,0$ Jahren (s. Tabelle 5). Wird die Symptombdauer hinsichtlich der in TNAMSE gestellten Diagnose stratifiziert, gibt es keine signifikanten Unterschiede innerhalb der Altersklassen. Lediglich bei psychosomatischen Erkrankungen ist die Dauer bei unter 18-jährigen länger und bei Erwachsenen kürzer als bei den anderen Diagnosegruppen. Hierbei ist die geringe Fallzahl zu beachten.

Tabelle 5: F4 - Zeitraum zwischen Auftreten der ersten Symptome und Überweisung an ZSE [Jahre]

Altersgruppe	Gesamt			Diagnose-Gruppen								Unterschiede zwischen Diagnose-Gruppen	
	MW	SD	k.A.	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung**		psychosom. Erkrankung		keine			
				MW	SD	MW	SD	MW	SD	MW	SD		

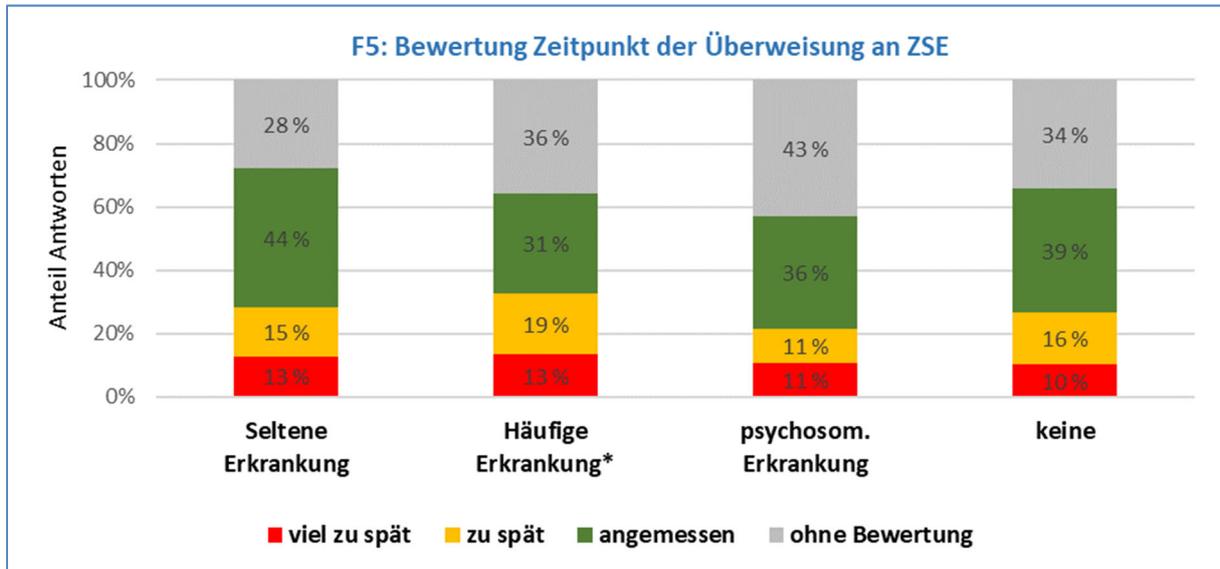
1 - < 18 Jahre	4,0 ± 4,3 12%	3,8 ± 4,4	2,0 ± 1,7	5,7 ± 4,2	4,2 ± 4,4	p = 0,104
≥ 18 Jahre	8,2 ± 10,0 6%	8,0 ± 9,9	8,1 ± 8,8	4,9 ± 7,6	8,5 ± 10,2	p = 0,379
Gesamt *	5,6 ± 7,7 10%	4,8 ± 7,0	6,4 ± 8,1	5,0 ± 7,3	5,9 ± 8,0	p = 0,173

* alle Patient:innen, inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Die Fragen 5 und 6 zielten auf den Zeitpunkt, zu dem eine Überweisung an ein ZSE erfolgte. 60 % der Antwortenden auf Frage 5 hielten diesen für „angemessen“, 16 % als zu spät und 11 % als „viel zu spät“. Bei 33 % der Fragebögen fehlte diese Angabe oder es wurde „weiß nicht / trifft nicht zu“ angekreuzt. Einige Responder haben handschriftlich vermerkt, dass sie sich selbst im ZSE gemeldet haben und daher eine Einschätzung bezüglich einer Überweisung aus dem primären Sektor nicht vornehmen können (z.B. „Kein Arzt will überweisen – Eigeninitiative“). Andere haben eine Einschätzung nicht geben können, da sie durch stationäre Einrichtungen an das Projekt verwiesen wurden (z.B. „war in Klinik bei Aufnahme“). Auch hier zeigen sich wieder erwartbare Unterschiede bezüglich der Altersgruppen. Hielten in der Gruppe der unter 1-Jährigen 65 % den Zeitpunkt für „angemessen“ und 2 % für „viel zu spät“, gaben bei den Erwachsenen nur noch 25 % den Zeitpunkt als „angemessen“ und 16 % als „viel zu spät“ an. Auch der Anteil derjenigen, die keine Bewertung abgaben, stieg von 28 auf 39 % (s. **A-1: Tabelle 6**).

Bei Stratifizierung nach Diagnosegruppe sind die Unterschiede deutlich geringer (s. Abbildung 8 und

A-1: Tabelle 7). Am zufriedensten sind erwartungsgemäß Patient:innen, bei denen eine seltene Erkrankung diagnostiziert wurde, am unzufriedensten diejenigen, bei denen eine häufige Diagnose zugrunde liegt.



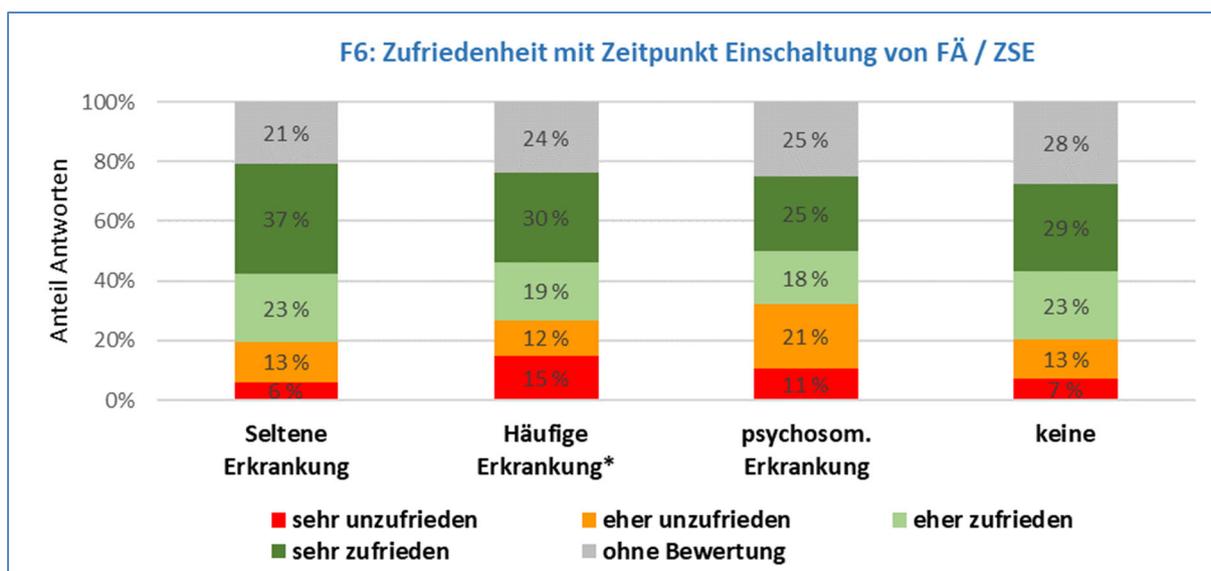
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 8: F5 - Bewertung des Zeitpunktes der Überweisung an ein ZSE in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe

Neben dem Überweisungs-Zeitpunkt an ein ZSE sollten die Antwortenden in **Frage 6** einschätzen, wie zufrieden sie mit dem Zeitpunkt waren, zu dem der behandelnde niedergelassene Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden sollten. 54 % waren zufrieden („sehr zufrieden“ 31 % und 23 % „eher zufrieden“) und 20 % nicht zufrieden („eher unzufrieden“ 13 % und 7 % „sehr unzufrieden“) mit diesem Zeitpunkt. Die Anzahl derjenigen, die keine Bewertung vorgenommen haben, lag mit 26% etwas geringer als bei Frage 5. Handschriftliche Anmerkungen lassen darauf schließen, dass die Bewertungen nicht immer den gesamten Behandlungsverlauf berücksichtigten. So wiesen einige darauf hin, dass erst nach Arztwechsel weitere diagnostische Schritte eingeleitet wurden: „habe erst 1 Monat zuvor zu diesem Hausarzt gewechselt, 2 Hausärzte davor habe nichts unternommen“ bzw. „seit Arztwechsel zufrieden“. Andere verwiesen auf Eigeninitiative: „Spezialambulanz meinte, dass Überweisung nicht erforderlich sei – Eigeninitiative“ bzw. „habe Arzt angesprochen“.

Auch hier zeigt sich wieder eine Abnahme der Zufriedenheit über die Altersgruppen und ein Anstieg derjenigen, die keine Bewertung vorgenommen haben. Waren in der Altersgruppe der unter 1-Jährigen 70 % zufrieden, sank dieser Wert bei den Erwachsenen auf 41 %. 26 % der Erwachsenen waren unzufrieden, 33 % gaben keine Bewertung ab. Bei den unter 1-Jährigen waren nur 5 % unzufrieden und 25 % ohne Bewertung (**A-1: Tabelle 6**).

In **Abbildung 9** sind die Ergebnisse in Abhängigkeit der Diagnosegruppen dargestellt. Auch hier herrscht die größte Zufriedenheit in der Gruppe der Patient:innen mit einer SE. Bei Patient:innen mit einer häufigen oder psychosomatischen Erkrankung ist die Unzufriedenheit am höchsten (s. **A-1: Tabelle 8**).



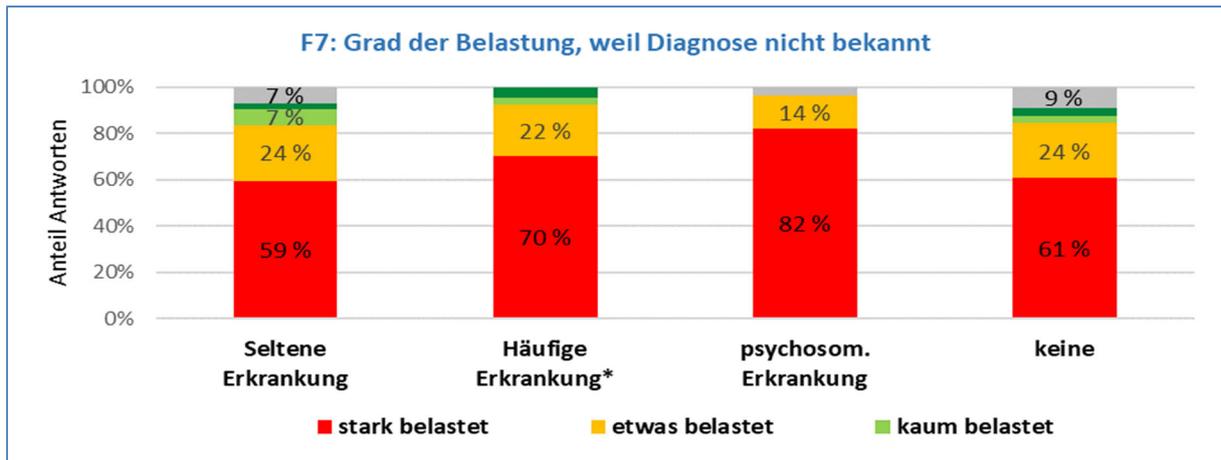
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 9: F6 - Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden müssen in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe

4.1.5. Grad und Gründe der Belastung wegen fehlender Diagnose

Dass eine Diagnose für die Betroffenen ein Wert an sich darstellt, zeigt die Beantwortung der **Frage 7** (s. auch **A-1: Tabelle 9**). 85 % der Responder gaben an, dass es sie „stark belastet“ (61 %) oder „etwas belastet“ (24 %) hat, die Diagnose nicht zu kennen. Am geringsten war die Belastung bei den Eltern der unter 1-Jährigen mit 75 %, am stärksten bei den Erwachsenen mit 89 %. Dies korreliert erwartungsgemäß mit der Dauer der Diagnosesuche. Hierin kann auch eine Begründung in der relativ hohen Anzahl FB ohne Bewertung von 21 % in der Gruppe der Jüngsten liegen. Bei den Erwachsenen betrug der Anteil fehlender Bewertungen nur 5 %. Dass die Belastung über der Zeit auch eine gewisse Abnahme erfährt, lässt sich aus Anmerkungen wie „Das erste Jahr war sehr schlimm, da aber keine Verschlechterung eintritt, wird man entspannter“ ableiten. In Anmerkungen wurde auch darauf hingewiesen, dass die Belastung sich auf die ganze Familie auswirkt: „hat uns alle stark belastet“.

Untersucht man die Belastung unter dem Gesichtspunkt der Diagnose-Gruppe, so finden sich die höchsten Belastungen bei jenen, die an einer häufigen oder psychosomatischen Erkrankung leiden (s. Abbildung 10 und auch **A-1: Tabelle 9**). Patient:innen mit HE fühlten sich in 92 % stark oder etwas belastet, Patient:innen mit psychosomatischen Erkrankungen sogar in 96%. Die beiden Gruppen SE und keine unterschieden sich in ihrer Belastungssituation kaum (83 vs. 85 %).



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 10: F7 - Grad der Belastung, aufgrund fehlender Diagnose in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe

Die mit **Frage 8** ermittelten Gründe für die Wichtigkeit der Diagnosekenntnis in Abhängigkeit der Altersgruppe sind in **Abbildung 11** dargestellt (s. auch

A-1: Tabelle 10).

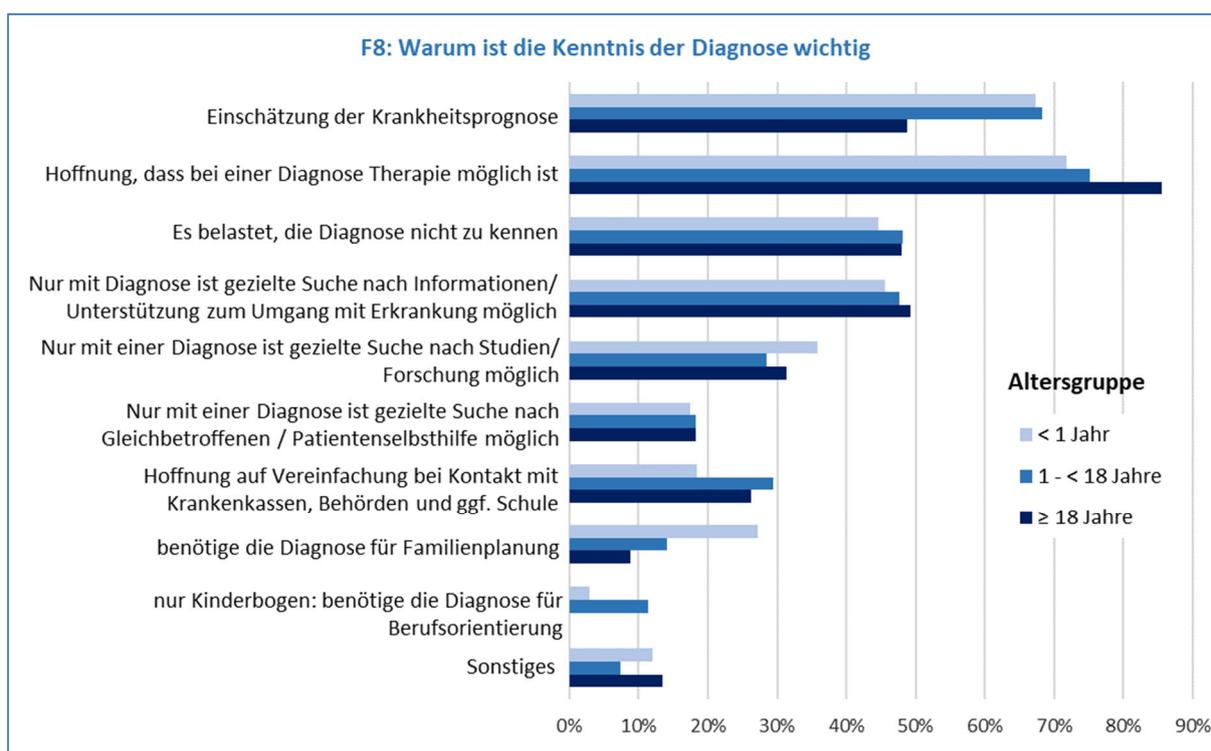


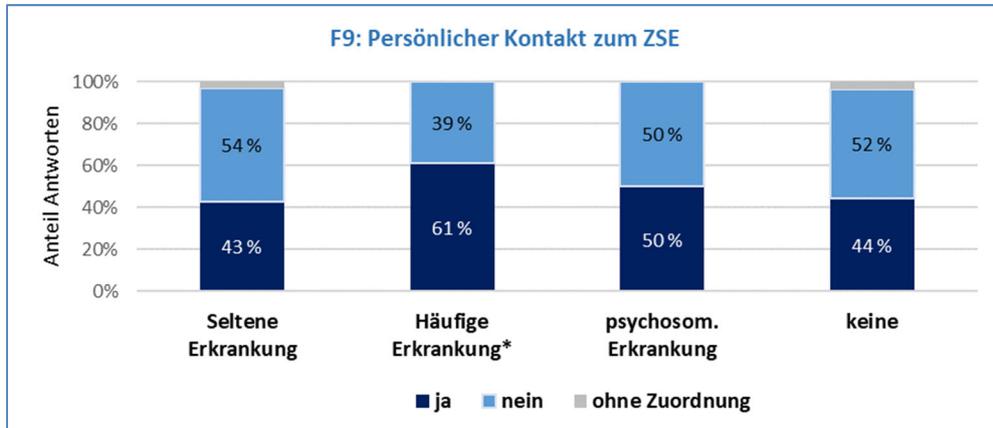
Abbildung 11: F8 - Gründe warum die Kenntnis der Diagnose wichtig ist in Abhängigkeit der Altersgruppe.

Für alle ist die Hoffnung auf Therapie der wichtigste Grund, die Diagnose zu kennen (alle: 79 %, Erwachsene 86 % und unter 1-Jährige 72 %). Mit 60 % folgt die Krankheitsprognose. Diese ist bei Kindern und Jugendlichen größer (67 bzw. 68 %) als bei Erwachsenen (49 %). Etwa gleich schwer wiegt in allen Altersgruppen die Belastung, die Diagnose nicht zu kennen und die Einsicht, dass man nur mittels einer konkreten Diagnose in der Lage ist, gezielt nach Informationen und Unterstützung zu suchen. Dies gaben je 48 % der Responder an. Danach folgte der Wunsch, gezielt nach Studien und Forschungsergebnissen suchen zu können (30 % aller) sowie Betroffene und Patientenselbsthilfe zu finden (18 % aller). Den Wunsch, mit einer konkreten Diagnose eine Vereinfachung beim Kontakt mit Krankenkassen, Behörden und (sofern es sich um ein Schulkind handelt) der Schule zu erreichen, hegen 27%. 13 % gaben an, dass sie die Diagnose für die Familienplanung benötigen. Einige teilten handschriftlich mit, dass es sich nicht um die eigene, wohl aber die der Kinder handele. Die Frage nach der Berufsorientierung enthielt nur der Kinderfragebogen. Diese Frage stellt sich natürlich eher für Jugendliche als kleine Kinder. 10 % gaben einen weiteren Grund an.

4.1.6. Abläufe und Arzt-Patient:innen-Kommunikation in TNAMSE

Die **Frage 9** und folgende befasst sich mit der Kommunikation zwischen Respondern und ZSE von denen 45 % persönlichen Kontakt zum ZSE angaben. Am seltensten war dies bei den Eltern von unter 1-Jährigen der Fall (29 %), bei denen von 1 bis unter 18-Jährigen in 32 % der Fälle und bei Erwachsenen in 63 % (s. **A-1: Tabelle 11**). Zum Teil war die geringe Kontaktrate der Tatsache geschuldet, dass gerade bei unter 18-Jährigen der Kontakt häufiger über die behandelnden Einrichtungen (Spezialambulanzen oder stationärer Aufenthalt an Uniklinik oder Sozialpädiatrischem Zentrum (SPZ)) lief. Mit dem ZSE wurde daher nicht persönlich Kontakt aufgenommen. Bei Erwachsenen nahmen im Gegensatz nach Aussage des Responders

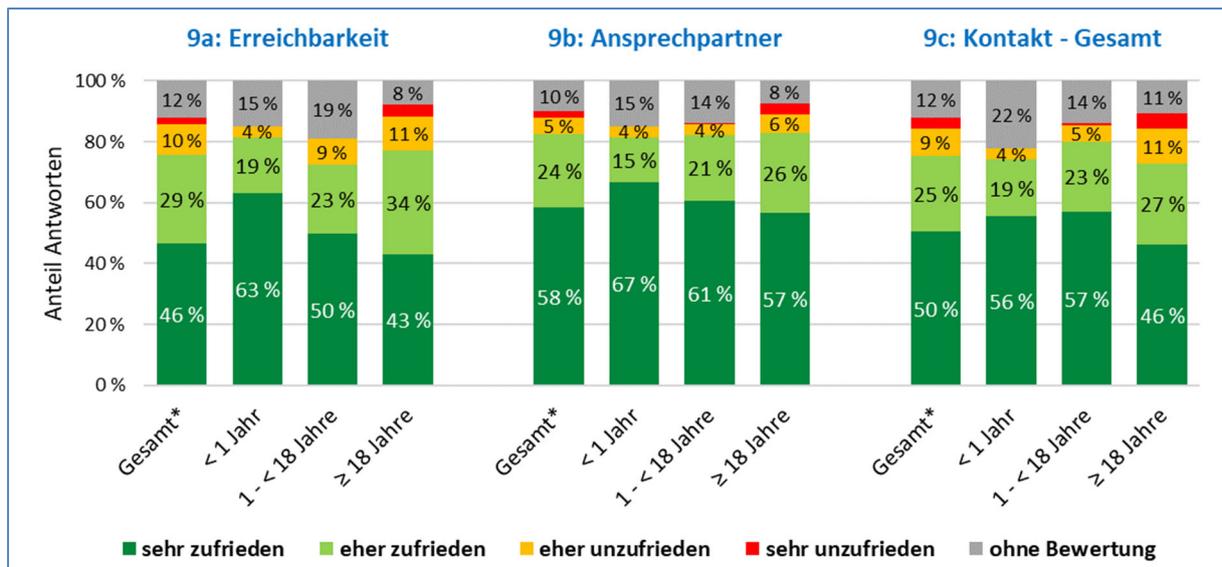
66 % (s. Frage 3, **A-1: Tabelle 5**) persönlich Kontakt mit dem ZSE auf. Dies spiegelt sich auch in der Kontakthäufigkeit im Kontext der Diagnosegruppe wider (s. Abbildung 12). Am häufigsten bestand Kontakt bei Patient:innen mit häufigen (61 %) und psychosomatischen Erkrankungen (50 %). Patient:innen mit SE und weiterhin unbekanntem Erkrankungen standen in weniger der Hälfte der Fälle im direkten persönlichen Kontakt.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 12:
F9 – Persönlicher Kontakt zum ZSE in Abhängigkeit von der Diagnose-Gruppe

Patient:innen, die persönlichen Kontakt hatten, wurden gebeten, diesen in den nachfolgenden 3 Fragen zu bewerten. Einige der Responder hatten in Frage 9 keine Angaben gemacht, aber dennoch mindestens eine der folgenden 3 Fragen beantwortet. Daher wurden auch deren Antworten mit in die Analyse einbezogen. **Frage 9a** zielte auf die Erreichbarkeit des Zentrums per Telefon oder Mail. Drei Viertel der Antwortenden waren mit diesem „sehr zufrieden“ oder „eher zufrieden“. Mit den Kontaktpersonen des ZSE (z.B. Lotsen oder ärztliche Koordinatoren) waren 82 % der Antwortenden „sehr zufrieden“ oder „eher zufrieden“ (**Frage 9b**). Insgesamt (**Frage 9c**) waren drei Viertel mit dem persönlichen Kontakt „sehr zufrieden“ oder „eher zufrieden“. Auch hier zeigten sich die erwachsenen Patient:innen oder deren Angehörige kritischer als die der Kinder und Jugendlichen (s. Abbildung 13 und **A-1: Tabelle 12**). Auch hier gab es bis zu 22 % FB ohne Bewertung. Dies ist jedoch dem Einbezug auch jener Bögen geschuldet, die nur eine Frage beantwortet haben. **Berücksichtigt man bei der Analyse der drei Fragestellungen FB „ohne Bewertung“ nicht, so sind 86 % der Responder „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit der Erreichbarkeit der ZSE (Frage 9a). 92 % sind „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit den dem Ansprechpartner im ZSE (Frage 9b) und 86 % sind insgesamt „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit dem Kontakt zum ZSE (Frage 9c).**

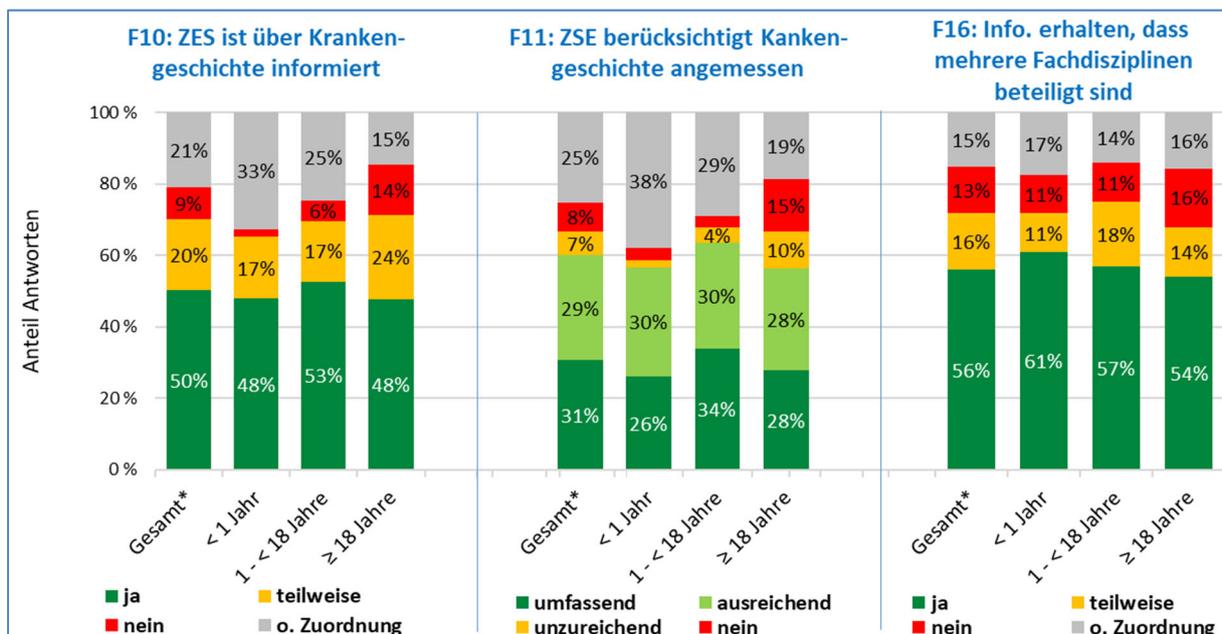


* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Hinweis: Es wurden nur FB analysiert, die in F9 "Ja" angekreuzt oder bei fehlender Zuordnung Bewertungen in F9a bis F9c angegeben haben (N = 599)

Abbildung 13: F9a – Zufriedenheit mit Erreichbarkeit ZSE per Telefon oder Mail // F9b -Zufriedenheit mit Ansprechpartner im ZSE in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä. // F9c - Zufriedenheit mit persönlichen Kontakt zum ZSE insgesamt

Mit den beiden folgenden Fragen soll eruiert werden, ob die Responder den Eindruck erlangt haben, dass ihr Anliegen, ihre Symptome und Beschwerden im TNAMSE-Prozess angemessen Berücksichtigung fanden. Die Frage, inwieweit der Eindruck bestehe, dass die ZSE über die Beschwerden und die Krankengeschichte ausreichend informiert seien (Frage 10), beantworteten die Hälfte mit „ja“, 20 % mit „teilweise“ und 9 % verneinten dies. 21 % der Responder konnten hierzu keine Angaben machen.



* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Abbildung 14: F10 – Bestehender Eindruck, dass behandelnde Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren // F11 - Bestehender Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE angemessen berücksichtigt wurden

den (z. B. bei unklaren Symptomen) // F16 - Erfolgten Informationen, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben

Bei Betrachtung der Altersgruppen fällt wieder die hohe Zahl der Responder in der Altersgruppe unter 1-Jährige auf, die hierzu keine Angaben machte und die relativ große Zahl Erwachsener mit Verneinung der Frage (s. Abbildung 14 und **A-1: Tabelle 13**). **Berücksichtigt man FB „ohne Zuordnung“ bei der Analyse nicht, so sind 89 % der Meinung, dass die behandelnden Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte / Beschwerden und Schilderungen ausreichend oder teilweise informiert waren.**

Bei einer Stratifizierung nach Diagnose-Gruppe bestehen die höchsten Zustimmungsraten bei Patient:innen mit einer SE (58 % volle und 15 % teilweise Zustimmung) und HE (55 % volle und 24 % teilweise Zustimmung). Erwartungsgemäß stimmen Patient:innen ohne Diagnose (47 % volle und 21 % teilweise Zustimmung) und mit psychosomatischen Erkrankungen (39 % volle und 21 % teilweise Zustimmung) deutlich seltener zu (s. **A-1: Tabelle 15**).

Den Eindruck, dass die Krankengeschichte und Unterlagen über Beschwerden im TNAMSE-Prozess angemessen Berücksichtigung fanden (Frage 11), gaben 60 % mit „umfassend“ (28 %) bzw. mit „ausreichend“ an (31 %) an. 15 % befanden dies als „unzureichend“ und 6 % verneinten dies. Der Anteil jener ohne Bewertung glich der in Frage 10. Jedoch waren es hier insbesondere die Erwachsenen, die keine Angaben machten (s. Abbildung 14 und **A-1: Tabelle 14**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so bestand bei 80 % der Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE „umfassend“ oder „ausreichend“ berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen).**

Bei einer Stratifizierung nach Diagnose-Gruppe sind wieder Unterschiede in der Einschätzung zwischen Patient:innen mit einer SE (70 % „umfassende“ und „ausreichende“ Berücksichtigung) und HE (69 % „umfassende“ und „ausreichende“ Berücksichtigung) auf der einen Seite und Patient:innen ohne Diagnose (56 % „umfassende“ und „ausreichende“ Berücksichtigung) sowie insbesondere mit psychosomatischen Erkrankungen (43 % „umfassende“ und „ausreichende“ Berücksichtigung) zu sehen (s. **A-1: Tabelle 15**). Auch hier sind die Ergebnisse vorhersehbar gewesen und spiegeln eine gewisse enttäuschte oder falsche Erwartungshaltung wieder. Dies lässt sich auch aus handschriftlichen Notizen ablesen wie „Habe viele andere Störungen + Beschwerden, auf die gar nicht eingegangen worden ist. Ich war in keinem Zentrum. Wurde direkt an die Humangenetik und die Magen-Darmambulanz weitervermittelt.“

Die überproportionale Häufigkeit zusätzlicher handschriftlicher Notizen auf den Fragebögen zu diesen beiden Fragen und der darauffolgenden Frage 12 lassen jedoch auch darauf schließen, dass sich ein erheblicher Anteil Patient:innen eine Einladung zu einem persönlichen Gespräch respektive einer Untersuchung in dem ZSE gewünscht hätten: z. B. „persönliches Gespräch zusätzlich fände ich schön“ oder „Diagnostik nur nach Aktenlage!“

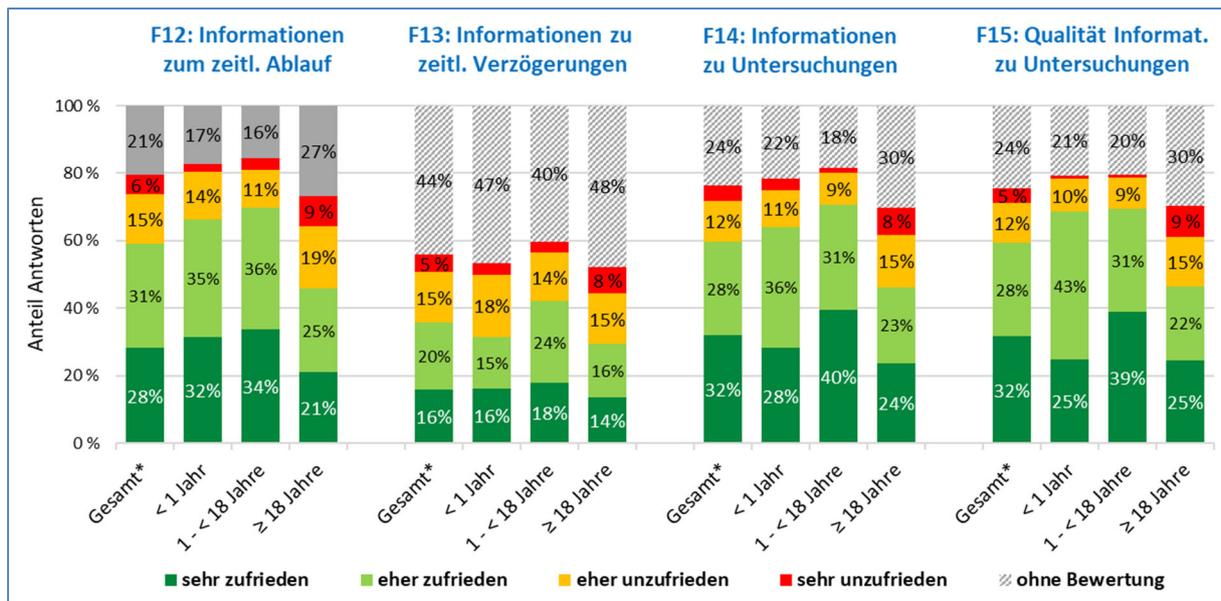
Hierzu passt auch die relativ hohe Zahl jener, die nicht wussten, dass an der Suche nach einer Diagnose mehrere Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben (Frage 16). Die interdisziplinären Fallkonferenzen, welche das „Herzstück“ des TNAMSE-Prozesses in LK 1/2 bilden, sind nur von gut der Hälfte (56 %) ausreichend wahrgenommen worden. 13 % scheinen von dieser Interdisziplinarität keine und 16 % „teilweise“ Kenntnis zu haben. 15 % trafen keine Zuordnung (s. Abbildung 14 und **A-1: Tabelle 14**). **Berücksichtigt man FB „ohne Zuordnung“ bei der Analyse nicht, so wussten 85 % zumindest teilweise, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben.**

Bei der Stratifizierung nach Diagnose-Gruppen bejahen 75 % der SE-Gruppe eine zumindest teilweise Kenntnis der Interdisziplinarität. Außer bei Patient:innen mit psychosomatischen Erkrankungen (68 %) unterscheidet sich dieser Wert nur unwesentlich von den anderen Gruppen (s. **A-1: Tabelle 16**).

Die folgenden 4 Fragen adressieren die Informationsweitergabe des ZSE während des TNAMSE-Prozesses. **Frage 12** bezieht sich auf 2 Situationen im TNAMSE Prozess. Zum einen konnten zu Beginn, aber auch im Prozessverlauf, Patient:innen gebeten werden, weitere Befunde an die ZSE zu übermitteln. Dies betraf insbesondere Befunde, die im niedergelassenen Bereich erhoben werden konnten oder ggf. schon bei den Patient:innen vorlagen, aber noch nicht eingereicht wurden (z. B. Laboruntersuchungen oder CT-Aufnahmen). Zum zweiten betraf es weiterführende (innovative) Diagnostik, die (nur) im TNAMSE-Prozess oder an einem ZSE möglich ist, wie die Exom-Diagnostik.

59 % der Responder waren mit den gegebenen Informationen „sehr zufrieden“ (28 %) oder „eher zufrieden“ (31 %). 21 % konnten keine Angaben machen (s. Abbildung 15 und **A-1: Tabelle 14**). Hier spielt sicher eine Rolle, dass nicht alle Teilnehmer:innen an TNAMSE Fragen nach oder Einladungen zu Untersuchungen bekamen, daher sind die Balken grau schraffiert. So wurden laut Prozessdaten nur bei 34 % der Teilnehmer:innen eine Exomdiagnostik durchgeführt. Bei weiteren 9 % wurde eine solche angedacht, diese aber letztlich wegen Ablehnung des EFA durch die Krankenkasse unterlassen. Aufgrund der doch recht langen Prozessdauer von im Mittel 230 ± 156 Tagen (Median 203) war für einen erheblichen Anteil offenbar nicht erkennbar, welche Prozesse in welchem zeitlichen Rahmen erfolgten. Dies zeigen auch handschriftliche Anmerkungen wie „sehr unzufrieden, da keine Reaktion“, „es gab keinen Ablauf“ oder „man hat mich einfach abgewimmelt --> null Bemühung“. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, zeigten sich 75 % „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit den Informationen über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen.**

Bei Stratifizierung nach Diagnose zeigt sich ein etwas differenzierteres Bild. So zeigten sich 76 % der Responder mit SE „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit den Informationen über den zeitlichen Ablauf. Nur 2 % waren „sehr unzufrieden“ und nur 13 % nahmen keine Bewertung vor. Bezieht man die Anteile nur auf Antwortende, so waren in der Zielgruppe von TNAMSE 87 % zufrieden. Demgegenüber standen nur 44 % sehr oder eher Zufriedene in der Gruppe der psychosomatisch Erkrankten, wenn man die 36 % Antwortenden ohne Bewertung bei der Berechnung nicht berücksichtigt. In den beiden anderen Gruppen lag dieser Wert bei 70 % bzw. 71 % (s. **A-1: Tabelle 15**).



* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Abbildung 15: F12 - Zufriedenheit mit Information über zeitlichen Ablauf notwendiger Untersuchungen u. Behandlungen // F13 - Zufriedenheit mit Hinweisen, bei zeitlichen Verzögerungen // F14 - Zufriedenheit mit Umfang der Information über notw. Untersuchungen // F15 - Zufriedenheit mit Qualität der Information über notw. Untersuchungen

Da die Sichtweise auf diese und die nächsten Fragen auch von der Durchführung einer Exom-Diagnostik im Kontext des Projektes beeinflusst wurde, erfolgt zusätzlich eine Stratifizierung nach Exom-Gruppe.

Bei der Gruppe, die ein Exom erhalten hat, lag der Anteil jener, die keine Angaben zum zeitlichen Ablauf von Untersuchungen machen konnten, bei nur 12 % im Gegensatz zu jenen, deren EFA abgelehnt wurde (21 %) oder keine Exom-Diagnostik erforderlich war (26 %). Ohne Berücksichtigung der FB „ohne Bewertung“ waren 81 % jener, bei denen ein Exom durchgeführt oder angedacht war, „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit den Informationen über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen. War keine Exomdiagnostik angedacht, sank der Grad der Informiertheit auf 69 % (s. **A-1: Tabelle 17**).

Einen sehr hohen Anteil an fehlenden Bewertungen wies **Frage 13** auf. Fast die Hälfte (44 %) gaben gar keine Bewertung ab, was auch damit in Zusammenhang stehen mag, dass nicht der Eindruck bestand, dass es zu zeitlichen Verzögerungen kam und die Frage als „trifft nicht zu“ bewertet wurde (daher schraffierte Flächen). Andererseits kamen durch handschriftliche Notizen wie „[mein] Arzt musste mehrfach nachfragen“ oder „welche Hinweise?“ Unzufriedenheit zum Ausdruck. Nur 36 % gaben an, „sehr zufrieden“ (16 %) oder „eher zufrieden“ (20 %) mit den Informationen zu sein, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam (s. **Abbildung 15** und **A-1: Tabelle 14**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich nur 64 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit den Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam.**

Stratifiziert nach Diagnosegruppe gaben in den Gruppe HE und keine Diagnose 43 % bzw. 46 % keine Bewertung ab. Mit je 39 war dieser Anteil in den beiden anderen Diagnosegruppen etwas geringer (s. **A-1: Tabelle 15**). Ohne Berücksichtigung der FB „ohne Bewertung“ zeigten sich die Patient:innen / Angehörigen der Gruppe SE am zufriedensten mit den Hinweisen bezüglich zeitlicher Verzögerungen. 75 % waren „sehr“ oder „eher zufrieden“. Bei jenen ohne Diagnose sank dieser Wert auf 61 % und in den beiden anderen Gruppen lag er bei nur 55 %.

Ähnliche Ergebnisse liefert die Stratifizierung nach Exom-Gruppe (s. **A-1: Tabelle 17**). Die Zufriedenheit war in der Gruppe mit Exom-Diagnostik am höchsten (73 % ohne Berücksichtigung von Fragebögen „ohne Bewertung“) bei geringstem Anteil von FB „ohne Bewertung“ (37 %).

Untersuchungen im Kontext von TNAMSE waren nur für jene vorgesehen, bei denen in einer Fallkonferenz eine solche festgelegt wurde. Somit trafen die beiden folgenden Fragen nicht jede TNAMSE-Teilnehmer:in, was sich in der Kategorie „ohne Bewertung“ und hier „Trifft nicht zu“ niederschlägt. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse der Frage 14 nicht, so zeigten sich 78 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen** (s. Abbildung 15 und **A-1: Tabelle 15**).

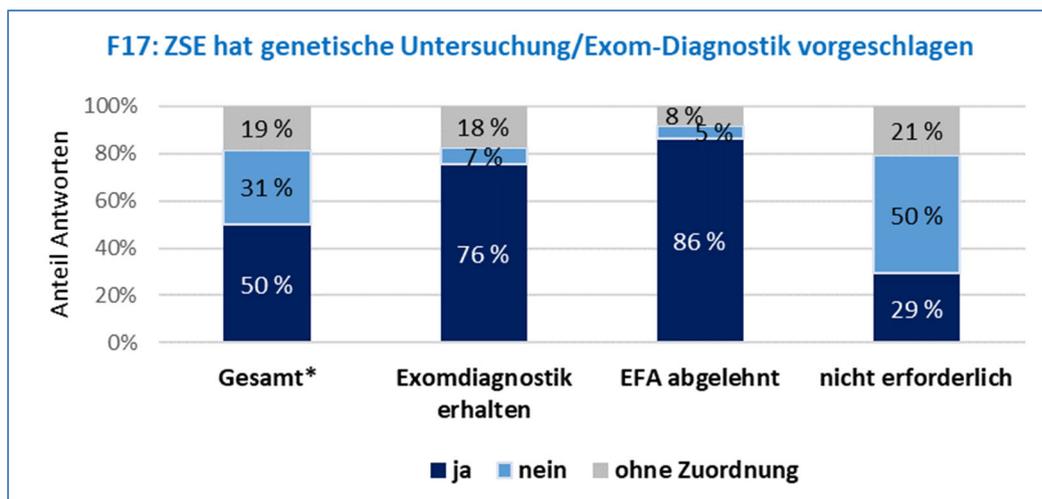
Erwartungsgemäß finden sich bei Stratifizierung nach Diagnose die höchsten Zufriedenheitswerte in der Gruppe der Patient:innen mit SE. Ohne Berücksichtigung von FB „ohne Bewertung“ waren 88 % (alle: 74 %) „sehr“ oder „eher zufrieden“, gefolgt von der Gruppe der HE mit 75 % (alle: 63 %), denen ohne Diagnose mit ebenfalls 75 % (alle: 55 %) und jenen mit einer psychosomatischen Erkrankung mit nur 59 % mindestens eher zufriedener Patientinnen (alle: 32 %) (s. **A-1: Tabelle 15**).

Deutliche Unterschiede sind bei der Stratifizierung nach Exom-Gruppe zu erwarten, da Patient:innen mit Exom ebenso wie Patient:innen, deren Kasse den EFA abgelehnt haben, Informationen erhalten haben müssten. Betrachtet man nur Fragebögen mit einer Bewertung, so sind in diesen beiden Gruppen 88 % bzw. 87 % mit dem Umfang der Information „sehr“ oder „eher zufrieden“. Bei der Gruppe, bei der keine Exom-Diagnostik vorgesehen war, bewerteten dies nur 70 % in dieser Form. Schließt man auch FB „ohne Bewertung“ ein, sinken diese Zufriedenheitswerte auf 74 % bzw. 68 % bzw. 50 %, denn der Anteil jener, die auch bei erfolgreichem Exom hier keine Bewertung abgaben, liegt bei 16 % und in den beiden anderen Gruppen bei 23 % bzw. 28 %. (s. **A-1: Tabelle 18**)

Nahezu identisch sind die Aussagen zur Qualität (Frage 15) der Informationen (s. Abbildung 15 und **A-1: Tabelle 14**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich 79 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen.** Auch bei Stratifizierung hinsichtlich Diagnose- (s. **A-1: Tabelle 16**) oder Exom-Gruppe sind die Ergebnisse ähnlich (s. **A-1: Tabelle 18**).

4.1.7. Weiterführende Diagnostik in TNAMSE

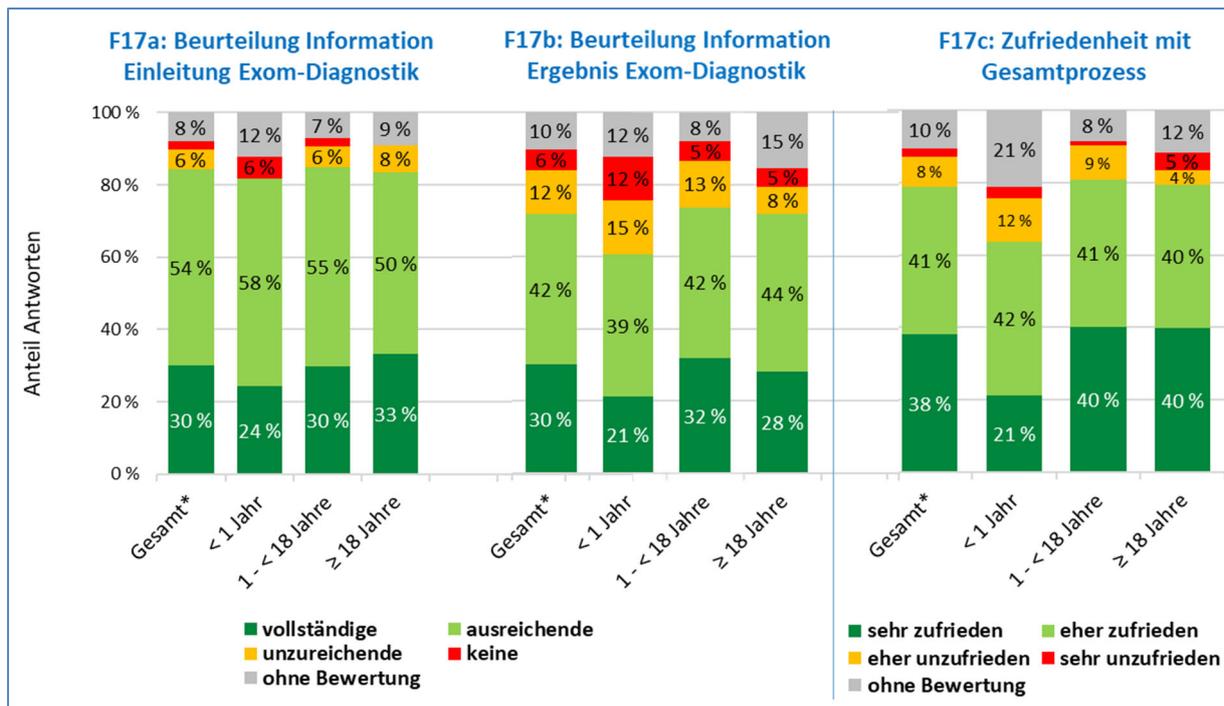
650 Patient:innen (50 %) haben angegeben, dass seitens des ZSE eine Exom-Diagnostik vorgeschlagen wurde. Laut Prozessdaten wurden bei 444 Patient:innen eine Exom-Diagnostik dokumentiert. Bei weiteren 111 Patient:innen wurde der dafür erforderliche EFA abgelehnt. Somit hätte lediglich auf 555 FB die **Frage 17** mit „ja“ beantwortet werden dürfen. Vergleicht man die Antworten mit den Diagnoseangaben in den Prozessdaten, so weichen diese auch im umgekehrten Fall ab. So haben 7 % der Patient:innen mit Exomdiagnostik angegeben, eine solche nicht erhalten zu haben. Weitere 18 % haben „weiß nicht“ oder nichts angekreuzt. Eine etwas bessere Übereinstimmung findet man bei Patient:innen mit abgelehntem EFA. Andererseits waren 29 % derjenigen, bei denen eine solche Diagnostik nicht erforderlich war, der Meinung, dass eine solche vorgeschlagen wurde (s. Abbildung 16 und **A-1: Tabelle 19**). Einige Abweichungen lassen sich durch handschriftliche Notizen erklären wie „möchte Exom, hat aber noch nicht stattgefunden“ oder „Zentrum hat es vorgeschlagen: Leider haben wir die Untersuchung nicht gemacht“. Die Größe der Abweichungen ist damit aber nicht erklärbar.



* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Abbildung 16: F17 - Vergleich zwischen Exom-Gruppen in den Prozessdaten und Angaben auf dem FB

Da die Angaben auf dem FB nicht den TNAMSE-Prozess widerspiegeln, wurden in die Bewertung der Exom-Diagnostik (Fragen 17a bis 17c) nur die Angaben der 336 Patient:innen einbezogen, bei denen in den Prozessdaten ein Exom vermerkt war und in Frage 17 mit einem „ja“ bestätigten. Auch unter diesen Einschränkungen waren nicht auf allen FB Bewertungen hinsichtlich des Diagnostikprozesses zu finden (s. Abbildung 17 und **A-1: Tabelle 20**). Vergleicht man die Bewertungen der Informationen vor Einleitung der Diagnostik und nach deren Beendigung, so sinkt die Zufriedenheit zum Ende. Insbesondere bei den Eltern der unter 1-Jährigen fand etwa jeder vierte, dass die erhaltenen Informationen bzw. die Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung / der Exom-Diagnostik unzureichend war oder es keine gab. Auch bei den Informationen vor Einleitung der Exom-Diagnostik gaben am häufigsten Eltern von Kleinkindern an, keine Informationen erhalten zu haben. Diese Unzufriedenheit hatte auch Auswirkungen auf die Bewertung des Gesamtprozesses. Hier fehlten in 21 % die Bewertungen. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so fanden sich 92 % vor Einleitung der genetischen Untersuchung „vollständig“ oder „ausreichend“ informiert. Die Informationen über das Ergebnis der Untersuchung empfanden 80 % als „vollständig“ oder „ausreichend“. „Sehr zufrieden“ oder „zufrieden“ mit dem Gesamtprozess waren 88 % derer, die eine Bewertung abgaben.** Bezogen auf die Altersgruppen lag insbesondere der Zufriedenheitsanteil mit den Informationen zum Ergebnis der Untersuchung bei den Eltern der unter 1-Jährigen mit nur 69 % deutlich unter den der anderen Altersgruppen.



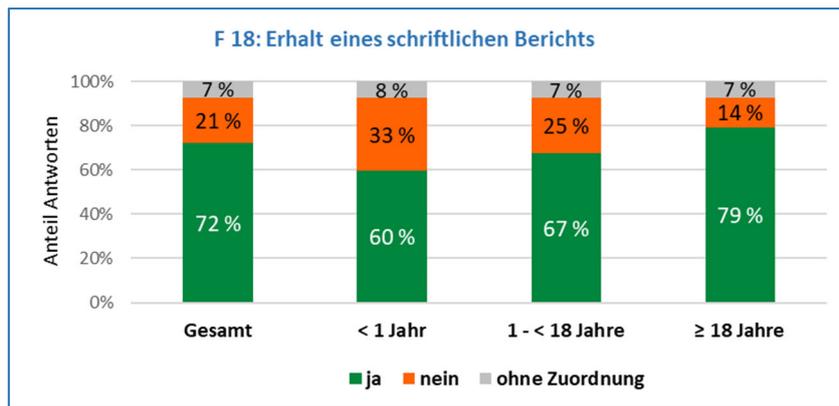
* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Hinweis: Es wurden nur FB für Patient:innen analysiert, bei denen laut Prozessdaten eine Exomuntersuchung durchgeführt wurde und die in F17 mit "ja" geantwortet haben (N = 336)

Abbildung 17: F17a - Beurteilung der Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17b - Beurteilung der Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17c - Zufriedenheit mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik

4.1.8. Ergebnisse im diagnostischen Prozess

Laut Prozessdaten haben alle 1.301 Patient:innen, die einen FB übersandt haben, eine Bericht zum Abschluss von TNAMSE erhalten. Der Adressat dieses Berichts scheint zentrenspezifisch zu variieren. Einige Patient:innen gaben an, dass sie den Bericht „durch meinen Hausarzt erhalten“ haben. Somit wäre es möglich, dass nicht jeder versandte Bericht letztendlich die betreffende Patient:in erreicht hat. Zudem wäre es möglich, dass insbesondere bei stationär behandelten Patient:innen der im Rahmen von TNAMSE stattgefundenene Prozess mit im Bericht zum stationären Aufenthalt enthalten ist. Hier haben Ausfüllende gegebenenfalls unterschieden. Darauf weisen auch handschriftliche Notizen: „Entlassbrief der stationären Aufnahme ja“ aber es wurde „nein“ bei Frage 18 angekreuzt. Dies könnten den besonders hohen Anteil an fehlenden Berichten in der Gruppe der unter 1-Jährigen erklären, die besonders häufig über die behandelnde Universitätsklinik eingeschlossen wurden (s. Abbildung 18, A-1: Tabelle 21).



* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

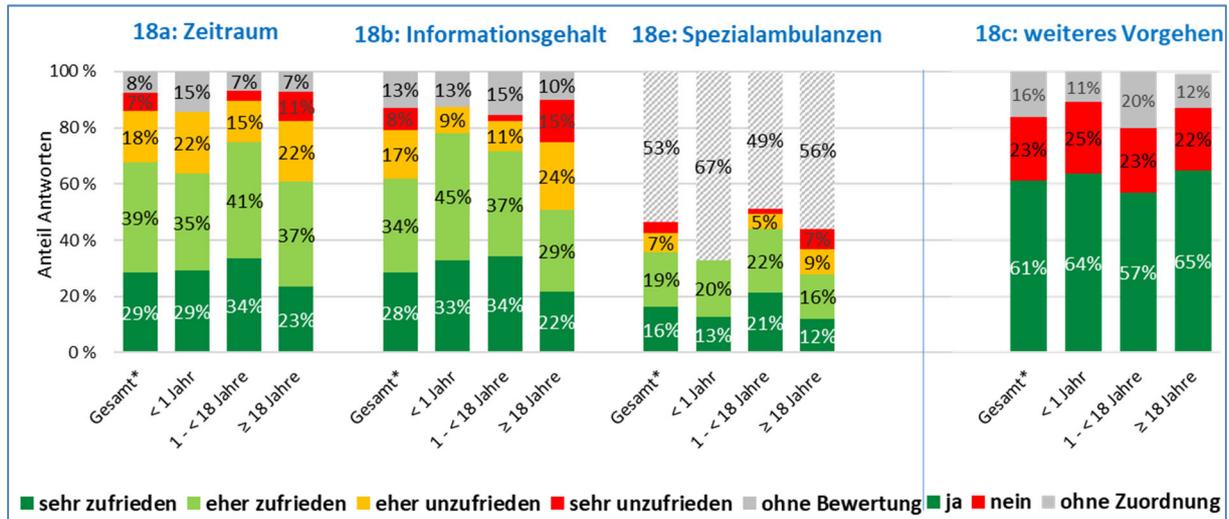
Abbildung 18: F18 – Erhalt eines schriftlichen Berichts

Bezogen auf die Diagnosegruppe gaben 89 % der Patient:innen mit einer psychosomatischen Diagnose an, einen Bericht erhalten zu haben. Patient:innen mit einer SE oder HE erhielten einen solchen in 79 % bzw. 82 % und Patient:innen ohne Diagnose nur in 68 % der Fälle (s. **A-1: Tabelle 23**).

Die nachfolgenden Fragen beziehen sich auf den Bericht. Es werden daher nur jene FB betrachtet, die in F18 "Ja" aufwiesen oder „ohne Zuordnung“ dennoch auf eine Frage geantwortet wurde (N = 946).

Frage 18a eruiert die Zufriedenheit mit dem Zeitraum, bis das Ergebnis übermittelt wurde. Auch wenn der Diagnostikprozess im Mittel mehr als ein halbes Jahr in Anspruch nahm, waren insgesamt nur 7 % damit sehr unzufrieden, insbesondere seitens der Erwachsenen (s. **Abbildung 19** und

A-1: Tabelle 22). Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich 70 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit dem Zeitraum bis zur Übermittlung der Ergebnisse seitens des ZSE.



* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe // nur für N = 946 Patienten mit Bericht oder Bewertung

Abbildung 19: F18a - Zufriedenheit mit dem Zeitraum bis die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden // F18b - Zufriedenheit mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts // F18e - Zufriedenheit mit Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden // F 18c - F18c – Bericht enthielt Hinweise zum weiteren Vorgehen

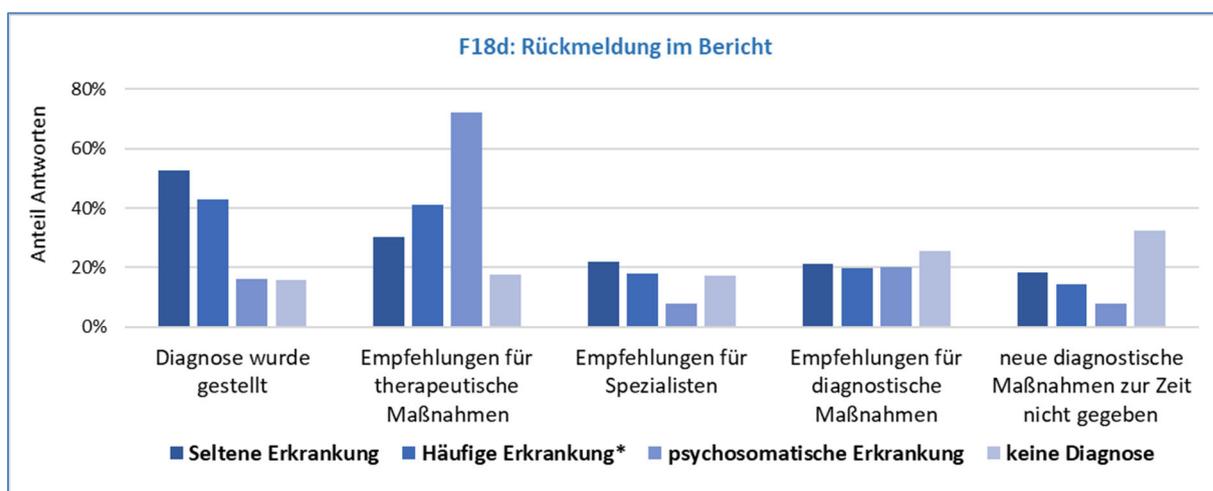
Auch in Bezug auf den Informationsgehalt des Berichts (Frage 18b) nimmt die kritische Sicht mit den Altersgruppen zu (s. Abbildung 19 und

A-1: Tabelle 22). Dies beruht zum Teil auf enttäuschten Erwartungen. Handschriftliche Notizen zu dieser Frage weisen darauf hin: „[Hinweise] nicht sinnvoll und vorher bereits ohne das Zentrum bekannt“ oder „hilft mir nicht weiter, die Beschwerden sind weiterhin da, da hilft auch keine psychosomatische Therapie“. In Zukunft zu beachten sind Hinweise auf eine laienverständlichere Sprache. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich 71 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit dem Informationsgehalt des Berichtes.**

Die **Fragen 18c und 18d** adressieren die Inhalte der Berichte. Hinweise auf das weitere Vorgehen enthielten 73% der Berichte, wenn man die 16 % FB nicht berücksichtigt, die keine Bewertung enthielten zu (s.

A-1: Tabelle 22). Die enthaltenen Rückmeldungen sind zum Teil sehr stark von der Diagnosegruppe bestimmt (s. Abbildung 20 und **A-1: Tabelle 23**). Anspruch auf Vollständigkeit können die Angaben nicht erheben. So gaben Patient:innen mit einer SE nur in etwas mehr als der Hälfte an, dass vermerkt war, dass eine Diagnose gestellt wurde. Therapeutische Empfehlungen erhielten überproportional häufig Patient:innen mit einer psychosomatischen Erkrankung. Handschriftlich wurde zudem mehrfach vermerkt, dass eine Wiedervorstellung in 2 bis 3 Jahren angeraten wurde.

Frage 18e beleuchtet den von Patient:innen adressierten Wunsch nach Empfehlungen von Spezialambulanzen. In den Fokusgruppen wurde der Wunsch geäußert, dass auf diese auch verwiesen werden soll, wenn sie nicht in der Umgebung zu finden sind. Allerdings sind diese nicht für jede Erkrankung vorhanden, teils auch bereits bekannt. Dies erklärt den sehr hohen Anteil an fehlenden Bewertungen (Abbildung 19 - Balken schraffiert und **A-1: Tabelle 23**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich 76 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit Hinweis zu Spezialambulanzen.**



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 20: F18d - Enthaltene Rückmeldungen im Abschlussbericht in Abhängigkeit von der Diagnosegruppe

Für Patient:innen mit einer SE und deren Angehörigen sind Selbsthilfegruppen ein wichtiger Ansprechpartner und Unterstützungssystem. Daher äußerten die Teilnehmer:innen der Delphi-Studie den Wunsch, dass auf diese oder zumindest die Dachorganisation ACHSE e.V. bei Diagnosestellung hingewiesen werden solle. **Frage 19** adressierte dieses Anliegen. Nur 15 % gaben an, „umfassend“ oder „ausreichend“ informiert worden zu sein. 83 % der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen verneinten die Frage oder konnten keine Zuordnung treffen, was in diesem Fall wohl „nein“ gleichzusetzen ist (s. Tabelle 6). Lässt man bei der Analyse von **Frage 19a** die FB „ohne Zuordnung“ unberücksichtigt, so haben sich 48 % nicht an ACHSE e.V. gewandt, 11 % konnten die Mitarbeiter:innen eine Selbsthilfegruppe vermitteln und 41 % antworteten mit „nein“.

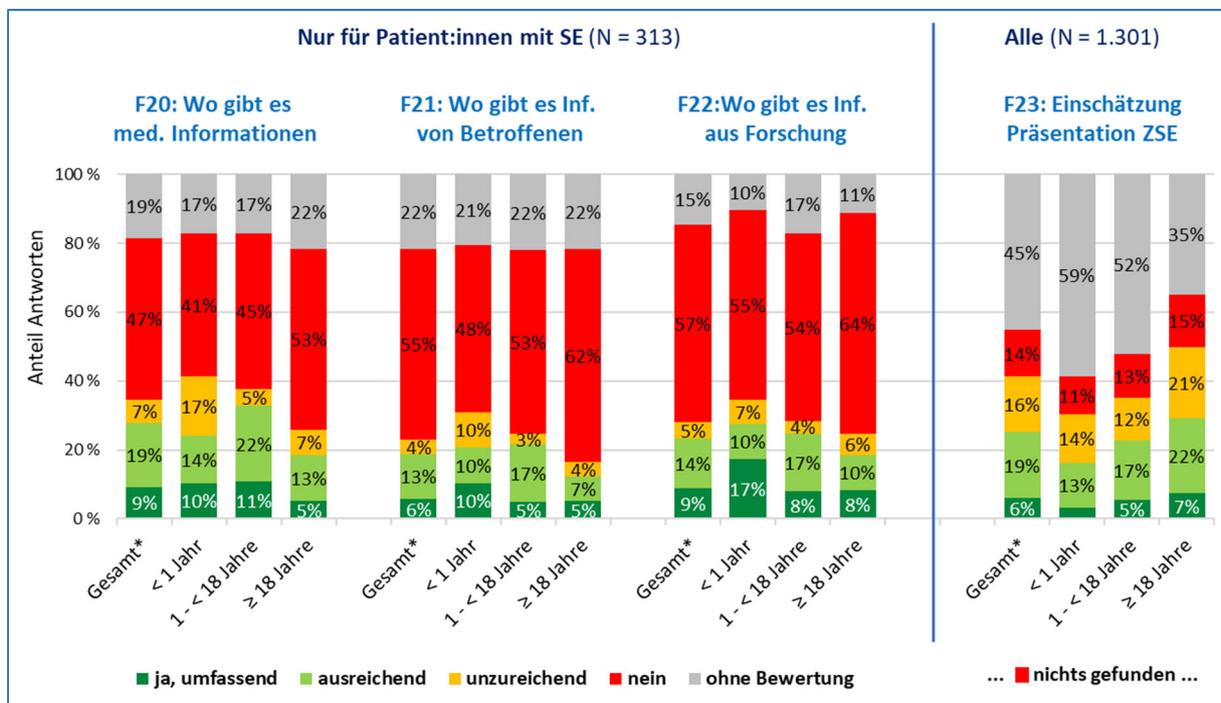
Tabelle 6: F19 und F19a: Informationen zu Selbsthilfeorganisationen (nur für Patient:innen mit einer SE: N =313)

	Gesamt		Altersgruppe			
	N	(%)	< 1 Jahr	1 - < 18 Jahre	≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F19 / F20*: Wurden Informationen über eine erkrankungsspezifische Selbsthilfeorganisation oder über ACHSE e.V. gegeben						
ja, umfassend	20	6 %	1	3 %	12	6 %
					7	7 %

ausreichend	27	9 %	2	7 %	19	10 %	6	6 %
unzureichend	7	2 %	0	0 %	5	3 %	2	2 %
nein	209	67 %	25	86 %	119	64 %	64	66 %
ohne Bewertung	50	16 %	1	3 %	31	17 %	18	19 %
F19a / F20a*: Konnte über ACHSE e.V. eine Selbsthilfegruppe vermittelt werden								
ja	7	2 %	0	0 %	5	3 %	2	2 %
nein	25	8 %	0	0 %	13	7 %	12	12 %
habe mich nicht an ACHSE gewandt	29	9 %	3	10 %	20	11 %	6	6 %
ohne Bewertung	252	81 %	26	90 %	148	80 %	77	79 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Auch die Fragen 20 bis 22 richteten sich insbesondere an Patient:innen mit SE oder deren Angehörige und wurde daher auch nur für diese Gruppe analysiert (N = 313). Sie adressieren nicht vordergründig Projektziele von TNAMSE, basieren aber auf den im Vorfeld eruierten Erwartungen von Patienten an eine gute Versorgung von Menschen mit einer SE.



* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Abbildung 21: F20 – Gab es Hinweise, wie und wo weitere medizinische Informationen über die Krankheit zu finden sind // F21 – Gab es Hinweise, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind // F22 – Gab es Hinweise zu neuen krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen // F23: Beurteilung der öffentlichkeitswirksamen Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von ZSE

Hinweis: Fragen F20 bis F22 wurden nur für Patient:innen mit SE analysiert (N = 313), Frage F23 für alle Responder (N = 1.301)

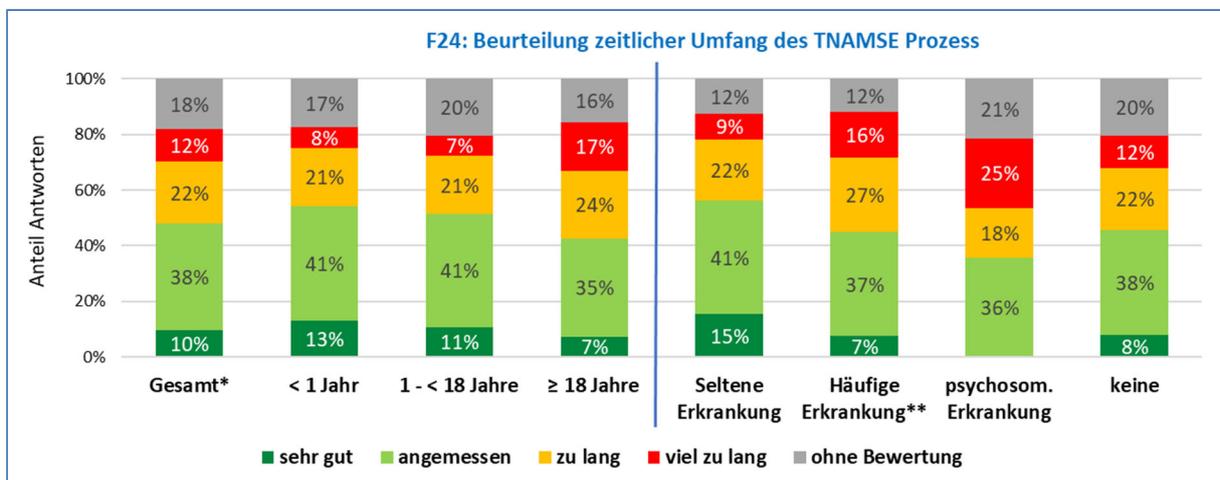
Im Gegensatz zu vielen häufigen Erkrankungen sind Informationen zu SE deutlich schwieriger zu finden, ebenso andere Betroffene oder Informationen zur Selbsthilfe. Da (neue) Therapien oftmals nur im Rahmen von Studien möglich sind, war ein Wunsch der im Vorfeld befragten Betroffenen, dass Informationen aus der Forschung schneller zu ihnen gelangen.

Die seitens der ZSE bereitgestellten Informationen zu diesen drei Themenfeldern bewerteten nur etwa ein Viertel als „umfassend“ oder „ausreichend“. Am häufigsten erhielten die Patient:innen Hinweise, wo sie weitere Informationen über die Krankheit finden (28 %), gefolgt von Hinweisen zu neuen krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen (23 %). Nicht einmal jeder Fünfte (19 %) gab an, ausreichende Hinweise erhalten zu haben, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen oder Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind (s. Abbildung 21 und **A-1: Tabelle 24**). Dies deckt sich mit den Antworten aus Frage 19. Handschriftlich wurde allerdings auch angemerkt, dass dies nicht unbedingt ein Versäumnis des ZSE sei. So wurde vermerkt „Für meine Diagnose gibt es keine [Selbsthilfegruppe]“. Aber auch „Wir würden uns aber über weitere Informationen freuen.“

Frage 23 richtet sich wieder an alle Befragten (s. Abbildung 21 und **A-1: Tabelle 25**). Auch hier spielt offenbar die Dauer der Suche nach einer Diagnose eine Rolle. 65 % der Erwachsenen aber nur 41 % der Eltern von unter 1-Jährigen haben die Öffentlichkeitsarbeit von ZSE bewertet. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so bewerten 46 % die öffentlichkeitswirksame Präsentation der ZSE als „umfassend“ oder „ausreichend“.** Ein Viertel der Befragten bemängelt jedoch, dass sie „nichts gefunden“ hätten.

4.1.9. Gesamtbewertung aus Sicht der Patient:innen bzw. deren Angehöriger

In Frage 18a sollten die Befragten im Kontext des Abschlussberichts und des diagnostischen Prozesses beurteilen, wie zufrieden sie mit dem Zeitraum bis zur Übermittlung der Ergebnisse waren. Der Bezugspunkt war dort bewusst offen. So konnten z. B. Wartezeiten auf eine EFA-Entscheidung der Krankenkassen unberücksichtigt bleiben.



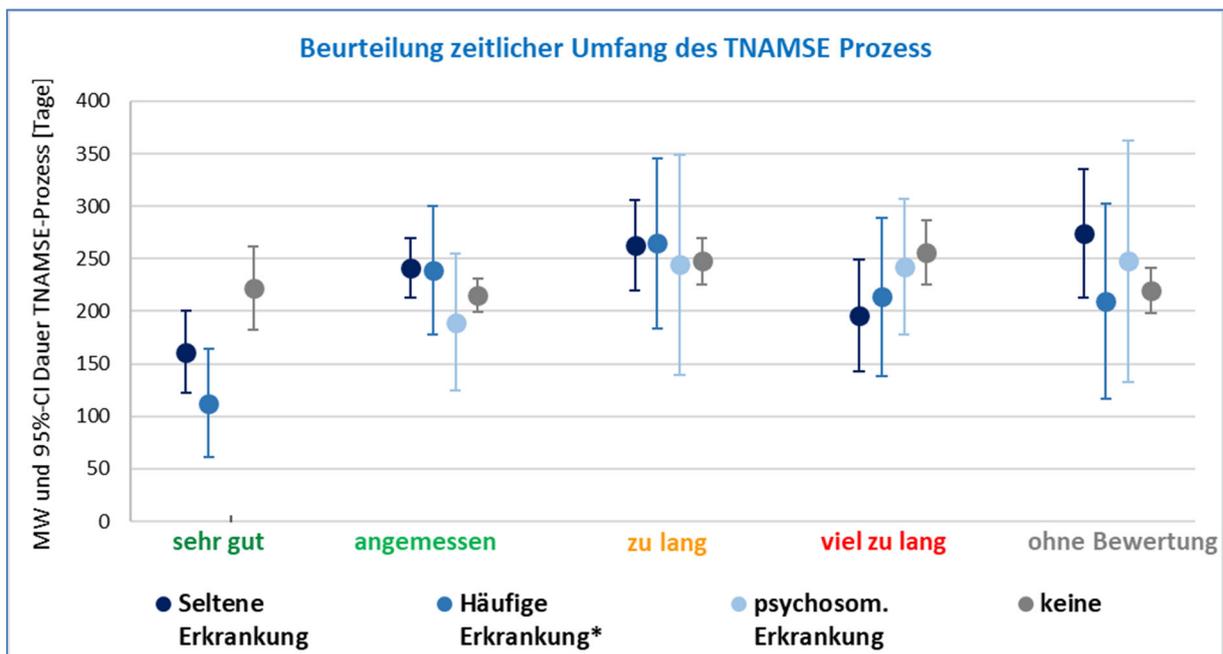
* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe, ** ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 22: F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht) stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen

Zum Abschluss sollten die Patienten in einer Gesamtschau in **Frage 24** die Länge des gesamten TNAMSE-Prozesses von Einschreibung bis Erhalt des Abschlussberichtes beurteilen. Vergleicht man beide Ergebnisse, so wird die Länge des Gesamtprozesses kritischer betrachtet. Zudem steigt die Anzahl jener, die keine Beurteilung vornehmen möchten (s. Abbildung 22 und **A-1: Tabelle 26**). Dies kann auch der Tatsache geschuldet sein, dass hier explizit auf Abschlussbericht verwiesen war, dessen Erhalt nur 71 % bejahten. Die Gruppe mit der höchsten Zufriedenheit ist die Gruppe derer mit einer SE. Hier schätzen 15 % den zeitlichen Rahmen als „sehr gut“ und 41 % als „angemessen“ ein. Am kritischsten schätzen Erwachsene, und bei

diesen diejenigen mit einer psychosomatischen Erkrankung, die Prozessdauer ein. 17 % bzw. 25 % schätzen den Zeitraum als „viel zu lang“ ein. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so bewerten 59 % den zeitlichen Umfang des TNAMSE-Prozesses als „sehr gut“ oder „angemessen“.**

Werden die Bewertungen der Responder ins Verhältnis zu den dokumentierten Prozessdauern gesetzt, so unterscheiden sich nur die mittleren Prozessdauern aller mit Bewertung „sehr gut“ von jenen die den Prozess als „zu lang“ ansahen signifikant ($195 \pm 157,0$ vs. $253 \pm 163,7$ Tage; p-Werte mit Bonferroni-Korrektur: 0,006 – s. **A-1: Tabelle 28**). Stratifiziert nach Diagnose findet man nur signifikante Unterschiede bei Patient:innen mit einer SE. Auch hier gab es nur Unterschiede zwischen denen, die mit „sehr gut“ bewerteten gegen diejenigen, die den Prozess als „zu lang“ ansahen ($161 \pm 135,3$ vs. $263 \pm 182,6$ Tage; p-Werte mit Bonferroni-Korrektur: 0,014 – s. Abbildung 23 und **A-1: Tabelle 29**).



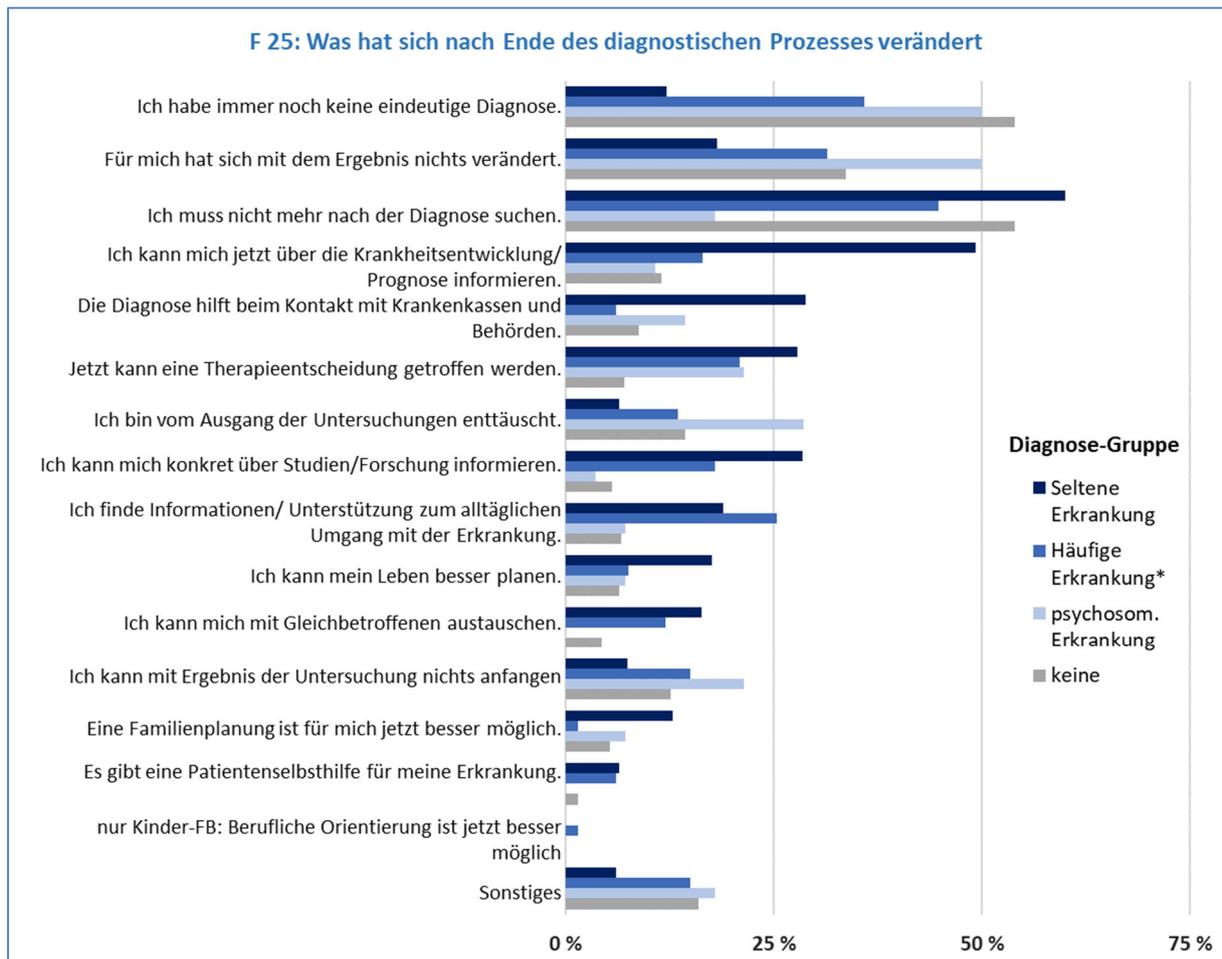
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 23: F24 – Mittlere Dauer des TNAMSE-Prozesses in Abhängigkeit der Beurteilung des zeitlichen Umfangs des TNAMSE Prozesses (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht) stratifiziert nach Diagnosegruppen

In Frage 8 wurden die TNAMSE-Teilnehmer:innen bzw. deren Angehörige gefragt, warum es für sie wichtig ist, ihre / die Diagnose ihres Angehörigen zu kennen. In **Frage 25** werden sie gebeten Angaben darüber zu machen, was sich am Ende des TNAMSE-Prozesses für sie geändert hat. Erwartungsgemäß beklagen die meisten (43 %), dass sie noch immer keine eindeutige Diagnose haben und sich damit trotz des Prozesses keine Änderung ergeben hat (30 %). An dritter Stelle folgt jedoch mit 28 % „Ich muss nicht mehr nach einer Diagnose suchen“. Dies führt in 21 % der Fälle dazu, dass man sich über die Prognose informieren kann. 14 % hoffen, dass dies bei Kontakten zu Behörden hilft und 13 % geben an, dass jetzt eine Therapieentscheidung getroffen werden kann (s. **A-1: Tabelle 30**).

Die Beantwortung der Frage 25 hängt natürlich stark von der Diagnosegruppe ab. **Für Patient:innen mit einer SE steht mit 60 % an erster Stelle, dass nicht mehr nach einer Diagnose gesucht werden muss. 49 % hilft die Diagnose, sich bezüglich der „Krankheitsentwicklung zu informieren“.** Mit 29 % bzw. 28 % folgen „Hoffen auf Hilfe beim Kontakt mit Krankenkassen“, „Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden“ und „Ich

kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.“ (s. Abbildung 24 und **A-1: Tabelle 31**).



**ohne psychosomatische Erkrankungen*

Abbildung 24: F25 - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert (Mehrfachnennungen möglich)

Eine qualitative Analyse des Freitextfeldes nach „Sonstiges“ ergab nach Diagnosegruppe unterschieden die in

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Tabelle 7 dargestellten Kategorien.

Tabelle 7: F25 – Analyse des Freitextes bei „Sonstiges“

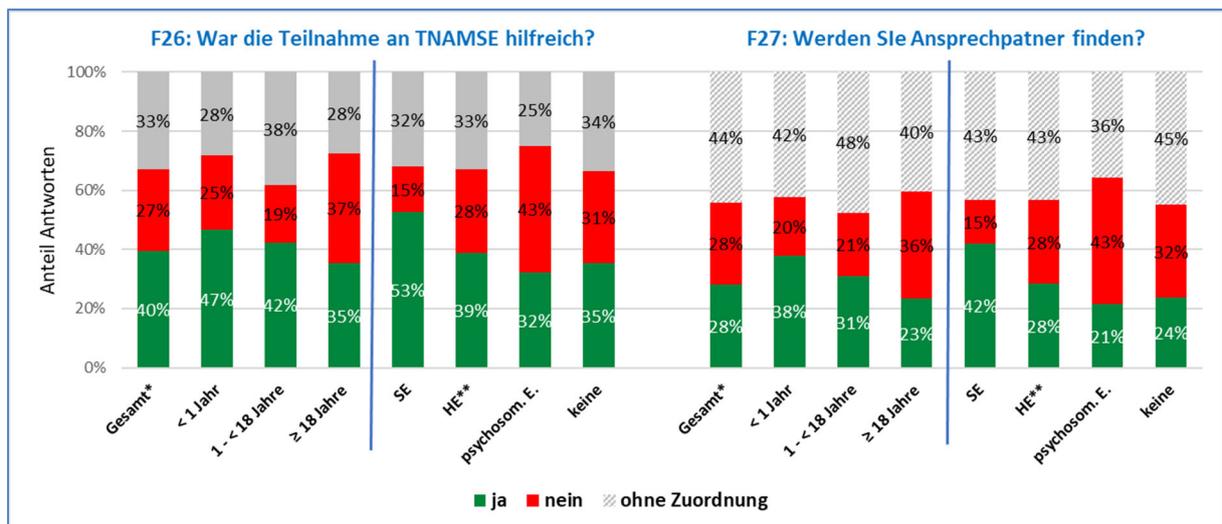
Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	Häufige Erkrankung*	psychosom. Erkrank.	keine
Es gibt eine krankheitsbedingte Erklärung für den Entwicklungsstand des Kindes (N = 2)	Patient muss zum Tropeninstitut	Weiteres eigenes Bemühen um alternative Therapien nötig	Es laufen noch Untersuchungen (N = 14)
Frage, ob generell gearbeitet werden darf	Ausschluss schwerwiegender Erkrankungen war möglich	Sich als Patient abgelehnt fühlen	Es hat sich nichts geändert/Keine Diagnose erhalten (N = 30)

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	Häufige Erkrankung*	psychosom. Erkrank.	keine
Kinder können auf diese SE getestet werden	Bestätigung, eine echte Krankheit liegt vor	Wunsch nach familienübergreifender Auswertung	Krankenkasse hat Exom abgelehnt (N = 9)
Optimaler Heilungsverlauf	Dermatologische Aufklärung ist nötig	Finden keine Therapie für die diagnostizierte psychosomatische Erkrankung	es wurden keine Untersuchungen durchgeführt, nur nach Aktenlage entschieden (N = 6)
Es fehlen weitere Informationen	Vollständige Heilung nach empfohlener Therapie	Rauchen aufgegeben	Ich habe eine Behandlungsmethode/Hinweise zur Weiterbehandlung erhalten (N = 10)
		Gefühl allein gelassen zu sein	keinen Bericht erhalten (N = 6)
		Es liegt keine Diagnose vor	Wir wissen nicht wie es weitergeht/es gibt keine ärztlichen Weiterbehandler (N = 5)
			es wurde nichts gemacht bzw. ich habe keine Informationen erhalten (N = 5)
			Ausschluss genetischer Ursache (N = 4)
			Ausschluss bestimmter Erkrankungen ist erfolgt (N = 4)
			derzeit nur Verdachtsdiagnosen (N = 3)
			nur ein Teil der Symptome wurde berücksichtigt (N = 2)
			weitere Untersuchungen sind gewünscht (N = 2)
			es ist keine Ursachenklärung erfolgt (N = 2)
			mögliche Weitervererbung ist geklärt (N = 2)
			Gendefekt ist noch nicht erforscht (N = 3)
			keine Schmerztherapie oder Medikation erhalten

			es wurde auf die Psyche geschoben
			Verdacht muss noch bestätigt werden
			neue Vorstellung in 2 Jahren geplant
			Therapie, Diagnostik erfolgen weiterhin in der Spezialambulanz
			Unser Kind ist verstorben und wir haben noch keine Erklärung dafür
			durch Humangenetik inzwischen eine Diagnose erhalten
			Symptome treten nicht mehr auf
			Sich ernst genommen fühlen, Klärung durch genetische Untersuchung

* ohne psychosomatische Erkrankungen

Bei dieser Übersicht wird deutlich, dass gerade Patient:innen, die den Prozess ohne Diagnose verlassen, einen großen Mitteilungsbedarf haben und teilweise wenig Ansatzpunkte für weitere Schritte sehen. Nach langer Symptombdauer sind die ZSE oft die letzte Stelle, an die sich die Hoffnungen der Patient:innen richten. Endet der Prozess dann ohne eine Diagnose und gibt es keine Empfehlungen für Weiterbehandler, fühlen sich die Betroffenen oft hilf- und ratlos.



inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe, ** ohne psychosomatische Erkrankungen

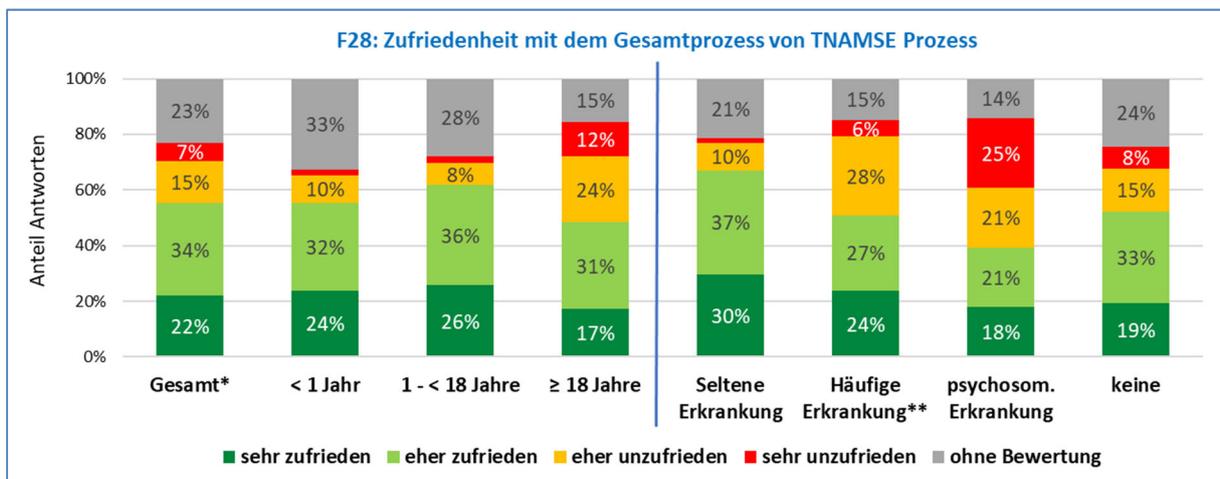
Abbildung 25: F26 - War die Teilnahme an TNAMSE hilfreich // F27 - F27: Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird jeweils stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen

Auf **Frage 26**, ob TNAMSE für das eigene Anliegen hilfreich war, antworteten 40 % der Responder mit „Ja“, 27 % mit „Nein“ und 33 % wollten sich nicht festlegen (s. **Abbildung 25, A-1: Tabelle 32** und **A-1: Tabelle 33**). Letzteres ist auch der Tatsache geschuldet, dass Patient:innen den Prozess als noch nicht abgeschlossen ansehen. Handschriftliche Anmerkungen wie „Ergebnis steht noch aus“ oder „es gibt noch kein Ende“ deuten darauf hin. Dies kann zum einen auf den noch erwarteten abschließenden Bericht zurückzuführen sein (s. **Frage 18**). Andererseits haben sich die ZSE bemüht, für all jene Patient:innen, deren EFA durch die zuständige Krankenkasse abgelehnt wurde, Möglichkeiten der Exom-Diagnostik über alternative Projekte zu TNAMSE anzubieten. Patient:innen denen eine solche Möglichkeit offeriert wurde, unterscheiden nicht zwischen Ende des TNAMSE-Projektes für ihre Person und Beginn eines

anderen Projektes. Für sie besteht weiterhin Kontakt zum ZSE und nur dies wird von ihnen wahrgenommen. Für die eigentliche **Zielgruppe von TNAMSE**, den Patient:innen mit SE wird dieses Projekt erwartungsgemäß deutlich hilfreicher empfunden. **Patient:innen mit einer SE empfanden TNAMSE zu 55 % als hilfreich, 32 % wollten oder konnten sich nicht festlegen und nur 15 % schätzten ein, dass TNAMSE für ihr spezielles Anliegen nicht hilfreich war.** Patient:innen mit einer psychosomatischen Erkrankung sahen ihre Erwartungen am häufigsten enttäuscht (43 %).

Auch die Hoffnung, nun einen Ansprechpartner für die betreffenden gesundheitlichen Probleme zu finden (Frage 27) wurde stark durch die durch die letztendliche Diagnose geprägt. Allerdings besteht auch bei Patient:innen mit einer gestellten Diagnose erhebliche Unsicherheit, ob und wie die Weiterbetreuung erfolgen soll. Dies lässt sich auch aus handschriftlichen Notizen wie „zu wenige Ärzte sind damit vertraut“, „wäre zu schön“ oder „Im Saarland gibt es zu wenige Fachärzte und Termine dauern fast ein Jahr“ ablesen. Da nicht jede Patient:in einen Ansprechpartner sucht, sind unter jenen, die keine Zuordnung trafen, ein großer Anteil, auf die die Frage nicht zutrif (Balken schraffiert). **Lässt man FB ohne Zuordnung bei der Analyse unberücksichtigt und fokussiert man auf die Bewertung der Zielgruppe von TNAMSE, den Patient:innen mit einer SE als, erwarten 74 %, dass sie einen Ansprechpartner finden und nur 26 % schätzten ein, keinen geeigneten Ansprechpartner zu finden.**

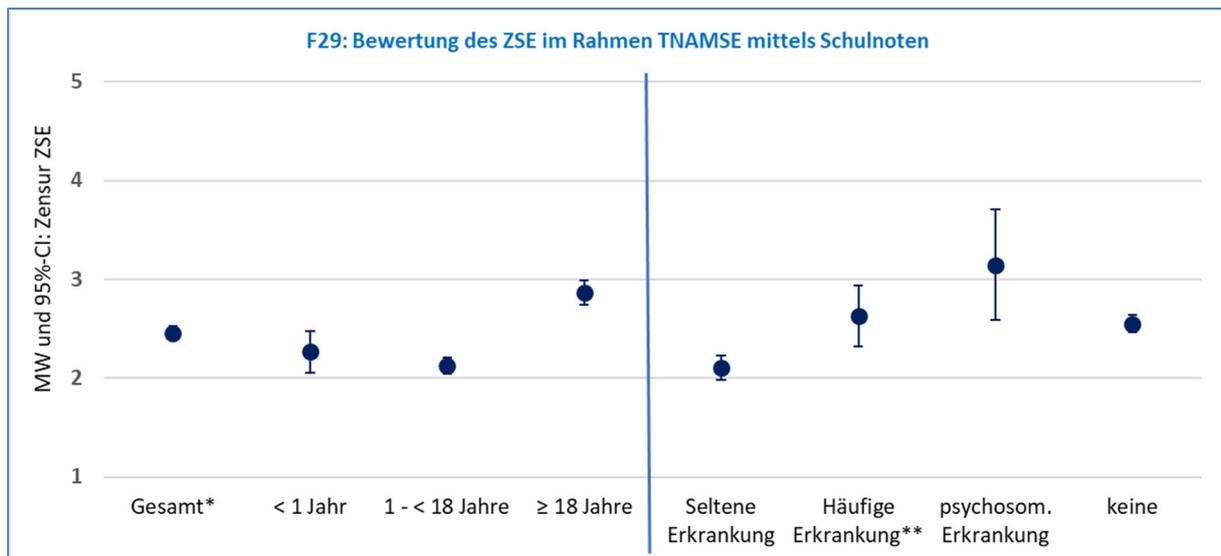
In den beiden Abschlussfragen sollte der Gesamtprozess von TNAMSE einmal kategorial und einmal in Form von Schulnoten bewertet werden. Abbildung 26 enthält das Antwortverhalten auf die kategoriale Bewertung des Prozesses in Frage 28 aufgeschlüsselt nach Alters- und Diagnosegruppen.



*inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe, ** ohne psychosomatische Erkrankungen*

Abbildung 26: F26 - War die Teilnahme an TNAMSE hilfreich // F27 - F27: Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird jeweils stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen

55 % der der Responder waren mit dem Gesamtprozess „sehr“ oder „eher zufrieden“. In der Gruppe der 1 bis unter 18-Jährigen lag der Wert bei 62 %, bei den Erwachsenen nur bei 48 %. Auch hier zeigt sich wieder, dass knapp ein Viertel keine Bewertung abgeben wollte (oder konnte). **Fokussiert man auf die Bewertung der Zielgruppe von TNAMSE, den Patient:innen mit einer SE als, waren 67 % mit dem Gesamtprozess „sehr“ oder „eher zufrieden“ und nur 2 % „sehr unzufrieden“.** 21 % wollten sich nicht festlegen.



*inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe, ** ohne psychosomatische Erkrankungen*

Abbildung 27: F29 – Bewertung des ZSE im TNAMSE-Prozess mittel Durchschnittsnote stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen

Zum Schluss (**Frage 29**) wurden die Befragten gebeten, das ZSE im Rahmen des Projektes mittels einer Schulnote von 1 bis 5 zu bewerten. Auf 55 % der Fragebögen war hier eine 1 oder 2 vermerkt. 12 % nahmen keine Bewertung vor. Bezieht man diese nicht ein, urteilten 62 % mit 1 oder 2 (s. **A-1: Tabelle 34**). **Bei den Patient:innen mit einer SE, die eine Note verteilt haben, gaben 74 % dem ZSE zum Abschluss eine 1 oder 2** (s. **A-1: Tabelle 35**).

Im Durchschnitt bewerteten alle Patient:innen das ZSE im Rahmen von TNAMSE mit $2,5 \pm 1,2$. Das Urteil der Gruppe der 1 bis unter 18-Jährigen unterschied sich mit einer Bewertung $2,1 \pm 1,0$ signifikant von den anderen beiden Altersgruppen (p-Werte mit Bonferroni-Korrektur $< 0,001$ – s. Abbildung 27 und

A-1: Tabelle 36). Fokussiert man auf die Bewertung der Zielgruppe von TNAMSE, den Patient:innen mit einer SE so unterscheiden sich diese in der Bewertung von $2,1 \pm 1,0$ signifikant von den anderen Patient:innen (p-Werte mit Bonferroni-Korrektur $< 0,001$ bzw. $0,011$).

4.1.10. Entwicklung der Gesamtbewertung über die Projektlaufzeit

Die Einführung innovativer Versorgungsformen unterliegt einer zeitlichen Entwicklung. Anfangs neue Strukturen und Arbeitsabläufe gehen im Zeitverlauf in Routinen über. Dies sollte sich auch in der Bewertung aus Sicht der Patient:innen und Angehörigen wiederfinden. Aus diesem Grunde wurden die Patient:innen mit zurückgesandtem Fragebogen anhand des Einschlusses in TNAMSE in Quartile unterteilt. Als Globalurteil des TNAMSE-Prozesses wurde dessen Bewertung mittels Note (Frage 29) genutzt. In

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Tabelle 8 sind die Bewertungen anhand Mittelwert, Standardabweichung und Konfidenzintervall dargestellt.

Tabelle 8: F29: Schulnote für das ZSE im zeitlichen Verlauf

F29: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten					
	FB mit Bewertung	FB ohne Bewertung	MW	SD	95% CI
Zeiträume (nach Datum Erstkontakt)					
Gesamt*	1.142	159	2,5	± 1,2	[2,4.. .2,5]
1. Quartil (01.12.2017 - 28.07.2018)	287	37	2,7	± 1,3	[2,5.. .2,8]
2. Quartil (29.07.2018 - 29.01.2019)	297	26	2,4	± 1,2	[2,3.. .2,6]
3. Quartil (30.01.2019 - 30.06.2019)	282	43	2,4	± 1,2	[2,3.. .2,5]
4. Quartil (01.07.2019 - 28.02.2020)	271	53	2,3	± 1,2	[2,2.. .2,5]
<i>Fehlend (ohne Datum Erstkontakt)</i>	5	0			

Die Bewertungen stiegen von $2,3 \pm 1,2$ im ersten auf $2,3 \pm 1,2$ im 4. Quartil. Dabei unterschieden sich die Bewertungen ab 3. Quartil signifikant von der des ersten Quartils (paarweise t-Tests (p-Werte mit Bonferroni-Korrektur). 1. vs. 3. Quartil: $p = 0,042$ und 1. vs. 4. Quartil: $p = 0,004$).

4.1.11. Qualitative Analyse der Anmerkungen von Patient:innen bzw. Angehörigen

Die Rückmeldungen zur **Frage 26** (War die Teilnahme an TRANSLATE NAMSE hilfreich?) wurden inhaltsanalytisch ausgewertet. Wenn nicht anders angegeben, handelt es sich um Einzelmeinungen, die in Abhängigkeit einer bzw. keiner vergebenen Diagnose dargestellt sind.

In der Vielzahl der differenzierten Rückmeldungen spiegelt sich v.a. in der Gruppe der Patient:innen ohne Diagnose wider, was im Kontakt mit den ZSE als besonders bedeutsam wahrgenommen wurde und an welchen Stellen Erwartungen enttäuscht wurden: z. B. dass es für viele Patient:innen keine persönlichen Kontakte gab oder dass man, bei unklarer Diagnose teilweise keine Hinweise erhielt, wie nun weiter vorgegangen werden soll oder sich kein ambulanter Arzt findet, der eine weitere Abklärung nach den Empfehlungen der ZSE vornimmt.

Tabelle 9: Analyse des Freitextes am Ende zu Frage 26

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrank.	keine
Anmerkungen bzgl. Diagnose:			
Die Diagnose ist gestellt. (N = 51)	Diagnose wurde gestellt. (N = 11)	Diagnosestellung nur aufgrund Unterlagen.	Es wurde keine Diagnose gefunden. (N = 85)
Diagnose fehlt noch. (N = 9)	Keine Diagnose gestellt.	Klare Diagnose	Ausschluss genetischer Ursachen. (N = 34)
Ausschluss von bestimmten Erkrankungen war möglich. (N = 4)	Ausschluss von bestimmten Krankheiten	Diagnose fehlt noch.	Ausschluss bestimmter Erkrankungen. (N = 26)
Ursache ist geklärt. (N = 4)	Uneinigkeit zwischen Ärzten bzgl. Behandlung führt zu großer Unsicherheit beim Patienten.		Inzwischen ist eine Diagnose gefunden. (N = 26)
Erblichkeit konnte geklärt werden. (N = 2)	Prüfung der Erblichkeit.		Es müssen weitere Untersuchungen vorgenommen werden/Weiterüberweisung. (N = 16)
Anmerkungen bzgl. Prozess im ZSE:			
Interdisziplinärer Austausch der Ärzte. (N = 3)	Keine Informationen erhalten. (N = 4)	Sich nicht ernst genommen fühlen, sich in die „Psychoecke“ abgeschoben fühlen. (N = 5)	Keine neuen Erkenntnisse (N = 44)
Ausführliche Untersuchungstermine. (N = 2)	Zu lange Zeitdauern (N = 3)	Es wurde nur ein Aspekt der Erkrankung betrachtet. (N = 2)	Es fehlen Informationen. (N = 32)
Diagnose wurde gestellt, aber dann wurde man allein gelassen.	Alles war sehr transparent. (N = 2)	Die Ärzte haben uns Hoffnung gemacht, dass x mit der richtigen Therapie genesen kann, wir finden die Therapie aber nicht.	Es erfolgte keine persönliche Vorstellung im ZSE. (N = 19).
Zu wissen, dass sich Mehrere mit meiner Erkrankung beschäftigen.	Enttäuscht, mehr erwartet.	Kompetenz und Überblick	Krankenkasse lehnt Exom-Diagnostik ab. (N = 19)
Die Hoffnung wurde wieder geweckt, dass man besser leben kann und länger leben kann.	Sich nicht ernst genommen fühlen.		Ich wurde nicht ernst genommen. (N = 12)
Kontakt zu einer Studie.	Zu viele offene Fragen.		Keine Ursachenklärung (N = 9)
Krankenkasse hat Exomkosten übernommen.	Ich fühle mich nicht mehr so allein gelassen. Es bestand ein echtes Interesse daran die Diagnose zu finden.		Ich wurde endlich ernst genommen. (N = 8)
Krankenkasse lehnt Exom-Diagnostik ab. (N = 2)			Gezielte Diagnosesuche, umfassend. (N = 6)
Eintragung in Datenbanken	Sich nicht ernst genommen fühlen.	Ich bin kein bisschen klüger. Es gibt keine neuen Erkenntnisse und keine Behandlungsmöglichkeiten in der Schulmedizin!	Es gibt Probleme notwendige Befunde zu bekommen/Praxis zu finden, die notwendige Diagnostik übernimmt. (N = 6).

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrank.	keine
Weil nun die Möglichkeit besteht, aufbauend auf der Diagnose weitere Krankheitsbilder des Patienten zu untersuchen.	Zu viele offene Fragen.		Zu lange Zeitdauer. (N = 6)
Erst spät Rückmeldungen erhalten.	Ich fühle mich nicht mehr so allein gelassen. Es bestand ein echtes Interesse daran die Diagnose zu finden.		Interdisziplinäre Zusammenarbeit. (N = 6)
Die Hoffnung wurde wieder geweckt, dass man besser leben kann und länger leben kann.	Mit entsprechender Diagnostik und Therapie kann ein progredienter Verlauf aufgehalten werden.		Ich wurde nicht ernst genommen. (N = 12)
Kontakt zu einer Studie.			Keine Ursachenklärung (N = 9)
Krankenkasse hat Exomkosten übernommen.			Ich wurde endlich ernst genommen. (N = 8)
Eintragung in Datenbanken			Gezielte Diagnosesuche, umfassend. (N = 6)
Weil nun die Möglichkeit besteht, aufbauend auf der Diagnose weitere Krankheitsbilder des Patienten zu untersuchen.			Es gibt Probleme notwendige Befunde zu bekommen/Praxis zu finden, die notwendige Diagnostik übernimmt. (N = 6).
Erst spät Rückmeldungen erhalten.			Zu lange Zeitdauer. (N = 6)
Behandlung hat gut angeschlagen. (N = 2)			Interdisziplinäre Zusammenarbeit. (N = 6)
Gezielte und individuelle Beratung bei Facharzt vor Ort. (N = 2)			Online-Zugriff auf Arztbriefe möglich. (N = 2)
Einleitung von Fördermaßnahmen. (n=2)			Hilfreich schon allein, weil die Möglichkeit, die Hoffnung auf Besserung bestand.
Wunsch nach einer weiterführenden Betreuung.			Keine Therapieempfehlung (N = 7)
			Therapieempfehlungen erhalten. (N = 6)
			Es gibt keine Therapien. (N = 3)
			Bestätigung der bisherigen Therapiestrategie.
Anmerkungen bzgl. Therapie/Medikation:			
Derzeit keine Therapie möglich.			Keine Heilung möglich.
			Therapie greift.
			Einleitung von Fördermaßnahmen.

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrank.	keine
Anmerkungen bzgl. Umgang mit der Erkrankung:			
Weitere Erkenntnisse zur Alltagsbewältigung gewonnen. (N = 3)	Sorgen wurden beruhigt.	Neue Behandlungsmöglichkeiten können geprüft werden.	Hilfe, um Krankheit besser zu kennen. (N = 12)
Klarheit. (N = 3)			Am Gesamtzustand hat sich nichts gebessert. (N = 9)
Mehr Verständnis für Verhalten der Erkrankten möglich, ist erklärbar geworden – auch gegenüber anderen. (n=3)			Ich stehe da, wo ich vorher auch stand und kümmerge mich weiterhin, meist mit Hilfe des Internets um ein weiteres Vorgehen. (N = 7)
Informationen zum Umgang mit der Erkrankung.			Hoffnung, irgendwann eine Diagnose zu bekommen. (N = 3)
Sorge wegen unklarer Prognose.			Hoffen auf weitere Erforschung der Krankheit. (N = 3)
Unmut darüber, sich weiterhin selbst um ambulante Termine kümmern zu müssen.			Zu wissen, dass man alles gemacht hat, was geht. (N = 2)
Ich weiß, dass ich nichts falsch gemacht habe (Schwangerschaft) und kann besser mit den Sachen umgehen, die mein Kind macht bzw. nicht machen kann.			Anderen damit helfen können. (N = 2)
Ich brauche Informationen, was ich beruflich machen darf und was nicht, da ich mich nicht in der körperlichen Verfassung sehe, zu arbeiten.			Noch einmal den gesamten Prozess überdenken. (N = 2)
Anmerkungen zum Projekt::			
Keine Informationen über das Projekt erhalten. (N = 10)		Projekt hat nichts gebracht (n= 5)	Fehlende Informationen zum Projekt. (N = 20)
Das Projekt hat keinen Vorteil ermöglicht. (n= 4)			Ohne die Teilnahme wäre vermutlich viel mehr Zeit vergangen u. ich hätte weniger Informationen und Unterstützung erhalten. (N = 2)
			Toll, dass es so was gibt!

* ohne psychosomatische Erkrankungen

Am Ende des FB befand sich ein großes Bemerkungsfeld, in das Anmerkungen zum Projekt eingetragen werden konnten. Die hier gemachten Anmerkungen wurden qualitativ analysiert und die Ergebnisse in Tabelle 10 dargestellt. Da zum Teil Anmerkungen neben einzelnen Fragen erfolgten, wurden diese in die Analyse einbezogen. Die Freitextanmerkungen werden in Abhängigkeit der Diagnose dargestellt. Ein Viertel bis die Hälfte der Antwortenden nutzte die

Möglichkeit der Freitextangabe, was für ein hohes Mitteilungsbedürfnis der Patient:innen spricht.

Tabelle 10: Analyse des Freitextes am Ende des Evaluationsfragebogens „LK 1/2“

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrank.	keine
Rückmeldung bzgl. Diagnostik im ZSE			
kein persönlicher Kontakt/Entscheidung nach Aktenlage (N = 9)	kein persönlicher Kontakt/Entscheidung nach Aktenlage (N = 6)	Keine Diagnose erhalten (N = 4)	Keine Diagnose erhalten (N = 66)
Keinen Bericht erhalten (N = 5)		kein persönlicher Kontakt/Entscheidung nach Aktenlage (N = 2)	kein persönlicher Kontakt/Entscheidung nach Aktenlage (N = 64)
Keine Diagnose erhalten (N = 5)		Exom abgelehnt (N = 1)	Keinen Bericht erhalten (N = 27)
Wunsch nach Bescheinigung von Diagnose für Ämter etc. (N = 4)	Krankheitsbild nur in Teilen berücksichtigt durch ZSE/mehr Abklärung gewünscht (N = 3)	Krankheitsbild nur in Teilen berücksichtigt durch ZSE/mehr Abklärung gewünscht (N = 1)	Exom abgelehnt (N = 26)
Krankheitsbild nur in Teilen berücksichtigt durch ZSE/mehr Abklärung gewünscht (N = 2)	Keine Diagnose erhalten (N = 2)	Bericht nicht hilfreich (N = 1)	Krankheitsbild nur in Teilen berücksichtigt durch ZSE/mehr Abklärung gewünscht (N = 22)
Bericht nicht hilfreich (N = 2)	kein Kontakt zu Vorbehandlern durch ZSE (N = 1)	kein Kontakt zu Vorbehandlern durch ZSE (N = 1)	Termine in Psychosomatik geplant (N = 14)
kein Kontakt zu Vorbehandlern durch ZSE (N = 2)	Keinen Bericht erhalten (N = 1)	fehlendes Interesse auf Klinikseite an Diagnoseklärung (N = 1)	fehlendes Interesse auf Klinikseite an Diagnoseklärung (N = 7)
Starke psychische Belastung (N = 2)	Starke psychische Belastung (N = 1)		Starke psychische Belastung (N = 7)
fehlendes Interesse auf Klinikseite an Diagnoseklärung (N = 1)	Wunsch nach Bescheinigung von Diagnose für Ämter etc. (N = 1)		kein Kontakt zu Vorbehandlern durch ZSE (N = 5)
Exom abgelehnt (N = 1)			Wunsch nach Bescheinigung von Diagnose für Ämter etc. (N = 3)
			Bericht nicht hilfreich (N = 2)
Rückmeldung bzgl. der Abläufe im ZSE			
Dankbarkeit an ZSE in besonders hohem Ausmaß (N = 29)	Sich nicht ernst genommen fühlen (N = 7)	Sich nicht ernst genommen fühlen (N = 5)	Wunsch nach mehr Kommunikation mit ZSE/fehlende Transparenz (N = 59)
Wunsch nach mehr Kommunikation mit ZSE/fehlende Transparenz (N = 19)	Dankbarkeit an ZSE in besonders hohem Ausmaß (N = 4)	Lob der Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich bezogen, sondern menschlich) (N = 2)	Sich nicht ernst genommen fühlen (N = 52)

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrank.	keine
Rückmeldung bzgl. der Abläufe im ZSE			
Lob der Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich bezogen, sondern menschlich) (N = 14)	zu lange Bearbeitungszeiten im ZSE (N = 4)	Wunsch nach mehr Kommunikation mit ZSE/fehlende Transparenz (N = 1)	Dankbarkeit an ZSE in besonders hohem Ausmaß (N = 46)
zu lange Bearbeitungszeiten im ZSE (N = 11)	Wunsch nach mehr Kommunikation mit ZSE/fehlende Transparenz (N = 2)	zu lange Bearbeitungszeiten im ZSE (N = 1)	zu lange Bearbeitungszeiten im ZSE (N = 41)
Sich nicht ernst genommen fühlen (N = 2)	Keine Möglichkeit zu persönlicher Kommunikation (N = 1)	Dankbarkeit an ZSE in besonders hohem Ausmaß (N = 1)	Lob der Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich bezogen, sondern menschlich) (N = 28)
Keine Möglichkeit zu persönlicher Kommunikation (N = 2)	Lob der Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich bezogen, sondern menschlich) (N = 1)		Behandlung nicht beendet (N = 6)
Dolmetscher wäre nötig gewesen (N = 1)			Keine Möglichkeit zu persönlicher Kommunikation (N = 1)
Ungünstig, dass betroffenes Kind beim Gespräch anwesend war (N = 1)			Unzufrieden mit allen Abläufen im ZSE (N = 1)
			zu schnelle Rückmeldung – Angst, dass ZSE nicht gründlich arbeitet (N = 1)
Rückmeldungen bzgl. der Zuweisung in ein ZSE			
Niedergelassene kennen die ZSE nicht (N = 3)	Niedergelassene unterstützen nicht bei Zuweisung in ZSE (N = 2)	Niedergelassene kennen die ZSE nicht (N = 1)	Niedergelassene unterstützen nicht bei Zuweisung in ZSE (N = 8)
Niedergelassene unterstützen nicht bei Zuweisung in ZSE (N = 1)			Niedergelassene kennen die ZSE nicht (N = 5)
Rückmeldungen bzgl. der Zeit nach der Behandlung im ZSE			
weitere diagnostische Möglichkeiten/Anlaufstellen für Nachbehandlungen sollten empfohlen werden (N = 4)	weitere diagnostische Möglichkeiten/Anlaufstellen für Nachbehandlungen sollten empfohlen werden (N = 3)	weitere Behandlung/best. Therapieversuche/Überweisungen abgelehnt durch Niedergelassene (N = 1)	weitere diagnostische Möglichkeiten/Anlaufstellen für Nachbehandlungen sollten empfohlen werden (N = 13)
Hoffen auf Fortschritt der Forschung (N = 4)	weitere Behandlung/best. Therapieversuche/Überweisungen abgelehnt durch Niedergelassene (N = 1)	leben in Daueranspannung wg. unerklärlicher Symptomatik/Fortschreitender Krankheit (N = 1)	weitere Behandlung/best. Therapieversuche/Überweisungen abgelehnt durch Niedergelassene (N = 7)
weitere Behandlung/best. Therapieversuche/Überweisungen abgelehnt durch Niedergelassene (N = 2)		weitere diagnostische Möglichkeiten/Anlaufstellen für Nachbehandlungen sollten empfohlen werden (N = 1)	Hoffen auf Fortschritt der Forschung (N = 7)

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrank.	keine
Rückmeldungen bzgl. der Zeit nach der Behandlung im ZSE			
Hilfe für Kostenklärung bei nicht Kassenleistungen -Therapien (N = 2)		Weiterbetreuung nach Diagnose fehlt, ZSE antwortet nicht auf Anfragen (N = 1)	leben in Daueranspannung wg. unerklärlicher Symptomatik/fortschreitender Krankheit (N = 6)
In SPZ-/Klinik- Betreuung (N = 1)		Hoffen auf Fortschritt der Forschung (N = 1)	Weiterbetreuung nach Diagnose fehlt, ZSE antwortet nicht auf Anfragen (N = 5)
leben in Daueranspannung wg. unerklärlicher Symptomatik/Fortschreitender Krankheit (N = 1)			lange Wartezeiten für Facharzttermine bei Niedergelassenen (N =3)
Weiterbetreuung nach Diagnose fehlt, ZSE antwortet nicht auf Anfragen (N = 1)			In SPZ-/Klinik- Betreuung (N = 2)
			Hilfe für Kostenklärung bei nicht Kassenleistungen -Therapien (N = 1)
Rückmeldung bzgl. des Projekts			
fehlende Information zum Projekt TNAMSE (N =15)	fehlende Information zum Projekt TNAMSE (N =2)	fehlende Information zum Projekt TNAMSE (N =1)	fehlende Information zum Projekt TNAMSE (N =18)

** ohne psychosomatische Erkrankungen

4.2. Beurteilung der Leistungskomplexe 3

4.2.1. Response-Analyse LK 3 neuro

Der Versorgungsprozess der in LK 3 neuro eingeschlossenen Patient:innen wurden seitens der ZSE mittels einer Access-Datenbank dokumentiert und an die Evaluatoren der BSPH übermittelt. Nach Aufbereitung der Daten standen für 351 Patient:innen Datensätze (im nachfolgenden Prozessdaten genannt) für die Evaluation zur Verfügung (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Abbildung 29*). Diese bilden die Basis für die nachfolgenden Analysen in LK 3 neuro.

Im Projektablauf sollte der Fragebogenversand zum Abschluss der Betreuung in LK 3 neuro erfolgen, idealerweise zusammen mit dem Versand des TNAMSE-Berichtes. Basis für die Betrachtung der Respons sind die vorhandenen Prozessdaten (s. Abbildung 28).

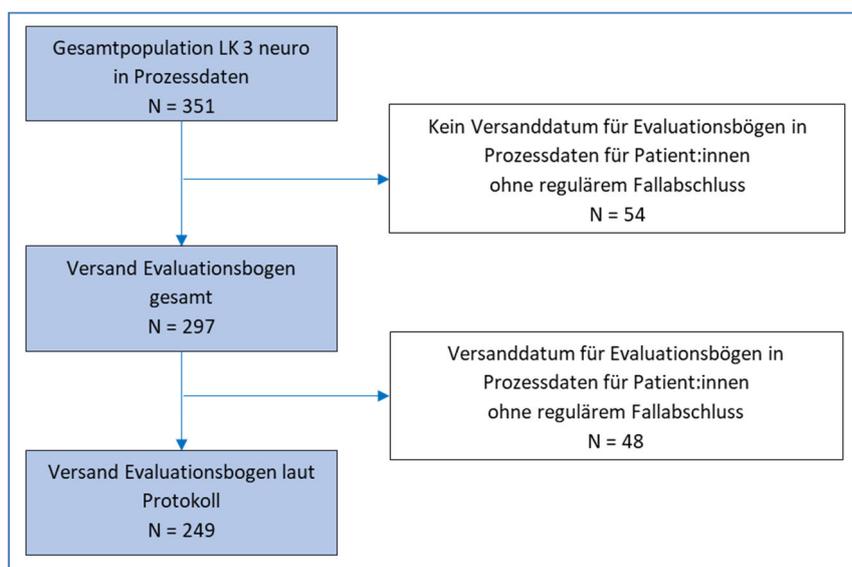


Abbildung 28: Flow-Chart:
Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3 neuro

Bei 102 der 351 Patient:innen für LK 3 neuro war ein regulärer Fallabschluss nicht möglich. Gründe dafür waren fehlende Unterlagen seitens der Patient:innen (N = 37), ≤ 3 Patient:innen sind während des Prozesses verstorben oder es lagen keine Unterlagen der Mitbehandler:innen vor und bei 61 Patient:innen war ein Fallabschluss während der TNAMSE-Laufzeit nicht möglich, davon 21 coronabedingt (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Kapitel F.I.*). Diesen Patient:innen sollte laut Studienprotokoll kein Evaluationsbogen zugesandt werden, da sie viele Fragen nicht oder nur bedingt beantworten konnten (s. Methodik 1.5). Von diesen 102 Patient:innen erhielten 54 protokollgemäß keinen FB. Bei 48 wurde dieser irrtümlich versandt.

Betrachtet man den Fragebogenversand über die Zeit (s. Abbildung 29), so ist dieser nicht kontinuierlich. Zu Beginn könnten die innerhalb von TNAMSE zu durchlaufenden Prozessen, die im Mittel 165 Tage bis zum Abschluss des Diagnostikprozesses benötigen (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Kapitel F.II.4*), und die nicht gleichmäßig hohen Rekrutierungszahlen eine Rolle spielen. Zudem hatte sich die Fragebogenentwicklung zu Beginn des Projektes deutlicher als in LK 1/2 verzögert. So wurde erst im Frühjahr 2019 beschlossen, dass für LK 3 neuro der identische Fragebogen wie für LK 1/2 genutzt werden sollte. Somit wurden vor Mai 2019 einzeln die bis dato nur für LK 1/2 vorgesehenen versandt. Da sich deren Inhalt nicht von den ab Mai 2019 genutzten unterschied, wurden diese mit in die Analyse einbezogen.

Die besonders hohe Versandrate im Mai 2019 ist somit dem Nachholen der bis dahin ausstehenden FB geschuldet. Vergleicht man die Rücklaufquote dieses Zeitpunktes mit den Rückläufen ab Juni 2019, so unterscheiden sich diese nicht signifikant (Rücklauf Mai 2019: 51 %, Rücklauf Juni 2019 – Juni 2020: 58 %, $p = 0,430$). Die hohen Fallzahlen im März sind dem Rekrutierungsende geschuldet.

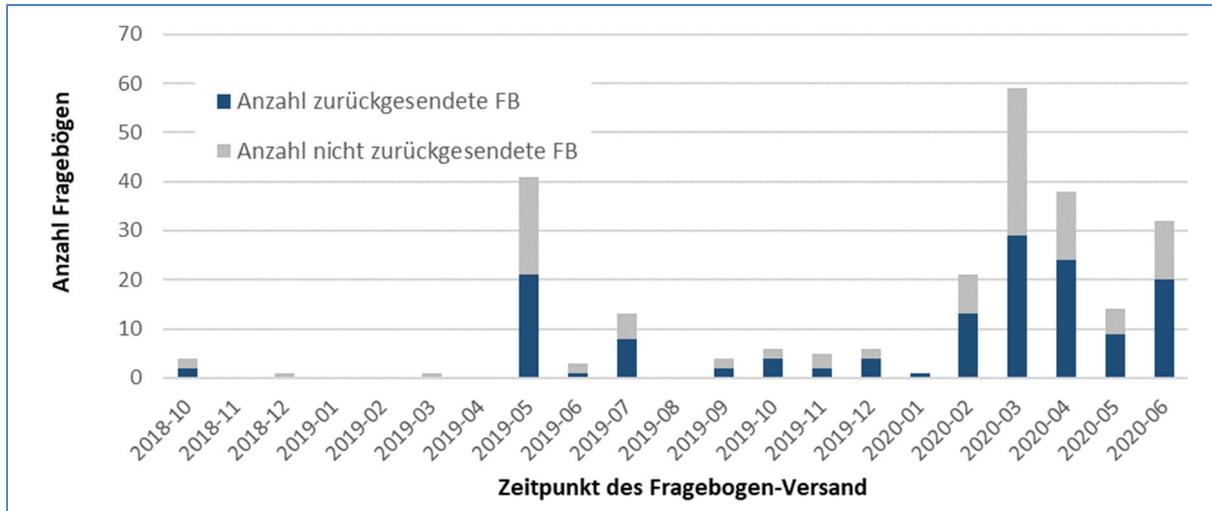


Abbildung 29: Versand und Response von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 3 neuro über die Zeit

Da die FB für Patient:innen des LK 1/2 und LK 3 neuro identisch sind, mussten die einzelnen FB mit den Prozessdaten der Patient:innen des LK 3 neuro verknüpft werden. Bei 167 der 1.604 vorliegenden FB ist dies über die Pat-ID gelungen. 1.342 FB konnten dem LK 1/2 und 47 „LK 3 weitere“ zugeordnet werden. Für 48 Pat-IDs konnte kein Pendant in den Prozessdaten ermittelt werden (s. Abbildung 30).

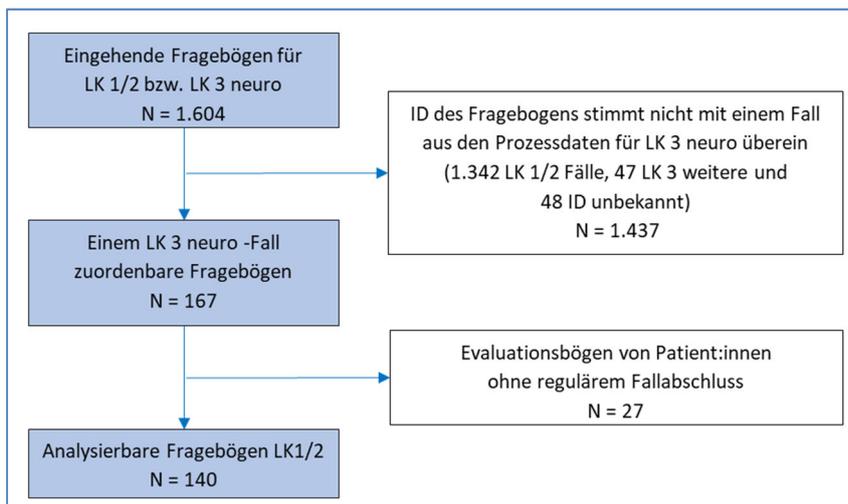


Abbildung 30: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3 neuro

Von den 48 fälschlicherweise an Patient:innen übermittelten FB ohne regulärem Fallabschluss wurden 27 ausgefüllt. Da eine Analyse dieser Patientengruppe nicht vorgesehen war, werden diese Bögen nicht berücksichtigt.

Setzt man die laut Protokoll versandten 249 Evaluationsbögen den 140 analysierbaren FB gegenüber, so liegt die Response Rate bei 56 %.

4.2.2. Vergleich Responder und Non-Responder LK 3 neuro

Vergleicht man Responder und Non-Responder hinsichtlich des **Geschlechts**, so unterscheidet sich die Response-Rate bezüglich nicht signifikant (männlich: 54 %, weiblich: 58%, $p = 0,580$). Wie in LK 1/2 haben auch hier mehr ältere als jüngere Patient:innen geantwortet. Das mittlere **Alter** der Antwortenden Patient:innen betrug 53 ± 17 (Median 54) Jahre, das der Non-Responder 48 ± 18 (Median 52) Jahre ($p = 0,038$). Eine Analyse bezüglich Altersgruppen analog LK 1/2 ist nicht sinnvoll, da nur 4 der 244 LK 3 neuro Patient:innen jünger als 18 Jahren waren (s. **A-1**: Tabelle 37).

Als weitere Einflussfaktoren auf die Response seitens der Patient:innen wurden untersucht: (1) Art der Zuweisung zum Projekt TNAMSE, (2) aus dem TNAMSE-Prozess resultierende Diagnose, (3) Durchführung einer Exom-Diagnostik sowie (4) Dauer des TNAMSE-Gesamt-Prozesses von Erstkontakt bis Versand des TNAMSE-Berichts.

Unterschiede hinsichtlich des **Zuweisers** ließen sich statistisch nicht sichern ($p = 0,382$). Auch für Unterschiede bezüglich der **abschließenden Diagnose** konnte der deskriptive Unterschied nicht statistisch gesichert werden ($p = 0,677$). Auch die **Exomdiagnostik** hat keinen signifikanten Einfluss auf das Rücksendeverhalten ($p = 0,155$). Für die Patient:innen sichtbar ist der Zeitraum zwischen Erstkontakt zum ZSE bis zur Übermittlung des Abschlussberichtes. Bei der Betrachtung aller Fälle lassen sich Unterschiede hinsichtlich der **TNAMSE-Gesamt-Prozessdauer** nicht statistisch sichern. Der Prozess war bei Respondern zwar im Mittel 20 Tage eher als bei Non-Respondern abgeschlossen (216 ± 177 Tage vs. 236 ± 213 Tage, $p = 0,429$), wegen der großen Variabilität verkehrt sich dies bei der Betrachtung des Medians oder des getrimmten Mittels ins Gegenteil mit einem Unterschied von nur noch ca. 8 Tagen (s. auch **A-1**: Tabelle 37).

Von den 9 in TNAMSE eingeschlossenen ZSE haben nur 5 Zentren Patient:innen aus dem LK 3 neuro behandelt, 2 davon nur sehr wenige (1 bzw. 3). Auch wenn die Response-Raten bei den ZSE mit mehr als 3 Fällen zwischen 41 % und 62 % lagen, ließ sich dieser Unterschied nicht sichern ($p < 0,098$). Gründe für diese Unterschiede lassen sich weder im mittleren Alter der behandelten Patient:innen noch in deren Zufriedenheit mit dem jeweiligen Zentrum finden (s.

A-1: Tabelle 38).

Zusammenfassend lässt sich resümieren, dass sich Responder von Non-Respondern nur hinsichtlich des mittleren Alters unterscheiden. Eine Differenz von 54 zu 52 Jahren im Median sollte allerdings zu keinen Verzerrungen im Antwortverhalten in den beiden Gruppen führen.

4.2.3. Response-Analyse Response-Analyse LK 3b und LK 3 „weitere“

Der Versorgungsprozess der in LK 3 eingeschlossenen Patient:innen wurden seitens eines ZSE mittels PEPA, in den übrigen ZSE mittels PDF Checklisten dokumentiert und an die Evaluatoren der BSPH übermittelt. Nach Aufbereitung der Daten standen für 611 und 37 LK 3c Direkteinsteiger Datensätze (im nachfolgenden Prozessdaten genannt) für die Evaluation zur Verfügung (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Abbildung 49*). Diese bilden die Basis für die nachfolgenden Analysen in LK 3.

Im Projektablauf sollte der Fragebogenversand zum Abschluss der Betreuung in LK 3 erfolgen, idealerweise zusammen mit dem Versand des TNAMSE-Berichtes. Patient:innen, die dabei auch den LK 3b durchlaufen haben, sollten den Fragebogen LK 3b erhalten, alle anderen den „FB 1/2/3“. Da keine Unterstützung durch ein Dokumentationssystem erfolgte, waren Zuordnungsfehler leider nicht auszuschließen. Für den Fragebogenversand wird daher nicht nach Art des Fragebogens unterschieden. Basis für die Betrachtung der Respons sind die vorhandenen Prozessdaten (s. Abbildung 31).

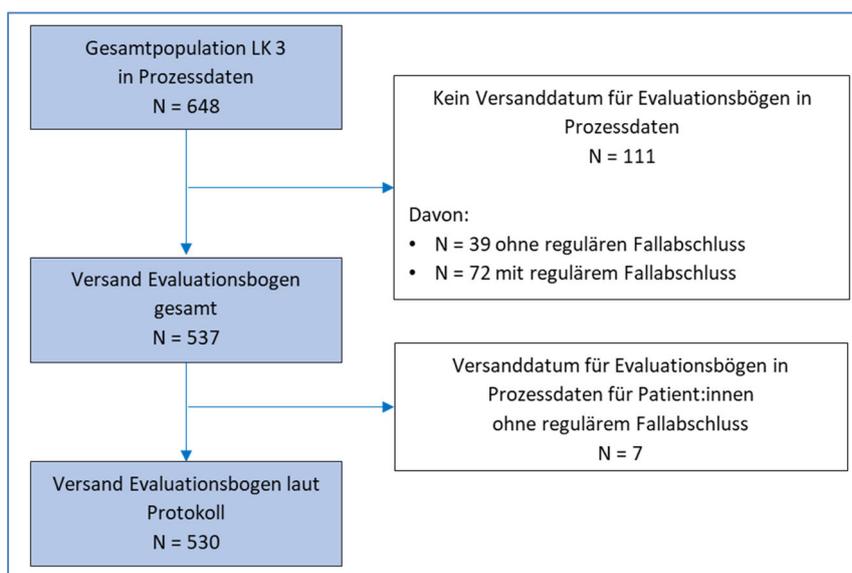


Abbildung 31: Flow-Chart: Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3

Seitens der BSPH wurden 611 Prozessdatensätze für LK 3 sowie 37 Datensätze für LK 3c Direkteinsteiger übermittelt. Somit standen 648 Datensätze als Ausgangsbasis zur Verfügung. 111 Datensätze enthielten kein Versanddatum, davon 39 ohne regulären und 72 mit regulärem Fallabschluss. Sieben Patient:innen ohne regulärem Fallabschluss wurde ein Evaluationsbogen versandt, obwohl laut Studienprotokoll kein Evaluationsbogen zugesandt werden sollte, da sie viele Fragen nicht oder nur bedingt beantworten konnten (s. Kapitel 3.3, Teil 2.1.). Somit wurden 530 FB regulär versandt.

Betrachtet man den Fragebogenversand über die Zeit (s. Abbildung 32), so treten die bei LK 3 neuro und im Methodenteil (s. Kapitel 3.3.2, Teil 2.1.) beschriebenen Verzögerungen bei der Bereitstellung der Fragebögen zu Tage. Da eine Zuordnung der FB zu den Prozessdaten

wegen Problemen mit der ID nicht immer möglich war (s. Kapitel 3.2, Teil 2.1.), kann eine Rücklaufquote im zeitlichen Verlauf nicht angegeben werden.

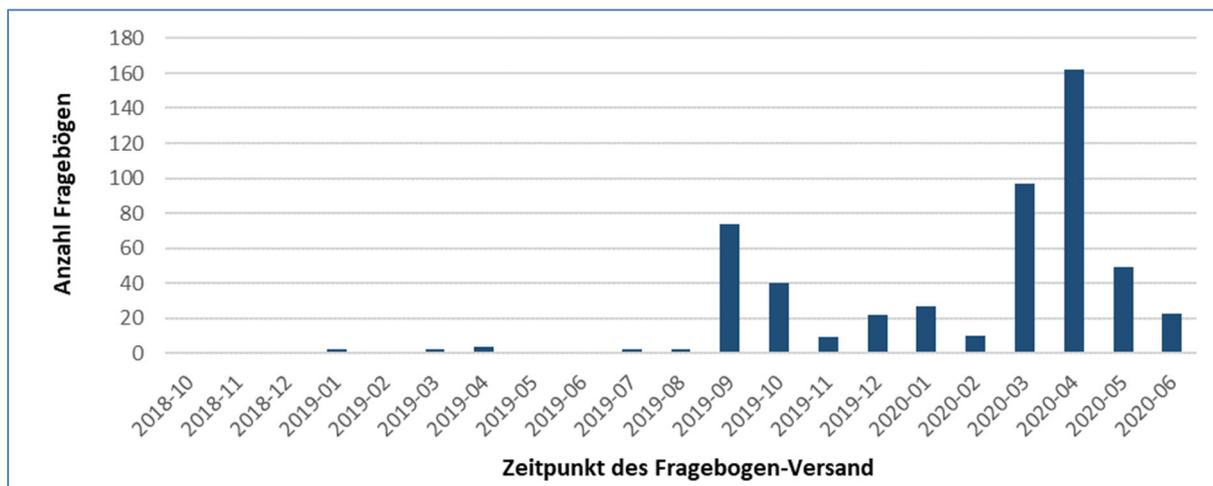


Abbildung 32: Versand von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 3 (ohne LK 3 neuro) über die Zeit

Im Ergebnis des FB-Versands sind 60 „LK 3b“ Fragebögen beim Evaluator eingegangen. Von diesen konnten nur 12 eindeutig einem LK 3 - Prozessdatensatz zugeordnet werden (s. Abbildung 33).

In die Kohorte „LK 3 weitere“ wurden 47 „LK 1/2/3“ aufgenommen, die einem Prozessdatensatz LK 3 zuordenbar war.

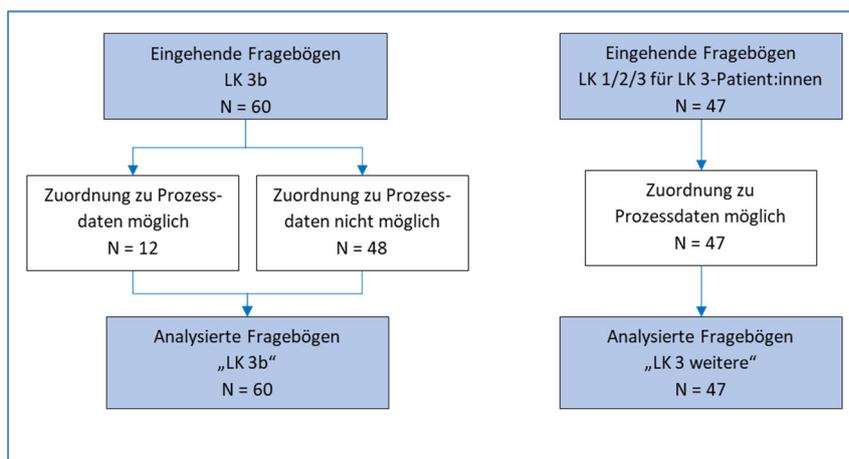


Abbildung 33: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 3b und „LK 3 weitere“

Aufgrund des geringen Rücklaufs wurden alle FB in die Analyse einbezogen. Setzt man die laut Protokoll versandten 530 Evaluationsbögen die 107 analysierbaren FB gegenüber, so liegt die Response Rate bei 20 %, was nach den bisherigen Erfahrungen des ZEGV für eine mäßige Rücklaufquote bei schriftlichen Befragungen ohne Reimender steht.

4.2.4. Vergleich Responder und LK 3-Patient:innen

Ein Vergleich von Respondern und Non-Respondern auf Basis der Prozessdaten ist wegen der Problematik der Zuordenbarkeit nicht möglich. Daher werden die 59 (47 LK 3 weitere und 12 LK 3b) zuordenbaren Responder der Gesamtkohorte der LK 3 Patient:innen (N = 530) gegenübergestellt (s. Tabelle 11). Für weibliche Patientinnen lag häufiger ein zuordenbaren FB vor. Wie schon bei LK 1/2 beobachtet, erfolgten Rücksendung bei unter 1-Jährigen seltener,

dafür bei den Erwachsenen häufiger. Für Patient:innen, die als stationäre Uniklinik-Fälle in TNAMSE eingeschlossen wurden, liegt seltener als erwartet ein Evaluationsbogen vor.

Tabelle 11: Charakteristik von LK 3 Patient:innen und Prozessdaten zuordenbaren Respondern (Teil 1)

Indikator	Kategorie	LK3 gesamt (Pepa/PDF-Checklisten, 3c-Direkt) N = 530		LK3 zugeordnete Responder: LK 3 weitere: N = 47 + LK 3b: N = 12	
		N	(%)	N	(%)
Geschlecht	m	254	48 %	26	44 %
	w	272	51 %	33	56 %
	keine Angabe	4	1 %		
Alter	< 1 Jahr	165	31 %	10	17 %
	1-17 Jahre	288	54 %	34	58 %
	>=18 Jahre	72	14 %	14	24 %
	keine Angabe	5	1 %	1	2 %
Zuweiser	Selbsteinweiser	-	-	-	-
	ambulant HA/Pädiater	121	28 %	15	31 %
	ambulant FA/stat. periphere Klinik	187	43 %	22	46 %
	stationär Uniklinik	124	29 %	11	23 %
	keine Angabe	98	23 %	11	23 %

Die größten Unterschiede hinsichtlich der gestellten Diagnose in LK 3 und den zuordenbaren Respondern ist bei Patient:innen mit falsch positiver und ungeklärter Diagnose zu finden. Ersterere sind deutlich seltener, letztere deutlich häufiger bei den zuordenbaren Respondern zu finden als in der Gesamtkohorte (s. Tabelle 12). Bei den Patient:innen mit falsch positiver Diagnose handelt es sich häufig um Verdachtsdiagnose in universitärer Betreuung von Neugeborenen, deren Verdacht sich nicht bestätigt hat. Häufig haben diese Patient:innen nur LK 3a durchlaufen. Somit ist auch hier eine Unterrepräsentanz zu finden. Hinsichtlich der Exomdiagnostik gab es unter denen, die eine solche erhalten haben, einen höheren Anteil als erwartet.

Tabelle 12: Charakteristik von LK 3 Patient:innen und Prozessdaten zuordenbaren Respondern (Teil 2)

Indikator	Kategorie	LK3 gesamt (Pepa/PDF-Checklisten, 3c-Direkt) N = 530		LK3 zugeordnete Responder: LK 3 weitere: N = 47 + LK 3b: N = 12	
		N	(%)	N	(%)
Diagnose	Spezifische Indikatoridiagnose	272	51 %	31	53 %
	Andere Indikatoridiagnose	14	3 %	0	0 %
	Konfirmierte andere Diagnose	8	2 %	0	0 %
	Falsch positiv	92	17 %	4	7 %
	Diagnose ungeklärt	143	27 %	24	41 %
	keine Angabe	1	0 %	0	0 %
Exom	Exomdiagnostik erhalten	203	38 %	27	46 %
	EFA abgelehnt	14	3 %	2	3 %
	nicht erforderlich	313	59 %	30	51 %
LK	LK3a	96	18 %	4	7 %

	LK3a/b	200	38 %	22	37 %
	LK3a/c	120	23 %	20	34 %
	LK3a/b/c	82	15 %	9	15 %
	LK3c	28	5 %	4	7 %
	LK3b/c	4	1 %	0	0 %
		MW ± SD	Median	MW ± SD	Median
Alter		9 ± 17	4	17 ± 21	10
Dauer Erstkontakt ZSE bis Versand Bericht [Tage]	alle Fälle	116 ± 132	70	111 ± 141	60
	getrimmt*	89 ± 76	68	75 ± 64	57
Dauer Versand Bericht bis Versand FB [Tage]	alle Fälle	298 ± 198	287	356 ± 197	314
	getrimmt*	286 ± 143	287	357 ± 143	314

* alle Fälle unter 10%-Quantil und über 90%-Quantil ausgeschlossen

Das mittlere Alter der zuordenbaren Fälle ist geringer als in der Gesamtkohorte. Dies ist insbesondere der geringeren Response von Eltern mit Säuglingen geschuldet. Die Länge des TNAMSE-Prozesses ist im Mittel vergleichbar. Im Median haben jene, die eine kürzere TNAMSE-Dauer hatten, eher geantwortet. Durch die verspätete Bereitstellung der Evaluationsfragebögen sollte man annehmen, dass insbesondere jene nicht geantwortet haben, deren Teilnahme an TNAMSE bereits so lang zurücklag, dass dies Leistung nicht mehr gegenwärtig war. Erstaunlicherweise liegt jedoch der Zeitraum zwischen TNAMSE-Abschluss und Versand der FB bei jene die geantwortet haben und zuordenbar waren, im Mittel 58 und Median 27 Tage länger als in der Gesamtkohorte.

4.2.5. Patientencharakteristik LK 3

Bedingt durch die unterschiedlichen Dokumentationsquellen werden in den folgenden Analysen 3 Subgruppen von LK 3 gebildet (s. Tabelle 13):

- **LK 3 neuro:** Hier handelt es sich um eine Population mit Verdacht auf eine seltene Bewegungsstörung. Die Patient:innen, welche den Fragebogen zurückgesendet haben, sind im Mittel 53 ± 17 Jahre alt, gehören zu 56 % dem weiblichen Geschlecht an. Bei 42 % konnte eine SE diagnostiziert werden. Eine Exomdiagnostik wurde bei 57 % durchgeführt. Der ausgefüllte Fragebogen war vom Typ LK 1/2/3.
- **LK 3b:** Diese Patient:innen haben den spezifischen LK 3b-Evaluationsbogen erhalten, weil sie im Rahmen der TNAMSE-Prozesse auch dem LK 3b zugeordnet waren. Nur 12 von 60 FB konnten einem Prozessdatensatz zugeordnet werden. Daher können hier nur stellvertretend Aussagen über die Gesamtkohorte vorgenommen werden. Patient:innen, welche LK 3b durchlaufen haben, sind im Mittel 7 ± 11 Jahre alt, gehören zu 49 % dem weiblichen Geschlecht an. Bei 95 % konnte eine spezifische Indikator diagnose gestellt werden. Eine Exomdiagnostik wurde bei 29 % durchgeführt.
- **LK 3 weitere:** Patient:innen dieser Gruppe haben einen LK 1/2/3 Fragebogen erhalten. Dieser sollte laut Protokoll LK 3 Patient:innen zugesandt werden, die nicht den LK 3b durchlaufen haben. Dies ist nicht immer geschehen. 19 der 47 erhaltenen Bögen konnten einem Fall zugeordnet werden, der auch LK 3b enthielt (10 x LK 3a/b und 9 x LK 3a/b/c). Alle FB konnten einem Prozessdatensatz zugeordnet werden. Patient:innen

dieser Gruppe sind im Mittel 19 ± 22 Jahre alt, gehören zu 55 % dem weiblichen Geschlecht an. Bei 40 % konnte eine spezifische Indikatordiagnose gestellt werden. Eine Exomdiagnostik wurde bei 57 % durchgeführt.

Tabelle 13: Charakteristik der drei analysierten Sub-Kohorten von LK 3

LK 3 Kohorte	N	einem Prozessdatensatz zuordenbar		Anteil weiblichen Geschlechts (%)	Alter		Anteil bestätigter SE Indikatorerkrankungen		Anteil mit Exom-Diagnostik (%)
		N	(%)		MW	SD	(%)	(%)	
LK 3 neuro	140	140	100 %	56 %	53	$\pm 17,0$	42 %		57 %
LK 3b	60	12	20 %	49 % *	7*	$\pm 11,0$		95 %*	29 %*
LK 3 weitere	47	47	100 %	55 %	19	$\pm 22,0$		40 %	57 %*

* wegen zu geringer Zuordenbarkeit: Angaben für alle Patient:innen mit LK 3b in Prozessdaten und dokumentiertem

FB-Versand ohne Kontaktabbrecher: N = 286

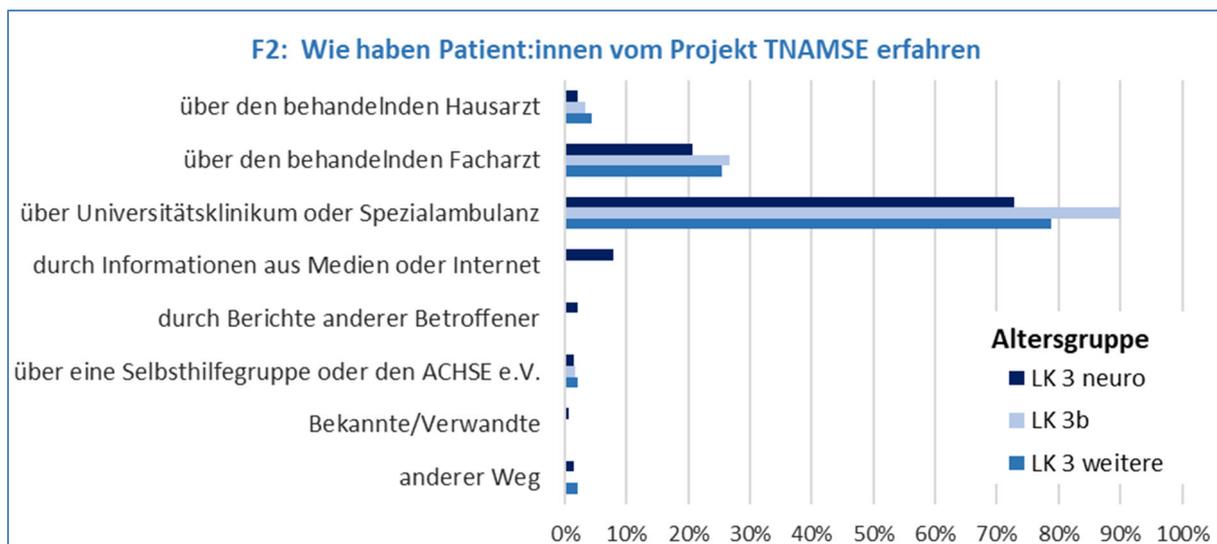
Die unterschiedliche Altersstruktur in den 3 untersuchten Teilpopulationen von LK 3 ist auch an dem Beantworter des Fragebogens abzulesen (Frage 1). Ist bei LK 3 neuro die Patient:in nur in 9 % der Fälle nicht selbst an der Beantwortung des Evaluationsbogens beteiligt, füllten 77 % der LK 3b-FB Angehörige / Betreuer:innen aus (s. Tabelle 14).

Tabelle 14: F1 - Wer hat den Fragebogen beantwortet

LK 3 Kohorte	Gesamt	Wer hat den Fragebogen beantwortet							
		Patient:in		Angehörige bzw. Betreuer:in		Patient:in und Angehörige bzw. Betreuer:in gemeinsam		ohne Zuordnung	
		N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
LK 3 neuro	140	99	71 %	13	9 %	26	19 %	2	1 %
LK 3b	60	6	10 %	46	77 %	8	13 %	0	0 %
LK 3 weitere	47	18	38 %	27	57 %	1	2 %	1	2 %
Gesamt	247	123	50 %	86	35 %	35	14 %	3	1 %

4.2.6. Wie erfolgte der Zugang zu TNAMSE

Informationen über das Projekt TNAMSE (Frage 2) haben Patient:innen aller Altersklassen am häufigsten über das Universitätsklinikum oder eine Spezialambulanz (78 %) erhalten (s. Abbildung 34 und **A-1: Tabelle 39**).



Mehrfachnennungen möglich

Abbildung 34: F2 - Wege, über die der Zugang zu TNAMSE erfolgte

Doch während diese Quelle bei den Patient:innen mit LK 3b 90 % der Fälle betrifft, reduzierte sich diese bei LK 3 neuro auf 73 % der Fälle. Umgekehrt gewannen bei den LK 3 neuro Patient:innen Quellen jenseits der medizinischen Betreuung, die bei den LK 3b Patient:innen kaum eine Rolle spielen, an Bedeutung. 8% der Befragten gaben „Informationen aus Medien oder Internet“, aber auch Berichte anderer Betroffener an. Die behandelnden Fachärzt:innen werden von LK 3-Patient:innen, je nach Altersgruppe, in einer ähnlichen Größenordnung wie bei LK 1/2 involviert.

Wie in LK 1/2 ergreifen Erwachsene Patient:innen auch in LK 3 in einem bedeutend höherem Maße Eigeninitiative bei der Kontaktaufnahme mit einem ZSE als dies im Kindesalter der Fall ist (Frage 3, s. Tabelle 15). LK 3 neuro-Patient:innen gaben etwas häufiger an, dass die Unterlagen durch ihren behandelnden Arzt ans ZSE übermittelt wurden, als dass dies erwachsene LK 1/2 Patient:innen taten (51 % vs. 30 % (s.

A-1: Tabelle 4)), bei den beiden anderen LK 3 Gruppen sind die Angaben mit denen aus LK 1/2 ähnlich.

Tabelle 15: F3 - Wer hat erstmals Unterlagen an Zentrum geschickt? / F4 - Zeitraum des Auftritts erster Symptomen bis ZSE-Kontakt

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
	N	(%)	LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F3: Wer hat erstmals Unterlagen an Zentrum geschickt?								
Patient:in oder Angehöriger	75	30 %	59	42 %	7	12 %	9	19 %
behandlender Arzt	160	65 %	72	51 %	51	85 %	37	79 %
beide	3	1 %	2	1 %	1	2 %	0	0 %
<i>ohne Zuordnung</i>	9	4 %	7	5 %	1	2 %	1	2 %
F4: Zeitraum des Auftritts erster Symptomen bis ZSE-Kontakt								
	MW	SD	MW	SD	MW	SD	MW	SD
Mittlere Dauer in Jahren	6,7	± 9,2	9,7	± 10,3	2,2	± 4,2	3,3	± 6,1
<i>keine Angaben</i>	22	9 %	10	7 %	6	10 %	6	13 %

Die Suche nach einer Diagnose (Frage 4) ist bei LK 3 neuro-Patient:innen mit $9,7 \pm 10,3$ Jahren (s. Tabelle 15) länger als bei erwachsenen LK 1/2-Patient:innen mit im Mittel $8,2 \pm 10,0$ Jahren (s. Tabelle 5). Die beiden anderen LK 3-Kohorten haben lebensaltersbedingt deutlich kürzere Zeiträume mit einer Diagnosesuche verbracht.

Die höhere Rate an Eigeninitiative der LK 3 neuro-Kohorte sieht man auch im Anteil „ohne Bewertung“ sowie der kritischen Sicht auf den Überweisungsprozess an ein ZSE (s. Abbildung 35 und

A-1: Tabelle 40). Ohne Berücksichtigung der FB ohne Bewertung fanden nur 59 % der LK 3 neuro-Patient:innen den Zeitpunkt der Überweisung an ein ZSE als angemessen und 16 % als viel zu spät (Frage 5). Bei den beiden anderen LK 3-Kohorten hielten 80 % bzw. 81 % den Zeitpunkt als angemessen.

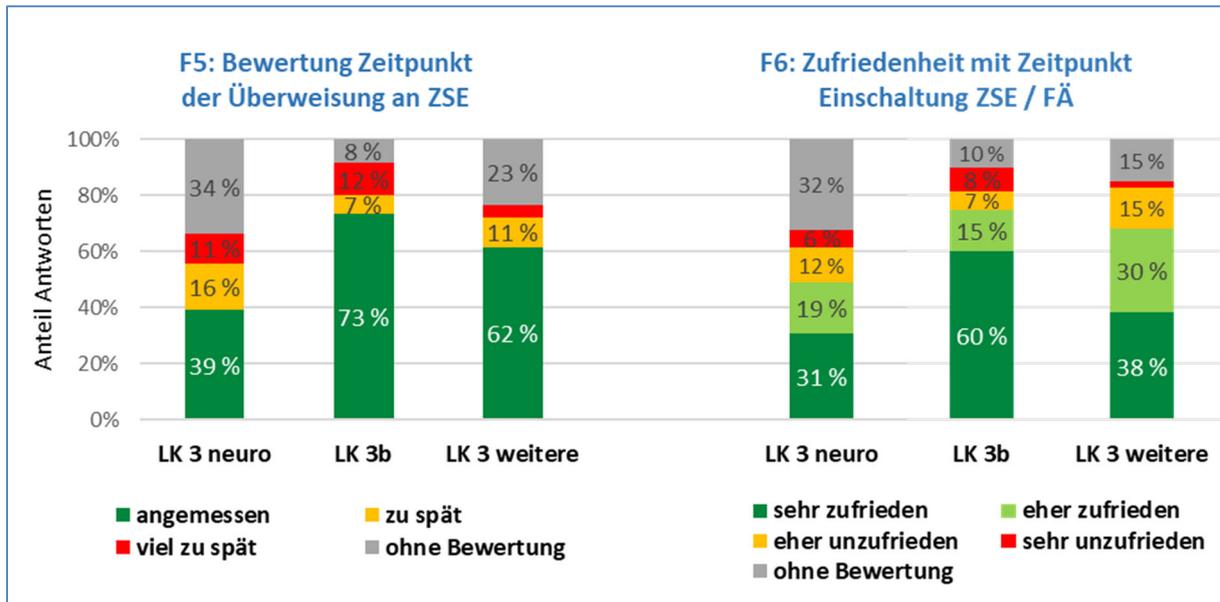


Abbildung 35: F5 - Bewertung des Zeitpunktes der Überweisung an ein ZSE / Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden müssen

Wie bereits in LK 1/2 war die Zufriedenheit hinsichtlich des Zeitpunktes, zu dem die niedergelassene Primär- oder Fachärzt:in erkannt hat, dass weitere Fachkollegen eingeschaltet werden sollten (Frage 6), bei den Erwachsenen LK 3-neuro-Patient:innen höher als in Frage 5. Dies war auch schon bei den erwachsenen LK 1/2-Patient:innen festzustellen (s. **A-1: Tabelle 6**). Ohne Einbeziehung der FB ohne Bewertung waren 73 % „eher“ oder „sehr zufrieden“ mit dem Zeitpunkt. Bei den anderen beiden LK 3 Kohorten deckten sich die Bewertungen von „angemessen“ in Frage 5 und „eher“ oder „sehr zufrieden“ in Frage 6 nahezu.

4.2.7. Grad und Gründe der Belastung wegen fehlender Diagnose

Wie bei LK 1/2 ist die Belastung erwachsener Patient:innen wegen fehlender Diagnose höher als bei Eltern kleiner Kinder (Frage 7, s. Abbildung 36 und **A-1: Tabelle 41**). Der Anteil LK 3 neuro-Patient:innen, die sich „etwas“ oder „stark belastet“ fühlen, ist ohne Berücksichtigung von FB, auf denen keine Bewertung angegeben wurden, identisch mit erwachsenen LK 1/2-Patient:innen (s. **A-1: Tabelle 9**).

In den beiden Kohorten „LK 3b“ und „LK weitere“ haben gut ein Viertel keine Angaben gemacht. Da in diesen Kohorten auch sehr kleine Kinder inkludiert sind, kann dies auch darauf zurückzuführen sein, dass die Belastungen anderer Art waren. Handschriftliche Bemerkungen wie „gleich nach Geburt – Zeit war sehr kurz“ deuten auf diesen Umstand hin. Hinzu kommt, dass es sich hier um eine Klientel handelt, welches bereits über eine Verdachtsdiagnose verfügt. Daher ist der Belastungsgrad etwas geringer als bei LK 1/2-Eltern.

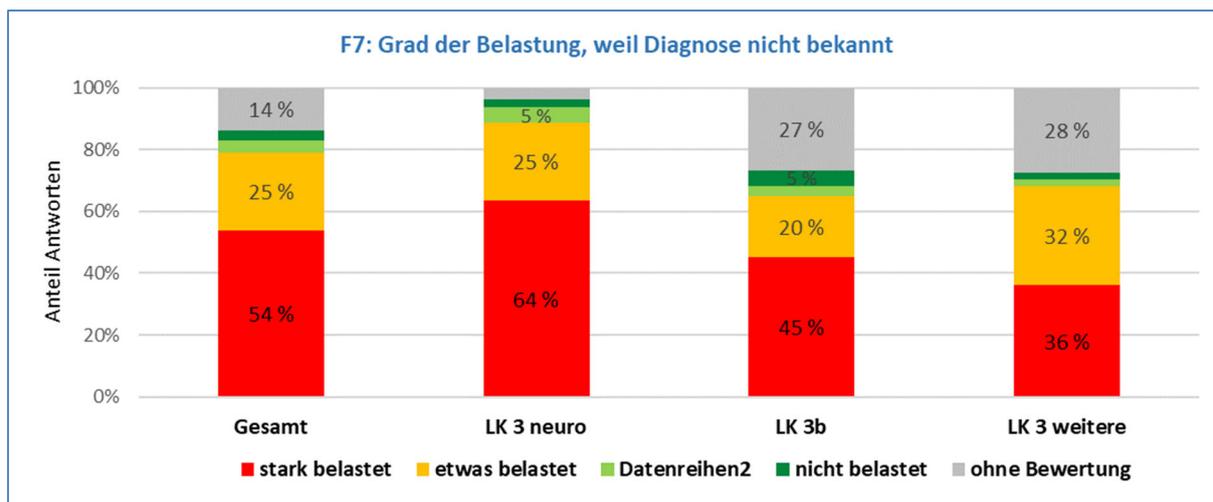


Abbildung 36: F6 - Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt

Für alle, bis auf die Eltern der LK 3b-Patient:innen, ist die Hoffnung auf Therapie der wichtigste Grund, die Diagnose zu kennen (Frage 8 - alle: 77 %, LK 3 neuro: 79 %, LK 3b: 75 % und LK 3 weitere: 72 %). Der Wunsch, die Krankheitsprognose besser einschätzen zu können, ist bei den Eltern von LK 3b Patient:innen mit 85 % am größten. Aber auch bei den anderen beiden LK 3 Kohorten steht dieser Wunsch an 2. Stelle (s. Abbildung 37 und **A-1: Tabelle 42**). Etwa gleich schwer wiegen bei LK 3 neuro und LK 3b Patient:innen die Belastung, die Diagnose nicht zu kennen und die Einsicht, dass man nur mittels einer konkreten Diagnose in der Lage ist, gezielt nach Informationen und Unterstützung zu suchen. Dies gaben je 48 % bzw. 45 % der Responder an. Bei „LK3 weitere“ war die Wichtung umgekehrt. Für Eltern der LK 3b-Patient:innen war der Wunsch, gezielt nach Studien und Forschungsergebnissen sowie Betroffene und Patientenselbsthilfe suchen zu können ausgeprägter als in den beiden anderen Kohorten. Der Wunsch, mit einer konkreten Diagnose eine Vereinfachung beim Kontakt mit Krankenkassen, Behörden und (sofern es sich um ein Schulkind handelt) der Schule zu erreichen, war hingegen bei den LK 3 neuro Patient:innen stärker. „LK 3 weitere“ – Patient:innen benötigten häufiger die Diagnose für die Familienplanung als die anderen beiden Gruppen.

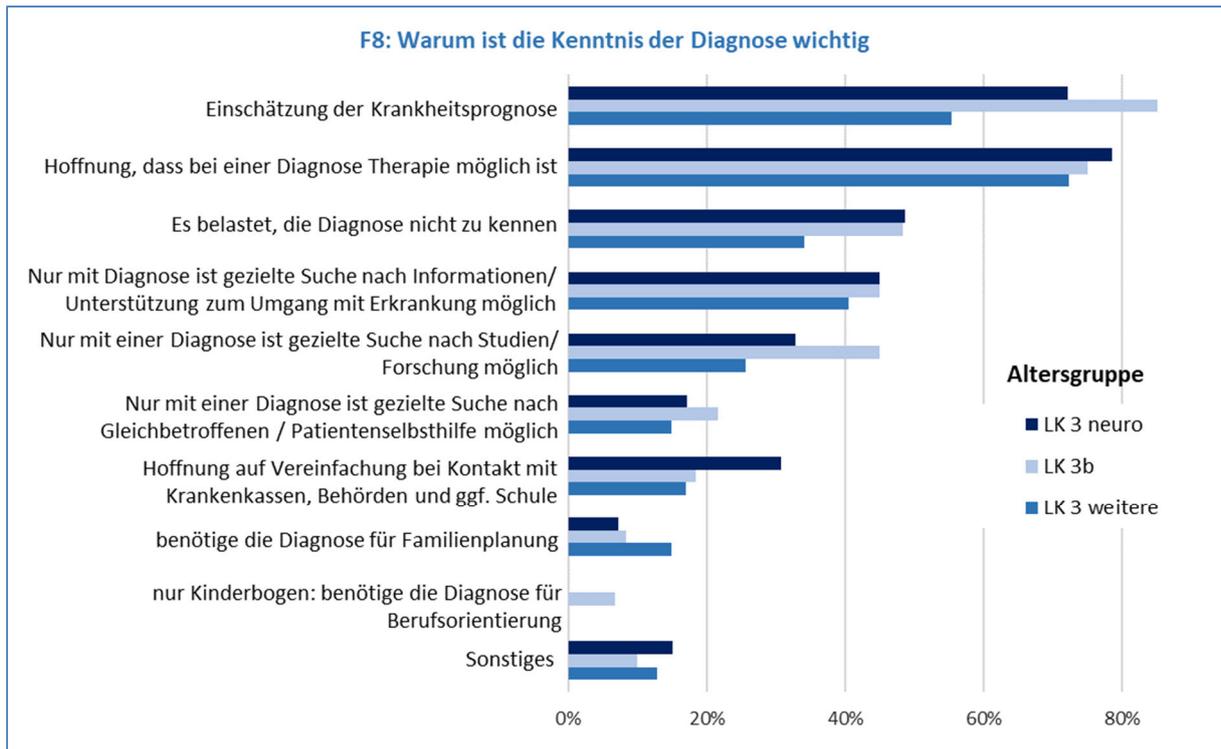


Abbildung 37: F8 - Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig

4.2.8. Abläufe und Arzt-Patient:innen-Kommunikation in TNAMSE

Die Frage 9 und folgende befasst sich mit der Kommunikation zwischen Respondern und ZSE von denen 55 % persönlichen Kontakt zum ZSE angaben.

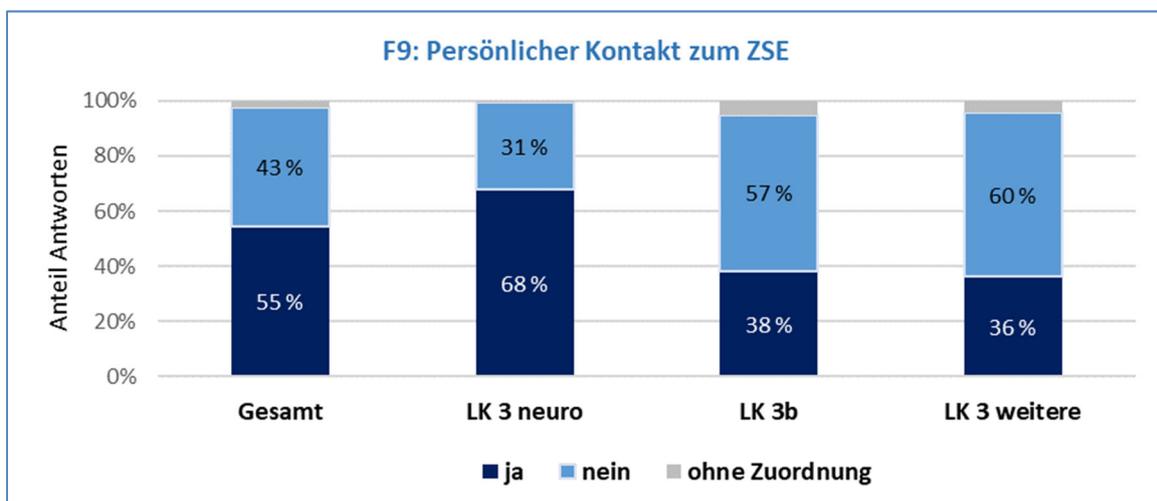


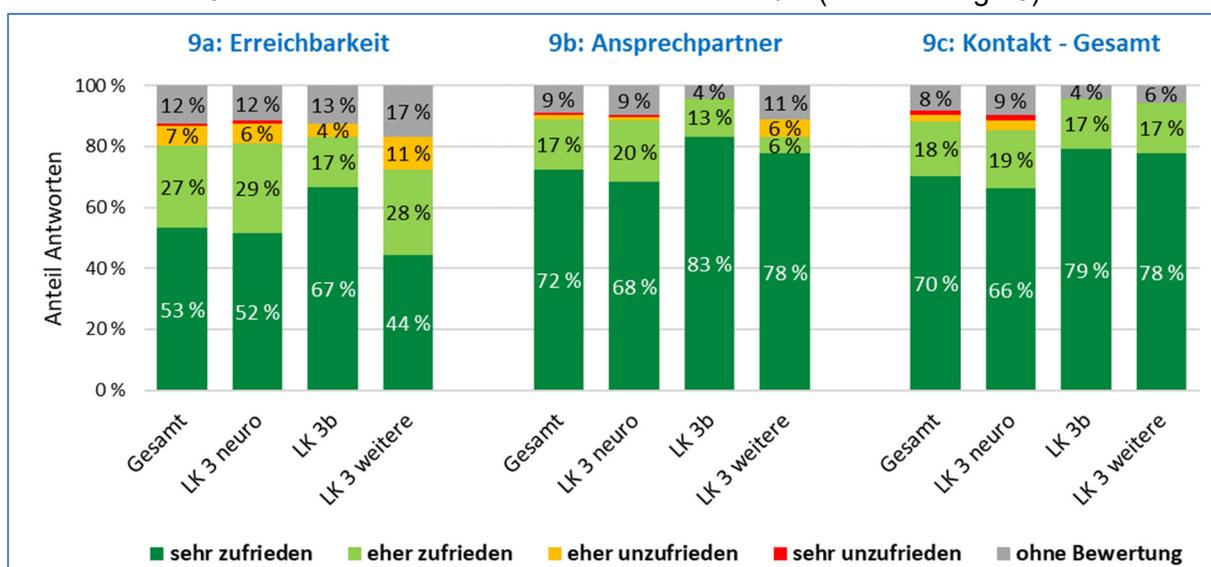
Abbildung 38: F9 - Persönlicher Kontakt zum ZSE

Wie auch schon in LK 1/2 gaben deutlich mehr Erwachsene als Eltern einen persönlichen Kontakt zum ZSE an (s. Abbildung 38 und **A-1: Tabelle 43**). Auch hier ist sicher die geringe Kontaktrate der Tatsache geschuldet, dass gerade im Bereich Säuglinge und Kinder (LK 3b bzw. LK 3 weitere) der Kontakt häufiger über die behandelnden Einrichtungen (Spezialambulanz bzw. stationär in Universitätsklinik oder SPZ, s. Abbildung 34) liefen und die spezialisierten Kompetenzbereiche der NAMSE Level B-Zentren nicht als Teil des ZSE sondern als Teil

des Universitätsklinikums wahrgenommen wurden. Bezeichnend ist dies bei LK 3b-Patientinnen, die im Rahmen der standardisierten multiprofessionellen Versorgung im B-Zentrum betreut wurden.

Patient:innen, die Kontakt hatten, wurden gebeten, diesen in den nachfolgenden 3 Fragen zu bewerten. Einige der Responder hatten in Frage 9 keine Angaben gemacht, aber dennoch mindestens eine der folgenden 3 Fragen beantwortet. Daher wurden auch deren Antworten mit in die Analyse einbezogen.

Ausgenommen die Einschätzung der Erreichbarkeit durch die Gruppe „LK 3 weitere“ waren alle in hohem Maße ($\geq 75\%$) mit der Erreichbarkeit, dem Ansprechpartner und dem Kontakt insgesamt zufrieden (s. Abbildung 39 und **A-1: Tabelle 44**). **Berücksichtigt man bei der Analyse der drei Fragestellungen FB „ohne Bewertung“ nicht, so sind 92 % der Responder „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit der Erreichbarkeit der ZSE (Frage 9a). 98 % sind „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit den dem Ansprechpartner im ZSE (Frage 9b) und 96 % sind insgesamt „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit dem Kontakt zum ZSE (Frage 9c).** Damit erreicht der LK 3 noch höhere Zufriedenheitswerte als LK 1/2. (s. Abbildung 13).



Hinweis: Es wurden nur FB analysiert, die in F9 „Ja“ angekreuzt oder bei fehlender Zuordnung Bewertungen in F9a bis F9c angegeben haben (N = 137)

Abbildung 39: F9a – Zufriedenheit mit Erreichbarkeit ZSE per Telefon oder Mail // F9b -Zufriedenheit mit Ansprechpartner im ZSE in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä. // F9c - Zufriedenheit mit persönlichen Kontakt zum ZSE insgesamt

Mit den beiden folgenden Fragen soll eruiert werden, ob die Responder den Eindruck erlangt haben, dass ihr Anliegen, ihre Symptome und Beschwerden im TNAMSE-Prozess angemessen Berücksichtigung fanden. Die Frage, inwieweit der Eindruck bestehe, dass die ZSE über die Beschwerden und die Krankengeschichte ausreichend informiert seien (Frage 10), beantworteten 63 % mit „ja“, 17 % mit „teilweise“ und 5 % verneinten dies. 15 % der Responder konnten hierzu keine Angaben machen (s. Abbildung 40 und **A-1: Tabelle 45**). Wie in LK 1/2 erfolgte bei Kindern hier seltener eine Zuordnung als bei den Erwachsenen des LK 3 neuro. **Berücksichtigt man FB „ohne Zuordnung“ bei der Analyse nicht, so sind 94 % der Meinung, dass die behandelnden Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte / Beschwerden und Schilderungen ausreichend oder teilweise informiert waren.**

Den Eindruck, dass die Krankengeschichte und Unterlagen über Beschwerden im TNAMSE-Prozess angemessen Berücksichtigung fanden (Frage 11), gaben 76 % mit „umfassend“

(44 %) bzw. mit „ausreichend“ an (32 %) an. 4 % befanden dies als „unzureichend“ und 3 % verneinten dies. Der Anteil jener ohne Bewertung ähnelt der in Frage 10. Jedoch waren es hier insbesondere die Erwachsenen, die keine Angaben machten (s. Abbildung 40 und **A-1: Tabelle 45**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so bestand bei 92 % der Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE „umfassend“ oder „ausreichend“ berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen).** Im Vergleich zu den Respondern des LK 1/2 wurde nur 1 x handschriftlich der Wunsch nach einer persönlichen Vorstellung vermerkt.

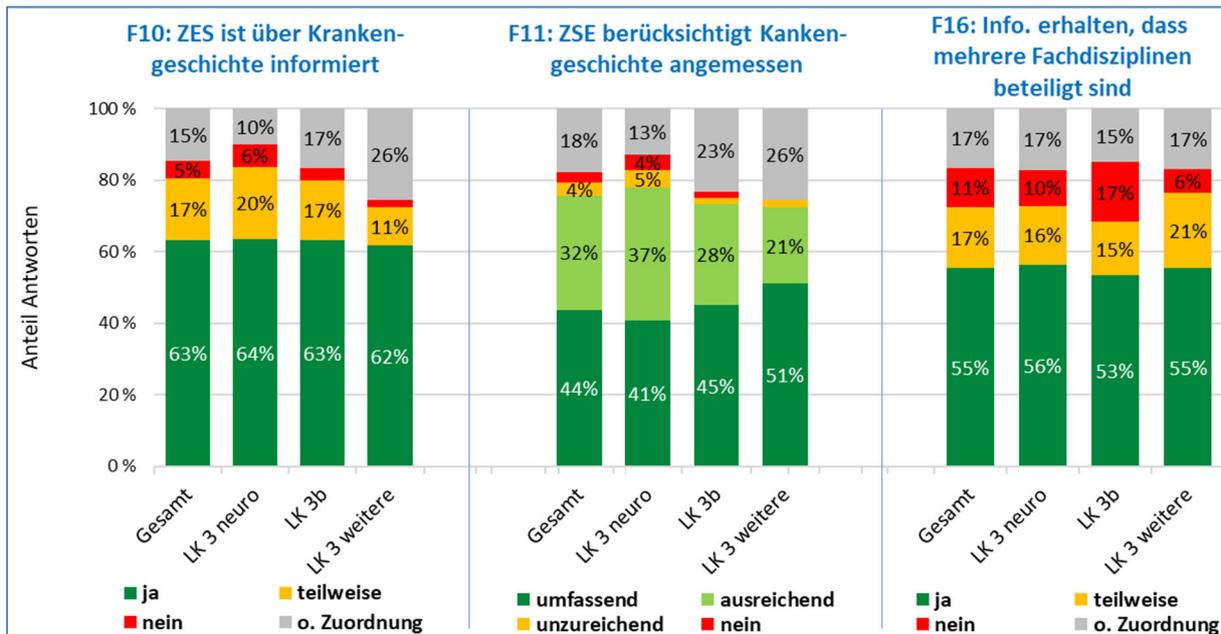


Abbildung 40: F10 – Bestehender Eindruck, dass behandelnde Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren // F11 - Bestehender Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen) // F16 - Erfolgten Informationen, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben

Das Antwortverhalten auf **Frage 16** glich dem der LK 1/2 Patientinnen. Gut der Hälfte der Patient:innen bzw. Angehörigen war dieser Umstand bewusst, weiteren 17 % zumindest „teilweise“ (s. Abbildung 40 und

A-1: Tabelle 46). **Berücksichtigt man FB „ohne Zuordnung“ bei der Analyse nicht, so wussten 87 % zumindest teilweise, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben.**

Die folgenden 4 Fragen adressieren die Informationsweitergabe des ZSE während des TNAMSE-Prozesses. Aussagen zu den erhaltenen Informationen über den zeitlichen Ablauf (**Frage 12** s. Abbildung 41 und **A-1: Tabelle 45**) konnten die LK 3 - Patient:innen bzw. deren Angehörige häufiger geben als das bei den LK 1/2 - Patient:innen (s. Abbildung 15) der Fall war. Am häufigsten verzichtete die Gruppe „LK 3 weitere“ auf eine Bewertung, dafür waren sie am zufriedensten mit der Information, wenn sie eine erhielten. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich 86 % „sehr“ oder „eher“ zufrieden mit den Informationen über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen.**

Bei **Frage 13** bezüglich Informationen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam, nahmen wie bei LK 1/2 eine große Anzahl Responder keine Bewertung vor, da dies bei vielen nicht

zutraf (daher in Abbildung 41 schraffiert, s. auch **A-1: Tabelle 45**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich nur 72 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit den Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam.**

Auch bei LK 3 Patient:innen war nicht in jedem Fall eine Untersuchung im Kontext von TNAMSE vorgesehen, was sich im Anteil „ohne Bewertung“ und hier „Trifft nicht zu“ niederschlägt (schraffierte Balken). Verglichen mit den Antworten zu LK 1/2 ist hier eine deutlich höhere Zufriedenheit festzustellen. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse der Frage 14 nicht, so zeigten sich 89 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen** (s. Abbildung 41 und **A-1: Tabelle 45**).

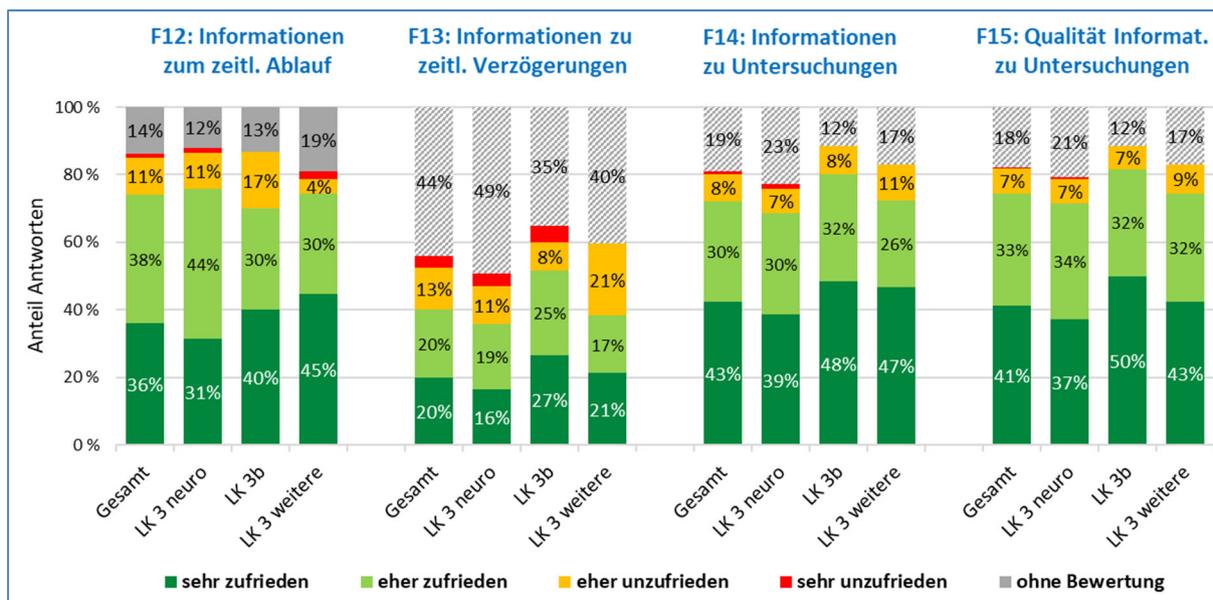


Abbildung 41: F12 - Zufriedenheit mit Information über zeitlichen Ablauf notwendiger Untersuchungen u. Behandlungen // F13 - Zufriedenheit mit Hinweisen, bei zeitlichen Verzögerungen // F14 - Zufriedenheit mit Umfang der Information über notw. Untersuchungen // F15 - Zufriedenheit mit Qualität der Information über notw. Untersuchungen

Korrespondierend zu Frage 14 findet ist der Anteil ohne Bewertung bei der Frage nach der Qualität der Information (Frage 15). Auch die Zufriedenheit mit derselben ist sehr hoch (s. Abbildung 41 und **A-1: Tabelle 45**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich 91 % „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen.**

4.2.9. Weiterführende Diagnostik in TNAMSE

156 Patient:innen (63 %) haben angegeben, dass seitens des ZSE eine Exom-Diagnostik vorgeschlagen wurde (Frage 17). Laut Prozessdaten wurden bei 80 LK 3 neuro - Patient:innen die Durchführung einer Exom-Diagnostik dokumentiert (57 %), bei weiteren 15 eine Ablehnung des EFA (10 %). Da einigen die Diagnostik vorgeschlagen wurde und letztlich doch nicht durchgeführt wurde, stimmen die Angaben gut überein (s. **A-1: Tabelle 37** und **A-1: Tabelle 47**). Bei „LK 3 weitere“ - Patient:innen wurden für 27 Exom-Diagnostik und 2 Ablehnung der EFA in den Prozessdaten dokumentiert. Hier haben 4 Patient:innen zu wenig mit „ja“ geantwortet. Bei LK 3b - Patient:innen ist eine solche Aussage wegen der z. T. fehlenden Zuordnungsmöglichkeit zu den Prozessdaten nicht möglich. Im Antwortverhalten auf diese Frage

stimmen die beiden Gruppen LK 3b und „LK 3 weitere“ mit je 53 % Zustimmung stark überein (s. Abbildung 42).

Die nachfolgenden Fragen wurden nur für Patient:innen analysiert, die bei Frage 17 mit "ja" geantwortet haben (N = 156). Fragen 17a bis 17c des Fragebogens 1/2/3 stimmen mit den Fragen 17d bis 17f überein. Daher werden sie zusammen ausgewertet. Im Folgenden werden Fragennummern von Fragebogen LK 3b, sofern sie von denen auf Fragebogen 1/2/3 abweichen, mit einem * gekennzeichnet.

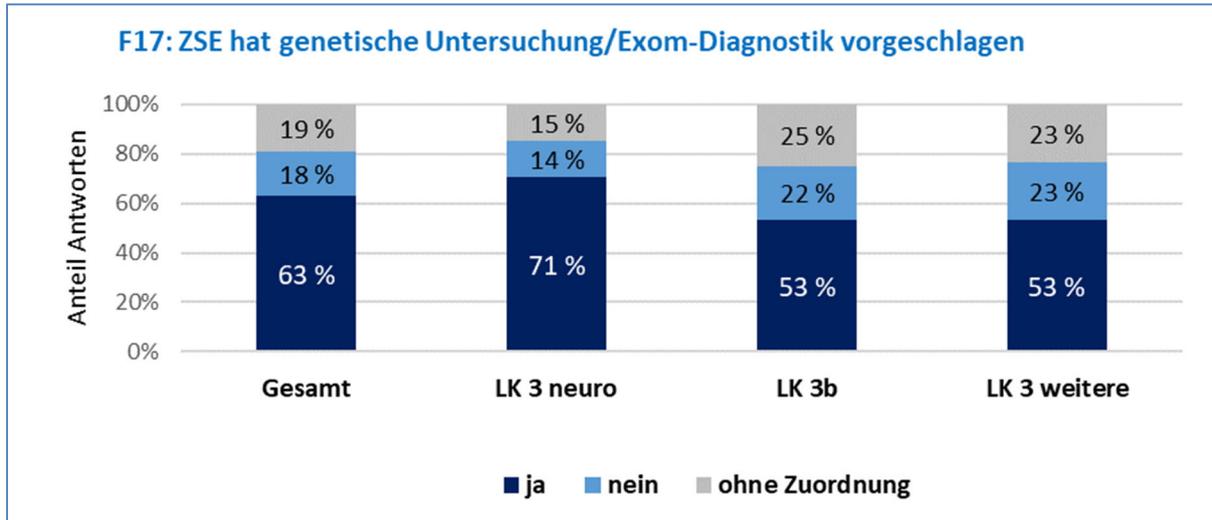
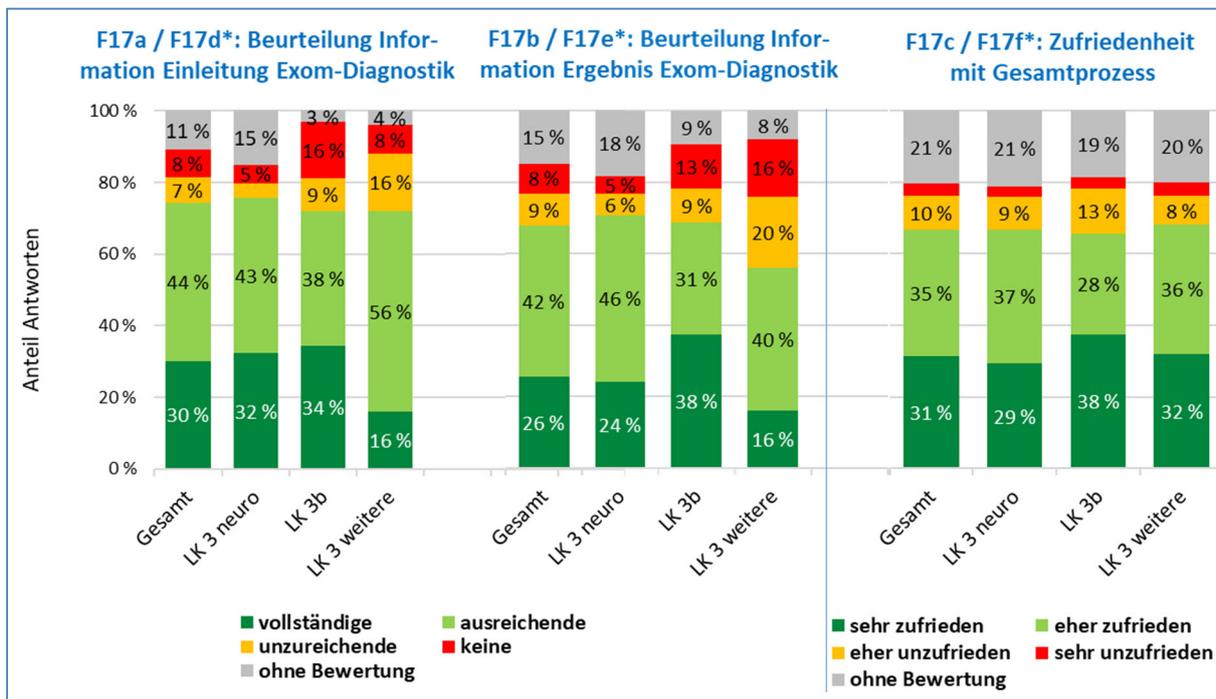


Abbildung 42: F17 - ZSE hat genetische Untersuchung / Exom-Diagnostik vorgeschlagen



* Fragen-Nummer auf FB LK 3b

Hinweis: Es wurden nur FB für Patient:innen analysiert, bei denen laut Prozessdaten eine Exomuntersuchung durchgeführt wurde und die in F17 mit "ja" geantwortet haben (N = 336)

Abbildung 43: F17a - Beurteilung der Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17b - Beurteilung der Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik // F17c - Zufriedenheit mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik

Verglichen mit den Ergebnissen von LK 1/2 (s. Abbildung 17) gibt es unter LK 3 Patient:innen bzw. deren Angehörigen mehr kritische Responder hinsichtlich der Informationen zur Exom-Diagnostik (Frage 17a/17d* und Frage 17b/17e*: s. Abbildung 43 und **A-1: Tabelle 48**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so fanden sich 83 % vor Einleitung der genetischen Untersuchung „vollständig“ oder „ausreichend“ informiert. Die Informationen über das Ergebnis der Untersuchung empfanden 80 % als „vollständig“ oder „ausreichend“.** Insbesondere LK 3b- und weitere LK 3 – Patient:innen gaben zu einem Viertel und mehr an, keine oder nicht ausreichende Informationen erhalten zu haben.

Bei der Zufriedenheit mit dem Gesamtprozess (Frage 17c/17f*) machte etwa jeder Fünfte keine Angaben. Die kritische Sicht auf die Informationen spiegelte sich auch in der Bewertung des Prozesses nieder, die leicht unter der von LK 1/2 liegt. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so waren 84 % „sehr zufrieden“ oder „zufrieden“ mit dem Gesamtprozess** (s. Abbildung 43 und

A-1: **Tabelle 49).**

Auf Fragebogen für LK 3b-Patient:innen wurde in **Fragen 17a* bis 17c*** die Kostenübernahme der Exomdiagnostik durch die Krankenkasse beleuchtet. Nur 3 Patient:innen berichteten, dass ihre Kasse die Kosten nicht übernahm. Alle 3 Responder berichteten, dass sie dies als „sehr belastend“ empfanden und auch keine Begründung durch ihre Krankenkasse erhalten haben.

4.2.10. Ergebnisse im diagnostischen Prozess

Laut Flussschema für die LK 3 endet der TNAMSE-Prozess mit der Ergebnisübermittlung an den Einsender der Unterlagen. Bei „LK 3 neuro“ waren dies zu 42 % Patient:in oder Angehöriger, bei LK 3b zu 85 % und bei „LK 3 weitere“ zu 79 % der behandelnde Arzt. Dennoch scheint die Informationsweitergabe sehr unterschiedlich vonstattengegangen sein. Gaben 82 % der LK 3 neuro - Patient:innen an, einen schriftlichen Bericht erhalten zu haben, waren es bei den LK 3b Patient:innen bzw. deren Eltern zumindest noch 67 %. Bei der Gruppe „LK 3 weitere“ gaben über die Hälfte an, keinen Bericht erhalten zu haben (s. **Abbildung 44** und **A-1: Tabelle 50**).

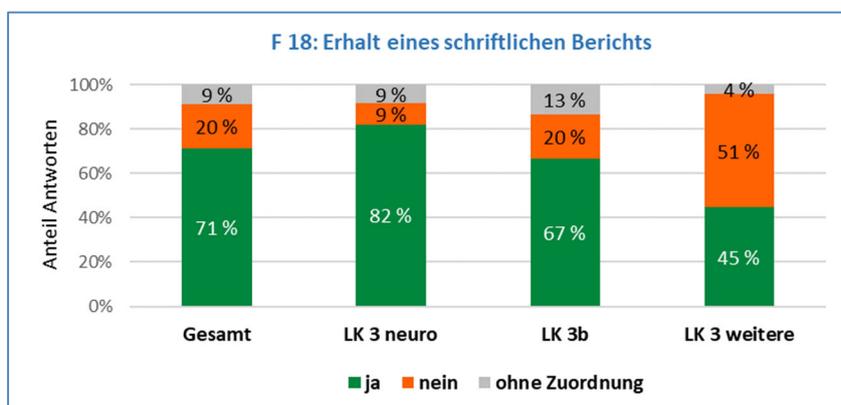


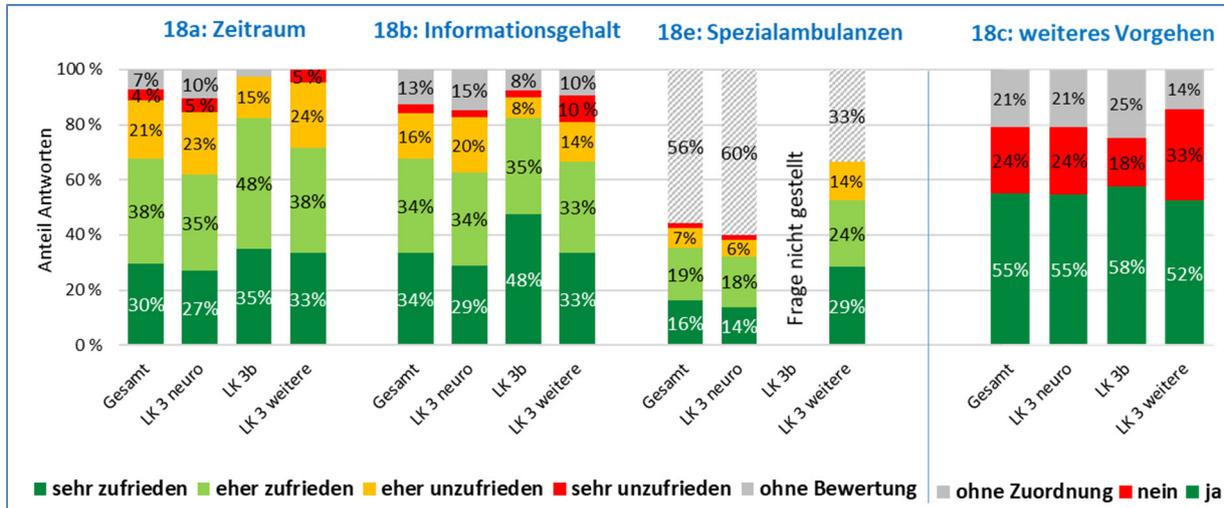
Abbildung 44: F18 – Erhalt eines schriftlichen Berichts

Die nachfolgenden Fragen wurden nur für Patient:innen analysiert, die in F18 "Ja" angekreuzt haben oder bei F18 keine Angabe gemacht haben, gleichzeitig aber bei den Fragen 18a - e mindestens eine gültige Antwort (d. h. alle Antworten außer „weiß nicht / trifft nicht zu“) gegeben haben: N = 176.

Frage 18a eruiert die Zufriedenheit mit dem Zeitraum, bis das Ergebnis übermittelt wurde. Da der Diagnostikprozess, in LK 3b 112 ± 130 Tage, in „LK 3 weitere“ im Mittel 148 ± 164 Tage und in LK neuro im Mittel 216 ± 177 Tage in Anspruch nahm, waren die Patient:innen mit LK 3b mit 83 % zufrieden, die in „LK 3 weitere“ zu 71 % und die des LK 3 neuro nur in 62 % (s. **Abbildung 45** und **A-1: Tabelle 51**). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich 73 % aller LK 3-Patient:innen „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit dem Zeitraum bis zur Übermittlung der Ergebnisse seitens des ZSE.**

In Bezug auf den Informationsgehalt des Berichts (**Frage 18b**) wies die Gruppe „LK 3 weitere“ am meisten Unzufrieden auf (s. **Abbildung 45** und

A-1: **Tabelle 52**). Dies kann auf den hohen Anteil jener zurückzuführen sein, die Angaben keinen Ergebnisbericht erhalten zu haben (s. Abbildung 44). **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so zeigten sich mit 77 % aller LK 3 Patient:innen etwas mehr als in LK 1/2 „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit dem Informationsgehalt des Berichtes.**



nur für N = 176 Patienten mit Bericht oder Bewertung

Abbildung 45: F18a - Zufriedenheit mit dem Zeitraum bis die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden // F18b - Zufriedenheit mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts // F18e - Zufriedenheit mit Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden // F18c – Bericht enthielt Hinweise zum weiteren Vorgehen

In **Frage 18c** sollte angegeben werden, inwiefern der Abschlussbericht Hinweise zum weiteren Vorgehen enthält. Verglichen mit den Patient:innen des LK 1/2 gaben hier in jeder Subkohorte weniger Personen an, dass der Bericht Hinweise zum weiteren Vorgehen enthielt. Dies könnte damit zusammenhängen, dass Patient:innen des LK 3 bereits in Betreuung eines NAMSE Level B Zentren sind und daher das weitere Betreuungsvorgehen auf anderen Wegen erörtert wurde. Die beiden folgenden Fragen wurden daher auch nicht den Patient:innen aus LK 3b gestellt, die sicher in einem B-Zentrum, d.h. einer Spezialambulanz, betreut wurden.

Frage 18e beleuchtet den von Patient:innen adressierten Wunsch nach Empfehlungen von Spezialambulanzen. Bezogen auf alle Responder gleichen sich die Antworten mit denen von LK 1/2, wobei bei „LK 3 weitere“ häufiger auf Spezialambulanzen verwiesen wurde als bei LK 3 neuro.

In **Frage 18d** wird nach verschiedenen Rückmeldungen gefragt, die der Bericht enthalten könnte (s. Abbildung 46). Diese Angaben variieren natürlich je nach gestellter Diagnose bezüglich vorhandener therapeutischer oder diagnostischer Maßnahmen. Für „LK 3 weitere“-Patient:innen konnte wie bei Frage 18e schon gesehen, besonders häufig ein Spezialist empfohlen werden, was einhergeht mit einer gestellten Diagnose (je 43 %). Bei LK 3 neuro Patient:innen berichteten die meisten (39 %), dass ihnen therapeutische Maßnahmen empfohlen wurden. Allerdings musste auch 28 % der LK 3 neuro-Patient:innen mitgeteilt werden, dass derzeit keine neuen diagnostische Maßnahmen existieren (s. auch

A-1: **Tabelle 52).**

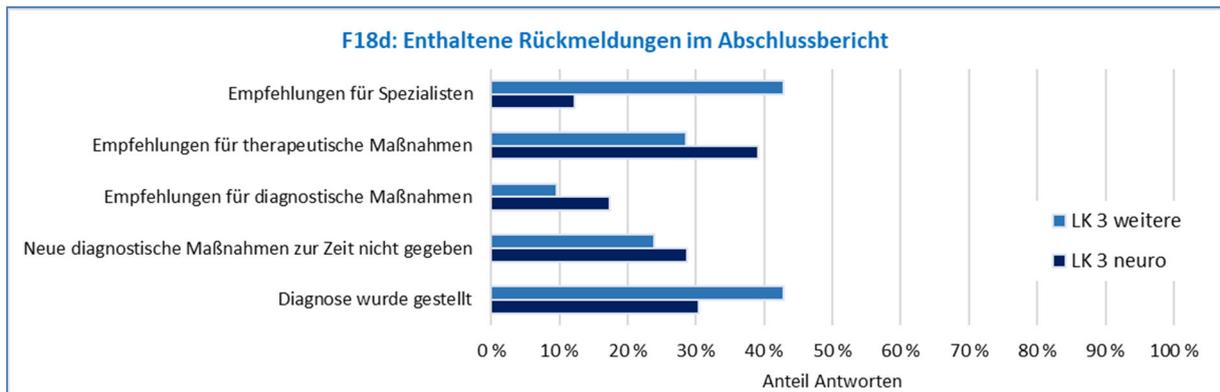


Abbildung 46: F18d - Enthaltene Rückmeldungen im Abschlussbericht

Für Patient:innen mit einer SE und deren Angehörigen sind Selbsthilfegruppen ein wichtiger Ansprechpartner und Unterstützungssystem. In **Frage 19/20*** wurde nach Informationen über Selbsthilfeorganisationen oder ACHSE e.V. als Dachorganisation gefragt (s. Tabelle 16). Insgesamt ist das Antwortverhalten mit dem in LK 1/2 vergleichbar. Dennoch überrascht das Ergebnis. So wurden laut *Evaluationsbericht Teil 1 Kapitel II.5.2* 70 % aller LK 3b - Patient:innen über Selbsthilfegruppen oder ACHSE e.V. informiert. Die Anzahl jener, die eine entsprechende Information angeben, ist demgegenüber verschwindend gering. Lässt man bei der Analyse von **Frage 19a/20a*** die FB „ohne Zuordnung“ unberücksichtigt, so haben sich 59 % nicht an ACHSE e.V. gewandt, 6 % konnten die Mitarbeiter:innen eine Selbsthilfegruppe vermitteln und 35 % antworteten mit „nein“.

Tabelle 16: F19/F20* und F19a/F20a*: Informationen zu Selbsthilfeorganisationen (nur für Patient:innen mit SE, N = 138)

	Gesamt		LK 3 Kohorte mit SE					
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F19 / F20*: Wurden Informationen über eine erkrankungsspezifische Selbsthilfeorganisation oder über ACHSE e.V. gegeben								
ja, umfassend	8	6 %	7	12 %	1	2 %	0	0 %
ausreichend	10	7 %	4	7 %	4	7 %	2	11 %
unzureichend	1	1 %	0	0 %	1	2 %	0	0 %
nein	101	73 %	42	71 %	42	70 %	17	89 %
ohne Bewertung	18	13 %	6	10 %	12	20 %	0	0 %
F19a / F20a*: Konnte über ACHSE e.V. eine Selbsthilfegruppe vermittelt werden								
ja	2	1 %	2	3 %	0	0 %	0	0 %
nein	12	9 %	5	8 %	2	3 %	5	26 %
habe mich nicht an ACHSE gewandt	20	14 %	13	22 %	6	10 %	1	5 %
ohne Bewertung	104	75 %	39	66 %	52	87 %	13	68 %

Im Gegensatz zu vielen häufigen Erkrankungen sind Informationen zu SE deutlich schwieriger zu finden, ebenso andere Betroffene oder Informationen zur Selbsthilfe. Da (neue) Therapien oftmals nur im Rahmen von Studien möglich sind, war ein Wunsch der im Vorfeld befragten Betroffenen, dass Informationen aus der Forschung schneller zu ihnen gelangen.

Wie in LK 1/2 wurden in die Analyse der in Abbildung 47 links dargestellten Fragen nur Patient:innen mit SE einbezogen, da diese die Zielgruppe für die entsprechenden Informationen sind (s. auch **A-1: Tabelle 53**). Der Anteil jener, die bei diesen Fragen eine Bewertung vornahmen, ist gegenüber LK 1/2 (s. Abbildung 21) gestiegen.

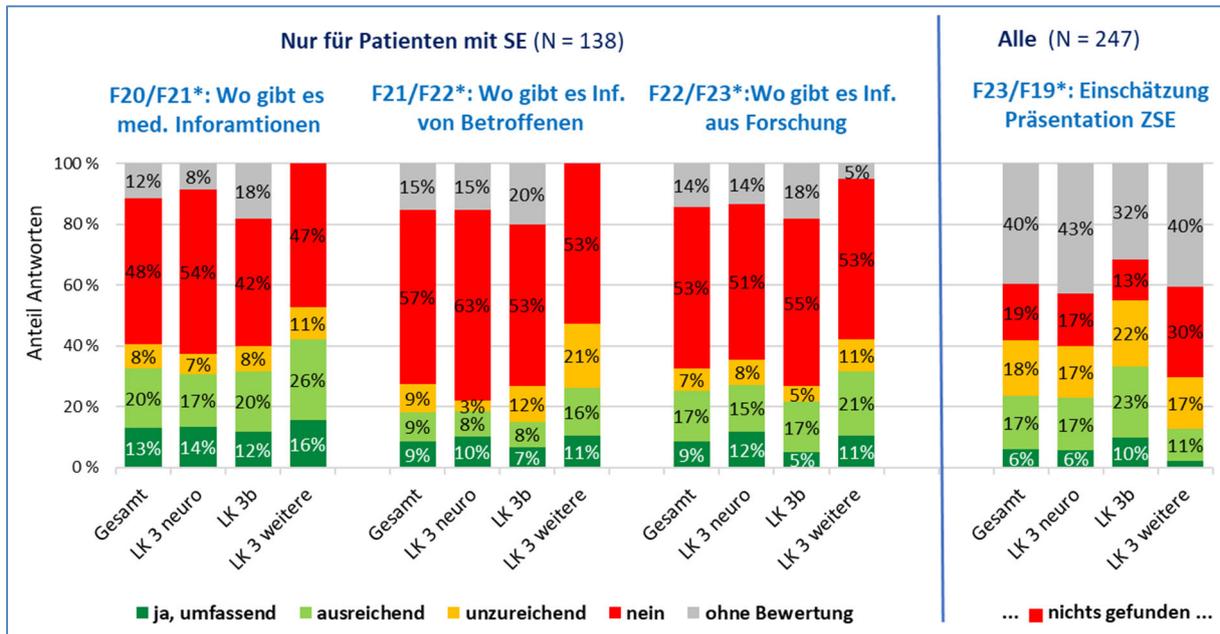


Abbildung 47: F20/21* – Gab es Hinweise, wie und wo weitere medizinische Informationen über die Krankheit zu finden sind // F21/22* – Gab es Hinweise, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind // F22/23* – Gab es Hinweise zu neuen krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen // F23/19*: Beurteilung der öffentlichkeitswirksamen Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von ZSE

Am häufigsten (33 %) erhielten die Patient:innen bzw. deren Angehörige „umfassende“ bzw. „ausreichende“ Hinweise, wo sie weitere Informationen über die Krankheit finden können (Frage 20/21*). Mit 42 % erfolgte dies bei der Kohorte „LK 3 weitere“ am häufigsten. Nur jeder Fünfte (18 %) gab an, ausreichende Hinweise erhalten zu haben, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen oder Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind (Frage 21/22*). Die ist etwas mehr, als in Frage 19/20* hinsichtlich Informationen zu Selbsthilfegruppen und ACHSE e.V. angegeben wurde (s. Tabelle 16). Auch hier war die Kohorte „LK 3 weitere“ die mit Abstand am besten Informierten. Allerdings empfand jeder Fünfte die Information als unzureichend. „Umfassende“ bzw. „ausreichende“ Informationen zu neuen krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen (Frage 22/23*) erhielt jeder Vierte. Inwieweit es derartige Informationen für die in TNAMSE definierten Erkrankungsgruppen der Indikatorerkrankungen tatsächlich nicht gibt, kann seitens des Evaluators aufgrund der Vielzahl unterschiedlicher SE in den einzelnen Gruppen nicht überprüft werden. Für all jene, die LK 3 durchlaufen haben, sind im *Evaluationsbericht Teil 1 Kapitel II.5.2* für 12 % Informationen zu Begleitforschung dokumentiert.

Auf der rechten Seite von Abbildung 47 wurden wieder alle FB in die Analyse einbezogen. Mit Frage 23/19* sollten die Patient:innen bzw. deren Angehörige einschätzen, inwieweit die öffentlichkeitswirksame Präsentation der ZSE aus ihrer Sicht gelungen erscheint. Verglichen mit LK 1/2 hat sich auch hier der Anteil jener verringert, die keine Bewertung vorgenommen haben. Am kritischsten waren Angehörige von LK 3b Patient:innen. Hier gaben nur 13 % an, dass das

Informationsangebot „umfassend“ bzw. „ausreichend“ sei, 30 % haben nichts „gefunden“. Anders bei Patient:innen aus „LK 3 weitere“. Diese waren zu 33 % mit dem Informationsangebot zufrieden und nur 13 % haben nichts gefunden. Da ein Teil der „LK 3 weitere“ Patient:innen auch den LK 3b durchlaufen haben, fällt die große Diskrepanz dieser beiden Gruppen auf. Allerdings muss man berücksichtigen, dass es sich hier um die Einschätzung von nur 28 Personen aus LK 3b und 41 aus „LK 3 weitere“ handelt (s. auch **A-1: Tabelle 53**).

4.2.11. Ergänzende Frage zu LK 3b

Patient:innen, die den LK 3b durchlaufen haben, erhielten im Rahmen der multiprofessionellen Versorgung besondere krankheitsspezifische Informationen und Beratungen, die mit den Fragen 24* bis 43* den betreffenden Familien gestellt wurden. Krankheitsspezifisch war nicht jede aufgeführte Leistung für jede Patient:in relevant. So zielten Beratungen z. B. Diät / Ernährung vordergründig auf Patient:innen mit einer seltenen Stoffwechselerkrankung.

Frage 24* mit Unterfragen F24a* bis F24c* adressierte die spezifische SE der Patient:in. 68 % gaben an, Informationen über diese erhalten zu haben. Den Umfang der Information wurde von 92 % als umfassend bzw. ausreichend angesehen. 64% bezeichneten die Qualität der Informationen als gut oder sehr gut. 81 % erhielten in diesem Zusammenhang auch Informationen über den Verlauf und die Prognose der individuellen Erkrankung (s. Abbildung 48 und **A-1: Tabelle 54**). Vergleicht man die Angaben in Frage 24* mit den von der BSPH analysierten Prozessdaten, so fällt auf, dass dort bei 97 % der Patient:innen Informationen zur Diagnose dokumentiert wurden (s. *Evaluationsbericht Teil 1 Kapitel II.5.1*), offenbar diese aber nicht bei jedem Responder als solche wahrgenommen wurde.

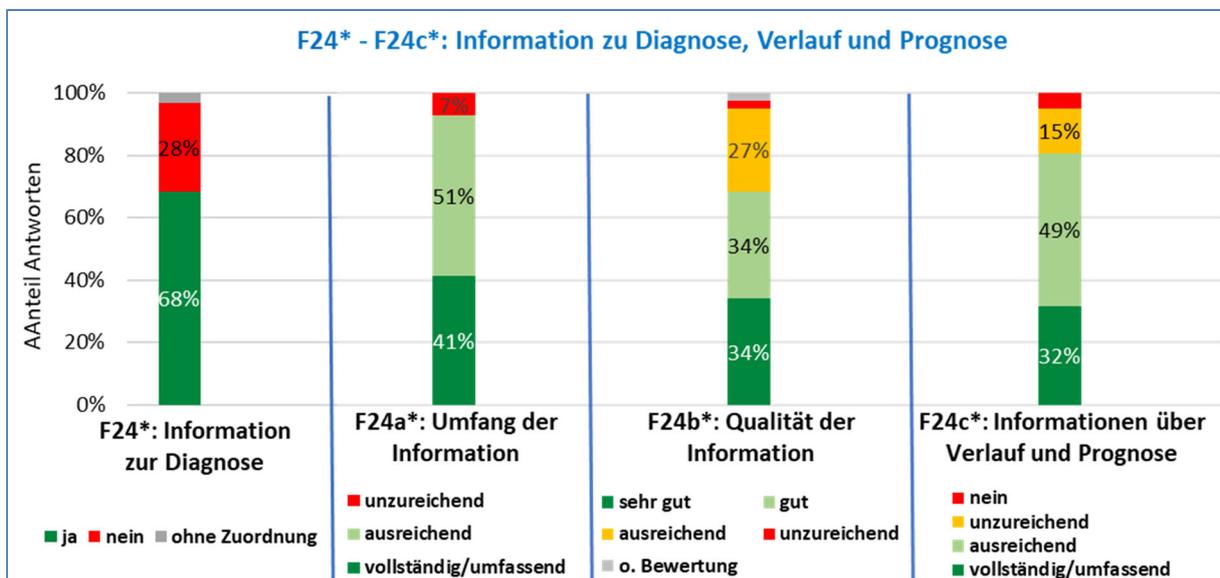
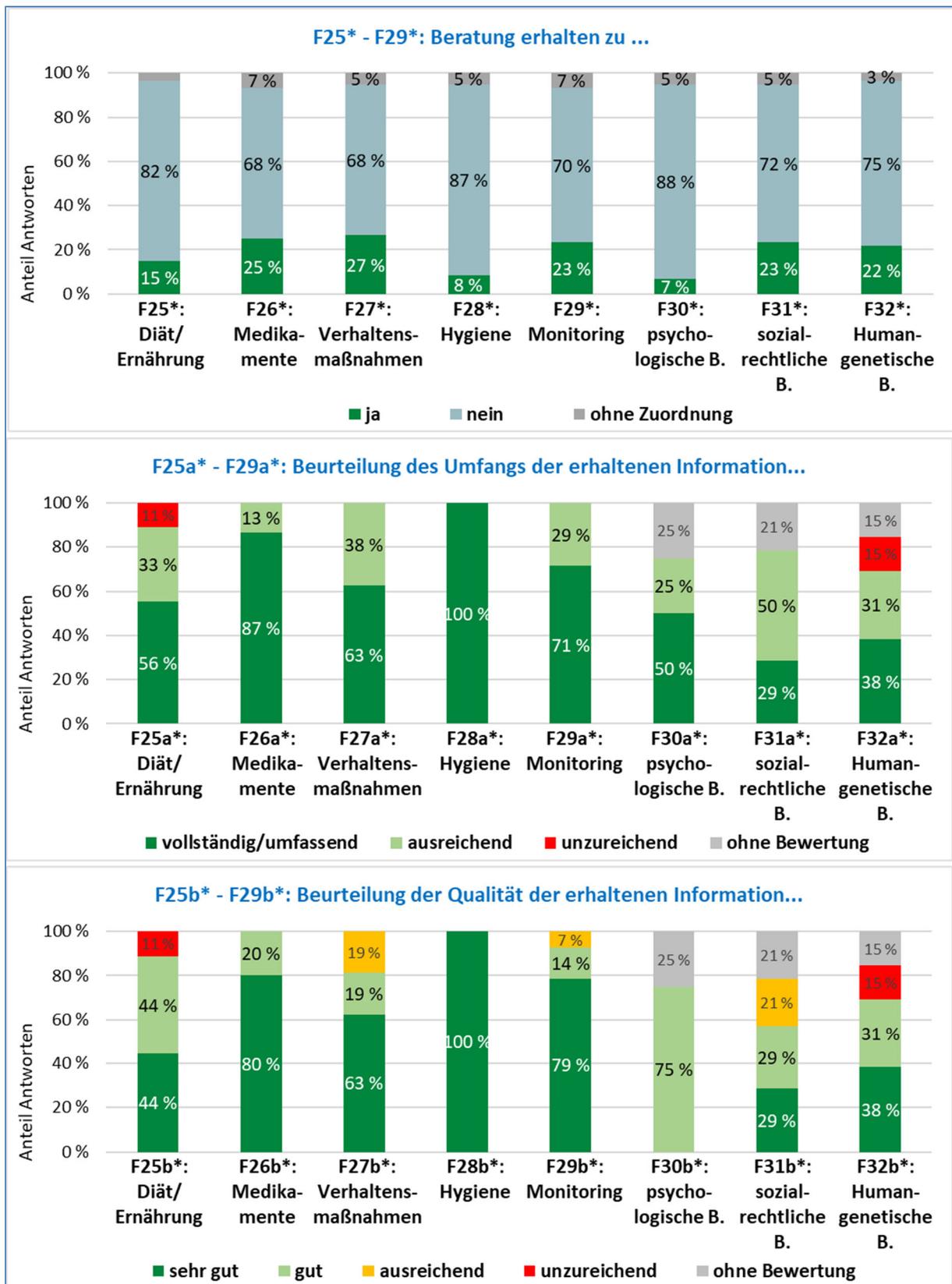


Abbildung 48: F24* – Informationen zu der individuellen Erkrankung // F24a* - Einschätzung des Umfangs der Information // F24b* - Einschätzung der Qualität der Information // F24c* – Informationen zu Verlauf und Prognose der individuellen Erkrankung

Die nächsten 8 Fragen zeigen die verschiedenen Schulungs- und Beratungsangebote des LK 3b. Auch hier zeigt sich, dass deutlich weniger die einzelnen Schulung- bzw. Beratungsangebote als solches wahrgenommen haben, als sie im *Evaluationsbericht Teil 1 Kapitel II.5.1, Abb. 63 bzw. 64* aufgeführt sind.

In Abbildung 49 sind im oberen Bereich die verschiedenen Schulungs- und Beratungsangebote dargestellt und wie häufig aus Sicht von Patient:innen bzw. Angehörigen diese Angebote wahrgenommen wurde. Im mittleren und unteren Bereich sind die Einschätzungen zu Umfang und Qualität der einzelnen Angebote durch jene aufgetragen, die bei dem entsprechenden Thema mit „ja“ geantwortet haben (s. auch **A-1: Tabelle 55**, **A-1: Tabelle 56** und **A-1: Tabelle 57**).



Analyse der Unterfragen a und b erfolgten nur für Responder, die zugehörige Schulung /Beratung mit „ja“ angegeben haben

Abbildung 49: F25*-Schulung zu Diät/Ernährung // F26* - Schulung zu Medikamenten // F27* - Schulung zu Verhaltensmaßnahmen (z.B. bei Infekten, Hungerphasen) // F28* - Hygiene-Schulung // F29* - Schulung zu ambulanten Verlaufskontrollen // F30* - Psychologischen Beratung // F31* - Sozialrechtliche Beratung // F32* - Human-genetische Beratung // F25a* bis F32a – Einschätzung Umfang Information // F25b* bis F32b* – Einschätzung

Qualität der Information

Am häufigsten wurde auf **Frage 27*** zu Schulungen über Verhaltensmaßnahmen im Alltag wie bei Infektionen oder in Hungerphasen mit „ja“ geantwortet (27 %). Laut Daten *Evaluationsbericht Teil 1* wären ca. 68 % erwartet worden. Der Inhalt (**Frage 27a***) der Schulung wurde durchgängig als „umfassend“ bzw. „ausreichend“ charakterisiert. Die Qualität der Schulung (**Frage 27b***) wurde von 81 % als „gut“ oder „sehr gut“ bezeichnet.

Mit 25 % gab jeder vierte an, zu den verordneten Medikamenten (**Frage 26***) geschult worden zu sein. Mit dieser Schulung waren alle bezüglich Inhalt und Qualität zufrieden (**Fragen 26a* und 26b***).

23 % beantworteten die Frage nach einer Schulung zum Monitoring (ambulante Verlaufskontrollen) mit „ja“ (**Frage 29***). Auch sprach der Inhalt alle an (**Frage 29a***). Die Qualität bewerteten 93 % als „gut“ oder „sehr gut“ (**Frage 29b***).

Schulungen zu Medikamenten und Monitoring wurden im Evaluationsbericht Teil 1 mit je 61 % angegeben. Da es sich bei den Schulungen nicht um „Gruppen-“ sondern Individualschulungen handelt, könnte es sein, dass die Patient:innen dies nicht als „Schulung“ sondern als Arzt-Patienten-Gespräch wahrgenommen haben und es somit auch nicht als solche angezeigt haben.

Schulungen zu den Themen „Diät / Ernährung“ sowie „Hygiene“ sind stark krankheitsspezifisch. 15 % bestätigten eine „Diät / Ernährung“-Schulung (**Frage 25***). Dies stimmt gut mit den in Teil 1 berichteten Prozessdaten überein, wo bei 13 % eine solche vermerkt war. 1 Patient:in bzw. Angehöriger war mit Inhalt und Qualität der Schulung nicht einverstanden (11 %), alle anderen bewerteten Inhalt und Qualität gut (**Fragen 25a* und 25b***). Nur 5 Patient:innen bzw. Angehörige (8 %) berichteten über Hygieneschulungen mit denen sie bezüglich Inhalt und Qualität zu 100 % zufrieden waren (**Fragen 28* bis 28b***).

Zusätzlich zu Schulungen wurden zu 3 Themen Beratungen durchgeführt, die laut Daten vom Evaluationsbericht Teil 1 für je ca. einem Viertel der Patient:innen, bei psychologischen Beratungen bei einem Fünftel, dokumentiert wurden. Hinsichtlich der Sozialrechtlichen und Humangenetischen Beratungen stimmen die Responsraten in der Evaluation gut überein. Im Gegensatz zu den Schulungen haben hier wieder in größerem Umfang Responder, die die Fragen nach Erhalt der Beratung mit „ja“ beantwortete haben, keine Bewertung der Beratungen vorgenommen.

23 % gaben die Teilnahme an einer Sozialrechtlichen Beratung an, die alle Bewertenden inhaltlich als mindestens ausreichend ansahen. Die Qualität wurde kritischer bewertet. Je ein Drittel gaben „sehr gut“, „gut“ bzw. „ausreichend“ an (**Fragen 31* bis 31b***). Humangenetische Beratung gaben 22 % an (N = 13). 2 Familien fanden Inhalt und Qualität als unzureichend, die übrigen bewerteten sie gut oder sehr gut (**Fragen 32* bis 32b***).

4 Patient:innen (7 %) bzw. Angehörige gaben eine Psychologische Beratung an. Dabei wurde der Inhalt etwas besser als die Qualität bewertet, ab alle empfanden sie als inhaltlich mind. „ausreichend“ und qualitativ „gut“ (**Fragen 30* bis 30b***).

Laut *Evaluationsbericht Teil 1 Kapitel II.5.2, Abb. 65* erhielten 13 % der Patient:innen einen Behandlungs-/Notfallausweis. Dies deckt sich sehr gut in der Response mit 17 % (s. Abbildung 50 und **A-1: Tabelle 58**). Er wird zu 80 % als „sehr hilfreich“ und zu 100% als geeignet eingestuft, dass er von anderen Ärzten bei deren Versorgung genutzt werden kann (**Fragen 33* bis 33b***).

Für 25 % wurde im Evaluationsbericht Teil 1 eine Information zu Patientenregistern dokumentiert. Auf Frage 34* bezüglich Erhalt von Informationen über ein solches antworteten 42 % mit „ja“. Von diesen schätzten 56 % dieses als sehr oder etwas hilfreich ein, 12 % empfinden es als nicht hilfreich und weitere 32 % gaben keine Bewertung ab (Fragen 34a*).

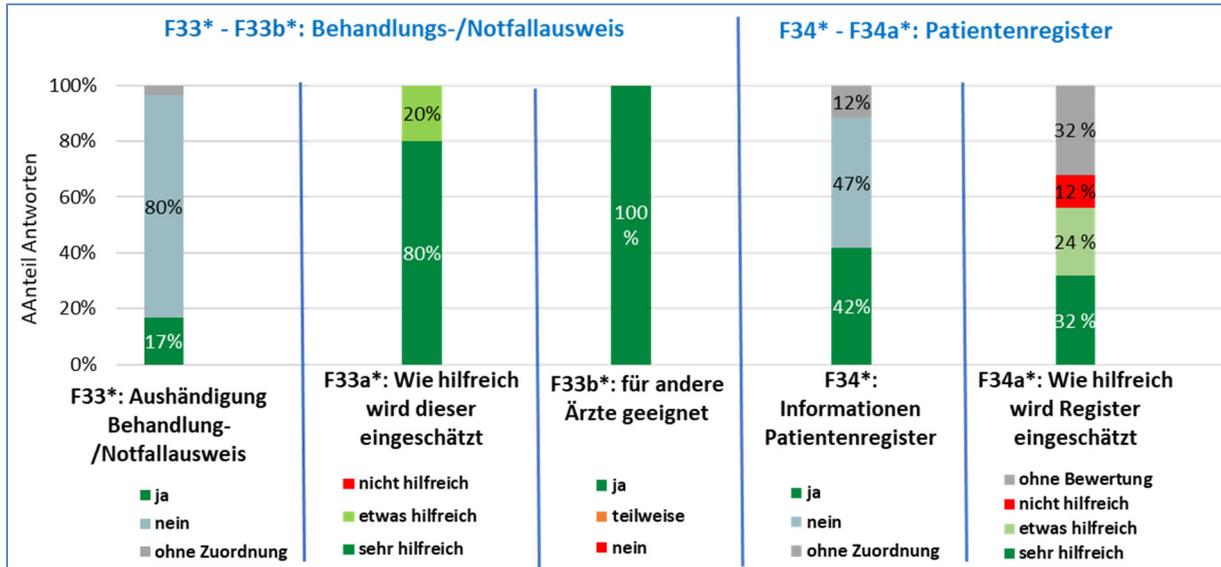


Abbildung 50: F33* – Aushändigung eines Behandlungs-/Notfallausweis // F33a* - Einschätzung wie hilfreich dieser ist // F33b* - Einschätzung ob er für die Versorgung durch andere Ärzte geeignet ist // F34* – Information über die Verfügbarkeit eines Patientenregisters für die individuelle Erkrankung // F34a* - Einschätzung wie hilfreich dieses ist

In Abbildung 51 (s. auch A-1: Tabelle 59) wurden 4 Fragen zusammengestellt, die sich mit der Interaktion zwischen ZSE und Patient:innen und ggf. deren Angehörigen befassen. Hier spiegelt sich, dass, im Gegensatz zu vielen anderen Prozessen in TNAMSE, in LK 3b Patient:innen ein direkter Kontakt zu einem NAMSE-B-Zentrum in der Regel in Form von Ambulanzen besteht.

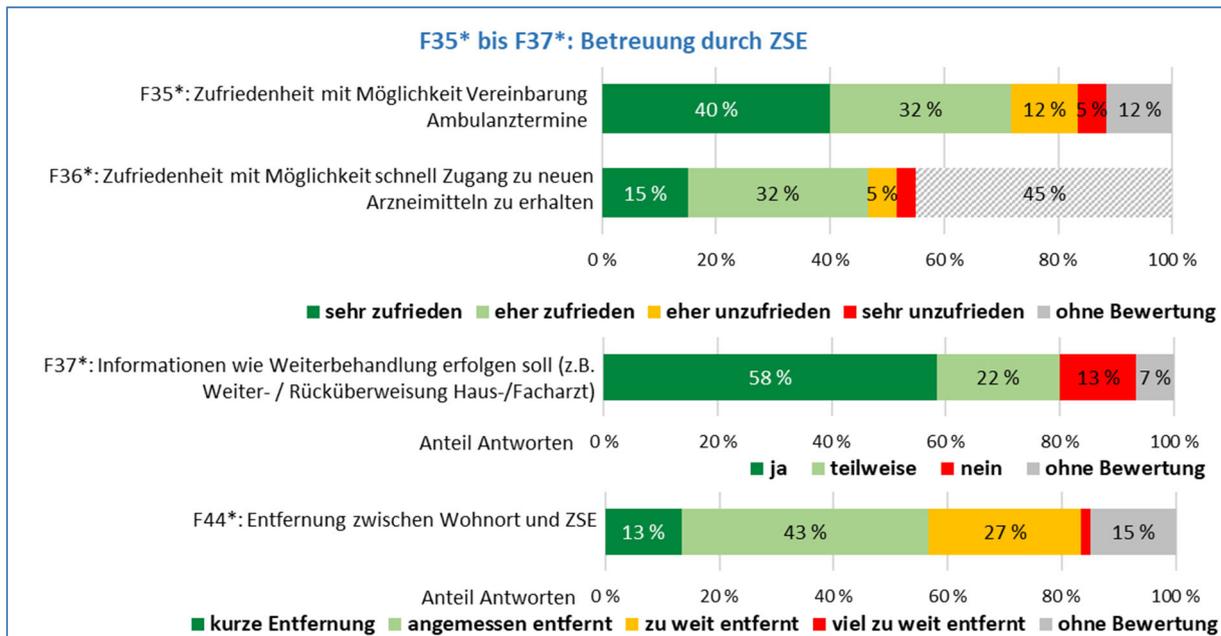


Abbildung 51: F35* – Zufriedenheit mit den Möglichkeiten, Ambulanztermine zu vereinbaren // F36* - Zufrieden-

heit mit der Möglichkeit, schnell einen Zugang zu neuen Arzneimitteln zu finden // F37* - Einschätzung ob ausreichende Informationen zur Verfügung gestellt wurden, wie die Weiterbehandlung vonstatten gehen soll (z.B. bei Haus- und facharzt) // F44* – Einschätzung der Entfernung zwischen Wohnort und ZSE

82 % waren „sehr“ oder „eher zufrieden“ mit den Möglichkeiten der Terminvereinbarung. 17 % sehen Verbesserungsbedarf und 12 % nahmen keine Bewertung vor (Frage F35*). Frage 36* zielt auf die Versorgung mit Medikamenten. Diese ist nach wie vor im Bereich SE schwierig. Für viele genetisch bedingte Erkrankungen gibt es diese (noch) nicht. Dies erklärt den hohen Anteil jener, die keine Bewertung vornahmen (45 %). Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so waren 85 % zufrieden mit dem Zugang zu Arzneimitteln, 15 % eher nicht. Bezüglich der Weiterbehandlung (Frage F37*) gaben 80 % der Responder an, dass sie informiert oder zumindest teilweise informiert seien. 13 % verneinten dies und 7 % nahmen keine Bewertung vor. Ein häufig geäußelter Kritikpunkt ist die oft weite Entfernung zu einem ZSE Weiterbehandlung (Frage F44*). In dieser Befragung gaben 46 % an, dass sie die Entfernung als angemessen empfanden, darunter 13 %, die die Entfernung als kurz angeben. 28 % empfanden den „zu weit“ oder „viel zu weit“.

Die folgenden 5 Fragen adressieren die Betreuung im niedergelassenen Bereich und die Zusammenarbeit mit dem ZSE (s. Abbildung 52 und A-1: Tabelle 60). Spezifische Medikamente für SE sind im niedergelassenen Bereich oftmals nicht bekannt. Daher ist es wichtig, dass seitens des ZSE Informationen zu Neben- und Wechselwirkungen bereitgestellt werden (Frage F38*). Da nicht jeder Patient spezifische Medikamente erhält, ist dies auch nicht für alle relevant. Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so empfinden 72 % der Responder diese Informationen zumindest als „ausreichend“. 28 % wünschen sich hier mehr Unterstützung seitens des ZSE.

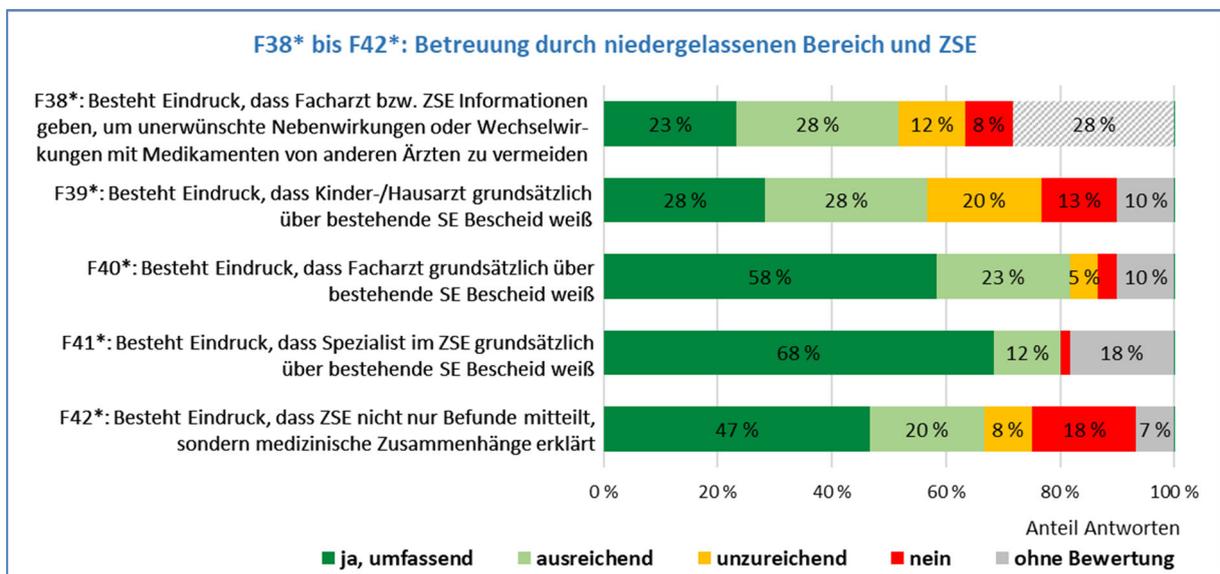


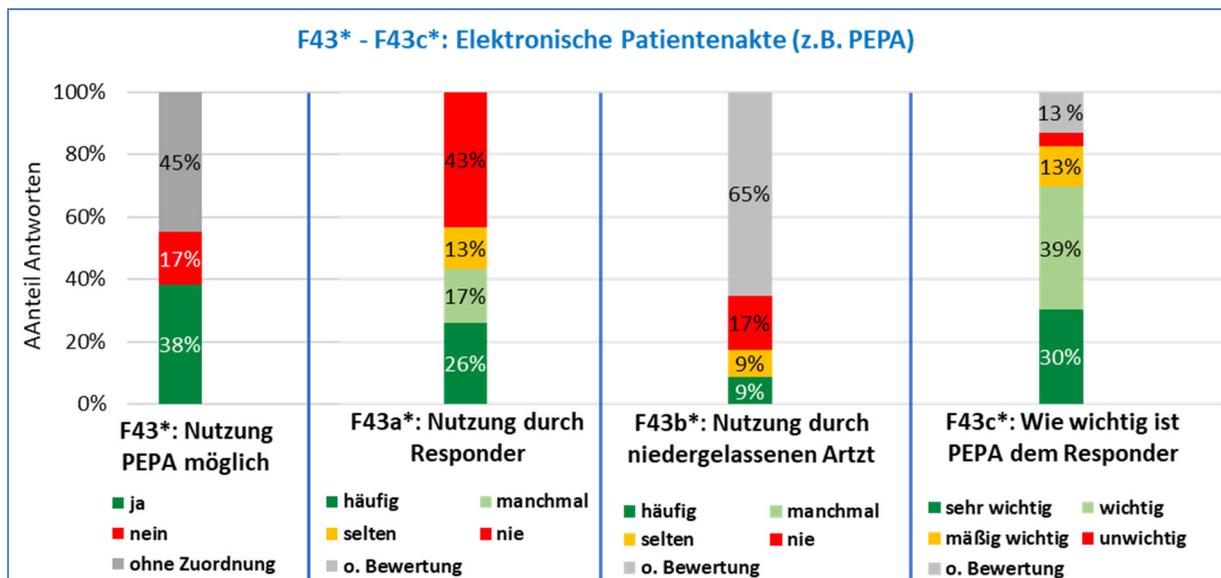
Abbildung 52: F38* – Besteht Eindruck, dass Facharzt bzw. ZSE Informationen geben, um unerwünschte Nebenwirkungen oder Wechselwirkungen mit Medikamenten von anderen Ärzten zu vermeiden // F39* - Besteht Eindruck, dass Kinder-/Hausarzt grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß // F40* - Besteht Eindruck, dass Facharzt grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß // F41* – Besteht Eindruck, dass Spezialist im ZSE grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß // F42* - Besteht Eindruck, dass ZSE nicht nur Befunde mitteilt, sondern medizinische Zusammenhänge erklärt

Bei der dem FB zugrunde liegenden Delphi-Studie zu Erwartungen der Betroffenen wurde der Wunsch geäußert, dass alle betreuenden Ärzte zumindest grundsätzlich über die spezifische

individuelle SE Bescheid wissen. Für die betreuenden Kinder-bzw. Hausärzt:innen (Frage F39*) wurde dies von 56 % der Responder zumindest als ausreichend angesehen. Erwartungsgemäß liegt hier auch das größte Defizit. Ein Drittel finden den Informationsstand als unzureichend. Behandelnden Fachärzt:innen (Frage F40*) wird eine deutlich höhere Kompetenz zugesprochen. 81 % bestätigen ihnen einen zumindest ausreichenden Kenntnisstand. Nur 8 % beklagen einen unzureichenden Kenntnisstand. Erwartungsgemäß wird der umfassendste Kenntnisstand den Kolleg:innen im ZSE zuerkannt (Frage F41*). Nur 1 Responder befand fehlende Kompetenz. Verwunderlich ist die vergleichsweise hohe Zahl derer, die keine Bewertung vornahmen.

Die Teilnehmer der Delphi-Studie äußerten auch den Wunsch, dass ihnen seitens der behandelnden Ärzte nicht nur Befunde mitgeteilt werden, sondern ihnen die medizinischen Zusammenhänge dieser Befunde erklärt werden sollten (Frage F42*). Für diese Erklärungen fehlt im klinischen Alltag oftmals die Zeit. In 47 % der Fälle scheint dies dennoch sehr gut und in weiteren 20 % ausreichend zu gelingen, doch ein Viertel der Responder wünscht sich hier mehr Informationen.

Projektbegleitend sollte in TNAMSE der Wissenstransfer zu den Primärversorgern durch deren Einbindung mittels IT-basierter sektorenübergreifender Kommunikation unterstützt werden. Diese IT-Unterstützung (PEPA) konnte nur an einem Standort etabliert werden. Daher bejahten in Frage 43* nur 38 % die Nutzungsmöglichkeit einer elektronischen Patientenakte (s. Abbildung 53 und A-1: Tabelle 61). Jene 45 %, die hier keine Zuordnung trafen, sind wohl eher jenen zuzuordnen, denen eine solche Nutzung nicht möglich war.



Analyse von F43a*bis F43c*erfolgten nur für Responder, die bei Frage 43* „ja“ angegeben haben
Abbildung 53: F43* – Besteht Möglichkeit zur Nutzung einer elektronischen Patientenakte (z.B. PEPA) // F43a* - Wird sie durch Patient:in bzw. Angehörige genutzt // F43b* - Wird sie durch behandelnde Ärzte genutzt // F43c* – Wie wichtig ist es Responder, dass es eine elektronische Akte gibt

Leider konnte sich die PEPA auch bei jenen nicht vollständig etablieren, denen eine Nutzung möglich war. Nur ein Viertel nutzt diese häufig, fast die Hälfte nie (Frage 43a*). Ein Grund könnte sein, dass auch die niedergelassenen Ärzte nur in einem sehr geringen Maße dieses Angebot nutzen (Frage 43b*). Auch hier ist „ohne Bewertung“ wohl eher dem „nein“ zuzuordnen. Ein Grund könnte sein, dass die Anzahl Patient:innen mit Zugang zu PEPA je Praxis sehr gering ist und sich daher die niedergelassenen Ärzte nicht mit diesem spezifischen System

auseinandersetzen. Hier muss dringend an einer breit nutzbaren Variante gearbeitet werden. Dass dies von Seiten der Patient:innen gewünscht ist zeigt Frage 43c*. fast 70 % der Patient:innen bzw. deren Angehörigen ist eine solche Unterstützung wichtig.

4.2.12. Gesamtbewertung aus Sicht der Patient:innen bzw. deren Angehöriger

Die Fragen 24 und 27 sind nur auf dem Fragebogentyp LK 1/2/3 zu finden. Frage 24 adressierte noch einmal den zeitlichen Umfang der TNAMSE-Prozesse. In Frage 18a sollten die Befragten im Kontext des Abschlussberichts und des diagnostischen Prozesses beurteilen, wie zufrieden sie mit dem Zeitraum bis zur Übermittlung der Ergebnisse waren. Der Bezugspunkt war dort bewusst offen. So konnten z. B. Wartezeiten auf eine EFA-Entscheidung der Krankenkassen unberücksichtigt bleiben. Zum Abschluss sollten die Patient:innen in einer Gesamtschau in Frage 24 die Länge des gesamten TNAMSE-Prozesses von Einschreibung bis Erhalt des Abschlussberichtes beurteilen. Vergleicht man beide Ergebnisse, so wird die Länge des Gesamtprozesses kritischer betrachtet. Zudem steigt die Anzahl jener, die keine Beurteilung vornehmen möchten (s. Abbildung 54 und A-1: Tabelle 62). Dies kann auch der Tatsache geschuldet sein, dass hier explizit auf Abschlussbericht verwiesen war, dessen Erhalt 51 % der „LK 3 weitere“ und 9 % der „LK 3 neuro“ Responder verneinten. **Berücksichtigt man FB „ohne Bewertung“ bei der Analyse nicht, so bewerten 60 % den zeitlichen Umfang des TNAMSE-Prozesses als „sehr gut“ oder „angemessen“.** Dies deckt sich mit der Einschätzung aus LK 1/2.

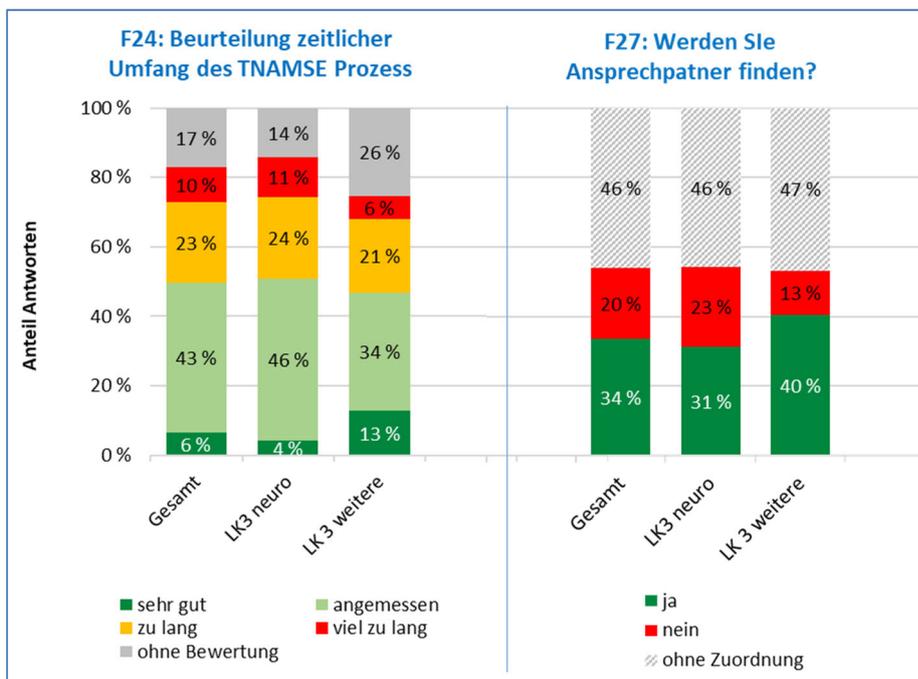


Abbildung 54: F24 – Beurteilung des zeitlichen Umfangs des TNAMSE-Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Bericht) // F27 - Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird

Die Hoffnung, nun einen Ansprechpartner für die betreffenden gesundheitlichen Probleme zu finden (Frage 27, s. Abbildung 54 und A-1: Tabelle 62) ist abhängig davon, ob der betreffende einen neuen Ansprechpartner sucht. Der hohe Anteil „ohne Zuordnung“ spricht dafür, dass unter jenen, die keine Zuordnung trafen, ein großer Anteil ist, auf den die Frage nicht zutrif. **Lässt man FB ohne Zuordnung bei der Analyse unberücksichtigt, erwarten 62 %, dass sie einen Ansprechpartner finden und nur 38 % schätzten ein, keinen geeigneten Ansprechpartner zu finden.**

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Die folgenden Fragen wurden wieder auf allen FB gestellt. Frage 25/45* untersuchte, was sich für die Responder nach Abschluss von TNAMSE verändert hat (s. Abbildung 55 und

A-1: **Tabelle 63**). Patient:innen aus LK 3b hatten durchgängig eine SE, in den anderen beiden Gruppen fanden sich auch Patient:innen ohne bestätigte Diagnose. Daher ähnelt deren Antwortverhalten jenen in LK 1/2, bei denen eine SE bestätigt wurde. Auch bei diesen Patient:innen steht an vorderster Stelle, dass sie nicht mehr nach einer Diagnose suchen müssen (65 %) und sich über den Krankheitsverlauf informieren können (63 %). Häufiger als bei den LK 1/2- Patient:innen mit einer SE wurde erwähnt, dass Informationen und Unterstützung zum täglichen Umgang mit der Erkrankung gefunden werden können (50 %), sie sich über Studien und Forschung zur Erkrankung informieren (38 %) oder ihr Leben besser planen können (37 %).

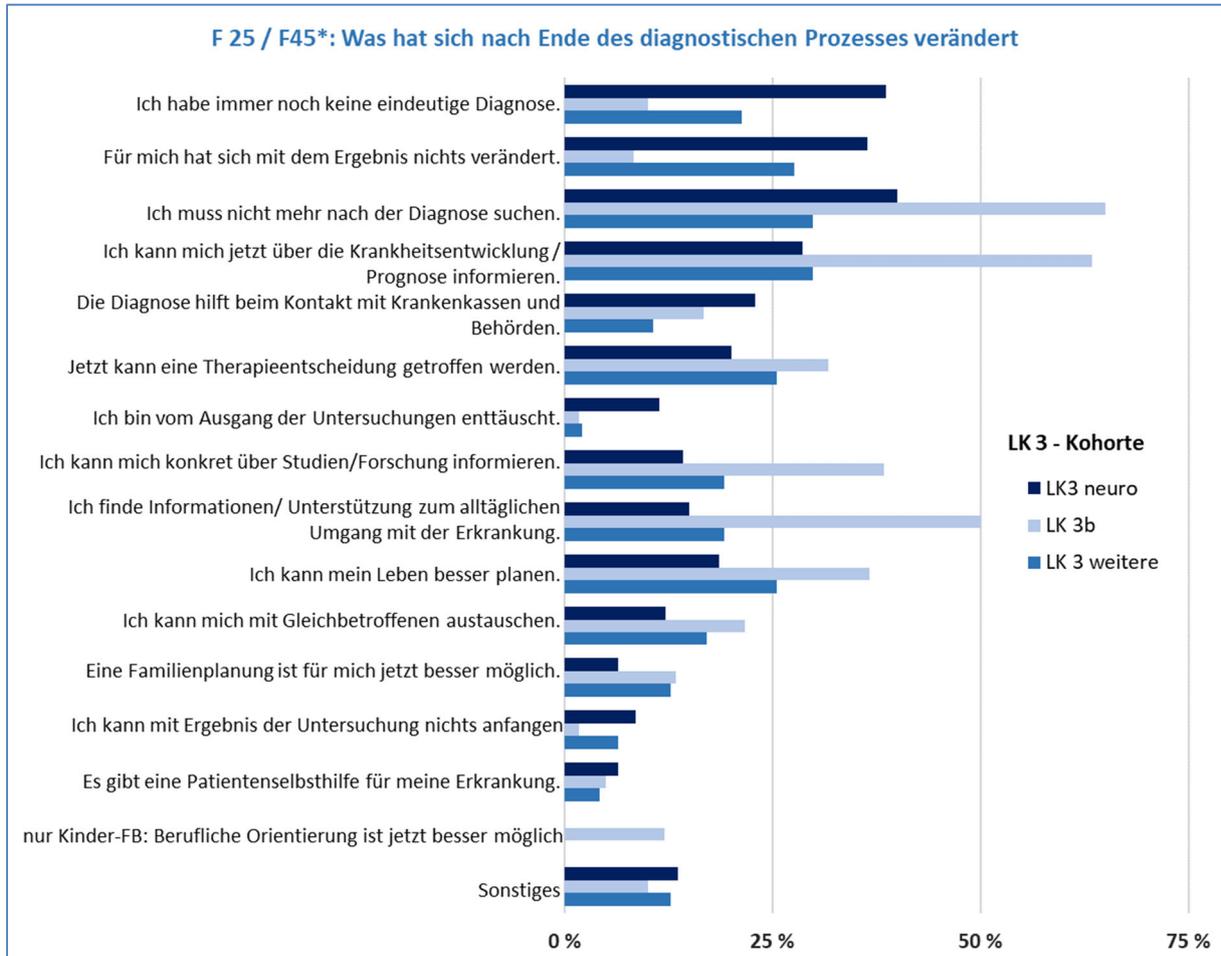


Abbildung 55: F 25/45*: Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert

Analysiert man die Freitextantworten zur Kategorie „Sonstiges“, so haben Patient:innen der LK 3 neuro-Kohorte wie in Tabelle 18 und die der Kohorte „LK 3 weitere“ wie in Tabelle 18 dargestellt geantwortet:

Tabelle 17: F25 – Analyse des Freitextes bei „Sonstiges“ für Patient:innen der Kohorte „LK 3 neuro“

Diagnose-Gruppe		
Seltene Erkrankung	psychosomatische Erkrankung	Diagnose ungeklärt
Sicherheit, umfassend über Erkrankung informiert zu sein und Behandlungsmöglichkeiten ausgeschöpft zu haben	Es hat andere Ärzte in die Irre geführt und den diagnostischen Prozess verlängert.	Ich konnte meinen Berufswunsch verwirklichen
Es ist keine Ursachenklärung erfolgt		Keine Besserung in Sicht
Ich hatte auf mehr Hilfe gehofft		Verdachtsdiagnose besteht

Suche nach weiteren Therapiemöglichkeiten		Keine Informationen
Abklärung der Arbeitsfähigkeit		Patientin ist verstorben
Enttäuschte Hoffnung bzgl. neuer Forschungsergebnisse		
Krankheit ist noch nicht behandelbar.		

Tabelle 18: F25 – Analyse des Freitextes bei „Sonstiges“ für Patient:innen der Kohorte „LK 3 weitere“

Diagnose-Gruppe	
Spezifische Indikatorerkrankung liegt vor	Diagnose ungeklärt
Es gab keine Auswertung (N = 2)	Genetische Klärung war angedacht (N = 2)
Kind kann sich normal entwickeln	Therapie konnte begonnen werden
	Ergebnis steht noch aus

Responder von LK 3b gaben bei „Sonstiges“ an (je N = 1):

- Ich weiß, wie ich meinem Kind helfen kann
- persönliche Klarheit, verarbeiten und lernen damit zu leben
- Diagnose und Therapie sind sehr schnell erfolgt. Leider ist Sohn dennoch verstorben.
- weitere Informationen auch bezüglich Forschung wegen bestehender Symptome
- leider wird die persönliche Akte nicht mit dem Blutest gefüllt
- Die Diagnose wurde gleich nach Geburt gestellt

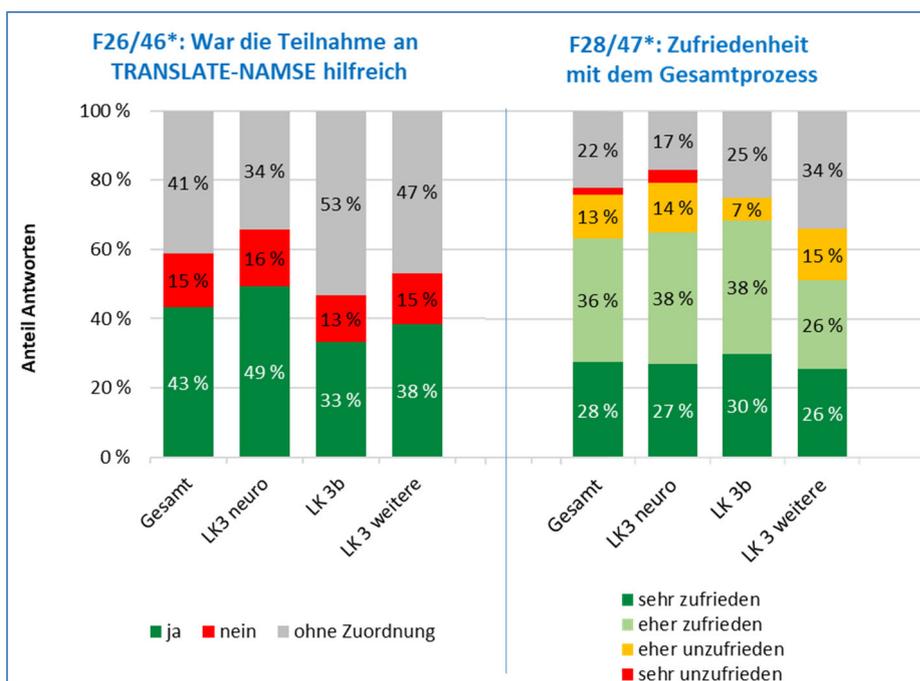


Abbildung 56: F26/46* – War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE hilfreich // F28/47* - Zufriedenheit mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum ZSE bis zum Abschlussbericht)

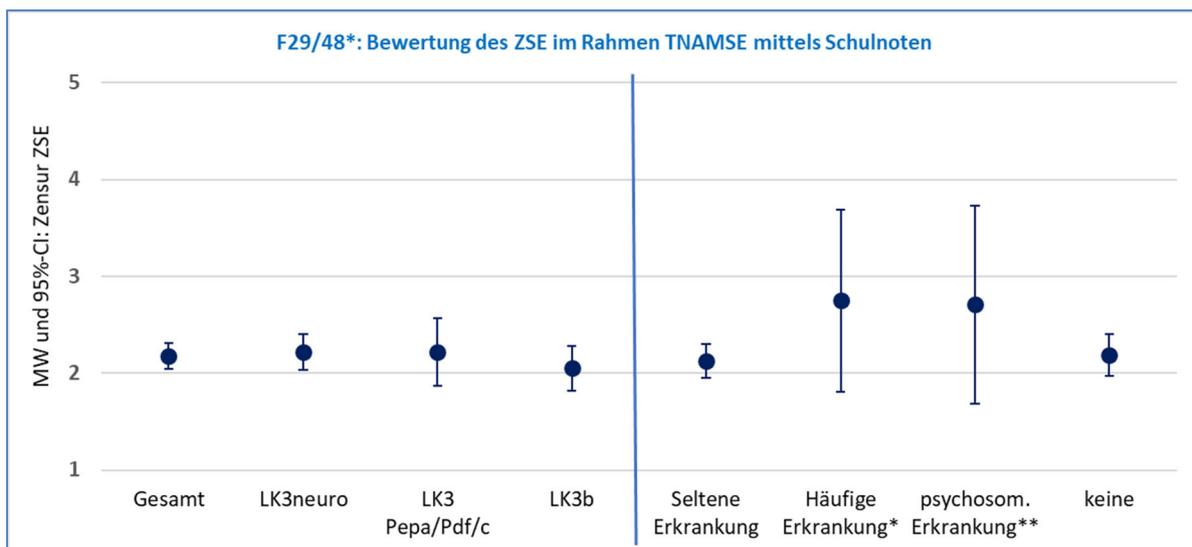
Auf Frage 26/46*, ob TNAMSE für das eigene Anliegen hilfreich war, antworteten 43 % der Responder mit „Ja“, 15 % mit „Nein“ und 41 % wollten sich nicht festlegen (s. Abbildung 56 und **A-1: Tabelle 64**). Letzteres ist sicher auch der Tatsache geschuldet, dass Patient:innen bzw. deren Angehörige wie oben bereits beschrieben, nicht immer den Kontakt zum ZSE hatten. Dies sieht man insbesondere bei den Patient:innen von LK 3b und LK 3b weitere. Patient:innen aus LK 3 neuro wollten sich aber z. B. auch nicht festlegen, weil erst die Zukunft zeigen wird, ob TNAMSE für die Erkrankungen hilfreich sein wird; noch keine Diagnose gestellt wurde; keine Informationen über Medikamente, Spezial-Untersuchungen und Therapieänderungen nach genetischer Untersuchung erfolgten; die Erkrankung sich weiter verschlechtert hat aber auch dass deutlich geworden sei, dass ich als Betroffener mehr Initiative zeigen muss bzgl. SH-Gruppen, Öffentlichkeitsarbeit und alternative Therapien, um etwas an meiner Lage zu ändern.

TNAMSE wurde seitens der LK 3b Responder als nützlich eingeschätzt, weil eine Diagnose gefunden wurde; die Sequenzierkosten übernommen wurden; die elektronische Patientenakte

sehr praktisch war; man zukünftig passende Behandlungsmöglichkeiten finden kann; die Spezialisten eine bessere Sachkenntnis hätten; dass den Patient:innen so schneller geholfen werden kann; dass die eigene Beteiligung an der Studie auch der Forschung helfe sowie die Verlängerung der Lebenszeit eines betroffenen Kindes. Neben Kategorien, die schon an anderer Stelle von Frage 46 aufgeführt sind, vermerkten LK 3 neuro Patient:innen positiv, dass man endlich ernst genommen wurde, umfassende Informationen bereitgestellt wurden, eine Exomdiagnose durchgeführt werden konnte oder eine genetische Erkrankung ausgeschlossen werden konnte. Die Unzufriedenen merkten an, dass sie keinen persönlichen Kontakt hatten; die Erwartung bestand, dass eine andere Diagnose gestellt wurde, als die die bereits existierte und sehr häufig, dass keine Diagnose gestellt werden konnte.

Berücksichtigt man FB ohne Bewertung bei der Analyse nicht, dann sahen 75 % der Responder in „LK 3 neuro“ die Teilnahme an TNASE als hilfreich an; bei der LK 3b Kohorte waren dies 71 % und „LK 3 weitere“ 72 %.

Auf der rechten Seite der Abbildung 56 (s. a. **A-1: Tabelle 64**) sind die Ergebnisse der kategorialen Bewertung des Gesamtprozesses dargestellt (Frage 28/47*). 63 % der Responder waren mit dem Gesamtprozess „sehr“ oder „eher zufrieden“ und damit etwas mehr als in LK 1/2. Auch hier zeigt sich wieder, dass zwischen 17 % und 34 % keine Bewertung abgeben wollten (oder konnten). **Berücksichtigt man FB ohne Bewertung bei der Analyse nicht, dann waren 78 % der Responder in „LK 3 neuro“ „sehr“ oder „eher zufrieden“; bei der LK 3b Kohorte waren dies 91 % und „LK 3 weitere“ 77 %.**



* ohne psychosomatische Erkrankungen: N = 4, ** N = 7

Abbildung 57: F29/48* – Bewertung des ZSE im TNAMSE-Prozess mittel Durchschnittsnote stratifiziert nach Alters- und Diagnosegruppen

Zum Schluss (Frage 29/48*) wurden die Befragten gebeten, das ZSE im Rahmen des Projektes mittels einer Schulnote von 1 bis 5 zu bewerten. Auf 64 % der Fragebögen war hier eine 1 oder 2 vermerkt. 10 % nahmen keine Bewertung vor. **Bezieht man FB ohne Benotung nicht ein, bewerten 71 % die Arbeit des ZSE mit 1 oder 2 (s. A-1: Tabelle 65).**

Im Durchschnitt bewerteten alle Patient:innen das ZSE im Rahmen von TNAMSE mit $2,2 \pm 1,0$. Das Urteil in den 3 Kohorten unterschied sich nicht signifikant (s. Abbildung 57 und **A-1: Tabelle 66**). **Fokussiert man auf die Bewertung der Zielgruppe von TNAMSE, den Patient:innen mit einer SE, so unterscheidet sich deren Bewertung von $2, \pm 1,0$ deskriptiv von allen anderen Patient:innen mit $2,3 \pm 1,1$.**

4.2.13. Entwicklung der Gesamtbewertung über die Projektlaufzeit

Auch für LK 3 wurde untersucht, inwiefern sich im Projektzeitraum die Bewertungen durch die Responder über die Zeit verändert. Aus diesem Grunde wurden die Patient:innen mit zurück-gesandtem Fragebogen anhand des Einschlusses in TNAMSE in Quartile unterteilt. Als Glo-balurteil des TNAMSE-Prozesses wurde dessen Bewertung mittels Note (Frage 29) genutzt. In Tabelle 19 sind die Bewertungen anhand Mittelwert, Standardabweichung und Konfidenz-in-tervall dargestellt.

Tabelle 19: F29/48*: Schulnote für das ZSE im zeitlichen Verlauf

F29/48*: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten					
	FB mit Bewertung	<i>FB ohne Bewertung</i>	MW	SD	95% CI
Zeiträume (nach Datum Erstkontakt)					
Gesamt	223	24	2,2	± 1,0	[2,0.. .2,3]
1. Quartil (01.12.2017 - 29.06.2018)	45	4	2,3	± 1,1	[2,0.. .2,6]
2. Quartil (30.06.2018 - 29.01.2019)	42	6	2,3	± 1,1	[2,0.. .2,6]
3. Quartil (30.01.2019 - 25.06.2019)	41	6	2,3	± 1,0	[2,0.. .2,6]
4. Quartil (26.06.2019 - 21.02.2020)	44	4	2,0	± 1,0	[1,7.. .2,2]
<i>Fehlend (ohne Datum Erstkontakt)</i>	51	4			

Die Bewertungen stiegen von 2,3 ± 1,1 im ersten auf 2,0 ± 1,0 im 4. Quartil. Dabei unterschieden sich die Bewertungen in den ersten 3 Quartilen kaum. Ein signifikanter Unterschied konnte wegen zu geringer Power von nur 26,5 % auch nicht zum 4. Quartal nachgewiesen werden.

4.2.14. Qualitative Analyse der Anmerkungen von Patient:innen zu LK 3b

Die Rückmeldungen zur **Frage 26** (War die Teilnahme an TRANSLATE NAMSE hilfreich?) „LK 3 neuro“ - Kohorte wurden inhaltsanalytisch ausgewertet. Wenn nicht anders angegeben, handelt es sich um Einzelmeinungen, die in Abhängigkeit der Diagnose-Gruppe in Tabelle 20 dargestellt sind.

Tabelle 20: Analyse des Freitextes zu Frage 26 für Patient:innen der „LK 3 neuro“ - Kohorte

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrankung	keine
Anmerkungen bzgl. Diagnose:			
Ich habe den Grund für meine Erkrankung erfahren.	Es wurden nur Aussagen anderer Ärzte aus dem Zusammenhang gerissen und in einen Topf geworfen, Erwartungen an eine unabhängige Diagnostik wurden enttäuscht.	Es gibt endlich eine Diagnose. (N = 8)	Abklären einer genetisch bedingten Krankheit. (N = 7)
Ausschluss eines Gendefekts.	Meine Krankheit hat sich verschlechtert, keine Besserung in Sicht.	Ausschluss genetischer Erkrankungen (N = 2).	Keine Diagnose erhalten (N = 6).
	Weil es keine Klärung gab! Ich bin aufgefallen wegen der Gangunsicherheit, die sich im Lauf verschlechtert hat!	Es ist keine Ursachenklärung möglich. (N = 2)	Verdachtsdiagnose gestellt (N = 4). <i>weiter nächste Seite</i>

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrankung	keine
	Auch wenn es keine seltene Erkrankung ist, habe ich nun endlich eine Diagnose		Informationen über Erkrankung erhalten (N = 3).
			Ausschluss von bestimmten Erkrankungen (N = 3).
			Diagnoseprozess steht erst am Anfang. (n= 2)
			Inzwischen eine eindeutige Diagnose vorliegend.
			Keine Ursache gefunden.
			Krankenkasse hat genetische Untersuchung abgelehnt.
Anmerkungen bzgl. Therapie/Medikation			
Ohne Diagnose ist keine Therapie möglich.		Ich habe kein Ergebnis, keine Behandlungsmöglichkeiten (N =3).	Therapie wurde optimiert.
		Ich kenne jetzt die Diagnose, aber keine passende Therapie.	
		Klarheit über den Stand aktueller Therapiemöglichkeiten erlangt.	

		Genetische Beratung steht noch aus.	
		Regelmäßige Weiterbetreuung erfolgt.	
Anmerkungen bzgl. des Prozesses im ZSE:			
		Schnelle Einleitung von Diagnostik (N = 2).	Präzise Untersuchung und Diagnostik.
		Informationen, dass z. Z. an der Erkrankung geforscht wird. (N = 2).	Sich nicht ernst genommen fühlen.
		Warum keine Info über neue Medikamente? Warum keine Info über Spezialisten-Untersuchungen? Die Medikation hat sich nach der Gen-Untersuchung nicht geändert... warum keine Info?	Sich endlich ernst genommen fühlen.
			Keine Hinweise zur Teilnahme an Studien erhalten.
			Habe keine hilfreichen Informationen erhalten.
Anmerkungen zum Umgang mit der Erkrankung:			
		Es wurde deutlich, dass man als Betroffener mehr Initiative zeigen muss (Selbsthilfegruppen, Informationen über alternative Therapien).	Umgang mit Erkrankung besser möglich. (N = 2)
		Umfassende inhaltliche Informationen erhalten.	Berufliches Fortkommen wird ermöglicht.

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrankung	keine
		Umgang mit Erkrankung durch Diagnosestellung ist jetzt leichter.	Ich kann mittlerweile mehr über mein Leben entscheiden.
			Hilflosigkeit, nicht wissen, wie man Verbesserungen erreichen kann.
			Entlastung durch klarere Prognose.
Anmerkungen zum Projekt:			
		Informationen über das Projekt fehlen.	Fehlende Informationen übers Projekt. (N = 2)
			Hoffnung, dass es anderen Betroffenen weiterhilft. (N = 2)

* ohne psychosomatische Erkrankungen

„LK 3 weitere“-Patientinnen merkten bei Frage 26 an, dass sie keine Informationen erhalten haben (N = 3); Genetische Diagnostik bzw. Umfassende Untersuchungen erfolgten (N = 2); die Diagnose gestellt wurde; eine Therapie begonnen werden konnte. Positiv wurde vermerkt, dass man vor dem Projekt nichts über die Krankheit gewusst hatte. Negativ, dass keine Informationen über das Projekt erfolgten.

Am Ende des FB befand sich ein großes Bemerkungsfeld, in das Anmerkungen zum Projekt eingetragen werden konnten. Die hiervon der „LK 3 neuro“ - Kohorte gemachten Anmerkungen wurden qualitativ analysiert und die Ergebnisse in Tabelle 21 dargestellt. Da zum Teil Anmerkungen neben einzelnen Fragen erfolgten, wurden diese in die Analyse einbezogen. Die Freitextanmerkungen werden in Abhängigkeit der Diagnose dargestellt.

Tabelle 21: Analyse des Freitextes am Ende des Fragebogens für Patient:innen der „LK 3 neuro“ - Kohorte

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrankung	keine
Rückmeldung bzgl. Diagnostik im ZSE:			
kein persönlicher Kontakt/Entscheidung nach Aktenlage (N = 1)		keine Chance auf persönliche Kommunikation (N = 1)	Keine Diagnose (N = 4)
Starke psychische Belastung (N = 1)		kein Kontakt zu Vorbehandlern durch ZSE (N = 1)	Exom abgelehnt (N = 2)
		Krankheitsbild nur in Teilen berücksichtigt durch ZSE/mehr Abklärung gewünscht (N = 1)	Krankheitsbild nur in Teilen berücksichtigt durch ZSE/mehr Abklärung gewünscht (N = 1)
			kein persönlicher Kontakt/Entscheidung nach Aktenlage (N = 1)
			Starke psychische Belastung (N = 1)
Rückmeldung bzgl. der Abläufe im ZSE			
Wunsch nach mehr Kommunikation mit ZSE/fehlende Transparenz (N = 3)	Lob der Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich bezogen sondern menschlich) (N = 1)	zu lange Bearbeitungszeiten im ZSE (N = 1)	Wunsch nach mehr Kommunikation mit ZSE/fehlende Transparenz (N = 3)

Diagnose-Gruppe			
Seltene Erkrankung	häufige Erkrankung *	Psychosom. Erkrank.	keine
Lob der Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich) (N = 1)	zu lange Bearbeitungszeiten im ZSE (N = 1)		Lob der Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich) (N = 3)
Dankbarkeit an ZSE in besonders hohem Ausmaß (N = 1)			Zu lange Bearbeitungszeiten (N = 2)
			Sich nicht ernst genommen fühlen (N = 2)
Rückmeldungen bzgl. der Zeit nach der Behandlung im ZSE			
weitere diagnostische Möglichkeiten/Anlaufstellen für Nachbehandlungen sollten empfohlen werden (N = 2)		weitere diagnostische Möglichkeiten/Anlaufstellen für Nachbehandlungen sollten empfohlen werden (N = 1)	weitere Behandlung/best. Therapieversuche/Überweisungen abgelehnt durch Niedergelassene (N = 1)
Weiterbetreuung nach Diagnose fehlt, ZSE antwortet nicht auf Anfragen (N = 1)			Weiterbetreuung nach Diagnose fehlt, ZSE antwortet nicht auf Anfragen (N = 1)
Rückmeldung bzgl. des Projekts			
			fehlende Information zum Projekt TNAMSE (N = 3)

Patient:innen der „**LK 3 weitere**“-Kohorte gaben bzgl. der Diagnostik im ZSE an, keine Diagnose erhalten zu haben (N = 2) sowie kein persönlicher Kontakt und die Entscheidung nach Aktenlage erfolgte (N = 1). Bezüglich der Abläufe im ZSE wurde der Wunsch nach mehr Kommunikation mit ZSE/fehlende Transparenz (N = 3) angegeben; Lob zur Kontaktqualität im ZSE (nicht fachlich (N = 3) und Dankbarkeit an ZSE in besonders hohem Ausmaß (N = 7) zum Ausdruck gebracht. Bemängelt wurde, keinen Bericht erhalten zu haben (N = 2) und dass die Behandlung nicht beendet sei (N = 1). Als Rückmeldung bzgl. des Projekts wurden fehlende Information zum Projekt TNAMSE angegeben (N = 6).

In den Freitextrückmeldungen der **LK 3b Patient:innen** wird deutlich, dass es den Patient:innen schwer fällt, das Konstrukt TNAMSE mit der konkreten Arbeit vor Ort in Verbindung zu bringen, so bemängeln 8 Patient:innen, dass sie im Verlauf nur wenig Informationen bekommen bzw. keinen persönlicher Kontakt zu TNAMSE bestand.

Alle weiteren Rückmeldungen in LK 3b sind Einzelmeinungen: so kritisiert eine Patient:in, dass viel Eigeninitiative nötig sei, um Informationen über konkrete Behandlungsabläufe zu erhalten. Die Arzt-Patient:in Kommunikation in Teilen verbesserungswürdig sei (N = 1). Weiterhin sei es sehr bedauerlich, dass andere Kliniken so wenig Bereitschaft zeigten, sich mit dem ZSE auszutauschen (N = 1). Als belastend wurden häufige Prognosewechsel erlebt (N = 1).

Lobend äußerten sich Patient:innen über schnelle Diagnostik (N = 1), schnelle Antworten bei Rückfragen, sehr guten Zugang zu Medikamenten und zeigten sich beeindruckt von der Beteiligung von Ärzt:innen vieler Fachrichtungen (N = 1). Den expliziten Wunsch nach einer weiteren Betreuung durch das ZSE formulierte eine Patient:in.

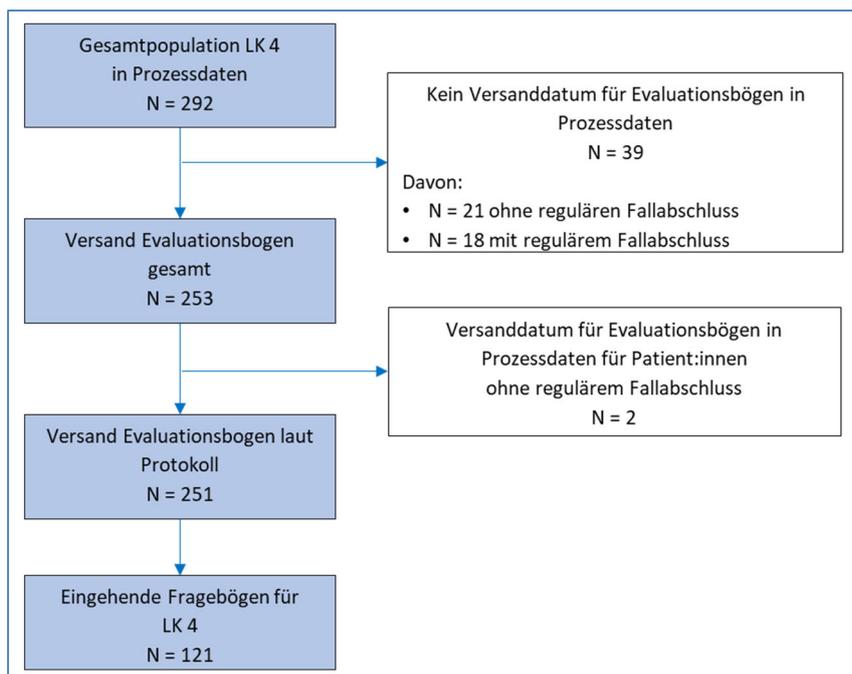
Eine Patient:in des LK 3b merkt an, dass alle Befunde fortlaufend in die elektronische Patientenakte hochgeladen werden sollten.

4.3. Beurteilung des Leistungskomplexes 4

4.3.1. Response-Analyse

Der Transitionprozess in TNAMSE wurde mittels PDF-Checklisten dokumentiert und an die Evaluator:innen der BSPH übermittelt. Nach Aufbereitung der Daten standen für 292 Patient:innen Datensätze (im nachfolgenden Prozessdaten genannt) für die Evaluation zur Verfügung (s. *Evaluationsbericht Teil 1, Abbildung 80*). Diese bilden die Basis für die nachfolgenden Analysen in LK 4.

Im Projektablauf sollte der Fragebogenversand zum Abschluss des Transitionsprozesses erfolgen. Basis für die Betrachtung der Respon sind die vorhandenen Prozessdaten (s. *Abbildung 58*). Für den Transitionsprozess wurde ein spezifischer Fragebogen entwickelt (s. **Anhang 8**)



**Abbildung 58: Flow-Chart:
 Versand von Evaluationsfragebögen an Patient:innen
 des LK 4**

Für 23 der 292 Patient:innen konnte der Transitionsprozess nicht abgeschlossen werden. Analog der anderen LKs sollten diese Patient:innen keinen Evaluationsbogen erhalten. Für 21 Patient:innen wurde diese Vorgabe eingehalten, 2 Patient:innen erhielten irrtümlich einen Fragebogen. Für 18 Patient:innen mit regulärem Fallabschluss enthielt die PDF-Checkliste kein Versanddatum.

Für 121 Patient:innen aus 3 ZSE liegen dem ZEGV Fragebögen aus dem LK 4 vor. Von den beiden Patient:innen, die fälschlicherweise einen Fragebogen erhielten, liegen keine Fragebögen vor. Somit können alle 121 FB in die Analyse eingehen.

Betrachtet man den Fragebogenversand über die Zeit (s. Abbildung 59), so treten die bei LK 4 und im Methodenteil (s. Kapitel 3.3.3, Teil 2.1.) beschriebenen Verzögerungen bei der Bereitstellung der Fragebögen zu Tage. Eine Zuordnung der FB zu den Prozessdaten ist wegen Problemen mit der ID aufgrund der Nutzung PDF-Checklisten nicht immer möglich (s. Kapitel 3.2, Teil 2.1.). Daher kann eine Rücklaufquote im zeitlichen Verlauf nicht angegeben werden.

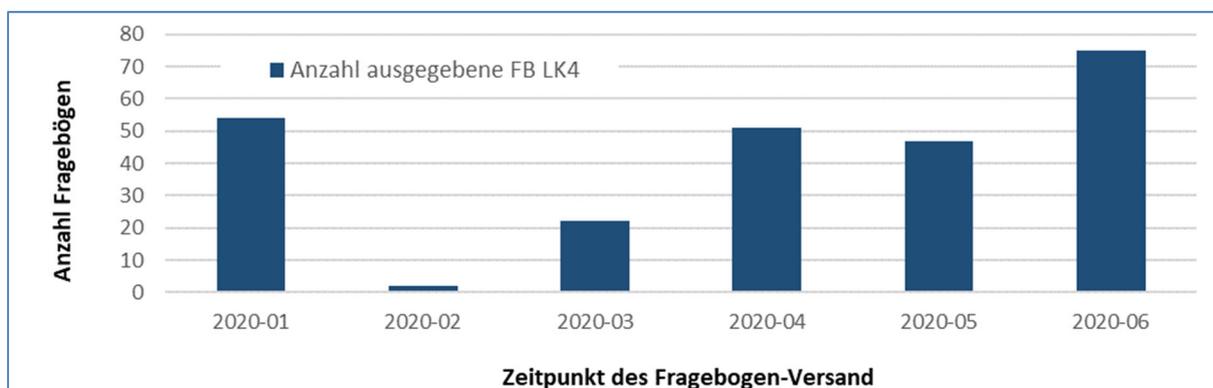


Abbildung 59: Versand von laut Protokoll versandten Evaluations-Fragebögen für LK 4 über die Zeit

Im Ergebnis des FB-Versands sind 121 LK 4 - Fragebögen beim Evaluator eingegangen. Von diesen konnten nur 67 eindeutig einem LK 4 - Prozessdatensatz zugeordnet werden (s. Abbildung 60). Aufgrund der geringen Anzahl Transistrierter wurden alle FB in die Analyse einbezogen.

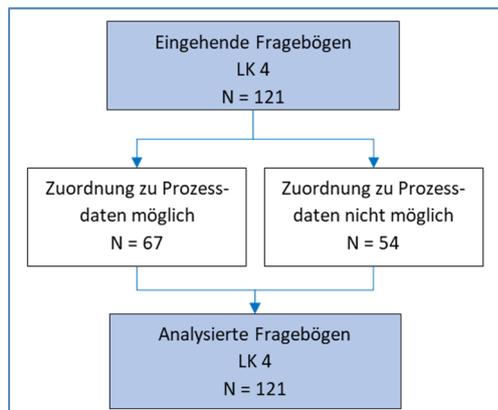


Abbildung 60: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 4

Setzt man den 251 regulär versandten Fragebögen die 121 eingegangenen Fragebögen entgegen, so liegt die Response Rate bei 48 %, was nach den bisherigen Erfahrungen des ZEGV für eine gute Rücklaufquote bei schriftlichen Befragungen ohne Reiminder steht.

4.3.2. Patientencharakteristik und Zugang zu TNAMSE LK 4

Ein Vergleich von Respondern und Non-Respondern auf Basis der Prozessdaten ist wegen der Problematik der Zuordenbarkeit nicht möglich. Daher werden die 67 zuordenbaren Responder der Gesamtkohorte der LK 4 Patient:innen (N = 262) gegenübergestellt (s. Tabelle 22). Für männliche Patienten lag häufiger ein zuordenbarer FB vor. Unter 18-Jährige haben etwas häufiger einen FB zurückgesandt als ihr Anteil in der Gesamtpopulation beträgt. Im mittleren Alter stimmen die zuordenbaren Responder mit allen LK 4 Patient:innen überein. Die Anzahl Patient:innen, die zuvor einen anderen LK von TNAMSE durchlaufen haben, waren sehr gering. Dies war jedoch auch nicht Ziel von TNAMSE.

Alle zu transitierenden Patient:innen litten an einer SE.

Die Dauer des Transitionsprozesses der zuordenbaren Responder war mit 350 ± 181 Tagen etwas kürzer als die aller LK 4 – Patient:innen mit 369 ± 180 . Auch der Zeitraum zwischen Abschlussprechstunde und Versand des Evaluationsbogens war bei den zuordenbaren Respondern mit 93 ± 104 Tagen kürzer als aller LK-Patient:innen mit 130 ± 127 Tagen.

Tabelle 22: Charakteristik von LK 4 Patient:innen und Prozessdaten zuordenbaren Respondern

Indikator	Kategorie	LK4 gesamt) N = 530		LK4 zugeordnete Responder: N = 67	
		N	(%)	N	(%)
Geschlecht	m	132	50 %	43	64 %
	w	130	50 %	24	36 %
Alter	< 18 Jahre	127	48 %	37	55 %
	>=18 Jahre	132	50 %	29	43 %
	keine Angabe	3	1 %	1	1 %

Zuweiser	LK1	3	1 %	1	1 %
	LK2	1	0 %	0	0 %
	LK3	6	2 %	0	0 %
	Andere/päd. B-Zentrum am Standort	244	93 %	65	97 %
	<i>keine Angabe</i>	8	3 %	1	1 %
		MW ± SD	Median	MW ± SD	Median
Alter		18 ± 2	17	18 ± 2	17
Dauer Erstkontakt ZSE bis Versand Bericht [Tage]	alle Fälle	369 ± 180	364	350 ± 181	338,5
	getrimmt*	357 ± 119	364	336 ± 111	339
Dauer Versand Bericht bis Versand FB [Tage]	alle Fälle	130 ± 127	92	93 ± 104	77
	getrimmt*	111 ± 85	92	75 ± 63	77

* alle Fälle unter 10%-Quantil und über 90%-Quantil ausgeschlossen

5 TNAMSE Standorte haben mindestens eine Transition durchgeführt. Von den 3 Standorten mit mehr als einer Transition erfolgten Rückmeldungen von Transitierten (N = 5, 11 und 105). 87 % (N = 105) der Fragebögen wurden von den Patient:innen selbst beantwortete und 7 % (N = 8) von einem Angehörigen oder Betreuer:in (Frage 1). Laut Angaben der Responder haben 79 % (N = 105) der Patient:innen über das Universitätsklinikum oder eine Spezialambulanz und 37 % (N = 45) über den behandelnden Facharzt vom Projekt TNAMSE erfahren (Frage 2).

4.3.3. Bewertung Transitionsprozess

Mit dem ersten Fragenblock soll die Versorgungsrealität im Transitionsprozess von TNAMSE beschrieben werden (s. Abbildung 61 und **A-1: Tabelle 67**). 77 % der Antwortenden fühlten sich gut über den Transitionsprozess aufgeklärt (Frage 3), nur 5 Antwortende machten keine Angaben oder verneinten dies. 66 % empfanden, dass die Ziele und Maßnahmen des Transitionsprozesses transparent vermittelt wurden (Frage 4). Auch hier gab es nur wenige (N = 10), denen Ziele und Maßnahmen nicht bekannt waren oder die keine Zuordnung trafen. Ähnlich war das Antwortverhalten hinsichtlich der Berücksichtigung der aktuellen Lebensumstände und der persönlichen Situation in der Transitionsphase (Frage 5). 10 % fühlten sich offenbar unsicher (weiß nicht / trifft nicht zu) oder machten keine Angaben, blieben also „ohne Zuordnung“. Weniger gut gelungen scheint die aktive Einbeziehung der Patient:innen in die Planung und Umsetzung des Transitionsprozesses (Frage 6). 31 % meinten, dass dies nur teilweise der Fall war.

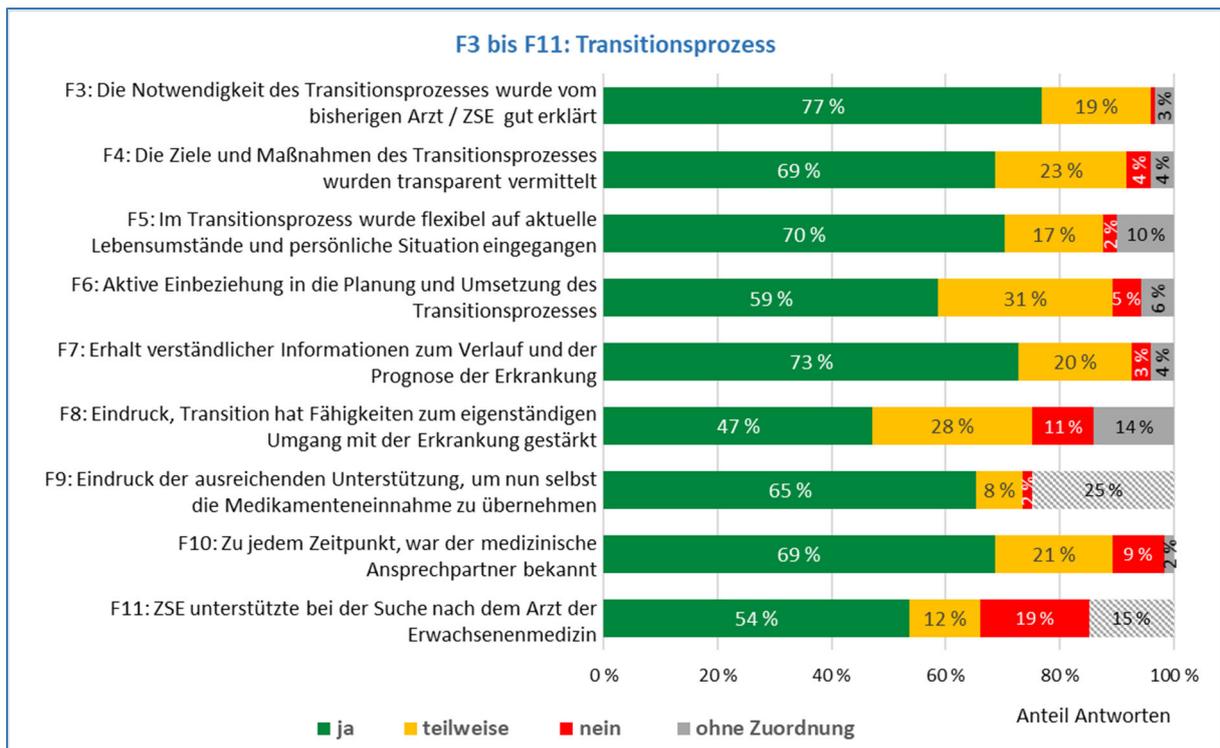


Abbildung 61: F3 bis F11 – Bewertung Transitionsprozess

73 % der jungen Erwachsenen bejahten, dass sie verständliche Informationen zum Verlauf und Prognose der Erkrankung erhalten haben (Frage 7). 20 % hätten sich hierzu mehr Informationen gewünscht. Auch hier gab es nur wenige, die keine Informationen erhalten haben oder keine Zuordnung trafen. Auf Frage 8, ob der Eindruck bestünde, dass die Transition die Fähigkeit zum eigenständigen Umgang mit der Erkrankung gestärkt hat, antworteten die Wenigsten mit einem „ja“ (47 %). Dies könnte auch darauf zurückzuführen sein, dass ein Teil der Patient:innen schon vor dem Transitionsprozess mit ihrer Erkrankung eigenständig umgegangen sind.

Der höchste Anteil Personen „ohne Zuordnung“ findet sich in Frage 9. Hierbei muss man berücksichtigen, dass nicht jede SE mit einer medikamentösen Therapie behandelbar ist. Zwei Drittel derer „ohne Zuordnung“ haben hier mit „trifft nicht zu“ geantwortet. Daraus weisen auch handschriftliche Anmerkungen wie „habe ich von Anfang an selbst gemacht“ hin. Bezieht man nur diejenigen mit einer Zuordnung in die Analyse ein, dann können 87 % der Patient:innen die Medikamenteneinnahme nach der Transition selbst übernehmen.

Während des Transitionsprozesses immer zu wissen, wer der medizinische Ansprechpartner war (Frage 10), bejahten 69 % der Transitierten, 9 % verneinten dies.

Auch bei Frage 11 nach der Unterstützung seitens des ZSE bei der Suche nach einem Arzt in der Erwachsenenmedizin muss man diejenigen „ohne Zuordnung“ einordnen. Bereits zu Beginn des Transitionsprozesses war nicht in jedem Fall Ziel, einen solchen gemeinsam zu finden. Bei diesen Patient:innen stand stattdessen die Stärkung der Health Literacy im Vordergrund, die die jungen Menschen befähigen soll, mit ihrer Erkrankung selbständig umgehen zu können. Bezieht man nur diejenigen mit einer Zuordnung in die Analyse ein, dann wurden 63 % der Patient:innen bei der Suche nach einem Arzt in der Erwachsenenmedizin unterstützt und 15 % zumindest teilweise.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Die letzten Fragen in diesem Frageblock (Frage 12, 12a – 12e) beleuchten die Fortführung der Behandlung in der Erwachsenenmedizin. 67 % der Responder (N = 81) gaben an, nun von einem Arzt der Erwachsenenmedizin betreut zu werden, 18 % verneinten dies und 15 % konnten keine Zuordnung treffen (s. Abbildung 62 und

A-1: Tabelle 68).

Von jenen, die einen neuen Arzt gefunden haben, hatten 62 % den Eindruck, dass der neue Behandler über den bisherigen Behandlungsprozess informiert ist, 17 % bestätigten dies zumindest teilweise. 14 % waren sich unsicher und haben keine Zuordnung getroffen (Frage 12a). Einen unkomplizierten Zugriff auf Befunde seitens des neuen Arztes bestätigten 64 % der Patient:innen, 9 % gaben „teilweise“ an und 9 % verneinten es. Fast jeder Vierte konnte diese Frage nicht eindeutig beantworten (Frage 12b). Berücksichtigt man die 17 % Antwortenden nicht, die auf die Fragen nach einer nahtlosen Fortführung der Behandlung keine eindeutige Antwort gaben, so bestätigten 81 % eine Fortführung und 11 % gaben zumindest eine teilweise Fortführung an (Frage 12c).

Eine gemeinsame Sprechstunde war nur bei 57 % der Patient:innen möglich (Frage 12 d). Aufgrund der zum Teil großen Entfernungen zwischen ZSE und Wohnort oder dem Wegzug der Patient:in aus der bisherigen Wohnregion wegen Aufnahme einer Ausbildung / Studium, ist dies auch objektiv nicht in jedem Maße umsetzbar gewesen. Der Transitionsprozess wurde daher im Projekt auch weiter ausgebaut und verstärkt hinsichtlich einer besseren krankheitsbezogenen Literacy weiterentwickelt.

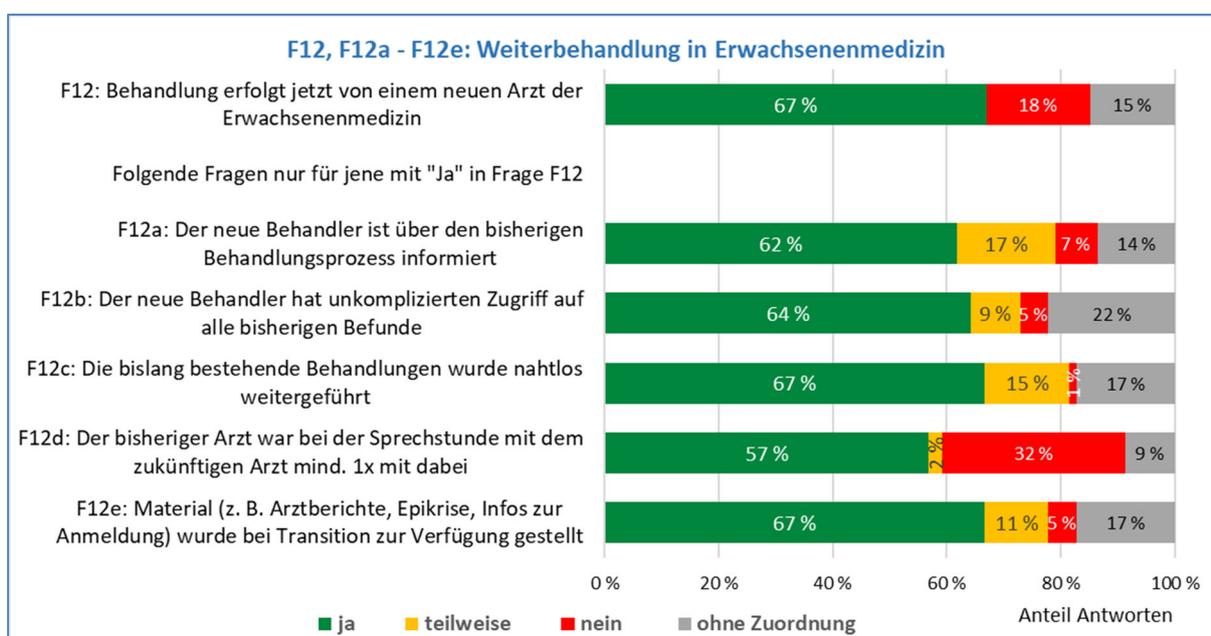


Abbildung 62: F12, F12a bis 12e - Bewertung der Fortführung der Behandlung in der Erwachsenenmedizin

Auf die Frage 12e, ob Material wie Arztbriefe der Patient:innen etc. für den Weiterbehandler zur Verfügung gestellt wurden, antworteten 67 % mit „ja“, 11 % mit „teilweise“ und 5 % mit „nein“. Auch hier gaben 11 der 121 Patient:innen „weiß nicht / trifft nicht zu“ oder 3 gar nichts an (zusammen 17 %).

4.3.4. Beratung im Rahmen des Transitionsprozesses

Im Vorfeld der Transition konnten die Patient:innen auf einem Fragebogen, dem sogenannten Transitionsfragebogen, Wünsche bezüglich des bestehenden Beratungsbedarfs zu bestimmten Themen an das Behandlungsteam mitteilen. So sollte individuell auf Bedarfe der Patient:innen reagiert werden können und auch eine aktive Einbindung der zu Transitierenden in den Prozess gewährleistet werden. In Frage 13 sollte diese Möglichkeit bewertet werden (s. Abbildung 63 und A-1: Tabelle 69).

69 % empfanden diesen Fragebogen zu den Beratungsbedarfen als hilfreich oder sehr hilfreich, 17 % empfanden ihn teilweise oder weniger hilfreich. Nur 1 Person empfand ich als nicht hilfreich. 13 % gaben keine Bewertung ab.

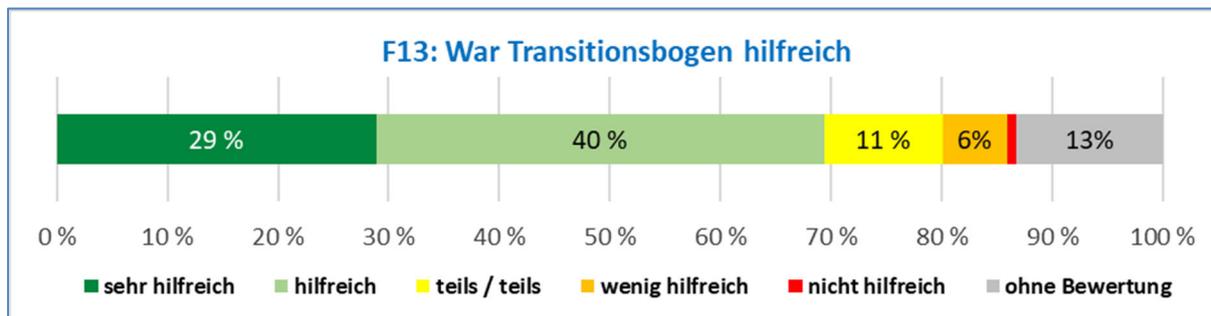


Abbildung 63: F13: Bewertung des sog. Transitionsfragebogen, auf dem im Vorfeld der Transition Wünsche bzgl. des Beratungsbedarfs angegeben werden konnten

Da im Projektverlauf der LK 4 aus inhaltlicher Sicht stark weiterentwickelt wurden, änderten sich die Themenfelder, die auf dem Transitionsbogen abgefragt wurden. Die mit den folgenden 6 Fragen erfassten Inhalte, stellen somit keine eigenständigen Beratungsangebote dar, unter denen die Patient:innen wählen konnten, sondern Inhalte, die in den von der Patient:innen gewählten Modulen mit adressiert sein sollten. Somit decken sich die hier aufgeführten Themen nicht mit den im BSPH-Bericht aufgeführten (s. *Evaluationsbericht Teil 1 I.II.4.1*). Je nach Wahl und Bedarf wurden nicht alle Aspekte gleichermaßen in den Schulungen adressiert. Zudem waren bestimmte Themen auch für manche Erkrankte nicht von Relevanz, weil z. B. die Erkrankung das Führen eines Fahrzeuges nicht zulässt, die Berufswahl schon erfolgte oder männliche Patienten das Thema Schwangerschaft als nicht zutreffend beschrieben. In Abbildung 64 ist im oberen Bereich dargestellt, auf welche Themen in den Beratungen eingegangen wurde. Im mittlern Bereich sind Bewertung der einzelne Themenfelder durch jene aufgetragen, die bei dem entsprechenden Thema mit „ja“ oder „teilweise“ geantwortet haben (s. auch

A-1: Tabelle 72 und **A-1: Tabelle 73**). Im unteren Bereich sind nur Bewertung erfasst, die beim Themengebiet „ja“ angekreuzt haben (s. auch **A-1: Tabelle 70** und **A-1: Tabelle 71**).

Am häufigsten wurden die Transitierten hinsichtlich des Umgangs mit Tabak, Alkohol und anderer Drogen und deren Auswirkungen auf die jeweilige spezifische Erkrankung beraten (**Frage 18**: 51 %). Auch die Frage, was Lehrer bzw. Arbeitsgeber hinsichtlich der Erkrankung und deren Behandlung wissen müssen, war ein Thema, welches 40 % ausgewählt haben (**Frage 15**). Für 36 % waren Fragen zur Berufswahl im Hinblick auf die eigene Erkrankung und deren Behandlung wichtig (**Frage 14**). Etwa gleich viele Personen interessierten sich dafür, welche besonderen Maßnahmen bei anstehenden Operationen zu treffen sind (**Frage 19**: 40 %). Wie eingangs erwähnt betrafen die Themenfelder Führerscheinerwerb und was im Straßenverkehr hinsichtlich der Erkrankung und deren Behandlung (**Frage 16**: 23 %) bzw. was im Fall einer Schwangerschaft hinsichtlich der Erkrankung und deren Behandlung beachtet werden muss (**Frage 17**: 15 %) nicht alle Patient:innen gleichermaßen.

Erwartungsgemäß sehen Patient:innen die ein Beratungsangebot als „teilweise“ charakterisieren, dieses kritischer als jene, die auf den Erhalt des Angebotes mit „ja“ antworten. In Abbildung 64 sind daher im mittleren Bereich die Bewertungen aller, die ein Beratungsangebot erhalten haben („teilweise“ und „ja“) ausgewiesen und im unteren Bereich der Abbildung jene mit Beratung = „ja“.

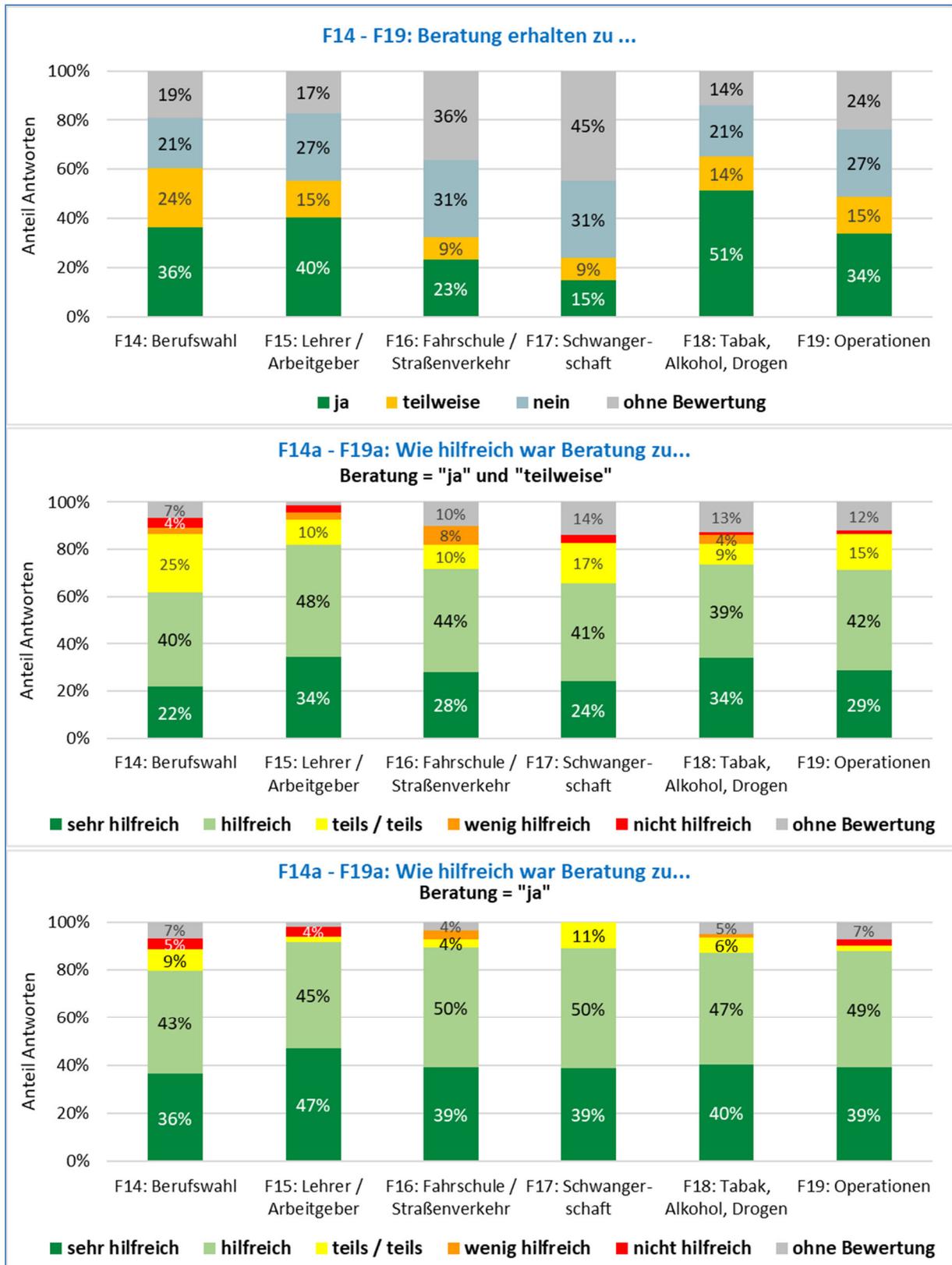


Abbildung 64: F14 bis F 19 - erhaltene Beratungen und in F14a bis F19a die Einschätzung, wie hilfreich die jeweilige Beratung war, sofern bei Erhalt der Beratung mit „ja“ oder „teilweise“ oder nur mit „ja“ geantwortet wurde

Alle Beratungsangebote wurden überwiegend als hilfreich oder sehr hilfreich eingeschätzt. Unter Einbeziehung derjenigen, die sich nur „teilweise“ beraten fühlen, gab es deutlich mehr, die keine Bewertung vorgenommen haben.

Von denen, die eine Beratung bejahten wurden diese von je ca. 90 % der Teilnehmer:innen als hilfreich bzw. sehr hilfreich eingeschätzt (s. Abbildung 64 unterer Bereich). Lediglich beim Themenfeld Berufswahl gab es mit 80 % hilfreicher Beratung eine etwas weniger zustimmende Bewertung.

4.3.5. Gesamteinschätzung des Transitionsprozesses

Zur Einschätzung des Gesamtprozesses wurden die Transitierten gebeten, den Zeitpunkt der Transition und den Zeitraum zu bewerten, über den sich der Prozess erstreckte. 69 % der Antwortenden fanden den Zeitpunkt „genau richtig“ (Frage 20). Berücksichtigt man jene 15 % nicht, die keine Bewertung abgaben, dann halten 82 % den Transitionszeitpunkt für richtig (s. Abbildung 65 und **A-1: Tabelle 74**). 15 der 121 Transitierte empfanden den Zeitpunkt als früh und 4 als zu spät gewählt.

Laut den von der BSPH ermittelten Zeiträumen für LK 4 vergingen zwischen Entscheidung zur Transition bis zur ersten Transitionssprechstunden im Mittel 179 ± 186 Tage und bis zur Abschlussprechstunde 352 ± 171 Tage (s. *Evaluationsbericht Teil 1 I.II.5*). 60 % der Responder empfanden ihren Transitionszeitraum als „genau richtig“, 15% als zu kurz und 7 % als zu lang. (Frage 21) 17 % wollten keine Bewertung abgeben (s. Abbildung 65 und **A-1: Tabelle 74**).

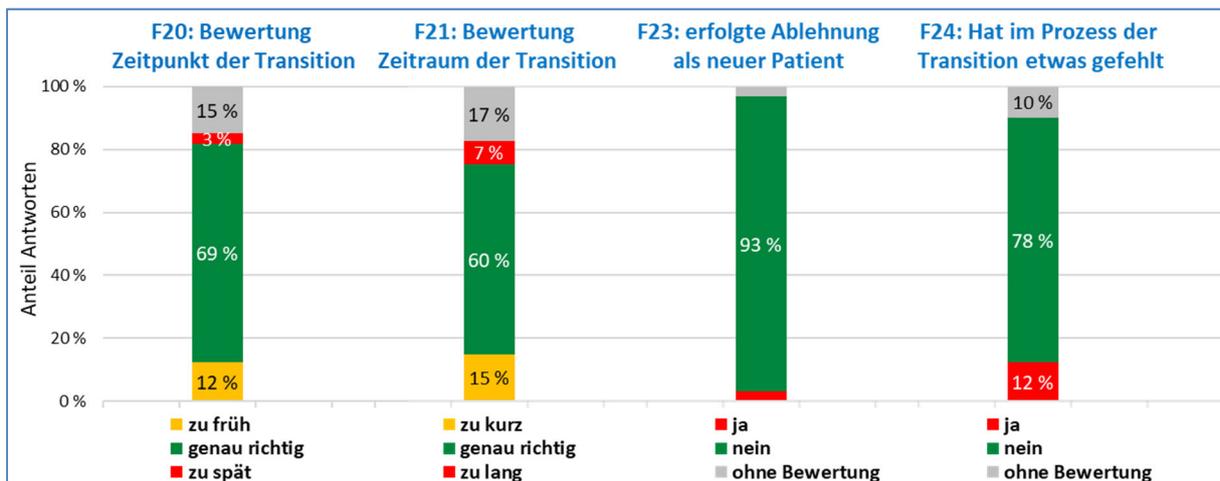


Abbildung 65: F20, F21, F23 und F24 – Bewertung des Transitionsprozesses hinsichtlich gewähltem Zeitpunkt, dem Transitionszeitraum, einer erfolgten Ablehnung als neuer Patient in der Erwachsenenmedizin und auf Fehlendes im Transitionsprozess

Zielstellung der Transition ist ein begleiteter und zielsicherer Übergang in die Erwachsenenmedizin. Es soll den jungen Erwachsenen ermöglicht werden, einen kompetenten Ansprechpartner zu finden. Als ein Problem in der Versorgungsrealität wird die Ablehnung wegen ausgelasteter Arztpraxen beschrieben. Daher wurden die Transitierten zu ihrer Erfahrung befragt (Frage 23). 93 % gaben an, dass sie die Erfahrung der Ablehnung als Neupatient nicht machen mussten. Nur 4 Patient:innen wurden abgelehnt (s. Abbildung 65 und **A-1: Tabelle 76**).

Auch die Transitierten wurden gebeten, den Transitionsprozess in TNAMSE mittels einer Schulnote zwischen 1 und 5 zu bewerten (Frage 22). 77 % gaben hier eine 1 oder 2. Nur einmal wurde die Note 5 vergeben (s. Abbildung 66 und **A-1: Tabelle 75**). Als Durchschnittsnote wurde der Prozess mit $2,0 \pm 0,9$ bewertet.

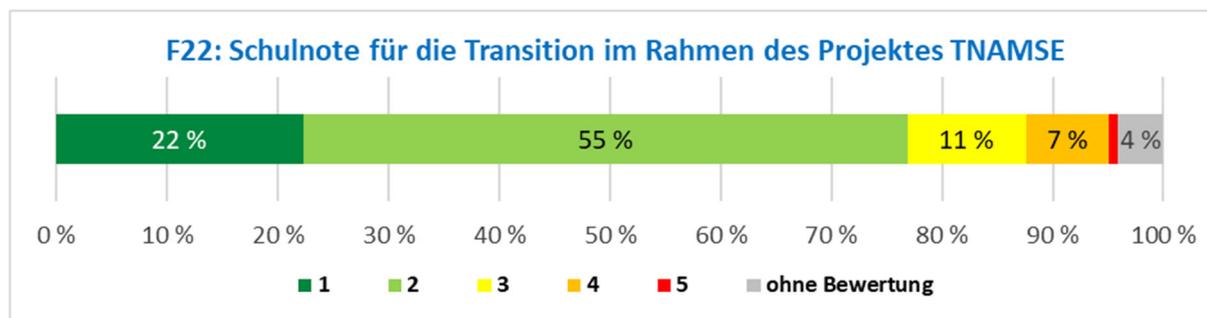


Abbildung 66: F22– Bewertung des Transitionsprozesses mittels einer Schulnote

Zum Abschluss (Frage 24) hatten die Befragten die Gelegenheit anzugeben, ob ihnen im Transitionsprozess etwas gefehlt habe. 78 % verneinten dies (s. Abbildung 65 und **A-1: Tabelle 76**). 12 % bejahten dies und gaben auch Hinweise, was ihnen fehlte. Die Angaben wurden gemeinsam mit weiteren Angaben auf dem Fragebogen qualitativ ausgewertet.

4.3.6. Entwicklung der Gesamtbewertung über die Projektlaufzeit

Auch für LK 4 wurde untersucht, inwiefern sich im Projektzeitraum die Bewertungen durch die Responder über die Zeit verändert. Aus diesem Grunde wurden die Patient:innen mit zurück-gesandtem Fragebogen, die einem Prozessdaten zugeordnet werden konnten, aufgrund der geringen Fallzahl anhand des Einschlusses in TNAMSE in 2 Gruppen unterteilt. Als Globalurteil des TNAMSE-Prozesses wurde dessen Bewertung mittels Note (Frage 22) genutzt. In Tabelle 23 sind die Bewertungen anhand Mittelwert, Standardabweichung und Konfidenzintervall dargestellt.

Tabelle 23: F22: Schulnote für das ZSE im zeitlichen Verlauf

F29/48*: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten					
	FB mit Bewertung	FB ohne Bewertung	MW	SD	95% CI
Zeiträume (nach Datum Erstkontakt)					
Gesamt	116	5	2,1	± 0,9	[1,9.. .2,2]
vor Median (05.01.2018 - 04.03.2019)	30	3	2,1	± 0,8	[1,8.. .2,4]
ab Median (05.03.2019 - 09.12.2019)	34	0	1,8	± 0,4	[1,7.. .1,9]
Fehlend (ohne Datum / keine Zuordnung)	52	2			

Die Bewertungen stiegen von $2,1 \pm 0,8$ vor dem medianen Einschlussdatum auf $1,8 \pm 0,4$ nach dem medianen Einschlussdatum. Dabei unterschieden sich die beiden Bewertungen deskriptiv. Ein signifikanter Unterschied ($p = 0,065$) konnte wegen zu geringer Power von nur 59 % auch nicht nachgewiesen werden.

4.3.7. Qualitative Analyse der Anmerkungen von Patient:innen zum Transitionsprozess

36 LK 4 Patient:innen nutzten die Gelegenheit, am Ende des Fragebogens Anmerkungen zu Fragen 23 und 24 sowie im abschließenden Freitextfeld vorzunehmen, die qualitativ analysiert wurden.

Als Ablehnungsgründe seitens eines potentiellen neuen Arztes (Frage 23) wurden eine zu große Entfernung zwischen Praxis und Wohnort (n = 1), Aufnahmestopp der entsprechenden Fachärzte im gesamten Umkreis (n = 1) sowie eine Ablehnung aufgrund Nicht-Kennntnis der Erkrankung (n = 1) angegeben. Problematisch bei einer so entstehenden Versorgungslücke sei, dass für diese unfreiwillige Zwischenzeit kein kompetenter Ansprechpartner zur Verfügung stehe (N = 2).

Auch wurde von einer Patient:in berichtet, dass bestimmte Untersuchungen aus Kostengründen abgelehnt wurden bzw. es keinen Arzt gebe, der bestimmte Untersuchungen durchführen könne (N = 1).

Das Thema Übermittlung von Befunden an den neuen Arzt wurde in den Freitextangaben am häufigsten angesprochen (N = 6): „Ich fände es hilfreich als Patient selbst einen Überblick über zurückliegende Behandlungen und wichtige Ergebnisse zu erhalten. Für mich war es schwierig wichtige Informationen an meinen niedergelassenen Arzt aus den Arztbriefen mehrerer Jahre herauszufiltern.“ Besonders wichtig schätzten die Patient:innen dabei die Abstimmung zwischen dem vorherigen und dem neuen Behandler ein.

Die vor allem auch im Bereich der Transition relevante elektronische Patientenakte scheint nach Aussage einer Patient:in nur wenig Nutzen zu haben, da in dieser nur 1 Dokument enthalten war und der neuen Arzt keinen Zugriff hatte. Eine weitere Patient:in empfand es als hilfreich, dass der behandelnde Hausarzt weiß, welche Untersuchungen zu welchem Zeitpunkt anstünden.

Zwei Patient:innen empfanden die Übergabe als zu schnell. Von 3 Patient:innen wird betont, dass immer noch unklar sei, wer denn nun der neue Ansprechpartner sei und dass es ihrerseits noch offene Fragen gäbe. Ein Patient wünschte sich einen Notfallausweis, in dem die Kontaktdaten des neuen Ansprechpartners vermerkt sind.

Fünf Patient:innen berichteten, dass noch keine Überleitung stattgefunden hatte, bei einer weiteren Patient:in wollten die bislang zuständigen Kinderärzte noch eine geplante OP begleiten.

Gefehlt haben den Patient:innen im Transitionsprozess: aufmerksame und interessierte Ärzte, die zuhören können (N = 1), intensivere Beratung über Genussmittelkonsum (N = 1), Unterstützung bei der Suche nach neuen Ärzt:innen und entsprechende Empfehlungen (N = 1), Verständnis für die Sichtweisen junger Menschen (N = 1), Aufklärung (N = 1) und die intensivere Behandlung durch Fachärzt:innen (N = 1).

Auch wenn es Hürden im Prozess zu nehmen gab (pandemiebedingte Erschwernisse, häufige Wechsel von Ambulanzen) waren die ZSE in der Lage, die Überleitungen problemlos zu gestalten (N = 2).

Zwei Patient:innen fremdeln mit der neuen Fachärzt:in und wünschen sich mehr Eingehen auf ihre Bedürfnisse.

Teil 2.2: Beurteilung von TNAMSE aus Sicht der Primärversorger

3. Evaluationsdesign / Methodik Teil 2.2

Methoden zu Fragestellung C - Inanspruchnahmeverhalten – Primärversorgern, Beurteilung der Leistungskomplexe aus Sicht der Primärversorger

3.1. Telefoninterviews der Zuweiser:innen zu den TRANSLATE-NAMSE Zentren

Für die teilstandardisierten Interviews rekrutierten sechs der neun TNAMSE-Zentren insgesamt 15 Zuweiser:innen und vermittelten bei Einwilligung der niedergelassenen Ärzt:innen deren Kontaktdaten an das ZEGV. Die Lots:innen der einzelnen Zentren wurden i. d. R. von den niedergelassenen Haus- und Kinderärzt:innen kontaktiert, um Patient:innen in das Zentrum zu vermitteln. Im Rahmen dieser Kontaktaufnahme wurden die Zuweiser:innen nach ihrer Bereitschaft gefragt, an einem leitfadengestützten 15-20-minütigen Telefoninterview durch das ZEGV teilzunehmen. Eine ursprünglich geplante Zufallsauswahl der Zuweiser ließ sich datenschutzrechtlich nicht umsetzen, da das ZEGV ohne vorherige Einwilligung der Zuweiser keine Listen dieser aus den ZSE erhalten durfte.

Die Teilnehmer:innen der Interviews wurden schriftlich mit einer Studieninformation über die Ziele von TNAMSE sowie über den Datenschutz informiert. Zielstellung und datenschutzrechtliche Belehrung erfolgten nochmalig vor Beginn der Interviews. Die Dokumentation der Einwilligung der Interviewteilnehmer:innen erfolgte durch die Unterschrift auf der Einwilligungserklärung, die die Zuweiser i. d. R. per Post an das ZEGV übermittelten. Bei Einwilligung wurden die Interviews für die spätere Transkription aufgezeichnet. Bei der Transkription der Interviews wurde jeglicher Personenbezug aus den Daten entfernt. Die Erstellung der Transkripte erfolgte durch Projektmitarbeiter:innen und durch beauftragte Dritte, wobei Vergaberegeln sowie die Datenschutzregelungen zu befolgen waren. Diesbezüglich galten die SOPs des ZEGV zur qualitativen Arbeit. Das gesamte verschriftlichte Datenmaterial wurde von zwei unabhängigen Bearbeiter:innen mittels qualitativer Inhaltsanalyse nach Mayring (Mayring 2015) unter Verwendung der Software MAXQDA 2018 ausgewertet, wobei systematisierende Codes gebildet wurden. Die Codeentwicklung kombinierte induktive und deduktive Elemente. Die Kategorienbildung wurde deduktiv anhand der Fragen des Interview-Leitfadens und induktiv anhand des Datenmaterials vorgenommen. Mithilfe des so gebildeten Kategoriensystems und unter Anwendung des Kodierleitfadens (s. **Anhang 5**) wurde das Datenmaterial hinsichtlich relevanter Textstellen gefiltert und jede Textstelle einer oder mehreren Kategorien zugeordnet. Die Kategorien wurden im Laufe des Kodierungsprozesses teilweise ergänzt, das Material dann erneut in Schleifen nachcodiert.

Grundsätzlich zielt die qualitative Inhaltsanalyse auf einen tiefergehenden Erkenntnisgewinn innerhalb eines Forschungsfeldes ab. Die Methode der qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring bietet Möglichkeiten, diese Exploration in einem bestimmten, klar begrenzten Umfang mit dem quantitativen Ansatz der Generalisierung von Erkenntnissen über die bloße Beschreibung heraus zu verknüpfen. Das Studiendesign ist somit in den ergänzenden mixed methods zu verorten, in dem sowohl ein quantitatives Erhebungsverfahren (postalische Befragung) mit einem qualitativen Erhebungsverfahren (teilstandardisierte, leitfadengestützte Telefoninterviews) kombiniert wird. Beide Erhebungs- und Auswertungsverfahren beleuchten in unterschiedlichem Umfang unterschiedliche Aspekte des Themenspektrums der SE und konkreter, der Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den ZSE aus Sicht der (zuweisenden) Ärzt:innen. Sie tragen so zu einem umfassenden Blick auf die Einstellungen, Erfahrungen,

Bewertungen und Faktoren im Zusammenhang mit der Qualität der Zusammenarbeit mit ZSE bei.

3.2. Anonyme postalische Befragung der Primärversorger

Durch die niedergelassenen Allgemeinmediziner:innen wird eine patientenzentrierte, niederschwellige sowie umfassende Gesundheitsversorgung der Bevölkerung gewährleistet. Sie sind die erste Anlaufstelle für ein noch nicht in verschiedene Fachrichtungen oder spezifische Erkrankungen selektiertes Patientengut. Durch ihre besondere Stellung als Primärversorger ist der überwiegende Anteil hausärztlicher Arbeit durch akute Beratungsanlässe und (chronische) Erkrankungen mit hoher Prävalenz geprägt. Da die Prävalenz der jeweiligen einzelnen seltenen Erkrankung zwar gering, die kumulative Häufigkeit aller seltenen Erkrankungen aber hoch ist, ist auch die Wahrscheinlichkeit hoch, dass ein Großteil der Allgemeinmediziner:innen mindestens einmal im Berufsleben eine Patient:in mit einer seltenen Erkrankung betreut (Knight und Senior 2006). Die Wahrscheinlichkeit, dass dieser Arzt die Krankheit abschließend diagnostizieren sowie behandeln kann, ist allerdings vergleichsweise gering (Schöls et al. 2018).

Der Primärversorger ist für Patient:innen zur Abklärung der Symptome in der Regel die erste Adresse. Da SE häufig mit einem sehr komplexen Symptombild einhergehen, wird allerdings auf dieser frühen Ebene durch eine bislang häufig nur unzureichende Schulung in diesem Bereich das frühzeitige Erkennen und damit auch die nötige Behandlung oder Überweisung an ein Fachzentrum erschwert (Halbach u. a. 2017). Es ist daher wichtig, dass die Primärversorger alle notwendigen Informationen zum Thema SE erhalten, um Patient:innen und ihre Angehörigen gut versorgen und an die entsprechenden Zentren weiterleiten zu können. Aus diesem Grund wurde die Schnittstelle von **potentiellen** Zuweisern zu ZSE für TNAMSE zentral: Entgegen der ursprünglichen Planung nur **tatsächliche** Zuweiser zu ZSE zu interviewen, entstand im Projektverlauf die Notwendigkeit die Sicht **potentieller** Zuweiser mit aufzunehmen, was durch die nachfolgend beschriebene postalische Befragung umgesetzt wurde. Das System ZSE kann nur funktionieren, wenn es überhaupt Patient:innen zugewiesen bekommt. Um die Außenwirkung der TNAMSE-Zentren zu erfassen, wurden niedergelassene Kolleg:innen in den Regionen (und damit potentielle Zuweiser:innen auch zu TNAMSE-Zentren) per Fragebogen anonym befragt. Der Schwerpunkt der Befragung lag auf 1) dem Wissen der Allgemeinmediziner über ein ZSE und dessen Funktionsweise, 2) im Falle einer Zusammenarbeit, der Zufriedenheit mit den von den Zentren erbrachten Leistungen und 3) den Erwartungen und Bedürfnissen in Bezug auf die ZSE. Für das Jahr 2020 stellte die postalische Befragung pandemiebedingt auch die einzige Möglichkeit dar Informationen der Zuweiser:innen zu bekommen, da für dieses Jahr die geplanten telefonischen Interviews nicht stattfinden konnten.

3.2.1. Entwicklung des Fragebogens für die Primärversorger

In die Konzeption des Fragebogens für die postalische deutschlandweite Ärztebefragung (potentielle Zuweiser an ZSE) flossen die Erkenntnisse aus dem Literaturstudium (u.a. Hausen et al. 2016; Hubert 2019; Nyoungui et al. 2015; Sturm 2017) ein. Zusätzlich wurden für die Entwicklung des Fragebogens die Ergebnisse aus den Fokusgruppen, Patient:innen-Interviews sowie der Delphi-Studie genutzt (s. a. Kapitel 3.3.2 ZEGV – Evaluation auf Basis quantitativer und qualitativer Daten von Patient:innen- und Primärversorger sowie Krankenkassendaten und Kapitel 3.1 Erstellung Fragebögen Teil 2.1). Es wurde darauf geachtet eine gute Balance

zwischen inhaltlichen Erfordernissen und dem Umfang des Fragebogens zu halten, um möglichst viele Primärversorger zur Teilnahme zu motivieren. Der Fragebogen wurde im TNAMSE-Konsortium konsentiert. Für die 2. Befragungswelle wurde der Fragebogen auch in Reaktion auf das Antwortverhalten der Primärversorger in der 1. Welle geringfügig verändert und um 3 Fragen zu Anreizsystemen bzgl. der Zuweisung eigener Patient:innen an ZSE, Nutzung elektronischer Vernetzung sowie struktureller Probleme in der Kooperation mit ZSE ergänzt (vgl. Anhang 10 und 11).

3.2.2. Rekrutierung

Adressselektion von potenziellen Zuweisern: Es wurden in 2 Wellen (2019 und 2020) je 1.500 Ärzte angeschrieben, damit bei einer zu erwartenden Rückläuferquote von 10 % ausreichend Fragebögen für eine substantielle Auswertung vorhanden waren.

Die neun TNAMSE Zentren (Berlin, Heidelberg, München, Dresden, Essen, Hamburg, Lübeck, Bonn, Tübingen) wurden zu sechs Regionen zusammengefasst:

- KV Bereich Berlin
- KV Bereich Nordrhein (Bonn und Essen)
- KV Bereich Sachsen (Dresden)
- KV Bereich Hamburg und Schleswig-Holstein (Hamburg und Lübeck)
- KV Bereich Baden-Württemberg (Tübingen und Heidelberg)
- KV Bayerns (München).

In jeder Befragungswelle wurden pro Region 250 Adressen ermittelt, die sich auf die durch das Konsortium ausgewählten Fachgruppen (Hausärzt:innen und Kinderärzt:innen) verteilten (170 Adressen von Hausärzt:innen und 80 Adressen von Kinderärzt:innen). Zur Adresssuche wurden die öffentlich zugänglichen Arztsuchen der jeweiligen KV-Bereiche verwendet. Bei einer Selektion ausschließlich über die Facharztgruppe, lieferten die Arztsuchen teilweise zu viele Ergebnisse, so dass keine Ergebnisliste angezeigt werden konnte. Daher wurde als zusätzliches Suchkriterium die PLZ verwendet:

Dazu wurde pro Region eine zufällige Stichprobe an PLZ zugrunde gelegt.

- Vorgehen zur Stichprobenauswahl der PLZ:
 - Generierung einer Zufallszahl, welche geordnet wird.
 - Die geordneten PLZ wurden nacheinander verwendet bis die 250 Adressen pro Region selektiert wurden.
- Es sollte jeweils die dritte Adresse (pro Seite) aufgenommen werden. Sind weniger als drei Treffer vorhanden, wurde die jeweils letzte Adresse aufgenommen. Lieferte die Suche mehrere Ergebnisseiten, wurden die Adressen bis zur fünften Seite verwendet.

Die Teilnehmer:innen der postalischen Befragung erhielten mit dem Fragebogen (s. **Anhang 10**) eine Studieninformation, in dem die Ziele der Studie TNAMSE erläutert wurden, für die Teilnahme an der Befragung geworben und auf die Freiwilligkeit der Teilnahme hingewiesen wurde. Der Fragebogen für die 2. Erhebungswelle wurde geringfügig modifiziert und um 3 Fragen zu Anreizsystemen bzgl. der Zuweisung eigener Patient:innen an ZSE, Nutzung elektronischer Vernetzung sowie struktureller Probleme in der Kooperation mit ZSE ergänzt (s. **Anhang 11**). Die Rücksendung des Fragebogens erfolgte anonym. Es wurde eine implizite Einwilligung der Teilnehmenden durch das Zurücksenden des ausgefüllten Fragebogens angenommen.

3.2.3. Statistische Analyse

Die statistischen Analysen orientieren sich an den Fragestellungen des Fragebogens. Für jede Frage werden die kategorialen Antwortmöglichkeiten mit absoluten und relativen Häufigkeiten dargestellt. Für metrische Variable werden Mittelwert (MW) \pm Standardabweichung (SD) angegeben. Auf die statistische Sicherung von deskriptiv vorhandenen Subgruppen-Unterschieden wurde weitestgehend verzichtet, da der Analyse keine zu testenden Hypothesen zugrunde liegt. Sofern die deskriptiv beschriebenen Unterschiede auf Signifikanz geprüft wurden, erfolgte dies bei kategorialen Variablen mittels Chi-Quadrat-Test und bei metrischen Variablen mittels t-Test. Das Alpha ist mit 0,05 definiert. Die Analysen erfolgten mit SPSS 27.

4. Ergebnisse der Evaluation Teil 2.2

4.1. Telefoninterviews der Zuweiser:innen zu den TRANSLATE-NAMSE Zentren

4.1.1. Charakteristik der Teilnehmer

Im Rahmen des mixed-method-Ansatzes konnten 15 vertiefende Interviews mit Zuweisern (7 weiblich; je 6 Vertreter:innen aus Allgemeinmedizin und Pädiatrie, 1 Facharzt für Neurologie, 1 Facharzt für Orthopädie und 1 Facharzt für Innere Medizin) durchgeführt werden, die Patient:innen in ein TNAMSE-ZSE überwiesen haben. Die Bandbreite der Niederlassungsdauer umfasst einige Monate bis 25 Jahre. Die Dauer der Interviews betrug durchschnittlich 18 Minuten (Range 7 - 28 Minuten).

Die im Rahmen der qualitativen Analyse der Interviews ermittelten Einflussfaktoren auf die Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit der Zentren für Seltene Erkrankungen aus Sicht der niedergelassenen Ärzte werden anhand der Hauptkategorien mit ihren jeweiligen Subkategorien beschrieben. Der Fokus der Kategorienbildung lag auf der Beurteilung der Qualität der Zusammenarbeit und Effizienz der ZSE aus Sicht der niedergelassenen Primärversorger. Es wurden in den Interviews sieben Hauptkategorien identifiziert, die sich jeweils auf einzelne wichtige Aspekte bei der Bewertung der ZSE konzentrierten: (1) die Qualität der Zusammenarbeit mit dem Zentrum für Seltene Krankheiten, (2) Informationsquellen und -flüsse, (3) strukturelle Rahmenbedingungen im Gesundheitswesen, (4) die gewünschte Unterstützung seitens des ZSE, (5) Zuweisung von Patient:innen, (6) Merkmale der befragten Zuweiser und (7) der Patient:innen mit (vermuteter) SE.

4.1.2. Aussagen zu LK 1/2 sowie LK 3

Die Aussagen in den Telefoninterviews zu LK 1/2 werden zusammen mit den Aussagen der schriftlichen Befragung im nachfolgenden Kapitel 4.3 des Teils 2.2 dargestellt.

4.1.3. Aussagen zu LK 4

Folgende deduktiv im Vorfeld definierte Hauptkategorie beinhaltet alle Aussagen der Interviewten, die sich auf das Themenfeld der Transition von Jugendlichen und jungen Erwachsenen in die Erwachsenenmedizin beziehen. Die Hauptkategorie untergliedert sich in die einzelnen Unterkategorien zu konkreten Erfahrungen der Befragten im Bereich der Transition, zur Bewertung (umfassende Transition wünschenswert), Problemen in dem Bereich (z. B. Kinderarzt wüsste auch keinen Experten für spätere Betreuung) und vorläufigen Übergangslösungen (z. B. weiterbetreuender Hausarzt kann anrufen, Weiterbetreuung als (junge) Erwachsene).

Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin		
	Kinderarzt	Erwachsenenarzt
konkreter Vorgang	HA kann anrufen	
	Transition v. a. über Akten	Transition v. a. über Akten
	Weiterbetreuung als (junge) Erwachsene	
Erfahrungen	noch nie selber richtige Transition gemacht	noch nie selber richtige Transition erlebt
	wüsste auch keinen Experten in der Erwachsenenmedizin	
	Patienten "verschwinden dann einfach"	

Keiner der Befragten beschrieb eine geordnete Transition z. B. nach dem Berliner Transitionsprogramm. Zwei der befragten Kinderärzt:innen beschrieben eine auf einer ausführlichen Aktenübergabe bestehende Transition ihrer Patient:innen in die Erwachsenenmedizin, diese beiden Befragten boten den weiterbetreuenden Hausärzt:innen auch die Möglichkeit für telefonische Rücksprachen (jeweils 14 % der Befragten). 21 % (N = 3) der am Interview teilnehmenden Kinderärzt:innen gaben an, auf Bitten der Patient:innen auch Anträge auf Weiterbetreuung im Erwachsenenalter bei den jeweilig zuständigen Krankenkassen zu stellen, wobei die maximale Altersgrenze der Weiterbetreuung als Kinderarzt von Bundesland zu Bundesland oder von Krankenkasse zu Krankenkasse zu variieren scheint. Ebenfalls 21 % der befragten Hausärzt:innen erklärten, noch nie eine richtige Transition von der pädiatrischen Versorgung in ihre Hausarztpraxis erlebt zu haben. Ein Kinderarzt erwähnte, noch nie selbst eine richtige Transition eines seiner minderjährigen Patient:innen in die Wege geleitet zu haben.

- *„B: Nein, es gab keine geordnete Übergabe an mich. Der Patient kam, weil er unzufrieden war. Das war auch nicht der Kinderarzt, sondern es war dann auch schon ein Zwischenarzt. Und, nein, da gab es keine geordnete/ Da hat dann jeder wieder angefangen, den Fall von vorne aufzurühren.“ (VN_TNAMSE_4_200, 46-51)*
- *„B: Also so richtige Transition habe ich bis jetzt noch nie selber gemacht.“ (VN_TNAMSE_5_404_JS, 161)*

Dieser Kinderarzt nannte als Grund, dass er auch keinen entsprechenden Experten für die SE unter den Erwachsenenmedizinern kennen würde.

- *„B: Ja aber so, dass ich gesagt hab: "jetzt geh mal da hin und, und der hat (von der Sache/ besonders) Ahnung" da wüsste ich auch Niemanden, ja.“ (VN_TNAMSE_5_404_JS, 167)*

Zwei der interviewten Kinderärzt:innen gaben an, dass die Patient:innen irgendwann „einfach verschwinden“ würden.

- *„B: [...] bei manchen weiß man ja auch nicht, wie es weitergeht. Die verschwinden dann einfach. Das ist schon so. Ja. Ja.“ (VN_TNAMSE_7_819, 25)*

4.2. Anonyme postalische Befragung der Primärversorger

4.2.1. Charakteristik der Teilnehmer

Tabelle 24: Charakteristik der Teilnehmer:innen an der postalischen Befragung

Indikator	Kategorie	Welle 1 N = 248		Welle 2 N = 209		Gesamt N = 457		Unterschiede zw. den Wellen Chi ² -Test
		N	(%)	N	(%)	N	(%)	
Geschlecht	m	129	52 %	99	47 %	228	50 %	p = 0,465
	w	118	48 %	104	50 %	222	49 %	
	keine Angabe	1	0,4 %	6	3 %	7	2 %	
Fachrichtung	Allgemeinmedizin	161	65 %	129	62 %	290	64 %	p = 0,496
	Pädiatrie	87	35 %	80	38 %	167	37 %	
Tätigkeit	in eigener Praxis	204	82 %	171	82 %	375	82 %	p = 0,215
	angestellt in Praxis oder Medizinischem Versorgungszentrum (MVZ)	36	15 %	35	17 %	71	16 %	
	angestellt in MVZ und Universitätsklinik	3	1 %	0	0 %	3	1 %	
	angestellt in MVZ und tätig in eigener Praxis	2	1 %	0	0 %	2	0,4 %	
	angestellt im Krankenhaus	2	1 %	0	0 %	2	0,4 %	
	keine Angabe	1	0,4 %	3	1 %	4	1 %	
Alter		245		202		447		
		MW ± SD		MW ± SD		MW ± SD	T-Test	
Alter		53,6 ± 8,7		52,4 ± 8,5		53,0 ± 8,6	p = 0,152	

Insgesamt haben sich in den beiden Wellen von 2019 und 2020 von den insgesamt 3.000 Angeschriebenen 457 Primärversorger (Response 15,2 %) an der postalischen Befragung beteiligt (48,6 % weiblich; 63,5 % Allgemeinmediziner, 36,5 % Pädiater). Mehrheitlich (82,1 %) arbeiteten die teilnehmenden Ärzt:innen in eigener Praxis, 15,5 % waren in einer Praxis oder einem Medizinischen Versorgungszentrum (MVZ) angestellt. Eine ausführliche Teilnehmercharakteristik der postalischen Befragung ist in Tabelle 24 dargestellt.

4.2.2. Ergebnisse der schriftlichen Befragung – Betreuung von Patient:innen mit SE

Die folgende Tabelle 25 fasst die Ergebnisse des Fragebogens zusammen, die sich auf die **allgemeine Arbeit der Ärzte bei der Betreuung von Patient:innen mit SE und deren Wünsche bei Kooperation mit ZSE** beziehen.

Tabelle 25: Ergebnisse der schriftlichen Befragung – Allgemeine Arbeit der Ärzte bei der Betreuung von Patient:innen mit SE

	Welle 1 N = 248		Welle 2 N = 209		Gesamt N = 457	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
Behandlung von Patient:innen mit SE oder dem Verdacht darauf						
ja	205	83 %	153	73 %	358	78 %
nein	43	17 %	50	24 %	93	20 %
<i>keine Angabe</i>	0	0 %	6	3 %	6	1 %
<i>Falls Patient:innen mit SE oder Verdacht auf SE behandelt wurden:</i>						
Anzahl von Patient:innen mit SE pro Jahr						
< 1	6	3 %	2	1 %	8	2 %
1 - 4	126	62 %	78	51 %	204	57 %
5 – 9	44	22 %	29	19 %	73	20 %
≥ 10	18	9 %	33	22 %	51	14 %
<i>keine Angabe</i>	11	5 %	11	7 %	22	6 %
<i>Falls Patient:innen mit SE oder Verdacht auf SE behandelt wurden:</i>						
Anzahl von Patient:innen mit SE pro Jahr						
0	91	44 %	51	33 %	142	40 %
< 50 %	42	21 %	34	22 %	76	21 %
≥ 50 bis < 100 %	15	7 %	22	14 %	37	10 %
100 %	54	26 %	43	28 %	97	27 %
<i>keine Angabe</i>	3	2 %	3	2 %	6	2 %
<i>Falls Patient:innen mit SE oder Verdacht auf SE behandelt wurden:</i>						
Wer hat die Diagnose gestellt (Mehrfachantworten möglich)						
Eigene Praxis	58	28 %	41	27 %	99	28 %
Facharztkollegen	48	23 %	28	18 %	76	21 %
Krankenhaus ohne ZSE	64	31 %	40	26 %	104	29 %
Krankenhaus mit ZSE	18	9 %	21	14 %	39	11 %
Universitätsklinikum	85	42 %	70	46 %	155	43 %
ZSE	5	2 %	7	5 %	12	3 %
<i>weiß nicht</i>	18	9 %	10	7 %	28	8 %

weiter nächste Seite

	Welle 1		Welle 2		Gesamt	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
<i>Ab hier wieder alle Befragte:</i>						
Genutzte Informationsquellen über SE (Mehrfachantworten möglich)						
Internet	153	62 %	130	62 %	283	62 %
Lehrbücher/Fachzeitschriften	129	52 %	102	49 %	231	51 %
Spezialsprechstunden an Kliniken	104	42 %	83	40 %	187	41 %
Persönlicher Kontakt zu einem Kliniker	66	27 %	53	25 %	119	26 %
Orphanet	38	15 %	45	22 %	83	18 %
ZSE ³	32	13 %	42	20 %	74	16 %
Selbsthilfegruppen	13	5 %	14	7 %	27	6 %
se-atlas	3	1 %	4	2 %	7	2 %
Achse e.V.	2	1 %	6	3 %	8	2 %
Sonstiges	9	4 %	4	2 %	13	3 %
Sicherheit im Umgang mit SE						
sicher/sehr sicher	30	12 %	25	12 %	55	12 %
weder noch	92	37 %	59	28 %	151	33 %
eher unsicher/sehr unsicher	116	47 %	123	59 %	239	52 %
<i>keine Angabe</i>	10	4 %	2	1 %	12	3 %
Gewünschte Unterstützung durch ZSE in der Versorgung (Mehrfachantworten möglich)						
Ansprechpartner für bestimmte SE	183	74 %	149	71 %	332	73 %
Mitbetreuung des Patienten	183	74 %	145	69 %	328	72 %
Unterstützung bei Diagnosestellung	160	65 %	129	62 %	289	63 %
Bereitstellung allgemeiner Informationen	107	43 %	81	39 %	188	41 %
Informationen über Zugang zu klinischen Studien	39	16 %	29	14 %	68	15 %
Keine	3	1 %	5	2 %	8	2 %
sonstige	2	1 %	5	2 %	7	2 %
Wird der Diagnoseprozess durch ZSE beschleunigt						
wahrscheinlich/auf jeden Fall	174	70 %	158	76 %	332	73 %
teils/teils	18	7 %	14	7 %	32	7 %
wahrscheinlich nicht/auf keinen Fall	13	5 %	6	3 %	19	4 %
weiß nicht	36	15 %	28	13 %	64	14 %
<i>keine Angabe</i>	7	3 %	3	1 %	10	2 %
Eigene ärztliche Rolle bei der Behandlung von Patient:innen mit SE oder dem Verdacht darauf (Mehrfachantworten möglich)						
Mitbehandler	182	73 %	141	68 %	323	71 %
Koordinator	172	69 %	149	71 %	321	70 %
Interessensvertreter der Patient:innen mit SE	77	31 %	68	33 %	145	32 %
Erstbehandler	68	27 %	55	26 %	123	27 %
Keine ⁴	1	0,4 %	7	3 %	8	2 %
sonstige	1	0,4 %	5	2 %	6	1 %

³ Signifikanter Unterschied: p = 0,042

⁴ Signifikanter Unterschied: p = 0,026

4.3. Ergebnisse aus schriftlicher Befragung und qualitativen Interviews

In den hier folgenden Texten werden die integrierten Ergebnisse beider Methoden (postalische Befragung und Interviews) vorgestellt. Da die Interviewergebnisse verwendet werden um die Ergebnisse des Fragebogens genauer zu beschreiben, folgt die Darstellung der qualitativen Ergebnisse der Inhaltsstruktur des postalischen Fragebogens.

4.3.1. Behandlung betroffener Patient:innen oder Patient:innen mit Verdacht auf SE in der Arztpraxis

Ein Großteil der befragten Primärversorger (78 %) behandelte Patient:innen mit SE oder Verdacht darauf in der Praxis, wobei überwiegend geringe Fallzahlen berichtet wurden, so wurde von 57 % der Primärversorger angegeben, dass es sich um 1-4 Patienten pro Jahr handelt. Ein Fünftel (20 %) gab an, dass 5 - 9 Patienten pro Jahr behandelt werden, ein geringerer Teil (14 %) der Primärversorger betreut mehr als 10 Patienten mit SE z. B. dem Verdacht darauf. Etwas mehr als ein Viertel (27 %) der Primärversorger überwies *alle* Patienten mit SE oder dem Verdacht darauf an ein ZSE. Demgegenüber standen 39 %, die *keinen* der eigenen Patienten mit SE oder dem Verdacht darauf an ein auf die Diagnose und Behandlung einer SE spezialisiertes ZSE weiter überweisen. Die Aussagen in den eingehenden Interviews machen deutlich, dass Allgemeinmediziner häufig keine standardisierten Verfahren für diese Art von Patienten haben.

Die Diagnose einer SE wurde am häufigsten in einer Universitätsklinik gestellt (43 %), gefolgt von einem Krankenhaus ohne eigenes ZSE (29 %) und der eigenen Praxis (28 %). Ein ZSE war am seltensten bei der Diagnosestellung involviert (3 %). 8 % der befragten Ärzt:innen gaben an, nicht zu wissen, durch wen letztendlich die Diagnose der SE gestellt wurde.

Danach befragt, welche Informationsquelle die Primärversorger bei Fragen zu SE generell nutzen, zeigte sich, dass das Internet (62 %), gefolgt von Fachbüchern oder Zeitschriften (51 %) und den Spezialsprechstunden an Kliniken (41 %) die am häufigsten genutzten Informationsquellen waren. 18 % der Primärversorger nutzen das ORPHANET bzw. 16 % direkt die ZSE; Selbsthilfegruppen (6 %) oder der se-atlas (2 %) spielen als Informationsquellen kaum eine Rolle.

Auch in den Interviews mit den Zuweisern wurden die **Informationsquellen zu SE** thematisiert: In dieser Kategorie wurden alle Aussagen zu den jeweiligen von den befragten Zuweisern genutzten und bekannten Informationsquellen zu den Themen SE, Selbsthilfegruppen und ZSE kodiert. Die Subkategorien differenzieren sich in die deduktiv (aus dem Interviewleitfaden heraus) im Vorfeld gebildeten Kategorien: Informationsquellen zu SE, Informationsquellen ZSE sowie Informationsquellen Selbsthilfegruppen.

Informationsquellen zu SE: Als Informationsquellen bezüglich der breiten Thematik der SE nannten die Interviewten im Verlauf der Telefon-Interviews Fortbildungen, Selbsthilfegruppen, Patient:innen und/oder ihre Angehörigen, die eigene Berufserfahrung, das Internet, Fachliteratur, Kollegen, Studium oder Ausbildung oder einen persönlichen Bezug zu dem Thema als Ursprung für ihren Kenntnisstand über SE.

Als Informationsquellen für das Wissen um die ZSE nannten die interviewten Ärzt:innen Kolleg:innen einer anderen Fachrichtung oder Einrichtung, Fachzeitschriften, Selbsthilfegruppen, Patient:innen und/oder ihre Angehörigen, das Internet, die Wandlung einer Uniklinik-Abteilung in ein ZSE, das Studium, die Facharztausbildung, die Berufserfahrung, Fortbildungen, privater Kontakt zu Mitarbeiter:innen in einem ZSE sowie Flyer oder generell Öffentlichkeitsarbeit/PR

der ZSE als Ursprung ihres Wissens. In einer weiteren Kategorie wurden die Gründe für ihren Erkenntnisgewinn kodiert, für die explizit entweder allgemeines Interesse oder „bloßer Zufall“ angegeben wurden.

Die Informationsquelle bezüglich spezieller Selbsthilfegruppen für Patient:innen mit SE waren entweder Kolleg:innen oder das Internet. Auffällig ist, dass weder die ACHSE e.V. noch der se-atlas bekannt sind. Das Orpha.net wurde von einem der Interview-Teilnehmer zwar als bekannt angegeben, allerdings als nicht hilfreich bewertet („*Orphanet, da habe ich schon mal geguckt, da bin ich nicht richtig weitergekommen.*“ VN860132_13_385, 36-37).

4.3.2. Sicherheit im Umgang mit SE

In der postalischen Befragung gaben 52 % der Primärversorger an, sich eher oder sehr unsicher im Umgang mit dem Thema SE zu fühlen. Nur 12 % der Befragten fühlen sich sicher bzw. sehr sicher im Umgang mit SE. Sieht man dieses Ergebnis in Zusammenhang mit der zentralen Rolle, die die Primärversorger in der Versorgung der Patient:innen mit SE spielen, zeigt dies einen Unterstützungsbedarf auf, v.a. unter Berücksichtigung dass sich eher engagierte Ärzt:innen an der Befragung beteiligen, denen man ein gewisses Interesse an der Thematik unterstellen kann.

In den Interviews mit den Zuweisern wurde die *Sicherheit im Umgang mit Seltenen Erkrankungen* in 37 Kodierungen in 10 transkribierten Interviews erfasst. Diese Kategorie wurde so definiert, dass sie konkret den Umgang mit (Patienten mit) SE erfasst und nicht den Kenntnisstand über SE oder die einzelnen SE an sich. So kann es sein, dass ein Interviewpartner sich zwar derart äußert, dass er nicht den Anspruch hat, die einzelnen Erkrankungen im Detail zu kennen oder betont, dass die Angehörigen oft besser informiert sind als er selbst und trotzdem im Umgang mit SE als „eher sicher“ kodiert wurde, da er weiß, an wen er die entsprechenden Patient:innen verweisen kann und wie weiter zu verfahren ist. Die einzelnen Ausprägungen innerhalb dieser Subkategorie reichen von *eher unsicher* (21 %, „*Die Patientin kommt her, hat ihre Beschwerden, kann nicht weiterstudieren und ich weiß nicht, was ich machen soll.*“ (VN_TNAMSE_1_608, 77)) über ausdrückliche *Zweifel an der Aussage des ZSE bezüglich einer bestimmten Diagnose* (7 %/n=1) und die als schwierig wahrgenommene Differenzierung zwischen *Psychosomatik und SE* (36 %) bis hin zu *eher sicher* (43 %) im Umgang mit SE.

Insgesamt beschrieben sich die Interviewteilnehmer:innen zu einem großen Teil als engagierte, hartnäckige und mitfühlende Ärzt:innen, die im Sinne ihrer Patient:innen auf eine Klärung der Diagnose bedacht sind.

- *„Ich denke, die Patienten haben ein Recht zu wissen, was sie haben, und wenn es nur psychische oder Psychosomatik, dann ist es auch wichtig zu wissen, weil man behandelt ganz anders. Und diese ewige Rumreise von einem Arzt zum anderen mit der Hoffnung, was am Körper zu finden und man findet es nicht, dann chronifiziert das Ganze nur. Deswegen bin ich eher für zu sagen: "Okay, je früher, desto besser", als dann rumeiern und dann noch abwarten und so weiter.“ (VN_TNAMSE_8_970, 49)*
- *„Ja, der war schon relativ häufig bei mir. Ich sehe natürlich auch im Vergleich zu anderen Patienten seinen Leidensdruck und seinen Symptomkomplex, den er hatte. Und, ja, habe auch von mir auch so ein Bedürfnis gehabt, da mal nachzuschauen und so eine Eigenmotivation von mir, rauszufinden, was dahinterstecken könnte, was der junge Mann denn hat.“ (VN860129_10_446, 29)*

Allerdings betonten zwei Interviewpartner, dass sie entweder nicht die Ressourcen hätten oder schlicht auch nicht über eine ausreichende Kenntnis über die entsprechende Erkrankung verfügten, um die Patienten weiter zu betreuen.

- „Dass schon die Hauptverantwortung für das Ganze, für die Terminorganisation und so was bei den Familien liegt. Wenn es irgendwo hakt, sie aus welchen Gründen auch immer das selber nicht hinkriegen, dann schalten wir uns auch ein. Aber ressourcenmäßig könnten wir das gar nicht leisten, das selber zu koordinieren.“ (VN860130_11_240, 17)

In der postalischen Befragung danach befragt, was sich die Primärversorger von den ZSE wünschen und wie sie ihre eigene Rolle im Prozess der Versorgung von Patient:innen mit SE sehen, werden folgende Bedarfe deutlich: Die am häufigsten benannte gewünschte Unterstützungsleistung ist für fast drei Viertel der Ärzt:innen (73 %) ein Ansprechpartner für bestimmte SE bzw. für 72 % eine Mitbetreuung des Patienten durch die ZSE. Unterstützung bei der Diagnosestellung wird von 63 % der Primärversorger gewünscht und 41 % würden gern auf Seiten der ZSE bereitgestellte allgemeine Informationen zu SE zurückgreifen. Der Zugang zu klinischen Studien, die aufgrund fehlender Therapien eine wichtige Rolle im Bereich seltener Krankheiten spielen, wurde seltener als wichtig eingestuft (15 %). Nur 2 % der Befragten wünscht sich keinerlei Unterstützung durch die ZSE.

4.3.3. Wünsche an die ZSE von Seiten der Primärversorger

In den Interviews mit den Zuweisern wurde die Frage nach der gewünschten Unterstützung seitens der Zentren für Seltene Erkrankungen ebenfalls thematisiert: In dieser Hauptkategorie werden die gewünschten Unterstützungsleistungen differenziert nach Aussagen, die sich zu einer der im Fragebogen abgefragten gewünschten Unterstützungsleistungen zuordnen lassen (deduktiv) und darüber hinaus gehende Wünsche (induktiv) an die Zentren. Im Folgenden werden die Kategorie und ihre den einzelnen Wünschen entsprechenden Subkategorien dargestellt (s. Tabelle 26).

Tabelle 26: Von den Ärzt:innen gewünschte Unterstützung seitens der ZSE

Welche Unterstützung seitens des ZSE wünschen sich die Ärzt:innen	
deduktive Kategorien	mehr Informationen zu Seltene Erkrankungen
	telefonische Ansprechpartner
	bessere telefonische Erreichbarkeit Ansprechpartner
	Mitbetreuung
	Therapieempfehlung
	Unterstützung Diagnosestellung
induktive Kategorien	Liste mit allen ZSE, ihren Schwerpunkten und Zugangsmodalitäten
	Telefonkonferenz
	Vernetzung der Zentren untereinander mit dem Ziel, Patient:innen an ein entsprechend qualifiziertes ZSE anzubinden
	ZSE sollen über Selbsthilfegruppen informieren
	Wunsch nach mehr PR von und für ZSE
	Rückmeldung seitens ZSE
	bessere Aufklärung für die Patienten über ihre Erkrankung
	niedrige Hürden bei Zugang zu ZSE

Bei den deduktiven Kategorien wird am häufigsten der Wunsch nach einem (am besten telefonischen) Ansprechpartner (43 %), sowie der Wunsch nach einer Unterstützung bei der Diagnosestellung (50%) genannt. Bei den induktiv gebildeten Kategorien unter der Kategorie *Wunsch an ZSE* sticht vor allem der Wunsch nach einer Rückmeldung seitens der ZSE heraus (71 %), gefolgt von dem Wunsch nach einer Liste oder einer Broschüre, die einen Überblick über die ZSE insgesamt, ihre speziellen Schwerpunkte, Zugangsmodalitäten und Kontaktdaten beinhaltet (43 %).

Bei der postalischen Befragung sollten die Ärzt:innen beschreiben, wie sie ihre eigene Rolle bei der Behandlung von Patient:innen mit SE wahrnehmen: 71 % sehen sich als Mitbehandler:in, 70 % als Koordinator:in, etwa ein Drittel (32 %) als Interessensvertreter:in der Patient:innen mit SE, etwas mehr als ein Viertel (27 %) der Befragten sieht sich als Erstbehandler:in.

In den Interviews mit den Zuweisern wurde die Charakteristik der Befragten thematisiert, die auch die Wahrnehmung der eigenen ärztlichen Rolle bei der Behandlung von SE umfasste: Die Hauptkategorie *Charakteristik der Befragten* erfasst mittels ihrer Unterkategorien verschiedene Aspekte in der Tätigkeit und dem Selbstverständnis der Befragten. Sie umfasst sowohl deduktive als auch induktiv gewonnene Kategorien und erhellt die Grundlage, aus der heraus die befragten niedergelassenen Ärzt:innen ihre Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den ZSE treffen (s. Tabelle 27).

Tabelle 27: Eigenwahrnehmung der ärztlichen Rolle bei der Betreuung von Patienten mit SE

Eigenwahrnehmung der Rolle bei der Betreuung von Patienten mit SE	
Sub-codes	Einstellung gegenüber Selbsthilfegruppen
	Niedergelassener Arzt als Filter für ZSE
	Mitgefühl für Diagnosewunsch des Patienten
	Sicherheit im Umgang mit SE
	Als niedergelassener Arzt keine Ahnung von Krankheit, nur AU-Schreiber
	hohes Alter des Patienten als Hinderungsgrund für eine Überweisung an ein ZSE

21 % der Interviewteilnehmer:innen betonten ihre Funktion als vorgeschaltete Filter für die Selektion von „Verdachts-Patient:innen“, die sie an die ZSE überweisen. Das Thema „Mitgefühl für den Diagnosewunsch der Patienten“ ist in 8 Kodierungen bei insgesamt 43 % der teilnehmenden Ärzt:innen präsent.

Auch in die Hauptkategorie der *Eigenwahrnehmung der Rolle des Arztes* bei der Betreuung von Patient:innen mit SE einzuordnen ist die Aussage eines Interviewpartners, dass er keine Ahnung von der Erkrankung an sich habe und nur noch als AU-Schreiber (Ausstellung der Arbeitsunfähigkeitsbescheinigung) für den betroffenen Patienten fungiere.

- *„Ich habe ihn verlängert [Ausstellung der AU-Bescheinigung], aber ich muss Ihnen ganz ehrlich sagen, meistens am Tresen. Weil ich kann mit dem Patienten gar nicht mehr anfangen. Ich kenne mich mit dem Krankheitsbild nicht aus. [...] Ich bin eigentlich mehr oder weniger hier nur noch der AU-Schreiber, weil mir dieses Krankheitsbild nichts sagt.“ (VN_TNAMSE_4_200, 21)*

Auch die *Definition von Seltene Erkrankungen*, wurde, falls Informationen diesbezüglich von den Interviewteilnehmer:innen gegeben wurden, in der Hauptkategorie der *Charakteristik der Befragten* kodiert. So nannten 36 % der Befragten Beispiele für Seltene Erkrankungen, einer

der Befragten erwähnte, dass es SE gebe, die man per Blickdiagnose diagnostizieren könne und 21 % der Interviewteilnehmer gaben an, keine klare Definition von SE zu kennen. Nach der Bedeutung von SE in ihrer Praxis befragt, gaben einige der Befragten die Anzahl an Patient:innen mit SE in ihrer Praxis an, manche der Befragten schätzten ihre Bedeutung in der Praxis an sich ein. Jeweils 36 % der Befragten maßen den SE aufgrund ihrer Häufigkeit innerhalb ihrer Praxis eine größere Bedeutung bei oder gaben an, dass SE in ihrer Praxis eine eher untergeordnete Rolle spielen würden. Etwas Besonderes waren SE für zwei der Befragten, einer der Interviewteilnehmer gab an, das Thema aufgrund seiner Berufserfahrung an einer Uniklinik immer im Hinterkopf zu haben.

Des Weiteren wurden in dieser Unterkategorie auch die Aussagen bezüglich der Anzahl sowie der Überweisung von Patienten mit (Verdacht auf) einer Seltene Erkrankung erfasst. Die Anzahl der Patient:innen mit SE, die entweder insgesamt oder innerhalb des letzten Jahres in der jeweiligen Praxis der befragten niedergelassenen Ärzt:innen vorstellig wurden, variiert von 1 bis zu 400. 21 % der Befragten gaben an, bislang nur einen solchen Patienten an ZSE überwiesen zu haben, 29 % der Interviewteilnehmer beantworteten die Frage der Zuweisung mit „Alle“.

In die Kategorie der *Eigenwahrnehmung der Rolle der Ärzte* in der Betreuung von Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen fällt auch die Kodierung der Aussage, dass ein hohes Alter eines Patienten mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung ein Hindernisgrund wäre, diesen an ein ZSE zu überweisen. Eine solche Aussage tätigten 21 % der interviewten niedergelassenen Ärzt:innen, einer der Befragten gab hingegen an, dass diese Entscheidung individuell zu treffen wäre.

- *„Also das ist jetzt nicht so, dass ich jetzt bei einem Achtzigjährigen noch anfangs, halt irgendwas zu suchen, was das halt Seltenes sein könnte.“ (VN860132_13_385, 91)*

Die postalische Befragung fokussierte auch auf die Frage, ob sich der Diagnoseprozess durch die Einbindung von ZSE beschleunigt, dies bestätigten fast drei Viertel (73 %) der Befragten mit “wahrscheinlich” bzw. “auf jeden Fall”; 7 % antworten mit “teils, teils” und 4 % verneinen die Frage mit “wahrscheinlich nicht/auf keinen Fall. 14 % der Befragten antworten mit “ich weiß nicht”.

Die nachfolgenden Befragungs-Ergebnisse fokussieren auf konkrete Erfahrungen der niedergelassenen Ärzt:innen bei der Kooperation mit ZSE (s Tabelle 28).

Tabelle 28: Konkrete Erfahrungen der niedergelassenen Ärzt:innen mit ZSE

	Welle 1 N = 248		Welle 2 N = 209		Gesamt N = 457	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
Kenntnis von mindestens 1 ZSE⁵						
ja	113	46 %	119	57 %	232	51 %
nein	131	53 %	86	41 %	217	48 %
keine Angabe	4	2 %	4	2 %	8	2 %
<i>Falls mind. 1 ZSE bekannt:</i>						
Wie haben Sie von diesem ZSE erfahren? (Mehrfachantworten möglich)						
Internet	40	35 %	42	35 %	82	35 %
eigenes ärztliches Netzwerk	39	35 %	35	29 %	74	32 %
Flyer/Fachzeitschriften/Medien	22	20 %	16	13 %	38	16 %
Patienten/Angehörige	16	14 %	29	24 %	45	19 %
Kongresse	13	12 %	16	13 %	29	13 %
Ärztammer/Kassenärztliche Vereinigung	5	4 %	4	3 %	9	4 %
Achse e.V.	1	1 %	1	1 %	2	1 %
se-atlas	1	1 %	0	0 %	1	0,4 %
Sonstiges	12	11 %	17	14 %	29	13 %
<i>Falls mind. 1 ZSE bekannt:</i>						
Kenntnis über Schritte, die bei Zuweisung in ein ZSE nötig sind						
ja	57	50 %	66	56 %	123	53 %
nein	48	43 %	45	38 %	93	40 %
keine Angabe	8	7 %	8	7 %	16	7 %
<i>Falls Kenntnis über Zugang vorliegt:</i>						
Wie wird der Zugang bewertet						
sehr einfach/einfach	29	51 %	26	39 %	55	45 %
weder noch	13	23 %	18	27 %	31	25 %
schwierig/sehr schwierig	13	23 %	15	23 %	28	23 %
keine Angabe	2	4 %	7	11 %	9	7 %
<i>Falls mind. 1 ZSE bekannt:</i>						
Art der Zusammenarbeit mit ZSE (Mehrfachantworten möglich)						
Gemeinsame Betreuung von Patient:innen	48	43 %	50	42 %	98	42 %
Unterstützung bei Diagnosefindung	41	36 %	41	35 %	82	35 %
Information über spezifische SE	21	19 %	20	17 %	41	18 %
Einbindung in Forschungsprojekte	5	4 %	5	4 %	10	4 %
Keine Zusammenarbeit	31	27 %	26	22 %	57	25 %
Sonstiges ⁶	2	2 %	14	12 %	16	7 %

⁵ Signifikanter Unterschied: p = 0,014

⁶ Signifikanter Unterschied: p = 0,003

	Welle 1 N = 248		Welle 2 N = 209		Gesamt N = 457	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
<i>Falls es eine Kooperation mit einem ZSE gibt:</i>						
Wie wird Kommunikation bewertet						
Sehr gut/gut	39	59 %	38	45 %	77	51 %
mittel	10	15 %	22	26 %	32	21 %
schlecht/sehr schlecht	11	17 %	6	7 %	17	11 %
keine Angabe	6	9 %	19	22 %	25	17 %
<i>Falls es eine Kooperation mit einem ZSE gibt:</i>						
Wie hilfreich wird Leistungen des ZSE eingeschätzt						
sehr hilfreich/eher hilfreich	50	76 %	54	64 %	104	69 %
teils/teils	8	12 %	10	12 %	18	12 %
eher nicht hilfreich/ gar nicht hilfreich	3	5 %	0	0 %	3	2 %
keine Angabe	5	8 %	21	25 %	26	17 %
<i>Falls es eine Kooperation mit einem ZSE gibt:</i>						
Wie zufrieden sind die Responder mit der Leistung des ZSE						
sehr zufrieden/eher zufrieden	53	80 %	51	60 %	104	69 %
weder zufrieden noch unzufrieden	3	5 %	13	15 %	16	11 %
eher unzufrieden/sehr unzufrieden	6	9 %	1	1 %	7	5 %
keine Angabe	4	6 %	20	24 %	24	16 %

4.3.4. Wissen über ZSE

In der postalischen Befragung gaben nur 51 % der Ärzt:innen an, überhaupt ein ZSE kennen. Die Mehrheit der Befragten gab an, über das Internet (35 %) oder ein eigenes medizinisches Netzwerk (32 %) von einem ZSE gehört zu haben. Auf verschiedene Medien wie Fachzeitschriften entfielen 16 % und auf Patient:innen und ihre Angehörigen 19 %. Mit 13 % wurden auch Konferenzen als wichtige Referenz genannt, während Selbsthilfeorganisationen wie Achse e.V. und der Online-se-Atlas, in dem alle ZSE in Deutschland aufgelistet sind, jeweils nur geringste Erwähnung (0,9 % bzw. 0,4 %) fanden.

Die Interviews zeigten ein differenzierteres Bild: Beispielsweise wurden auch die Universitätsausbildung, die Arbeit am Universitätsklinikum und Veröffentlichungen als Wissensquellen über ZSE angeführt. Es wurde allerdings wiederholt angemerkt, dass trotz der Kenntnis eines Zentrums immer noch Unsicherheit darüber besteht, wie es funktioniert. Dies führt auch dazu, dass Primärversorger nicht sicher sind, wann sie Patient:innen an ein ZSE überweisen können.

Für die ergänzenden Darstellungen der Ergebnisse der qualitativen Analysen der Zuweiserinterviews bleibt festzuhalten, dass die Befragten allesamt Patient:innen an ein ZSE überwiesen haben (Einschlusskriterium für die Interviewteilnahme), also zumindest über eine Grundkenntnis über die Versorgungsmöglichkeiten und den Zugang zu mindestens einem ZSE verfügten.

4.3.5. Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den ZSE

In der schriftlichen Befragung bewerteten die Ärzt:innen, die mindestens ein Zentrum für seltene Krankheiten kennen, die Kommunikation mit dem Zentrum. 51 % klassifizierten die wahrgenommene Kommunikation als gut bis sehr gut, 21 % als durchschnittlich und 11 % als schlecht oder sehr schlecht. In den Interviews (s. Tabelle 28) wurde deutlich, dass die Kommunikationsprobleme hauptsächlich darin bestehen, dass die niedergelassenen Ärzt:innen nicht wissen, ob ihre Patienten überhaupt einen Termin im ZSE erhalten haben und nach welchem Zeitraum sie Feedback vom ZSE erhalten.

Von den 53 % der Befragten, die Kenntnisse über die Schritte zum Zugang zu mindestens einem Zentrum für seltene Krankheiten angaben, wurde der Zugang bewertet (s. Tabelle 28).

Tabelle 29: Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den Zentren für Seltene Erkrankungen

Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den Zentren für Seltene Erkrankungen			
	Zugang	Zusammenarbeit	Kommunikation
negativ	komplizierte Zugangsmodalitäten	Keine Zusammenarbeit da kein Zugang	keine Transparenz über Prozesse und Ergebnisse in den ZSE
	Unsinnige Laboranforderungen im Vorfeld	Niedergelassener Arzt stellt Diagnose in Frage	keine Rückmeldung
	lange Wartezeit bis Eingangsbestätigung oder Terminvergabe	lange Wartezeiten generell	Unklare Kommunikation -> Niedergelassener Arzt weiß nicht, wer oder wie kommuniziert wird
	Zugang unbekannt		lange Wartezeit bis Befundkommunikation
	an ZSE in Region verwiesen		
positiv	schneller einfacher Zugang	Therapieempfehlung nützlich	Kurzfristige Erreichbarkeit
	kurze Wartezeiten bis Rückmeldung	freundliche, professionelle Zusammenarbeit	schnelles Feedback
	kurze Wartezeiten bis Terminvergabe	schnelle Befundkommunikation	regelmäßige Befundberichte
	routineartig etablierte Zuweisung zu bestimmten ZSE	positiver Effekt der Zentren auf die Diagnostik	Informationstelefon rund um die Uhr erreichbar
		bessere Versorgung in den ZSE	

Insgesamt ließ sich feststellen, dass die interviewten Ärzt:innen die Qualität der Zusammenarbeit mit den Zentren für Seltene Erkrankungen zwar tendenziell eher positiv, aber hinsichtlich bestimmter Faktoren wie Kommunikationsverhalten seitens der Zentren, Zugang zu den Zentren und Wartezeiten bis zum Vorstellungstermin ihrer Patienten auch deutlich negativ bewerteten. So wurde das Thema Wartezeit generell insgesamt 19 Mal in insgesamt 9 Telefon-Interviews (64 %) als negativer Aspekt in der Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit codiert. 50% der Interviewteilnehmer thematisierten die „lange Wartezeit bis zur Terminvergabe“, 29 % der Befragten thematisierten (auch) die lange Wartezeit bis zur Befundkommunikation. In 21 % der ausgewerteten Transkripte wurde das Thema Wartezeit insgesamt 4 Mal positiv wertend codiert, im Sinne einer kurzen Wartezeit und eines einfachen und schnellen Zugangs zu den Zentren.

Die Zusammenarbeit mit den ZSE wurde von 36 % der Interviewten insgesamt 12-mal positiv bewertet. Die Kommunikation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen wurde von 50% der Befragten in insgesamt 12 Codierungen als positiv bewertet. Zwei der Interviewten (14 %) schätzten den Effekt der Zentren auf die Diagnostik im Sinne einer beschleunigten Diagnosestellung als positiv ein. Einer der Befragten (7 %) bewertete die Zusammenarbeit mit den Zentren insgesamt als negativ. Für diese Bewertung waren die Erfahrungen des niedergelassenen Arztes bei dem Versuch der Überweisung von Patient:innen mit Verdacht auf eine SE sowie eine ausbleibende Rückmeldung, also das Kommunikationsverhalten seitens der ZSE ausschlaggebend. Die Kommunikation mit den ZSE bewerteten 29 % der Interviewteilnehmer eindeutig negativ.

Bezüglich der Kommunikation seitens der ZSE und des Zugangs zu den ZSE wird am häufigsten Kritik geäußert (Kommunikation: 27 Kodierungen in 71 % der Transkripte; Zugang zu ZSE: 44 Kodierungen in 50% der Transkripte). Hierbei werden vor allem eine mangelnde Transparenz in der Kommunikation der Prozessschritte innerhalb der Zentren (Wartezeiten bis zum Vorstellungstermin, geplante und durchgeführte Untersuchungen, Ergebnisse und Empfehlungen sowie welche Kommunikationsmittel werden, wenn überhaupt, genutzt) sowie die komplizierten Zugangsmodalitäten bemängelt (s. Tabelle 30).

Tabelle 30: Zugang zu ZSE

Zugang zu Zentren für Seltene Erkrankungen	
genutzte Wege	Kontaktaufnahme per Mail
	Anschreiben per Post
	Patienten/Angehörige organisieren Kontaktaufnahme
	Kontaktaufnahme per Telefon
	Kontaktaufnahme per Fax
	Überweisungsschein
Erleichterung des Zugangs durch	routineartig etablierte Zuweisung zu bestimmten Zentren
	räumliche Nähe
	persönliche Beziehungen ins Zentrum

Beispielhafte Aussagen für die skizzierten Probleme in der Zusammenarbeit mit den ZSE sind:

- „Ja, ist es ein Riesenproblem, a) dass man jemand unterbringt, ja, b) wo, ja?“ (VN_TNAMSE_6_5202, 5).
- „Das ist natürlich blöd, ja, wenn ich keinen - wenn, wenn ich dann ans Zentrum für Seltene Erkrankungen überweise, statt ans normale, normal an die Uni, dass ich dann auf einmal keinen Bericht mehr krieg. Das ist ja komisch.“ (VN_TNAMSE_5_404_JS, 130).
- „Die erste Patientin ist vom Zentrum de facto wie abgeschlossen[ohne Diagnose]. Das hat sich auch psychisch nicht gut auf die Patientin ausgewirkt.“ (VN_TNAMSE_2_202, 84)
- „Was es natürlich manchmal schwierig macht, ist die Dauer, bis man einen Termin bekommen. [...] Weil manchmal der Schuh ja einfach schon dolle drückt. Und wenn man dann ein halbes Jahr oder länger warten muss, bis dann so stationäre Diagnostik auch mal laufen kann, ist das manchmal schon schwierig, gerade für die Familien dann auch.“ (VN860130_11_240, 13)

Die Kategorie *Zugang zu Zentren* nimmt innerhalb der Kodierungen einen großen Raum ein (85 Kodierungen in allen 14 Transkripten). Der Zugang zu den ZSE ist unter den Befragten immer wieder Thema, wobei es auch niedergelassene Zuweiser gibt, die den Zugang als einfach und schnell beschreiben (36 %). 21 % der Interviewteilnehmer:innen bezeichneten den Zugang als kompliziert. Nach den konkret genutzten Zugangsverfahren gefragt, die die niedergelassenen Ärzt:innen zur Zuweisung ihrer Patient:innen an die ZSE genutzt haben, wurden eine ganze Vielzahl an Möglichkeiten genannt. So erfolgte die Kontaktaufnahme postalisch, per E-Mail, per Fax oder telefonisch, es wurden Überweisungen geschrieben und den Patient:innen mitgegeben oder diese nahmen selbst eigenständig und ohne Überweisungsschein Kontakt zu den Zentren auf. 21 % der Befragten erwähnten, dass ihre persönlichen Beziehungen zu Mitarbeitern in den ZSE bei der Kontaktaufnahme und der Klärung der Zugangsmodalitäten geholfen hätten, 2 Befragte (14 %) klärten die Zugangsmodalitäten im Vorfeld über die entsprechende Homepage des jeweiligen Zentrums.

21 % der Interviewten gaben an, ihre Patienten gar nicht an den ZSE unterbringen zu können.

- *„Also bei einem ist der Patient jetzt mittlerweile halt verstorben. Und das ist halt, bei dem anderen ist es halt jetzt, ja, drei Jahre her. Also glaube ich nicht, dass da noch irgendwas dann kommt.“ (VN860132_13_385, 78-79)*

Gleichzeitig signalisieren jeweils 21 % der Befragten auch Verständnis für die Zugangs-Hürden und zum Teil auch für die langen Wartezeiten an den Zentren für Seltene Erkrankungen.

- *„Und ich kann mir das tatsächlich auch für so ein Zentrum sehr schwierig vorstellen, weil ich glaube, vor allem die Zentren, die sagen, der Patient soll sich melden, kann ich mir das sehr, sehr anstrengend vorstellen. Weil ich tatsächlich glaube, dass es viele gibt, die sich halt an so ein Zentrum wenden, die sicherlich also nicht in so ein Zentrum gehören.“ (VN860132_13_385, 101)*
- *„Deswegen wäre schon sinnvoll, relativ zeitnah sie vorstellen zu können. Andererseits verstehe ich vollkommen, man kann nicht alle gleichzeitig sehen“ (VN_TNAMSE_8_970, 45).*

Der Effekt der ZSE auf die Diagnostik wird von zwei der interviewten niedergelassenen Ärzt:innen, sofern Sie ihre Patient:innen erfolgreich an einem ZSE vorstellen konnten, als positiv bewertet (14 %).

- *„Weil das sind ja so spezielle Untersuchungen, gerade bei Stoffwechselerkrankungen oder komplexen neurologischen Krankheitsbildern, das sind ja keine Standarduntersuchungen, die man jetzt irgendwie bei uns im normalen Labor machen kann. Und bis wir jetzt rausgefunden hätten, wie ich welche Urinprobe wann abgenommen, in welches Zentrum zur Untersuchung schicke, das würde hier absolut die Ressourcen und den Rahmen sprengen. Und das wird, glaube ich, schon beschleunigt, wenn man dann erstmal den Fuß in der Tür drinnen hat in den Zentren.“ (VN860130_11_240, 52 – 53)*

Die Bewertung der ZSE aus Patientensicht fällt durchwachsen aus (7 Kodierungen in 5 Transkripten), wobei in diese Kategorie nicht die Bewertung der Wartezeit fällt. So geben 21 % der Befragten an, dass die Versorgung im ZSE für die Patienten und/oder ihre Angehörige durchaus negativ war. 21 % der Befragten (N=3) erwähnen, dass die Patienten die Erfahrungen mit einem Zentrum für Seltene Erkrankungen negativ bewerten.

- *„Und es gibt Patienten, die sehr, sehr angetan sind, weil endlich auch eine Diagnose gefunden wurde oder es neue Ansatzpunkte gibt und die sich gut betreut fühlen. Und*

es gibt auch Patienten, die nicht so zufrieden sind, weil es nicht vorankommt, weil sich alles irgendwie so zäh in die Länge zieht und eben noch nichts Genaues bei rumgekommen ist. Wirklich ganz unterschiedlich.“ (VN860130_11_240, 38 – 39)

Mit der Subkategorie der *Kommunikation zwischen allen Beteiligten* wird in den Interviews dem Thema der Informationsflüsse zwischen den Leistungsträgern und Patient:innen noch einmal ein besonderes Gewicht verliehen. Vor allem die Rolle der Patient:innen innerhalb der Kommunikation zwischen dem niedergelassenen Arzt und den ZSE ist bedeutsam - die Patient:innen informieren ihren niedergelassenen Arzt häufig über die Terminvergabe an den Zentren, über die geforderten weiteren Untersuchungen seitens der Niedergelassenen, über die Befunde und auch über die Therapieempfehlungen. Aufgrund der zum Teil wahrgenommenen mangelnden Transparenz im Bearbeitungsprozess innerhalb der Zentren sowie der entweder mit großer zeitlicher Verzögerung oder überhaupt nicht an die behandelnden niedergelassenen Ärzt:innen gesendeten Berichte aus den Zentren nimmt der Patient häufig eine wichtige Rolle in der Prozess- und Befund-Kommunikation ein (16 Kodierungen in 64 % der Transkripte). Die Kommunikation zwischen den ZSE und den Niedergelassenen wird häufig als einseitig beschrieben (18 Kodierungen in 71 % der Transkripte), es gibt aber auch Beispiele für eine Kommunikation seitens des jeweiligen Zentrums mit dem Niedergelassenen. So wurden auch telefonischer Kontakt oder der weitere Austausch von Informationen über Mail beschrieben.

- *„Und deshalb sollte man weder, sage ich mal, dem/ sollte man mit dem ärztlichen Kollegen dann genau sprechen, warum, weshalb, weswegen. Und auch dem Patienten. Weil dort ist eben/ wir beide bewegen uns ja hier auf einem ganz wichtigen Feld, dass wir die Kommunikation zwischen Arzt und Patient in den Praxen wesentlich fördern müssen, um dort diese steuernden Elemente besser benutzen zu können und uns nicht miteinander ärgern.“ (VN_TNAMSE_2_202, 50)*

Ein weiterer Fokus wurde innerhalb der Interviews daraufgelegt, ob die ambulant behandelnden Ärzt:innen Informationen bezüglich Selbsthilfegruppen an ihre jeweiligen Patient:innen vermitteln.

29 % der Befragten gaben an, keine Informationen bezüglich Selbsthilfegruppen zu vermitteln. Die Gründe dafür reichten von Ablehnung gegenüber Selbsthilfegruppen generell bis zu der Informiertheit der Patienten mit SE insgesamt.

- *„Also meistens ist es so, wenn natürlich dann die Diagnose da gestellt wird im Zentrum, dann haben meistens die Patienten eigentlich, ist unser Eindruck, die Informationen von dort oder haben dann auch schon selber geguckt, bis sie das nächste Mal bei uns sind. Also das erleben wir dann oft, dass doch die Patienten dann wirklich sehr viel Eigeninitiative auch haben. Und was heutzutage natürlich viel einfacher ist. Dass man natürlich übers Internet viel schneller findet wie früher, wo man ja nicht einfach die Telefonnummer der Selbsthilfegruppe in Berlin irgendwie rausgefunden hat. Ist natürlich heutzutage viel einfacher, ja.“ (VN_TNAMSE_7_819, 36-37).*
- *„Nein. Ich bin keine Freundin von Selbsthilfegruppen. [...] Ich habe das Gefühl, die meisten Selbsthilfegruppen sind kommerzielle Planer, Vereine, die auch nur sehen, ob sie halt irgendwo Geld herkriegern.“ (VNTNAMSE_9_740_bearb, 43).*

4.3.6. Strukturelle Probleme in der Zusammenarbeit mit ZSE

Abschließend wurde mit dem Fragebogen der 2. Welle nach wahrgenommenen strukturellen Problemen in der Zusammenarbeit mit ZSE gefragt: 45 % der mit ZSE kooperierenden Ärzt:innen bemängeln die Wartezeiten, 33 % die Ressourcenknappheit (Zeit, Diagnostik, Vergütung), während für 26 % die räumliche Distanz zu den ZSE problematisch wahrgenommen wird. Eine geringere Rolle spielen für die niedergelassenen Ärzt:innen sektorielle Probleme (ambulanzstationär, 13 %) sowie das Stadt-Land-Gefälle (11 %).

In den Interviews mit den Zuweisern wurde diese Frage ebenfalls thematisiert: In der folgenden Tabelle 31 werden die Subcodes der Hauptkategorie *Strukturelle Rahmenbedingungen in der Versorgung* dargestellt, die sich auf die Versorgungssituation im Gesundheitssektor in Deutschland mit Schwerpunkt der Gesundheitsversorgung von Patienten mit SE beziehen.

Tabelle 31: Strukturelle Rahmenbedingungen

Strukturelle Rahmenbedingungen in der Versorgung	
erwähnte systemimmanente Probleme	Problem der räumlichen Distanz zu den ZSE
	Stadt/Land- Unterschiede im Versorgungsangebot
	Richtlinien der KV definieren Sektorgrenzen ambulant/stationär
	Richtlinien der KV definieren Umfang des sektorspezifischen Diagnoseverfahrens
	Ressourcenknappheit der Niedergelassenen
	Neue Kommunikationsformen- Hemmschwelle hohes Alter
	Datenschutz als Hindernis für angestrebte Digitalisierung
	Alter/Kenntnisse der niedergelassenen Ärzte als Hinderungsgrund für angestrebte Digitalisierung
	Druck seitens der Krankenkassen
	Wartezeit ambulante (Weiter-)Therapie
	Problem alternative Heilmethoden
	unrealistische Anspruchshaltung der Patient aufgrund von Fernsehserien
	Kritik an politisch gewollter "24/7-Rund-Um-Versorgung"

Die Interviewten äußerten sich in diesem Zusammenhang zu den von ihnen wahrgenommenen dem Gesundheitssystem immanenten Problemen in der Versorgung von Patienten mit SE. Hier wurde das Problem der räumlichen Distanz zwischen niedergelassenem Arzt, bzw. Patient:in und dem jeweiligen ZSE genannt. Thematisch nah ist die Differenz in der Versorgungsstruktur und dem -angebot zwischen Stadt und Land, wobei hier vor allem das Angebot und der Zugang zu spezifischen Selbsthilfegruppen aber auch der zu Fachärzt:innen zwecks einer Weiterführung der Therapie im ambulanten Sektor gemeint ist. Außerdem war die Ressourcenknappheit der niedergelassenen Ärzt:innen Thema, sowie der Druck, den eine Krankenkasse auf den niedergelassenen Arzt in Form von Anrufen und Briefen ausübte, damit dieser seinen Patient:innen mit Verdacht auf eine SE nicht weiter arbeitsunfähig schreibt. Weitere an dieser Stelle angesprochene Problemfelder sind die langen Wartezeiten bis zur Aufnahme ambulanter (Folge-) Therapien, die als problematisch wahrgenommenen alternativen Heilmethoden sowie die Wahrnehmung einer „politisch kommunizierten 24/7-Rundum-Versorgung“ der Patient:innen, die als Grund für die langen Wartezeiten an den Zentren angeführt

wurde. Auch die strikte Trennung von Diagnoseverfahren nach Sektorengrenzen (ambulant/stationär) wurde thematisiert sowie die Hemmschwellen in der Nutzung neuer Kommunikationsformen (z.B. Videochat) und die Hindernisse für die Umsetzung der auch im Rahmen des Projekts TNAMSE angestrebten Digitalisierung der Patientenakten (aufgrund der Datenschutzthematik oder auch mangelnder Kenntnisse der niedergelassenen Ärzt:innen).

- „Wobei ich da natürlich schon sehe, dass wir da einfach diesen Vorteil haben, dass wir die Kollegen persönlich kennen, dass wir in der Nähe sind, das ist da nicht mehr natürlich für jemand, der jetzt irgendwo mehr auf dem Land ist, wo vielleicht die nächste Uni auch irgendwie erst 60 Kilometer oder 100 Kilometer weg ist, ist es natürlich wahrscheinlich schwieriger.“ (VN_TNAMSE_7_819, 11)
- „ [Der Patient] Kam auch schon mit diversen eigenen Ideen an, die wirklich abstrus waren und wo ich das Risiko gesehen habe, dass man ihm Geld aus der Tasche zieht. Da musste ich ihn natürlich auch vor schützen, dass er nicht solche Wege geht, mit irgendwelchen Elektromagnetverfahren oder was weiß ich was.“ (VN860129_10_446, 35)
- „ Also, wir haben hier schon eine spezielle Therapie angedacht bei dem Patienten und da ist zum Beispiel die ambulante Wartezeit beim kürzesten ein Jahr.“ (VN_TNAMSE_3_450_JS, 215)

Ein weiterer wichtiger Faktor in den *strukturellen Rahmenbedingungen der Versorgung* ist das Angebot an Selbsthilfegruppen. Auch hier verzeichnen die Befragten Unterschiede im Angebot und der Erreichbarkeit zwischen Stadt und Land. Die *Einstellung gegenüber Selbsthilfegruppen* untergliedert sich in weitere Subkategorien, die in der folgenden Tabelle 32 dargestellt werden.

Tabelle 32: Einstellung gegenüber Selbsthilfegruppen

Einstellung gegenüber Selbsthilfegruppen		
Subcodes mit dazugehörigen Subcodes	Niedergelassener Arzt vermittelt Informationen über Selbsthilfegruppen	sucht aber keine spezielle Selbsthilfegruppe für den Patienten raus
	Niedergelassener Arzt vermittelt keine Informationen über Selbsthilfegruppen	Arzt lehnt Selbsthilfegruppen ab
		Arzt zweifelt an Sinnhaftigkeit für entsprechenden Patienten
		Patienten/Angehörige suchen sich Selbsthilfegruppen

50 % der Interviewten gaben an, Informationen über Selbsthilfegruppen zu vermitteln, 29 % der Interviewteilnehmer:innen gaben an, keine Informationen zu Selbsthilfegruppen zu vermitteln. Zwei Interviewteilnehmer:innen gaben an, keine spezielle Selbsthilfegruppe für ihre Patient:innen rauszusuchen. Ein Arzt lehnte Selbsthilfegruppen explizit ab, zwei Ärzt:innen zweifelten an der Sinnhaftigkeit von Selbsthilfegruppen für ihre jeweiligen Patient:innen und zwei Ärzt:innen gaben an, dass sich ihre Patient:innen oder deren Angehörige selbst Selbsthilfegruppen suchen würden.

4.3.7. Ergänzende Fragen zu Anreizsystemen und elektronischer Vernetzung in der postalischen Befragung

Ergänzt wurde in der 2. Welle der postalischen Befragung die Frage, ob es ein Anreizsystem geben sollte um die Kooperation von niedergelassenen Ärzt:innen und ZSE zu fördern, was 43 % der Befragten bejahten. Dabei stand die mögliche Vergabe von Fortbildungspunkten bei 36 % der Befragten an erster Stelle, gefolgt von der Variante einer Vergütung pro an das ZSE überwiesenen Fall (14 %). Die geringste Zustimmung mit 9 % erhielt die Möglichkeit einer jährlichen Prämie für die Zusammenarbeit mit ZSE.

Befragt, inwiefern der Wunsch nach elektronischer Vernetzung existiere, gaben 59 % der Ärzt:innen an, dass dieser Wunsch bestehe. Fast die Hälfte der Befragten (45 %) sprach sich für webbasierte Diagnose- und Therapieunterstützungssysteme aus, 27 % befürworteten telemedizinische Konsile bzw. Videosprechstunden, dicht gefolgt von arztgeführten einrichtungsübergreifenden elektronischen Gesundheits- und Patientenakten mit 26 %.

Die Frage, ob sie ein zentrales Telefonzentrum zur Unterstützung der Versorgung von Patient:innen mit SE benötigen, bejaht ein Drittel (34 %) aller teilnehmenden Ärzt:innen.

4.4. Limitationen

Im Folgenden werden die Limitationen von den vorliegenden Analysen diskutiert.

4.4.1. Qualitative Datenerhebung und Analyse

Eine Limitation in der Aussagekraft der hier beschriebenen qualitativen Datenanalyse liegt in dem sogenannten *Selektions-Bias*. Da die Interviewteilnehmer nach Kontaktaufnahme mit den und durch die Zentren für Seltene Erkrankungen rekrutiert wurden, sind in der qualitativen Analyse also ausschließlich niedergelassene Ärzt:innen eingeschlossen, die bereits von mindestens einem ZSE wissen sowie den Zugang zu mindestens einem solchen Zentrum kennen und gemeistert haben (de facto Positivauswahl). Darüber hinaus sind die teilnehmenden Ärzt:innen diejenigen, die mit einiger Wahrscheinlichkeit ein grundlegendes Interesse an dem Thema haben und darüber hinaus mit großer Wahrscheinlichkeit bereits für das Thema der SE sensibilisiert sind. Außerdem ist davon auszugehen, dass die Ärzt:innen ein Interesse an wissenschaftlicher Forschung zu dem Bereich haben und unter Umständen überdurchschnittlich engagiert sind. Dieses Engagement kann auch für den Bereich der Behandlung von Patienten mit (Verdacht auf) eine/r Seltene/n Erkrankung erwartet werden und spiegelt sich vermutlich auch in der Eigenwahrnehmung der befragten Ärzte wider. **Dieser Umstand betont noch einmal die Bedeutsamkeit der Interpretation aller Erhebungen gemeinsam, d.h. die Informationen aus den Interviews stellen die tatsächlichen Erfahrungen von Zuweisern dar und ergänzen damit in umfassender Weise die postalischen Befragungsergebnisse, die die Informationen der potentiellen Zuweiser aufzeigen.**

Eine zusätzliche Limitation besteht in dem Design der Telefon-Interviews. Durch die Teilstandardisierung der Interviews, bei denen der Leitfaden als Orientierungshilfe dient, wurden nicht allen Interviewteilnehmern die identischen Fragen gestellt. Diese durch die teilstandardisierte Planung gewünschte Öffnung der Interview-Struktur führte zu einem alltäglichen Gesprächsfluss (mit narrativem Charakter), der neue Informationen in diesem Feld und ermöglichte eine tiefergehende Exploration der Einstellungen, Bewertungen, Stärken, Hindernisse, Defizite und Lösungsansätze im Bereich der SE.

Ein Teil des Durchführungszeitraumes der Telefon-Interviews fiel in die Grippesaison 2018/19, was einen gewissen Stress und in einem Fall auch ein sehr verkürztes Telefon-Interview seitens der befragten niedergelassenen Ärzt:innen zur Folge hatte, da die Telefon-Interviews teilweise während der Praxis-Öffnungszeiten stattfanden. Dieser unter Umständen limitierende Faktor muss in der Interpretation der Ergebnisse berücksichtigt werden, was allerdings nichts an der inhaltlichen Gültigkeit der Aussagen und Ergebnisse ändert, jedoch manche Nachfragen erschwerte oder ggf. unmöglich machte. Die geplante 2. Durchführung von Telefoninterviews im Frühjahr 2020 musste pandemiebedingt gestrichen werden. Die dadurch freiwerdenden Kapazitäten wurden für die 2. Welle der postalischen Primärversorger-Befragung genutzt sowie für qualitative Analysen der Freitextangaben der Patientenfragebögen zur Evaluation.

Es kann darüber hinaus davon ausgegangen werden, dass es einen Recall-Bias der Interviewteilnehmer gibt- die Betreuung der Patient:innen erstreckt sich teilweise über mehrere Monate und Jahre hinweg und kann rückblickend nicht mit 100-prozentiger Sicherheit erinnert und wiedergegeben werden. Auch die wesentlich höhere Teilnahme von Hausärzt:innen im Vergleich zu Kinderärzt:innen kann hinsichtlich der Formulierung von allgemeingültigen Aussagen schwierig sein. So besteht gerade in Kinderarztpraxen eine wesentlich größere Wahrscheinlichkeit, auf Patienten mit SE zu treffen, was einerseits Einfluss auf die beigemessene Bedeutung von SE in der jeweiligen Praxis hat, andererseits auch mit ganz anderen Fragestellungen und Problemfeldern verknüpft ist. Für die im Vorfeld deduktiv gebildete Kategorie der Transition hat die geringe Teilnehmerzahl der Kinderärzte an den Telefon-Interviews die Konsequenz, dass diese relativ schwach besetzt ist und nur begrenzt Informationen zu diesem Bereich gesammelt werden konnten.

4.4.2. Quantitative Analyse

Auch die quantitative Analyse anhand der Fragebogendaten ist in Anbetracht ihrer Limitationen zu bewerten. Genauso wie für die qualitative Datenerhebung gilt, dass die Teilnehmenden an der Fragebogenumfrage bereits eine erhöhte Bereitschaft zur Teilnahme an Forschungsprojekten sowie an dem Thema der SE haben. Hier ist also von einem Selektionsbias auszugehen, der Einfluss auf die Ergebnisse, zum Beispiel in Bezug auf die genannte Anzahl an Patienten mit SE sowie auf den Kenntnisstand zu Informationsquellen bezüglich der Thematik der Seltenen Erkrankungen haben kann. Die innerhalb dieses Teilprojekts erzielte Rücklaufquote ist, verglichen mit ähnlichen Projekten zu dem Themengebiet, relativ hoch. Dennoch sind Aussagen auf Grundlage der Rücklaufquote nur begrenzt generalisierbar. Auf Seiten der Befragten ist ein Recall-Bias im Sinne einer verzerrten Erinnerung an bestimmte Abläufe und Einflussgrößen möglich, also zum Beispiel zur Nutzung von bestimmten Informationsquellen oder zur Anzahl von Patient:innen, die an ein ZSE weiterverwiesen wurden. Dieser Recall-Bias muss bei der Interpretation der Ergebnisse berücksichtigt werden.

Eine grundsätzliche Limitation besteht in den Vorgaben zur Anonymisierung der innerhalb der Fragebögen genannten ZSE. Das heißt, dass die mittels der Fragebogenerhebung bewerteten Zentren nicht zwangsläufig diejenigen ZSE sind, die sich innerhalb des Verbundprojekts TNAMSE zusammengeschlossen haben. Da die befragten niedergelassenen Ärzt:innen aus den im Vorfeld der Fragebogenerhebung festgelegten KV-Regionen der beteiligten ZSE kommen, kann davon ausgegangen werden, dass die bewerteten Zentren auch in den entsprechenden KV-Regionen zu finden sind. Da diese KV-Regionen allerdings teilweise über mehrere ZSE verfügen, die nicht alle am Verbundprojekt beteiligt sind, muss bei der Interpretation der Ergebnisse auch immer davon ausgegangen werden, dass diese durch ZSE, die nicht am Projekt beteiligt sind, verzerrt werden.

Teil 2.3: Gesundheitsökonomische Bewertung

3. Evaluationsdesign / Methodik Teil 2.3

3.1. Begründung der Änderung der Evaluationsmethodik gegenüber ursprünglichem Konzept

Im Evaluationskonzept zum Projekt TRANSLATE-NAMSE (Februar 2017) wird im Kapitel 3.3.1 die geplante Gesundheitsökonomische Bewertung des Projektes auf der Basis von Krankenkassendaten beschrieben (s. **Anhang 1**). Ausgangspunkt für die geplanten Analysen war die von Seiten der Akteure im Gesundheitswesen als defizitär beschriebene Situation bei der Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Valide Daten hierzu fehlen jedoch. Gemeinsam mit den Konsortialpartnern AOK Nordost und Barmer sollten daher im Rahmen der Evaluation Kostenschätzungen für Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten erfolgen. Bei den Kosten sollten Zeiten vor und nach erstmaliger Stellung einer seltenen Diagnose unterschieden werden. Außerdem sollten die Anzahl der im Behandlungsverlauf gewechselten Diagnosen und aufgesuchten Leistungserbringer als Surrogatparameter für die erfolgte Suche des Patienten nach einer korrekten Diagnose dienen.

Um Patienten mit seltenen Erkrankungen in Krankenkassendaten identifizieren zu können, waren in einem ersten Schritt geeignete Indikatoren zu definieren, anhand derer Patienten mit einer seltenen Erkrankung in den Daten der Krankenkassen als solche klassifiziert werden können. Angedacht waren ICD-Diagnosen, DRG-Codes, Medikamente, EBM-Ziffern für spezifische Maßnahmen oder eine Kombination aus diesen. Anhand dieser Indikatoren sollten anschließend stationäre und ambulante Leistungen und deren Kosten sowie Art und Kosten verordneter Therapien aus den Daten der AOK-Nordost und BARMER extrahiert und analysiert werden.

Um aus dem Datensatz der Krankenkassen Patienten mit seltenen Erkrankungen zu identifizieren, wurden im Rahmen des Projektes folgende Recherchen durchgeführt:

- (1) Literaturrecherche
- (2) Recherche nach eindeutigen ICD in der Orphanet-Nomenklatur
- (3) Recherche der Orphan Drugs, die nur für Orphan Diseases zugelassen sind
- (4) Umfrage unter Mitgliedern der Arbeitsgruppe Erhebung und Nutzung von Sekundärdaten (AGENS)
- (5) Analyse von anonymisierten §21 KHEntgG-Daten in Kombination mit Orphanet-Kodierungen des Universitätsklinikums Dresden
- (6) Befragung der am Projekt beteiligten Mediziner nach
 - Kombinationen verschiedener ICD-Kodierungen
 - Kombinationen von ICD-Kodierung(en) und spezifischen EBM-Ziffern
 - Leistungen oder Kombination von Leistungen, die nur bei bestimmten seltenen Erkrankungen erbracht werden

Im Ergebnis der Punkte (1) bis (5) konnten 131 seltene Erkrankungen bzw. Syndrome anhand von ICD-Kodierungen z. T. in Kombination mit Orphan Drugs identifiziert werden.

Im Ergebnis des Punktes (6) können Abrechnungen einer Mutationssuche in mehr als 25 Kilobasen kodierender Sequenz (EXOM-Diagnostik) (außer bei Patienten mit Karzinomerkran-
kung) in unmittelbarem Zusammenhang mit dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung ge-
bracht werden. Da dieser Leistung eine Einzelfallentscheidung zugrunde liegt, kann man fast
sicher davon ausgehen, dass sich dieser Patient in Betreuung eines TRANSLATE-NAMSE-
Zentrums befindet. Dies ist jedoch die einzige EBM-Ziffer, die eindeutig in Zusammenhang mit
einer seltenen Erkrankung gebracht werden kann. Weitere EBM-Ziffern(-Kombinationen)
konnten nicht eindeutig einer oder einem Komplex an seltenen Erkrankung(en) zugeordnet
werden.

Des Weiteren weist z. B. auch das Auftreten von mindestens 3 der folgenden ICD-Kodes bei
einem Kind auf das Vorliegen einer seltenen syndromalen Erkrankung hin:

- mentale Retardierung (F70 – F79)
- Kleinwuchs (E34, E23, Q87)
- Angeborener Herzfehler (Q24)
- Organ- / Skelettfehlbildungen (Q00-Q99: Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten
und Chromosomenanomalien)

Zwischen der Übermittlung dieser einzelnen Diagnosen an die Krankenkassen können jedoch
längere Zeiträume vergehen (Diagnose angeborener Herzfehler bei Geburt, mentale Retar-
dierung oder Kleinwuchs erst im Vorschul- oder Schulalter). Da personenbezogene Abrech-
nungsdaten in den Krankenkassen meist nur einen Zeitraum von 5 - 6 Jahren umfassen, kön-
nen hier Zuordnungen verloren gehen.

Fazit: Da trotz umfangreicher Recherche nur wenige Patienten mit seltenen Erkrankungen
valide in Krankenkassendaten identifiziert werden können, wurde bei einem Treffen der an der
gesundheitsökonomischen Evaluation beteiligten Projektpartner am 15.10.2018 beschlossen,
diesen Ansatz nicht weiter zu verfolgen, sondern ein neues Konzept zur Kostenanalyse von
Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten zu erstellen. Dieser
Beschluss wurde auf dem Konsortialtreffen von TNAMSE am 09.11.2018 bestätigt.

3.2. Rahmenkonzept neues Evaluationskonzept

Auch der neue Evaluationsansatz zielt auf die Erreichung der **gesundheitsökonomischen
Evaluationsziele** des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017:

- [A] Ermittlung durchschnittlicher Kosten⁷ (aus GKV-Sicht) für Patienten mit seltenen Erkrän-
kungen vor Diagnosestellung sowie für Patienten, die sich an ein ZSE wandten und in
TNAMSE eingeschlossen wurden, unabhängig von deren Diagnose
- [B] Identifikation von Versorgungswegen von Patienten mit seltenen Erkrankungen bzw. von
Patienten, die in TNAMSE eingeschlossen wurden, vor Diagnosestellung
- [C] Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform
TNAMSE erforderlichen Kosten

⁷ Kosten beziehen sich auf die durch die seltene bzw. vermutete seltene Erkrankung entstehenden Zusatzkosten
Evaluationsbericht Teil 2.3

und damit auf die Beantwortung der **Arbeitshypothese (E) des Evaluationskonzeptes** vom Februar 2017: **„Die Verhältnismäßigkeit der Kosten der neuen Versorgungsform ist im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung gegeben.“**

Der konzeptuelle Rahmen, unter dem die ökonomische Evaluation für TNAMSE erfolgt, ist in Abbildung 67 dargestellt. Patienten mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung bzw. Patienten mit seltener Erkrankung in spezifischen Krankheitssituationen bedürfen der ärztlichen Behandlung. Hierdurch entstehen der GKV Kosten. Die Regularien der GKV bezüglich der Abrechnung von ambulanten, stationären sowie therapeutischen Regelleistungen lassen allerdings keinen direkten Bezug zwischen erbrachter Leistung und einer spezifischen Erkrankung zu. Sofern im Abrechnungsprozess ICD-Kodierungen übermittelt werden, zeichnen diese ein Bild von der gesundheitlichen (Gesamt-)Situation des Patienten. Die Nicht-Abbildbarkeit von seltenen Erkrankungen in der ICD-Kodierung (s. o.) lässt eine Einbeziehung von ICD-Codes in den Analyseprozess nicht zu. Das Konzept zur Ermittlung von durchschnittlichen Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten mit seltenen Erkrankungen (**Evaluationsziel [A]**) muss daher die Kosten aus den Gesamtkosten der Patienten schätzen. Hierbei müssen Kosten, die unabhängig von der seltenen Erkrankung des Patienten entstanden sind, abgezogen werden. Zur Schätzung dieser Kosten wird eine Vergleichskohorte gematchter Versicherter gebildet (s. Teil 2.3 Kapitel 3.3).

Daten zur Inanspruchnahme von GKV-Leistungen, d. h. Haus- und Facharztbesuche, durchgeführte diagnostische Maßnahmen sowie therapeutische Interventionen werden für das **Evaluationsziel [B]**: Identifikation von Versorgungswegen von in TNAMSE eingeschlossenen Patienten herangezogen.

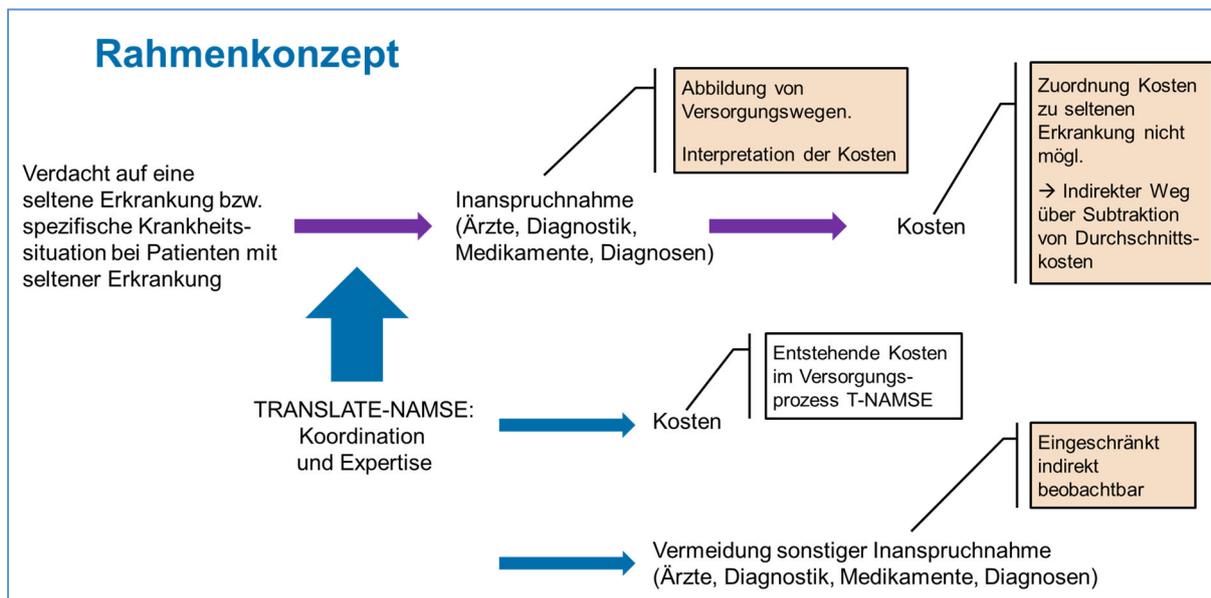


Abbildung 67: Konzeptueller Rahmen der gesundheitsökonomischen Analyse für das Projekt TRANSLATE-NAMSE

Für die Evaluationsziele [A] und [B] werden die Daten der GKV mit ausgewählten Daten des Dokumentationssystems von TRANSLATE-NAMSE (s. Teil 2.3 Kapitel 3.5) verlinkt. Die Daten des Dokumentationssystems dienen dabei

- als Strata im Hinblick auf Alter, Geschlecht, im TNAMSE-Prozess gestellte Diagnose und Einschätzung der Relevanz einer gestellten Diagnose für den weiteren Versorgungsprozess
- zur Einbeziehung von Selbstaussagen des Patienten zu in Anspruch genommenen Leistungen und
- zur Einbeziehung der Einschätzung der in Anspruch genommenen Leistungen durch die in TRANSLATE-NAMSE diagnostizierenden Ärzte.

Zur Erreichung des **Evaluationsziels [C]** wurden seitens des Evaluators BSPH Analysen der durchschnittlichen TNAMSE-spezifischen Kosten für den Einsatz von Lots:innen / ärztlichen Koordinator:innen, Fallkonferenzen, Expertengespräche und Transitionssprechstunden aus dem Versorgungsprozess der beteiligten Universitätskliniken ermittelt. Für die Berechnung dieser Implementierungskosten wurde die Menge des Ressourcenverbrauchs (Zeitdauer und Anzahl Teilnehmer:innen) aus den projektbezogenen Datenquellen und der Preis gemäß entsprechender Personalmittelsätze (jeweilige Tarife) herangezogen. Die so ermittelten Kosten werden mit den in [A] ermittelten Kosten ins Verhältnis gesetzt.

3.3. Eingeschlossene Patient:innen und Vergleichsversicherte

TNAMSE richtet sich an 2 Zielgruppen, die in 4 Leistungskomplexen (LK) behandelt werden (s. Kapitel 2.3 und 2.4). Der Fokus der Leistungskomplexe 3 und 4, die sich an die Zielgruppe 2 richten, zielt auf eine erfolgreiche Umsetzung neuer Versorgungsalgorithmen (Konfirmationsdiagnostik und Therapieentscheidung in LK 3 bzw. gemeinsame Schritte in der Transition in LK 4). Evaluationsschwerpunkt bilden für diese Leistungskomplexe die quantitative Analyse der Versorgungsprozesse einschließlich der erreichten Output-Parameter sowie die Messung der Patientenzufriedenheit (qualitative Evaluation). Ökonomische Effekte sind erst in längeren Zeitintervallen zu erwarten, die im Projektzeitraum nicht beobachtet werden können. Zudem werden potentielle Patient:innen für LK 3 in größerem Maße als die aus LK 1/2 bereits in universitären Strukturen betreut, deren Finanzierung oftmals von der jeweiligen Einrichtung abhängig ist, nicht in gleichem Maße in GKV-Daten sichtbar sind, wie die Krankenhausfinanzierung oder kassenärztliche ambulante Versorgung.

Die gesundheitsökonomische Evaluation schließt daher nur Patienten der Zielgruppe 1 ein, die in den Leistungskomplexen 1 und 2 behandelt werden. Hierbei werden alle Patienten betrachtet, auch jene, bei denen keine seltene Erkrankung diagnostiziert wurde oder bei denen der TNAMSE-Prozess nicht beendet werden konnte.

Da die Evaluation von TNAMSE nicht in einem Kontrollgruppendesign durchgeführt wurde (s. Kapitel 3.1), musste für die gesundheitsökonomische Evaluation eine geeignete Kontrollgruppe gebildet werden. Die Möglichkeiten und Limitationen verschiedener Verfahren zur Bildung einer Kontrollgruppe im Kontext seltener Erkrankungen bzw. noch nicht gestellter Diagnosen werden in Kapitel 3.8 des Addendum zur Gesundheitsökonomischen Bewertung vom 17.05.2019 (s. **Anhang 3**) dargestellt. Im Kontext mit TNAMSE ist nur ein Vergleichskohorten-Ansatz möglich, da es sich hier nicht um eine gut beschreibbare Zielerkrankung handelt. Ziel des Vergleichskohortenansatzes ist, die alters- und geschlechtsspezifisch erwartbaren Kosten und Häufigkeit spezifischer Leistungen zu ermitteln und diese von den beobachteten Kosten bzw. Häufigkeit bei TNAMSE-Patient:innen zu subtrahieren. Da die Inanspruchnahme von Leistungen auch von den örtlich verfügbaren Ressourcen abhängen, wird zudem der Wohnort einbezogen.

Um Unter- oder Überschätzungen der mittleren Behandlungskosten bzw. Häufigkeiten von Patienten ohne Verdacht auf eine seltene Erkrankung so weit als möglich zu reduzieren, sollte die Vergleichskohorte mind. 90.000 Versicherte enthalten. Unter Berücksichtigung der Fallzahlen wurde ein Matchingverhältnis von 1:75 festgelegt. Unter Berücksichtigung der Möglichkeiten der datenliefernden Kassen wurde folgende Matchingkriterien festgelegt:

- Geschlecht
- Alter zum Stichtag 31.12.2018 - entspricht gleiches Geburtsjahr
- PLZ 3-Stellig
 - wenn nicht genügend Versicherte mit übereinstimmender 3-stelliger PLZ gefunden werden, dann auffüllen mit Versicherten aus PLZ 2-stellig
- Alle Versicherte für die Vergleichsgruppe sind in den Jahren 2014 – 2019 jeweils mindestens 334 Tage versichert gewesen (Ausnahme: Geburtsjahr).
 - Ausnahmeregel für eine Krankenkasse: Bei Patienten unter 18 Jahren werden die jährlichen Versichertenzeiten nicht geprüft. Dies erfolgt anschließend durch die Evaluatoren anhand des Versicherungsverlaufes in den übermittelten Daten.

Für die Bildung der TNAMSE-Vergleichsgruppe wird die Methode „Ziehen mit zurücklegen“ angewendet. Dies bedeutet, dass für jede TNAMSE-Patient:in die gesamte mögliche Versichertenpopulation zur Verfügung steht, unabhängig von der Auswahl eines Versicherten für eine anderen TNAMSE-Patient:innen. Dieses Vorgehen wurde nach Prüfung der beteiligten Krankenkassen gewählt, die für einzelne Kombinationen aus Geschlecht, Alter und PLZ nicht genügend Vergleichsversicherte ermitteln konnten.

3.4. GKV-Datensatz

Die Daten der Vergleichs- sowie der TNAMSE-Kohorte wurde seitens der beteiligten Krankenkassen auf Basis von Versichertennummern der TNAMSE-Patienten zusammengestellt, die die THS ihnen im Jahr 2020 übermittelte (s. Kapitel 0 und Abbildung 3). Um möglichst gut den Projektzeitraum abzudecken erfolgte die Datenlieferung erst im September 2020, also kurz vor Abschluss des TNAMSE-Projektes, da erst zu diesem Zeitpunkt die Daten des kompletten Jahres 2019 verfügbar waren.

Der von den Krankenkassen zur Verfügung gestellte Datensatz umfasst (s. auch **Anhang 12**):

Ambulante Daten

- Jahr und Quartal des Abrechnungsscheines
- Facharztgruppe des abrechnenden Arztes
- Pseudonym der Betriebsstätte
- alle ICD-Diagnosen (5-stellig) zuzüglich Diagnosesicherheit
- alle EBM-Ziffern
- alle OPS-Codes
- Kosten der Leistungen in Euro

Stationäre Daten

- Datum Beginn und Ende stationärer Aufenthalt
- Verweildauer vollstationär (Tage)
- Verweildauer teilstationär (Tage)
- ICD-Diagnosen (mit Klassifikation Haupt- / Nebendiagnose)

- OPS-Codes
- Gesamtkosten mit Zusatzentgelt, fallbezogener Bruttobetrag

über Apotheken abgegebene Medikamente

- Jahr und Quartal der Ausstellung des Rezeptes
- PZN
- vollständiger ATC-Code (sofern vorhanden)
- Nettokosten (je Verordnungsposition, d.h. Summe über alle Packungen eines Präparates)

Arbeitsunfähigkeit

- Datum Beginn und Ende Arbeitsunfähigkeit

3.5. Daten aus dem TNAMSE-Prozess – Fragebogen für Patient:innen

In TNAMSE wurden Patient:innen aller gesetzlichen Krankenkassen eingeschlossen. Bei Änderung des neuen Konzeptes zur gesundheitsökonomischen Evaluation musste berücksichtigt werden, dass es nur von einem Teil der Patient:innen gelingen wird, GKV-Daten zu erhalten. Dies betraf nur Versicherte der Konsortialkassen und ggf. Versicherte weiterer Kassen aus dem AOK-Verband. Daher wurde nach Wegen gesucht, weitere Daten für die gesundheitsökonomische Evaluation zu generieren.

Gesundheitsevaluation PATNR ZSENummer Vorname Nachname Kind

G1: In welchem Jahr haben die Beschwerden begonnen?

G2: In welchem Jahr haben Sie wegen der Beschwerden erstmals einen Arzt aufgesucht?

G3: Wie viele verschiedene Fachrichtungen (Fachärzte) haben Sie wegen ihrer Beschwerden aufgesucht?
 0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G4: Ambulante Untersuchungen (Beim Hausarzt oder Facharzt in der Praxis): Wie viele Großgeräteuntersuchungen wurden wegen Ihrer Beschwerden durchgeführt (u.a. Kernspintomographien, Computertomographien, Angiographien, Endoskopien (Darm-, Magen-, Lungenspiegelung, Biopsien))
 0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G5: Wie oft wurde bei Ihnen eine genetische Diagnostik durchgeführt?
 0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G6: Wie lange sind Sie insgesamt wegen Ihrer Beschwerden krankgeschrieben gewesen? (in Monaten)
 0 1 2-6 7-12 13-18 19-24 mehr als 24

G7: Sind Sie wegen Ihrer Beschwerden berentet? Wenn ja, seit wann? (Jahr)

G8: Wie oft waren Sie wegen Ihrer Beschwerden in stationärer Behandlung?
 0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G9: Wie viele Tage insgesamt waren Sie in stationärer Behandlung?
 0 1-10 11-20 21-30 31-80 mehr als 80

G10: Wie oft waren Sie wegen der Beschwerden in psychotherapeutischer Behandlung? (Anzahl Therapien; Verlängerungen zählen nicht als neue Therapien)
 0 1 2 3 mehr als 3

Abbildung 68: Fragen an den Patienten zur Untersetzung der gesundheitsökonomischen Evaluation

So wurde ein zusätzlicher Patienten-Fragebogen entwickelt, in dem Patient:innen der LK 1/2 nach dem Symptombeginn sowie nach Inanspruchnahme von Gesundheitsleistungen befragt

werden (s. Abbildung 68). Die aufgenommenen Fragen orientierten sich zum einen an den Merkmalen, die über die GKV-Daten erhoben werden sollten. Die Fragen wurden dabei so gestaltet, dass sie von medizinischen Laien beantwortet werden konnten. Um die Patienten nicht zu überfordern wurde zudem eine Begrenzung auf 10 Fragen im Konsortium beschlossen. Die Frage G2 bis G5 beziehen sich auf in Anspruch genommenen ambulante Leistungen, G8 und G9 auf stationäre Leistungen, G6 auf Arbeitsunfähigkeitszeiten. G7 wurde aufgenommen, weil Berentungsgründe in GKV-Daten nicht enthalten sind. Gesundheitsbedingte Berentungen haben jedoch ebenfalls ökonomische Auswirkungen auf die GKV, da die Höhe der Renten zumeist deutlich geringer als die eines Beschäftigten sind und damit auch die Beiträge zur GKV. G10 wurde aufgenommen, weil die Anzahl psychotherapeutischer Behandlungen in GKV-Daten nur mit vergleichsweise hohem Aufwand korrekt extrahiert werden kann, der mit den in TNAMSE zur Verfügung stehenden Personalmitteln für die Evaluation nicht erbracht werden kann. G1 sollte zum einen die Frage nach der Länge der Suche nach einer Diagnose beantworten. Zum anderen wurde die Angabe für jene Patient:innen herangezogen, für die GKV-Daten übermittelt werden konnten, um den Startpunkt für die Analysen zu bestimmen (s. u. Kapitel 3.8 - Ermittlung Beobachtungsbeginn).

Dieser ist ab Ende 2018 Teil des Fragebogens bei Aufnahme in ein ZSE. Für Patienten, bei denen zu diesem Zeitpunkt die Betreuung in LK 1/2 noch nicht abgeschlossen war, sollte der Fragebogen mit dem Evaluationsfragebogen versandt werden. Die Rücksendung erfolgte dann mit dem Evaluationsfragebogen direkt an das ZEGV. Fragebögen die die ZSE erhielten, wurden durch diese in die TNAMSE-Access-Datenbank eingepflegt.

3.6. Daten aus dem TNAMSE-Prozess – Erfassungsmaske für ZSE

Im Rahmen der Neukonzeption der gesundheitsökonomischen Bewertung wurde zudem die Dokumentation des Fallabschlusses nochmals überarbeitet und um gesundheitsökonomische Faktoren ergänzt. Dies betraf zum einen die detaillierte Beschreibung der gestellten Diagnose und die Einschätzung der Relevanz, die eine gestellte Diagnose für die weitere Versorgung des Patienten darstellte (s. Abbildung 69). Die Kategorien wurden von einer Arbeitsgruppe erstellt und im Konsortium beschlossen.

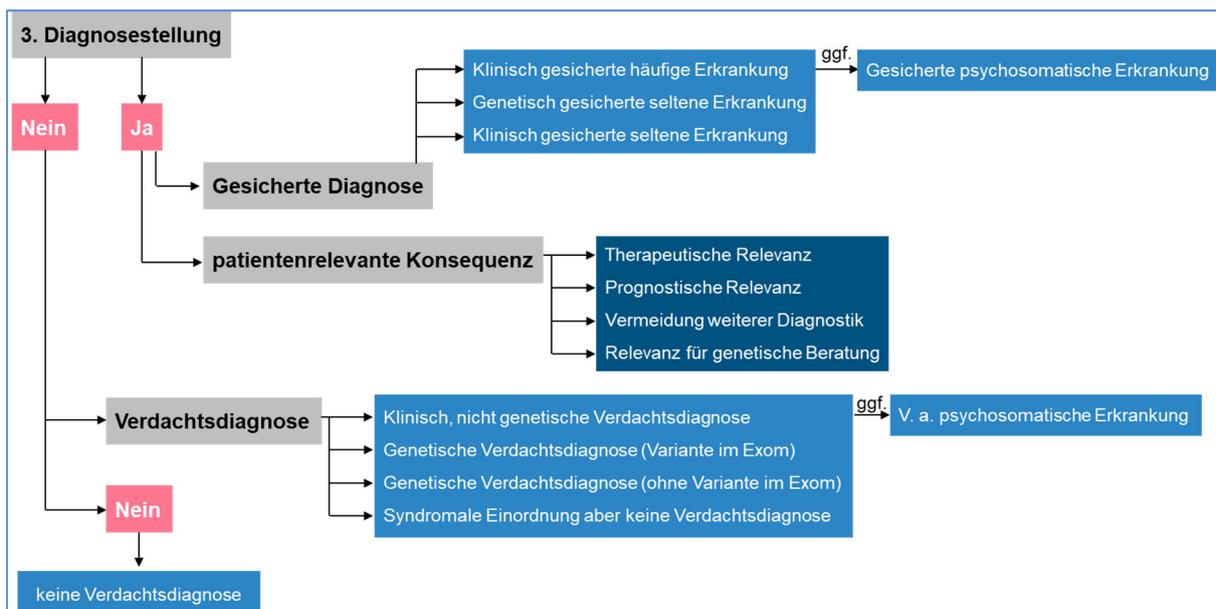


Abbildung 69: Resultat des diagnostischen Prozesses im Rahmen des Fallabschlusses nach Leistungskomplex 1 / 2

Weiterhin betraf dies Aussagen darüber, welche diagnostischen und therapeutischen Leistungen im Vorfeld des TNAMSE-Prozesses aus retrospektiver Sicht hätten eingespart werden können, wenn es das TNAMSE-Angebot schon früher gegeben hätte / eher genutzt worden wäre (s. Abbildung 70).

Aussagen, welche der unter Evaluationsziel [B] ermittelten diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen vermeidbar wären, wenn die Angebote von LK 1/2 in der Regelversorgung verankert werden, sind nur sehr schwer zu treffen. Hierzu müsste man die in den GKV-Daten ermittelten Maßnahmen denen gegenüberstellen, die laut Leitlinien o.ä. für den Diagnostikprozess erforderlich sind. Dies sind einerseits Leistungen, die für den Ausschluss (nicht seltener) Erkrankungen anfallen, als auch jene, mit denen eine Diagnose gestellt werden kann. Aufgrund der Vielzahl der Erkrankungen ist ein solches Vorgehen nicht umsetzbar. Aus diesem Grunde wurden die an der Diagnosestellung beteiligten Ärzte gebeten, auf Basis der vorliegenden Unterlagen zu bewerten, ob im Vorfeld der Aufnahme in ein ZSE diagnostische oder therapeutische Maßnahmen zu finden sind, die hätten unterbleiben können, wenn die Leistungen von TRANSLATE-NAMSE bereits seit Jahren Teil der Regelversorgung wären. Die in Abbildung 70 dargestellten Items orientierten sich an den Leistungen, die über den GKV-Datensatz erhoben wurden. Die Bewertung der Leistungen hinsichtlich ihrer Vermeidbarkeit ist für die beteiligten Mediziner nicht immer leicht gewesen. Auch sind Verzerrungen infolge subjektiver Bewertungen nicht auszuschließen. Unter den gegebenen Rahmenbedingungen erscheinen diese Angaben jedoch der einzige Weg, die Angaben von Evaluationsziel [B] einzuordnen. Diese sollen z.T. in Form von Patient Stories aufbereitet werden.

PATNR 546 ZSENummer 502

Fallabschluss 1/3 Fallabschluss 2/3 Fallabschluss 3/3

Gesundheitsökonomische Relevanz

8. Hätten sich retrospektiv durch eine frühere Diagnosestellung Maßnahmen (ambulant und stationäre Diagnostik und Therapie) vermeiden lassen? Ja Nein nicht einschätzbar

	Anzahl	Kommentar	Welche
Stationäre Aufenthalte (Tage)	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 1 <input type="text"/>
Facharztvorstellungen	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 2 <input type="text"/>
CT	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 3 <input type="text"/>
MRT	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 4 <input type="text"/>
PET	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 5 <input type="text"/>
SPECT	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 1 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Szintigraphie	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 2 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Biopsien	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 3 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Panel	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 4 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Exom	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 5 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Einzelgenanalyse	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Medikation 1 <input type="text"/>
			Teure Medikation 2 <input type="text"/>
			Teure Medikation 3 <input type="text"/>
			Teure Medikation 4 <input type="text"/>
			Teure Medikation 5 <input type="text"/>

zurück (1/3) weiter (3/3)

Abbildung 70: Bewertung des vor Aufnahme in das ZSE erfolgten Versorgungsprozesses im Rahmen des Fallabschlusses

3.7. Fragestellungen und Methoden

3.7.1. Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden

Derzeit existieren keine Angaben, welche diagnostischen und therapeutischen Kosten aus Sicht der GKV für Patienten vor deren Aufnahme in den Diagnostikprozess eines ZSE entstehen. Aufgrund der Heterogenität der Patienten sowohl hinsichtlich deren Altersstruktur (Säugling bis hohes Lebensalter), der Erkrankung selbst, als auch der Erkrankungsdauer wird die Analyse im Rahmen dieses Projektes auf folgende Kostenarten beschränkt:

- (1) Ambulante Kosten
- (2) Stationäre Kosten
- (3) Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente
- (4) Gesamtkosten aus (1) bis (3)

Die Kosten werden anhand der durch die beteiligten Krankenkassen bereitgestellten Kostendaten summarisch je Patient ermittelt. Einbezogen werden alle Kosten, die während der Symptombdauer, wegen derer die Patient:in sich an das ZSE gewandt hat, auftraten. Ist der Zeitraum der Symptombdauer nicht bekannt, werden alle zur Verfügung stehende Daten in die Analyse einbezogen. Gleiches gilt, wenn die Symptombdauer bereits zu einem Zeitpunkt begann, die vor den zur Verfügung stehenden Krankenkassendaten lag, d. h. vor 2014 bzw. 2015. Der Beobachtungszeitraum endet mit TNAMSE-Beginn der Patient:in (s. Teil 2.3 Kapitel 3.8). Für den identischen Zeitraum werden in gleicher Weise die Kosten aller der TNAMSE-Patient:in zugeordneten Vergleichsversicherten ermittelt. Die ermittelten Kosten der Vergleichsversicherten werden anschließend über alle zugeordneten Vergleichsversicherte (i. d. R. 75) im Sinne von erwartbaren Kosten ohne Verdacht auf eine seltene Erkrankung von den Kosten der TNAMSE-Patient:in abgezogen. Der Differenzbetrag wird als zusätzlich notwendige Kosten für die Patientengruppe, die sich an ein ZSE wendet, gewertet.

Für die Kostenarten (1) bis (4) werden sowohl für die TNAMSE- als auch für die Vergleichskohorte die Ergebnisse folgender Berechnungen in den Tabellen in Anlage 2 aufgeführt:

- **Ø Kosten gesamt:**
 - Es werden alle übermittelten Kosten in der Beobachtungszeit je TNAMSE-Patient:in bzw. Vergleichsversicherte addiert. Eine Relativierung auf die Versicherungszeit und die Beobachtungszeit erfolgt nicht.
 - Es werden Mittelwert, Standardabweichung ($MW \pm SD$), Median und 95%-Konfidenzintervall (95% CI) der Kosten für TNAMSE-Patienten und zugeordnete Vergleichsversicherte getrennt dargestellt.
 - Von den Kosten der TNAMSE-Patient:innen werden die mittleren Kosten der zugeordneten Vergleichsversicherten abgezogen. Für die so entstandenen Differenzkosten werden ebenfalls Mittelwert, Standardabweichung ($MW \pm SD$), Median und 95%-Konfidenzintervall (95% CI) angegeben.
- **Ø Kosten / Jahr**
 - Die wie oben beschrieben ermittelten Gesamtkosten für TNAMSE-Patienten und Vergleichsversicherte werden auf **mittlere Kosten je Jahr Beobachtungszeit** normiert.

- **Ø Kosten / Versichertenjahr**

- Für die Vergleichsversicherte galt, dass sie im Zeitraum 2014 – 2019 jeweils mindestens 334 Tage (365 Tage abzüglich einen Monat eventuelle nachversicherungspflichtige Zeit) versichert waren mit Ausnahme des Geburtsjahres. Eine Kasse konnte diese Prüfung für Versicherte unter 18 Jahren nicht durchführen. Für TNAMSE-Patienten erfolgte Seitens der Kassen keine Prüfung auf durchgängige Versichertenzeiten. Sie wurden in jedem Falle in die Analyse einbezogen.
- Aus diesem Grunde werden in den Tabellen die mittleren Kosten pro Versichertenjahr mit aufgenommen. Hierfür werden die ermittelten Gesamtkosten für TNAMSE-Patienten und Vergleichsversicherte auf **Jahr Versichertenzeit** im Beobachtungszeitraum normiert. Die Versichertenzeit des Quartals, in dem der TNAMSE-Einschluss erfolgte, ist aus datentechnischen Gründen vollständig enthalten, d. h. teilweise ist die Versichertenzeit größer als die Beobachtungszeit. Dies gilt für beide Kohorten und führt insbesondere für Subgruppen mit Neugeborenen zu Überschätzungen, da diese z. T. kurz nach ihrer Geburt bereits in TNAMSE eingeschlossen wurden, die Versichertenzeit des gesamten Quartals aber gewertet wurde.

3.7.2. Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten, die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden

Die Versorgungswege der Patienten werden anhand folgender Indikatoren in den GKV-Daten beschrieben:

- (1) Anzahl stationärer Aufenthalte
- (2) stationäre Behandlungsdauer gesamt (Tage)
- (3) Anzahl Diagnosen je Patient
- (4) Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen (ambulant)
- (5) Anzahl aufgesuchter Betriebsstätten (ambulant)
- (6) Anzahl differenter Medikamente (Abgabe über Apotheke)
- (7) Anzahl „hochpreisiger“ diagnostischer Leistungen (bildgebende Verfahren, genetische Untersuchungen, Labordiagnostik etc.) (Abbildung 70)
- (8) Anzahl zusammenhängender Arbeitsunfähigkeits-Episoden
- (9) Arbeitsunfähigkeitsdauer gesamt (Tage)

Zusätzlich im Evaluationskonzept war der Punkt „Anzahl „hochpreisiger“ Medikamente (analog Abbildung 70)“ enthalten. Nach Analyse der in diese Maske eingetragenen Angaben wurde entschieden, dass es sich hierbei nur um wenige Angaben handelt und daher keine Generalisierbarkeit möglich ist. Auch eine andere Basis für die Definition, ab wann ein Medikament als „hochpreisig“ im Vorfeld einer Diagnosestellung gelten kann, konnte nicht gefunden werden. Aus diesem Grund wurde dieser Punkt aus der Analyse herausgenommen.

Punkt (3): Die Diagnosen werden anhand unterschiedlicher 4-stelliger ICD-10-Codes aus dem stationären und ambulanten Bereich ermittelt.

Punkt (4): Die Facharztgruppe wird abgeleitet aus 8. und 9. Stelle der lebenslangen Arztnummer LANR.

Punkt (5): Die Betriebsstätte wird aus dem übermittelten Pseudonym der bei der ambulanten Abrechnung angegebenen Betriebsstätte-Nummer ermittelt. Sie ist wie die Facharztgruppe einerseits ein Surrogatparameter für die Suche nach einem Arzt, der eine Diagnose stellen kann. Andererseits für die Komplexität der Erkrankung.

Punkt (6) Für die Analyse unterschiedlicher Medikamente wurden aus dem PZN-Code (Pharmazentralnummer) der übermittelten Rezeptdaten in den Krankenkassendaten der zugehörigen ATC-Code abgeleitet. Die ersten 5-Stellen weisen auf den enthaltenen Wirkstoff hin. Hierdurch wird die Anzahl verschiedener verabreichter Wirkstoffe ermittelt.

Für **Punkt (7)** werden sowohl ambulante Leistungen (EBM-Ziffern) als auch stationäre Leistungen (OPS-Codes) herangezogen. Neben den dort aufgeführten bildgebenden Verfahren, Biopsie und genetischen Verfahren sollten die in der Maske Abbildung 70 eingetragenen Angaben zu „teure Labordiagnostik“ genutzt werden. Auch hier war keine durchgehende Stringenz zu ermitteln, die bedingt war durch die Zufälligkeit der bei dem jeweiligen Patienten relevanten Leistungen. Aus diesem Grunde wurde beispielhaft der EBM-Katalog „EBM_gesamt 1. Q. 2018, Stand 1/2018, erstellt am 06.04.2018“ systematisch nach Laborleistungen mit einem Mindestbetrag von 25 € durchsucht. Die gewählte Summe orientierte sich an Eintragungen in der Maske Abbildung 70. Wenn bei der Leistungsbeschreibung der jeweiligen GOP (Gebührenordnungsposition im EBM-Katalog) im der Hinweis zu finden war, dass diese nur bei nachgewiesener Erkrankung abgerechnet werden durfte (z. B. zur Bestimmung einer speziellen Therapie) oder die Leistung im Zusammenhang mit einer Transplantation erbracht werden muss, so wurde diese aus der Analyse ausgeschossen. Eine Auflistung aller ein- und ausgeschlossenen GOP nach dieser Maßgabe ist zu finden in **Anhang 13**.

Für die hier berichteten Analysen wurde folgende GOP berücksichtigt:

- Gerinnungsuntersuchungen: 32215, 32217, 32219, 32220, 32221, 32222, 32223, 32224, 32225, 32226, 32228, 32229
- Klinisch-chemische Untersuchungen: 32251, 32252, 32291, 32300, 32308, 32311, 32314, 32371, 32374, 32379, 32386, 32388, 32393, 32398, 32402, 32421
- Immunologische Untersuchungen: 32472, 32476, 32504, 32509, 32532, 32533
- Infektionsimmunologische Untersuchungen: 32599, 32640, 32660, 32661, 32670
- Bakteriologische Untersuchungen: 32747, 32764, 32765
- Virologische Untersuchungen: 32783, 32792
- Molekularbiologische Untersuchungen: 32835
- Molekulargenetische Untersuchungen: 32860, 32861, 32863, 32864
- Allgemeine immungenetische Untersuchungen: 32931, 32932, 32935, 32940, 32941, 32942, 32943, 32945, 32946, 32947, 32948, 32949
- Histologische oder zytologische Untersuchung: 19313, 19314, 19320, 19321, 19330, 19332
- Genetik im Zusammenhang mit Schwangerschaft: 01791, 01792, 01793, 01836, 01837, 01838, 01839, 08571, 08572, 08573, 08574

Für bildgebende Verfahren, Biopsie und genetische Verfahren wurden folgende GOP bzw. OPS-Codes genutzt:

Verfahren	GOP die beginnen mit:	OPS-Code beginnen mit
CT	343	3-20 ... 3-26
MRT	344	3-80 ... 3-84
PET	347	3-74 3-75
SPCT	17362	3-72 3-73
Szintigraphie	17310 17311 17320	3-70
Biopsie	01755 04517	1-40 ... 1-49 1-50 ... 1-58

3.7.3. Evaluationsziel [C]: Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform TRANSLATE-NAMSE erforderlichen Kosten

Entsprechend des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017, Kapitel 3.3.2, werden die zeitlichen Aufwände für die Leistungskomplexe von TRANSLATE-NAMSE im Rahmen des Dokumentationsprozesses des Projektes erfasst und anschließend zu mittleren Kosten pro Patient und Leistungskomplex zusammengefasst. Diese Daten werden dem Evaluationsbericht Teil 1 der BSPH entnommen.

Zur Erreichung des Evaluationsziels [C] werden diese für TNAMSE-Leistungen ermittelten Kosten mit den aus Evaluationsziel [A] ermittelten Kosten ins Verhältnis gesetzt.

Da die unter Evaluationsziel [A] ermittelten Kosten nichts darüber aussagen, inwiefern diese notwendig und auch in Zukunft erwartbar sind, werden die unter Evaluationsziel [B] ermittelten Häufigkeiten in Relation zur Einschätzung der in den ZSE mit dem jeweiligen Fall befassten Mitarbeiters gestellt. Diese bewerten im Rahmen des Fallabschlusses die ihnen zur Verfügung gestellten klinischen Unterlagen eines Patienten hinsichtlich vermeidbarer Kosten, wenn man frühzeitiger ein ZSE in den diagnostischen Prozess hätte einschalten können (s. Abbildung 70). Die dokumentierten Leistungen sollten mit den in den GKV-Daten enthaltenen Kosten verknüpft werden. Da dies jedoch nur für einen kleinen Teil der 163 Patienten, die hier Daten aufwiesen möglich gewesen wäre, konnte diese Analyse wegen fehlender Generalisierbarkeit nicht erfolgen.

Ergänzend werden gemeinsam mit den klinisch tätigen Kollegen an den ZSE aus den dokumentierten Fällen typische Fälle identifiziert und im Sinne von Patient Stories aufbereitet.

Als zweite Datenquelle stehen zudem Angaben des Patienten zu in Anspruch genommen Leistungen der GKV zu Verfügung (s. Abbildung 70). Da diese Leistungen den Zeitrahmen der GKV-Daten überschreiten kann und zudem mit einem Recall- sowie Response-Bias des Patienten zu rechnen ist, werden diese Daten nur deskriptiv dargestellt.

3.8. Statistische Analyse

Für die statistischen Analysen standen von 4 Krankenkassen Daten der Jahre 2014 bis 2019 und von einer Kassen Daten des Zeitraumes 2015 bis 2019 zur Verfügung.

Der **Beobachtungszeitraum einer TNAMSE-Patient:in** wurde wie folgt ermittelt:

Ermittlung Symptombeginn: In den Prozessdaten gibt es keine Angaben, seit wann die TNAMSE-Patient:in Symptome der Erkrankung aufweist, wegen derer der Einschluss in TNAMSE erfolgte. Seit Ende 2018 wird diese Angabe über den in Abbildung 70 dargestellten FB erhoben. Dieser FB liegt jedoch nicht für jeden Patienten vor. Liegt dieser vor, so wird als Symptombeginn die Antwort auf Frage G1 (Beginn der Beschwerden) herangezogen. Ist Frage G1 leer oder nicht auswertbar, dann wird die Angabe in Frage G2 (erstmaliger Arztkontakt wegen Beschwerden) genutzt. Da für den Symptombeginn nur das Jahr vorliegt, wird jeweils der 01. Januar des dokumentierten Jahres als Symptombeginn festgelegt.

Konnte so kein Symptombeginn ermittelt werden, so wird die Angabe aus Frage 4 auf dem Evaluationsfragebogen genutzt (s. Tabelle 5). Liegt diese Angabe auch nicht vor, so ist der Zeitpunkt Symptombeginn leer.

Beginn GKV-Daten: Frühester Zeitpunkt, zu dem Krankenkassen vorliegen: von 4 Kassen = 01.01.2014 und einer Kasse 01.01.2015.

Ermittlung Beobachtungsbeginn:

- (a) wenn Jahr Symptombeginn \geq Versicherungsbeginn und \geq Beginn GKV-Daten:
Beobachtungsbeginn = Symptombeginn
- (b) wenn Jahr Symptombeginn $<$ Beginn GKV-Daten und Versicherungsbeginn \leq Jahr Symptombeginn: *Beobachtungsbeginn = Beginn GKV-Daten*
- (c) Beginn GKV-Daten $<$ Beginn GKV-Daten und Versicherungsbeginn $>$ Beginn GKV-Daten:
Beobachtungsbeginn = Versicherungsbeginn
- (d) wenn keine Angabe zum Symptombeginn vorliegt und Geburtsjahr und Versicherungsbeginn \leq Beginn GKV-Daten: *Beobachtungsbeginn = Beginn GKV-Daten*
- (e) wenn keine Angabe zum Symptombeginn vorliegt und Geburtsjahr $>$ Beginn GKV-Daten oder Versicherungsbeginn $>$ Beginn GKV-Daten:
Beobachtungsbeginn = MAXIMUM (Geburtsjahr und Versicherungsbeginn)

Beobachtungsende: Datum der Aufnahme in TNAMSE

Beobachtungsdauer = Beobachtungsende – Beobachtungsbeginn in Tagen

Beobachtungszeitraum Vergleichsversicherte: Beobachtungsbeginn und Beobachtungsende ist identisch mit gematchter TNAMSE-Patient:in

Im Evaluationskonzept wurde vergleichend zu diesem Vorgehen der Ermittlung der Beobachtungsdauer eine zweiten Analyse avisiert, bei dem der Beobachtungsbeginn aller Patienten auf das Jahr „Beginn GKV-Daten“⁸ gesetzt wird, um verschiedene Methoden bei Patienten mit vorliegendem Symptombeginn oder ohne zu vermeiden. In dem Evaluationskonzept wurde weiterhin davon ausgegangen, dass die Bereitstellung der GKV-Daten deutlich vor Ende des Projektes also zu einem Zeitpunkt erfolgt, an dem nur Daten bis zum Jahr 2018 in die Analysen

⁸ Sofern Geburtsdatum bzw. Versichertenbeginn $>$ Beginn GKV-Daten, startet Beobachtungsbeginn entsprechend später.

einbezogen werden können. Um möglichst aussagefähige Analysen zu erzielen, wurde der Zeitpunkt der GKV-Datenlieferung an das Ende der Projektlaufzeit gelegt, so dass auch Daten des Jahres 2019 mit genutzt werden konnten. Alle hier beschriebenen Analysen erfolgten somit nach Ende des Projektes TNAMSE. Aus Kapazitätsgründen wurde die nochmalige Analyse mit verändertem Beobachtungsbeginn nicht durchgeführt. Durch Einschluss von Zeiten vor bekanntem Symptombeginn würden zudem die ermittelten Kosten und Leistungen erhöht und es käme zu einer Überschätzung derselben.

Versichertendauer für TNAMSE- und Vergleichskohorte: Auf Basis der übermittelten Angaben zu den Versichertenzeiten wurden die Tage der Versichertenzeit im Beobachtungszeitraum bestimmt. Da die Angaben zum Versicherungsverlauf als „Versicherungstage im Kalenderquartal“ vorlagen, wurde die Versichertenzeit des Quartals, in dem der TNAMSE-Einschluss erfolgte, vollständig berücksichtigt, d. h. teilweise ist die Versichertenzeit größer als die Beobachtungszeit (s. auch Anmerkung zu Ø Kosten / Versichertenjahr in Teil 2.3 Kapitel 3.7.1).

Für die Analysen der Krankenkassendaten wurden folgende **Strata** genutzt:

- Patient:innen **gesamt**
- Altersgruppe:
 - **< 1- Jahr**
 - **1 bis < 18 Jahre**
 - **≥ 18 Jahre**
- Geschlecht (für diverse Personen lagen keine Daten vor):
 - **männlich;**
 - **weiblich**
- Diagnosegruppen:
 - **SE:** Seltene Erkrankung
 - **HE*:** Häufige Erkrankung ohne psychosomatischen Formenkreis
 - **psychos.:** Psychosomatische Erkrankung
 - **keine Diag.:** Keine abschließende Diagnose vorhanden
- für Patient:innen mit einer Diagnose werden nach dokumentierter Relevanz folgende Subgruppen beschrieben:
 - **Therapie:** therapeutische Relevanz = ja
 - **Prognose:** prognostische Relevant = ja
 - **Diagnostik:** Vermeidung weiterer Diagnostik = ja
 - **Genetik:** Relevanz für genetische Beratung = ja

Für die deskriptive Beschreibung der Variablen wurden Mittelwert, Standardabweichung (MW ± SD), Median und 95%-Konfidenzintervall (95% CI) und ggf. Minimum und Maximum bestimmt. Auf die statistische Sicherung von deskriptiv vorhandenen Subgruppen-Unterschieden wurde weitestgehend verzichtet, da der Analyse keine zu testenden Hypothesen zugrunde liegen. Außerdem entstünde bei der Vielzahl der Vergleiche die Gefahr falsch positiver Signifikanzen. Zudem können aus inhaltlichen Gesichtspunkten die gebildeten Subgruppen nicht immer miteinander verglichen werden. Unterschiede waren z. T. schon a priori zu erwarten. Sofern die deskriptiv beschriebenen Unterschiede auf Signifikanz geprüft wurden, erfolgte dies bei kategorialen Variablen mittels Chi-Quadrat-Test und bei metrischen Variablen mittels T-

Test. Im Falle ungleicher Varianzen wurde eine Anpassung der Freiheitsgrade vorgenommen (Welch-Test). Das Alpha ist mit 0,05 definiert. Die Analysen erfolgten mit STATA 15.1.

Anhand der aufgeführten 95%-Konfidenzintervall können zudem signifikante Unterschiede abgeleitet werden, wenn sich diese für die zu vergleichenden Gruppen nicht überdeckt (Prel u. a. 2009). Im Folgenden wird durch den Hinweis „keine Überdeckung beider 95%-CI“ darauf hingewiesen.

4. Ergebnisse der Evaluation Teil 2.3

4.1. Analyse von Krankenkassendaten

4.1.1. Verfügbare Daten

In TNAMSE konnten Patienten aller gesetzlichen Krankenkassen eingeschlossen werden. An den Übermittlungen von Abrechnungsdaten haben sich die beiden Konsortialkassen BARMER und AOK Nordost beteiligt sowie 3 weitere Kassen aus dem AOK-Verbund: AOK Bayern, AOK PLUS und AOK Baden-Württemberg.

Für die Identifikation der TNAMSE-Patienten im Datenbestand der datenliefernden Krankenkassen mussten seitens der ZSE die Versichertennummern der TNAMSE-Patienten ermittelt und der Treuhandstelle (THS) übersandt werden. Versichertenangaben lagen in einer Reihe von ZSE nicht routinemäßig vor. Dies betraf vor allem Patient:innen, die nicht persönlich im ZSE oder dem zugehörigen Universitätsklinikum vorstellig wurden und für die keine Abrechnungen gegenüber einer gesetzlichen Kasse erfolgten, da die Leistungen des ZSE über Projektmittel abgedeckt waren. Da eine Erfassung und Übermittlung der Versichertennummer an die THS seitens der ZSE als Voraussetzung für die Datenlieferung im Rahmen der ökonomischen Evaluation erst nach Änderung des Evaluationskonzeptes im Mai 2019 erforderlich wurde, mussten die Lotsen die Patient:innen im Nachhinein um ihre Versichertennummer bitten. Nicht alle Patient:innen kamen diesem Wunsch nach. Erfragt wurden alle Versichertennummern von Patient:innen, die bei der BARMER oder einer AOK versichert waren. Die THS übermittelte die übergebenen Versichertennummern an die entsprechenden Krankenkassen. Im Gegensatz zur Analyse Teil 2.1. wurde nicht unterschieden, ob der TNAMSE-Prozess bis zum Ende durchlaufen wurde oder nicht.

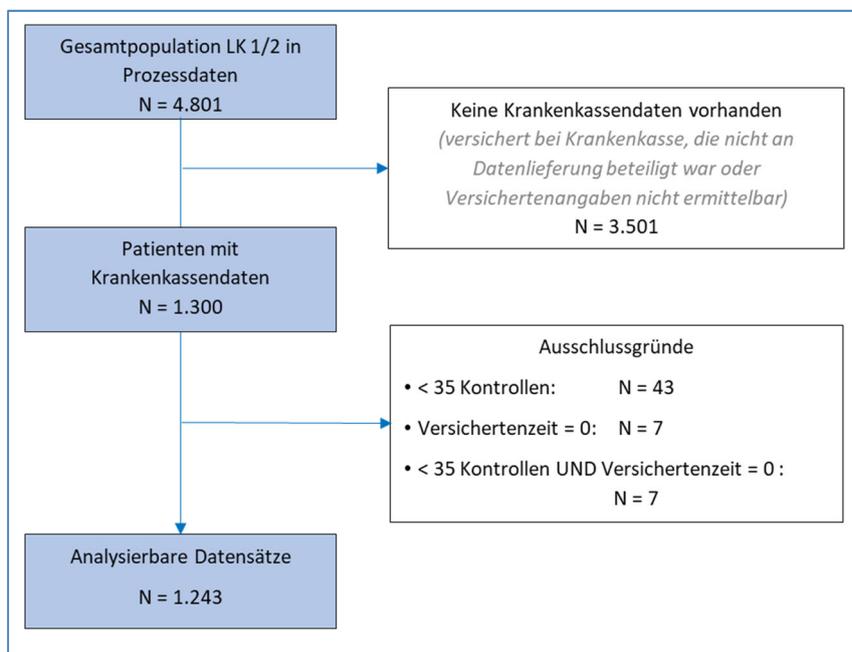


Abbildung 71: Flow-Chart: Patient:innen der LK 1/2 mit analysierbaren Krankenkassendaten

Für die 4.801 LK 1/2 Patient:innen wurden dem ZEGV seitens der Krankenkassen Daten zu 1.300 Patient:innen übermittelt. Nicht zu jeder Patient:in konnten die avisierten 75 Vergleichsversicherte ermittelt werden. Patient:innen mit weniger als 35 Vergleichsversicherten wurden ebenso von der Analyse ausgeschlossen wie Patient:innen, die im Beobachtungszeitraum nicht bei der datenliefernden Krankenkasse versichert waren. Aus diesen Gründen mussten

57 Patient:innen ausgeschlossen werden und es standen Daten zu 1.243 Patient:innen zur Verfügung (s. Abbildung 71).

4.1.2. Vergleich Patient:innen mit und ohne Krankenkassendaten

In den Einzugsgebieten der datenliefernden AOKs befinden sich 5 ZSE, die 67 % der in LK 1/2 rekrutierten 4.801 Patient:innen versorgen. Die BARMER als bundesweit agierende Kasse versichert Patient:innen aller ZSE.

Tabelle 33: Vergleich Patient:innen mit und ohne Krankenkassendaten

Indikator	Kategorie	Patient:innen mit Kassendaten		Analysierte Patienten		Nicht analysierte Patienten		Ergebnis Chi ² -Test
		N	(%)	N	(%)	N	(%)	
Anzahl		1.300		1.243		3.558		
Geschlecht*	männlich	709	55 %	679	55 %	1.776	50 %	p = 0,005
	weiblich	591	45 %	564	45 %	1.778	50 %	
	divers	0	0 %	0	0 %	2	0 %	
	keine Angabe	0	0 %	0	0 %	2	0 %	
Alter*	< 1 Jahr	176	14 %	153	12 %	253	7 %	p < 0,001
	1-17 Jahre	844	65 %	815	66 %	1.800	51 %	
	>=18 Jahre	279	21 %	274	22 %	1.494	42 %	
	keine Angabe	1	0 %	1	0 %	11	0 %	
Diagnose	Seltene Erkrankung	331	25 %	313	25 %	609	17 %	p < 0,001
	HE (ohne psychosom. E.)	35	3 %	33	3 %	154	4 %	
	psychosomatische Erk.	16	1 %	16	1 %	68	2 %	
	keine Diagnose gefunden	918	71 %	881	71 %	2.726	77 %	
	keine Angabe	0	0 %	0	0 %	1	0 %	
Patienten mit gesicherter Diagnose		382		362		831		
gesicherte Diagnose hat Relevanz für	Therapie	317	83 %	300	83 %	682	82 %	
	Prognose	308	81 %	292	81 %	732	88 %	
	Vermeidung weiterer Diagnostik	323	85 %	305	84 %	721	87 %	
	genetische Beratung	246	64 %	232	64 %	405	49 %	
		MW ± SD	Median	MW ± SD	Median	MW ± SD	Median	t-Test
Alter* (Jahre)	N	1297		1.240		3.536		
	Kennwerte	14 ± 18	7	15 ± 18	7	23 ± 22	14	p < 0,001

*Angaben aus Prozessdaten

Da spezifische Kompetenz gerade bei SE eine entscheidende Rolle für Diagnostik und Therapie dieser Patientenlientel spielt, unterscheiden sich die an TNAMSE beteiligten ZSE im Hinblick auf ihre Patientenstruktur stark voneinander. So liegt der Altersdurchschnitt bei 4 ZSE unter 18 Jahren und bei 5 darüber (s. **A-1: Tabelle 2**). Die 4 ZSE mit den geringsten Altersdurchschnitten (mittleres Alter: 7,5 ± 8,5 bis 17,4 ± 21 Jahre) lagen alle in Einzugsgebieten der datenliefernden AOKs. Die 3 ZSE mit den höchsten Altersdurchschnitten (mittleres Alter: 33,8

± 23,2 bis 40,7 ± 19,3 Jahre) lagen hingegen außerhalb des Einzugsgebietes der datenliefernden AOKs. Dies führte dazu, dass die Altersstruktur der Patient:innen, von denen Krankenkassendaten vorliegen, mit im Mittel 14 ± 18 Jahren signifikant unter jenen ohne Kassendaten mit 23 ± 21 Jahren liegt (s. Tabelle 33).

Die Patient:innen, die in die nachfolgenden Analysen eingeschlossen wurden, unterscheiden sich zudem im Geschlecht voneinander. In der Gruppe mit Krankenkassendaten überwiegt das männliche Geschlecht mit 55 % im Gegensatz zu jenen ohne Kassendaten, wo ein ausgewogenes Geschlechterverhältnis anzutreffen ist. Aufgrund des höheren Anteils junger Patient:innen ist der Anteil mit einer diagnostizierten SE und damit die Zielpopulation des TNAMSE-Projektes in der Kohorte der Krankenkasse häufiger als erwartet vertreten.

Für jede Patient:in mit einer gesicherten Diagnose sollte die Relevanz für die weitere Betreuung seitens der verantwortlichen Ärzt:innen eingeschätzt werden. Dies traf auf 362 Patient:innen der eingeschlossenen Patient:innen zu. Aufgrund des geringeren Altersdurchschnittes ist der Anteil jener, die die Diagnose in der Familie für eine genetische Beratung benötigen, deutlich höher als erwartet.

Vergleicht man die Alters- und Geschlechtsangaben zwischen Prozess- und Krankenkassendaten, so stimmen bei 22 Patient:innen das Geschlecht, bei 17 Patient:innen das Alter und bei 4 Patient:innen weder Alter noch Geschlecht überein. Hier wird davon ausgegangen, dass es sich um Tippfehler in den Prozessdaten handelt. Im Folgenden werden die Angaben aus den Krankenkassendaten genutzt.

4.1.3. Vergleich TNAMSE-Patient:innen und Vergleichsversicherte

Für die eingeschlossenen 1.243 TNAMSE-Patient:innen wurden 92.078 Vergleichsversicherte übermittelt. Somit ist die avisierte Größe der Vergleichskohorte von 90.000 erreicht worden. Im Mittel sind jeder TNAMSE-Patient:in 74,1 Vergleichsversicherte zugeordnet (Min 35 – Max 75). Bedingt durch das Matchingverfahren bestehen zwischen beiden Kohorten keine signifikanten Unterschiede im Hinblick auf Geschlecht und Altersstruktur (s. Tabelle 34).

Tabelle 34: Vergleich TNAMSE-Patient:innen mit Vergleichskohorte

Indikator	Kategorie	Eingeschlossene Patienten		Vergleichskohorte		Ergebnis Chi ² -Test
		N	(%)	N	(%)	
Anzahl		1.243		92.078		
Geschlecht	männlich	679	55 %	49.697	54 %	p = 0,995
	weiblich	564	45 %	42.381	46 %	
Alter	< 1 Jahr	153	12 %	9.492	10 %	p = 0,659
	1-17 Jahre	815	66 %	61.416	67 %	
	>=18 Jahre	274	22 %	21.170	23 %	
		MW ± SD	Me- dian	MW ± SD	Me- dian	t-Test
Alter (Jahre)		15 ± 18	7	15 ± 18	8	p =0,781

4.1.4. Beschreibung Subkohorten von TNAMSE-Patient:innen für nachfolgende Analysen

Wie im Kapitel Statistische Analyse (Teil 2.3 Kapitel 3.8) beschrieben, erfolgen die Analysen stratifiziert nach Geschlecht, Alter, Diagnose und Relevanz für die weitere Versorgung. In Tabelle 35 sind die Alters- und Geschlechtsverteilungen in den einzelnen Subgruppen dargestellt. Insbesondere die Altersstruktur der einzelnen Subgruppen hat Auswirkungen auf In Anspruch genommenen Leistungen. Patient:innen mit diagnostizierten SE haben den geringsten, Patient:innen mit psychosomatischen Erkrankungen den mit Abstand höchsten Altersdurchschnitt. Das Verhältnis der Geschlechter verkehrt sich zwischen der Altersgruppe der 1 bis unter 18-Jährigen im Vergleich zu den Erwachsenen um.

Tabelle 35: Alters- und Geschlechtsstruktur der Subkohorten sowie mittlere Beobachtungsdauer

	N	Alter		Geschlecht				Beobachtungsdauer [Tage]	
		MW	SD	männlich		weiblich		MW	SD
				N	(%)	N	(%)		
Gesamt	1.243	15	± 18	671	54 %	572	46 %	1.160	± 643
männlich	671	12	± 16	-	-	-	-	1.194	± 648
weiblich	572	18	± 21	-	-	-	-	1.121	± 635
Altersgruppe									
< 1 Jahr	138	0	± 0	75	54 %	63	46 %	310	± 130
1 - < 18 Jahre	822	7	± 5	478	58 %	344	42 %	1.232	± 621
> 18 Jahre	283	44	± 17	118	42 %	165	58 %	1.368	± 526
Diagnose									
Seltene Erkrankung	313	12	± 15	170	54 %	143	46 %	1.093	± 649
Häufige Erkrankung*	33	19	± 21	14	42 %	19	58 %	1.103	± 584
psychosomatische Erkrankung	16	36	± 18	4	25 %	12	75 %	1.238	± 601
keine	881	15	± 19	483	55 %	398	45 %	1.185	± 643
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für									
Therapie	300	14	± 17	160	53 %	140	47 %	1.092	± 641
Prognose	292	14	± 17	151	52 %	141	48 %	1.100	± 649
Vermeidung weiterer Diagnostik	305	13	± 17	155	51 %	150	49 %	1.099	± 643
genetische Beratung	232	10	± 13	128	55 %	104	45 %	1.139	± 643

* ohne psychosomatische Erkrankungen

Die Subkohorten unterscheiden sich hinsichtlich der Relevanz für den weiteren Versorgungsprozess in ihrer Struktur nur unwesentlich. Dies liegt an dem hohen Grad an Überschneidung (s.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Tabelle 36): Für die 362 Patient:innen mit einer gesicherten Diagnose am Ende von TNAMSE wird, sind für 41 % alle 4 Kategorien von Relevanz. Für weitere 12 % sind zumindest 3 der 4 Kategorien von Relevanz. Insofern überdecken sich die Patienten der Subkohorten stark. In Tabelle 37 sind zudem die Patient:innen im Hinblick auf Diagnose und Relevanz dargestellt.

Tabelle 36: Anteil eingeschlossener Patienten in die Subgruppen für „Gesicherte Diagnose hat Relevanz für“

gesicherte Diagnose hat Relevanz für				N	(%)
Therapie	Prognose	Vermeidung weiterer Diagnostik	genetische Beratung		
x	x	x	x	149	41%
x	x	x		95	26%
	x	x	x	29	8%
x		x	x	9	2%
x	x		x	8	2%
		x	x	14	4%
x			x	12	3%
x		x		6	2%
x	x			5	1%
	x		x	4	1%
	x	x		2	1%
x				16	4%
			x	7	2%
		x		1	0%
				5	1%

Tabelle 37: Diagnosen der Subgruppen für „Gesicherte Diagnose hat Relevanz für“

gesicherte Diagnose	gesicherte Diagnose hat Relevanz für							
	Therapie		Prognose		Vermeidung weiterer Diagnostik		genetische Beratung	
	N	(%)*	N	(%)*	N	(%)*	N	(%)*
Seltene Erkrankung	251	80 %	251	80 %	263	84 %	231	74 %
Häufige Erkrankung**	33	100 %	27	82 %	26	79 %	1	3 %
psychosomatische Erkrankung	16	100 %	14	88 %	16	100 %	0	0 %

* %-Angaben beziehen sich auf die Anzahl Patient:innen mit entsprechender Diagnose(s. Tabelle 35)

** ohne psychosomatische Erkrankungen

4.1.5. Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden

Die Darstellung der Ergebnisse erfolgt für alle Kostenarten in identischer Form. In den Grafiken werden **Mittelwerte und 95%-ige Konfidenzintervalle (95%CI) der Kosten über den Beobachtungszeitraum** für die einzelnen Subgruppen angegeben: im oberen Teil links für die Gesamtkohorte sowie geschlechtsspezifisch, rechts daneben für die 3 Altersgruppen. Im unteren Teil links sind die Ergebnisse nach Diagnose unterteilt und daneben für die 362 Patient:innen mit gestellter Diagnose hinsichtlich der 4 Relevanz-Kategorien. Zur besseren Orientierung enthalten die Beschriftungen die Kohortengröße (N_{TN} steht für die Anzahl TNAMSE-Patient:innen, N_V für die Anzahl Vergleichsversicherte).

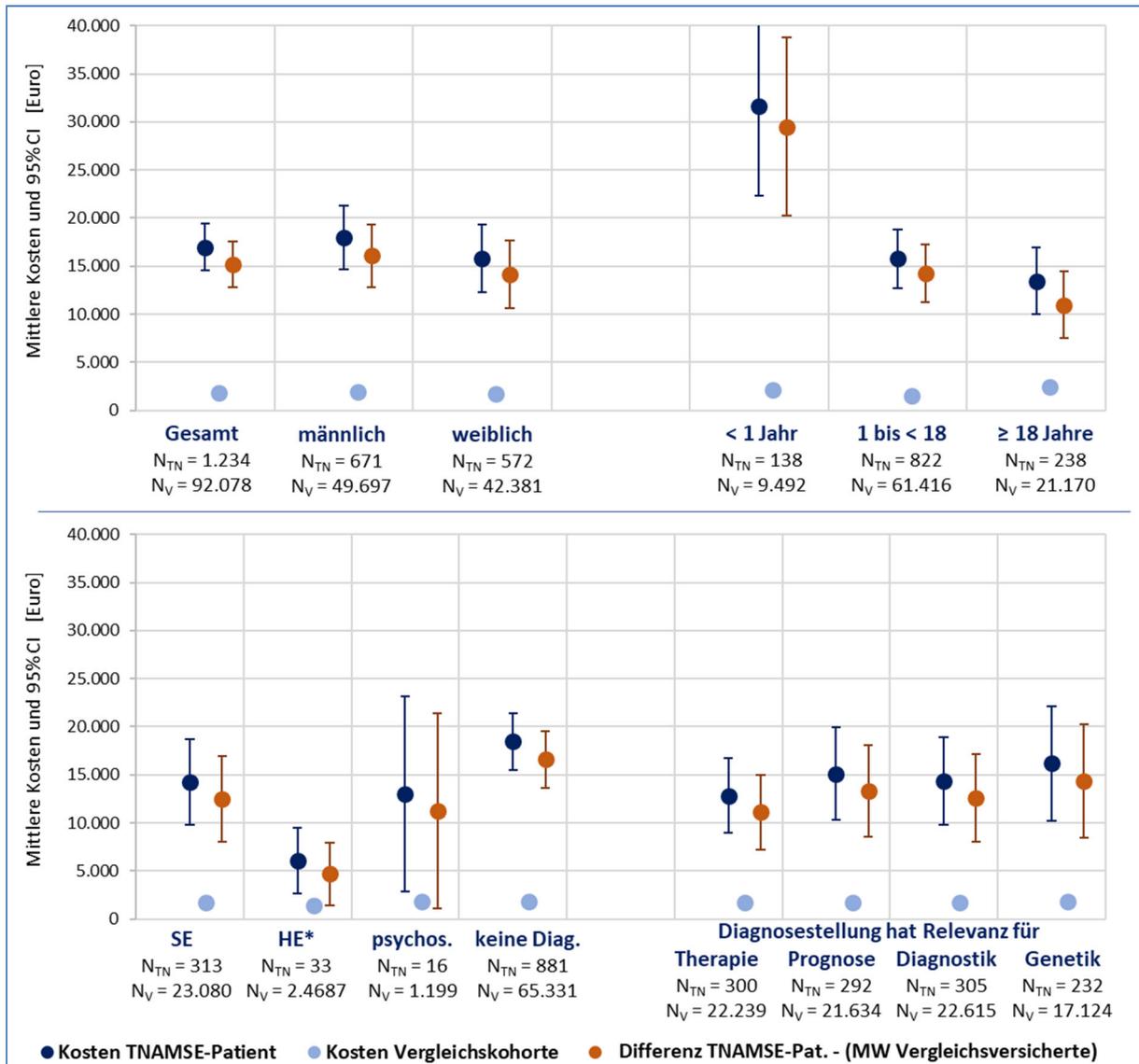
Die Kosten für die TNAMSE-Patient:innen werden **dunkelblau** und für die Vergleichskohorte **hellblau** dargestellt. Bei Letzteren sind die Konfidenzintervalle i. d. R. so klein, dass die Wisker in der Darstellung nicht sichtbar sind. Dies deutet auf eine sehr valide Schätzung des Mittelwertes aufgrund der Größe dieser Kohorte hin. **Orange** werden die mittleren Kosten der TNAMSE-Patient:innen nach Abzug der erwartbaren Kosten dargestellt. Hierbei wurden die mittleren Kosten aller einer TNAMSE-Patient:in zugeordneten Vergleichsversicherten (i. d. R. 75) von den Kosten dieser Patient:in subtrahiert. Anschließend wurden die mittleren Kosten aller Patient:innen dieser Subkohorte ermittelt.

In den Anlagen zu Teil 2.3. sind die den Grafiken zugrundeliegenden Werte in den verwiesenen Tabellen zu finden. Unter den Angaben zu den Kosten über die Beobachtungszeit werden die auf Beobachtungsjahre normierten Werte dargestellt. Sind die Beobachtungszeiten der jeweiligen Subgruppe kleiner ein Jahr, so übersteigen diese Angaben die Kosten des Beobachtungszeitraumes, da die beobachteten Kosten auf ein ganzes Beobachtungsjahr bezogen werden. Dies ist insbesondere für die unter Einjährigen nur bedingt realistisch, da sich insbesondere die sehr hohen stationären Kosten nach der Geburt im Verlaufe des ersten Lebensjahres selten wiederholen. Aus diesem Grunde sind die betreffenden Zeilen grau dargestellt.

In einer dritten Zeile werden die Kosten auf Jahre Versichertenzeit normiert. Da die Versichertenzeiten aus datentechnischen Gründen z. T. die Beobachtungszeiten übersteigen, werden sie grau dargestellt und dienen nur der Orientierung.

4.1.5.1. Stationäre Kosten

Die stationären Kosten für alle TNAMSE-Patient:innen betragen im Mittel 16.983 € (95%-CI: 14.585. .19.380 €). Die ermittelten erwartbaren Kosten auf Basis der Vergleichskohorte betragen 1.809 € (95%-CI: 1.735...1.883 €). Im Mittel übersteigen die stationären Kosten einer TNAMSE-Patientin die erwarteten Kosten um 15.174 € (95%-CI: 12.786...17.562 €) (s. **A-2: Tabelle 1**). Die höchsten Kosten sind bei Kindern unter einem Jahr zu finden. Mit zunehmendem Alter sinken die stationären Kosten. Am seltensten müssen Patienten mit einer diagnostizierten häufigen Erkrankung stationär betreut werden. Es gibt jedoch keine Subgruppe, deren Kosten im sich Beobachtungszeitraum nicht deutlich von den Vergleichsversicherten unterscheiden.



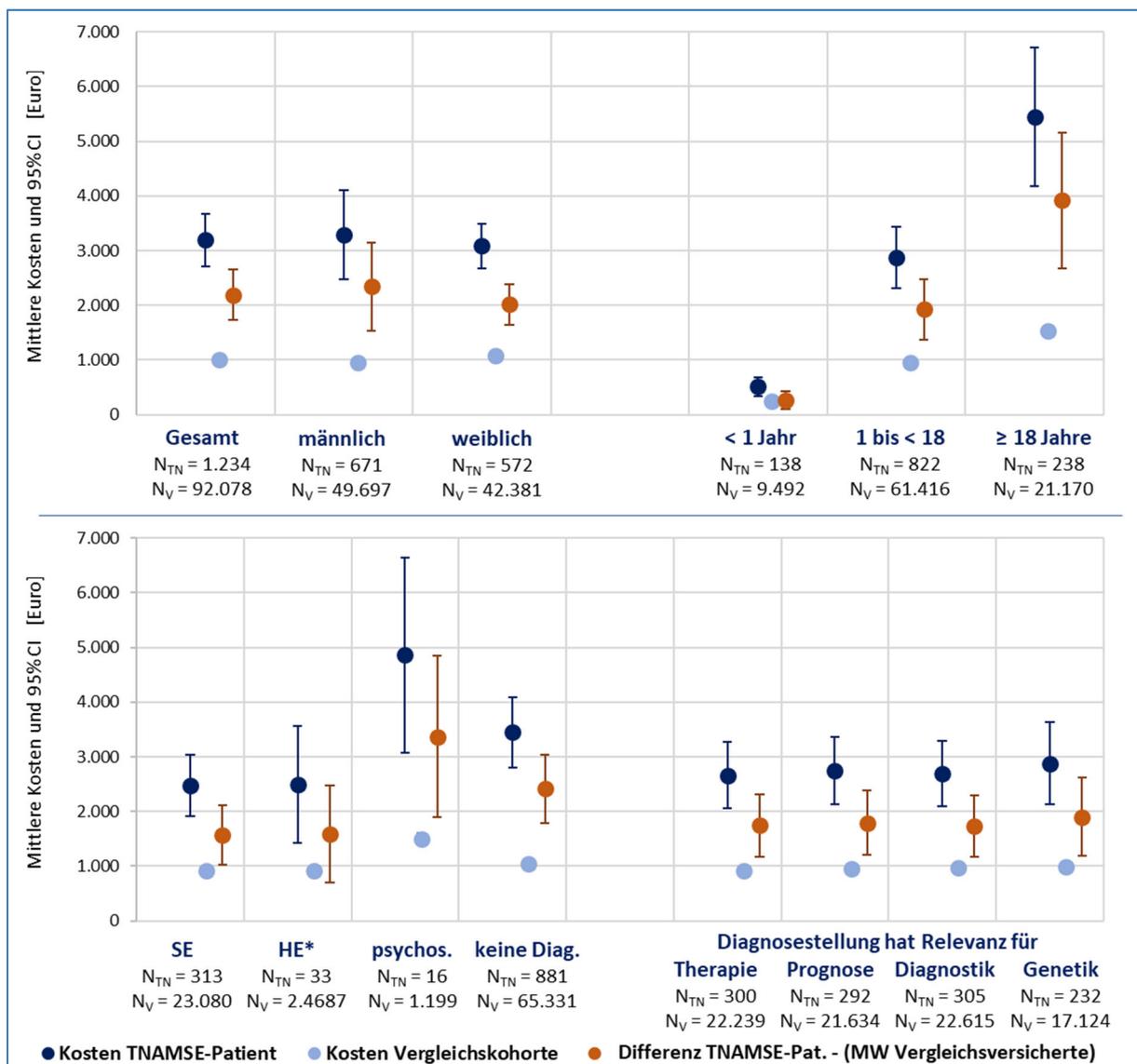
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 72: Stationäre Kosten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

Bei der Analyse wurden in den Beobachtungszeitraum einstrahlende und ausstrahlende Aufenthalte als Kosten mit inkludiert, d. h. befand sich die Patient:in zum Zeitpunkt des Symptombeginns in stationärer Betreuung, wurde dieser Aufenthalt in die Kosten aufgenommen wie auch ein Aufenthalt, währenddessen die Patient:in in TNAMSE eingeschlossen wurde.

4.1.5.2. Ambulante Kosten

Die Kosten für die ambulante Betreuung für die einzelnen Versicherten bzw. TNAMSE-Patient:innen wurden als Gesamtbetrag je Quartal und Arzt übermittelt. Für das Quartal, in dem die Patient:in in TNAMSE eingeschrieben wurde, erfolgte die Kostenanalyse auf 2 Wegen: zum einen wurden diese Kosten in die Analyse vollständig aufgenommen (s. **A-2: Tabelle 2**). Zum anderen wurden anteilige Kosten berechnet, indem der Quartalsbetrag entsprechend der Anzahl Tage vor und nach Einschluss in TNAMSE aufgeteilt wurde. In Abbildung 73 und in **A-2: Tabelle 3** sind die Ergebnisse der anteilmäßigen Aufnahme dargestellt.



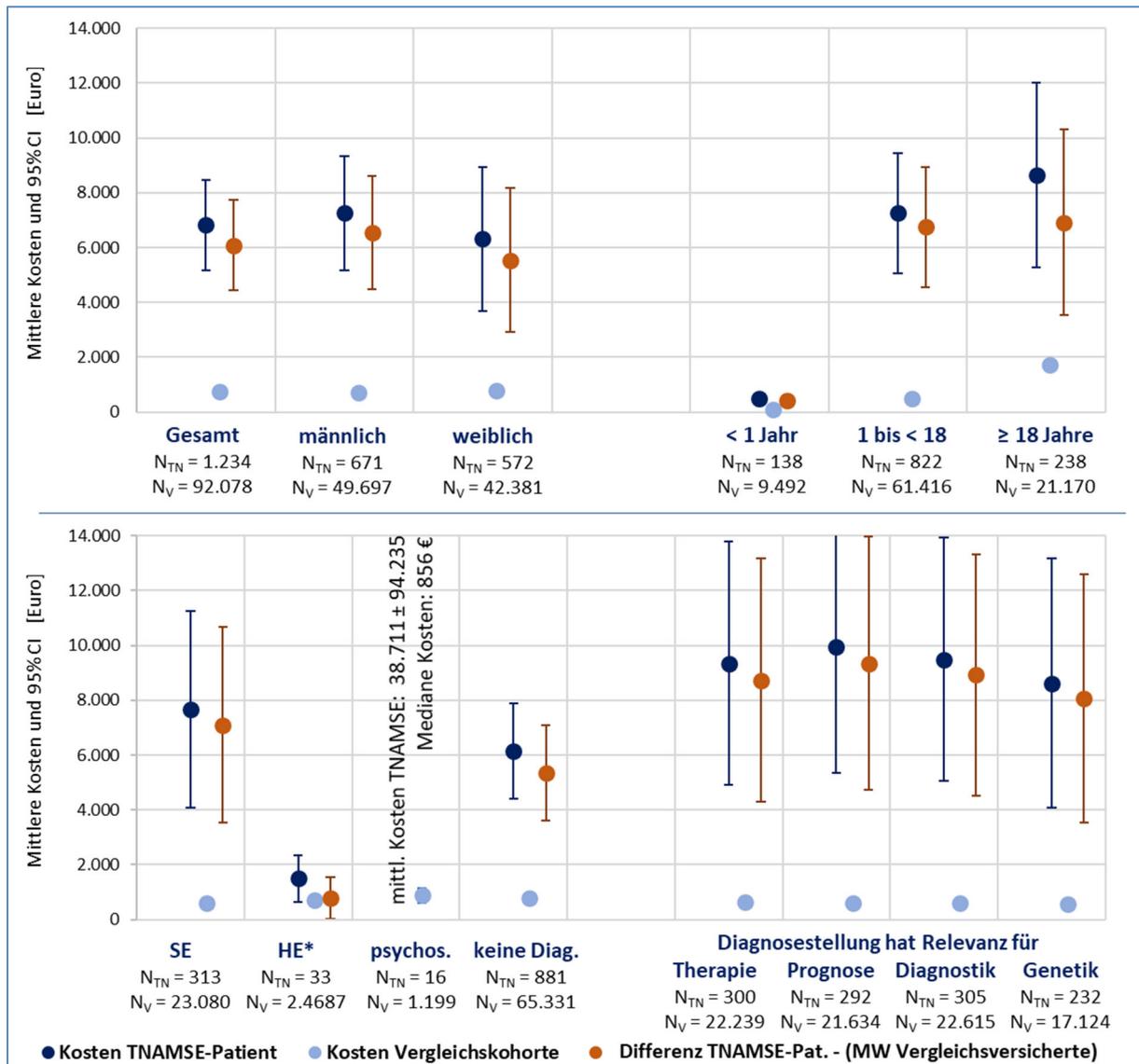
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 73: ambulante Kosten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz (Kosten im Quartal mit TNAMSE-Beginn nur anteilig auf Tage vor TNAMSE-Beginn gerechnet)

Die (anteiligen) ambulanten Kosten für alle TNAMSE-Patient:innen im gesamten Beobachtungszeitraum betragen im Mittel 3.197 € (95%-CI: 2.718...3.676 €). Die ermittelten Kosten der Vergleichskohorte betragen 1.010 € (95%-CI: 1.000...1.021 €). Im Mittel übersteigen die ambulanten Kosten einer TNAMSE-Patient:in die erwarteten Kosten um 2.194 € (95%-CI: 1.726...2.661 €). Die sehr niedrigen Kosten bei unter 1-Jährigen sind auf die kurze Lebensrespektive Beobachtungsdauer zurückzuführen. Mit zunehmendem Alter steigen die ambulanten Kosten stark an, was unter anderem auf die längere Beobachtungszeit zurückzuführen ist (s. Tabelle 35). Betrachtet man die mittleren jährlichen ambulanten Kosten im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses, die über den erwartbaren Kosten liegen, so betragen diese bei den 1 bis < 18-Jährigen 572 € (95%-CI: 488...965 €) und bei Erwachsenen 1.033 € (95%-CI: 775...1.291 €) je Beobachtungsjahr. Mit Ausnahme der unter 1-Jährigen unterscheiden sich alle Subgruppen somit deutlich in ihren ambulanten Kosten von denen der Vergleichskohorte.

4.1.5.3. Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente

Die Kosten für über eine Apotheke abgegebene Medikamente im gesamten Beobachtungszeitraum betragen für alle TNAMSE-Patient:innen im Mittel 6.820 € (95%-CI: 5.171...8.468 €) (s. Abbildung 74).



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 74: Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

Die ermittelten Kosten der Vergleichskohorte betragen 741 € (95%-CI: 675...808 €). Somit übersteigen die Medikamentenkosten einer TNAMSE-Patientin die erwarteten Kosten im Mittel um 6.085 € (95%-CI: 4.438...7.732 €). Die sehr niedrigen Kosten bei Kleinkindern sind auf die kurze Lebens- respektive Beobachtungsdauer und die vergleichsweise langen stationären Aufenthalte (s. Abbildung 77) zurückzuführen, wo die Medikamentenkosten in den stationären Kosten inkludiert sind.

Betrachtet man die mittleren jährlichen Kosten für Arzneimittel im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses, die über den erwartbaren Kosten liegen, so betragen diese bei den 1 bis < 18-Jährigen 6.751 € (95%-CI: 4.4550...8.951 €) und bei Erwachsenen 6.922 € (95%-CI:

3.545...10.299 €) je Beobachtungsjahr. Mit Ausnahme der unter 1-Jährigen unterscheiden sich alle Subgruppen somit im Mittel deutlich von denen der Vergleichskohorte (s. **A-2: Tabelle 4**). Die mittleren Kosten der Patient:innen mit einer psychosomatischen Erkrankung lagen deutlich über denen der anderen Subkohorten und wurden daher in die obige Abbildung nicht grafisch sondern nur in Textform aufgenommen. Hierbei handelt es sich um eine sehr schwach besetzte Untersuchungskohorte (N = 16), bei denen extreme Kosten einzelner Patient:innen überproportional stark den Mittelwert beeinflussen.

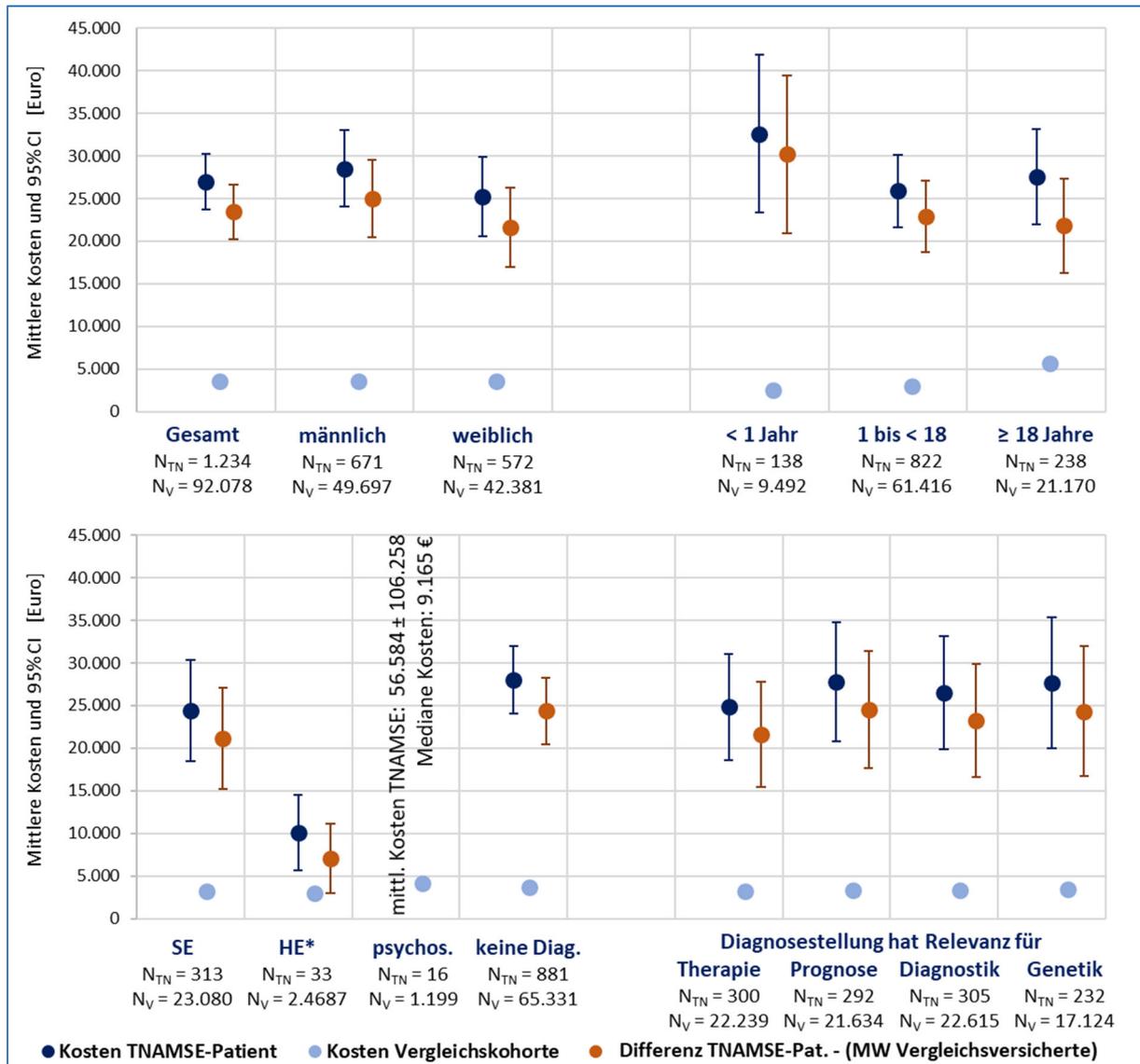
Mit Ausnahme der Relevanz für eine genetische Beratung beeinflussen diese Patient:innen auch die mittleren Kosten der Subgruppen, deren Diagnosesicherung zu einer unmittelbaren Relevanz für den weiteren Versorgungsprozess führte, so dass diese über den mittelten Kosten der Patient:innen mit SE liegen.

Die Ergebnisse (gesamt und nach Altersgruppen) der waren im Hinblick auf das untersuchte Patientenklientel und deren Erkrankungslast erwartbar. Betrachtet man jedoch die Medianen Kosten, so liegen diese bei den Erwachsenen sogar unter denen der Vergleichskohorte (-44 € über die gesamte Beobachtungszeit). Dies weist auf eine fehlende Therapie bei den Betroffenen. Dies deckt sich mit deren Einschätzung in der Patientenbefragung, wo die Suche nach einer wirksamen Therapie als wichtigster Grund bei der Suche nach einer Diagnose angegeben wurde (s. Abbildung 11).

4.1.5.4. Gesamtkosten

Die Gesamtkosten fassen die drei oben beschriebenen Kostenarten zusammen. Aufgrund der unterschiedlichen Berechnungsvorschriften für ambulante Kosten gibt es auch hier zwei Ergebnistabellen: eine Variante, in der die ambulanten Kosten des letzten Quartals vollständig enthalten sind (**A-2: Tabelle 5**) und zum anderen mit anteiligen ambulanten Kosten im Quartal des TNAMSE-Einschlusses (s. **A-2: Tabelle 6**). In Abbildung 75 und der nachfolgenden Beschreibung werden in Analogie zur Darstellung der ambulanten Kosten in Teil 2.3 Kapitel 4.1.5.2 die Kosten unter Einbeziehung der anteiligen ambulanten Kosten dargestellt.

Die Kosten im gesamten Beobachtungszeitraum betragen für alle TNAMSE-Patient:innen im Mittel 26.999 € (95%-CI: 5.171...8.468 €) (s. Abbildung 74). Die ermittelten Kosten der Vergleichskohorte betragen 3.561 € (95%-CI: 3.455...3.667 €). Somit übersteigen die Gesamtkosten einer TNAMSE-Patient:in die erwarteten Kosten im Mittel um 23.453 € (95%-CI: 20.221...26.685 €). Besonders hohe Kosten fallen für Kinder unter einem Jahr an. Diese Kosten beruhen insbesondere auf den hohen stationären Kosten, die i. d. R. in der notwendigen Betreuung auf neonatologischen Stationen bedingt sind. Bedingt durch die hohen Medikamentenkosten sind auch die Gesamtkosten für Patient:innen mit einer psychosomatischen Erkrankung sehr hoch, so dass sie bei dem gewählten Maßstab der Darstellung nur verbal und nicht grafisch dargestellt wurden.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 75: Gesamtkosten im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz (ambulante Kosten im Quartal des TNAMSE-Einschlusses gingen nur anteilig auf Tage vor TNAMSE-Beginn gerechnet ein)

Die Gesamtkosten im Beobachtungszeitraum vor TNAMSE-Einschlusses liegen für alle Subgruppen weit über denen der Vergleichskohorte. Dies zeigt, dass beim Einschluss in TNAMSE seitens der ZSE sehr verantwortungsvoll jene Patient:innen ausgewählt wurden, die eine solche zusätzliche Versorgungsleistung bedürfen. Eingeschlossene Patient:innen, bei denen am Ende des TNAMSE-Prozesses eine psychosomatische Diagnose gestellt wurde, wiesen die höchsten und die mit einer anderen häufigen Erkrankung die niedrigsten Kosten auf. Die Kosten jener Patient:innen, bei denen letztendlich keine Diagnose gestellt werden konnte, lagen etwas über jenen, bei denen eine SE diagnostiziert wurde.

Betrachtet man die mittleren jährlichen Gesamtkosten im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses, die über den erwartbaren Kosten liegen, so betragen diese bei den 1 bis < 18-Jährigen 7.898 € (95%-CI: 6.578...9.218 €) und bei Erwachsenen 5.456 € (95%-CI: 4.272...6.643 €) je Beobachtungsjahr.

4.1.5.5. Sensitivitätsanalyse

In dieser Analyse konnten im Mittel $3,7 \pm 1,4$ Jahre bei Erwachsenen und $3,4 \pm$ Jahre bei Patienten zwischen einem und unter 18 Jahren in die Kostenanalyse einbezogen werden (s. Beobachtungszeit Tabelle 35). Auf dem Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation (N = 2.264), gaben Erwachsene einen Zeitraum von $9,1 \pm 10,3$ Jahren und 1 bis < 18-Jährige $5,0 \pm 4,5$ Jahre an, in denen sie wegen der Beschwerden vor Beginn von TNAMSE in ärztlicher Behandlung waren (s. Tabelle 53). Somit werden die hier dargestellten Kosten insbesondere bei den Erwachsenen deutlich unterschätzt.

Eine Einschätzung wie groß diese Unterschätzung im Hinblick auf Zeiträume vor den zur Verfügung stehenden Daten ist, ist für diese heterogene Patientengruppe nicht möglich, zumal die Leistungen nicht gleichmäßig über die Zeit seitens der Patient:innen benötigt werden. Eine Sensitivitätsanalyse unter Ausschluss von Patient:innen mit längerer Krankheitsdauer würde zu einer veränderten Patientenstruktur führen.

Neben Patient:innen, deren Kosten aufgrund sehr langer Beschwerdedauern in den Daten nur unvollständig abgebildet werden konnten, enthielt der Datensatz auch 153 Patient:innen (12 %), die erst 2020 in TNAMSE eingeschlossen wurden. Da nur Daten bis Ende 2019 in die Analyse einfließen, fehlten bei diesen Patient:innen die Daten unmittelbar vor Einschluss in TNAMSE.

In

Tabelle 38 sind die Kosten, die über den erwartbaren Kosten für alle TNAMSE-Patient:innen jene gegenübergestellt, die vor dem Jahr 2020 in TNAMSE eingeschlossen wurden. Vergleicht man diese, so finde sich keine auffälligen Verzerrungen. Die Konfidenzintervalle überdecken sich in hohem Maße.

Weitere Daten sind in Anlage 2 (**A-2: Tabelle 7** und **A-2: Tabelle 8**) aufgeführt. Hier sind auch die Gesamtkosten sowie die Kosten der in 2020 in TNAMSE eingeschlossenen Patient:innen zu finden. Auch hier sind keine Anzeichen für eine Verzerrung durch die fehlenden Daten aus 2020 für die 153 Patient:innen zu beobachten. Hintergrund ist neben der kleinen Fallzahl der Rekrutierungsstopp im Februar 2020. Somit können nur Daten von max. 2 Monaten nicht in die Analyse eingeflossen sein.

Tabelle 38: Gegenüberstellung Kosten-Differenz für TNAMSE-Patient:innen gesamt sowie ohne Patient:innen mit Einschluss in TNASME in 2020

	Differenz: TNAMSE-Patient:in - MITTELWERT (zugeordnete Vergleichspatient:innen) (N=1243)				Differenz: TNAMSE-Patient:in - MITTELWERT (zugeordnete Vergleichspatient:innen) <u>ohne</u> Patient:innen mit Erstkontakt 2020 (N=1090)			
	MW	SD	Median	95% CI	MW	SD	Median	95% CI
stationäre Kosten								
Kosten gesamt	15.174	± 42.919	2.736,5	[12.786; 17.562]	15.396	± 44.016	3.031,5	[12.780; 18.012]
Ø Kosten / Jahr	9.726	± 38.378	962,2	[7.590; 11.861]	10.181	± 40.099	1.046,9	[7.797; 12.564]
Ø Kosten / Versicherten-jahr	15.648	± 73.337	1.015,6	[11.567; 19.729]	14.715	± 59.084	1.101,3	[11.204; 18.226]
ambulante Kosten, Kosten des letzten Quartals anteilig eingerechnet								
Kosten gesamt	2.194	± 8.397	527,6	[1.726; 2.661]	2.024	± 5.912	539,4	[1.672; 2.375]
Ø Kosten / Jahr	644	± 1.851	206,9	[541; 747]	631	± 1.615	215,4	[535; 727]
Ø Kosten / Versicherten-jahr	743	± 3.305	230,7	[559; 927]	731	± 3.264	230,9	[537; 925]
Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente								
Kosten gesamt	6.085	± 29.602	30,6	[4.438; 7.732]	5.764	± 28.105	29,4	[4.094; 7.434]
Ø Kosten / Jahr	1.440	± 6.233	14,3	[1.093; 1.786]	1.424	± 6.190	12,8	[1.056; 1.792]
Ø Kosten / Versicherten-jahr	1.488	± 6.415	15,5	[1.131; 1.845]	1.470	± 6.388	15,3	[1.090; 1.850]
Gesamtkosten (ambulante Kosten letztes Quartal nur anteilig eingerechnet)								
Kosten gesamt	23.453	± 58.075	5.426,3	[20.221; 26.685]	23.184	± 56.925	5.654,0	[19.800; 26.567]
Ø Kosten / Jahr	11.810	± 39.067	2.032,6	[9.636; 13.983]	12.236	± 40.722	2.158,9	[9.816; 14.656]
Ø Kosten / Versicherten-jahr	17.879	± 73.690	2.122,2	[13.779; 21.980]	16.916	± 59.579	2.224,6	[13.375; 20.456]

4.1.6. Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patient:innen, die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden

Die Darstellung der Ergebnisse erfolgt in Analogie zur Darstellung der Kosten des Evaluationszieles [A].

In den Grafiken werden **Mittelwerte und 95%-ige Konfidenzintervalle (95%CI)** der **Häufigkeiten bzw. Dauern** über den Beobachtungszeitraum für die einzelnen Subgruppen angegeben: im oberen Teil links für die Gesamtkohorte sowie geschlechtsspezifisch, rechts daneben für die 3 Altersgruppen. Im unteren Teil links sind die Ergebnisse nach Diagnose unterteilt und daneben für die 362 Patient:innen mit gestellter Diagnose hinsichtlich der 4 Relevanz-Kategorien. Zur besseren Orientierung enthalten die Beschriftungen die Kohortengröße (**N_{TN}** steht für die Anzahl TNAMSE-Patient:innen, **N_V** für die Anzahl Vergleichsversicherte).

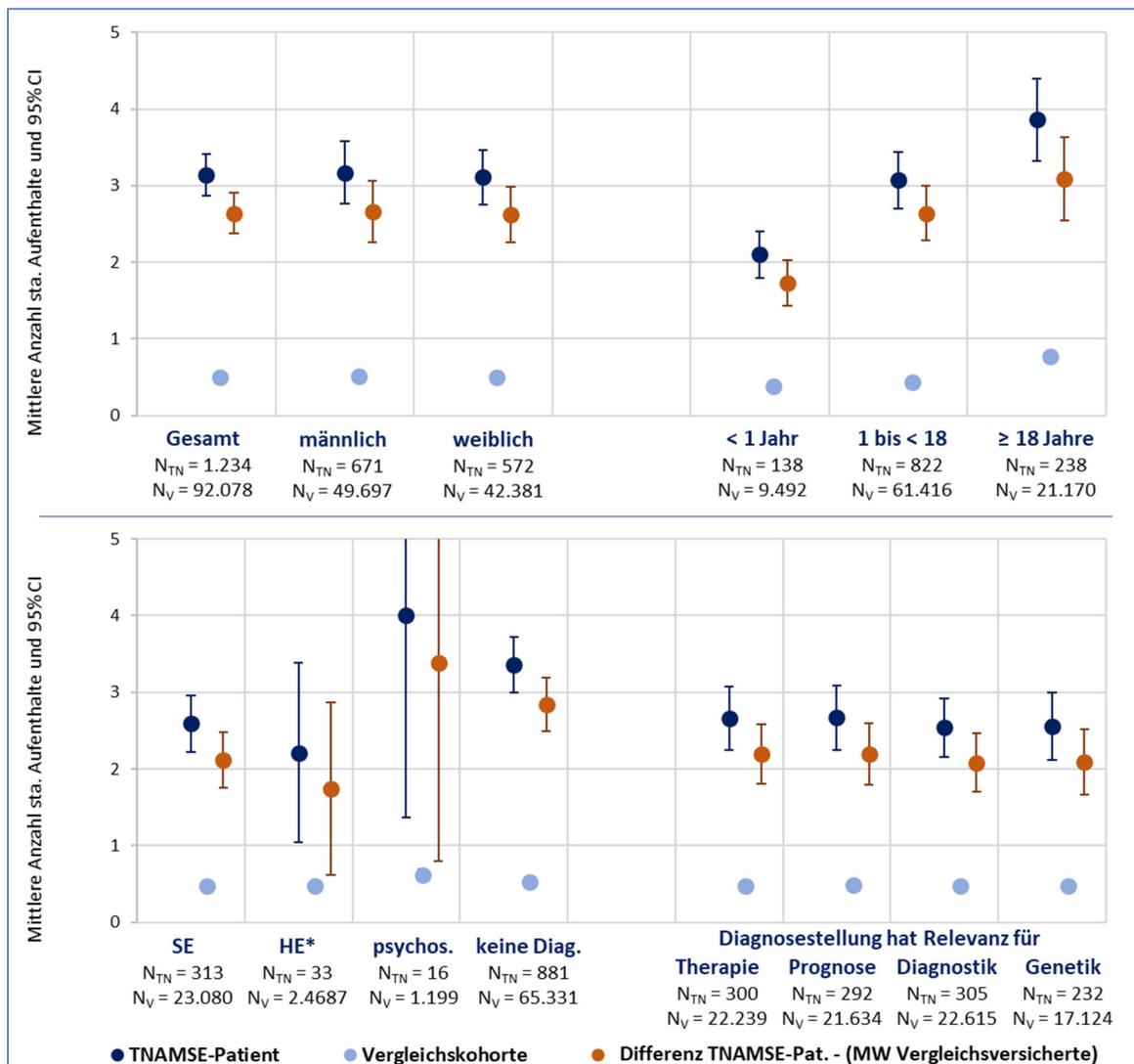
Die Kosten für die TNAMSE-Patient:innen werden **dunkelblau** und für die Vergleichskohorte **hellblau** dargestellt. Bei Letzteren sind die Konfidenzintervalle i. d. R. so klein, dass die Wisker in der Darstellung nicht sichtbar sind. Dies deutet auf eine sehr valide Schätzung des Mittelwertes aufgrund der Größe dieser Kohorte hin. **Orange** werden die mittleren Häufigkeiten bzw. Dauern der TNAMSE-Patient:innen nach Abzug der erwartbaren Kosten dargestellt. Hierbei wurden die mittleren Häufigkeiten bzw. Dauern aller einer TNAMSE-Patient:in zugeordneten Vergleichsversicherten (i. d. R. 75) von den Häufigkeiten bzw. Dauern dieser Patient:in subtrahiert. Anschließend wurden die mittleren Kosten aller Patient:innen dieser Subkohorte ermittelt.

In den Anlagen zu Teil 2.3. sind die den Grafiken zugrundeliegenden Werte in den verwiesenen Tabellen zu finden. Unter den Angaben zu den Häufigkeiten bzw. Dauern über die Beobachtungszeit werden die auf Beobachtungsjahre normierten Werte dargestellt. Sind die Beobachtungszeiten der jeweiligen Subgruppe kleiner ein Jahr, so übersteigen diese Angaben

die Betrachtungen des Beobachtungszeitraumes da die beobachteten Häufigkeiten bzw. Dauern auf ein ganzes Beobachtungsjahr bezogen werden. Dies ist insbesondere für die unter Einjährigen nur bedingt realistisch, da sich insbesondere die sehr langen stationären Aufenthalte nach der Geburt im Verlaufe des ersten Lebensjahres selten wiederholen. Aus diesem Grunde sind die betreffenden Zeilen grau dargestellt.

4.1.6.1. Stationäre Aufenthalte

In TNAMES eingeschlossene Patient:innen wurden im Beobachtungszeitraum im Mittel 3 mal stationär betreut (95%-CI: 2,9...3,4) und hatten somit im Mittel 2,6 Aufenthalte mehr (95%-CI: 2,4...2,9), als die zugeordneten Vergleichsversicherten (s. Abbildung 76 und A-2: Tabelle 9). Bedingt durch das Lebensalter stieg die mittlere Anzahl Aufenthalte über die Altersgruppen kontinuierlich an. Bezogen auf die Diagnosen wiesen, abgesehen von den Patient:innen mit psychosomatischen Erkrankungen, jene ohne Diagnose die häufigsten Krankenhausaufenthalte auf. Patient:innen mit SE wiesen im Mittel 2,1 (95%-CI: 1,8...2,5) Krankenhausaufenthalte mehr auf als erwartet.

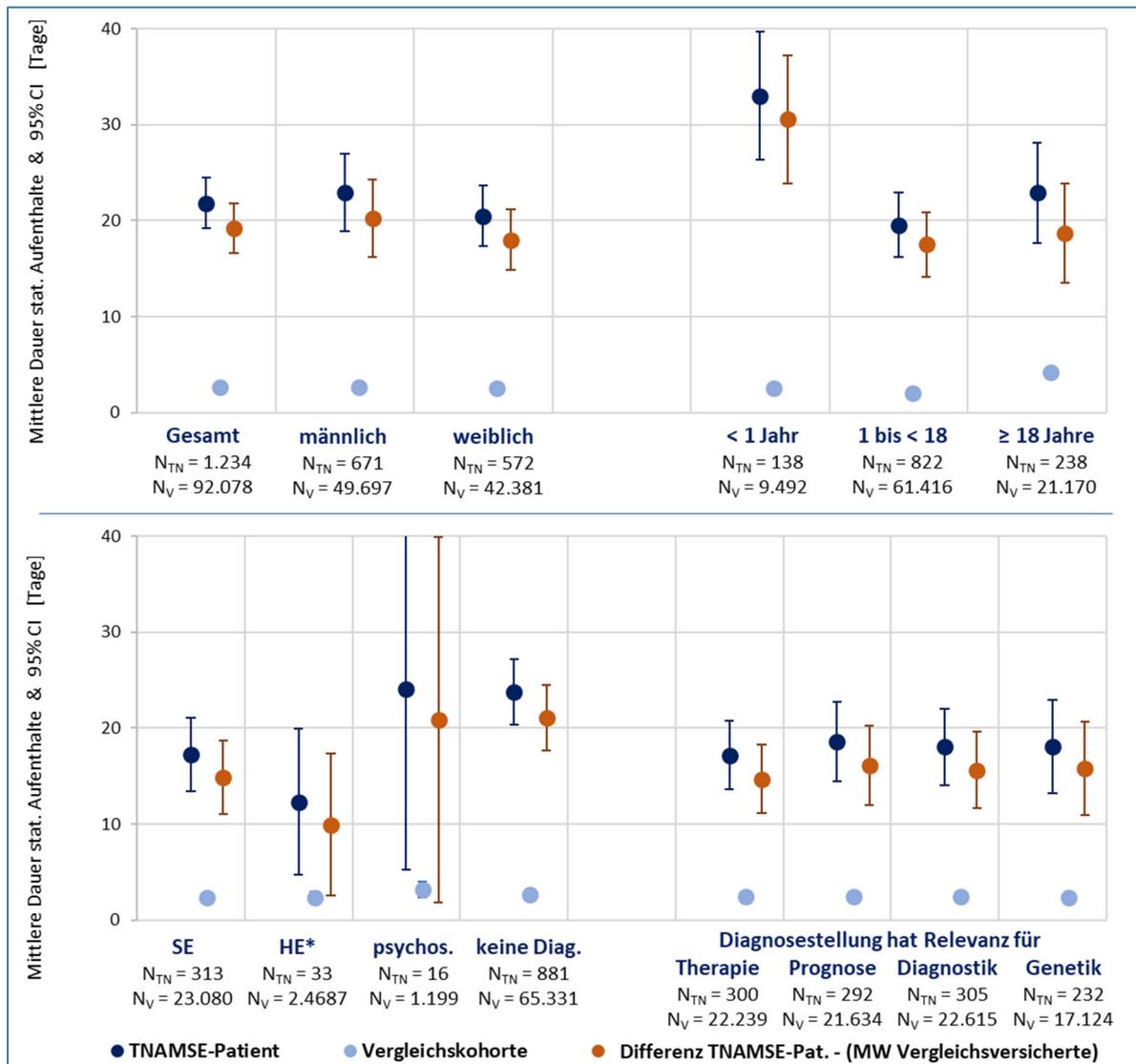


* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 76: Anzahl stationäre Aufenthalte im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

Betrachte man die Dauer der stationären Aufenthalte, so findet man mit im Mittel 30,6 Tagen (95%-CI: 23,9...37,3 Tage) die längsten stationären Aufenthalte bei den unter Einjährigen (s. Abbildung 77 und A-2: Tabelle 9). Dies konnte auch schon aus den Kostendaten abgeleitet werden. Die stationären Aufenthaltsdauern der beiden anderen Altersgruppen unterschieden sich hingegen nicht deutlich.

Über alle Patienten beobachtet lag die mittlere Krankenhausdauer bei 21,8 Tagen (95%-CI: 19,2...24,5 Tage). Beim der Gegenüberstellung der Diagnosegruppen ergibt sich ein ähnliches Bild wie bei der Anzahl stationärer Aufenthalte.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 77: Durchschnittliche Dauer der stationären Aufenthalte im Zeitraum Beginn Symptombeginn bis Ein-schluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

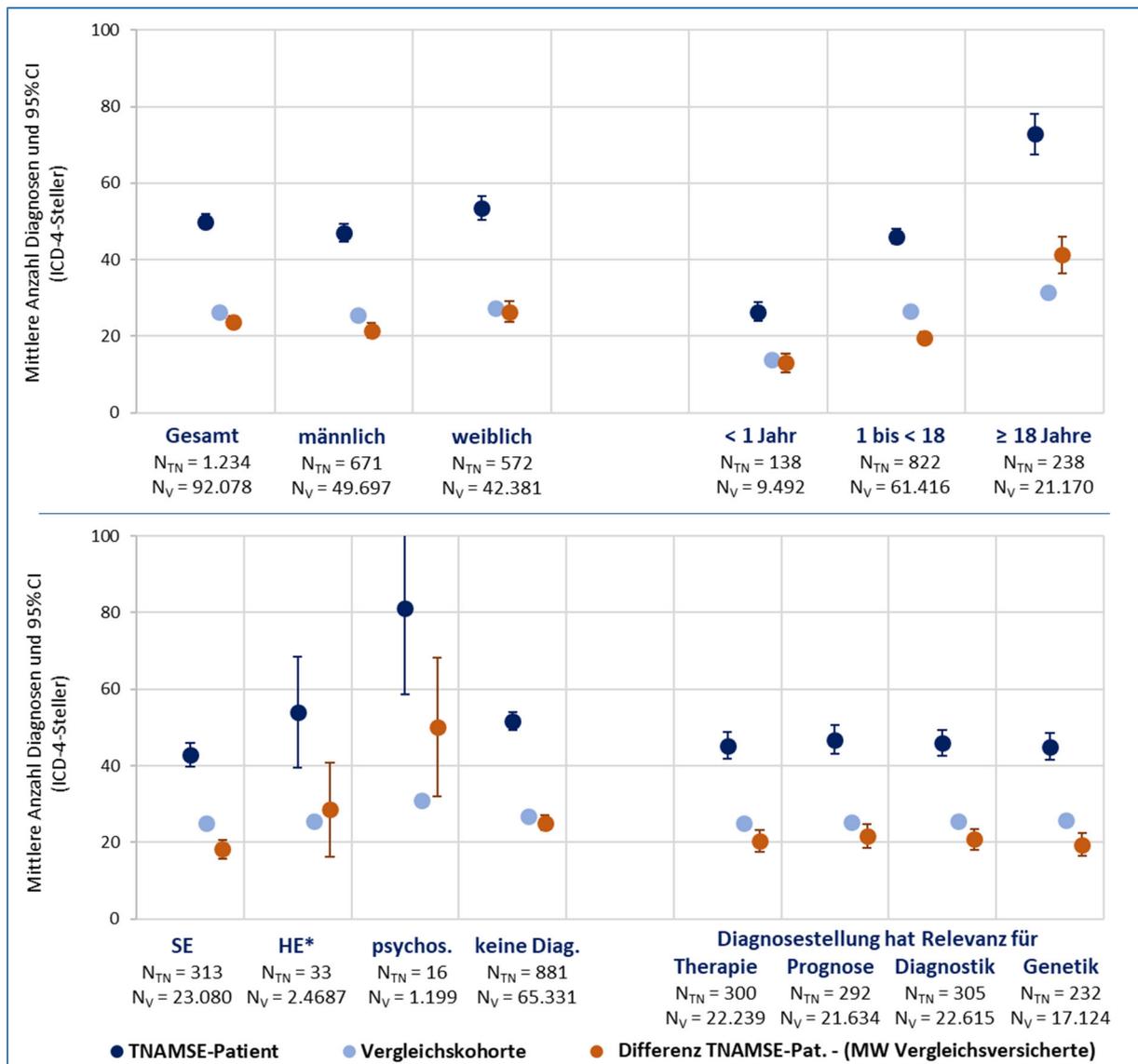
Bezogen auf alle TNAMSE Patienten konnten 1,2 stationäre Aufenthalte (95%-CI: 1,1...1,4) mit im Mittel 11,0 Tagen Aufenthalt (95%-CI: 9,2...12,9 Tage) ermittelt werden, die zusätzlich zu den erwarteten stationären Behandlungen je Behandlungsjahr und Patient:in für dieses Klientel erforderlich sind.

4.1.6.2. Diagnosen im Beobachtungszeitraum

Bei Patient:innen mit unklarer Diagnose ist ein häufigerer Diagnosewechsel zu erwarten. Daher wurden alle im ambulanten und stationären Bereich dokumentierten differentiellen ICD-10-Kodierungen (4-stellig) im Beobachtungszeitraum ermittelt. Die Einbeziehung der 4. Stelle des ICD-Kodes birgt die Gefahr, dass unspezifische Kodierungen wie z.B. xxx.9 als differenter Code gewertet wird. Andererseits ist zu erwarten, dass bei Verdachtsdiagnosen diese Kodierungen häufiger als üblich genutzt werden.

Für die Vergleichskohorte wurden auf dieser Basis im Mittel 26,4 (95%-CI: 26,2...26,5) Diagnosen je Versicherte ermittelt. Für TNAMSE-Patient:innen lag dieser Wert mit 50,0 (95%-CI: 48,1...51,9) Diagnosen fast doppelt so hoch (s. Abbildung 78 und **A-2: Tabelle 10**). Bezogen auf Diagnose über der erwarteten Anzahl wiesen Patienten mit im Mittel 21,5 (95%-CI: 19,5...23,4) signifikant weniger Diagnosen auf als Patientinnen mit im Mittel 26,4 (95%-CI: 23,8...29,0 ; keine Überdeckung beider 95%-CI).

Lebensaltersbedingt steigt die Anzahl Diagnosen über die Zeit an. Im Hinblick auf die Diagnosegruppen weisen Patient:innen mit psychosomatischen Erkrankungen erwartungsgemäß besonders viele Erkrankungen auf. Für Patient:innen mit HE und keiner Diagnose wurde etwa gleich viele Diagnose ermittelt.

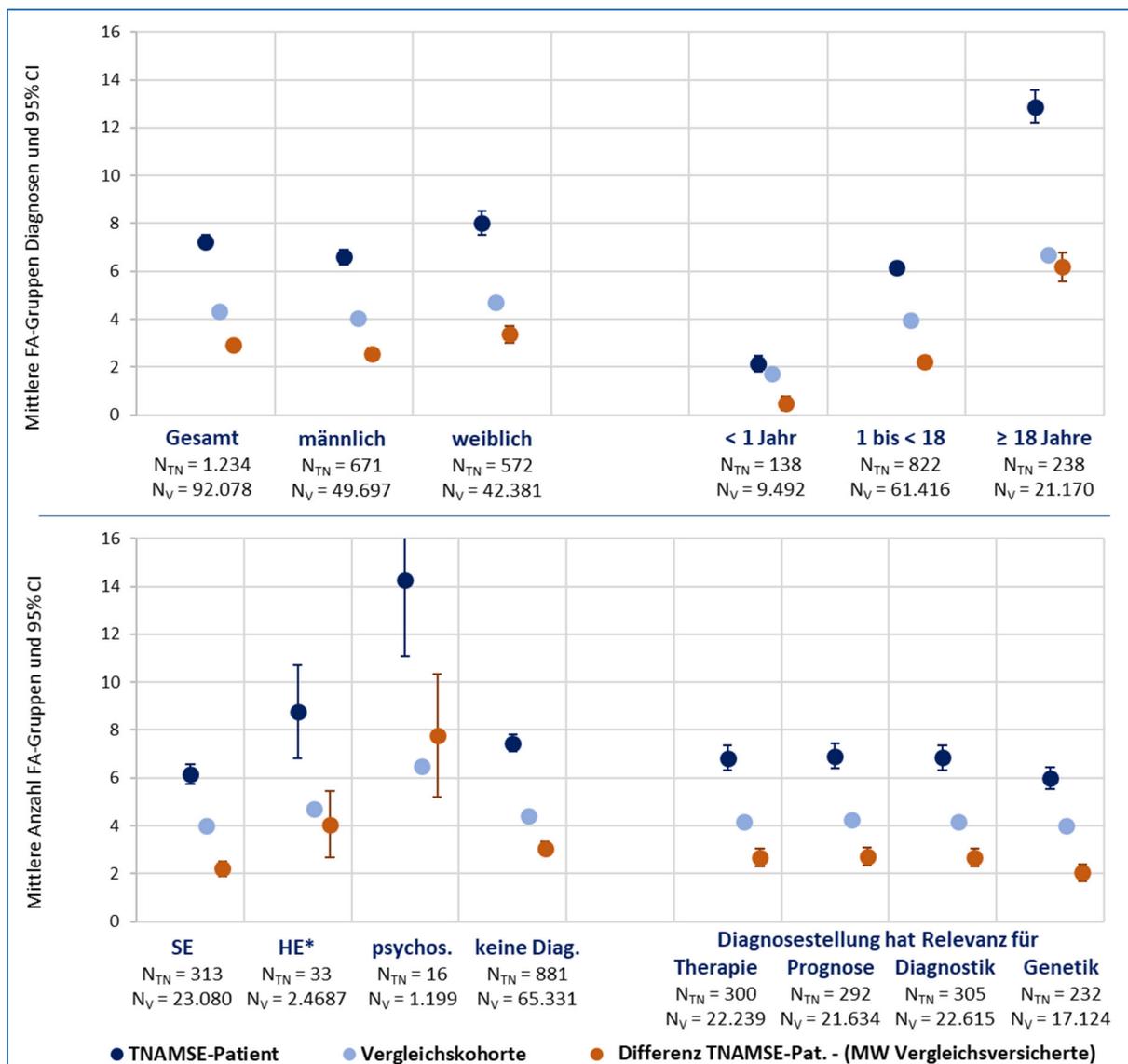


* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 78: Durchschnittliche Anzahl differente ICD-10-Diagnosen (4-stellig, ambulant und stationär) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

4.1.6.3. Aufgesuchte Facharztgruppen (ambulant)

Die Suche nach einer Diagnose sollte sich auch in der Anzahl aufgesuchter ambulanter Fachärzt:innen (FÄ) widerspiegeln. Bei der Analyse wurde die Facharztgruppen aus 8. und 9. Stelle der lebenslangen Arztnummer (LANR) abgeleitet. Konsultierten die Vergleichsversicherten im Mittel 4,3 (95%-CI: 4,3...4,4) FÄ, so waren es bei den TNAMSE-Patient:innen im Mittel 7,3 (95%-CI: 7,0...7,5). Auch hier ist die Anzahl abhängig vom Lebensalter und der Diagnose (s. Abbildung 79 und **A-2: Tabelle 11**). Zudem suchten Patienten weniger FÄ auf als Patientinnen. Dies gilt gleichermaßen für TNAMSE-Patient:innen wie Vergleichsversicherte. Im Mittel suchen Patienten 2,6 (95%-CI: 2,3...2,8) und Patientinnen 3,4 (95%-CI: 3,0...3,7) FÄ mehr als erwartet auf (keine Überdeckung beider 95%-CI).

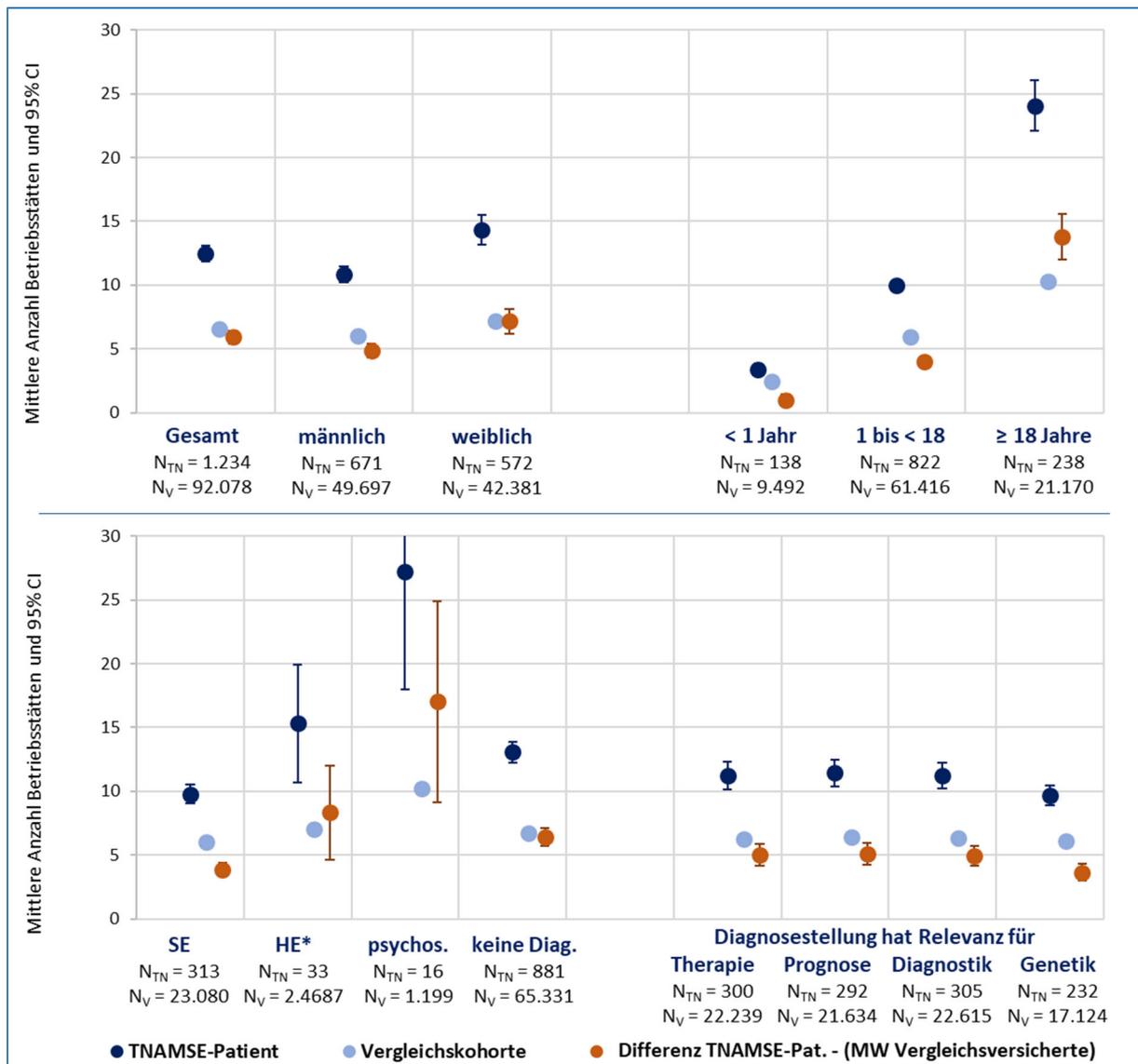


* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 79: Durchschnittliche Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

4.1.6.4. Aufgesuchter Betriebsstätten (ambulant)

Neben der Anzahl unterschiedlicher FÄ ist auch die Anzahl differenter Betriebsstätten ein Indikator für die Suche nach einer Diagnose. Die Betriebsstätten wurden anhand des Betriebsstättenpseudonyms in den ambulanten Abrechnungsdaten identifiziert. Konsultierten die Vergleichsversicherten im Mittel 6,6 (95%-CI: 6,6...6,6) unterschiedliche Betriebsstätten im Beobachtungszeitraum, so waren es bei den TNAMSE-Patient:innen im Mittel 12,5 (95%-CI: 11,8...13,1). Auch hier ist die Anzahl abhängig vom Lebensalter und der Diagnose (s. Abbildung 80 und **A-2: Tabelle 11**). Zudem suchten Patienten signifikant weniger FÄ auf als Patientinnen. Dies gilt gleichermaßen für TNAMSE-Patient:innen wie Vergleichsversicherte. Im Mittel wurden Patienten in 4,9 (95%-CI: 4,3...5,4) und Patientinnen 7,2 (95%-CI: 6,2...8,2) Betriebsstätten mehr als erwartet vorstellig (keine Überdeckung beider 95%-CI).



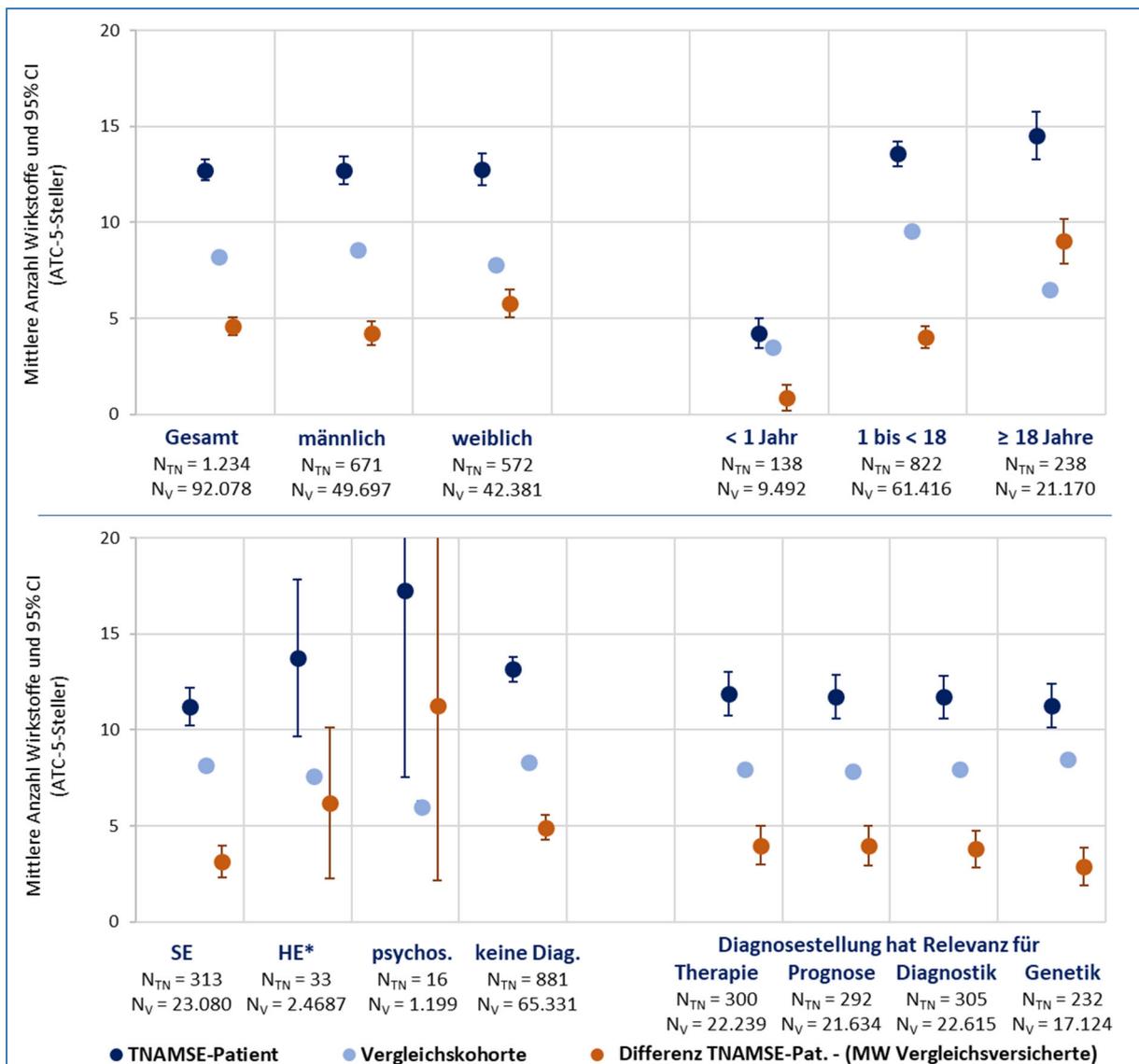
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 80: Durchschnittliche Anzahl aufgesuchter ambulante Betriebsstätten im Zeitraum Beginn Symptombeginn bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

4.1.6.5. Differente Medikamentenwirkstoffe (Abgabe über Apotheke)

Für die Analyse unterschiedlicher Medikamente wurden die Anzahl differenter 5-Steliger ATC-Codes ermittelt. Die Anzahl verschiedener Wirkstoffe zeigt zum einen die erhöhte Behandlungsbedürftigkeit, aber auch den Versuch durch Therapieversuche ein geeignetes Medikament zu finden.

Für die Kohorte der Vergleichsversicherten wurden im Beobachtungszeitraum im Mittel 8,2 (95%-CI: 8,2...8,3) unterschiedliche Wirkstoffe verordnet. TNAMSE-Patient:innen erhielten im Mittel 12,7 (95%-CI: 12,2...13,3) Wirkstoffe. Auch hier ist die Anzahl abhängig vom Lebensalter und der Diagnose (s. Abbildung 81 und **A-2: Tabelle 12**). Kinder unter einem Jahr erhielten bedingt durch die lange Hospitalisierung vergleichsweise wenige Medikamente über die Apotheke und liegen daher nur unwesentlich über den erwarteten Anzahlen.

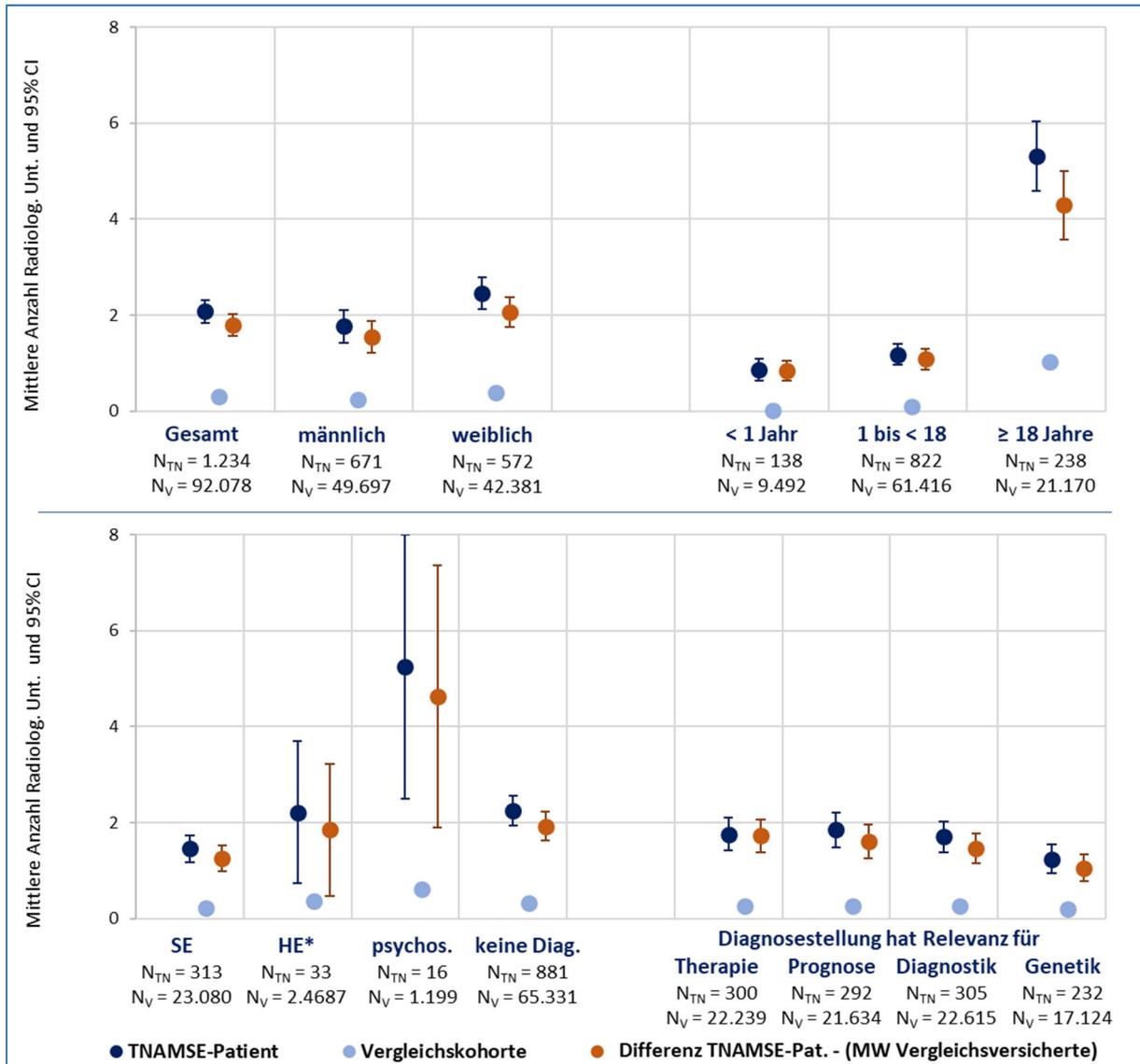


* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 81: Durchschnittliche Anzahl über Apotheken abgegebene Wirkstoffe (differente 5-stellige ATC-Codes) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

4.1.6.6. Diagnostische Leistungen – Bildgebende Verfahren

In die Analyse „hochpreisiger“ diagnostischer Leistungen im Bereich bildgebender Verfahren wurden ambulante und stationäre CT-, MRT-, PET-, SPCT- und Szintigraphie-Untersuchungen auf Basis abgerechneter EBM bzw. OPS-Codes (s. Teil 2.3 Kapitel 3.7.2) inkludiert und die Summe über alle Untersuchungen je Patient:in / Versicherten gebildet. In Abbildung 82 sind die mittleren Anzahlen dargestellt.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

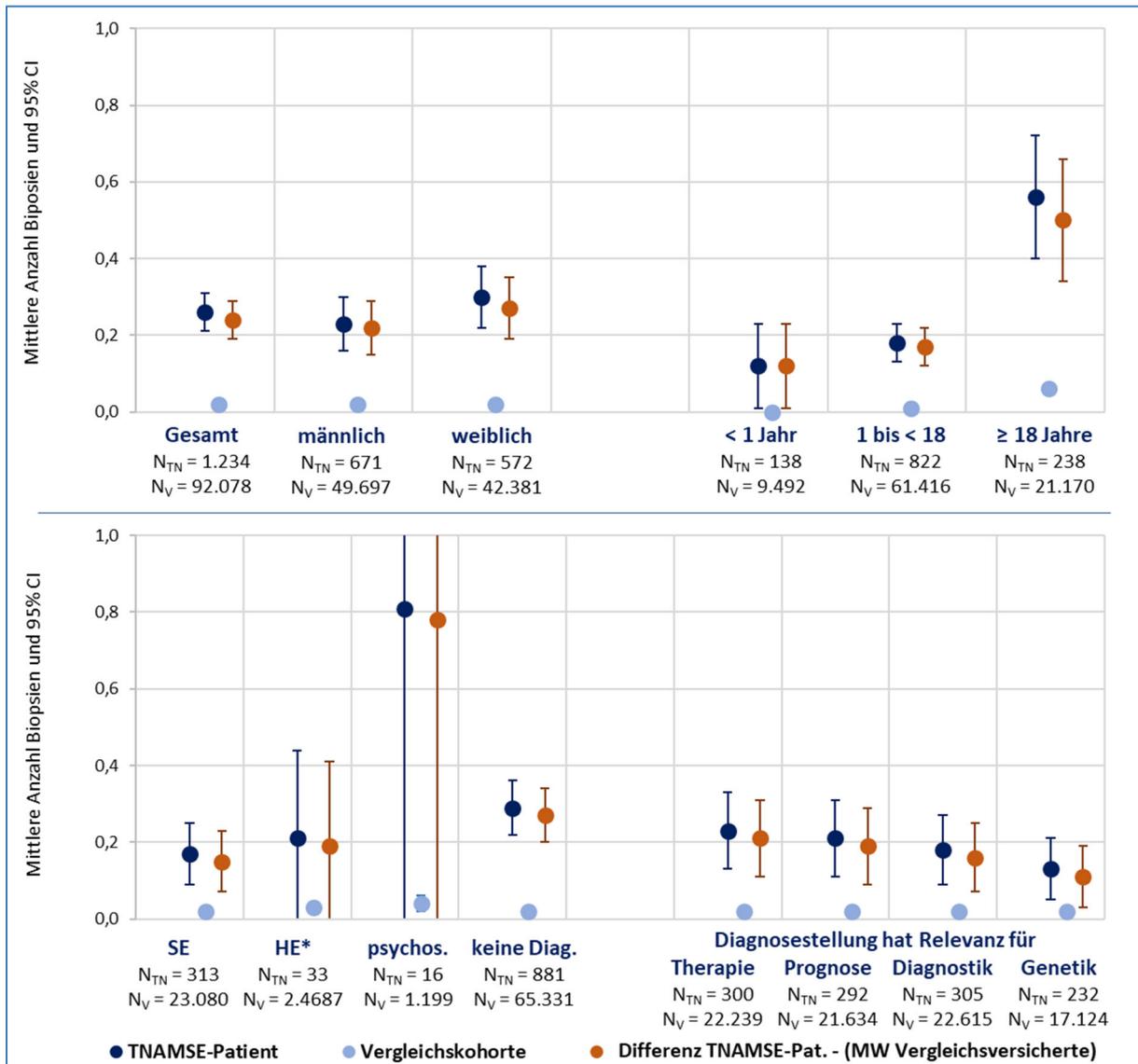
Abbildung 82: Durchschnittliche Anzahl Radiologischer Untersuchungen (CT, MRT, PET, SPCT, Szintigraphie) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

Hierbei wurden besonders häufig erwachsene TNAMSE-Patient:innen untersucht. Allerdings wurden auch in der Vergleichskohorte Erwachsene deutlich häufiger als Kinder untersucht (s. **A-2: Tabelle 13**). Im Mittel wurden bei TNAMSE-Patient:innen 1,8 (95%-CI: 1,6...2,0) Untersuchungen mehr als erwartet durchgeführt.

4.1.6.7. Diagnostische Leistungen – Biopsien

Auch bei der Zählung durchgeführter Biopsien wurden ambulante und stationäre Leistungen anhand von EBM bzw. OPS-Codes einbezogen (s. Teil 2.3 Kapitel 3.7.2). Es ergibt sich ein ähnliches Bild wie bei den bildgebenden Verfahren, nur auf einem niedrigeren Niveau. Im Mittel wurden bei TNAMSE-Patient:innen 0,2 (95%-CI: 0,2...0,3) Biopsien mehr als erwartet durchgeführt (s.

A-2: Tabelle 14).



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 83: Durchschnittliche Anzahl Biopsien im Zeitraum Beginn Symptombeginn bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

4.1.6.8. Diagnostische Leistungen – Humangenetische Untersuchungen

Eine zentrale Rolle bei der Diagnosefindung in TNAMSE spielten Exom-Untersuchungen bei Patient:innen mit Verdacht auf eine genetisch bedingte Diagnose. Als Exom wird die Summe aller kodierenden Bereiche des Genoms bezeichnet. Es umfasst beim Menschen rund

23.000 Gene mit ca. 50 Millionen Basen. Da es sicher bei um eine vergleichsweise teure Untersuchungsmethode handelt (ca. 3.370 €) war diese bis Ende des Projektzeitraumes nur nach Genehmigungsverfahren abrechnungsfähig und daher i. d. R. nur vor Einsatz spezifischer Tumormedikamente in den GKV-Daten zu finden. Ohne Genehmigung konnten Einzelgenanalysen oder sogenannte Panel „Postnatale Mutationssuche zum Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden konstitutionellen genomischen Mutation in bis zu 25 Kilobasen kodierender Sequenz einschließlich zugehöriger regulatorischer Sequenzen“ (GOP 11513) abgerechnet werden. Einzelgenanalysen bzw. Panel sind bei bestehender Verdachtsdiagnose sinnvoll, wenn der Verdacht eine gezielte Suche nach dem vermuteten Gendefekt ermöglicht. Kann im Vorfeld die Suche nicht auf spezifische genetische Veränderungen eingegrenzt werden, wurden hilfsweise mehrere Paneluntersuchungen abgerechnet. Bis zu ca. 70 Mal im Kontext einer Untersuchung waren hierbei möglich, wobei Kosten von ca. 2.650 € entstanden.

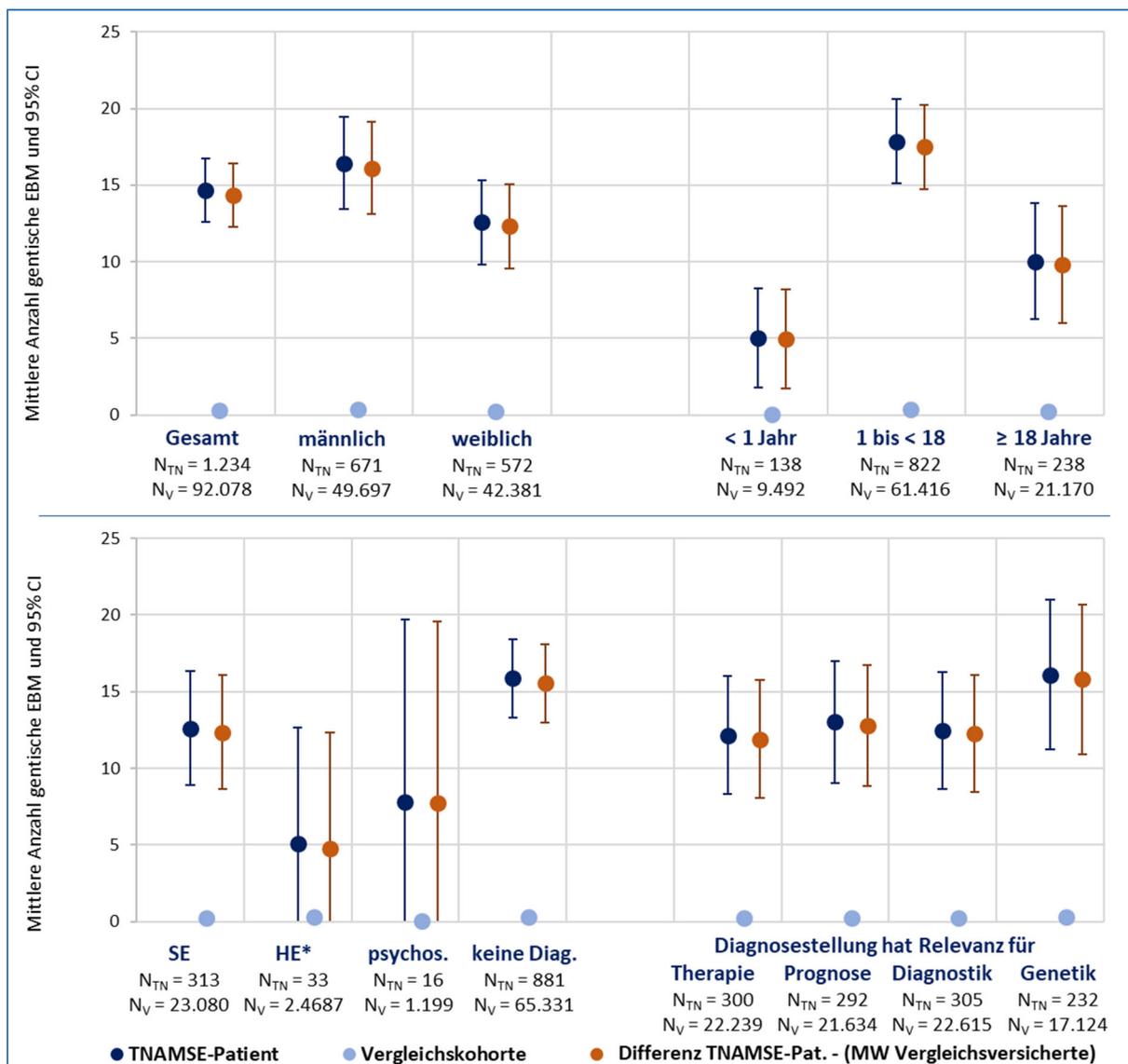
Bei der ökonomischen Bewertung wurde daher geprüft, inwiefern sich Hinweise ergeben, dass eine Exom-Untersuchung ggf. im Vorfeld durchgeführte genetische Untersuchungen ersetzen könnte. In die Analyse gingen nur humangenetische Untersuchungen ein, die über die Kassenärztlichen Vereinigungen abgerechnet wurden.

Der EBM weist eine Vielzahl humangenetischer Abrechnungs-Nummern auf (alle mit 11 beginnend), die einzeln oder in Kombination abgerechnet werden können. Da eine Zusammenfassung verschiedener GOPs zu einer Untersuchung nur schwer möglich ist, wurde im ersten Schritt die Summe aller mit 11 beginnenden GOPs gebildet.

Im Mittel wurden im Vorfeld von TNAMSE 14,7 (95%-CI: 12,6...16,7) humangenetische GOP abgerechnet. Bei den Vergleichsversicherten fanden sich 0,3 (95%-CI: 0,3...0,3) GOP im Untersuchungszeitraum. Erwartungsgemäß wurden diese Abrechnungsnummern am häufigsten bei Patienten im Alter zwischen 1 und < 18 Jahren genutzt (s. Abbildung 84 und **A-2: Tabelle 15**). Bei Auffälligkeiten im Säuglingsalter erfolgten diese Untersuchungen im klinischen Kontext oder im Rahmen von Forschungsprojekten.

Im Hinblick auf das Geschlecht werden bei männlichen mehr genetische Untersuchungen durchgeführt als bei weiblichen Patient:innen: 16,1 (95%-CI: 13,1...19,1) vs. 12,3 (95%-CI: 9,6...15,1) → 95%-CI überdecken sich nur schwach.

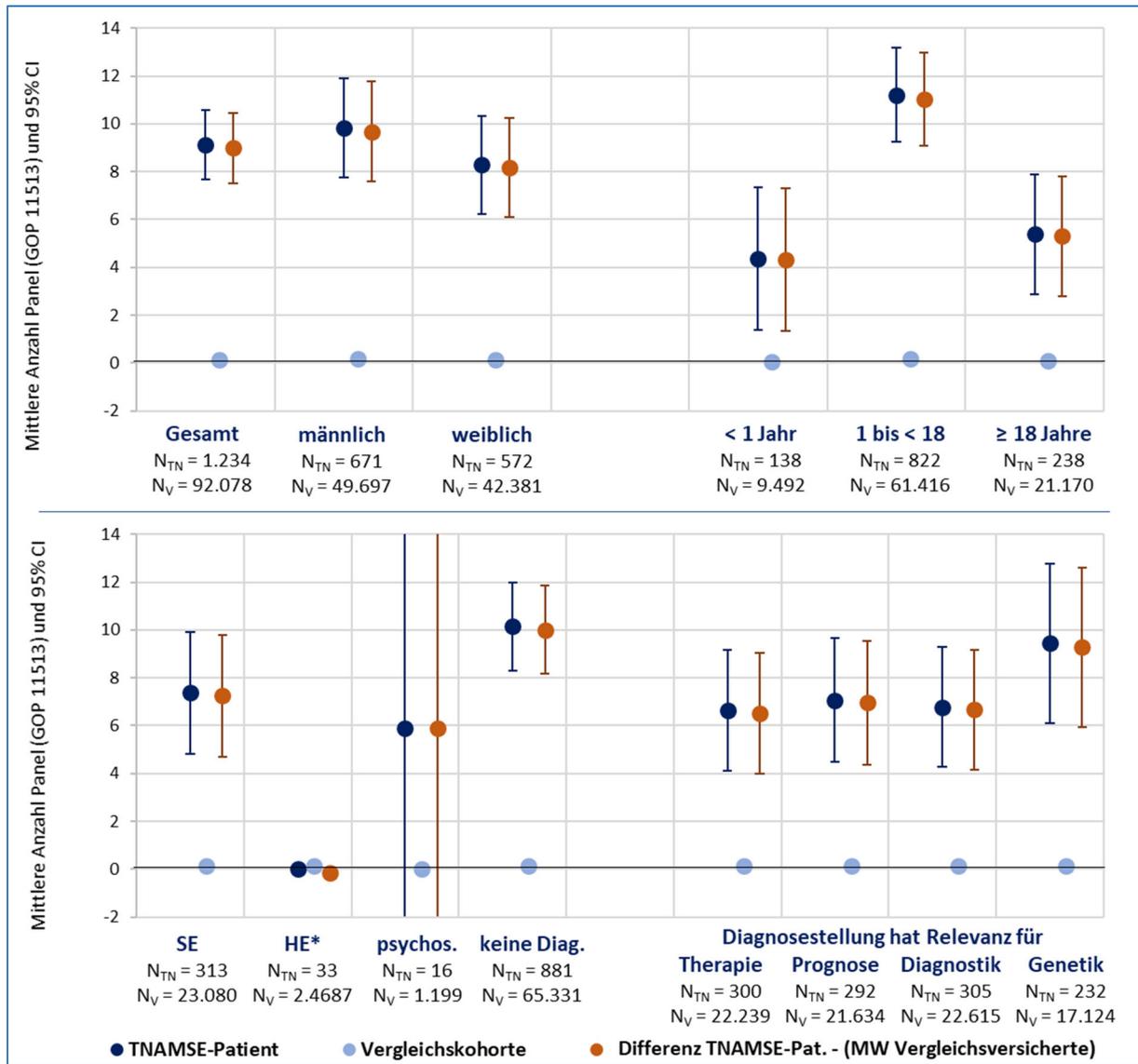
Blickt man mit dem Wissen nach Abschluss von TNAMSE auf die stattgefundenen humangenetischen Untersuchungen so muss man konstatieren, dass bei jenen, die auch nach TNAMSE ohne Diagnose blieben, am häufigsten im Vorfeld schon genetische Untersuchungen durchgeführt wurden. Das gleiche gilt für jene, bei denen die gesicherte Diagnose Relevanz für die genetische Beratung hat.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 84: Durchschnittliche Anzahl Humangenetische Gebührenordnungspositionen (alle GOP beginnend mit 11) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

Hinichtlich der Panel-Untersuchungen (GOP 11513) findet sich überwiegend das gleiche Bild wie bei den humangenetischen Gebührenordnungspositionen, nur mit einer geringeren mittleren Anzahl. Hier fallen lediglich Patient:innen mit einer HE auf, bei denen keine Panel-Untersuchungen abgerechnet wurden und bei denen somit weniger GOP 11513 abgerechnet wurden als in der Vergleichskohorte (s. Abbildung 85 und **A-2: Tabelle 15**).



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 85: Durchschnittliche Anzahl Panel (alle GOP 11513) im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

Tabelle 39: Erfolgte Häufigkeit abgerechneter genetischer Untersuchungen im Vorfeld der TNAMSE-Teilnahme in Abhängigkeit von der Indikation eines Exoms im TNAMSE-Prozess (Anzahl abgerechneter GOP-Ziffern)

	Subgruppe									T-Test ungleiche Varianzen	
	TNAMSE-Patienten mit Indikation Exom N = 612					TNAMSE-Patienten ohne Indikation Exom N = 631					
	MW	± SD	Median	Max	95% CI	MW	± SD	Me- dian	Max	95% CI	
Genetische Untersuchungs-GOP (alle mit 11 beginnende GOPs)											
Anzahl gesamt	19,8	± 42,8	0,0	252	[16,4.. 23,2]	9,7	± 29,4	0,0	218	[7,4.. 12,0]	p < 0,001
Ø Anzahl / Jahr	6,3	± 15,5	0,0	111	[5,0.. 7,5]	4,1	± 19,2	0,0	351	[2,6.. 5,6]	p = 0,032
Panel (GOP 11513)											
Anzahl gesamt	12,2	± 29,9	0,0	172	[9,8.. 14,6]	6,1	± 21,9	0,0	162	[4,4.. 7,9]	p < 0,001

Ø Anzahl / Jahr	4,3 ± 13,0	0,0	106	[3,3.. 5,3]	3,1 ± 17,5	0,0	344	[1,7.. 4,4]	p = 0,155
-----------------	------------	-----	-----	-------------	------------	-----	-----	-------------	-----------

In einem zweiten Schritt wurde geprüft, inwieweit das Vorliegen einer genetischen Untersuchung im Vorfeld von TNAMSE das Erfordernis eines Exoms beeinflusst. Bei 612 Patientinnen war eine Exom-Indikation in den Prozessdaten vermerkt, bei 631 bestand eine solche nicht (s. Tabelle 39). Patient:innen mit einer Exom-Indikation hatten im Vorfeld signifikant mehr humangenetische und auch Panel-Untersuchungen.

Tabelle 40: Erfolgte genetische Untersuchungen im Vorfeld der TNAMSE-Teilnahme in Abhängigkeit von der Indikation einer Exom-Diagnostik im TNAMSE-Prozess

	Subgruppe				Chi- Quadrat- Test
	TNAMSE-Patienten <u>mit</u> Indikation Exom N = 612		TNAMSE-Patienten <u>ohne</u> Indikation Exom N = 631		
	N	(%)	N	(%)	
Genetische Untersuchungs-GOP (alle mit 11 beginnende GOPS)					
ja	203	33 %	127	20%	p < 0,001
nein	409	67 %	504	80%	
Panel (GOP 11513)					
ja	133	22 %	68	11%	p < 0,001
N > 50*	81	13 %	39	6 %	
N > 70*	67	11 %	36	6 %	
nein	499	82 %	563	89%	

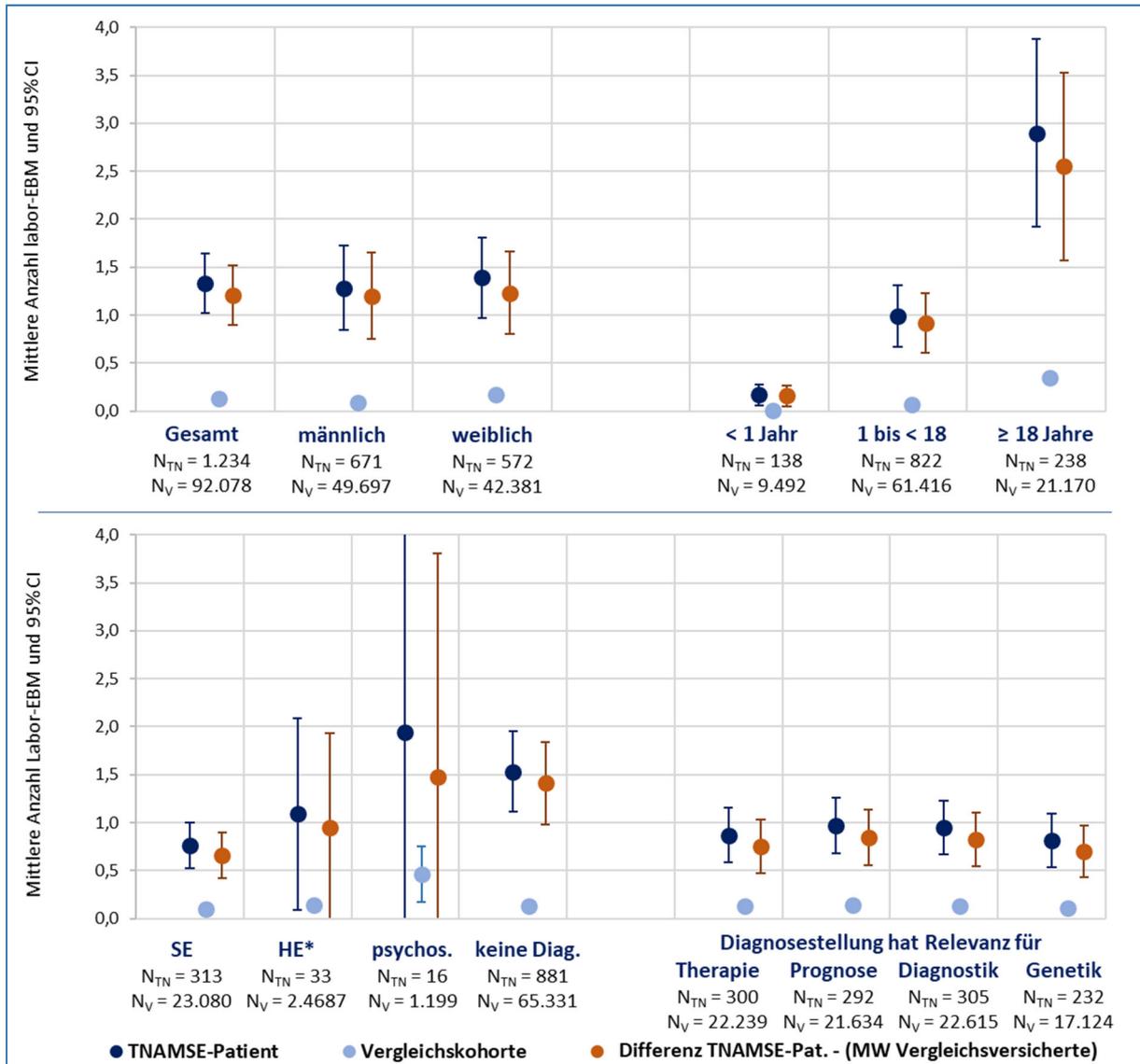
* Anzahl abgerechneter GOP 11513

Unterscheidet man die beiden Gruppen nicht hinsichtlich der mittleren Anzahl abgerechneter GOPs, so finden sich in der Subkohorte mit Exom-Indikation signifikant mehr Patienten mit vorherigen humangenetischen GOP als auch mit Panel-GOP (s. Tabelle 40). Betrachtet man die 16 % der Patient:innen, bei denen im Vorfeld von TNAMSE eine Panel- Untersuchung erfolgte, so wurde bei 66 % dennoch die Notwendigkeit einer Exom-Diagnostik festgestellt. Dieses Verhältnis ändert sich auch kaum, wenn man nur Patienten mit mind. 50 oder mind. 70 Panel-Untersuchungen betrachtet.

Davon abzuleiten, dass diese Untersuchungen per se „überflüssig“ sind, verbietet sich ohne den Kontext der Untersuchung zu kennen. Dennoch stellt sich bei diesem Verhältnis die Frage, ob zumindest bei jenen mit mehr als 50 GOP 11513 nicht doch eine sofortige Exom-Bestimmung ökonomisch sinnvoller gewesen wäre. Im Maximum wurden 252 humangenetische und 172 PANAL-GOPs für Patienten (weiterhin) bestehender Exom-Indikation und 218 humangenetische und 162 PANAL-GOPs in der Gruppe der Patient:innen ohne Exom-Bedarf abgerechnet. Zumindest in letzterer Gruppe stellt sich die Frage, ob die erfolgten genetischen Untersuchungen alle denkbaren genetischen Ursachen bereits vor TNAMSE ausgeschlossen haben oder ob eine genetische Ursache nicht in Betracht kam.

4.1.6.9. Diagnostische Leistungen – Labor

In die Analyse „hochpreisiger“ Labordiagnostik wurden in Anlehnung an die bei Fallabschluss dokumentierten vermeidbaren Leistungen (s. Abbildung 70) alle Laborleistungen über 25 € ohne Krankheitsbezug inkludiert (s. Teil 2.3 Kapitel 3.7.2) und die Summe über alle Untersuchungen je Patient:in / Versicherten gebildet. In Abbildung 86 sind die mittleren Anzahlen dargestellt.



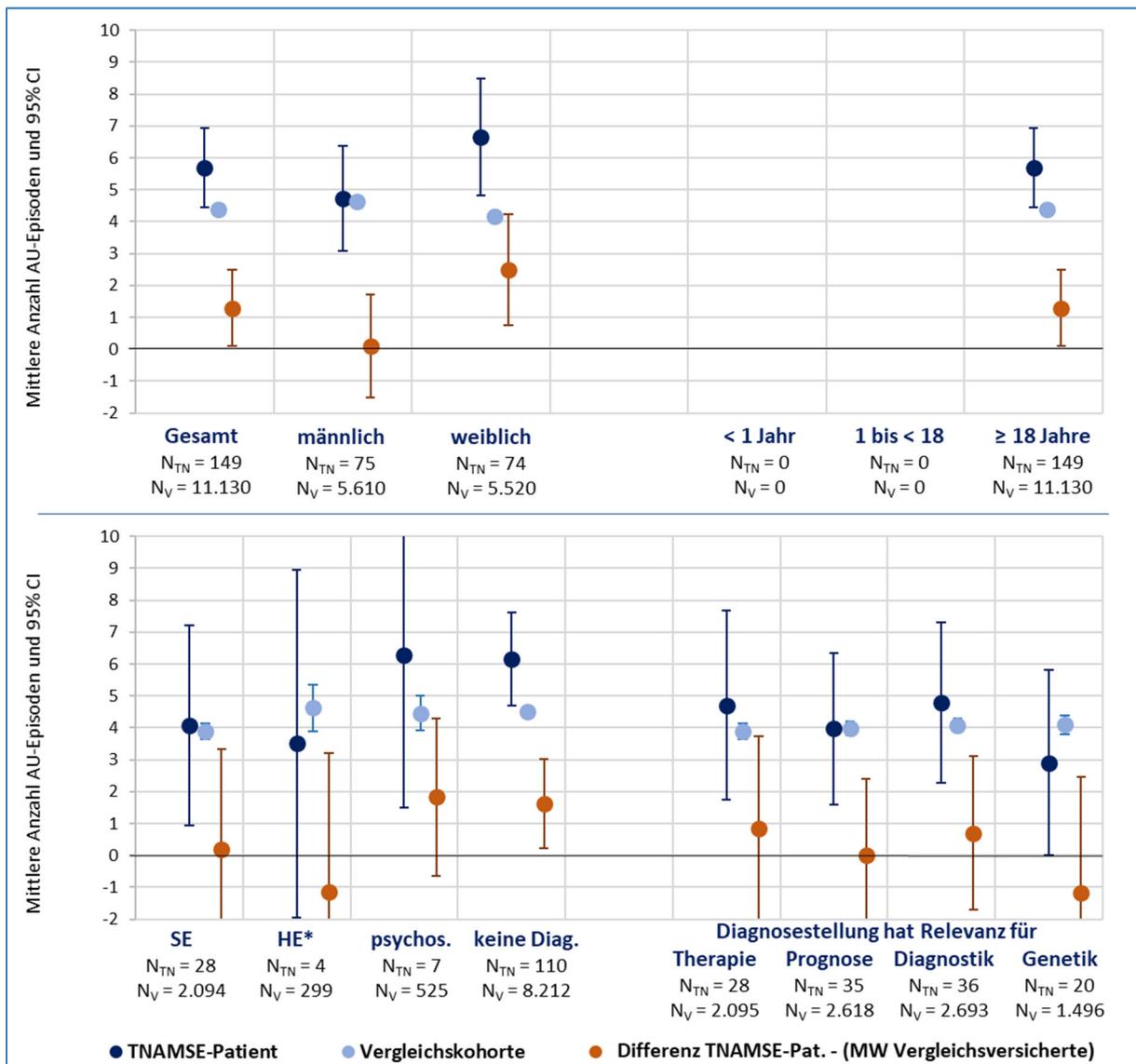
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 86: Durchschnittliche Anzahl „teure“ GOP dem Laborbereich zuzuordnen im Zeitraum Beginn Symptomdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

Auch hier ist die Anzahl abhängig vom Lebensalter und der Diagnose (s. Abbildung 80 und **A-2: Tabelle 11**), wobei Patient:innen mit SE am seltensten Laborleistungen aufwiesen. Im Mittel wurden bei TNAMSE-Patient:innen 1,2 (95%-CI: 0,9...1,5) teure Laboruntersuchungen durchgeführt, die über dem Erwartungswert der Vergleichskohorte mit 0,1 (95%-CI: 0,1...0,1) lagen.

4.1.6.10. Arbeitsunfähigkeits-Episoden

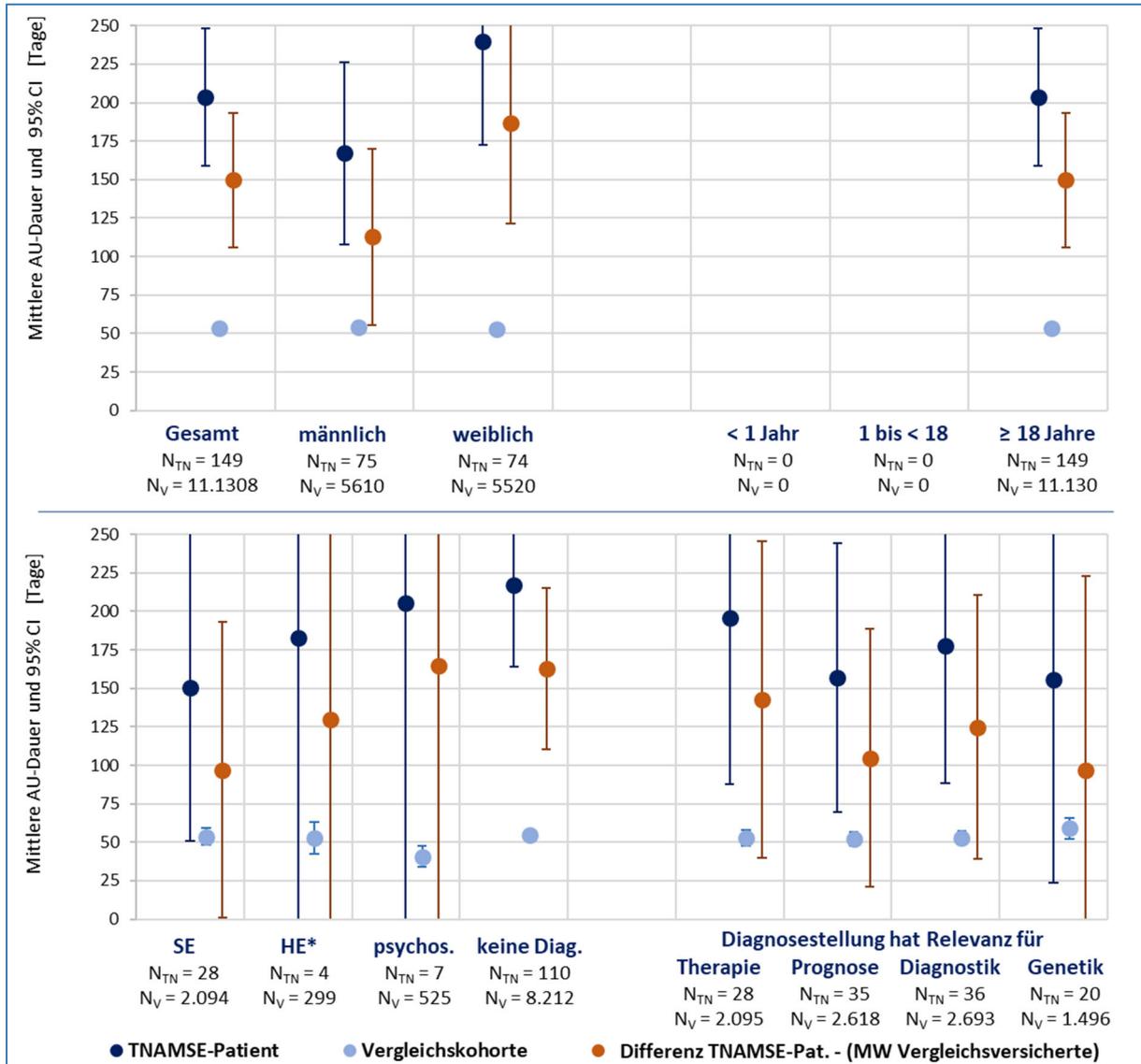
Arbeitsunfähigkeits-Episoden (AU) wurden nur für Patient:innen im Alter ≥ 18 bis < 65 Jahren und deren Vergleichsversicherte ausgewertet. Außerdem enthielten die Angaben zu den AU-Zeiten einer Krankenkasse fehlerhafte Angaben. Da die Datenübermittlung der Krankenkassen kurz vor Projektende erfolgte, war eine Korrekturlieferung nicht mehr möglich. Auch diese Patienten wurden aus der Analyse ausgeschlossen. Somit reduziert sich die Anzahl analysierbarer TNAMSE-Patient:innen auf 149, was die Aussagekraft der nachfolgenden Analysen stark limitiert. Darüber hinaus ist der sogenannte „Healthy-Worker-Effekt“ zu beachten. Arbeitsunfähigkeiten sind nur bei berufstätigen Personen zu finden. (Schwer) erkrankte Personen sind seltener berufstätig. Dies erklärt, dass die Zahl der Arbeitsunfähigkeits-Episoden zum Teil geringer ist als in der Vergleichskohorte (s. Abbildung 88 und **A-2: Tabelle 17**).



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 87: Durchschnittliche Anzahl zusammenhängender Arbeitsunfähigkeits-Episoden im Zeitraum Beginn Symptombeginn bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

In Abbildung 88 ist die mittlere Dauer der zusammenhängenden Arbeitsunfähigkeits-Episoden dargestellt. Die sehr großen Konfidenzintervalle zeigen die große Unsicherheit in der Schätzung der Mittelwerte. Sofern eine Arbeitsunfähigkeit vorliegt, dauert diese deutlich länger als bei Vergleichsversicherten. Dies erklärt auch z. T. die oben ermittelte geringere Anzahl an AU-Episoden gegenüber der Vergleichskohorte (s. **A-2: Tabelle 17**).



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 88: Durchschnittliche Dauer der zusammenhängenden Arbeitsunfähigkeits-Episoden im Zeitraum Beginn Symptombdauer bis Einschluss TNAMSE stratifiziert nach Geschlecht, Altersgruppen, abschließender Diagnose und therapeutischer, prognostischer, diagnostischer und genetischer Relevanz

4.2. Evaluationsziel [C]: Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform TRANSLATE -NAMSE erforderlichen Kosten

4.2.1. Ermittelte Kosten für LK 1 / 2

In Teil 2.3, Kapitel 4.1 wurden die für TNAMSE-Patient:innen und ihre Vergleichsversicherten ermittelten Kosten und spezifische Aspekte der von ihnen in Anspruch genommenen Leitungen gesamt und in verschiedenen Subgruppen dargestellt. Bei der Überführung dieses innovativen Versorgungsansatzes in die Regelversorgung ist davon auszugehen, dass sich auch weiterhin Patient:innen jeder Altersgruppe und mit den unterschiedlichsten Erkrankungen an die ZSE wenden. Daher wird hier von einer Stratifizierung der Kosten abgesehen. Aufgrund der überproportional häufig vertretenen Altersgruppe der unter 1-Jährigen in den übermittelten Krankenkassendaten sind die stationären Kosten über- und die ambulanten und medikamentösen Kosten unterschätzt. Andererseits konnten bei Erwachsenen die Gesamtkosten oftmals nicht ermittelt werden. Erwachsene geben eine mittlere Symptombdauer von $8,2 \pm 10,0$ Jahren an (s. Tabelle 5). Analysierbare Daten standen jedoch nur für 6 Kalenderjahre zur Verfügung. Somit konnten bei über 18-Jährigen im Mittel nur $3,7 \pm 1,4$ Jahre in die Analyse einfließen (s. Tabelle 35).

Tabelle 41: Gegenüberstellung der erwartbaren Aufwände auf Basis der Aufwände der Vergleichskohorte und der darüber hinausgehenden Aufwände bei in TNAMSE eingeschlossenen Patient:innen (gesamt)

	Vergleichskohorte (erwartbare Aufwände) N = 92.078				TNAMSE-Patient:innen Differenz von tatsächlichen Aufwänden und erwartbaren Aufwänden N = 1.243				Prozentualer Mehraufwand TNAMSE- Patient
	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI	
Kosten									
stationäre Kosten [EURO]	1.809	± 11.489	0	[1.735.. 1.883]	15.174	± 42.919	2.737	[12.786.. 17.562]	839 %
ambulante Kosten ¹ [EURO]	1.010	± 1.611	593	[1.000.. 1.021]	2.194	± 8.397	528	[1.726.. 2.661]	217 %
Medikamente ² [EURO]	741	± 10.311	134	[675.. 808]	6.085	± 29.602	31	[4.438.. 7.732]	821 %
Kosten Gesamt ¹ [EURO]	3.561	± 16.381	1.092	[3.455.. 3.667]	23.453	± 58.075	5.426	[20.221.. 26.685]	659 %
Identifikation von Versorgungswegen									
Stationäre Aufenthalte (Anzahl)	0,5	± 1,5	0,0	[0,5.. 0,5]	2,6	± 4,9	1,2	[2,4.. 2,9]	528 %
Dauer stat. Aufenthalte [Tage]	2,6	± 13,3	0,0	[2,5.. 2,7]	19,2	± 47,0	4,0	[16,6.. 21,8]	739 %
Anzahl Diagnose (ICD 4-Steller) ³	26,4	± 19,6	22,0	[26,2.. 26,5]	23,7	± 29,0	16,8	[22,1.. 25,4]	90 %
aufgesuchte Facharztgruppen ⁵	4,3	± 3,2	4,0	[4,3.. 4,4]	2,9	± 3,8	2,3	[2,7.. 3,1]	68 %
aufgesuchte Betriebsstätten ⁴	6,6	± 5,4	5,0	[6,6.. 6,6]	5,9	± 9,6	3,6	[5,4.. 6,5]	90 %
Anz. Wirkstoffe (ATC 5-Steller) ²	8,2	± 7,0	7,0	[8,2.. 8,3]	4,6	± 8,5	2,7	[4,1.. 5,1]	56 %
Radiologische Untersuchungen ³	0,3	± 1,4	0,0	[0,3.. 0,3]	1,8	± 4,1	0,8	[1,6.. 2,0]	597 %
Biopsien ³	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,9	0,0	[0,2.. 0,3]	1200 %
Humangenetische Untersuch. ⁴	0,3	± 5,4	0,0	[0,3.. 0,3]	14,4	± 37,0	0,0	[12,3.. 16,4]	4952 %
Laboruntersuchungen ≥ 25 € ⁴	0,1	± 1,4	0,0	[0,1.. 0,1]	1,2	± 5,6	0,0	[0,9.. 1,5]	931 %

¹ ambulante Kosten im Quartal mit Einschluss TNAMSE wurde anteilig auf Zeit vor Einschluss berechnet

² über Apotheken abgegebene Medikamente

³ ambulant und stationär

⁴ nur ambulant

⁵ ambulant - abgeleitet aus 8. und 9. Stelle der lebenslangen Arztnummer LANR

In Tabelle 41 sind die wichtigsten Parameter der in [A] ermittelten Kosten und Versorgungsaufwände aufgeführt. Sie enthält zum einen die für die Vergleichsversicherten ermittelten Daten. Diese stellen die erwartbaren Aufwände für die geschlechts-, alters- und wohnort-gematchten TNAMSE-Patient:innen dar. Für die Gruppe der TNAMSE-Patient:innen enthält die Tabelle die Kosten / Aufwände, die über den erwarteten Kosten / Aufwände liegen. In der letzten Spalte ist aufgeführt, wie viel höher diese im Vergleich zu den Erwarteten sind.

4.2.2. Projektspezifische Kosten der Leistungskomplexe

Im Evaluationsbericht Teil 1 der BSPH wurden die projektspezifischen Kosten für die einzelnen Leistungskomplexe ermittelt. Hierfür wurden nur die Personalaufwände der einzelnen Professionen je LK ermittelt und den betreuten Patient:innen zugeordnet, die in der Prozessdatenbank im Zusammenhang mit Fallkonferenzen und Dokumentationsprozessen erfasst wurden. Zeiten für Tätigkeiten außerhalb dieser Leistungen (z. B. Telefonate mit Patient:innen oder Teilnehmer:innen von Fallkonferenzen, Terminabsprachen usw.) konnten aus Kapazitätsgründen nicht erfasst und somit auch nicht ausgewertet werden. Zudem fehlen Zeiten, die für Recherchezwecke in Vorbereitung einer Fallkonferenz i.d.R. zwingend erforderlich sind, um zu Angaben zu bisher wenig beschriebenen neuen Erkrankungen zu gelangen. Es werden für Fallkonferenzen und Expertengespräche sowohl die mittleren Kosten je Patient:in und als auch je Fallkonferenz bzw. Expertengespräch angegeben. Da die Anzahl der Fallkonferenzen bzw. Expertengespräche von der Komplexität des jeweiligen Falles abhängen, werden nachfolgend nur die mittleren Kosten je Patient:in betrachtet. Hierbei wird davon ausgegangen, dass die im Projekt auftretende Verteilung der Fallkonferenz- und Expertengesprächsanzahlen ein realistisches Bild für die Zeit nach Überführung in die Regelversorgung ergibt.

Tabelle 42: Projektspezifische Kosten LK 1/2

Kosten für ¹	alle Patient:innen			LK-spezifische Kosten					
	MW	SD	Median	LK 1			LK 2		
				MW	SD	Median	MW	SD	Median
Lots:innen/ärztliche Koordinator:innen	86,20 €	± 87,20	57,60 €	75,20 €	± 79,90	57,60 €	22,30 €	± 2,07	14,40 €
Fallkonferenzen / Patient:in	159,30 €	± 128,70	140,90 €	112,10 €	± 104,40	101,10 €	101,10 €	± 89,60	75,40 €
Expertengespräche	31,40 €	± 14,60	32,70 €	33,60 €	± 14,20	32,70 €	25,10 €	± 12,50	24,50 €
Gesamt	276,90 €		231,20 €	220,90 €		191,40 €	148,50 €		114,30 €

¹ aus Evaluationsbericht Teil 1, Anhang 4

Bezogen auf alle Patient:innen, die in **LK 1 bzw. 1 und 2** eingeschlossen wurden, fallen im Mittel 277 € Personalkosten an, davon 221 € für ausschließlich in LK 1 betreute und weitere 149 € für jene, die auch LK 2 durchlaufen haben (s. Tabelle 42).

Bei **Leistungskomplex 3** sind aufgrund der Erkrankungsgruppen und notwendigen Unter-LK verschiedene Betrachtungsebenen möglich. Zum ersten werden Patient:innen betrachtet, die zu TNAMSE-Einschluss in LK 3a versorgt wurden und dann je nach Bedarf in LK 3b und oder LK 3c betreut wurden.

Über alle Patient:innen gemittelt, fielen je Patient:in 383 € Personalkosten an. Davon entfielen 195 € auf alleinige Betreuung in LK 3a, weitere 181 €, wenn die Patient:in in LK 3b eingeschlossen wurden, und bei Einschluss in LK 3c weitere 227 €. Die Aufwände differierten zwischen den Krankheitsgruppen zwischen 260 und 479 € als Mischkalkulation der verschiedenen notwendigen Unter-LKs (s.

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Tabelle 43).

Tabelle 43: Projektspezifische Kosten LK 3 ohne LK 3 neuro und LK 3c-Direkteinstieg

Kosten für 1	alle Patient:innen			Erkrankungsgruppenspezifische Kosten bei Einstieg mit LK 3a					
	MW	SD	Median	Minimal			Maximal		
				MW	SD	Median	MW	SD	Median
Lots:innen/ärztliche Koordinator:innen	63,30 €	± 27,70	57,60 €	47,90 €	± 14,40	43,20 €	74,10 €	± 31,30	86,40 €
Fallkonferenzen/Patient:in	320,00 €	± 271,50	257,20 €	212,20 €	± 111,30	180,80 €	404,50 €	± 398,30	277,20 €
Gesamt	383,30 €		314,80 €	260,10 €		224,00 €	478,60 €		363,60 €
Kosten für 1	LK 3a			LK 3b			LK 3c		
	MW	SD	Median	MW	SD	Median	MW	SD	Median
Lots:innen/ärztliche Koordinator:innen	28,60 €	± 1,60	28,80 €	26,60 €	± 5,20	28,80 €	53,30 €	± 10,70	57,60 €
Fallkonferenzen/Patient:in	166,60 €	± 122,60	145,90 €	154,80 €	± 115,60	139,30 €	173,30 €	± 171,70	122,60 €
Gesamt	195,20 €		174,70 €	181,40 €		168,10 €	226,60 €		180,20 €

¹ aus Evaluationsbericht Teil 1, Anhang 10

Im Projektverlauf zeigte sich, dass einige Patient:innen bereits so viele Vorbefunde aufwiesen, dass ein Durchlaufen des LK 3a ökonomisch nicht sinnvoll erschien. Diese Patient:innen wurden direkt in den LK 3c inkludiert und durchliefen bei Bedarf anschließend LK 3b. Die gemittelten Kosten über alle diese Patient:innen lagen daher unter jenen die in LK 3a eingeschlossen wurden: 267 € vs. 383 € (s. Tabelle 44 und

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Tabelle 43). Da nur wenige dieser Patient:innen LK 3b durchliefen, liegen die mittleren Kosten nur unwesentlich über jenen des LK 3c (s. Tabelle 44 und

Tabelle 43). Je nach Krankheitsgruppe lagen die mittleren Kosten für diese Patient:innen zwischen 206 € und 301 €.

Tabelle 44: Projektspezifische Kosten LK 3c Direkteinstieg

Kosten für 1	alle Patient:innen			Erkrankungsgruppenspezifische Kosten bei Einstieg mit LK 3a					
	MW	SD	Median	Minimal			Maximal		
				MW	SD	Median	MW	SD	Median
Lots:innen/ ärztliche Koordinator:innen	51,40 €	± 21,60	57,60 €	63,40 €	± 12,90	57,60 €	67,20 €	± 33,30	86,40 €
Fallkonferenzen/Patient:in	215,70 €	± 131,60	199,70 €	142,30 €	± 96,80	115,40 €	233,80 €	± 196,40	139,40 €
Gesamt	267,10 €		257,30 €	205,70 €		173,00 €	301,00 €		225,80 €

¹ aus Evaluationsbericht Teil 1, Anhang 12

Im Gegensatz zu den anderen LK durchliefen Patient:innen mit seltenen Bewegungsstörungen (**LK 3 neuro**) eine einheitliche SOP. Hierbei fielen mittlere Personalkosten in Höhe von 199 € an (s. Tabelle 45).

Tabelle 45: Projektspezifische Kosten LK 3 neuro

Kosten für 1	alle Patient:innen		
	MW	SD	Median
Lots:innen/ ärztliche Koordinator:innen	45,70 €	± 21,60	43,20 €
Fallkonferenzen / Patient:in	116,80 €	± 70,70	96,90 €
Expertengespräche	36,80 €	± 17,30	36,80 €
Gesamt	199,30 €		176,90 €

¹ aus Evaluationsbericht Teil 1, Anhang 7

Der Personalbedarf des **LK 4** ist nicht mit dem der anderen LK vergleichbar. Die Ermittlung des Schulungsbedarfes sowie die durchgeführten Schulungen sind sehr personalaufwändig. Hier fielen im Mittel 684 € je i LK 4 eingeschlossene Patient:in an. Allerdings kann man auch einen großen Range beobachten. Je nach Erkrankungsgruppe differiert der Schulungsaufwand und so fielen Personalkosten zwischen 174 und 812 € an (s. Tabelle 46).

Tabelle 46: Projektspezifische Kosten LK 4

Kosten für 1	alle Patient:innen			Erkrankungsgruppenspezifische Kosten bei Einstieg mit LK 3a					
	MW	SD	Median	Minimal			Maximal		
				MW	SD	Median	MW	SD	Median
Lots:innen/medizinische Koordinator:innen	84,70 €	± 29,90	105,60 €	116,80 €	± 42,10	103,90 €	714,20 €	± 380,10	726,00 €
Sprechstunden/Patient:in	599,00 €	± 380,50	559,80 €	57,60 €	± 0,00	57,60 €	97,80 €	± 21,50	105,60 €
Gesamt	683,70 €		665,40 €	174,40 €		161,50 €	812,00 €		831,60 €

¹ aus Evaluationsbericht Teil 1, Anhang 15

4.2.3. Vergleich ermittelter Kosten vor Einschluss in TNAMSE und projektspezifische Kosten

Ein Kostenvergleich ist aufgrund der Datenlage nur für LK 1/2 sowie eingeschränkt für LK 3 möglich. Für Patient:innen des **LK 1/2** konnte ein Mehrbedarf gemessen an Alters-, Geschlechts- und Wohnort-gematchten Versicherten in Höhe von 23.453 ± 58.075 € ermittelt werden. Unberücksichtigt sind hier nicht erfasste Zeiten für Koordinierende und vorbereitende Zeiten (s. o. Teil 2. 4.2.2). Diesen stehen gemittelte 277 € Personalkosten gegenüber, d. h.

1,2 % des Mehraufwandes. Selbst bei der konservativsten Schätzung unter Nutzung der medianen Mehrkosten in Höhe von 5.426 € betragen die Kosten für LK 1/2 lediglich 5,1 %.

Für **LK 3** liegen keine Analyseergebnisse aus dem Projekt vor. Auch in der Literatur gibt es keine vergleichbaren Zahlen. Da jedoch auch Patient:innen des LK 3 einen Zeitraum von $2,2 \pm 4,2$ bis $9,7 \pm 10,3$ Jahrenangaben, der zwischen Symptombeginn und Einschluss in TNAMSE verging, können die vorliegenden Daten zumindest als grobe Orientierung dienen. Der Aufwand in LK 3 ist höher als in LK 1/2, auch weil mit LK 3b ein zusätzliches Angebot in LK 3 enthalten ist. Vergleicht man die ermittelten Personalkosten mit den in LK 1/2 berechneten Mehrkosten im Vorfeld des Einschlusses, analog oben, dann liegen diese Kosten bei lediglich bei 1,6 bzw. 7,1 % der mittleren oder medianen Mehrkosten. LK 3 neuro und LK 3c Direkteinstieg unterschreiten die Kosten von LK 3.

Für **LK 4** können die hier ermittelten Daten nicht als Vergleich dienen, da es sich bei den zu Transitierenden nicht um Patienten auf der Suche nach einer Diagnose handelt. Daten aus anderen Transitionsprogrammen können wegen des deutlichen Mehraufwandes bei jungen Erwachsenen mit SE ebenfalls nicht herangezogen werden. Insbesondere die Tatsache, dass in der Erwachsenenmedizin keine Expertise für viele bis dato ausschließlich in der Pädiatrie bekannten Erkrankungen existiert, erfordert wegen der nun erfreulicherweise gestiegenen Lebenserwartung dieser jungen Menschen eine besondere Form der Transition.

4.3. Ärztliche Einschätzung der gesundheitsökonomischen Relevanz

Nach Erstellung des neuen Evaluationskonzeptes wurden die ZSE gebeten bei Fallabschluss einzuschätzen, ob sich aus retrospektiver Sicht durch eine frühere Diagnosestellung / eine frühere Einbeziehung eines ZSE ambulante oder stationäre Maßnahmen hätten vermeiden lassen. In der Accessdatenbank (s. Abbildung 3) wurde hierzu die in Abbildung 70 dargestellte Erfassungsmaske aufgenommen. Die Maske wurde unabhängig von der Kassenzugehörigkeit der TNAMSE-Patient:in genutzt.

4.3.1. Beschreibung des Patientenlientels

In die folgende Analyse wurden alle Patient:innen einbezogen, die mindestens einen Eintrag in einem Feld der Erfassungsmaske aufwiesen: N = 163. Diese waren im Mittel 23 ± 23 Jahre alt (Median: 13 Jahre).

Tabelle 47: Charakterisierung der in die Analyse einbezogenen 163 Patient:innen

Indikator	Kategorie	N	(%)
Geschlecht	m	88	54 %
	w	74	45 %
	<i>keine Angabe</i>	1	1 %
Alter	< 1 Jahr	18	11 %
	1-17 Jahre	73	45 %
	>=18 Jahre	72	44 %
	<i>keine Angabe</i>	0	0 %
Zuweiser	Selbsteinweiser	24	15 %
	ambulant HA/Pädiater	27	17 %
	ambulant FA/stat. periphere Klinik	61	37 %
	stationär Uniklinik	50	31 %
	<i>keine Angabe</i>	1	1 %
Diagnose	Seltene Erkrankung	107	66 %
	HE (ohne psychosom. Erkrankung)	2	1 %
	psychosomatische Erkrankung	15	9 %
	keine Diagnose gefunden	39	24 %
Exom	Exomdiagnostik erhalten	76	47 %
	EFA abgelehnt	1	1 %
	nicht erforderlich	86	53 %

4.3.2. Analyse der aus retrospektiver Sicht vermeidbaren Leistungen

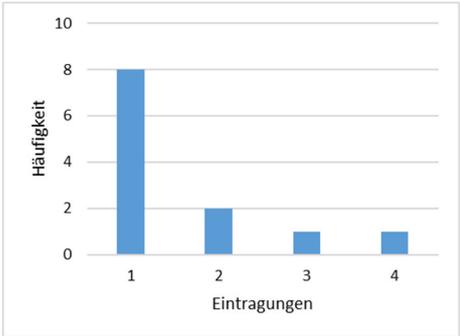
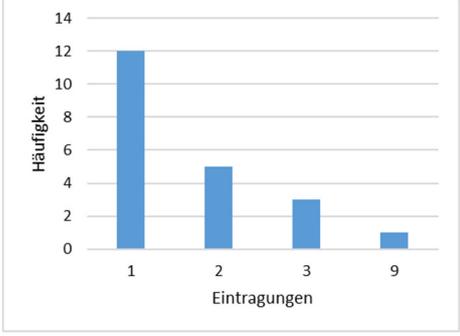
In

Akronym: TRANSLATE-NAMSE
Förderkennzeichen: 01NVF16024

Tabelle 48 werden die Eintragungen in die einzelnen Felder dargestellt. Diese Bewertungen waren für die beteiligten Mediziner nicht immer leicht. Verzerrungen infolge subjektiver Bewertungen können daher nicht ausgeschlossen werden. Diese Verzerrungen sind jedoch in der Regel ein „zu wenig“ als ein „zu viel“, denn Rückmeldungen lassen darauf schließen, dass nur deutliche Fehlversorgungen dokumentiert wurden.

Tabelle 48: Ergebnisse der retrospektiven Einschätzung vermeidbarer Leistungen

<p>Stationäre Aufenthalte [Tage]</p>	<p>Für 50 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag eines vermeidbaren stationären Aufenthaltes (31 %).</p> <p>Die Eintragungen reichten von 1 bis 60 mit einem Median von 5.</p>	<table border="1"> <caption>Data for Stationäre Aufenthalte</caption> <thead> <tr> <th>Eintragungen</th> <th>Häufigkeit</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1</td><td>1</td></tr> <tr><td>2</td><td>6</td></tr> <tr><td>3</td><td>12</td></tr> <tr><td>4</td><td>12</td></tr> <tr><td>5</td><td>12</td></tr> <tr><td>6</td><td>1</td></tr> <tr><td>7</td><td>5</td></tr> <tr><td>8</td><td>1</td></tr> <tr><td>9</td><td>2</td></tr> <tr><td>10</td><td>2</td></tr> <tr><td>11</td><td>2</td></tr> <tr><td>12</td><td>2</td></tr> <tr><td>13</td><td>3</td></tr> <tr><td>14</td><td>1</td></tr> <tr><td>15</td><td>1</td></tr> <tr><td>16</td><td>1</td></tr> <tr><td>17</td><td>1</td></tr> <tr><td>18</td><td>1</td></tr> <tr><td>19</td><td>1</td></tr> <tr><td>20</td><td>1</td></tr> <tr><td>21</td><td>1</td></tr> <tr><td>22</td><td>1</td></tr> <tr><td>23</td><td>1</td></tr> <tr><td>24</td><td>1</td></tr> <tr><td>25</td><td>1</td></tr> <tr><td>26</td><td>1</td></tr> <tr><td>27</td><td>1</td></tr> <tr><td>28</td><td>1</td></tr> <tr><td>29</td><td>1</td></tr> <tr><td>30</td><td>1</td></tr> <tr><td>31</td><td>1</td></tr> <tr><td>32</td><td>1</td></tr> <tr><td>33</td><td>1</td></tr> <tr><td>34</td><td>1</td></tr> <tr><td>35</td><td>1</td></tr> <tr><td>36</td><td>1</td></tr> <tr><td>37</td><td>1</td></tr> <tr><td>38</td><td>1</td></tr> <tr><td>39</td><td>1</td></tr> <tr><td>40</td><td>1</td></tr> <tr><td>41</td><td>1</td></tr> <tr><td>42</td><td>1</td></tr> <tr><td>43</td><td>1</td></tr> <tr><td>44</td><td>1</td></tr> <tr><td>45</td><td>1</td></tr> <tr><td>46</td><td>1</td></tr> <tr><td>47</td><td>1</td></tr> <tr><td>48</td><td>1</td></tr> <tr><td>49</td><td>1</td></tr> <tr><td>50</td><td>1</td></tr> </tbody> </table>	Eintragungen	Häufigkeit	1	1	2	6	3	12	4	12	5	12	6	1	7	5	8	1	9	2	10	2	11	2	12	2	13	3	14	1	15	1	16	1	17	1	18	1	19	1	20	1	21	1	22	1	23	1	24	1	25	1	26	1	27	1	28	1	29	1	30	1	31	1	32	1	33	1	34	1	35	1	36	1	37	1	38	1	39	1	40	1	41	1	42	1	43	1	44	1	45	1	46	1	47	1	48	1	49	1	50	1
Eintragungen	Häufigkeit																																																																																																							
1	1																																																																																																							
2	6																																																																																																							
3	12																																																																																																							
4	12																																																																																																							
5	12																																																																																																							
6	1																																																																																																							
7	5																																																																																																							
8	1																																																																																																							
9	2																																																																																																							
10	2																																																																																																							
11	2																																																																																																							
12	2																																																																																																							
13	3																																																																																																							
14	1																																																																																																							
15	1																																																																																																							
16	1																																																																																																							
17	1																																																																																																							
18	1																																																																																																							
19	1																																																																																																							
20	1																																																																																																							
21	1																																																																																																							
22	1																																																																																																							
23	1																																																																																																							
24	1																																																																																																							
25	1																																																																																																							
26	1																																																																																																							
27	1																																																																																																							
28	1																																																																																																							
29	1																																																																																																							
30	1																																																																																																							
31	1																																																																																																							
32	1																																																																																																							
33	1																																																																																																							
34	1																																																																																																							
35	1																																																																																																							
36	1																																																																																																							
37	1																																																																																																							
38	1																																																																																																							
39	1																																																																																																							
40	1																																																																																																							
41	1																																																																																																							
42	1																																																																																																							
43	1																																																																																																							
44	1																																																																																																							
45	1																																																																																																							
46	1																																																																																																							
47	1																																																																																																							
48	1																																																																																																							
49	1																																																																																																							
50	1																																																																																																							
<p>Facharzt Vorstellungen [Anzahl]</p>	<p>Für 83 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbaren Facharztvorstellung (51 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 20 mit einem Median von 3.</p> <p>Insgesamt wurden 314 vermeidbare Facharztvorstellung dokumentiert.</p>	<table border="1"> <caption>Data for Facharzt Vorstellungen</caption> <thead> <tr> <th>Eintragungen</th> <th>Häufigkeit</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1</td><td>11</td></tr> <tr><td>2</td><td>25</td></tr> <tr><td>3</td><td>16</td></tr> <tr><td>4</td><td>4</td></tr> <tr><td>5</td><td>16</td></tr> <tr><td>6</td><td>4</td></tr> <tr><td>7</td><td>1</td></tr> <tr><td>8</td><td>1</td></tr> <tr><td>9</td><td>1</td></tr> <tr><td>10</td><td>3</td></tr> <tr><td>11</td><td>1</td></tr> <tr><td>12</td><td>1</td></tr> <tr><td>13</td><td>1</td></tr> <tr><td>14</td><td>1</td></tr> <tr><td>15</td><td>1</td></tr> <tr><td>16</td><td>1</td></tr> <tr><td>17</td><td>1</td></tr> <tr><td>18</td><td>1</td></tr> <tr><td>19</td><td>1</td></tr> <tr><td>20</td><td>1</td></tr> </tbody> </table>	Eintragungen	Häufigkeit	1	11	2	25	3	16	4	4	5	16	6	4	7	1	8	1	9	1	10	3	11	1	12	1	13	1	14	1	15	1	16	1	17	1	18	1	19	1	20	1																																																												
Eintragungen	Häufigkeit																																																																																																							
1	11																																																																																																							
2	25																																																																																																							
3	16																																																																																																							
4	4																																																																																																							
5	16																																																																																																							
6	4																																																																																																							
7	1																																																																																																							
8	1																																																																																																							
9	1																																																																																																							
10	3																																																																																																							
11	1																																																																																																							
12	1																																																																																																							
13	1																																																																																																							
14	1																																																																																																							
15	1																																																																																																							
16	1																																																																																																							
17	1																																																																																																							
18	1																																																																																																							
19	1																																																																																																							
20	1																																																																																																							
<p>CT - Untersuchungen [Anzahl]</p>	<p>Für 16 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbaren CT-Untersuchungen (10 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 15 mit einem Median von 1,5.</p> <p>Insgesamt wurden 41 vermeidbare CT-Untersuchungen dokumentiert.</p>	<table border="1"> <caption>Data for CT - Untersuchungen</caption> <thead> <tr> <th>Eintragungen</th> <th>Häufigkeit</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1</td><td>8</td></tr> <tr><td>2</td><td>4</td></tr> <tr><td>3</td><td>2</td></tr> <tr><td>4</td><td>1</td></tr> <tr><td>5</td><td>1</td></tr> <tr><td>6</td><td>1</td></tr> <tr><td>7</td><td>1</td></tr> <tr><td>8</td><td>1</td></tr> <tr><td>9</td><td>1</td></tr> <tr><td>10</td><td>1</td></tr> <tr><td>11</td><td>1</td></tr> <tr><td>12</td><td>1</td></tr> <tr><td>13</td><td>1</td></tr> <tr><td>14</td><td>1</td></tr> <tr><td>15</td><td>1</td></tr> </tbody> </table>	Eintragungen	Häufigkeit	1	8	2	4	3	2	4	1	5	1	6	1	7	1	8	1	9	1	10	1	11	1	12	1	13	1	14	1	15	1																																																																						
Eintragungen	Häufigkeit																																																																																																							
1	8																																																																																																							
2	4																																																																																																							
3	2																																																																																																							
4	1																																																																																																							
5	1																																																																																																							
6	1																																																																																																							
7	1																																																																																																							
8	1																																																																																																							
9	1																																																																																																							
10	1																																																																																																							
11	1																																																																																																							
12	1																																																																																																							
13	1																																																																																																							
14	1																																																																																																							
15	1																																																																																																							
<p>MRT - Untersuchungen [Anzahl]</p>	<p>Für 44 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbaren MRT-Untersuchungen (27 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 5 mit einem Median von 1.</p> <p>Insgesamt wurden 80 vermeidbare MRT-Untersuchungen dokumentiert.</p> <p>Die häufigere Dokumentation von MRT- als CT-Untersuchungen könnte auch dem deutlich höheren Preis / Aufwand dieser Untersuchung zuzuschreiben sein, d.h. dass ggf. CT-Untersuchungen nicht erfasst wurden.</p>	<table border="1"> <caption>Data for MRT - Untersuchungen</caption> <thead> <tr> <th>Eintragungen</th> <th>Häufigkeit</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>1</td><td>26</td></tr> <tr><td>2</td><td>9</td></tr> <tr><td>3</td><td>3</td></tr> <tr><td>4</td><td>3</td></tr> <tr><td>5</td><td>3</td></tr> </tbody> </table>	Eintragungen	Häufigkeit	1	26	2	9	3	3	4	3	5	3																																																																																										
Eintragungen	Häufigkeit																																																																																																							
1	26																																																																																																							
2	9																																																																																																							
3	3																																																																																																							
4	3																																																																																																							
5	3																																																																																																							

PET - Untersuchungen [Anzahl]	Für je 2 Patient:innen wurde jeweils eine nicht erforderliche PET –Untersuchung erfasst.											
SPECT - Untersuchungen [Anzahl]	Für je 2 Patient:innen wurde jeweils eine nicht erforderliche SPECT –Untersuchung erfasst.											
Szintigraphie [Anzahl]	Für je 2 Patient:innen wurde jeweils eine nicht erforderliche Szintigraphie –Untersuchung erfasst.											
Biopsien [Anzahl]	Für 12 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbaren Biopsie (7 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 4 mit einem Median von 1. Insgesamt wurden 19 vermeidbare Biopsien dokumentiert.	 <table border="1"> <caption>Häufigkeit von vermeidbaren Biopsien</caption> <thead> <tr> <th>Eintragungen</th> <th>Häufigkeit</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1</td> <td>8</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>2</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>1</td> </tr> <tr> <td>4</td> <td>1</td> </tr> </tbody> </table>	Eintragungen	Häufigkeit	1	8	2	2	3	1	4	1
Eintragungen	Häufigkeit											
1	8											
2	2											
3	1											
4	1											
Panel [Anzahl]	Für 27 Patient:innen wurde 1 und für weitere 5 Patient:innen wurden 2 vermeidbare Panel-Untersuchungen erfasst. Somit hätten für die 163 Patientinnen 37 Panel eingespart werden können											
Exom [Anzahl]	Bei 4 Patient:innen wurde bereits vor TNAMSE eine Exomdiagnostik durchgeführt, die entweder nicht zielführend ausgewertet werden konnte oder nicht indiziert war.											
Einzelgenanalyse [Anzahl]	Für 21 der 163 Patient:innen erfolgte ein Eintrag mindestens einer vermeidbaren Einzelgenanalyse (13 %). Die Spanne lag zwischen 1 und 9 mit einem Median von 1. Insgesamt wurden 40 vermeidbare Einzelgenuntersuchungen dokumentiert.	 <table border="1"> <caption>Häufigkeit von vermeidbaren Einzelgenanalysen</caption> <thead> <tr> <th>Eintragungen</th> <th>Häufigkeit</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>1</td> <td>12</td> </tr> <tr> <td>2</td> <td>5</td> </tr> <tr> <td>3</td> <td>3</td> </tr> <tr> <td>9</td> <td>1</td> </tr> </tbody> </table>	Eintragungen	Häufigkeit	1	12	2	5	3	3	9	1
Eintragungen	Häufigkeit											
1	12											
2	5											
3	3											
9	1											

Teure Labordiagnostik	Die Analyse der 5 Freitextfelder, in die teure Labordiagnostik eingetragen werden konnte, ergab die nebenstehende Zuordnung. Insgesamt konnten 91 Angaben den Kategorien zugeordnet werden.	N		%	
		genetische Untersuchung	25	15 %	
		genetische Untersuchung, mehrfach	10	6 %	
		genetische Untersuchung, Panel	8	5 %	
		Exom	1	1 %	
		Genetik im Zusammenhang mit Schwangerschaft	6	4 %	
		Genetik im Zusammenhang mit Schwangerschaft, mehrfach	1	1 %	
		Stoffwechseldiagnostik, Klinisch-chemische Untersuchungen	17	10 %	
		Stoffwechseldiagnostik	8	5 %	
		Antikörperbestimmung	3	2 %	
		Immunologische Diagnostik	4	2 %	
		infektiologische Diagnostik	1	1 %	
		mikrobiologische Untersuchungen	1	1 %	
		Molekulargenetische Untersuchungen	1	1 %	
		Enzymaktivität, Klinisch-chemische Untersuchungen	1	1 %	
Energiestoffwechsel	1	1 %			
paramedizinische Diagnostik	1	1 %			
Sonstiges	2	1 %			
Teure Medikamente	Die Einträge in diesen Freitextfeldern waren inhaltlich nicht konsistent. Neben teuren Medikamenten wie Adalimumab (N = 2), Anakinra (N = 2), Ustekinumab und Immunglobulin Gabe fanden sich teure therapeutische Maßnahmen wie Plasmaseparation und therapeutische Apheresen mehrfach. Hinzu kamen sich überflüssige, aber weniger preisintensive Medikamente: Infliximab, monatelange Antibiotikatherapie. Darüber enthielten die Felder Eintragungen, die eher dem folgenden Bereich zuordenbar sind: Milgamma mono, Carnitin, nicht evidenzbasierte Medikation MSM Tabletten, Entgiftungstherapien heiltherapeutisch.				
Nicht Evidenzbasierte Diagnostik	Diese Freitextfelder enthielten folgende Angaben: Dunkelfeld-Mikroskopie, „ja“, mitochondriale Myopathie, molekulargenet. Messungen, ATP Stoffwechsel, mehrfache Heilpraktiker, zirkulierende Autoantikörper in Eluat				

4.3.3. Narrative Patientenberichte

Hinter jeder Statistik verbergen sich eine Vielzahl von Schicksalen. Durch Nutzung qualitativer Methoden sind diese in den beiden vorausgegangenen Evaluationsteilen in die Bewertung des Projektes TNAMSE eingeflossen. In diesem Evaluationsteil sollen die folgenden 6 Fallvorstellungen einen Bogen zwischen ökonomischen Aufwendungen und menschlichen Schicksalen schlagen. Die Auswahl der Fälle beruht auf den unter 4.3.2 analysierten Daten der aus retrospektiver Sicht vermeidbaren Leistungen.

Die angeführte Ordnung der Fälle ist rein zufällig. Auf die Nennung des behandelnden ZSE wurde aus Datenschutzgründen verzichtet.

4.3.3.1. Fall 1: 35 Jahre Erkrankungen – Suche nach Diagnose um Sohn Schicksal zu ersparen

Bei Fall 1 kam es seit dem 3. Lebensjahr zu chronisch-rezidivierenden Otitiden, Sinubronchitiden, Pneumonien und im Alter von 7 Jahren zu einer Sepsis und Meningitis durch Pneumokokken. Daraufhin wurde ein schwerer Antikörpermangel diagnostiziert und eine entsprechende Dauersubstitution empfohlen. 2003 und 2013 kam es zu malignen B-NHL, die nach den entsprechenden onkologischen Protokollen behandelt wurden. Zum Zeitpunkt des Einschlusses in das TNAMSE Projekt im Alter von 38 Jahren präsentierte sich der Patient mit schwerer chronischer Lungenerkrankung, Chemotherapie-induzierter Infertilität und einer posttraumatischen Belastungsstörung mit dem Wunsch nach Diagnosestellung und damit verbundener Prognose seines 8 Jahre alten Sohns. In der Exom-Diagnostik konnte eine angeborene Störung der Immunität diagnostiziert werden, die aufgrund eines hohen Malignomrisikos grundsätzlich einer allogenen Knochenmarkstransplantation bedarf. Fall 1 qualifizierte sich aufgrund der bereits bestehenden Mordbidity nicht mehr für diesen kurativen Ansatz.

4.3.3.2. Fall 2: Panel-Analysen konnten Diagnosen ausschließen - Exom ermöglicht Diagnose

Patient 2 ist zum Zeitpunkt der interdisziplinären Fallvorstellung am ZSE 17 Jahre alt. Nach einer zunächst unauffälligen frühkindlichen Entwicklung bestanden bei dem Patienten seit dem Alter von 12 Jahren neuromuskuläre Beschwerden, insbesondere eine Muskelschwäche, welche sich durch zunehmende Haltungsschwierigkeiten, Gangstörung und Schwierigkeiten beim Treppensteigen, sowie Dysarthrie äußerte. Der Patient konnte sich zum Vorstellungszeitpunkt aus der Hocke nicht ohne Abstützen auf den Händen aufrichten. Bei ausgeprägten Gedächtnisproblemen hatte er in der Schule mit Mühe befriedigende bis ausreichende Leistungen erreicht. In der klinisch-neurologischen Untersuchung imponiert eine Kachexie, und Affektion des 1. und 2. Motoneurons in verschiedenen Regionen mit angedeutet überstreckbaren proximalen Gelenken, gesteigerten Muskelreflexen, proximal becken-gürtelbetonter Muskelschwäche, atrophem Muskelrelief, sowie Faszikulationen an beiden Oberschenkeln. Laborchemisch war die Kreatinkinase deutlich erhöht nachweisbar. Funktionsdiagnostisch fanden sich in der Myographie der unteren Extremitäten Zeichen einer floriden und chronisch-neurogenen Schädigung neben neurographisch weitestgehend normwertigen Befunden. MR-tomographisch stellte sich das Neurokranium und Myelon unauffällig dar. Die wiederholt durchgeführten Muskelsonographien deuteten auf eine Muskeltexturveränderung und progredienten Faszikulationen hin. In Zusammenschau der klinischen und elektrophysiologischen Befunde wurde von einer Erkrankung des motorischen Nervensystems ausgegangen.

Molekulargenetisch wurden deshalb im Rahmen einer Panel-Analyse bereits verschiedene Differentialdiagnosen u.a. eine Neuropathie vom Typ Charcot-Marie-Tooth, verschiedene Formen der amyotrophen Lateralsklerose sowie eine Spastische Paraplegie ausgeschlossen. In der Paneldiagnostik konnte keine Diagnose gestellt werden, sodass in einer interdisziplinären Fallkonferenz im Beisein von Pädiatrie, Neuropädiatrie, Neurologie und Humangenetik die Indikation für eine Exomsequenzierung gestellt wurde. Hier konnte die Diagnose einer Tay-Sachs-Erkrankung, oder auch GM2-Gangliosidose Typ 1 gestellt werden. Die Erkrankung ist leider nicht heilbar. Eine spezialisierte interdisziplinäre Betreuung hilft jedoch die Lebensqualität zu steigern.

4.3.3.3. Fall 3: Diagnose erspart weitere Operationen

Bereits postnatal war bei Fall 3 ein vergrößerter Zeigefinger der linken Hand aufgefallen. Im Verlauf kam es zu einem weiteren Wachstum des Fingers, so dass dieser aufgrund der starken funktionellen Einschränkung im 4. Lebensjahr amputiert wurde. Bei asymmetrischen Überwuchs des gesamten linken Armes, wurden in den Folgejahren zahlreiche operative Maßnahmen durchgeführt (mehrfache Weichteilreduktionen und Liposuktionen). Aufgrund des progredienten Überwuchses bestand jedoch weiterhin eine deutliche Funktionseinschränkung der linken oberen Extremität.

Mit 24 Jahren nahm die Patientin eigeninitiativ Kontakt mit unserem ZSE auf. Analog des TNAMSE-Pfades folgte die systematische Aufarbeitung des Falles inklusive Aktensichtung und Literaturrecherche. In der interdisziplinären Fallkonferenz unter Einbeziehung der medizinischen Genetik wurde die Verdachtsdiagnose eines genetisch bedingten Überwuchssyndroms gestellt. Durch eine Exomuntersuchung aus dem betroffenen Weichteilgewebe konnte die Diagnose eines sehr seltenen PIK3CA-assoziierten Überwuchssyndroms gestellt werden. Für dieses Krankheitsbild steht eine spezifische Therapieoption mit zielgerichteter Blockierung überaktivierter Signalwege zur Verfügung. Die Weiterbehandlung der Patientin erfolgte in einer entsprechenden Spezialambulanz am ZSE. Durch die spezifische Therapie ist ein Rückgang des Überwuchses zu erwarten, so dass voraussichtlich weitere Operationen vermieden werden können. Zusammenfassend konnte in diesem Fall durch den TNAMSE-Pfad und die Exomdiagnostik die Diagnose einer seltenen Erkrankung mit spezifischer Therapieoption gestellt werden.

4.3.3.4. Fall 4: Diagnose eröffnet therapeutische Möglichkeiten

Patient 1 ist zum Zeitpunkt der interdisziplinären Fallvorstellung am Zentrum für seltene Erkrankungen 31 Jahre alt. Bereits im Kindesalter bestanden eine milde Wahrnehmungsstörung sowie eine leichte Koordinationsstörung. Die weitere geistige Entwicklung verlief unauffällig. Außerdem entwickelte sich eine Gingiva- und Zungengrundhyperplasie unklarer Ätiologie. Phänotypisch zeigten sich zudem eine milde faziale Dismorphie, eine Makrozephalie, multiple subkutane Lipome, zahlreiche Papeln im Gesicht und an der Oberlippe, sowie eine ephelidenartige Pigmentierung im Gesichts- und Thoraxbereich. 2014 wurden erstmals komplexe durale arterio-venöse Fisteln festgestellt, die zahlreiche (>20) neuroradiologische und neurochirurgische Interventionen und Behandlungen nach sich zogen, welche eine Fazialisparese, eine starke Schwerhörigkeit und eine wesentliche Beeinträchtigung der Sehkraft zur Folge hatten.

In der Vergangenheit fanden bereits mehrere genetische Untersuchungen statt, welche keine auffälligen Befunde ergaben: 1998 wurde eine Chromosomenanalyse durchgeführt, welche einen normalen männlichen Chromosomensatz 46, XY ergab. In diesem Rahmen wurden

auch verschiedene Stoffwechselerkrankungen sowie im Jahr 2000 eine Emery-Dreyfuss-Muskeldystrophie ausgeschlossen. 2018 ergaben molekulargenetische Untersuchungen auf Cowden Syndrom, Cowden-like Syndrom und Bannayan-Ruvalcaba-Zonana-Syndrom unauffällige Befunde.

Im September 2019 erfolgte eine interdisziplinäre Fallkonferenz unter Beteiligung von Innerer Medizin, Pädiatrie, Neurologie, Neuroradiologie und Humangenetik, in welcher auf Rat der Humangenetik die Indikation für eine somatische Mutationssuche in betroffenem Gewebe gestellt wurde. In der Folge konnte die Diagnose eines Cowden-Syndroms gesichert und die zielgerichtete Therapie mit Sirolimus begonnen werden.

4.3.3.5. Fall 5: Genetische Diagnostik benötigt interdisziplinäre Fachkompetenz

Bei der 35jährigen Patientin ist erstmals im 20. Lebensjahr ein Zittern der oberen Extremitäten aufgetreten. Bei zu diesem Zeitpunkt bestehender psychosozialer Belastungssituation wurde die Bewegungsstörung zunächst als psychosomatisch bedingt eingeschätzt. Im weiteren Verlauf war die Bewegungsstörung progredient mit nun im Vordergrund stehend hypokinetisch-rigidem Syndrom und einer kognitiven Störung. Es folgten mehrere neurologische Vorstellungen inklusiver stationärer Aufenthalte, Labordiagnostik und mehrfacher Bildgebung, ohne dass eine Diagnose gestellt werden konnte. Auch mittels bereits extern durchgeführter Exomdiagnostik konnte keine Diagnose gesichert werden. Bei Vorstellung an unserem ZSE war die jetzt 35jährige Patientin bereits stark im Alltag eingeschränkt und auf permanente Pflege angewiesen. Anhand des TNAMSE-Pfades erfolgte eine systematische Aufarbeitung des Falles inklusive Sichtung aller Vorbefunde und Vorstellung der Patientin in unserer Ambulanz für ungesicherte Diagnosen. Im Rahmen der Aktensichtung und in der interdisziplinären Fallkonferenz wurden mögliche Differentialdiagnosen und insbesondere auch genetische Ursachen bei bereits unauffälliger Exomdiagnostik recherchiert und diskutiert. Anhand der Vorbefunde und des klinischen Befundes wurde in der Fallkonferenz die Verdachtsdiagnose einer juvenilen Chorea Huntington gestellt, welche nachfolgend in der genetischen Diagnostik bestätigt werden konnte. Bei der Chorea Huntington handelt es sich um eine Repeat-Erkrankung, welche nicht mittels Exomdiagnostik diagnostiziert werden kann. Der Fall demonstriert den wichtigen Beitrag interdisziplinärer Fallkonferenzen zur Diagnosestellung und insbesondere den Vorteil humangenetischer Expertise bei Indikationsstellung der genetischen Diagnostik. Die Diagnosestellung ist zum einen relevant, da weitere Diagnostik vermieden wird, impliziert jedoch auch therapeutische Optionen für die Patientin und ggf. auch für Nachkommen, da die Diagnosestellung eine Teilnahme an klinischen Medikamenten-Studien ermöglichen kann.

4.3.3.6. Fall 6: Viel Diagnostik hilft leider nicht immer viel

Über das A-Zentrum stellte sich ein 72 Jahre alter Patient aufgrund einer seit 30 Jahren bestehenden Standunsicherheit im B-Zentrum vor. Der Patient hatte im Stehen das Gefühl, sich regelmäßig festhalten zu müssen. Probleme beim Laufen, Sitzen oder Liegen würden hingegen nicht bestehen. Sobald er sich aus sitzender Position aufrichten würde, bräuchte er kleinschrittige Nachstellschritte. Nach ungefähr 5 Sekunden könne er sich dann ganz normal bewegen. Er würde allerdings wieder zusammenknicken, wenn er stehen würde und müsste sich dann am Tisch abstützen. Vegetativ klagte der Patient über gelegentlich hypotone Blutdrucklagen sowie einen gelegentlichen Kreislaufkollaps. Anamnestisch war erstmals im Alter von 42 Jahren die Verdachtsdiagnose eines phobischen Schwankschwindels geäußert worden. Die Familienanamnese war nicht zielführend.

In den letzten Jahren ist eine Vielzahl von Diagnostik aufgrund der Beschwerden durchgeführt worden. Die durchgeführte Diagnostik ergab eine beidseitige Innenohrschwerhörigkeit sowie arthrotische Veränderungen des Hüftgelenkkopfes mit Zustand nach Totalendoprothetik.

Aufgrund der Ungeklärtheit der Symptome wurden mehrmalige MRTs des Kopfes (n = 5) ohne die Genese erklärende Befunde durchgeführt. Ebenso wurde eine umfangreiche elektrophysiologische Testung (EEG, EMG/NLG, SEP/AEP, EMG, MEP, NLG SSEP, EEG) mit jeweils unauffälligen Befunden bei Durchführung im Liegen durchgeführt. Es erfolgten verschiedene fachärztliche Vorstellungen: HNO, Kardiologie, Neurologie, Gefäßchirurgie, Angiologie zum Ausschluss einer Gleichgewichtsstörung, pAVK, Thrombose, Synkope, Muskelerkrankungen. Die Genese der Standunsicherheit konnte vorab nicht eindeutig geklärt werden.

Nach Sichtung der umfangreichen Vorbefunde und der Besprechung des Falles in einer interdisziplinären Fallkonferenz erfolgte eine gezielte Vorstellung in der Sprechstunde für Bewegungsstörungen mit der Verdachtsdiagnose eines orthostatischen Tremors. Nach klinischer Untersuchung und Auskultationsbefund konnte die Diagnose gestellt werden.

Dem Patienten konnte eine Therapie mittels Gabapentin empfohlen werden. Eine Wiedervorstellung zur Verlaufsbeurteilung ist angeboten worden.

Der primäre orthostatische Tremor (ORPHA:238606) ist eine sehr seltene neurologische Erkrankung (Prävalenz unbekannt) deren Symptomatik einfach mit Präsynkopen oder einer phobischen Symptomatik verwechselt werden kann. Die übliche elektrophysiologische Testung fallen unauffällig aus, wenn sie nicht im Stehen durchgeführt werden. In diesem Fall war die Diagnosestellung durch eine ausführliche Auseinandersetzung der Vorunterlagen sowie die gezielte Suche und Kenntnis der seltenen Erkrankung durch das Zentrum für seltene Erkrankungen möglich.

4.4. Analyse von Patientenfragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation

4.4.1. Responderanalyse und Beschreibung Patientenklientel der Responder

Der Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation aus Patientensicht (s. Abbildung 68) stand erst im Rahmen der Neukonzeption des gesundheitsökonomischen Evaluationskonzeptes ab Ende 2018 zur Verfügung. Dieser wurde bei Einschluss von **Patient:innen in LK 1/2** den Patient:innen zugesandt und von den ZSE in der Prozessdatenbank erfasst. Patient:innen die vor Verfügbarkeit des FB eingeschlossen und noch keinen Evaluationsfragebogen erhalten hatten, wurde dieser mit den Evaluationsunterlagen zugesandt. Bei Rücklauf wurde er im ZEGV erfasst.

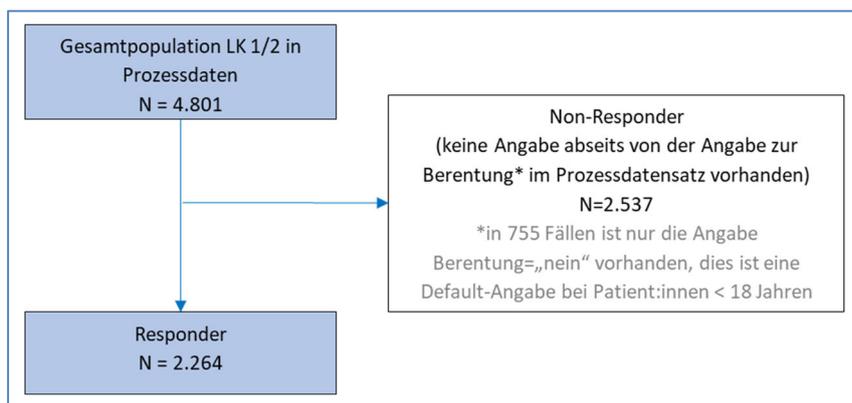


Abbildung 89: Flow-Chart: Rücklauf von Evaluationsfragebögen an Patient:innen der LK 1/2

Für die 4.801 in LK 1/2 eingeschlossenen Patient:innen liegen 2.264 Datensätze respektive FB vor (47 %). Als vorliegender Datensatz wurde gewertet, wenn mindestens eine Variable des FB einen Eintrag enthielt, ausgenommen der alleinige Eintrag Berentung = „nein“, der bei Kindern ein Default-Wert der Datenbank war. Eine Response Rate im eigentlichen Sinne kann nicht angegeben werden, da der Versand des FB nicht dokumentiert wurde und nicht jede Patient:in diesen FB erhalten hat.

Wie in den vorherigen Analysen auch, unterscheiden sich Patient:innen mit und ohne FB hinsichtlich des Alters mit einem höheren Anteil im Erwachsenenbereich (s. Tabelle 49). Je jünger Patient:innen sind, desto geringer ist jedoch auch der Zeitraum vor Einschluss in TNAMSE. Insofern sind eine Reihe von Fragen des FB nur eingeschränkt relevant für die eher Jüngeren. Des Weiteren verfügen etwas weniger Patient:innen mit einer SE als Enddiagnose als mit fehlender Diagnose über einen Fragebogen.

In der folgenden Tabelle 50 werden Charakteristika der Patient:innen mit FB zur gesundheitsökonomischen Evaluation für die einzelnen Altersgruppen im Hinblick auf Responder Rate, Geschlecht und Diagnose am Ende des TNAMSE-Prozesses dargestellt, um die nachfolgenden Analysen einordnen zu können.

Frage 7 nach einer Berentung wegen der gesundheitlichen Situation wird nur für die Alterskohorte ≥ 18 bis < 65 Jahre analysiert. Die Beschreibung dieser Kohorte ist Tabelle 51 zu entnehmen.

In Tabelle 52 werden die Subgruppen von Patienten mit einer gestellten Diagnose im Hinblick auf deren Relevanz auf den weiteren Versorgungsprozess beschrieben. Wie in Teil 2.3 Kapitel 0 bereits ausgeführt, hat die Diagnose für viele Patient:innen Auswirkungen auf mehrere Faktoren, so dass sich die 4 Populationen hinsichtlich Relevanz stark überschneiden.

Tabelle 49: Vergleich Patient:innen mit und ohne Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation

Indikator	Kategorie	Patient:innen mit Fragebogen		Patient:innen ohne Fragebogen		Ergebnis Chi ² -Test
		N	(%)	N	(%)	
Anzahl		2.264		2.537		
Geschlecht	männlich	1140	50 %	1.315	52 %	p = 0,228
	weiblich	1124	50 %	1.218	48 %	
	divers	0	0 %	2	0 %	
	<i>keine Angabe</i>	0	0 %	2	0 %	
Alter	< 1 Jahr	183	8 %	223	9 %	p < 0,001
	1-17 Jahre	1175	52 %	1.440	57 %	
	>=18 Jahre	899	40 %	869	34 %	
	<i>keine Angabe</i>	7	0 %	5	0 %	
Diagnose	Seltene Erkrankung	413	18 %	509	20 %	p < 0,001
	HE (ohne psychosom. E.)	75	3 %	112	4 %	
	psychosomatische Erk.	32	1 %	52	2 %	
	keine Diagnose gefunden	1744	77 %	1.863	74 %	
	<i>keine Angabe</i>	0	0 %	1	0 %	
Patienten mit gesicherter Diagnose		520		634		
gesicherte Diagnose hat Relevanz für	Therapie	429	83 %	553	87 %	
	Prognose	466	90 %	558	88 %	
	Vermeidung weiterer Diagnostik	450	87 %	576	91 %	
	genetische Beratung	275	53 %	362	57 %	
		MW ± SD	Median	MW ± SD	Median	Rangsummen-Test
Alter		22 ± 22	13	20 ± 21	12	p < 0,001

Tabelle 50: Beschreibung der Subgruppen von Patient:innen mit Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation

Altersgruppe		Anzahl		Alter in Jahren		Diagnose-Gruppe							
		N	(%) [*]	M	SD	SE		HE		Psy.som. Erkr.		keine	
						N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
Gesamt	Gesamt	2.264	100 %	22	± 22	413	100%	75	100%	32	100%	1.744	100 %
< 1 Jahr	Gesamt	183	8%	0	± 0	48	12%	1	1%	0	0%	134	8%
	männlich	103	5%	0 ± 0		23	6%	1	1%	0	0%	79	5%
	weiblich	80	4%	0 ± 0		25	6%	0	0%	0	0%	55	3%
1 - < 18 Jahre	Gesamt	1.175	52%	8	± 5	253	61%	23	31%	1	3%	898	51%
	männlich	661	29%	7 ± 5		140	34%	12	16%	0	0%	509	29%
	weiblich	514	23%	8 ± 5		113	27%	11	15%	1	3%	389	22%

≥ 18 Jahre	Gesamt	899	40%	45 ± 16	11	27%	5	67%	3	97%	707	41%
	männlich	376	17%	44 ± 17	55	13%	15	20%	12	38%	294	17%
	weiblich	523	23%	46 ± 16	56	14%	35	47%	19	59%	413	24%
keine Angabe	Gesamt	7	0%		1	0%	1	1%	0	0%	5	0%
	männlich	0	0%		0	0%	0	0%	0	0%	0	0%
	weiblich	7	0%		1	0%	1	1%	0	0%	5	0%

*Spaltenprozentage, bezogen auf jeweilige Gesamtzahl (oberste Zeile)

Tabelle 51: Beschreibung Alterskohorte ≥ 18 bis Jahre < 65 (Population für Analyse Frage 7 nach Berentung)

Altersgruppe		Anzahl		Alter in Jahren		Diagnose-Gruppe							
						SE		HE		Psy.som. Erkr.		keine	
		N	(%)*	M	W	SD	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N
Gesamt	Gesamt	2.264	100%	22	± 22	413	100%	75	100%	32	100%	1.744	100%
≥ 18 ... < 65J.	Gesamt	801	35%	42	± 14	91	22%	43	57%	30	94%	637	37%
	männlich	339	15%	41	± 14	47	11%	12	16%	12	38%	268	15%
	weiblich	462	20%	43	± 13	44	11%	31	41%	18	56%	369	21%

*Spaltenprozentage, bezogen auf jeweilige Gesamtzahl (oberste Zeile)

Tabelle 52: Beschreibung der Subgruppen mit gesicherter Diagnose im Hinblick auf deren Relevanz für den Versorgungsprozess

	Anzahl Responder	Alter in Jahren		Diagnose-Gruppe					
				SE		HE		Psy.som. Erkr.	
	N	MW	SD	N	(%)*	N	(%)*	N	(%)*
gesicherte Diagnose hat Relevanz für (Patient:innen mit gesicherter Diagnose: N = 520)									
Therapie	429	22	± 23	330	80%	69	92%	30	94%
Prognose	466	22	± 23	370	90%	67	89%	29	91%
Vermeidung weiterer Diagnostik	450	22	± 23	357	86%	62	83%	31	97%
genetische Beratung	275	12	± 15	272	66%	3	4%	0	0%

*Spaltenprozentage, bezogen auf jeweilige Gesamtzahl mit jeweiliger Diagnose

4.4.2. Berichtete Versorgungswege vor Einschluss in TNAMSE

In TNAMSE konnten Patient:innen aller gesetzlichen Krankenkassen eingeschlossen werden. Eine Datenlieferung zu diesen Patienten über alle Krankenkassen war jedoch im Rahmen dieses Projektes nicht möglich. Daher wurde der Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation aus Patientensicht entwickelt, um die Erkenntnisse aus der Analyse der Krankenkassendaten zu ergänzen. Hinzu kommt, dass Krankenkassen Abrechnungsdaten nur über einen Zeitraum von ca. 5 Jahren vorhalten dürfen, die berichteten Zeiträume der Patient:innen aber länger sind.

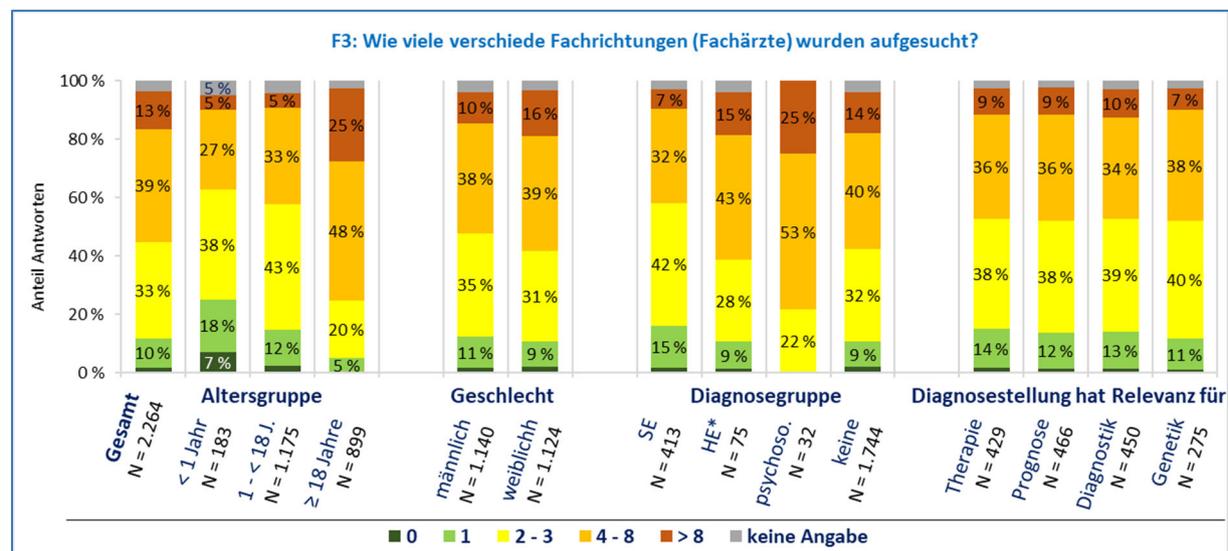
Tabelle 53: Frage 1 und 2: Dauer der Beschwerden und ärztlichen Behandlung vor Einschluss in TNAMSE

	Gesamt		Altersgruppe			Geschlecht						
	MW	± SD	< 1 Jahr	1 - < 18 Jahre	≥ 18 Jahre	männlich	weiblich					
Dauer vor TNAMSE	MW	± SD	MW	± SD	MW	± SD	MW	± SD				
F1: Beschwerden	6,9	± 8,5	0,3	± 0,4	5,2	± 4,5	10,4	± 11,4	6,5	± 7,8	7,4	± 9,1
F2: Ärztliche Behandlung	6,2	± 7,7	0,2	± 0,4	5,0	± 4,5	9,1	± 10,3	5,9	± 7,1	6,6	± 8,3
fehlend Z1/Z2*	90 / 115		13 / 14		44 / 55		29 / 42		49 / 56		41 / 59	

*Fehlende Werte in Zeile 1 (Dauer Beschwerden) / Zeile 2 (Dauer ärztliche Behandlung)

Frage 1 und 2 (s. Tabelle 53) hatten daher auch das Ziel, Zeiträume der Krankengeschichte zu erfragen. Im Mittel traten bei den TNAMSE-Patient:innen $6,9 \pm 8,5$ vor Einschluss in das Projekt die ersten Symptome auf und sie waren deswegen $6,2 \pm 7,7$ Jahre in Behandlung. Erwartungsgemäß stieg mit zunehmendem Alter diese Dauer. Patienten gaben eine etwas kürzere Zeitspanne als Patientinnen an. Eine Stratifizierung der Angaben von Frage 1 und 2 nach Diagnose- und Relevanz-Gruppe sind in **A-2: Tabelle 18** zu finden.

Setzt man die Angaben zum Zeitraum der ärztlichen Behandlung ins Verhältnis zu den Beobachtungsräumen der Krankenkassenanalyse in Teil 2.3 Kapitel 4.1 (KK-Analyse), dann steht der Beobachtungszeit bei Patienten zwischen einem und unter 18 Jahren von $3,4 \pm$ Jahren ein von den Patient:innen angegebener Zeitraum von $5,0 \pm 4,5$ Jahren gegenüber. Somit wurden die Kosten der ersten 1,6 Krankheitsjahre nicht erfasst. Bei den Erwachsenen standen der Beobachtungszeit von im Mittel $3,7 \pm 1,4$ Jahre (s. Beobachtungszeit Tabelle 35) eine berichtete Krankengeschichte von $9,1 \pm 10,3$ Jahren gegenüber. Hier beträgt der Zeitraum, für die in der KK-Analyse keine Daten bereitstanden, rechnerisch 5,4 Jahre.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 90: Frage 3: Wie viele Fachärzte wurden im Vorfeld von TNAMSE wegen der berichteten Beschwerden aufgesucht

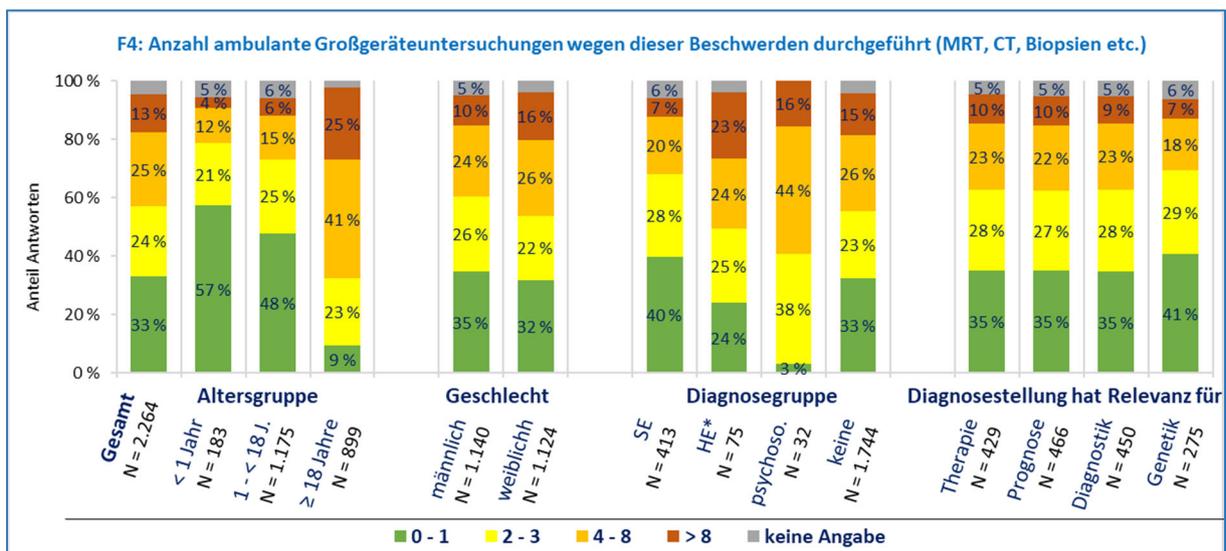
In der KK-Analyse wurde für die TNAMSE-Patient:innen $7,3$ (95%-CI: $7,0...7,5$) behandelnde Fachrichtungen ermittelt, davon mehr $2,9$ (95%-CI: $2,7...3,1$) als in der Vergleichskohorte. In Abbildung 90 sind die Antworten aller 2.264 Responder sowie für 4 Subgruppen auf Frage 3 dargestellt. 47 % derjenigen, die eine Antwort vermerkten, gaben bis zu 3 FÄ an, nur 13 % mehr als 8. Somit scheinen die Angaben der KK-Analyse gut verallgemeinerbar zu sein. Der

Befund aus der KK-Analyse, dass Frauen mehr FÄ als Männer aufsuchen und die FA-Kontakte mit dem Alter steigen, decken sich ebenfalls mit den hier gemachten Angaben. Die der Grafik zugrunde liegenden Daten finden sich in **A-2: Tabelle 19** und **A-2: Tabelle 20**.

4.4.3. Berichtete Untersuchungen vor Einschluss in TNAMSE

Frage 4 korrespondiert mit den in der KK-Analyse ermittelten Anzahlen bildgebenden Verfahren und Biopsien (s. Teil 2.3. Kapitel 4.1.6.6 und 0). Hier wurden für TNAMSE-Patient:innen im Mittel 2,1 (95%-CI: 1,8...2,3) bildgebende Verfahren und 0,3 (95%-CI: 0,2...0,3) Biopsien ermittelt. Für die Gruppe der Erwachsenen stiegen diese Werte auf im Mittel 5,3 (95%-CI: 4,6...6,1) bildgebende Verfahren und 0,6 (95%-CI: 0,4...0,7) Biopsien. Für die Gruppe der 1 bis < 18-Jährigen lagen diese Werte bei 1,2 (95%-CI: 1,0...1,4) bildgebende Verfahren und 0,2 (95%-CI: 0,1...0,2) Biopsien. Die Daten der KK-Analyse beruhten auf ambulanten und stationären Leistungen.

Mittels FB wurde nur nach ambulanten Untersuchungen und in Summe nach bildgebenden Verfahren und Biopsien gefragt. In Abbildung 91 sind die Antworten gesamt und stratifiziert dargestellt (s. auch **A-2: Tabelle 19** und **A-2: Tabelle 20**). 60 % aller Antwortenden gaben bis zu 3 Untersuchungen an. Bei den Erwachsenen gaben 75 % bis zu 8 (Mittel KK-Analyse 5,3 + 0,6) und bei den 1 bis 18-Jährigen gaben 51 % 0 bis 1 (Mittel KK-Analyse 1,2 + 0,2) Untersuchung an. Auch das Ergebnis, dass Patienten mit SE die wenigsten und jene mit psychosomatischen Erkrankungen die meisten Untersuchungen bedurften, stimmten in beiden Analysen überein. Somit ähneln sich die Angaben beiden Analysen, auch wenn aufgrund der längeren Krankheitsdauer in der FB-Analyse deutlich mehr Untersuchungen erwartbar gewesen wären. Dies kann aber auch einem Recall-Bias geschuldet sein: An Ereignisse der letzten 3 – 4 Jahre (Beobachtungszeitraum KK-Analyse) erinnert man sich besser als an weiter zurückliegende.

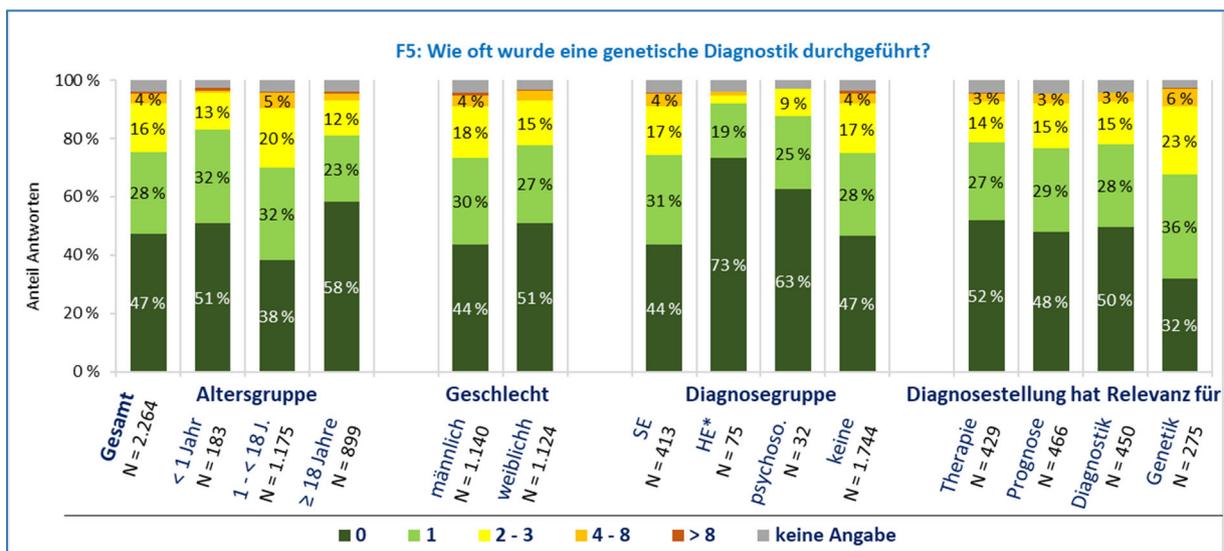


* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 91: Frage 4: Wie viele Großgeräteuntersuchungen wurden ambulant im Vorfeld von TNAMSE durchgeführt?

Die Angaben von **Frage 5** hinsichtlich der Anzahl durchgeführter genetischer Untersuchungen sind nur bedingt mit KK-Analysen vergleichbar. In der KK-Analyse konnten zwar die abgerechneten GOPs als Surrogat einer genetischen Untersuchung ermittelt werden, nicht aber die

Häufigkeit einzelner Untersuchungen. Somit ist am ehesten ein Vergleich der generellen Durchführung einer solchen Untersuchung sinnvoll (s. Tabelle 40). Bei 73 % der Patient:innen wurden im Vorfeld keine genetischen Untersuchungen in den KK-Daten gefunden. Bei 17 % lässt die Anzahl der Panel-Untersuchungen auf mehrere Untersuchungen schließen. Bei der Befragung gaben hingegen nur 47 % an, dass bei ihnen keine genetische Untersuchung erfolgte (s. Abbildung 92 und **A-2: Tabelle 19** und **A-2: Tabelle 20**). Mehr als eine genetische Untersuchung gaben 21 % der Befragten an. Somit scheinen die Angaben der KK-Analyse die tatsächlichen Leistungen in Bezug auf die genetischen Untersuchungen zu unterschätzen. Dies kann aber auch eine Folge davon sein, dass in den KK-Daten nur ambulante genetische Untersuchungen gezählt wurden, die Patient:innen aber auch stationäre oder im Rahmen von Hochschulambulanzen / Forschungsprojekten vorgenommene Untersuchungen in ihre Antwort einbezogen haben.



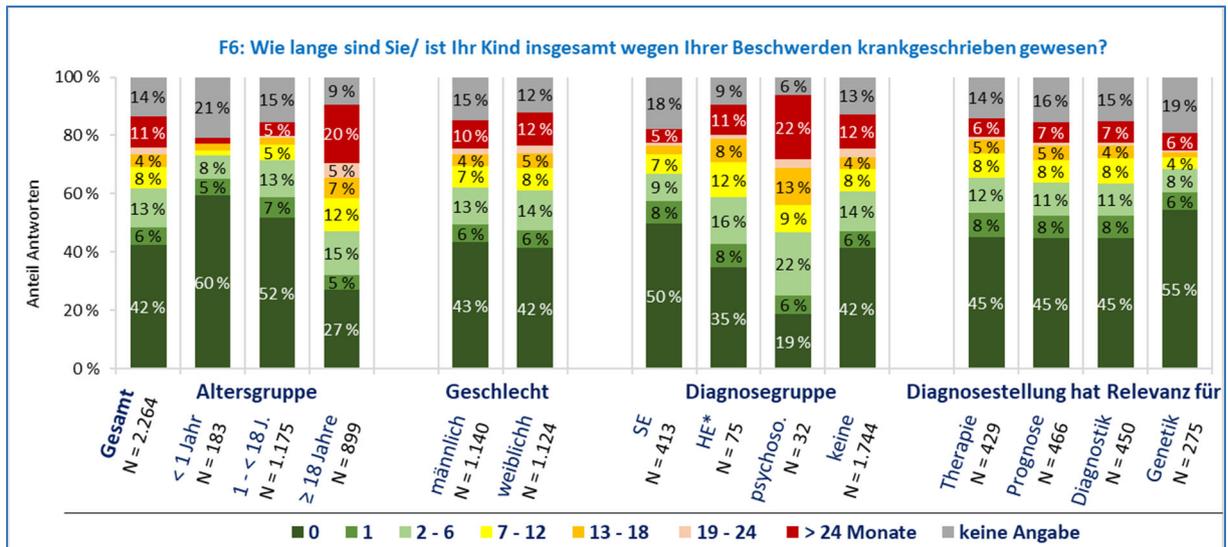
* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 92: Frage 5: Wie oft wurde eine genetische Diagnostik im Vorfeld von TNAMSE durchgeführt?

4.4.4. Berichtete Arbeitsunfähigkeits-Episoden und Berentung vor Einschluss in TNAMSE

Anders als in der KK-Analyse, wo nur Angaben zu der versicherten Person enthalten sind, wurden hier die Angaben aller Altersgruppen berücksichtigt, da hier auch Eltern die AU-Zeiten bei der Erkrankung des Kindes mit angeben konnten. Aufgrund der Limitationen der KK-Analyse wird hier auf einen Vergleich mit dieser verzichtet.

In Abbildung 93 sind die Antworten der Gesamtkohorte und Subgruppen auf **Frage 6** dargestellt (s. auch **A-2: Tabelle 19** und **A-2: Tabelle 20**).

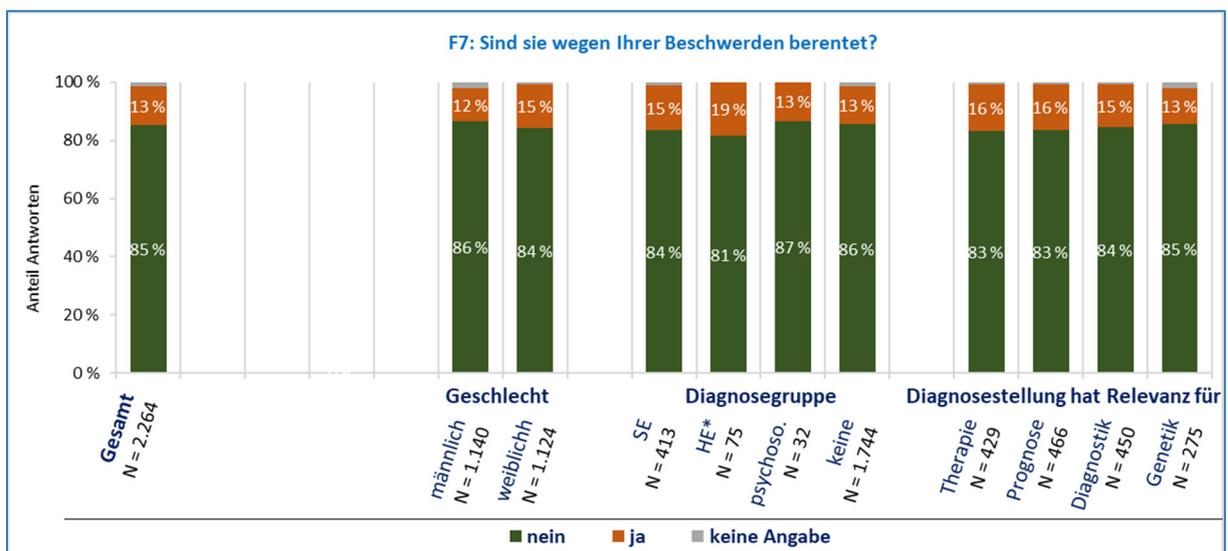


* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 93: Frage 6: Wie lange sind Sie / ist ihr Kind im Vorfeld von TNAMSE krankgeschrieben gewesen?

Für die Gruppe der unter 18-Jährigen lagen vergleichsweise viele fehlende Angaben vor. Dies kann zum einen daran liegen, dass z. B. die Betreuungsperson nicht berufstätig ist (z. B. wegen Elternzeit oder nicht berufstätig wegen Pflege des Kindes). Für die Gruppe der unter 18-Jährigen wurde in 63 % keine AU-Zeiten angegeben. Bei 5 % dauerten sie über 24 Monate.

In der Gruppe der Erwachsenen trifft diese Frage auf berentete Personen nicht zu. Hier machten 9 % keine Angaben. Von jenen, die eine Angabe machten, lag die AU-Zeit bei 52 % unter einer Woche und bei 22 % über 24 Monaten. Am häufigsten waren von letzterem Patient:innen mit einer psychosomatischen Erkrankung betroffen.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 94: Frage 7: Sind Sie wegen Ihrer Beschwerden berentet?

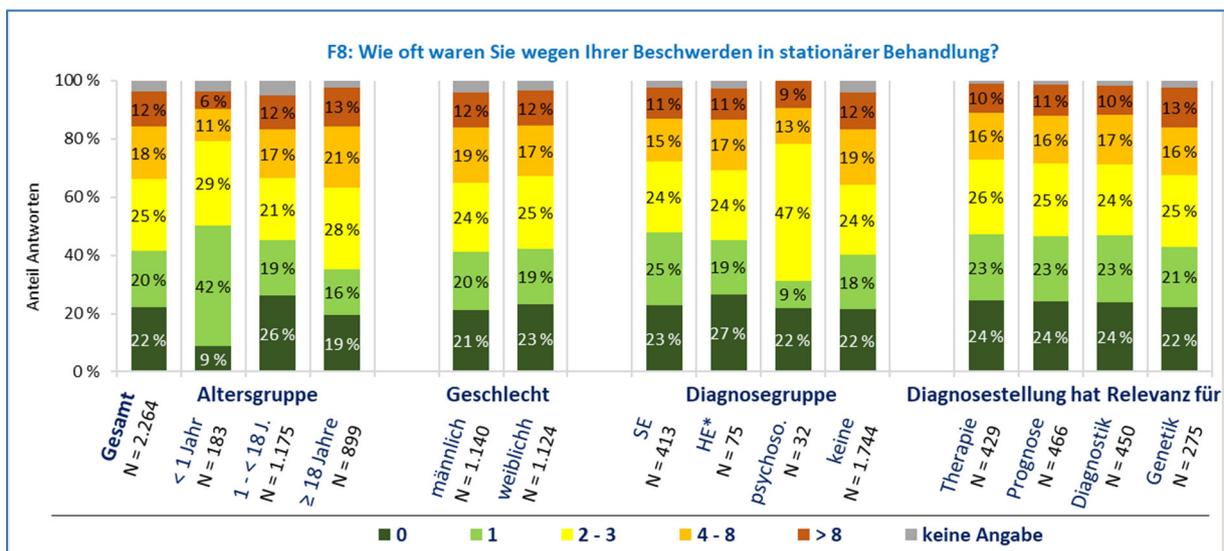
In die Analyse der Berentungen (Frage 7) wurden nur Patient:innen im Alter ≥ 18 bis < 65 Jahren eingeschlossen. Schließt man FB ohne Angabe aus, dann gaben 14 % der TNAMSE eine Berentung aus gesundheitlichen Gründen an. Am häufigsten betroffen ist die Gruppe der HE* (s. Abbildung 94, A-2: Tabelle 21 und A-2: Tabelle 22).

4.4.5. Berichtete stationäre Aufenthalte vor Einschluss in TNAMSE

In der KK-Analyse wurde für die TNAMSE-Patient:innen 3,1 (95%-CI: 2,9...3,4) stationäre Aufenthalte ermittelt, davon 2,6 (95%-CI: 2,4...2,9) Aufenthalte mehr als in der Vergleichskohorte. In Abbildung 95 sind die Antworten aller 2.264 Responder sowie für 4 Subgruppen auf **Frage 8** dargestellt.

69 % derjenigen, die eine Antwort vermerkten, gaben bis zu 3 stationäre Aufenthalte an und 12 % mehr als 8 Aufenthalte (Abbildung 95, **A-2: Tabelle 21** und **A-2: Tabelle 22**). Dies deckt sich mit den Ergebnissen der KK-Analyse. Auch der Befund der KK-Analyse, dass die Häufigkeit der Aufenthalte mit dem Lebensalter steigt, Frauen und Männer etwa gleich häufig stationär betreut wurden und Patient:innen ohne Diagnose am häufigsten stationär betreut werden, findet sich in der Befragung wieder.

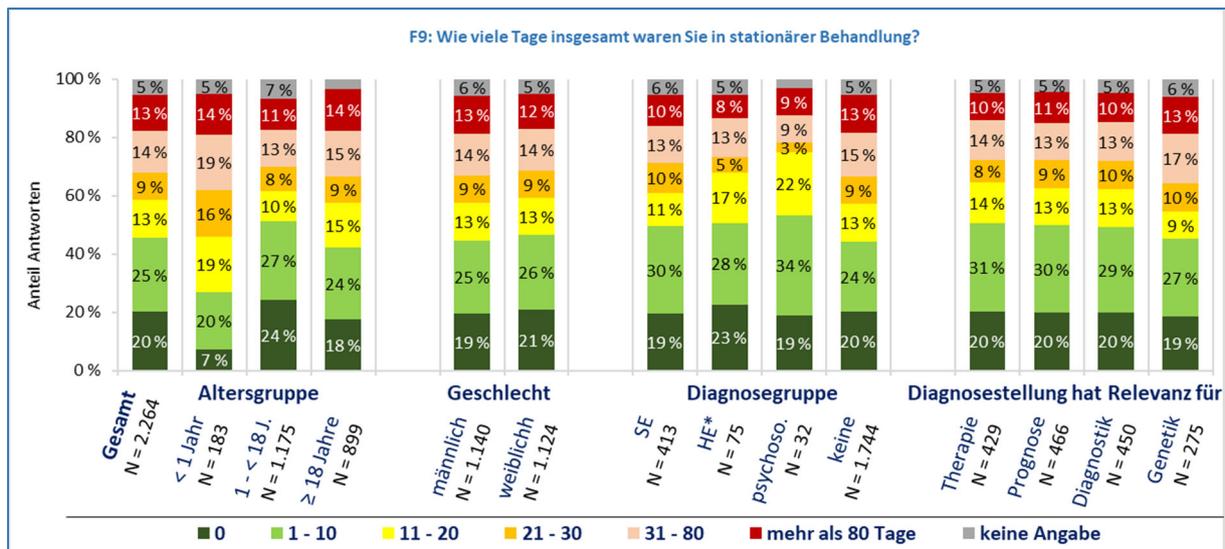
Somit werden die Aussagen der KK-Analyse durch die Befragung bestätigt. Auch hier ist allerdings ein Recall-Bias für länger zurückliegende Ereignisse nicht auszuschließen.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 95: Frage 8: Anzahl stationärer Aufenthalte wegen der Beschwerden im Vorfeld von TNAMSE

In der KK-Analyse wurde für die TNAMSE-Patient:innen 21,8 (95%-CI: 19,2...24,5) Tage in stationärer Behandlung ermittelt, davon 19,2 (95%-CI: 16,6...21,8) Tage mehr als in der Vergleichskohorte. In Abbildung 96 (**A-2: Tabelle 21** und **A-2: Tabelle 22**) sind die Antworten aller 2.264 Responder sowie für 4 Subgruppen auf **Frage 9** dargestellt.



* ohne psychosomatische Erkrankungen

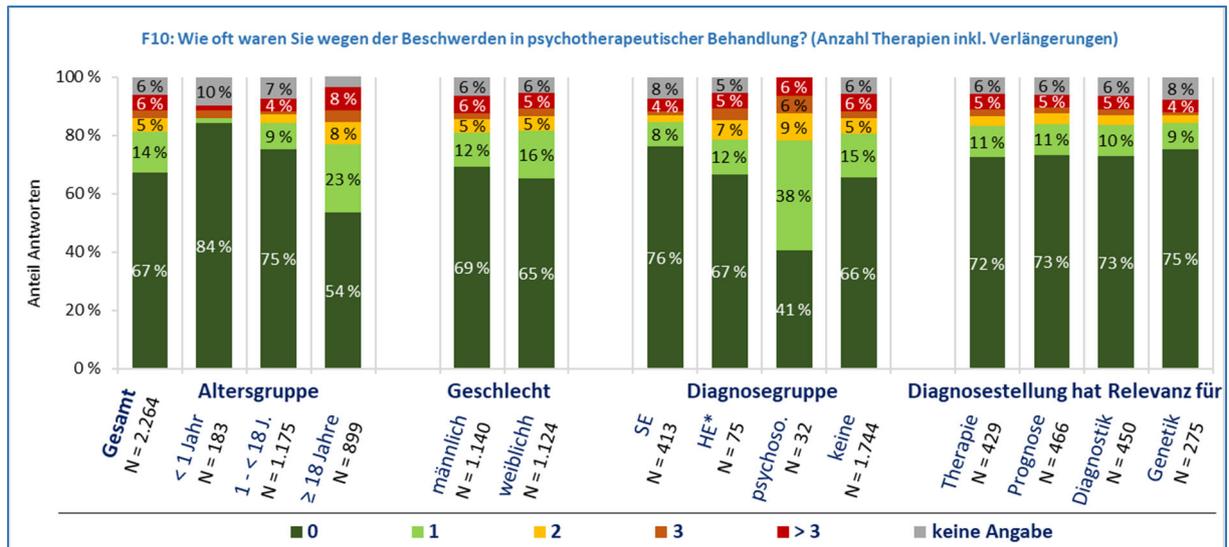
Abbildung 96: Frage 9: Dauer der stationärer Aufenthalte wegen der Beschwerden im Vorfeld von **TNAMSE**

62 % der Responder geben an, bis zu 20 Tage wegen ihrer Beschwerden stationär betreut worden zu sein. Dies deckt sich mit den Ergebnissen der KK-Analyse. Auch hier werden für unter 1-Jährige eher längere Aufenthalte angegeben, für Frauen etwas kürzere Aufenthaltszeiten als für Männer und für Patient:innen ohne Diagnose längere Aufenthalte als für Patient:innen mit HE*.

Somit werden die Aussagen der KK-Analyse durch die Befragung bestätigt. Auch hier ist wieder ein Recall-Bias für länger zurückliegende Ereignisse nicht auszuschließen.

4.4.6. Berichtete psychotherapeutische Behandlungen vor Einschluss in TNAMSE

Psychotherapeutische Behandlungen (Frage 10) waren nicht Teil der KK-Analyse. Sie spielen jedoch im Kontext der sich an ein ZSE wendenden Patient:innen eine Rolle. 44 % der erwachsenen Patient:innen gaben an, mindestens eine psychotherapeutische Behandlung erhalten zu haben. 13 % hatten mehrere Behandlungen. Erwartungsgemäß gaben am häufigsten Patient:innen mit einer psychosomatischen Diagnose mindestens eine Behandlung im Vorfeld an. 41 % dieser Patient:innen hatten jedoch noch keine psychotherapeutische Behandlung erfahren (s. Abbildung 92 und **A-2: Tabelle 21** und **A-2: Tabelle 22**).



* ohne psychosomatische Erkrankungen

Abbildung 97: Frage 10: Anzahl psychotherapeutischer Behandlungen im Vorfeld von TNAMSE (Verlängerungen einer Behandlung werden nicht als neue Behandlung gezählt)

5 Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Evaluators

Das Versorgungsprojekt TNAMSE fokussiert auf die Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit SE durch Umsetzung gezielter Maßnahmen des NAMSE. Mit TNAMSE wurde eine neue Versorgungsform etabliert, die Teils bestehende Strukturen besser vernetzt, teils neue Angebote unterbreitet wie z. B. Lots:innen, medizinische Koordinator:innen, interdisziplinäre Fallkonferenzen oder die Transition von jungen Erwachsenen. Da TNAMSE verschiedene Patientengruppen, Versorgungsprozesse und Versorgungsstrukturen adressierte, werden nachfolgend die Schlussfolgerungen und Empfehlungen den einzelnen Leistungskomplexen von TNAMSE zugeordnet.

5.1 Beurteilung der Leistungskomplexe 1 und 2

Die aufeinander aufbauenden Leistungskomplexe LK 1 und LK 2, die sich an Menschen mit unspezifischen Symptomen und Verdacht auf eine SE ohne konkrete Verdachtsdiagnose richteten, wurden in NAMSE Level A Zentren der beteiligten ZSE implementiert. Im Prozessverlauf wurden insgesamt 4.801 Patienten in LK 1 eingeschlossen. Bei 3.820 Patient:innen konnte der TNAMSE-Prozess abgeschlossen werden. Da die letzte Projektphase in der SARS-CoV-2-Pandemie lag, konnte allein aus diesem Grunde 197 Fälle nicht regulär beendet werden. Bei einem Viertel der Patienten konnte der TNAMSE-Prozess mit einer Diagnosestellung beendet werden. 49 % der Diagnosen entfielen auf genetisch gesicherte SE, weitere 28 % auf klinisch gesicherte SE. 16 % der gestellten Diagnosen waren häufige Erkrankungen ohne Psychosomatik und 7 % gehörten dem psychosomatischen Formenkreis an. Zur Diagnosestellung wurde bei 30 % der Patient:innen eine Exom-Diagnostik genutzt. Bei 9 % wurde der Antrag auf eine solche Diagnostik seitens der Kassen abgelehnt. Bei 57 % war eine derartige Untersuchung nicht erforderlich.

5.1.1 Beurteilung aus Sicht der Patient:innen

Die zu Projektbeginn durchgeführten Interviews und Fokusgruppen identifizierten 77 Felder zu Wünschen und Erwartungen an die Versorgung, bei denen Patienten mit SE Handlungsbedarf sahen. Im Rahmen der anschließend durchgeführten Delphi-Studie wurden weitere 6 Felder ergänzt. Die Ergebnisse einer 2-stufigen Online-Delphi-Studie bestätigten den in den Fokusgruppen gewonnenen Eindruck, dass die Bedarfe an das Gesundheitssystem auch aufgrund der Heterogenität der Erkrankungen breit gestreut sind. Die 208 von einer SE Betroffenen oder deren Angehörige, die sich an beiden Stufen der Delphi-Studie beteiligten, konsentierten 50 der 81 Erwartungen an das Gesundheitswesen als „sehr wichtig“. 28 der als sehr wichtig adressierten Bedarfe, die sich mit den Zielstellungen von LK 1 / 2 deckten wurden in die Befragungen der Patient:innen bzw. deren Angehörigen aufgenommen. Weitere 4 Themenfelder, die die Schwelle von 75 % nicht erreichten, wurden aus projektspezifischen Erwägungen hinzugenommen.

An der per Fragebogen durchgeführten Evaluation von TNAMSE aus Patient:innen-Sicht beteiligten sich 1.301 Personen, davon 489 Patient:innen, 705 Angehörige oder Betreuer:innen sowie 92 Patient:innen und deren Angehörige gemeinsam. Setzt man die laut Protokoll versandten 3.814 Evaluationsbögen den 1.301 analysierbaren FB gegenüber, so liegt die Response Rate bei 34 %, was nach den bisherigen Erfahrungen des ZEGV für eine gute und übliche Rücklauf-rate bei schriftlichen Befragungen ohne Reminder steht. Um Aussagen hinsichtlich der Genera-

lisierbarkeit der Evaluationsergebnisse treffen zu können, wurden Responder und Non-Responder auf Basis der zur Verfügung stehenden nachfolgend benannten Prozessdaten verglichen: Alter, Geschlecht, Zuweiser der Patient:in an das ZSE, abschließende Diagnose, Durchführung einer Exomdiagnostik, Prozessdauer, Dauer zwischen Beendigung des TNAMSE-Prozesses und dem Versand der Fragebögen.

Unterschiede ließen sich hinsichtlich des Alters, der Exom-Diagnostik und dem behandelnden ZSE feststellen. Erwachsene Patient:innen und Patient:innen mit durchgeführter Exomdiagnostik finden sich vermehrt unter den Respondern. Aus diesem Grunde wurden alle Analysen altersstratifiziert durchgeführt. Antworten, die durch eine Exomdiagnostik beeinflusst werden konnten wie die Prozessdauer, wurden nach Exom-Diagnostik stratifiziert. Gründe für die unterschiedlichen Rücklaufquoten der ZSE lassen sich weder im mittleren Alter der behandelten Patient:innen noch in deren Zufriedenheit mit dem jeweiligen Zentrum oder in der Gesamtprozessdauer finden. Somit kann von einer guten Generalisierbarkeit der Aussagen ausgegangen werden.

Die Patient:innen, die in LK 1/2 eingeschlossen wurden, fühlten sich im Vorfeld des Einschusses überwiegend belastet, weil sie ihre Diagnose nicht kennen. Der Wunsch einer qualifizierten Diagnose beruht bei den TNAMSE Patient:innen im überwiegenden Maße in der Hoffnung, dadurch eine gezielte Therapie finden und den weiteren Krankheitsverlauf besser einschätzen zu können.

Zugang zu TNAMSE / ZSE

Der Zugang zu einem ZSE ist abhängig vom Lebensalter. Kinder- und Jugendliche wurden überwiegend über das Universitätsklinikum oder eine angegliederte Spezialambulanz überwiesen. Neben diesem Zugang spielen behandelnde Fachärzte eine Rolle. Andere Wege, auch der Weg über den Kinderarzt, waren selten. Bei Erwachsenen wurde Universitätsklinik und Fachärzte deutlich seltener als Überweiser angegeben. Dafür gewannen für Patient:innen bzw. deren Angehörige zugängliche Informationsquellen, insbesondere das Internet, einen deutlichen Einfluss. Nur 25 % der Erwachsenen sahen den Zeitpunkt der Einschaltung eines ZSE durch ihre behandelnden Ärzte als „angemessen“ an.

Beim Vergleich zwischen den in den Prozessdaten erfassten Zuweisern und den Angaben der Patient:innen / Angehörigen kann bei Erwachsenen eine deutliche Diskrepanz festgestellt werden. Sind in den Prozessdaten bei dieser Altersgruppe 38 % Selbsteinweiser verzeichnet, so geben auf den Fragebögen 66 % an, die Initiative für eine Überweisung an ein selbst ZSE ergriffen zu haben. Offenbar unterstützt der in dieser Altersgruppe an Gewicht gewinnende Hausarzt bei der Zusammenstellung der Unterlagen. Der Grad der Eigeninitiative ist auch damit zu erklären, dass sich 89 % der Erwachsenen und 82 % der für die Altersklasse der 1- bis unter 18-jährigen Antwortenden, durch das Nichtwissen der Diagnose belastet fühlen.

Empfehlung seitens des Evaluators: Da Erwachsene im Mittel eine Symptombdauer von 8,2 ± 10,0 Jahren bis zum Zugang zu einem ZSE angeben, sollten gut zugängliche Informationsquellen zu ZSE, deren Zugangswege und Leistungen sowie Spezialisierungen für bestimmte SE für Patient:innen und deren Behandler etabliert werden.

Beurteilung der Abläufe, diagnostischen Prozesse und der Arzt-Patient:innen-Kommunikation in TNAMSE

Ein Großteil der Prozesse in LK 1/2 sind so gestaltet, dass sie ohne direkten Kontakt mit den Patient:innen durchlaufen werden. So gaben nur 45 % der Antwortenden an, dass sie persönli-

chen Kontakt zu den ZSE hatten. Hierbei gibt es große Unterschiede zwischen den Altersgruppen. Je jünger die Patient:innen sind, desto seltener wird ein persönlicher Kontakt bestätigt. Da Abteilungen der Universitätsklinik und SPZ für diese Altersgruppe eigeninitiiert auf die Kompetenz der ZSE zurückgreifen, ist für Eltern dieser Patient:innen oftmals das ZSE nicht als eigenständige Kompetenzeinheit sichtbar. Bei Erwachsenen, die oftmals selber die Initiative für die Einbeziehung eines ZSE angaben, hatten 63 % persönlichen Kontakt. Mit dem Kontakt per Mail oder Telefon sowie der Kontaktperson waren die Patienten in hohem Maße ($\geq 75\%$; hier über 85 % derjenigen, die eine Bewertung vorgenommen haben) zufrieden. Unzufriedene finden sich am ehesten unter den erwachsenen Patient:innen.

In den Fokusgruppen wurde betont, dass Beschwerden und Schilderungen des Krankheitsgeschehen von den Behandlern ernst genommen werden sollen. Dieser Forderung stimmten als einziger Frage der Delphi-Studie 100 % der Teilnehmer zu. Die Arbeitsweise der ZSE ohne direkte Einbeziehung der Patient:innen führte dazu, dass Patienten z. T. keine Bewertung von Prozessen vornahmen bzw. vornehmen konnten. Die Fragen nach Kenntnis und Berücksichtigung der Krankengeschichte seitens des ZSE konnten je nach Altersgruppe bis zu einem Drittel der Befragten nicht beantworten. Diejenigen, die eine Bewertung vornahmen, hatten zu 64 % den Eindruck, dass die behandelnden Ärzt:innen im ZSE über die Krankengeschichte, Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren. Dass diese Informationen angemessen berücksichtigt wurden, meinten 80 %. Dieser Eindruck wird allerdings stark von der letztendlichen Diagnose bestimmt. In der Zielgruppe von TNAMSE, Menschen mit einer SE, hatten 71 % derer, die eine Bewertung vornahmen, den Eindruck, dass das ZSE über die Krankengeschichte ausreichend informiert sei und der Eindruck einer angemessenen Berücksichtigung stieg auf 90%.

Vor dem Hintergrund der doch recht langen Prozessdauer von im Mittel 230 ± 156 Tagen (Median 203), erscheint eine gute Information über den zeitlichen Ablauf und ggf. zeitliche Verzögerungen wichtig. Ohne Einbeziehung jener 16 % bis 27 %, die keine Bewertung vornahmen, fühlten sich je nach Altersgruppe 62 % bis 83 % der Responder zufrieden mit den erhaltenen Informationen. Ein ähnliches Bild ist bei der Beurteilung von Umfang und Qualität der Informationen zu notwendigen Untersuchungen im TNAMSE-Prozess zu finden. Konkret auf die Exomdiagnostik bezogen, empfanden insbesondere Eltern von unter 1-Jährigen die Informationen zum Ergebnis der Exomdiagnostik in erhöhtem Maße als nicht ausreichend oder erhielten keine. Daher waren es im Gegensatz zu den anderen Altersgruppen, in denen 80 % mit dem Gesamtprozess der Exomdiagnostik zufrieden waren, bei den Eltern der unter 1-Jährigen nur 63 %.

Laut Prozessdaten erhielt jeder TNAMSE-Teilnehmer im LK 1/2 bei Prozessende einen Bericht. Den Empfang eines solchen Berichts haben aber nur 72 % bestätigt. Offenbar wurden die Berichte z.T. auch den behandelnden Ärzten übersandt und von diesen nicht an die Patient:innen weitergereicht oder die Ergebnisse in die Epikrise des stationären Aufenthaltes inkludiert, so dass für die Patient:innen diese nicht den ZSE zuordnen konnten. Jene, die einen Bericht erhielten und bewerteten, waren in 71 % der Fälle mit dessen Inhalt zufrieden.

Empfehlung seitens des Evaluators: Es sollte nach Wegen gesucht werden, die Information der Patienten in Bezug auf die ZSE-Prozesse und die Übermittlung von Ergebnissen weiter zu verbessern. Zu Beginn der Behandlung sollte seitens der ZSE transparent dargestellt werden, dass die Abläufe im ZSE sich von denen, die die Patienten im regulären ambulanten Arztkontakt gewöhnt sind, unterscheiden und welche Zeitfenster und „Erfolgsquoten“ bzgl. einer Diagnosestellung realistisch erwartbar sind.

Beurteilung des Gesamtprozesses in TNAMSE

Trotz der im Mittel recht langen Prozessdauer hielten 59 % derjenigen, die eine Bewertung abgaben, diesen Zeitraum für angemessen. Auch hier war die Zielgruppe von TNAMSE mit 85 % die zufriedenste Gruppe. 28 % zeigten sich erleichtert, dass sie nach Abschluss von TNAMSE nicht mehr nach einer Diagnose suchen müssen. Nur 13 % waren vom Ausgang des Prozesses enttäuscht. Die betraf insbesondere jene, bei denen eine Erkrankung aus dem psychosomatischen Formenkreis (29 %) oder keine Diagnose (14 %) gefunden werden konnte. Der bereits in der Delphi-Studie adressierte Wunsch, sich persönlich beim Spezialisten für ihre seltene Erkrankung vorstellen können, wurde auch hier geäußert.

Problematisch erscheint die Suche nach einem geeigneten Ansprechpartner im niedergelassenen Bereich. 28 % der Responder gaben an, dass er/sie nicht glaubt, einen geeigneten Ansprechpartner für die Weiterbehandlung zu finden. Dies betraf weniger Patient:innen mit einer SE (15 %) als die mit einer psychosomatischen (43 %) oder keiner (32 %).

Die Bewertungen des Gesamtprozesses mittels einer Note stiegen von $2,7 \pm 1,2$ im ersten auf $2,3 \pm 1,2$ im 4. Einschluss-Quartil. Somit ist dem Projekt eine kontinuierliche Verbesserung der Betreuung im Projektverlauf gelungen.

Empfehlung seitens des Evaluators: Es sollte geprüft werden, inwiefern eine Erweiterung des Angebotes der NAMSE Level A Zentren umsetzbar ist, für jene Patient:innen, die dies ausdrücklich wünschen, eine Sprechstunde im ZSE anzubieten.

5.1.2 Beurteilung aus Sicht der Primärversorger

Informationsquellen

Nur 51 % der deutschlandweit befragten Primärversorger kennen überhaupt ein ZSE, obwohl 78 % angeben, Patienten mit SE in der eigenen Praxis zu behandeln. Und von diesen 51 % der Primärversorger, die überhaupt Kenntnis eines ZSE haben, wissen nur 53 % wie sie Patient:innen zuweisen könnten. Hier wird ein großes Informationsdefizit deutlich. Um sich über das Thema SE und bestimmte Krankheitsbilder zu informieren, nutzen die befragten niedergelassenen Ärzt:innen vor allem das Internet, gefolgt von Lehrbüchern oder Fachzeitschriften und den Spezialsprechstunden an Kliniken.

Bei den Rückmeldungen der Primärversorger wurde weiterhin deutlich, dass sie die eigens für den Bereich der SE konzipierten Informationstools wie den se-atlas oder auch Patientenselbsthilfeorganisationen wie die ACHSE e.V. sehr häufig nicht nutzen.

Insgesamt zeigt sich bei 52 % der befragten Ärzt:innen insgesamt eine Unsicherheit (eher unsicher/ sehr unsicher) in Bezug auf den Umgang mit Patienten mit SE, die ihre Gründe einerseits im Themenbereich selbst hat, sicherlich aber auch einen Zusammenhang mit dem mangelnden Kenntnisstand bezüglich der vorhandenen Unterstützungsangebote sowie der Wissensvermittlung bspw. im Medizin-Studium aufweist.

Eigenwahrnehmung der Primärversorger

Befragt nach der eigenen Rolle bei der Betreuung von Patienten mit SE oder dem Verdacht darauf wird deutlich, dass sich die meisten Ärzt:innen als Mitbehandler (71 %) wahrnehmen, gefolgt von der Selbstbeschreibung als Koordinator (70 %). Etwas mehr als ein Viertel (27 %) nehmen die Rolle als Erstbehandler wahr.

In den Telefon-Interviews wurde deutlich, dass vielen niedergelassenen Ärzt:innen die Ressourcen fehlen, sich hauptverantwortlich um die Diagnose und Behandlung ihrer Patienten mit dem Verdacht auf oder einer bestätigten SE zu kümmern. So wurden als Knackpunkte die Zeit, der

Zugang zu Diagnoseverfahren sowie die teilweise strikte Trennung zwischen den Zuständigkeiten und Ressourcen der einzelnen Sektoren genannt, allerdings auch die mangelnde Kenntnis des Krankheitsbilds und der zur Verfügung stehenden Informationsquellen. Die Primärversorger verstehen sich als Filter für die ZSE, die ihrer Funktion gewissenhaft nachkommen wollen, dafür aber eine eher kurzfristige Vorstellungsmöglichkeit und eine Rückmeldung seitens der Zentren für seltene Erkrankungen erwarten. Die Einstellung gegenüber Selbsthilfegruppen ist eher durchwachsen, wobei auch im Verlauf der Telefon-Interviews auffällt, dass die ACHSE e.V. als größte Patientenselbsthilfeorganisation für Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen den Interviewten häufig unbekannt ist.

Gewünschte Unterstützung

Die befragten Ärzt:innen gaben an, dass sie sich einen Ansprechpartner für bestimmte seltene Erkrankungen (73 %) und Mitbetreuung der Patienten durch das ZSE (72 %) wünschen. Ein weiterer geäußelter Wunsch bezieht sich auf die Unterstützung bei der Diagnosestellung (63 %) sowie die Bereitstellung allgemeiner Informationen zum Thema Seltene Erkrankungen (41 %). Die Teilnehmer der Telefon-Interviews wünschen sich vor allem telefonische Ansprechpartner zum Thema der seltenen Erkrankungen, Rückmeldungen nach Zuweisung von Patient:innen z.B. in Form von Aufnahmebestätigungen und Befundberichten, gefolgt von dem Wunsch nach einer Broschüre, die einen Überblick über die Zentren für Seltene Erkrankungen insgesamt, ihre speziellen Schwerpunkte, Zugangsmodalitäten und Kontaktdaten beinhaltet.

Die geäußerten Wünsche fassen noch einmal die Mängel im Bereich der Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen zusammen: es fehlt den niedergelassenen Primärversorgern an Informationen bezüglich seltener Erkrankungen, es fehlt ihnen an Informationen bezüglich Informationsquellen und sie fühlen sich in der Behandlung von Patient:innen mit einer seltenen Erkrankung oder dem Verdacht darauf nicht ausreichend unterstützt, verfügen aber auch nicht über ausreichende Kenntnisse über Unterstützungsangebote (in Form von ZSE) in dem Bereich.

Empfehlung seitens des Evaluators: Die Kenntnis über genutzte Medien kann handlungsleitend sein für die Verbesserung der Öffentlichkeitsarbeit der ZSE, die dann v. a. bei der Gestaltung der eigenen Homepage den Fokus auf telefonische Sprechzeiten, konkrete Ansprechpartner, Entscheidungsbäume bei der Entscheidung zur Zuweisung und Aufnahmemodalitäten legen sollten sowie Informationen zur Aufgabenteilung mit den Zuweisern, fachliche Spezialisierungen des ZSE und zu erwartenden Zeitdauern vermitteln sollten. Auch Fachzeitschriften und Kongresse sind Möglichkeiten die Sichtbarkeit der ZSE zu verbessern.

Bewertung der Zusammenarbeit mit ZSE

Wenn Primärversorger Erfahrungen in der Kooperation mit ZSE berichten können, beurteilen 23 % der postalisch befragten Ärzt:innen den Zugang zum ZSE als schwierig bzw. sehr schwierig, fast die Hälfte (45 %) als einfach oder sehr einfach.

Bezüglich des Zugangs zu den ZSE wurde von den Interviewteilnehmern deutliche Kritik geübt. So kritisierte in den Interviews die Hälfte der zuweisenden Ärzt:innen den Zugang zu mindestens einem ZSE und verwendeten einiges an Redezeit zur Darstellung der Probleme bei dem Versuch der Zuweisung von Patienten mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an ein ZSE.

Es wird deutlich, dass es große Defizite in der Kommunikation von Versorgungsangeboten im Bereich der Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen und ihren Angehörigen gibt und dass auch eine grundsätzliche Kenntnis über die Existenz von Zentren für Seltene Erkran-

kungen nicht zwangsläufig ausreicht um auch einen Patienten mit dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung an einem Zentrum für Seltene Erkrankungen untersuchen und behandeln zu lassen.

Form der Zusammenarbeit

Die gemeinsame Betreuung des Patienten die häufigste Form der Zusammenarbeit (42 %) zwischen den niedergelassenen Ärzt:innen und den Zentren für Seltene Erkrankungen. Unterstützung bei der Diagnosefindung gaben 35% der Befragten als konkrete Form der Zusammenarbeit mit den ZSE an. Die Antwortmöglichkeit „keine Zusammenarbeit“ wurde von 25 % genannt, was auf entweder auf eine mangelnde Kenntnis des Zugangs zu den entsprechenden Zentren oder auf eine gescheiterte Kontaktaufnahme schließen lässt. Denkbar ist auch, dass die niedergelassenen Ärzte zwar von dem ZSE wissen, aber keinen Bedarf an Unterstützung seitens des entsprechenden Zentrums sehen.

Bewertung Kommunikation, Leistungen (hilfreich), Zufriedenheit mit ZSE

Insgesamt bewerten die an den Interviews teilnehmenden Zuweiser die Qualität der Zusammenarbeit mit den ZSE tendenziell eher positiv, aber hinsichtlich bestimmter Faktoren wie Kommunikationsverhalten seitens der Zentren, Zugang zu den Zentren und Wartezeiten bis zum Vorstellungstermin ihrer Patienten auch deutlich negativ. So kritisierten 64 % der Interviewten (N = 9) die langen Wartezeiten, wobei 50 % der Interviewteilnehmer (N = 7) damit explizit die lange Wartezeit bis zur Terminvergabe und 29 % der Befragten (N = 7) die lange Wartezeit bis zur Befundkommunikation thematisierten. 21 % (N = 3) der interviewten zuweisenden Ärzt:innen äußerten sich positiv im Sinne einer kurzen Wartezeit und eines einfachen und schnellen Zugangs zu den Zentren.

In der Kommunikation wurden vor allem eine mangelnde Transparenz in der Kommunikation der Prozessschritte innerhalb der Zentren (Wartezeiten bis zum Vorstellungstermin, geplante und durchgeführte Untersuchungen, Ergebnisse und Empfehlungen sowie welche Kommunikationsmittel werden, wenn überhaupt, genutzt) als Kritikpunkte benannt. Überdies wurde im Verlauf der Auswertung der Telefon-Interviews deutlich, dass ein Großteil der Kommunikation nicht zwischen den Zentren für Seltene Erkrankungen und den behandelnden niedergelassenen Ärzten direkt stattfindet, sondern die Patient:in eine maßgebliche Rolle innerhalb der Kommunikation von Terminvergabe, Befundberichten und Therapieempfehlungen spielt (64 % [N = 9]).

Dies ist problematisch, da die Patient:in nicht zwangsläufig über medizinisches Fachwissen verfügt und unter Umständen Befunde oder auch Therapieempfehlungen falsch versteht, erinnert oder kommuniziert.

Empfehlung seitens des Evaluators: Gerade der Bereich der SE ist hinsichtlich der Anforderungen, die an die behandelnden Ärzt:innen gestellt werden, sehr diffizil. Hier ist es also wichtig, sich Zeit für den Austausch mit den Patienten bezüglich der Diagnose, den damit verbundenen Handlungsoptionen und den dazugehörigen Risiken zu nehmen. Dazu müssen die niedergelassenen Ärzt:innen jedoch über entsprechende Informationen verfügen. Diese sollten sie sowohl bezüglich der Diagnose, der genutzten Diagnoseverfahren als auch der möglichen Therapieoptionen direkt von den ZSE vermittelt bekommen. Zwecks zusätzlichen Austausches und Recherche sind Informationen bezüglich spezieller Informationsplattformen wie se-atlas, Orpha.net oder auch Patientenselbsthilfeorganisationen wie die ACHSE e.V. von großer Wichtigkeit.

In der schriftlichen Befragung bewertet etwa die Hälfte (51 %) derjenigen Primärversorger, die mit mindestens einem Zentrum für Seltene Erkrankungen bereits in der Vorstellung und Betreuung von Patienten Erfahrungen gesammelt haben, das Kommunikationsverhalten der Zentren

insgesamt gut oder sehr gut. Die im Fragebogen an die niedergelassenen Ärzt:innen gestellte Frage nach der Zufriedenheit mit den Leistungen der ZSE wurde zu 69 % mit eher bis sehr zufrieden beantwortet und nur zu 5 % mit eher unzufrieden bis sehr unzufrieden. 73 % der Befragten schätzen ein, dass der Diagnoseprozess wahrscheinlich/auf jeden Fall durch ZSE beschleunigt wird.

Danach befragt, wie hilfreich die Zentren für Seltene Erkrankungen sind, antworteten die Primärversorger zu 69 % mit eher bis sehr hilfreich. Dieser Wert ist, genau wie die ähnlich hohen positiven Bewertungen der Qualität der Zusammenarbeit mit den Zentren hinsichtlich der Qualitätsbemessung der Zentren für Seltene Erkrankungen ausgesprochen gut. Nur von 2 % wurden die Leistungen der ZSE als eher bis gar nicht hilfreich bewertet.

5.1.3 Ökonomische Bewertung

Die ökonomische Bewertung der LK 1/2 beruht auf 3 Säulen:

1. Analyse von Krankenkassendaten hinsichtlich Kosten und in Anspruch genommener Leistungen zu Lasten der GKV in den Jahren vor Einschluss in TNAMSE
2. retrospektive ärztliche Einschätzung des Versorgungsprozesses im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses
3. Selbstauskunfts-Fragebogen der Patient:innen zu in Anspruch genommenen GKV-Leistungen im Vorfeld zu TNAMSE

Hierbei dient der Fragebogen zur gesundheitsökonomischen Evaluation aus Patient:innensicht der Validierung und Ergänzung der Ergebnisse der Krankenkassendaten-Analyse. Die retrospektive Einschätzung der Ärzt:innen zeigt punktuell Einsparpotenziale auf, die aufgrund der starken Heterogenität der Patient:innen dieses Projektes nicht systematisch, z.B. über einen Vergleich mit Leitlinien o. ä., erfolgen konnte.

Für die Krankenkassen(KK)-Analyse standen Daten von 1.243 Patient:innen aus LK 1/2 mit einer mittlere Beobachtungszeit von $3,2 \pm 1,8$ Jahren zur Verfügung (Zeitraum 2014, z. T. 2015 bis 2019). Für jede TNAMSE-Patient:in standen i. d. R. 75 alters- geschlechts- und wohnortgleiche Vergleichsversicherte zur Verfügung (Gesamt = 92.078), die die für diese Person im Mittel erwartbaren Kosten und Versorgungsleistungen abbilden.

Die Validierung der Analyseergebnisse basiert auf 2.264 Selbstauskunfts-Fragebögen von Patient:innen aus LK 1/2. Patient:innen, von denen KK-Daten vorlagen, waren im Mittel 15 ± 18 Jahre alt und damit jünger als LK 1/2 Patient:innen ohne Krankenkassendaten mit 23 ± 22 Jahren. Es überwog das männliche Geschlecht und es wurde häufiger eine seltene Erkrankung diagnostiziert als im übrigen Patientenlientel des LK 1/2. Demgegenüber beantworteten eher ältere Patient:innen den Selbstauskunftsbogen (mittleres Alter: 22 ± 22 vs. 20 ± 21 Jahre). Die Geschlechterverteilung entsprach der Gesamtkohorte und es antworteten eher Patient:innen, bei denen keine Diagnose gestellt werden konnte. Somit überdecken beide Kohorten unterschiedliche Klientele. Sollten die Aussagen in beiden Kohorte übereinstimmen, so kann man von einer hohen Generalisierbarkeit ausgehen.

Retrospektive Einschätzungen aus Ärztesicht lagen für 163 Patient:innen mit einem mittleren Alter von 23 ± 23 Jahren vor. Hierbei handelt es sich ausschließlich um Patient:innen, bei denen sich aus retrospektiver Sicht kostenintensive ambulante oder stationäre Maßnahmen hätten vermeiden lassen, wenn die Einbeziehung eines ZSE früher erfolgt wäre.

Versorgungswege und in Anspruch genommene GKV-Leistungen im Vorfeld des Einschlusses in LK 1/2

Ambulante Versorgung: Die Patient:innen berichteten von im Mittel $6,9 \pm 8,5$ Jahren Beschwerden und $6,2 \pm 7,7$ Jahren ärztlicher Behandlung im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses. Bei erwachsenen Patient:innen lag der Zeitraum mit Beschwerden sogar bei $10,4 \pm 11,4$ Jahren. Die verfügbaren KK-Daten überdecken im Mittel somit nur die letzten $3,2 \pm 1,8$ Jahren vor Einschluss in TNAMSE. In dieser Zeit wurden Kontakte zu $7,3 \pm 5,1$ verschiedenen Facharztgruppen in den KK-Daten für TNAMSE-Patient:innen ermittelt. Dies waren $2,9 \pm 3,8$ Facharztgruppen mehr als in der Vergleichskohorte. Die Angaben aus den Selbstauskunftsbögen bestätigten diese Größenordnung. Die Anzahl aufgesuchter ambulanter Betriebsstätten war mit $12,5 \pm 11,5$ fast doppelt so hoch wie in der Vergleichsgruppe. Zudem wurden den Patient:innen im Mittel $12,7 \pm 9,8$ verschiedene Arzneimittelwirkstoffe verordnet und damit $4,6 \pm 8,5$ mehr als in der Vergleichskohorte.

Diagnostik: Im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses wurden im Mittel $1,8 \pm 4,1$ Untersuchungen mittels eines Bildgebenden Verfahrens (MRT, CT, PET, SPCT oder Szintigraphie) sowie $0,2 \pm 0,9$ Biopsien im ambulanten oder stationären Bereich mehr durchgeführt als in der Vergleichskohorte. Die Anzahlen sowie Verteilungen in den Alter-, Geschlechts- und Diagnosegruppen stimmten weitestgehend mit den Selbstauskünften der Patient:innen überein. Allerdings haben diese nur Angaben über Untersuchungen im ambulanten Bereich gemacht. Zudem ist ein Recall-Bias nicht auszuschließen, so dass sehr weit zurückliegende Untersuchungen nicht mitgezählt wurden.

Die Zielgruppe des TNAMSE-Projektes waren Patient:innen mit einer SE. SE haben in 80 % einen genetischen Ursprung. Daher spielen humangenetische Untersuchungen bei dieser Klientel eine besondere Rolle. Im Rahmen der KK-Analyse konnte bei 27 % der Patient:innen im Vorfeld von TNAMSE eine ambulante genetische Untersuchung erfasst werden. Auf den Selbstauskunftsbögen gaben hingegen 51 % eine genetische Untersuchung an. Ursache könnte sein, dass in der KK-Analyse nur ambulante Untersuchungen eingeschlossen wurden, bei den Selbstauskünften aber auch stationäre oder im Rahmen von Hochschulambulanzen / Forschungsprojekten vorgenommene Untersuchungen in die Antwort einbezogen wurden.

Stationäre Versorgung: Die KK-Analysen weisen für die TNAMSE-Patient:innen im Mittel $3,1 \pm 5,0$ stationäre Aufenthalte und damit $2,6 \pm 4,9$ mehr als erwartet aus. In der Befragung gaben 69 % an bis zu 3 stationäre Aufenthalte wegen ihrer Beschwerden, die zum TNAMSE-Einschluss führten, an. Auch die Verteilungen in den Alter-, Geschlechts- und Diagnosegruppen stimmten weitestgehend mit den KK-Analysen überein.

Für die TNAMSE-Patient:innen wurden im Beobachtungszeitraum im Mittel $21,8 \pm 47,3$ Krankenhaustage gezählt, $19,2 \pm 47,0$ mehr als in der Vergleichskohorte. Die Selbstauskunftsbögen weisen für 62 % der Responder stationäre Aufenthalte bis zu 20 Tagen aus mit einer recht guten Übereinstimmung der Verteilungen hinsichtlich Alter Geschlecht und Diagnosegruppe.

In der Gesamtschau der über KK-Daten ermittelten und selbst berichteten Versorgungsleistungen im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses stellen die nachfolgend aufgeführten Kosten keine Überschätzung der Versorgungsleistungen aufgrund einer Verzerrung im untersuchten Patientenkollektiv dar.

Kosten im Vorfeld des TNAMSE-Einschlusses LK 1/2 für GKV-Leistungen

Ambulante Kosten: Im Beobachtungszeitraum fielen für TNAMSE-Patient:innen 3.197 ± 8.607 € und damit 2.194 ± 8.397 € mehr für ambulante Leistungen an, als in der Vergleichskohorte.

Die Differenz zwischen Kosten der TNAMSE-Patient:innen und Vergleichsversicherten steigt mit dem Alter stark an. Beträgt diese bei den 1 bis unter 17-Jährigen im Mittel 1.923 ± 8.119 € steigen die Zusatzkosten für Erwachsenen auf im Mittel $3.917,6 \pm 10.638$ €.

Stationäre Kosten: Die Kosten für stationäre Leistungen der TNAMSE-Patient:innen im Beobachtungszeitraum betragen im Mittel 16.983 ± 43.080 € und damit 15.174 ± 42.919 € mehr als in der Vergleichskohorte. Im Gegensatz zu den ambulanten Kosten fallen diese mit steigendem Alter. So liegen diese für Kinder unter einem Jahr im Mittel 29.512 ± 54.927 € über den Kosten der Vergleichskohorte und bei Erwachsenen im Mittel 10.957 ± 29.743 € darüber.

Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente: Die Medikamentenkosten im Beobachtungszeitraum betragen im Mittel 6.820 ± 29.630 € und damit 6.085 ± 29.602 € mehr als die der Vergleichsversicherten. Mit Ausnahme der unter Einjährigen gibt es keinen Alterseffekt.

Gesamtkosten: In Summe der drei oben aufgeführten Kostenarten verursachten TNAMSE-Patient:innen im Beobachtungszeitraum Kosten in Höhe von 26.999 ± 58.362 €. Dies waren 23.453 ± 58.075 € mehr, als die der Vergleichsversicherten.

Die Gesamtkosten liegen für alle Subgruppen deutlich über denen der Vergleichskohorte. Dies zeigt, dass beim Einschluss in TNAMSE seitens der ZSE sehr verantwortungsvoll jene Patient:innen ausgewählt wurden, die einer solchen zusätzlichen Versorgungsleistung bedürfen.

Ermitteltes Einsparpotential: Für 163 Patient:innen wurden aus retrospektiver Sicht Einträge bezüglich vermeidbarer Maßnahmen vorgenommen. Diese Auflistung stellt eine Unterschätzung des Einsparpotentials dar, da in Fällen, wo Unsicherheit bestand, ob eine Maßnahme ggf. doch zu einer Diagnose hätte führen können, eher keine Dokumentation vorgenommen wurden.

In den dokumentierten Fällen wurden insbesondere stationäre Aufenthalte und Facharztkonsultationen genannt, zudem MRT und CT Untersuchungen. Zudem wurden bei 32 der 163 Patientinnen Panel-Untersuchungen und für weitere 21 Einzelgenanalysen als nicht zielführend angesehen.

Dies bestätigen auch Analysen im Rahmen der Krankenkassendaten: 16 % der Patient:innen erhielten im Vorfeld von TNAMSE eine Panel-Untersuchung. In 66 % der Fälle wurde im Rahmen der TNAMSE-Fallkonferenzen dennoch die Notwendigkeit einer Exom-Diagnostik festgestellt.

Vergleich von Implementierungskosten und ermitteltem Zusatzbedarf: Die ermittelten Implementierungskosten bezogen sich insbesondere auf Fallkonferenzen und im Zusammenhang mit Dokumentationsprozessen erhobenen Daten und bilden mit 277 € Personalkosten eher eine untere Grenze der notwendigen Mittel für eine Überführung in die Regelversorgung. Bezogen auf den ermittelten Mehraufwand betragen diese lediglich 1,2 % von diesem.

5.1.4 Fazit zu LK 1/2

Patient:innen, die sich im Rahmen von TNAMSE an ein NAMSE Level A Zentrum gewandt haben und von denen dieses Versorgungsangebot bewertet wurde (N = 1.301), waren im Mittel 24 ± 23 Jahre alt und damit im Mittel 4 Jahre älter als jene, die das Angebot nicht bewertet haben. Patienten zwischen einem und < 18 Jahren waren im Mittel $4,0 \pm 4,3$ Jahre und über 18-Jährige im Mittel $8,2 \pm 10,0$ Jahre auf der Suche nach einer Diagnose. Bei 31 % konnte am Ende des Prozesses eine Diagnose gestellt werden. Bei 34 % der Patient:innen wurde im TNAMSE-Prozess eine Exom-Diagnostik veranlasst.

Die Leistungskomplexe 1/2 wurden von den Patient:innen bzw. deren Angehörige / Betreuer:innen überwiegend (> 50 %) in vielen Kategorien sogar in hohem Maße (≥ 75 %) als gut und sehr gut bewertet. Dies betraf insbesondere die Zielgruppe des TNAMSE Prozesses, Patient:innen bei denen im Prozess eine SE diagnostiziert werden konnte. Im Projektverlauf konnte zudem eine kontinuierliche Verbesserung der Gesamtbewertung nachgewiesen werden.

Gemessen an den in der Delphi-Studie konsentierten Bedarfen und Erwartungen, die Patient:innen mit SE bzw. deren Angehörige an das Gesundheitswesen stellen, und des hohen Grades der Belastung durch das Nichtwissen einer Diagnose ist die Überführung in die Regelversorgung zu empfehlen. Eine Verbesserung der Informationsangebote über ZSE, deren Angebote und Leistungen scheint dennoch angeraten.

Die Stärkung der Bereiche Kommunikation und Schnittstellenmanagement zwischen ZSE und Primärversorger sowie zwischen Arzt und Patient, die stärkere Sensibilisierung von Primärversorgern für den Komplex der Seltene Erkrankungen, Weiterbildungsangebote zum Fachgebiet Seltene Erkrankungen, eine umfassende psychosoziale und informative Unterstützung für Betroffene sowie eine fachübergreifende regionale stärkere Vernetzung der Haus- und Fachärzt:innen sowie vernetzte ZSE sind für die Verbesserung der Versorgungsqualität im Bereich der seltenen Erkrankungen notwendig.

6,2 \pm 7,7 Jahren ärztliche Behandlung gingen im Mittel dem Einschluss in TNAMSE voraus. In dieser Zeit kontaktierten die Patient:innen im Mittel 7,3 \pm 5,1 verschiedene Facharztgruppen und suchten dabei 12,5 \pm 11,5 verschiedene ambulante Betriebsstätten auf. Im Beobachtungszeitraum wurden 50,0 \pm 34,1 Diagnosen und damit etwa doppelt so viele wie in der Vergleichsgruppe dokumentiert. Sie wurden mehr als 5-mal so oft stationär aufgenommen und wurden dabei 19,2 \pm 47,0 Tage länger als die Vergleichskohorte hospitalisiert.

Dadurch entstanden im Vorfeld eines Einschlusses in TNAMSE Mehrkosten in Höhe von im Mittel 23.453 \pm 58.075 €. Diese rechtfertigen eine Übernahme in die Regelversorgung.

5.2 Beurteilung der Leistungskomplexe 3

Mittels zweier Fragebögen wurde die Sicht der Patient:innen der verschiedenen LK 3 untersucht, inwieweit TNAMSE ein Angebot darstellt, welches ihrem Anliegen entspricht. Patient:innen mit Verdacht auf eine seltene Bewegungsstörung (LK 3 neuro) sowie Patient:innen, die den LK 3b nicht durchlaufen haben, wurden mit dem identischen Fragebogen wie die Patient:innen des LK 1/2 befragt. Patient:innen, die LK 3b durchlaufen haben, erhielten einen FB, der um LK-spezifische Fragen ergänzt war.

An der per Fragebogen durchgeführten Evaluation von TNAMSE aus Patient:innen-Sicht beteiligten sich 247 Personen, davon 123 Patient:innen, 86 Angehörige oder Betreuer:innen sowie 35 Patient:innen und deren Angehörige gemeinsam. Setzt man die laut Protokoll versandten 779 Evaluationsbögen den 247 analysierbaren FB gegenüber, so liegt die Response Rate bei 32 %, was nach den bisherigen Erfahrungen des ZEGV für eine gute und übliche Rücklaufquote bei schriftlichen Befragungen ohne Reminder steht. Limitierend muss bemerkt werden, dass die Rücklaufquote in den Teilbereichen unterschiedlich war: Patient:innen mit seltenen Bewegungsstörungen wiesen eine Response Rate von 56 %, die übrigen LK 3-Patient:innen nur eine von 20 % auf. Hintergrund für letzteres waren auch methodische und organisatorische Probleme im Projektverlauf.

Um Aussagen hinsichtlich der Generalisierbarkeit der Evaluationsergebnisse treffen zu können, wurden Responder und Non-Responder auf Basis der zur Verfügung stehenden nachfolgend benannten Prozessdaten verglichen: Alter, Geschlecht, Zuweiser der Patient:in an das ZSE, abschließende Diagnose, Durchführung einer Exomdiagnostik, Prozessdauer sowie Dauer zwischen Beendigung des TNAMSE-Prozesses und dem Versand der Fragebögen. Insbesondere bei den Patient:innen die LK 3b durchlaufen haben, konnten aufgrund von Zuordnungsproblemen wegen fehlerhafter Pseudonymen Angaben nur Vergleiche mit der Gesamtkohorte erfolgen.

Wie in LK 1/2 haben auch hier mehr ältere als jüngere Patient:innen bzw. deren Angehörige geantwortet. Insbesondere die Eltern von Säuglingen beteiligten sich selten an der Bewertung. Bei den Patient:innen mit Verdacht auf seltenen Bewegungsstörungen konnten keine weiteren Unterschiede zwischen Respondern und Non-Respondern gefunden werden. Bei den übrigen LK 3 Patient:innen antwortenden tendenziell mehr weibliche sowie Patient:innen mit ungeklärter Diagnose.

5.2.1 Beurteilung aus Sicht der Patient:innen

Die Patient:innen, die in LK 3 eingeschlossen wurden, fühlten sich im Vorfeld des Einschlusses überwiegend belastet, weil sie ihre Diagnose nicht kennen. Der Wunsch einer qualifizierten Diagnose beruht bei den TNAMSE Patient:innen im überwiegenden Maße in der Hoffnung, dadurch eine gezielte Therapie finden und den weiteren Krankheitsverlauf besser einschätzen zu können.

Zugang zu TNAMSE / ZSE

Der Zugang zu einem ZSE ist abhängig vom Lebensalter. Der mit Abstand häufigste Zugangsweg (> 70 %) ist der über die Universitätsklinik bzw. Spezialambulanzen. Danach folgt die behandelnde Fachärzt:in. Für Patient:innen bzw. deren Angehörige zugängliche Informationsquellen außerhalb der medizinischen Betreuung, insbesondere das Internet, nutzten vor allen Erwachsene. Diese ergriffen auch deutlich häufiger Eigeninitiative, um einen Zugang zu einem ZSE zu erhalten. Bei Kindern- und Jugendlichen waren es wie in LK 1/2 in hohem Maße die

behandelnden Ärzte. Mit dem Zeitpunkt der Zuweisung an das ZSE waren die Responder aus LK 3 zufriedener als in LK 1/2. Überwiegend wurde er als angemessen beurteilt.

Empfehlung seitens des Evaluators: Obwohl die Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt der Einschaltung des ZSE in den Behandlungsprozess höher war als in LK 1/2 ist die Symptombdauer von z. B. $9,7 \pm 10,3$ Jahre bei den erwachsenen Patient:innen mit neurologischen Bewegungsstörungen doch noch eine deutlich zu lange Zeitspanne. Daher sollten gut zugängliche Informationsquellen zu ZSE, deren Zugangswegen und Leistungen sowie Spezialisierungen für bestimmte SE für Patient:innen und deren Behandler etabliert werden.

Beurteilung der Abläufe, diagnostischen Prozesse und der Arzt-Patienten-Kommunikation in TNAMSE

Wie auch schon in LK 1/2 gaben deutlich mehr Erwachsene als Eltern einer LK 3 Patient:in einen persönlichen Kontakt zum ZSE an. Gerade im Bereich Säuglinge und Kinder findet der Kontakt häufiger über die behandelnden Einrichtungen (Spezialambulanz bzw. stationär in Universitätsklinik oder SPZ) statt. Die spezialisierten Kompetenzbereiche der NAMSE Level B-Zentren werden nicht als Teil des ZSE sondern als Teil des Universitätsklinikums wahrgenommen. Dennoch nahm die Rate jener, die keine Bewertung vornahmen, gegenüber LK 1/2 ab. Die Responder waren im hohen Maße mit Erreichbarkeit, dem Ansprechpartner und dem Gesamtkontakt zufrieden. Die höchsten Zufriedenheitswerte zeigten Antwortende von Patient:innen, die LK 3b durchlaufen haben.

Die Fragen nach Kenntnis und Berücksichtigung der Krankengeschichte seitens des ZSE haben deutlich mehr beantwortet als in LK 1/2. Auch die Einschätzung war positiver als in LK 1/2. Diejenigen, die eine Bewertung vornahmen, hatten zu 94 % den Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im ZSE über die Krankengeschichte, Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren. Dass diese Informationen angemessen berücksichtigt wurden, bestätigten 92 %.

Die Prozessdauer für LK 3 neuro Patient:innen von im Mittel 216 ± 177 Tagen (Median 149) war etwas und die der übrigen LK 3 Patient:innen von im Mittel 116 ± 132 Tagen (Median 70) deutlich kürzer als in LK 1/2, da hier im Gegensatz zu LK 1/2 bereits eine Verdachtsdiagnose vorlag. Dennoch erscheint eine gute Information über den zeitlichen Ablauf und ggf. zeitliche Verzögerungen wichtig.

Ohne Einbeziehung jener 12 % bis 19 %, die keine Bewertung vornahmen, fühlten sich die Responder im hohen Maße zufrieden mit den erhaltenen Informationen zum zeitlichen Ablauf und 72 % der Bewertenden waren zufrieden mit den Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam.

In hohem Maße zeigten sich die Bewertenden von Umfang (89 %) und Qualität (91 %) der Informationen zu notwendigen Untersuchungen im TNAMSE-Prozess zufrieden. Konkret auf die Exom-Diagnostik bezogen war die Beurteilung in allen Subkohorten kritischer. Dies betraf sowohl die Informationen vor Einleitung der Exom-Diagnostik, die 11 % der LK 3 neuro Patient:innen und 25 % der der anderen LK 3 Patient:innen als nicht ausreichend empfanden. Auch die Informationen zu den Ergebnissen der Exom-Diagnostik wurden von 14 % der LK 3 neuro Patient:innen und 31 % der der anderen LK 3 Patient:innen als nicht ausreichend bewertet. Mit dem Gesamtprozess der Exom-Diagnostik waren dennoch 84 % der LK3 Patient:innen zufrieden.

Ebenso wie in LK 1/2 sollte bei Prozessende von LK 3 ein Bericht die Ergebnisse zusammenfassen. Den Empfang eines solchen Berichts haben 71 % bestätigt. Auch hier spielt offenbar die Versorgungssituation in den NAMSE Level B-Zentren eine Rolle. Jene, die einen Bericht

erhielten und bewerteten, waren in hohem Maße mit dessen Inhalt zufrieden. Bezüglich einzelner Punkte des Berichtes fiel der hohe Anteil jener Patient:innen auf, die angaben, keine Informationen zu medizinischen Informationen im Hinblick auf die eigene SE, Selbsthilfe und weiterführende Forschung erhalten zu haben. Dies steht im Widerspruch zu Angaben aus den Prozessdaten. Offenbar sind hier Informationen von den Respondern nicht in dem gewünschten Maße aufgenommen worden.

Empfehlung seitens des Evaluators: Es sollte nach Wegen gesucht werden, die Information der Patienten in Bezug auf die ZSE-Prozesse, die Übermittlung von Ergebnissen sowie weiterführende Informationen zu SE und Selbsthilfe kontinuierlich zu verbessern. Im Hinblick auf die Sichtbarkeit der ZSE in der Versorgungslandschaft sollten Patient:innen bzw. deren Angehörige über die Leistungen und Strukturen der NAMSE Level B-Zentren informiert werden. Verbesserungspotential liegt in den Informationen vor und nach einer Exom-Diagnostik.

Beurteilung ergänzender Angebote in LK 3b

Patient:innen, die den LK 3b durchlaufen haben, erhielten im Rahmen der multiprofessionellen Versorgung besondere krankheitsspezifische Informationen und Beratungen. Auch hier befanden 28 %, dass keine Informationen zur Diagnose vermittelt wurden. Der Umfang aller 5 angebotenen Schulungsthemen wurden dagegen in hohem Maße als ausreichend bzw. umfassend und in ihrer Qualität als gut oder sehr gut bewertet. Bei den 3 Beratungsangeboten geben bis zu einem Viertel keine Bewertung ab. Bewertende schätzen die Beratungsangebote ebenfalls im hohen Maße umfassend bzw. ausreichend ein. Als unzureichend empfanden 15 % die Humangenetische Beratung und 11% die Schulung zu Ernährung und Diät. Jene, die einen Notfallausweis ausgehändigt bekamen, empfanden diesen im hohen Maße als sehr hilfreich. Auch mit der Betreuung durch das ZSE waren die Responder in hohem Maße zufrieden.

Empfehlung seitens des Evaluators: Ausgenommen die Schulung zu Diät / Ernährung und die Humangenetische Beratung scheinen die Angebote sehr gut auf die Zielgruppe zugeschnitten. Der Evaluator sieht daher nur für die beiden genannten Angebote partiellen Anpassungsbedarf.

Beurteilung des Gesamtprozesses in TNAMSE

Trotz der zum Teil recht langen Prozessdauer hielten 60 % derjenigen, die eine Bewertung abgaben, diesen Zeitraum als angemessen. Dies stimmt mit der Angabe aus LK 1/2 überein. 44 % zeigten sich erleichtert, dass sie nach Abschluss von TNAMSE nicht mehr nach einer Diagnose suchen müssen. Nur 7 % waren vom Ausgang des Prozesses enttäuscht. Diese Einschätzung trafen die überwiegend Erwachsenen Patient:innen des LK 3 neuro häufiger (11 %) als die übrigen LK 3 Patient:innen (2 %). Wie in LK 1/2 wurde auch hier der Wunsch nach persönlicher Vorstellung beim Spezialisten für ihre seltene Erkrankung und nach intensiverer Kommunikation geäußert. Problematisch erscheint die Suche nach einem geeigneten Ansprechpartner im niedergelassenen Bereich. Jeder 5. Responder gab an, dass er/sie nicht glaubt, einen geeigneten Ansprechpartner für die Weiterbehandlung zu finden. Es wurde auch von Ablehnung der Behandlungsübernahme berichtet. Dies betrifft wie in LK 1/2 auch seltener Patienten mit einer SE als ohne Diagnose oder psychosomatische Patienten.

Die Bewertung des Gesamtprozesses mittels einer Note stieg von $2,2 \pm 1,1$ im ersten auf $2,0 \pm 1,1$ im 4. Einschluss-Quartil. Somit ist dem Projekt eine kontinuierliche Verbesserung der Betreuung im Projektverlauf gelungen.

Empfehlung seitens des Evaluators: Es sollte geprüft werden, inwiefern eine Erweiterung des Angebotes der NAMSE Level B Zentren umsetzbar ist, für jene Patient:innen, die dies ausdrücklich wünschen, eine Sprechstunde im ZSE anzubieten.

5.2.2 Beurteilung aus Sicht der Primärversorger

Die Bewertungen aus Sicht der Primärversorger erfolgten nicht differenziert nach den einzelnen LK, so dass die in 4.1.2 erfolgten Ausführungen zu LK 1/2 ebenso für den LK 3 gelten.

5.2.3 Ökonomische Bewertung

Für LK 3 liegen keine Analyseergebnisse der Kosten Projekteinschluss vor. Auch in der Literatur gibt es keine vergleichbaren Zahlen. Da jedoch auch Patient:innen des LK 3 einen Zeitraum von $2,2 \pm 4,2$ bis $9,7 \pm 10,3$ Jahrenangaben, der zwischen Symptombeginn und Einschluss in TNAMSE verging, können die vorliegenden Daten zu LK 1/2 zumindest als grobe Orientierung dienen. Der Aufwand in LK 3 ist höher als in LK 1/2, auch weil mit LK 3b ein zusätzliches Angebot in LK 3 enthalten ist, welches in LK 1/2 nicht existiert. Vergleicht man die ermittelten Personalkosten mit den in LK 1/2 berechneten Mehrkosten im Vorfeld des Einschlusses, analog LK 1/2, dann liegen diese Kosten bei lediglich bei 1,6 bzw. 7,1 % der mittleren oder medianen Mehrkosten. LK 3 neuro und LK 3c Direkteinstieg unterschreiten die Kosten von LK 3.

5.2.4 Fazit zu LK 3

Bei Patient:innen, die sich im Rahmen von TNAMSE an ein NAMSE Level B Zentrum gewandt haben, bestand ein Verdacht auf eine der 6 Indikatorerkrankungen. Patient:innen mit Verdacht auf eine seltene Bewegungsstörung, dieses Versorgungsangebot bewertet haben (N = 140), waren im Mittel 53 ± 23 Jahre alt und damit im Mittel 5 Jahre älter als jene, die das Angebot nicht bewertet haben. Sie waren im Mittel 10 ± 10 Jahre auf der Suche nach einer Diagnose. Die Patient:innen mit den übrigen Verdachtsdiagnosen waren mit einem Altersdurchschnitt von 9 ± 17 Jahren deutlich jünger. Nicht jeder Patientenfragebogen konnte einem Prozessdatensatz zugeordnet werden. Die zuordenbaren Patient:innen waren im Mittel 17 ± 21 Jahre alt. Bezogen auf alle zuordenbaren LK 3 Patient:innen wurde am Ende des Prozesses bei 43 % eine Diagnose dokumentiert. Bei 54 % der Patient:innen wurde im TNAMSE-Prozess eine Exom-Diagnostik veranlasst.

Die Bewertung des LK 3 seitens der Patient:innen bzw. deren Angehörige / Betreuer:innen übertraf die in der Regel bereits gute bis sehr gute Einschätzung des LK 1/2. Die meisten Kategorien wurden in hohem Maße (≥ 75 %) als gut und sehr gut bewertet. Im Projektverlauf konnte eine Verbesserung der Gesamtbewertung festgestellt werden. Die Zusatzangebote in LK 3b werden von den Patient:innen ebenfalls in hohem Maße als ausreichend bzw. umfassend und in ihrer Qualität als gut oder sehr gut bewertet.

Gemessen an den in der Delphi-Studie konsentierten Bedarfen und Erwartungen, die Patient:innen mit SE bzw. deren Angehörige an das Gesundheitswesen stellen, und des hohen Grades der Belastung durch das Nichtwissen einer Diagnose ist die Überführung in die Regelversorgung zu empfehlen. Eine Verbesserung der Informationsangebote über ZSE, deren Angebote und Leistungen ist dennoch anzuraten. Gleiches gilt für die Informationen vor und nach einer Exomdiagnostik.

Die Einschätzung der Angebote seitens der niedergelassenen Kollegen sowie für die ökonomische Bewertung sind analog zu LK 1/2.

5.3 Beurteilung Leistungskomplex 4

Der Leistungskomplex 4 richtete sich an Patient:innen mit einer SE, die vor einem Wechsel aus der Kinderärztlichen Versorgung in die vertragsärztliche Erwachsenenversorgung standen (Transition). Dieser LK wurden in NAMSE Level B Zentren von 4 der 9 ZSE implementiert, wobei an einem Standort nur 1 Transition erfolgte. Im Prozessverlauf wurden insgesamt 292 Patienten in LK 4 eingeschlossen. Bei 268 Patient:innen konnte der Transitionsprozess abgeschlossen werden.

5.3.1 Beurteilung aus Sicht der Patient:innen

Die zu Projektbeginn durchgeführten Interviews und Fokusgruppen identifizierten 21 Felder, bei denen Patienten mit SE Handlungsbedarf in Bezug auf die Transition sahen. Im Ergebnis einer 2-stufigen Online-Delphi-Studie wurden 11 der 21 Erwartungen an das Gesundheitswesen als „sehr wichtig“ konsentiert. 10 der als sehr wichtig adressierten Bedarfe, die sich mit den Zielstellungen von LK 4 deckten, wurden in die Befragungen der Patient:innen bzw. deren Angehörigen aufgenommen. Weitere 6 Themenfelder, die die Schwelle von 75 % nicht erreichten, wurden aus projektspezifischen Erwägungen hinzugenommen.

An der per Fragebogen durchgeführten Evaluation des Transitionsprozess im Rahmen von TNAMSE aus Patient:innen-Sicht beteiligten sich 121 Transitierte. Setzt man diesen die laut Protokoll versandten 251 Evaluationsbögen gegenüber, so beträgt die Response Rate 48 %, was nach den bisherigen Erfahrungen des ZEGV für eine sehr gute Rücklaufquote bei schriftlichen Befragungen ohne Reminder steht.

Aus datentechnischen Gründen konnten nur 54 von 121 Fragebögen den zugehörigen Prozessdaten zugeordnet werden. Um Aussagen hinsichtlich der Generalisierbarkeit der Evaluationsergebnisse treffen zu können, wurden die verknüpfbaren Fragebögen mit der Gruppe der Transitierten (gesamt) verglichen. Für männliche Patienten lag häufiger ein zuordenbares FB vor. Unter 18-Jährige haben etwas häufiger einen FB zurückgesandt als ihr Anteil in der Gesamtpopulation beträgt. Im mittleren Alter stimmen die zuordenbaren Responder jedoch mit allen LK 4 Patient:innen überein.

Beurteilung des Transitionsprozesses

Die zu Transitierenden fühlten sich in hohem Maße (≥ 75 %; hier 77 %) gut über den Transitionsprozess aufgeklärt und fanden überwiegend (> 50 %; hier 66 %), dass Ziele und Maßnahmen des Transitionsprozesses transparent vermittelt und während des Transitionsprozesses flexibel auf ihre individuelle Lebenssituation eingegangen wurde (70 %). Weitere 23 % bzw. 17 % bestätigten dies zudem teilweise. 59 % bestätigten eine aktive weitere 31 % eine teilweise Einbeziehung in den Transitionsprozess. Als „genau richtig“ schätzte der überwiegende Teil der Transitierten den Zeitpunkt (69 %) und den Zeitraum (60 %) der Transition ein. Überwiegend (> 50 %; hier 69 %) war den Patient:innen während der Transitionsphase bewusst, wer in der Situation der richtige medizinische Ansprechpartner war, 21 % war es zumindest teilweise klar. Im hohen Maße (≥ 75 %; hier 78 %) wird der Transitionsprozess insgesamt mit gut oder sehr gut bewertet.

Empfehlung seitens des Evaluators: Einige Patient:innen wünschten sich noch mehr aktive Einbeziehung in den Transitionsprozess. Nicht jedem war zu jedem Zeitpunkt klar, wer der richtige medizinische Ansprechpartner war. Diese beiden Aussagen zeigen, dass es eine große Herausforderung darstellt, das individuell richtige Maß zu finden. Aus diesem Grund sind entsprechende zeitliche und personelle Ressourcen erforderlich, um den Prozess gut umsetzen zu können.

Bewertung des Beratungsangebotes

Ein wesentlicher Bestandteil des TNAMSE-Transitionsprozesses war die Vermittlung der Stärkung der Health Literacy der jungen Erwachsenen, damit sie so weit als möglich eigenständig mit ihrer Erkrankung umgehen können. Im Vorfeld wurde der individuelle Beratungsbedarf mittels eines Transitionsbogens erhoben, den 69 % der Patient:innen als hilfreich beschrieben. Da je nach Vorwissen und Art der Erkrankung unterschiedliche Schulungsinhalte angeboten wurden, werden nachfolgend nur Einschätzungen jener zugrunde gelegt, die die entsprechenden Inhalte bewertet haben. Im hohen Maße haben die Transitierten verständliche Informationen zum Verlauf und der Prognose der Erkrankung erhalten (76 %) und ausreichend Unterstützung, fortan ihre Medikamenteneinnahme selbständig zu übernehmen (87 %). Die Beratungen, was im Kontext der Erkrankung zu beachten ist bei der Berufswahl, dem Führerscheinwerb und Verhalten im Straßenverkehr, im Falle einer Schwangerschaft oder bei anstehenden Operationen oder hinsichtlich der besonderen Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen bzw. was Lehrer oder Arbeitgeber über die Erkrankung wissen sollten, wurde im hohen Maße ($\geq 75\%$; hier 85 % bis 94 %) als hilfreich bewertet. Überwiegend hatten die jungen Erwachsenen das Gefühl, dass durch die Transition die Fähigkeiten zum eigenständigen Umgang mit der Erkrankung gestärkt wurde (55%). Inwieweit jene 13 %, die dies verneinten, tatsächlich vom Transitionsprozess nicht hinsichtlich der Eigenständigkeit gestärkt wurden oder ob sie schon vorher eigenständig ihre Erkrankung managten, geht aus den vorliegenden Daten nicht hervor.

Empfehlung seitens des Evaluators: Das Beratungsangebot scheint - auch durch die vorangehende Bedarfserfassung - auf die Zielgruppe sehr gut zugeschnitten. Der Evaluator sieht keinen Änderungsbedarf.

Ergebnis des Transitionsprozesses

67 % der Transitierten konnten am Ende erfolgreich in die Strukturen der Erwachsenenmedizin übergeben werden. Überwiegend war der neue Behandler über den bisherigen Behandlungsprozess informiert (62 %), hatte unkomplizierten Zugriff auf Vorbefunde (64 %) und konnte so die Behandlung nahtlos fortführen (67 %). Mindestens eine gemeinsame Sprechstunde fand bei 57 % dieser Patient:innen statt.

Empfehlung seitens des Evaluators: Bereits zu Projektbeginn wurde eine Verbesserung der Kommunikation zwischen den Behandlern als Strukturproblem identifiziert. Mit Einsatz der PEPA sollte eine Software-Lösung geschaffen werden, die die Informationsweitergabe zwischen ZSE – Patient:in – niedergelassenem Bereich unterstützt. Leider ist dies im Projektverlauf nur bedingt gelungen. Auch diese Erhebung zeigt, dass bezüglich der Kommunikationsprozesse weiterhin Defizite bestehen, denen durch akzeptierte und einheitlich genutzte Kommunikationswege begegnet werden muss.

5.3.2 Beurteilung aus Sicht der Primärversorger

Seitens der Primärversorger liegen weder auf Seiten der Kinderärzte noch der Hausärzte Erfahrungen mit Transitionen vor. Es besteht die Bereitschaft der Hilfe für die betroffenen Patient:innen, aber es existieren in der Regelversorgung im Moment keine Angebote zu einer strukturierten Übergabe.

5.3.3 Ökonomische Bewertung

Eine ökonomische Bewertung des Prozesses erfolgte im Rahmen von TNAMSE nicht. Seitens des Projektpartners BSPH wurden die für die Transition erforderlichen Ressourcen zusammengestellt (s. *Evaluationsbericht Teil 1 Anhang 15.3*). Es werden Kosten von im Mittel 84,70 € pro Patient:in für Lots:innen / ärztliche Koordinator:innen angegeben. Für Sprechstunden wurden mittlere Kosten in Höhe von 157,70 € je Sprechstunde ermittelt. Im Mittel wurden je Patient 3,5 Sprechstunden durchgeführt. Somit fielen für die Transition im Mittel Kosten in Höhe von 636,65 € an.

5.3.4 Fazit zu LK 4

Die Transition chronisch erkrankter junger Erwachsener ist ein allgemein beschriebenes Problem. Ein generelles Angebot zur Transition besteht seitens des niedergelassenen Bereiches laut Aussage der befragten Kinder- und Hausärzte nicht. Die Behandlung vieler SE im Kindesalter erfolgt zudem im universitären Umfeld. Erfahrung mit der Behandlung von bereits im Kindesalter bestehenden SE ist in der Regelversorgung oftmals nicht vorhanden. Eine geregelte Transition ist daher dringend geboten. Das in TNAMSE entwickelte Transitionsangebot erfährt seitens der Patienten eine hohe Zustimmung. Die vermittelten Themenbereiche werden im hohen Maße ($\geq 75\%$) als hilfreich bzw. sehr hilfreich bewertet. Die Überführung in die Regelversorgung ist zu empfehlen, da kein vergleichbares Angebot in der Regelversorgung existiert. Eine Verbesserung der Informationsweitergabe erscheint jedoch weiterhin erforderlich. Im Hinblick auf das Risiko einer Reduktion oder gar des Abbruchs der Therapiekontinuität (Goossens u. a. 2016; Samyn 2017), ein möglicherweise auftretendes, wenig effizientes Ärzte-Hopping von Patient:innen, bei denen dann jeder aufgesuchte Arzt den Patientenfall neu aufrollt oder aber der Aggravation der Symptomatik und des Krankheitsverlaufs mit u. U. irreversiblen gesundheitlichen Schäden (Grasemann u. a. 2020) erscheinen die Kosten angemessen.

Literatur

- Arksey, Hilary; O'Malley, Lisa (2005): Scoping studies: towards a methodological framework, in: *International Journal of Social Research Methodology*, Routledge, Jg. 8, Nr. 1, S. 19–32, doi: 10.1080/1364557032000119616.
- Augustin, M.; Zschocke, I. (2006): Nutzenbewertung der ambulanten und stationären VAC-Therapie aus Patientensicht: Multicenterstudie mit patientenrelevanten Endpunkten, in: *undefined*, Jg. 148, Nr. 1, S. 25–32.
- Betz, Cecily L. (2004): Transition from Pediatric to Adult Healthcare Services for Adolescents and Young Adults with Long-term Conditions, in: *Issues in Comprehensive Pediatric Nursing*, Jg. 27, Nr. 3, S. 179–241, doi: 10.1080/01460860490497903.
- Bortz, Jürgen; Doering, Nicola (2006): *Forschungsmethoden und Evaluation für Human- und Sozialwissenschaftler: Limitierte Sonderausgabe*, 4. Auflage Berlin Heidelberg: Springer-Verlag (Springer-Lehrbuch), doi: 10.1007/978-3-540-33306-7.
- Boulkedid, Rym; Abdoul, Hendy; Loustau, Marine; u. a. (2011): Using and reporting the Delphi method for selecting healthcare quality indicators: a systematic review, in: *PloS One*, Jg. 6, Nr. 6, S. e20476, doi: 10.1371/journal.pone.0020476.
- Busse, Reinhard; Schreyögg, Jonas (2013): Management im Gesundheitswesen – eine Einführung in Gebiet und Buch, in: Reinhard Busse, Jonas Schreyögg, und Tom Stargardt (Hrsg.), *Management im Gesundheitswesen: Das Lehrbuch für Studium und Praxis*, Berlin, Heidelberg: Springer, S. 1–9, doi: 10.1007/978-3-642-34795-5_1.
- Callahan, S. T.; Winitzer, R. F.; Keenan, P. (2001): Transition from pediatric to adult-oriented health care: a challenge for patients with chronic disease, in: *Current Opinion in Pediatrics*, Jg. 13, Nr. 4, S. 310–316, doi: 10.1097/00008480-200108000-00004.
- Diamond, Ivan R.; Grant, Robert C.; Feldman, Brian M.; u. a. (2014): Defining consensus: a systematic review recommends methodologic criteria for reporting of Delphi studies, in: *Journal of Clinical Epidemiology*, Jg. 67, Nr. 4, S. 401–409, doi: 10.1016/j.jclinepi.2013.12.002.
- Dietrich, Ursula; Thümmeler, Kerstin; Schütte, Ursula; u. a. (2010): Memorandum III „Methoden für die Versorgungsforschung“, Teil 1 [Verfasser: H. Pfaff, G. Glaeske, E. A. Neugebauer, M. Schrappe] und Teil 2 [Verfasser: E. A. Neugebauer, A. Icks, M. Schrappe] des Deutschen Netzwerks Versorgungsforschung e.V., in: *Medizinische Klinik*, Jg. 105, Nr. 12, S. 924–929, doi: 10.1007/s00063-010-1158-8.
- Eidt, Daniela; Frank, Martin; Reimann, Andreas; u. a. (2009): *Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland*, (Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit) Hannover.
- Goossens, E.; Bovijn, L.; Gewillig, M.; u. a. (2016): Predictors of Care Gaps in Adolescents With Complex Chronic Condition Transitioning to Adulthood, in: *PEDIATRICS*, Jg. 137, Nr. 4, S. e20152413–e20152413, doi: 10.1542/peds.2015-2413.
- Grasemann, Corinna; Matar, Nora; Bauer, Jens; u. a. (2020): Ein strukturierter Versorgungspfad von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin für Jugendliche und junge Erwachsene mit einer seltenen Erkrankung: Modell und Praxis im Innovationsfonds Projekt TRANSLATE-NAMSE, in: *Monatsschrift Kinderheilkunde*, doi: 10.1007/s00112-020-00929-5.

- Haase, Johanna; Wagner, Thomas O. F.; Storf, Holger (2017): se-atlas – Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen, in: *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, Jg. 60, Nr. 5, S. 503–509, doi: 10.1007/s00103-017-2529-6.
- Halbach, Alexandra; Schnieders, Birgit; Knufmann-Happe, Karin (2017): 7 Jahre Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen: NAMSE – ein Erfolgsmodell?!, in: *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, Jg. 60, Nr. 5, S. 479–486, doi: 10.1007/s00103-017-2530-0.
- Hausen, Anita; Liffers, Philippine; Natan, Marta (2016): Abschlussbericht Projekt Denies,.
- Heyder, Ralf (2017): Profitiert die Versorgung von seltenen Erkrankungen von den Krankenhausreformen?, in: *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, Jg. 60, Nr. 5, S. 487–493, doi: 10.1007/s00103-017-2528-7.
- Hoffmann, J. C.; Fischer, I.; Höhne, W.; u. a. (2004): Methodische Grundlagen für die Ableitung von Konsensusempfehlungen, in: *Zeitschrift für Gastroenterologie*, © Karl Demeter Verlag im Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York, Jg. 42, Nr. 9, S. 984–987, doi: 10.1055/s-2004-813496.
- Hubert, Michael (2019): Online-Umfrage: Bei „Seltene“ wünschen sich Ärzte Unterstützung, *AerzteZeitung.de*, [online] <https://www.aerztezeitung.de/Medizin/Bei-Seltene-wuenschen-sich-Aerzte-Unterstuetzung-256668.html> [03.03.2021].
- Knight, Andrew W; Senior, Timothy P (2006): The common problem of rare disease in general practice, in: *Medical Journal of Australia*, Jg. 185, Nr. 2, S. 82–83, doi: 10.5694/j.1326-5377.2006.tb00477.x.
- Kohlschütter, Alfred; van den Bussche, Hendrik (2019): Frühzeitige Diagnose einer seltenen Krankheit bei Kindern durch bessere Kommunikation zwischen Eltern, niedergelassenen Ärzten und spezialisierten Zentren, in: *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, Jg. 141–142, S. 18–23, doi: 10.1016/j.zefq.2019.02.008.
- Kripalani, Sunil; LeFevre, Frank; Phillips, Christopher O.; u. a. (2007): Deficits in communication and information transfer between hospital-based and primary care physicians: implications for patient safety and continuity of care, in: *JAMA*, Jg. 297, Nr. 8, S. 831–841, doi: 10.1001/jama.297.8.831.
- Krueger, Richard A.; Casey, Mary Anne (2009): *Focus groups: a practical guide for applied research*, 4th ed. Los Angeles: SAGE.
- Lange, Toni; Schmitt, Jochen; Kopkow, Christian; u. a. (2017): What Do Patients Expect From Total Knee Arthroplasty? A Delphi Consensus Study on Patient Treatment Goals, in: *The Journal of Arthroplasty*, Jg. 32, Nr. 7, S. 2093-2099.e1, doi: 10.1016/j.arth.2017.01.053.
- Marx, Magdalena María; Dulas, Franzisca Marie; Schumacher, Katja Maria (2017): Verbesserung der Sichtbarkeit seltener Erkrankungen in Gesundheitssystemen durch spezifische Routinekodierung, in: *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, Jg. 60, Nr. 5, S. 532–536, doi: 10.1007/s00103-017-2534-9.
- Mayring, Philipp (2015): *Qualitative Inhaltsanalyse - Grundlagen und Techniken*, Weinheim: Beltz Pädagogik.

- McKenna, Hugh P. (1994): The Delphi technique: a worthwhile research approach for nursing?, in: *Journal of Advanced Nursing*, Jg. 19, Nr. 6, S. 1221–1225, doi: 10.1111/j.1365-2648.1994.tb01207.x.
- NAMSE (2013): *Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen - Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge*, Bonn.
- Nyoungui, E; Derks, M; Rommel, K; u. a. (2015): Seltene Erkrankungen : Informationsbedarf von Hausärzten, Orpha.net.
- Ommen, Oliver; Ullrich, Britta; Janßen, Christian; u. a. (2007): Die ambulant-stationäre Schnittstelle in der medizinischen Versorgung, in: *Medizinische Klinik*, Jg. 102, Nr. 11, S. 913–917, doi: 10.1007/s00063-007-1112-6.
- orpha.net, Deutschland (2021a): Zentren für SE (ZSE), *Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland*, [online] <http://www.orpha.net/national/DE-DE/index/zentren-f%C3%BCr-se-zse/> [03.03.2021].
- orpha.net, Österreich (2021b): Über seltene Erkrankungen, *Orphanet Österreich*, [online] <http://www.orpha.net/national/AT-DE/index/%C3%BCber-seltene-erkrankungen/> [02.03.2021].
- Pauer, Frédéric; Pflaum, Uljana; Lührs, Verena; u. a. (2016): Healthcare services for people in Lower Saxony (Germany) suffering from a rare disease: Findings from a survey among medical professionals, in: *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, Elsevier, Jg. 113, S. 36–44, doi: 10.1016/j.zefq.2016.05.003.
- Prel, Jean-Baptist du; Hommel, Gerhard; Röhrig, Bernd; u. a. (2009): Confidence Interval or P-Value? Part 4 of a Series on Evaluation of Scientific Publications, in: *Deutsches Arzteblatt Online*, doi: 10.3238/arztebl.2009.0335.
- Reimann, A.; Nowak, U. (2016): Erfordernisse, Defizite und Gelingensbedingungen patientenzentrierter Versorgungsforschung bei Seltenen Erkrankungen, in: *Kinder- und Jugendmedizin*, Jg. 16, Nr. 03, S. 192–198, doi: 10.1055/s-0037-1616319.
- Reimann, Andreas; Bend, J.; Dembski, B. (2007): Patientenzentrierte Versorgung bei seltenen Erkrankungen: Perspektive von Patientenorganisationen, in: *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, Jg. 50, Nr. 12, S. 1484–1493, doi: 10.1007/s00103-007-0382-8.
- Riedl, Rainer (2015): Die Erwartungen von Patient/-innen mit seltenen Erkrankungen an die Versorgungsstruktur, in: *Pädiatrie & Pädologie*, Jg. 50, Nr. S2, S. 85–91, doi: 10.1007/s00608-015-0275-2.
- Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen (2009): *4. Spezielle Versorgungsanforderungen im Übergang vom Jugend- ins Erwachsenenalter (transitional care) | Koordination und Integration | Gutachten | svr-gesundheit.de*, (Nr. Sondergutachten).
- Samyn, Marianne (2017): Parents and carers of young people with liver transplantation: Lost in transition?, in: *Pediatric Transplantation*, Jg. 21, Nr. 1, S. e12855, doi: 10.1111/petr.12855.
- Sawyer, S. L.; Hartley, T.; Dymont, D. A.; u. a. (2016): Utility of whole-exome sequencing for those near the end of the diagnostic odyssey: time to address gaps in care, in: *Clinical Genetics*, Jg. 89, Nr. 3, S. 275–284, doi: 10.1111/cge.12654.

- Seiffge-Krenke, Inge (2015): «Emerging Adulthood»: Forschungsbefunde zu objektiven Markern, Entwicklungsaufgaben und Entwicklungsrisiken, in: *Zeitschrift für Psychiatrie, Psychologie und Psychotherapie*, Hogrefe AG, Jg. 63, Nr. 3, S. 165–173, doi: 10.1024/1661-4747/a000236.
- Spiegelberg, Petra (2011): Seltene Erkrankungen: „Das bisher Erreichte ist nur ein Tropfen auf den heißen Stein“, in: *Deutsches Ärzteblatt*, Jg. 108, Nr. 49, S. 2643–26469.
- Stieber, Christiane; Mücke, Martin; Windheuser, Isabelle C.; u. a. (2017): Kurze Wege zur Diagnose, in: *Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz*, Jg. 60, Nr. 5, S. 517–522, doi: 10.1007/s00103-017-2535-8.
- Sturm, Diethard (2017): Hausärzte – ideale Detektive für Seltene Erkrankungen, in: *Der Hausarzt*, Nr. 14.
- Watson, A. R. (2000): Non-compliance and transfer from paediatric to adult transplant unit, in: *Pediatric Nephrology*, Jg. 14, Nr. 6, S. 0469–0472, doi: 10.1007/s004670050794.
- Zemojtel, Tomasz; Köhler, Sebastian; Mackenroth, Luisa; u. a. (2014): Effective diagnosis of genetic disease by computational phenotype analysis of the disease-associated genome, in: *Science Translational Medicine*, Jg. 6, Nr. 252, S. 252ra123, doi: 10.1126/scitranslmed.3009262.

6. Anlagen und Anhang

6.1. Anlagen

Anlage 1: Weiterführende Ergebnisse zu Teil 2.1

A-1: Tabelle 1: Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 1 / 2

A-1: Tabelle 2: Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 1 / 2 - zentrenspezifisch

A-1: Tabelle 3: F2 - Wie haben Patient:innen vom Projekt TNAMSE erfahren

A-1: Tabelle 4: F3 - Zugang zu TNAMSE in Abhängigkeit von Altersgruppe

A-1: Tabelle 5: F3 und Prozessdaten: Zugang zu TNAMSE in Abhängigkeit von Altersgruppe

A-1: Tabelle 6: F5 und F6: Zeitpunkt des Zugangs zu TNAMSE in Abhängigkeit von Altersgruppe

A-1: Tabelle 7: F5: Beurteilung des Zeitpunkt in Abhängigkeit von Diagnosegruppe

A-1: Tabelle 8: F6: Zufriedenheit mit Zeitpunkt in Abhängigkeit von Diagnosegruppe

A-1: Tabelle 9: F7: Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt in Abhängigkeit von Alters- bzw. Diagnose-Gruppe

A-1: Tabelle 10: F8 -Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig

A-1: Tabelle 11: F9 - Persönlicher Kontakt zum ZSE

A-1: Tabelle 12: F9a - c - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE

A-1: Tabelle 13: F10 - Bestehender Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren

A-1: Tabelle 14: F11 bis F 16 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE

A-1: Tabelle 15: F10 bis F14 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

A-1: Tabelle 16: F15 und F 16 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

A-1: Tabelle 17: F12 und F13 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

A-1: Tabelle 18: F14 und F15 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

A-1: Tabelle 19: F17 - Vorschlag einer Exom-Diagnostik

A-1: Tabelle 20: F17a bis F17c - Bewertung des Ablaufes der Excom-Diagnostik

A-1: Tabelle 21: F18 - Erhalt eines schriftliche Berichts

A-1: Tabelle 22: F18a bis F18e - Beurteilung des schriftlichen Berichts

A-1: Tabelle 23: F18, F18d und F18e - Beurteilung des schriftlichen Berichts ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

A-1: Tabelle 24: F19a bis F22 – Informationen über Erkrankung

A-1: Tabelle 25: F23 – Beurteilung Öffentlichkeitswirksame Präsentation von ZSE

A-1: Tabelle 26: F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)

- A-1: Tabelle 27:** F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschluss-bericht) stratifiziert nach Diagnose-Gruppe
- A-1: Tabelle 28:** F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschluss-bericht) in Abhängigkeit von der Prozessdauer [Tage] stratifiziert nach Alters-Gruppe
- A-1: Tabelle 29:** F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschluss-bericht) in Abhängigkeit von der Prozessdauer [Tage] stratifiziert nach Diagnose-Gruppe
- A-1: Tabelle 30:** F25 - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert
- A-1: Tabelle 31:** F25 - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert stratifiziert nach Diagnose-Gruppe
- A-1: Tabelle 32:** F26 bis F28 – Einschätzung von TNAMSE
- A-1: Tabelle 33:** F26 bis F28 – Einschätzung von TNAMSE stratifiziert nach Diagnose-Gruppe
- A-1: Tabelle 34:** F29 – Bewertung ZSE für Betreuung mittels Schulnote
- A-1: Tabelle 35:** F29 – Bewertung ZSE für Betreuung mittels Schulnote stratifiziert nach Diagnose-Gruppe
- A-1: Tabelle 36:** F29 – Durchschnittsnote als Bewertung des ZSE für Betreuung stratifiziert nach Alters- und Diagnose-Gruppe
- A-1: Tabelle 37:** Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 3 neuro
- A-1: Tabelle 38:** Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 3 neuro – zentrenspezifisch
- A-1: Tabelle 39:** F2 - Wie haben Patient:innen vom Projekt TNAMSE erfahren
- A-1: Tabelle 40:** F5 und F6 - Zugang zu TNAMSE
- A-1: Tabelle 41:** F7 - Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt
- A-1: Tabelle 42:** F8 - Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig
- A-1: Tabelle 43:** F9 - Persönlicher Kontakt zum ZSE
- A-1: Tabelle 44:** F9a - c - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE
- A-1: Tabelle 45:** F 10 bis F15 - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE
- A-1: Tabelle 46:** F16 - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE
- A-1: Tabelle 47:** F17 - Vorschlag einer Exom-Diagnostik
- A-1: Tabelle 48:** F17a und F17b bzw. F17d bis F17e*- Bewertung des Ablaufes der Excom-Diagnostik
- A-1: Tabelle 49:** F17c bzw. F17f*- Bewertung des Ablaufes der Excom-Diagnostik
- A-1: Tabelle 50:** F18 - Erhalt eines schriftliche Berichts
- A-1: Tabelle 51:** F18a - Beurteilung des schriftlichen Berichts
- A-1: Tabelle 52:** F18b bis F18e - Beurteilung des schriftlichen Berichts
- A-1: Tabelle 53:** F20/F21* bis F23/F19* - Informationen über Erkrankung und Beurteilung Öffentlichkeitswirksame Präsentation von ZSE
- A-1: Tabelle 54:** F24* bis F24c * - Information zu Diagnose, Verlauf und Prognose
- A-1: Tabelle 55:** F25* bis F26b * - Erhaltene Schulungen zu Diät / Ernährung und Medikamenten sowie deren Beurteilungen hinsichtlich Informationsgehalt und Qualität
- A-1: Tabelle 56:** F27* bis F30b * - Erhaltene Schulungen zu Verhaltensmaßnahmen, Hygiene, Monitoring und psychologische Beratung sowie deren Beurteilungen hinsichtlich Informationsgehalt und Qualität
- A-1: Tabelle 57:** F31* bis F32b* - Erhaltene Sozialrechtliche und humangenetische Beratungen sowie deren Beurteilungen hinsichtlich Informationsgehalt und Qualität

- A-1: Tabelle 58:** F33* bis F34a* - Erhalt eines Behandlung-/Notfallausweis und Informationen über Patientenregister sowie deren Beurteilungen wie hilfreich eingeschätzt
- A-1: Tabelle 59:** F35* bis F37* und 44* - Betreuung durch ZSE
- A-1: Tabelle 60:** F38* bis F42* - Betreuung durch ambulanten Bereich und ZSE
- A-1: Tabelle 61:** F43* bis F43c* - Nutzung elektronische Patientenakte
- A-1: Tabelle 62:** F24 - Beurteilung des zeitlichen Umfangs des Gesamtprozesses // F27 - Finden eines Ansprechpartners
- A-1: Tabelle 63:** F25 / F45* - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert
- A-1: Tabelle 64:** F26/46* - War Teilnahme an TNAMSE hilfreich // F28/47* - Zufriedenheit mit Gesamtprozess
- A-1: Tabelle 65:** F29/48* - Bewertung mittels Schulnote für ZSE
- A-1: Tabelle 66:** F29/48* - Bewertung mittels Durchschnittsnote stratifiziert nach Kohorte / Diagnose
- A-1: Tabelle 67:** F3 bis F11 – Überleitung in die Erwachsenenmedizin
- A-1: Tabelle 68:** F12, F12a – F12e – Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin
- A-1: Tabelle 69:** F13– Bewertung Transitionsbogen
- A-1: Tabelle 70:** F14 – F17 – Beratungen und deren Bewertung wenn *Beratung = "ja"*
- A-1: Tabelle 71:** F18 bis F19– Beratungen und deren Bewertung
- A-1: Tabelle 72:** F14 bis F15 – Beratungen und deren Bewertung wenn *Beratung = "ja" + „teilweise“*
- A-1: Tabelle 73:** F16 bis F19 – Beratungen und deren Bewertung wenn *Beratung = "ja" + „teilweise“*
- A-1: Tabelle 74:** F20 und F21 – Bewertung des Zeitpunktes und der Zeitdauer des Transitionsprozesses
- A-1: Tabelle 75:** F22 - Schulnote für die Transition im Rahmen des Projektes TNAMSE
- A-1: Tabelle 76:** F22 und F23 – Schlussfragen: haben Ärzte Aufnahme als neuer Patient abgelehnt sowie was hat im Transitionsprozess gefehlt

Anlage 1: Weiterführende Ergebnisse zu Teil 2.1

Tabellen zu LK 1/2

Responseanalyse LK 1/2

A-1: Tabelle 1: Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 1 / 2

Indikator	Kategorie	Responder		Non-Responder		Ergebnis Chi ² -Test
		N	(%)	N	(%)	
Ge- schlecht	m	663	51 %	1.276	51 %	p = 0,960
	w	638	49 %	1.235	49 %	
	<i>keine Angabe</i>	0	0 %	2	0 %	
Alter	< 1 Jahr	92	7 %	229	9 %	p < 0,001
	1-17 Jahre	649	50 %	1.379	55 %	
	>=18 Jahre	555	43 %	891	35 %	
	<i>keine Angabe</i>	5	0 %	14	1 %	
Zuweiser	Selbsteinweiser	236	18 %	404	16 %	p = 0,206
	ambulant HA/Pädiater	532	41 %	1.020	41 %	
	ambulant FA/stat. peri- phäre Klinik	300	23 %	563	22 %	
	stationär Uniklinik	230	18 %	501	20 %	
	<i>keine Angabe</i>	3	0 %	25	1 %	
Diagnose	Seltene Erkrankung	313	24 %	563	22 %	p = 0,419
	HE (ohne psychosom. Erkrankung)	67	5 %	112	4 %	
	psychosomatische Er- krankung	28	2 %	50	2 %	
	keine Diagnose gefun- den	892	69 %	1.788	71 %	
Exom	Exomdiagnostik erhal- ten	444	34 %	713	28 %	p < 0,001
	EFA abgelehnt	111	9 %	205	8 %	
	nicht erforderlich	746	57 %	1.595	63 %	

		MW ± SD	Median	MW ± SD	Median	t-Test
Alter (Jahre)		24 ± 23	15	20 ± 21	12	p < 0,001
Dauer Erstkontakt ZSE bis Versandt Be- richt [Tage]	alle Fälle	230 ± 156	203	221 ± 178	179	p = 0,121
	getrimmt*	216 ± 107	203	203 ± 114	179	p = 0,002
Dauer Versand Bericht bis Versand FB [Tage]	alle Fälle	47 ± 108	0	49 ± 114	0	p = 0,699
	getrimmt*	15 ± 38	0	14 ± 38	0	p = 0,397

* alle Fälle unter 10%-Quantil und über 90%-Quantil ausgeschlossen

A-1: Tabelle 2: Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 1 / 2 - zentrenspezifisch

ZSE	Responder		Alter - gesamt*			Bewertung			Prozessdauer- ges.**		
	N	(%)	MW	SD	Median	MW	SD	Median	MW	SD	Median
1 ¹	17 4	42 %	24,6	± 23,3	15	2,5	± 1,2	2	205,9	± 147,5	169
2	96	41 %	40,7	± 19,3	43	3,3	± 1,4	3	243,8	± 143,5	203
3	96	37 %	33,8	± 23,2	31	2,5	± 1,2	2	286,7	± 189,4	235
4 ¹	37 5	37 %	12,9	± 15,4	8	2,1	± 1,0	2	206,5	± 150,2	178
5	16 1	37 %	35,7	± 20,6	36	2,8	± 1,4	3	316,9	± 192,1	267
6 ¹	15 2	35 %	17,4	± 21,0	9	2,6	± 1,3	2	302,0	± 170,4	287
7 ¹	16 1	30 %	7,5	± 8,5	5	2,3	± 1,1	2	122,7	± 143,3	76
8 ¹	61	23 %	14,6	± 17,4	8	2,0	± 0,9	2	239,8	± 159,8	182
9	25	12 %	24,3	± 21,4	15	2,6	± 1,3	2	295,6	± 204,3	226

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

¹ ZSE, die im Einzugsgebiet von AOK lagen, die sich an Datenlieferungen für gesundheitsökonomische Evaluation beteiligten

Wie erfolgte der Zugang zu TNAMSE für LK 1/2 (Fragen 2 - 6)

A-1: Tabelle 3: F2 - Wie haben Patient:innen vom Projekt TNAMSE erfahren

F2: Wie haben Patient:innen vom Projekt TNAMSE erfahren	Altersgruppe							
	Gesamt*		< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
Mehrfachantworten möglich	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
über den behandelnden Hausarzt	94	7 %	2	2 %	28	4 %	64	12 %
über den behandelnden Facharzt	291	22 %	27	29 %	151	23 %	112	20 %
über das Universitätsklinikum oder eine Spezialambulanz	818	63 %	78	85 %	522	80 %	214	39 %
durch Informationen aus Medien oder Internet	165	13 %	1	1 %	6	1 %	157	28 %
durch Berichte anderer Betroffener	18	1 %	0	0 %	3	0 %	15	3 %
über eine Selbsthilfegruppe oder den ACHSE e.V.	10	1 %	0	0 %	2	0 %	8	1 %
Bekannte/Verwandte	23	2 %	0	0 %	2	0 %	21	4 %
anderer Weg	19	1 %	0	0 %	5	1 %	14	3 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 4: F3 - Zugang zu TNAMSE in Abhängigkeit von Altersgruppe

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F3: Wer hat erstmals Unterlagen an Zentrum geschickt?								
Patient:in oder Angehöriger	509	39 %	11	12 %	129	20 %	366	66 %
behandlender Arzt	754	58 %	80	87 %	505	78 %	167	30 %
beide	12	1 %	1	1 %	1	0 %	10	2 %
<i>ohne Zuordnung</i>	26	2 %	0	0 %	14	2 %	12	2 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 5: F3 und Prozessdaten: Zugang zu TNAMSE in Abhängigkeit von Altersgruppe

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F3 vs. Prozessdaten: Unterschiede bezüglich dokumentiertem Zuweiser								
Übereinstimmung	922	71 %	78	85 %	514	79 %	326	59 %
Selbst vs. Arzt	308	24 %	11	12 %	113	17 %	183	33 %
Arzt vs. Selbst	30	2 %	2	2 %	6	1 %	22	4 %
<i>unklar / ohne Zuordnung</i>	41	3 %	1	1 %	16	2 %	24	4 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 6: F5 und F6: Zeitpunkt des Zugangs zu TNAMSE in Abhängigkeit von Altersgruppe

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F5: Beurteilung des Zeitpunkts, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt ans ZSE überwiesen hat								
viel zu spät	144	11 %	2	2 %	50	8 %	90	16 %
zu spät	209	16 %	4	4 %	98	15 %	106	19 %
angemessen	520	40 %	60	65 %	318	49 %	141	25 %
<i>ohne Bewertung</i>	428	33 %	26	28 %	183	28 %	218	39 %
F6: Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden müssen								
sehr zufrieden	402	31 %	43	47 %	239	37 %	120	22 %
eher zufrieden	295	23 %	21	23 %	167	26 %	106	19 %
eher unzufrieden	174	13 %	4	4 %	88	14 %	82	15 %
sehr unzufrieden	95	7 %	1	1 %	26	4 %	65	12 %
<i>ohne Bewertung</i>	335	26 %	23	25 %	129	20 %	182	33 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 7: F5: Beurteilung des Zeitpunkt in Abhängigkeit von Diagnosegruppe

	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F5: Beurteilung des Zeitpunkts, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt ans ZSE überwiesen hat								
viel zu spät	40	13 %	9	13 %	3	11 %	92	10 %
zu spät	48	15 %	13	19 %	3	11 %	145	16 %
angemessen	138	44 %	21	31 %	10	36 %	350	39 %
<i>ohne Bewertung</i>	87	28 %	24	36 %	12	43 %	305	34 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 8: F6: Zufriedenheit mit Zeitpunkt in Abhängigkeit von Diagnosegruppe

	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F6: Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden müssen								
sehr zufrieden	116	37 %	20	30 %	7	25 %	259	29 %
eher zufrieden	71	23 %	13	19 %	5	18 %	206	23 %
eher unzufrieden	42	13 %	8	12 %	6	21 %	117	13 %
sehr unzufrieden	19	6 %	10	15 %	3	11 %	63	7 %
<i>ohne Bewertung</i>	65	21 %	16	24 %	7	25 %	247	28 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

Grad und Gründe der Belastung wegen fehlender Diagnose (Fragen 7 und 8)

A-1: Tabelle 9: F7: Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt in Abhängigkeit von Alters- bzw. Diagnose-Gruppe

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F7: Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt								
stark belastet	798	61 %	44	48 %	352	54 %	399	72 %
etwas belastet	306	24 %	25	27 %	183	28 %	97	17 %
kaum belastet	53	4 %	1	1 %	30	5 %	21	4 %
nicht belastet	39	3 %	3	3 %	23	4 %	13	2 %
<i>ohne Bewertung</i>	105	8 %	19	21 %	61	9 %	25	5 %
<i>* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe</i>								
	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F7: Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt								
stark belastet	186	59 %	47	70 %	23	82 %	541	61 %
etwas belastet	76	24 %	15	22 %	4	14 %	211	24 %
kaum belastet	21	7 %	2	3 %	0	0 %	30	3 %
nicht belastet	8	3 %	3	4 %	0	0 %	28	3 %
<i>ne Bewertung</i>	22	7 %	0	0 %	1	4 %	82	9 %

** ohne psychosomatische Erkrankungen*

A-1: Tabelle 10: F8 -Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig

F8: Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig	Altersgruppe							
	Gesamt*		< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
<i>Mehrfachantworten möglich</i>								
Einschätzung der Krankheitsprognose	780	60 %	62	67 %	443	68 %	271	49 %
Hoffnung, dass bei einer Diagnose Therapie möglich ist	1.032	79 %	66	72 %	488	75 %	475	86 %
Es belastet, die Diagnose nicht zu kennen	621	48 %	41	45 %	312	48 %	266	48 %
Nur mit Diagnose ist gezielte Suche nach Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung möglich	626	48 %	42	46 %	309	48 %	273	49 %
Nur mit einer Diagnose ist gezielte Suche nach Studien/Forschung möglich	395	30 %	33	36 %	185	29 %	174	31 %
Nur mit einer Diagnose ist gezielte Suche nach Gleichbetroffenen/Patientenselbsthilfe möglich	238	18 %	16	17 %	118	18 %	101	18 %
Hoffnung auf Vereinfachung bei Kontakt mit Krankenkassen, Behörden und ggf. Schule	356	27 %	17	18 %	191	29 %	146	26 %
benötige die Diagnose für Familienplanung	165	13 %	25	27 %	91	14 %	49	9 %
<i>nur Kinderbogen:</i> benötige die Diagnose für Berufsorientierung			2	3 %	58	11 %		
Sonstiges	134	10 %	11	12 %	48	7 %	75	14 %

* inkl. 5 ohne Alter ** N = 69 *** N = 509

Abläufe und Arzt-Patient-Kommunikation in TNAMSE (Fragen 9 bis 16)

A-1: Tabelle 11: F9 - Persönlicher Kontakt zum ZSE

	Gesamt*		Altersgruppe					
	N	(%)	< 1 Jahr	1 - < 18 Jahre	≥ 18 Jahre			
	N	(%)	N	(%)	N	(%)		
F9: Hatten Sie persönlich Kontakt zum ZSE?								
ja	584	45 %	27	29 %	208	32 %	347	63 %
nein	679	52 %	64	70 %	423	65 %	189	34 %
ohne Zuordnung	38	3 %	1	1 %	18	3 %	19	3 %
* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe								
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F9: Hatten Sie persönlich Kontakt zum ZSE?								
ja	134	43 %	41	61 %	14	50 %	395	44 %
nein	170	54 %	26	39 %	14	50 %	468	52 %
ohne Zuordnung	9	3 %	0	0 %	0	0 %	29	3 %
* ohne psychosomatische Erkrankungen								

A-1: Tabelle 12: F9a - c - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE

Nachfolgende Fragen wurden nur für Patienten analysiert, die in F9 "Ja" angekreuzt haben oder bei F9 keine Angabe gemacht haben, gleichzeitig aber bei den Fragen 9a-c mindestens eine gültige Antwort (d.h. alle Antworten außer „weiß nicht / trifft nicht zu“) gegeben haben: N = 599

	Gesamt*		Altersgruppe					
	N	(%)	< 1 Jahr	1 - < 18 Jahre	≥ 18 Jahre			
	N	(%)	N	(%)	N	(%)		
F9a: Zufriedenheit mit der Erreichbarkeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen per Telefon oder Mail								
sehr zufrieden	278	46 %	17	63 %	105	50 %	155	43 %
eher zufrieden	176	29 %	5	19 %	48	23 %	122	34 %
eher unzufrieden	59	10 %	1	4 %	18	9 %	40	11 %
sehr unzufrieden	14	2 %	0	0 %	0	0 %	14	4 %
ohne Bewertung	72	12 %	4	15 %	40	19 %	28	8 %
F9b: Zufriedenheit mit dem Ansprechpartner (Lotse, Koordinator) im ZSE in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä.								
sehr zufrieden	350	58 %	18	67 %	128	61 %	203	57 %
eher zufrieden	144	24 %	4	15 %	45	21 %	95	26 %
eher unzufrieden	32	5 %	1	4 %	8	4 %	22	6 %
sehr unzufrieden	13	2 %	0	0 %	1	0 %	12	3 %
ohne Bewertung	60	10 %	4	15 %	29	14 %	27	8 %
F9c: Zufriedenheit mit dem persönlichen Kontakt zum ZSE insgesamt								
sehr zufrieden	302	50 %	15	56 %	120	57 %	166	46 %
eher zufrieden	150	25 %	5	19 %	49	23 %	96	27 %
eher unzufrieden	53	9 %	1	4 %	11	5 %	40	11 %
sehr unzufrieden	21	4 %	0	0 %	2	1 %	19	5 %

ohne Bewertung	73	12 %	6	22 %	29	14 %	38	11 %
----------------	----	------	---	------	----	------	----	------

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 13: F10 - Bestehender Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F10: Bestehender Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im ZSE in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren								
ja	653	50 %	44	48 %	342	53 %	265	48 %
teilweise	258	20 %	16	17 %	110	17 %	131	24 %
nein	116	9 %	2	2 %	36	6 %	78	14 %
ohne Zuordnung	274	21 %	30	33 %	161	25 %	81	15 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 14: F11 bis F 16 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F11: Bestehender Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen)								
umfassend	399	31 %	24	26 %	219	34 %	154	28 %
ausreichend	381	29 %	28	30 %	193	30 %	158	28 %
unzureichend	89	7 %	2	2 %	29	4 %	58	10 %
nein	104	8 %	3	3 %	19	3 %	82	15 %
ohne Bewertung	328	25 %	35	38 %	189	29 %	103	19 %
F12: Zufriedenheit mit den Informationen über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen								
sehr zufrieden	368	28 %	29	32 %	220	34 %	118	21 %
eher zufrieden	402	31 %	32	35 %	233	36 %	136	25 %
eher unzufrieden	189	15 %	13	14 %	73	11 %	103	19 %
sehr unzufrieden	75	6 %	2	2 %	22	3 %	50	9 %
ohne Bewertung	267	21 %	16	17 %	101	16 %	148	27 %
F13: Zufriedenheit mit Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam								
sehr zufrieden	208	16 %	15	16 %	117	18 %	75	14 %
eher zufrieden	258	20 %	14	15 %	156	24 %	88	16 %
eher unzufrieden	193	15 %	17	18 %	93	14 %	83	15 %
sehr unzufrieden	69	5 %	3	3 %	21	3 %	44	8 %
ohne Bewertung	573	44 %	43	47 %	262	40 %	265	48 %
F14: Zufriedenheit mit Umfang der Informationen über anstehende notwendigen Untersuchungen								
sehr zufrieden	416	32 %	26	28 %	257	40 %	132	24 %

eher zufrieden	362	28 %	33	36 %	202	31 %	125	23 %
eher unzufrieden	157	12 %	10	11 %	61	9 %	86	15 %
sehr unzufrieden	57	4 %	3	3 %	9	1 %	45	8 %
ohne Bewertung	309	24 %	20	22 %	120	18 %	167	30 %
F15: Zufriedenheit mit Qualität der Informationen über anstehende notwendigen Untersuchungen								
sehr zufrieden	413	32 %	23	25 %	252	39 %	137	25 %
eher zufrieden	360	28 %	40	43 %	198	31 %	121	22 %
eher unzufrieden	152	12 %	9	10 %	60	9 %	82	15 %
sehr unzufrieden	59	5 %	1	1 %	7	1 %	51	9 %
ohne Bewertung	317	24 %	19	21 %	132	20 %	164	30 %
F16: Erfolgten Informationen, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben								
ja	728	56 %	56	61 %	369	57 %	300	54 %
teilweise	206	16 %	10	11 %	118	18 %	77	14 %
nein	171	13 %	10	11 %	70	11 %	91	16 %
ohne Zuordnung	196	15 %	16	17 %	92	14 %	87	16 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 15: F10 bis F14 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

	Diagnose-Kategorie							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F10: Bestehender Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im Zentrum in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren								
ja	182	58 %	37	55 %	11	39 %	423	47 %
teilweise	48	15 %	16	24 %	6	21 %	188	21 %
nein	25	8 %	3	4 %	4	14 %	84	9 %
ohne Zuordnung	58	19 %	11	16 %	7	25 %	197	22 %
F11: Bestehender Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen)								
umfassend	120	38 %	22	33 %	4	14 %	253	28 %
ausreichend	99	32 %	24	36 %	8	29 %	250	28 %
unzureichend	12	4 %	7	10 %	5	18 %	65	7 %
nein	13	4 %	5	7 %	5	18 %	81	9 %
ohne Bewertung	69	22 %	9	13 %	6	21 %	243	27 %
F12: Zufriedenheit mit den Informationen, über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen								
sehr zufrieden	116	37 %	21	31 %	5	18 %	226	25 %
eher zufrieden	121	39 %	17	25 %	3	11 %	261	29 %
eher unzufrieden	28	9 %	11	16 %	6	21 %	144	16 %
sehr unzufrieden	7	2 %	5	7 %	4	14 %	59	7 %

<i>ohne Bewertung</i>	41	13 %	13	19 %	10	36 %	202	23 %
F13: Zufrieden mit Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam								
sehr zufrieden	61	19 %	1	16 %	6	21 %	130	15 %
eher zufrieden	81	26 %	1	15 %	3	11 %	164	18 %
eher unzufrieden	36	12 %	4	21 %	5	18 %	138	15 %
sehr unzufrieden	12	4 %	3	4 %	3	11 %	51	6 %
<i>ohne Bewertung</i>	123	39 %	2	43 %	1	39 %	409	46 %
F14: Zufriedenheit mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen								
sehr zufrieden	139	44 %	2	30 %	6	21 %	251	28 %
eher zufrieden	94	30 %	2	33 %	4	14 %	242	27 %
eher unzufrieden	27	9 %	9	13 %	2	7 %	119	13 %
sehr unzufrieden	4	1 %	5	7 %	5	18 %	43	5 %
<i>ohne Bewertung</i>	49	16 %	1	16 %	1	39 %	237	27 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 16: F15 und F 16 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

	Diagnose-Kategorie							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F15: Zufriedenheit mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen								
sehr zufrieden	128	41 %	2	1 31 %	6	21 %	258	29 %
eher zufrieden	107	34 %	1	6 24 %	4	14 %	233	26 %
eher unzufrieden	24	8 %	1	2 18 %	3	11 %	113	13 %
sehr unzufrieden	4	1 %	3	4 %	5	18 %	47	5 %
<i>ohne Bewertung</i>	50	16 %	1	5 22 %	1	0 36 %	241	27 %
F16: Erfolgten Informationen, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben								
ja	187	60 %	3	5 52 %	1	4 50 %	492	55 %
teilweise	48	15 %	1	6 24 %	5	18 %	137	15 %
nein	30	10 %	1	0 15 %	4	14 %	126	14 %
<i>ohne Zuordnung</i>	48	15 %	6	9 %	5	18 %	137	15 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 17: F12 und F13 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

	Exomdiagnostik					
	Exomdiagnostik erhalten		EFA abgelehnt		nicht erforderlich	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F12: Zufriedenheit mit den Informationen, über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen						
sehr zufrieden	166	37 %	31	28 %	171	23 %
eher zufrieden	151	34 %	40	36 %	211	28 %
eher unzufrieden	57	13 %	13	12 %	119	16 %
sehr unzufrieden	17	4 %	4	4 %	54	7 %
<i>ohne Bewertung</i>	53	12 %	23	21 %	191	26 %
F13: Zufrieden mit Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam						
sehr zufrieden	100	23 %	20	18 %	88	12 %
eher zufrieden	106	24 %	22	20 %	130	17 %

eher unzufrieden	61	14 %	16	14 %	116	16 %
sehr unzufrieden	14	3 %	5	5 %	50	7 %
<i>ohne Bewertung</i>	163	37 %	48	43 %	362	49 %

A-1: Tabelle 18: F14 und F15 - Weitere Fragen zu Abläufen und Informationen des ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

	Exomdiagnostik					
	Exom-Diagnostik erhalten		EFA abgelehnt		nicht erforderlich	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F14: Zufriedenheit mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen						
sehr zufrieden	180	41 %	38	34 %	198	27 %
eher zufrieden	147	33 %	37	33 %	178	24 %
eher unzufrieden	38	9 %	9	8 %	110	15 %
sehr unzufrieden	7	2 %	2	2 %	48	6 %
<i>ohne Bewertung</i>	72	16 %	25	23 %	212	28 %
F15: Zufriedenheit mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen						
sehr zufrieden	174	39 %	38	34 %	201	27 %
eher zufrieden	148	33 %	34	31 %	178	24 %
eher unzufrieden	36	8 %	8	7 %	108	14 %
sehr unzufrieden	6	1 %	1	1 %	52	7 %
<i>ohne Bewertung</i>	80	18 %	30	27 %	207	28 %

Weiterführende Diagnostik in TNAMSE (Fragen 17, 17a bis 17c)

A-1: Tabelle 19: F17 - Vorschlag einer Exom-Diagnostik

	Gesamt*		Altersgruppe					
	N	(%)	< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F17: Wurde seitens des ZSE eine genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik vorgeschlagen?								
ja	650	50 %	58	63 %	419	65 %	170	31 %
nein	409	31 %	22	24 %	98	15 %	289	52 %
<i>ohne Zuordnung</i>	242	19 %	12	13 %	132	20 %	96	17 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 20: F17a bis F17c - Bewertung des Ablaufes der Excom-Diagnostik

Die nachfolgenden Fragen wurden nur für Patienten analysiert, bei denen laut Prozessdaten eine Exom-Diagnostik durchgeführt wurde: N = 444

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F17a: Beurteilung der Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung / Exom-Diagnostik								
keine Information erhalten	9	2 %	2	5 %	7	2 %	0	0 %
unzureichende Information erhalten	21	5 %	0	0 %	14	5 %	7	7 %
ausreichende Information erhalten	189	43 %	19	45 %	130	43 %	40	41 %
vollständige Information erhalten	104	23 %	9	21 %	69	23 %	26	27 %
<i>ohne Bewertung</i>	121	27 %	12	29 %	84	28 %	25	26 %
F17b: Beurteilung der Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung / Exom-Diagnostik								
keine Information erhalten	22	5 %	4	10 %	14	5 %	4	4 %
unzureichende Information erhalten	42	9 %	5	12 %	30	10 %	7	7 %
ausreichende Information erhalten	150	34 %	14	33 %	100	33 %	36	37 %
vollständige Information erhalten	103	23 %	7	17 %	74	24 %	22	22 %
<i>ohne Bewertung</i>	127	29 %	12	29 %	86	28 %	29	30 %
F17c: Zufriedenheit mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/ Exom-Diagnostik								
sehr zufrieden	134	30 %	8	19 %	94	31 %	32	33 %
eher zufrieden	144	32 %	14	33 %	99	33 %	31	32 %
eher unzufrieden	30	7 %	4	10 %	22	7 %	4	4 %
sehr unzufrieden	8	2 %	1	2 %	3	1 %	4	4 %
<i>ohne Bewertung</i>	128	29 %	15	36 %	86	28 %	27	28 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Ergebnisse im diagnostischen Prozess (Fragen 18 bis 23)

A-1: Tabelle 21: F18 - Erhalt eines schriftliche Berichts

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F18: Erhalt eines schriftlichen Berichts								
ja	938	72 %	55	60 %	438	67 %	440	79 %
nein	269	21 %	30	33 %	164	25 %	75	14 %
<i>ohne Zuordnung</i>	94	7 %	7	8 %	47	7 %	40	7 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 22: F18a bis F18e - Beurteilung des schriftlichen Berichts

Nachfolgende Fragen wurden nur für Patienten analysiert, die in F18 "Ja" angekreuzt haben oder bei F18 keine Angabe gemacht haben, gleichzeitig aber bei den Fragen 18a-e mindestens eine gültige Antwort (d.h. alle Antworten außer „weiß nicht / trifft nicht zu“) gegeben haben: N = 946

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F18a: Zufriedenheit mit dem Zeitraum bis die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden								
sehr zufrieden	271	29 %	16	29 %	148	34 %	104	23 %
eher zufrieden	368	39 %	19	35 %	182	41 %	166	37 %
eher unzufrieden	174	18 %	12	22 %	65	15 %	96	22 %
sehr unzufrieden	62	7 %	0	0 %	15	3 %	47	11 %
ohne Bewertung	71	8 %	8	15 %	31	7 %	32	7 %
F18b: Zufriedenheit mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts								
sehr zufrieden	268	28 %	18	33 %	151	34 %	97	22 %
eher zufrieden	319	34 %	25	45 %	164	37 %	129	29 %
eher unzufrieden	162	17 %	5	9 %	49	11 %	107	24 %
sehr unzufrieden	76	8 %	0	0 %	9	2 %	67	15 %
ohne Bewertung	121	13 %	7	13 %	68	15 %	45	10 %
F18c: Enthält der Abschlussbericht Hinweise zum weiteren Vorgehen								
ja	578	61 %	35	64 %	251	57 %	289	65 %
nein	216	23 %	14	25 %	101	23 %	99	22 %
ohne Zuordnung	152	16 %	6	11 %	89	20 %	53	12 %
F18d: Enthaltene Rückmeldungen im Abschlussbericht								
Diagnose wurde gestellt	258	27 %	23	42 %	135	31 %	98	22 %
Neue diagnostische Maßnahmen zur Zeit nicht gegeben	256	27 %	17	31 %	147	33 %	92	21 %
Empfehlungen für diagnostische Maßnahmen	227	24 %	11	20 %	90	20 %	123	28 %
Empfehlungen für therapeutische Maßnahmen	226	24 %	18	33 %	78	18 %	129	29 %
Empfehlungen für Spezialisten	172	18 %	11	20 %	56	13 %	104	23 %
F18e: Zufriedenheit mit Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden								
sehr zufrieden	155	16 %	7	13 %	94	21 %	54	12 %
eher zufrieden	182	19 %	11	20 %	99	22 %	70	16 %
eher unzufrieden	64	7 %	0	0 %	24	5 %	40	9 %
sehr unzufrieden	40	4 %	0	0 %	9	2 %	31	7 %
ohne Bewertung	505	53 %	37	67 %	215	49 %	250	56 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 23: F18, F18d und F18e - Beurteilung des schriftlichen Berichts ZSE geschichtet nach Diagnose-Gruppe

Nachfolgende Fragen wurden nur für Patienten analysiert, die in F18 "Ja" angekreuzt haben oder bei F18 keine Angabe gemacht haben, gleichzeitig aber bei den Fragen 18a-e mindestens eine gültige Antwort (d.h. alle Antworten außer „weiß nicht / trifft nicht zu“) gegeben haben: N = 946

	Diagnose-Kategorie							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F18: Erhalt eines schriftlichen Berichts								
ja	248	79 %	55	82 %	25	89 %	610	68 %
nein	40	13 %	8	12 %	2	7 %	218	24 %
<i>ohne Zuordnung</i>	25	8 %	4	6 %	1	4 %	64	7 %
F18d: Enthaltene Rückmeldungen im Abschlussbericht								
Diagnose wurde gestellt	132	53 %	24	43 %	4	16 %	98	16 %
Empfehlungen für Spezialisten	55	22 %	10	18 %	2	8 %	105	17 %
Empfehlungen für diagnostische Maßnahmen	53	21 %	11	20 %	5	20 %	158	26 %
Empfehlungen für therapeutische Maßnahmen	76	30 %	23	41 %	18	72 %	109	18 %
neue diagnostische Maßnahmen zur Zeit nicht gegeben	46	18 %	8	14 %	2	8 %	200	33 %
F18e: Zufriedenheit mit Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden								
sehr zufrieden	53	17 %	7	10 %	2	7 %	93	10 %
eher zufrieden	49	16 %	9	13 %	3	11 %	121	14 %
eher unzufrieden	15	5 %	4	6 %	3	11 %	42	5 %
sehr unzufrieden	5	2 %	6	9 %	3	11 %	26	3 %
<i>ohne Bewertung</i>	128	41 %	30	45 %	14	50 %	295	33 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 24: F19a bis F22 – Informationen über Erkrankung

Nachfolgende Fragen wurden nur für Patienten mit SE analysiert: N = 313

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F20: Gab es Hinweise, wie und wo weitere medizinische Informationen über die Krankheit zu finden sind								
ja, umfassend	29	9 %	3	10 %	20	11 %	5	5 %
ausreichend	58	19 %	4	14 %	41	22 %	13	13 %
unzureichend	21	7 %	5	17 %	9	5 %	7	7 %
nein	147	47 %	12	41 %	84	45 %	51	53 %
ohne Bewertung	58	19 %	5	17 %	32	17 %	21	22 %
F21: Gab es Hinweise, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind								
ja, umfassend	18	6 %	3	10 %	9	5 %	5	5 %
ausreichend	41	13 %	3	10 %	31	17 %	7	7 %
unzureichend	13	4 %	3	10 %	6	3 %	4	4 %
nein	173	55 %	14	48 %	99	53 %	60	62 %
ohne Bewertung	68	22 %	6	21 %	41	22 %	21	22 %
F22: Gab es Hinweise zu neuen krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen								
ja, umfassend	28	9 %	5	17 %	15	8 %	8	8 %
ausreichend	45	14 %	3	10 %	31	17 %	10	10 %
unzureichend	15	5 %	2	7 %	7	4 %	6	6 %
nein	179	57 %	16	55 %	101	54 %	62	64 %
ohne Bewertung	46	15 %	3	10 %	32	17 %	11	11 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 25: F23 – Beurteilung Öffentlichkeitswirksame Präsentation von ZSE

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F23: Beurteilung der öffentlichkeitswirksamen Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von ZSE								
ja, umfassend	79	6 %	3	3 %	35	5 %	41	7 %
ausreichend	248	19 %	12	13 %	112	17 %	121	22 %
unzureichend	209	16 %	13	14 %	81	12 %	115	21 %
nein	177	14 %	10	11 %	83	13 %	84	15 %
ohne Bewertung	588	45 %	54	59 %	338	52 %	194	35 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

Gesamtbewertung aus Sicht der Patient:innen bzw. deren Angehörigen (Fragen 24 - 29)

A-1: Tabelle 26: F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F24: Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)								
viel zu lang	151	12 %	7	8 %	48	7 %	96	17 %
zu lang	291	22 %	19	21 %	135	21 %	135	24 %
angemessen	500	38 %	38	41 %	264	41 %	196	35 %
sehr gut	124	10 %	12	13 %	70	11 %	41	7 %
ohne Bewertung	235	18 %	16	17 %	132	20 %	87	16 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 27: F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht) stratifiziert nach Diagnose-Gruppe

	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F24: Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)								
viel zu lang	29	9 %	11	16 %	7	25 %	104	12 %
zu lang	69	22 %	18	27 %	5	18 %	199	22 %
angemessen	128	41 %	25	37 %	10	36 %	337	38 %
sehr gut	48	15 %	5	7 %	0	0 %	71	8 %
ohne Bewertung	39	12 %	8	12 %	6	21 %	181	20 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 28: F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht) in Abhängigkeit von der Prozessdauer [Tage] stratifiziert nach Alters-Gruppe

	Gesamt*			Altersgruppe								
				< 1 Jahr			1 - < 18 Jahre			≥ 18 Jahre		
	MW	SD	95% CI	MW	SD	95% CI	MW	SD	95% CI	MW	SD	95% CI
F24: Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)												
viel zu lang	241 ± 152,2	[217.. 265]	99 ± 105,8	[21.. 178]	278 ± 174,9	[228.. 327]	233 ± 136,1	[206.. 260]				
zu lang	253 ± 163,7	[234.. 271]	217 ± 153,1	[146.. 288]	253 ± 169,5	[224.. 281]	257 ± 159,7	[230.. 284]				
angemessen	223 ± 149,0	[209.. 236]	237 ± 191,6	[176.. 298]	221 ± 143,2	[204.. 238]	222 ± 148,1	[201.. 243]				
sehr gut	195 ± 157,0	[167.. 222]	151 ± 145,0	[69.. 233]	194 ± 158,0	[156.. 231]	209 ± 159,7	[160.. 258]				
ohne Bewertung	230 ± 157,2	[210.. 250]	208 ± 188,5	[116.. 300]	244 ± 165,6	[215.. 272]	213 ± 136,7	[185.. 242]				

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 29: F24 - Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht) in Abhängigkeit von der Prozessdauer [Tage] stratifiziert nach Diagnose-Gruppe

	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	MW	95% CI	MW	95% CI	MW	95% CI	MW	95% CI
F24: Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)								
viel zu lang	196 ± 146,4	[143.. 249]	214 ± 127,4	[138.. 289]	242 ± 87,5	[177.. 307]	256 ± 158,1	[226.. 287]
zu lang	263 ± 182,6	[220.. 306]	265 ± 170,7	[183.. 346]	244 ± 120,1	[139.. 349]	248 ± 157,9	[226.. 270]
angemessen	241 ± 162,3	[213.. 269]	239 ± 155,8	[178.. 300]	189 ± 104,8	[124.. 254]	215 ± 144,0	[200.. 231]
sehr gut	161 ± 135,3	[122.. 200]	113 ± 58,4	[61.. 164]	- -	- -	222 ± 169,2	[183.. 262]
ohne Bewertung	274 ± 195,5	[213.. 335]	210 ± 134,2	[117.. 303]	248 ± 143,4	[133.. 363]	219 ± 148,1	[198.. 241]

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 30: F25 - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert

	Altersgruppe							
	Gesamt*		< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F25: Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert <i>Mehrfachnennungen möglich</i>								
Ich habe immer noch keine eindeutige Diagnose.	558	43 %	24	26 %	229	35 %	304	55 %
Für mich hat sich mit dem Ergebnis nichts verändert.	392	30 %	16	17 %	162	25 %	214	39 %
Ich muss nicht mehr nach der Diagnose suchen.	359	28 %	35	38 %	206	32 %	116	21 %
Ich kann mich jetzt über die Krankheitsentwicklung / Prognose informieren.	270	21 %	30	33 %	160	25 %	78	14 %
Die Diagnose hilft beim Kontakt mit Krankenkassen und Behörden.	176	14 %	25	27 %	103	16 %	48	9 %
Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden.	169	13 %	19	21 %	93	14 %	56	10 %
Ich bin vom Ausgang der Untersuchungen enttäuscht.	165	13 %	6	7 %	27	4 %	131	24 %
Ich kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.	151	12 %	14	15 %	91	14 %	44	8 %
Ich finde Informationen/ Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung.	137	11 %	13	14 %	77	12 %	46	8 %
Ich kann mein Leben besser planen.	119	9 %	14	15 %	73	11 %	32	6 %
Ich kann mich mit Gleichbetroffenen austauschen.	97	7 %	12	13 %	56	9 %	28	5 %
Eine Familienplanung ist für mich jetzt besser möglich.	90	7 %	22	24 %	54	8 %	13	2 %

Ich kann mit Ergebnis der Untersuchung nichts anfangen	151	12 %	4	4 %	44	7 %	102	18 %
Es gibt eine Patientenselbsthilfe für meine Erkrankung.	37	3 %	3	3 %	18	3 %	15	3 %
nur Kinder-FB: Berufliche Orientierung ist jetzt besser möglich			2	** 3 %	23	*** 5 %		
Sonstiges	176	14 %	11	12 %	74	11 %	90	16 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe ** N = 69 *** N = 509

A-1: Tabelle 31: F25 - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert stratifiziert nach Diagnose-Gruppe

	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychoso. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F25: Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert								
<i>Mehrfachnennungen möglich</i>								
Ich habe immer noch keine eindeutige Diagnose.	38	12 %	24	36 %	14	50 %	481	54 %
Für mich hat sich mit dem Ergebnis nichts verändert.	57	18 %	21	31 %	14	50 %	300	34 %
Ich muss nicht mehr nach der Diagnose suchen.	188	60 %	30	45 %	5	18 %	481	54 %
Ich kann mich jetzt über die Krankheitsentwicklung/Prognose informieren.	154	49 %	11	16 %	3	11 %	102	11 %
Die Diagnose hilft beim Kontakt mit Krankenkassen und Behörden.	90	29 %	4	6 %	4	14 %	78	9 %
Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden.	87	28 %	14	21 %	6	21 %	62	7 %
Ich bin vom Ausgang der Untersuchungen enttäuscht.	20	6 %	9	13 %	8	29 %	128	14 %
Ich kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.	89	28 %	12	18 %	1	4 %	49	5 %
Ich finde Informationen/ Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung.	59	19 %	17	25 %	2	7 %	59	7 %
Ich kann mein Leben besser planen.	55	18 %	5	7 %	2	7 %	57	6 %
Ich kann mich mit Gleichbetroffenen austauschen.	51	16 %	8	12 %	0	0 %	38	4 %
Eine Familienplanung ist für mich jetzt besser möglich.	40	13 %	1	1 %	2	7 %	47	5 %
Ich kann mit Ergebnis der Untersuchung nichts anfangen	23	7 %	10	15 %	6	21 %	112	13 %
Es gibt eine Patientenselbsthilfe für meine Erkrankung.	20	6 %	4	6 %	0	0 %	13	1 %

nur Kinder-FB: Berufliche Orientierung ist jetzt besser möglich	10 15 %	** 1 1 %	*** 15 %	**** 0 0 %	***** 9 2 %
Sonstiges	19 6 %	10 15 %	5 18 %	142 16 %	

* ohne psychosomatische Erkrankungen ** N = 157 *** N = 17 **** N = 1 ***** N = 403

A-1: Tabelle 32: F26 bis F28 – Einschätzung von TNAMSE

	Gesamt*		Altersgruppe			
	N	(%)	< 1 Jahr	1 - < 18 Jahre	≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F26: War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE hilfreich						
ja	515	40 %	43	47 %	275	42 %
nein	357	27 %	23	25 %	126	19 %
ohne Zuordnung	429	33 %	26	28 %	248	38 %
F27: Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird						
ja	367	28 %	35	38 %	201	31 %
nein	360	28 %	18	20 %	139	21 %
ohne Zuordnung	574	44 %	39	42 %	309	48 %
F28: Zufriedenheit mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen bis zum Abschlussbericht)						
sehr zufrieden	285	22 %	22	24 %	167	26 %
eher zufrieden	436	34 %	29	32 %	233	36 %
eher unzufrieden	194	15 %	9	10 %	52	8 %
sehr unzufrieden	86	7 %	2	2 %	15	2 %
ohne Bewertung	300	23 %	30	33 %	182	28 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 33: F26 bis F28 – Einschätzung von TNAMSE stratifiziert nach Diagnose-Gruppe

	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Häufige Erkrankung*		psychosom. Erkrankung		keine	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F26: War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE hilfreich								
ja	165	53 %	26	39 %	9	32 %	315	35 %
nein	48	15 %	19	28 %	12	43 %	277	31 %
ohne Zuordnung	100	32 %	22	33 %	7	25 %	300	34 %
F27: Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird								
ja	131	42 %	19	28 %	6	21 %	211	24 %
nein	47	15 %	19	28 %	12	43 %	281	32 %
ohne Zuordnung	135	43 %	29	43 %	10	36 %	400	45 %
F28: Zufriedenheit mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen bis zum Abschlussbericht)								

sehr zufrieden	93	30 %	16	24 %	5	18 %	171	19 %
eher zufrieden	117	37 %	18	27 %	6	21 %	295	33 %
eher unzufrieden	31	10 %	19	28 %	6	21 %	138	15 %
sehr unzufrieden	5	2 %	4	6 %	7	25 %	70	8 %
<i>ohne Bewertung</i>	67	21 %	10	15 %	4	14 %	218	24 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 34: F29 – Bewertung ZSE für Betreuung mittels Schulnote

	Gesamt*		Altersgruppe					
			< 1 Jahr		1 - < 18 Jahre		≥ 18 Jahre	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F29: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten								
1	245	19 %	13	14 %	151	23 %	79	14 %
2	459	35 %	41	45 %	252	39 %	164	30 %
3	223	17 %	18	20 %	104	16 %	100	18 %
4	100	8 %	2	2 %	30	5 %	68	12 %
5	110	8 %	4	4 %	20	3 %	86	15 %
handschriftlich vermerkte 6	5	0 %	0	0 %	0	0 %	5	1 %
<i>ohne Bewertung</i>	159	12 %	14	15 %	92	14 %	53	10 %

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe

A-1: Tabelle 35: F29 – Bewertung ZSE für Betreuung mittels Schulnote stratifiziert nach Diagnose-Gruppe

	Diagnose-Gruppe							
	Seltene Erkrankung		Seltene Erkrankung		Seltene Erkrankung		Seltene Erkrankung	
	N	N	N	N	N	N	N	N
F29: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten								
1	83	27 %	13	19 %	3	11 %	146	16 %
2	122	39 %	19	28 %	9	32 %	309	35 %
3	42	13 %	12	18 %	4	14 %	165	18 %
4	17	5 %	14	21 %	4	14 %	65	7 %
5	12	4 %	4	6 %	6	21 %	87	10 %
handschriftlich vermerkte 6	0	0 %	0	0 %	1	4 %	4	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	37	12 %	5	7 %	1	4 %	116	13 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-1: Tabelle 36: F29 – Durchschnittsnote als Bewertung des ZSE für Betreuung stratifiziert nach Alters- und Diagnose-Gruppe

F29: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten					
	Anzahl FB mit Bewertung	Anzahl FB ohne Bewertung	MW	SD	95% CI
Altersgruppe					
Gesamt*	1.142	159	2,5	± 1,2	[2,4.. .2,5]
< 1 Jahr	78	14	2,3	± 0,9	[2,1.. .2,5]
1 - < 18 Jahre	557	92	2,1	± 1,0	[2,0.. .2,2]
≥ 18 Jahre	502	53	2,9	± 1,4	[2,7.. .3,0]
Diagnose-Gruppe					
Seltene Erkrankung	276	37	2,1	± 1,0	[2,0.. .2,2]
Häufige Erkrankung**	62	5	2,6	± 1,2	[2,3.. .2,9]
psychosom. Erkrankung	27	1	3,1	± 1,5	[2,6.. .3,7]
keine	776	116	2,5	± 1,2	[2,5.. .2,6]

* inklusive der 5 Patient:innen ohne Altersangabe * ohne psychosomatische Erkrankungen

Tabellen zu LK 3

Responseanalyse LK 3

A-1: Tabelle 37: Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 3 neuro

Indikator	Kategorie	Responder		Non-Responder		Ergebnis Chi ² -Test
		N	(%)	N	(%)	
Geschlecht	m	62	54 %	53	46 %	p = 0,580
	w	78	58 %	56	42 %	
Alter	< 1 Jahr	0	0 %	1	100 %	nicht relevant
	1-17 Jahre	0	0 %	3	100 %	
	>=18 Jahre	140	57 %	104	43 %	
	keine Angabe	0	0 %	1	100 %	
Zuweiser	Selbsteinweiser	32	64 %	18	36 %	p = 0,382
	ambulant HA/Pädiater	14	67 %	7	33 %	
	ambulant FA/stat. periphere Klinik	90	53 %	81	47 %	
	stationär Uniklinik	3	60 %	2	40 %	
	keine Angabe	1	50 %	1	50 %	
Diagnose	Seltene Erkrankung	59	60 %	39	40 %	p = 0,677
	HE (ohne psychosom. Erkrankung)	4	44 %	5	56 %	
	psychosomatische Erkrankung	8	50 %	8	50 %	
	keine Diagnose gefunden	69	55 %	57	45 %	
Exom	Exomdiagnostik erhalten	80	61 %	52	39 %	p = 0,155
	EFA abgelehnt	15	62 %	9	38 %	
	nicht erforderlich	45	48 %	48	52 %	
		MW ± SD	Median	MW ± SD	Median	t-Test
Alter		53 ± 17	54	48 ± 18	52	p = 0,038
Dauer Erstkontakt ZSE bis Versand Bericht [Tage]	alle Fälle	216 ± 177	149	236 ± 213	141	p = 0,429
	getrimmt*	185 ± 117	146	183 ± 122	139	p = 0,906
Dauer Versand Bericht bis Versand FB [Tage]	alle Fälle	155 ± 158	123,5	190 ± 176	179	p = 0,101
	getrimmt*	124 ± 129	90	136 ± 139	139	p = 0,161

* alle Fälle unter 10%-Quantil und über 90%-Quantil ausgeschlossen

A-1: Tabelle 38: Charakteristik von Respondern und Non-Respondern LK 3 neuro – zentren-spezifisch

ZSE	Respon-der		Alter			Bewertung			Prozessdauer**		
	N	(%)	MW	SD	Median	MW	SD	Median	MW	SD	Median
1	2	67 %	44,3	25,01	45	1	0	1	121,33	54,01	120
2	67	62 %	53,2	15,16	54	2,29	1	2	148,91	97,2	128
3	57	55 %	50,85	19,55	53	2,27	1,09	2	276,93	219,77	149
4	14	41 %	49,9	16,36	52	1,83	1,27	1	189,69	197,91	98
5*	0	0 %	-	-	-	-	-	-	-	-	-

* Zentrum hatte nur 1 Fall

** Dauer von Erstkontakt bis Versand Arztbrief

Wie erfolgte der Zugang zu TNAMSE für LK 3 (Fragen 2 - 6)

A-1: Tabelle 39: F2 - Wie haben Patient:innen vom Projekt TNAMSE erfahren

F2: Wie haben Patient:innen vom Projekt TNAMSE erfahren	Altersgruppe							
	Gesamt		LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
<i>Mehrfachantworten möglich</i>	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
über den behandelnden Hausarzt	7	3 %	3	2 %	2	3 %	2	4 %
über den behandelnden Facharzt	23		21		27		12	
über den behandelnden Facharzt	57	%	29	%	16	%	12	26 %
über Universitätsklinikum oder Spezialambulanz	78		73		90		37	
über Universitätsklinikum oder Spezialambulanz	193	%	102	%	54	%	37	79 %
durch Informationen aus Medien oder Internet	11	4 %	11	8 %	0	0 %	0	0 %
durch Berichte anderer Betroffener	3	1 %	3	2 %	0	0 %	0	0 %
über eine Selbsthilfegruppe oder den ACHSE e.V.	4	2 %	2	1 %	1	2 %	1	2 %
Bekannte/Verwandte	1	0 %	1	1 %	0	0 %	0	0 %
anderer Weg	3	1 %	2	1 %	0	0 %	1	2 %

A-1: Tabelle 40: F5 und F6 - Zugang zu TNAMSE

	Gesamt		Altersgruppe					
	N	(%)	LK 3 neuro N	(%)	LK 3b N	(%)	LK 3 weitere N	(%)
F5: Beurteilung des Zeitpunkts, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt ans ZSE überwiesen hat								
viel zu spät	24	10 %	15	11 %	7	12 %	2	4 %
zu spät	32	13 %	23	16 %	4	7 %	5	11 %
angemessen	128	52 %	55	39 %	44	73 %	29	62 %
<i>ohne Bewertung</i>	63	26 %	47	34 %	5	8 %	11	23 %
F6: Zufriedenheit mit dem Zeitpunkt, zu dem niedergelassener Primär- oder Facharzt erkannt hat, dass weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ZSE) in die Behandlung eingeschaltet werden müssen								
sehr zufrieden	97	39 %	43	31 %	36	60 %	18	38 %
eher zufrieden	49	20 %	26	19 %	9	15 %	14	30 %
eher unzufrieden	28	11 %	17	12 %	4	7 %	7	15 %
sehr unzufrieden	15	6 %	9	6 %	5	8 %	1	2 %
<i>ohne Bewertung</i>	58	23 %	45	32 %	6	10 %	7	15 %

Grad und Gründe der Belastung wegen fehlender Diagnose (Fragen 7 und 8)

A-1: Tabelle 41: F7 - Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
	N	(%)	LK 3 neuro N	(%)	LK 3b N	(%)	LK 3 weitere N	(%)
F7: Grad der Belastung, weil Diagnose nicht bekannt								
stark belastet	133	54 %	89	64 %	27	45 %	17	36 %
etwas belastet	62	25 %	35	25 %	12	20 %	15	32 %
kaum belastet	10	4 %	7	5 %	2	3 %	1	2 %
nicht belastet	8	3 %	4	3 %	3	5 %	1	2 %
<i>ohne Bewertung</i>	34	14 %	5	4 %	16	27 %	13	28 %

A-1: Tabelle 42: F8 - Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig

F8: Warum ist die Kenntnis der Diagnose wichtig	Gesamt		LK 3 Kohorte					
	N	(%)	LK 3 neuro N	(%)	LK 3b N	(%)	LK 3 weitere N	(%)
<i>Mehrfachantworten möglich</i>								
Einschätzung der Krankheitsprognose	178	72 %	101	72 %	51	85 %	26	55 %
Hoffnung, dass bei einer Diagnose Therapie möglich ist	189	77 %	110	79 %	45	75 %	34	72 %
Es belastet, die Diagnose nicht zu kennen	113	46 %	68	49 %	29	48 %	16	34 %

Nur mit einer Diagnose ist gezielte Suche nach Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung möglich	109	44 %	63	45 %	27	45 %	19	40 %
Nur mit einer Diagnose ist gezielte Suche nach Studien/Forschung möglich	85	34 %	46	33 %	27	45 %	12	26 %
Nur mit einer Diagnose ist gezielte Suche nach Gleichbetroffenen/Patientenselbsthilfe möglich	44	18 %	24	17 %	13	22 %	7	15 %
Hoffnung auf Vereinfachung bei Kontakt mit Krankenkassen, Behörden und ggf. Schule	62	25 %	43	31 %	11	18 %	8	17 %
benötige die Diagnose für Familienplanung	22	9 %	10	7 %	5	8 %	7	15 %
nur Kinderbogen: benötige die Diagnose für Berufsorientierung					4	7 %		
Sonstiges	33	13 %	21	15 %	6	10 %	6	13 %

Abläufe und Arzt-Patient-Kommunikation in TNAMSE (Fragen 9 bis 16)

A-1: Tabelle 43: F9 - Persönlicher Kontakt zum ZSE

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
			LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F9: Persönlich Kontakt zum ZSE								
ja	135	55 %	95	68 %	23	38 %	17	36 %
nein	106	43 %	44	31 %	34	57 %	28	60 %
ohne Zuordnung	6	2 %	1	1 %	3	5 %	2	4 %

A-1: Tabelle 44: F9a - c - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE

Nachfolgende Fragen wurden nur für Patienten analysiert, die in F9 "Ja" angekreuzt haben oder bei F9 keine Angabe gemacht haben, gleichzeitig aber bei den Fragen 9a-c mindestens eine gültige Antwort (d.h. alle Antworten außer „weiß nicht / trifft nicht zu“) gegeben haben: N = 137

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
			LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F9a: Zufriedenheit mit der Erreichbarkeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen per Telefon oder Mail								
sehr zufrieden	73	53 %	49	52 %	16	67 %	8	44 %
eher zufrieden	37	27 %	28	29 %	4	17 %	5	28 %
eher unzufrieden	9	7 %	6	6 %	1	4 %	2	11 %
sehr unzufrieden	1	1 %	1	1 %	0	0 %	0	0 %

ohne Bewertung	17	12 %	11	12 %	3	13 %	3	17 %
F9b: Zufriedenheit mit dem Ansprechpartner (Lotse, Koordinator) im ZSE in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä.								
sehr zufrieden	99	72 %	65	68 %	20	83 %	14	78 %
eher zufrieden	23	17 %	19	20 %	3	13 %	1	6 %
eher unzufrieden	2	1 %	1	1 %	0	0 %	1	6 %
sehr unzufrieden	1	1 %	1	1 %	0	0 %	0	0 %
ohne Bewertung	12	9 %	9	9 %	1	4 %	2	11 %
F9c: Zufriedenheit mit dem persönlichen Kontakt zum ZSE insgesamt								
sehr zufrieden	96	70 %	63	66 %	19	79 %	14	78 %
eher zufrieden	25	18 %	18	19 %	4	17 %	3	17 %
eher unzufrieden	3	2 %	3	3 %	0	0 %	0	0 %
sehr unzufrieden	2	1 %	2	2 %	0	0 %	0	0 %
ohne Bewertung	11	8 %	9	9 %	1	4 %	1	6 %

A-1: Tabelle 45: F 10 bis F15 - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE

	LK 3 Kohorte							
	Gesamt		LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F10: Bestehender Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im Zentrum in Bezug auf Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren								
ja	156	63 %	89	64 %	38	63 %	29	62 %
teilweise	43	17 %	28	20 %	10	17 %	5	11 %
nein	12	5 %	9	6 %	2	3 %	1	2 %
ohne Zuordnung	36	15 %	14	10 %	10	17 %	12	26 %
F11: Bestehender Eindruck, dass Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im ZSE angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen)								
umfassend	108	44 %	57	41 %	27	45 %	24	51 %
ausreichend	79	32 %	52	37 %	17	28 %	10	21 %
unzureichend	9	4 %	7	5 %	1	2 %	1	2 %
nein	7	3 %	6	4 %	1	2 %	0	0 %
ohne Bewertung	44	18 %	18	13 %	14	23 %	12	26 %
F12: Zufriedenheit mit den Informationen über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen								
sehr zufrieden	89	36 %	44	31 %	24	40 %	21	45 %
eher zufrieden	94	38 %	62	44 %	18	30 %	14	30 %
eher unzufrieden	27	11 %	15	11 %	10	17 %	2	4 %
sehr unzufrieden	3	1 %	2	1 %	0	0 %	1	2 %
ohne Bewertung	34	14 %	17	12 %	8	13 %	9	19 %
F13: Zufriedenheit mit Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam								
sehr zufrieden	49	20 %	23	16 %	16	27 %	10	21 %
eher zufrieden	50	20 %	27	19 %	15	25 %	8	17 %

eher unzufrieden	31	13 %	16	11 %	5	8 %	10	21 %
sehr unzufrieden	8	3 %	5	4 %	3	5 %	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	109	44 %	69	49 %	21	35 %	19	40 %
F14: Zufriedenheit mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen								
sehr zufrieden	105	43 %	54	39 %	29	48 %	22	47 %
eher zufrieden	73	30 %	42	30 %	19	32 %	12	26 %
eher unzufrieden	20	8 %	10	7 %	5	8 %	5	11 %
sehr unzufrieden	2	1 %	2	1 %	0	0 %	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	47	19 %	32	23 %	7	12 %	8	17 %
F15: Zufriedenheit mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen								
sehr zufrieden	102	41 %	52	37 %	30	50 %	20	43 %
eher zufrieden	82	33 %	48	34 %	19	32 %	15	32 %
eher unzufrieden	18	7 %	10	7 %	4	7 %	4	9 %
sehr unzufrieden	1	0 %	1	1 %	0	0 %	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	44	18 %	29	21 %	7	12 %	8	17 %

A-1: Tabelle 46: F16 - Zufriedenheit mit dem Kontakt zum ZSE

	LK 3 Kohorte							
	Gesamt		LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F16: Erfolgten Informationen, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben								
ja	137	55 %	79	56 %	32	53 %	26	55 %
teilweise	42	17 %	23	16 %	9	15 %	10	21 %
nein	27	11 %	14	10 %	10	17 %	3	6 %
<i>ohne Zuordnung</i>	41	17 %	24	17 %	9	15 %	8	

Weiterführende Diagnostik in TNAMSE (Fragen 17)

A-1: Tabelle 47: F17 - Vorschlag einer Exom-Diagnostik

	LK 3 Kohorte							
	Gesamt		LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F17: Wurde seitens des ZSE eine genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik vorgeschlagen?								
ja	156	63 %	99	71 %	32	53 %	25	53 %
nein	44	18 %	20	14 %	13	22 %	11	23 %
<i>ohne Zuordnung</i>	47	19 %	21	15 %	15	25 %	11	23 %

A-1: Tabelle 48: F17a und F17b bzw. F17d bis F17e*- Bewertung des Ablaufes der Excom-Diagnostik

Die nachfolgenden Fragen wurden nur für Patienten analysiert, bei denen laut Prozessdaten eine Exom-Diagnostik durchgeführt wurde: N = 156

	LK 3 Kohorte							
	Gesamt		LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F17a / F17d*: Beurteilung der Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik								
keine Information erhalten	12	8 %	5	5 %	5	16 %	2	8 %
unzureichende Information erhalten	11	7 %	4	4 %	3	9 %	4	16 %
ausreichende Information erhalten	69	44 %	43	43 %	12	38 %	14	56 %
vollständige Information erhalten	47	30 %	32	32 %	11	34 %	4	16 %
<i>ohne Bewertung</i>	17	11 %	15	15 %	1	3 %	1	4 %
F17b / F17e*: Beurteilung der Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik								
keine Information erhalten	13	8 %	5	5 %	4	13 %	4	16 %
unzureichende Information erhalten	14	9 %	6	6 %	3	9 %	5	20 %
ausreichende Information erhalten	66	42 %	46	46 %	10	31 %	10	40 %
vollständige Information erhalten	40	26 %	24	24 %	12	38 %	4	16 %
<i>ohne Bewertung</i>	23	15 %	18	18 %	3	9 %	2	8 %

* Fragen-Nummer auf FB LK 3b

A-1: Tabelle 49: F17c bzw. F17f*- Bewertung des Ablaufes der Excom-Diagnostik

Die nachfolgenden Fragen wurden nur für Patienten analysiert, bei denen laut Prozessdaten eine Exom-Diagnostik durchgeführt wurde: N = 156

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
	N	(%)	LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F17c /F17f*: Zufriedenheit mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik								
sehr zufrieden	49	31 %	29	29 %	12	38 %	8	32 %
eher zufrieden	55	35 %	37	37 %	9	28 %	9	36 %
eher unzufrieden	15	10 %	9	9 %	4	13 %	2	8 %
sehr unzufrieden	5	3 %	3	3 %	1	3 %	1	4 %
ohne Bewertung	32	21 %	21	21 %	6	19 %	5	20 %

* Fragen-Nummer auf FB LK 3b

Ergebnisse im diagnostischen Prozess (Fragen 18 bis 23)

A-1: Tabelle 50: F18 - Erhalt eines schriftliche Berichts

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
	N	(%)	LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F18: Erhalt eines schriftlichen Berichts								
ja	176	71 %	115	82 %	40	67 %	21	45 %
nein	49	20 %	13	9 %	12	20 %	24	51 %
ohne Zuordnung	22	9 %	12	9 %	8	13 %	2	4 %

A-1: Tabelle 51: F18a - Beurteilung des schriftlichen Berichts

Nachfolgende Fragen wurden nur für Patienten analysiert, die in F18 "Ja" angekreuzt haben oder bei F18 keine Angabe gemacht haben, gleichzeitig aber bei den Fragen 18a-e mindestens eine gültige Antwort (d.h. alle Antworten außer „weiß nicht / trifft nicht zu“) gegeben haben: N = 176

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
	N	(%)	LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F18a: Zufriedenheit mit dem Zeitraum bis die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden								
sehr zufrieden	52	30 %	31	27 %	14	35 %	7	33 %
eher zufrieden	67	38 %	40	35 %	19	48 %	8	38 %
eher unzufrieden	37	21 %	26	23 %	6	15 %	5	24 %
sehr unzufrieden	7	4 %	6	5 %	0	0 %	1	5 %
ohne Bewertung	13	7 %	12	10 %	1	3 %	0	0 %

A-1: Tabelle 52: F18b bis F18e - Beurteilung des schriftlichen Berichts

Nachfolgende Fragen wurden nur für Patienten analysiert, die in F18 "Ja" angekreuzt haben oder bei F18 keine Angabe gemacht haben, gleichzeitig aber bei den Fragen 18a-e mindestens eine gültige Antwort (d.h. alle Antworten außer „weiß nicht / trifft nicht zu“) gegeben haben: N = 176

	LK 3 Kohorte							
	Gesamt		LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F18b: Zufriedenheit mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts								
sehr zufrieden	59	34 %	33	29 %	19	48 %	7	33 %
eher zufrieden	60	34 %	39	34 %	14	35 %	7	33 %
eher unzufrieden	29	16 %	23	20 %	3	8 %	3	14 %
sehr unzufrieden	6	3 %	3	3 %	1	3 %	2	10 %
<i>ohne Bewertung</i>	22	13 %	17	15 %	3	8 %	2	10 %
F18c: Enthält der Abschlussbericht Hinweise zum weiteren Vorgehen								
ja	97	55 %	63	55 %	23	58 %	11	52 %
nein	42	24 %	28	24 %	7	18 %	7	33 %
<i>ohne Zuordnung</i>	37	21 %	24	21 %	10	25 %	3	14 %
F18d: Enthaltene Rückmeldungen im Abschlussbericht								
Diagnose wurde gestellt	44	32 %	35	30 %	Frage nicht gestellt	9	43 %	
Neue diagnostische Maßnahmen zur Zeit nicht gegeben	38	28 %	33	29 %		5	24 %	
Empfehlungen für diagnostische Maßnahmen	22	16 %	20	17 %		2	10 %	
Empfehlungen für therapeutische Maßnahmen	51	38 %	45	39 %		6	29 %	
Empfehlungen für Spezialisten	23	17 %	14	12 %		9	43 %	
F18e: Zufriedenheit mit Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden								
sehr zufrieden	22	13 %	16	14 %	Frage nicht gestellt	6	15 %	
eher zufrieden	26	15 %	21	18 %		5	13 %	
eher unzufrieden	10	6 %	7	6 %		3	8 %	
sehr unzufrieden	2	1 %	2	2 %		0	0 %	
<i>ohne Bewertung</i>	116	66 %	69	60 %		7	65 %	

A-1: Tabelle 53: F20/F21* bis F23/F19* - Informationen über Erkrankung und Beurteilung Öffentlichkeitswirksame Präsentation von ZSE

	Gesamt		LK 3 Kohorte					
			LK 3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F20/21*: Gab es Hinweise, wie und wo weitere medizinische Informationen über die Krankheit zu finden sind								
ja, umfassend	23	9 %	12	9 %	4	9 %	7	12 %
ausreichend	40	16 %	20	14 %	8	17 %	12	20 %
unzureichend	12	5 %	4	3 %	3	6 %	5	8 %
nein	137	55 %	84	60 %	28	60 %	25	42 %
<i>ohne Bewertung</i>	35	14 %	20	14 %	4	9 %	11	18 %
F21/22*: Gab es Hinweise, wie und wo Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe zu finden sind								
ja, umfassend	17	7 %	10	7 %	3	6 %	4	7 %
ausreichend	20	8 %	12	9 %	3	6 %	5	8 %
unzureichend	15	6 %	4	3 %	4	9 %	7	12 %
nein	155	63 %	93	66 %	30	64 %	32	53 %
<i>ohne Bewertung</i>	40	16 %	21	15 %	7	15 %	12	20 %
F22/23*: Gab es Hinweise zu neuen krankheitsspezifischen Studien, Publikationen und Forschungsergebnissen								
ja, umfassend	19	8 %	12	9 %	4	9 %	3	5 %
ausreichend	30	12 %	15	11 %	5	11 %	10	17 %
unzureichend	14	6 %	8	6 %	3	6 %	3	5 %
nein	140	57 %	80	57 %	27	57 %	33	55 %
<i>ohne Bewertung</i>	44	18 %	25	18 %	8	17 %	11	18 %
F23/19*: Beurteilung der öffentlichkeitswirksamen Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von ZSE								
ja, umfassend	15	6 %	8	6 %	1	2 %	6	10 %
ausreichend	43	17 %	24	17 %	5	11 %	14	23 %
unzureichend	45	18 %	24	17 %	8	17 %	13	22 %
nichts gefunden	46	19 %	24	17 %	14	30 %	8	13 %
<i>ohne Bewertung</i>	98	40 %	60	43 %	19	40 %	19	32 %

Ergebnisse im diagnostischen Prozess (Fragen 24* bis 43*) Zusatzfragen LK 3b

A-1: Tabelle 54: F24* bis F24c* - Information zu Diagnose, Verlauf und Prognose

Analyse der Unterfragen a und b erfolgten nur für Responder, die bei Frage F24* „ja“ angegeben haben

F24*: Informationen zur eigenen spezifischen Diagnose bzw. des Kindes erhalten					
	N	(%)		N	(%)
ja	41	68 %	<i>ohne Zuordnung</i>	2	3 %
nein	17	28 %			
F24a*: Umfang der Informationen			F24b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	17	41 %	sehr gut	14	34 %
ausreichend	21	51 %	gut	14	34 %
unzureichend	3	7 %	ausreichend	11	27 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	unzureichend	1	2 %
			<i>ohne Bewertung</i>	1	2 %
F24c*: Informationen über Verlauf und Prognose der Erkrankung					
vollständig/umfassend	13	32 %	unzureichend	6	15 %
ausreichend	20	49 %	<i>nein</i>	2	5 %

A-1: Tabelle 55: F25* bis F26b* - Erhaltene Schulungen zu Diät / Ernährung und Medikamenten sowie deren Beurteilungen hinsichtlich Informationsgehalt und Qualität

Analyse der Unterfragen a und b erfolgten nur für Responder, die zugehörige Schulung mit „ja“ angegeben haben

Schulung erhalten sowie deren Beurteilung					
	N	(%)		N	(%)
F25*: Schulung zum Thema Diät / Ernährung erhalten					
ja	9	15 %	<i>ohne Zuordnung</i>	2	3 %
nein	49	82 %			
F25a*: Umfang der Informationen			F25b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	5	56 %	sehr gut	4	44 %
ausreichend	3	33 %	gut	4	44 %
unzureichend	1	11 %	ausreichend	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	unzureichend	1	11 %
			<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %
F26*: Schulung zum Thema Medikamente erhalten					
ja	15	25 %	<i>ohne Zuordnung</i>	4	7 %
nein	41	68 %			
F26a*: Umfang der Informationen			F26b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	13	87 %	sehr gut	12	80 %
ausreichend	2	13 %	gut	3	20 %
unzureichend	0	0 %	ausreichend	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	unzureichend	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %

A-1: Tabelle 56: F27* bis F30b * - Erhaltene Schulungen zu Verhaltensmaßnahmen, Hygiene, Monitoring und psychologische Beratung sowie deren Beurteilungen hinsichtlich Informationsgehalt und Qualität

Analyse der Unterfragen a und b erfolgten nur für Responder, die zugehörige Schulung /Beratung mit „ja“ angegeben haben

Schulung / Beratung erhalten sowie deren Beurteilung					
	N	(%)		N	(%)
F27*: Schulung zum Thema Verhaltensmaßnahmen (Verhalten im Alltag, z.B. bei Infekten, Hungerphasen) erhalten					
ja	16	27 %	<i>ohne Zuordnung</i>	3	5 %
nein	41	68 %			
F27a*: Umfang der Informationen			F27b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	10	63 %	sehr gut	10	63 %
ausreichend	6	38 %	gut	3	19 %
unzureichend	0	0 %	ausreichend	3	19 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	unzureichend	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %
F28*: Schulung zum Thema Hygiene erhalten					
ja	5	8 %	<i>ohne Zuordnung</i>	3	5 %
nein	52	87 %			
F28a*: Umfang der Informationen			F28b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	5	100 %	sehr gut	5	100 %
ausreichend	0	0 %	gut	0	0 %
unzureichend	0	0 %	ausreichend	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	unzureichend	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %
F29*: Schulung zum Thema Monitoring (ambulante Verlaufskontrollen) erhalten					
ja	14	23 %	<i>ohne Zuordnung</i>	4	7 %
nein	42	70 %			
F29a*: Umfang der Informationen			F29b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	10	71 %	sehr gut	11	79 %
ausreichend	4	29 %	gut	2	14 %
unzureichend	0	0 %	ausreichend	1	7 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	unzureichend	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %
F30*: Psychologische Beratung erhalten					
ja	4	7 %	<i>ohne Zuordnung</i>	3	5 %
nein	53	88 %			
F30a*: Umfang der Informationen			F30b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	2	50 %	sehr gut	0	0 %
ausreichend	1	25 %	gut	3	75 %
unzureichend	0	0 %	ausreichend	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	1	25 %	unzureichend	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	1	25 %

A-1: Tabelle 57: F31* bis F32b* - Erhaltene Sozialrechtliche und humangenetische Beratungen sowie deren Beurteilungen hinsichtlich Informationsgehalt und Qualität

Analyse der Unterfragen a und b erfolgten nur für Responder, die zugehörige Beratung mit „ja“ angegeben haben

Beratung erhalten sowie deren Beurteilung					
	N	(%)		N	(%)
F31*: Sozialrechtliche Beratung (z.B. Grad der Behinderung, zu steuerlichen Vergünstigungen) erhalten					
ja	14	23 %	<i>ohne Zuordnung</i>	3	5 %
nein	43	72 %			
F31a*: Umfang der Informationen			F31b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	4	29 %	sehr gut	4	29 %
ausreichend	7	50 %	gut	4	29 %
unzureichend	0	0 %	ausreichend	3	21 %
<i>ohne Bewertung</i>	3	21 %	unzureichend	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	3	21 %
F32*: Humangenetische Beratung erhalten					
ja	13	22 %	<i>ohne Zuordnung</i>	2	3 %
nein	45	75 %			
F32a*: Umfang der Informationen			F32b*: Qualität der Informationen		
vollständig/umfassend	5	38 %	sehr gut	5	38 %
ausreichend	4	31 %	gut	4	31 %
unzureichend	2	15 %	ausreichend	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	2	15 %	unzureichend	2	15 %
			<i>ohne Bewertung</i>	2	15 %

A-1: Tabelle 58: F33* bis F34a* - Erhalt eines Behandlung-/Notfallausweis und Informationen über Patientenregister sowie deren Beurteilungen wie hilfreich eingeschätzt

Beratung erhalten sowie deren Beurteilung					
	N	(%)		N	(%)
F33*: Aushändigung Behandlung-/Notfallausweis					
ja	10	17 %	<i>ohne Zuordnung</i>	2	3 %
nein	48	80 %			
F33a*: Wie hilfreich wird dieser eingeschätzt			F33b*: Notfalldokument ist so gestaltet, dass andere Ärzte dieses berücksichtigen können		
sehr hilfreich	8	80 %	ja	10	100 %
etwas hilfreich	2	20 %	teilweise	0	0 %
nicht hilfreich	0	0 %	nein	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %
F34*: Information erhalten, dass es Patientenregister für Erkrankung gibt					
ja	25	42 %	<i>ohne Zuordnung</i>	7	12 %
nein	28	47 %			
F34a*: Wie hilfreich wird Register eingeschätzt					
sehr hilfreich	8	32 %	nicht hilfreich	3	12 %
etwas hilfreich	6	24 %	<i>ohne Bewertung</i>	8	32 %

A-1: Tabelle 59: F35* bis F37* und 44* - Betreuung durch ZSE

	Antwortkategorie				
	sehr zu- frieden	eher zu- frieden	eher un- zufrie- den	sehr un- zufrie- den	ohne Bewer- tung
	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)
F35*: Zufriedenheit mit Möglichkeit Vereinbarung Ambulanztermine	24 40 %	19 32 %	7 12 %	3 5 %	7 12 %
F36*: Zufriedenheit mit Möglichkeit schnell Zugang zu neuen Arzneimitteln zu erhalten	9 15 %	19 32 %	3 5 %	2 3 %	2 7 45 %
	ja	teilweise	nein		ohne Bewer- tung
	N (%)	N (%)	N (%)		N (%)
F37*: Informationen wie Weiterbehandlung erfolgen soll (z.B. Weiter-/ Rücküberweisung Haus-/Facharzt)	35 58 %	13 22 %	8 13 %		4 7 %
	viel zu weit ent- fernt	zu weit entfernt	ange- messene entfernt	kurze Entfer- nung	ohne Bewer- tung
	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)
F44*: Entfernung zwischen Wohnort und ZSE	1 2 %	16 27 %	26 43 %	8 13 %	9 15 %

A-1: Tabelle 60: F38* bis F42* - Betreuung durch ambulanten Bereich und ZSE

	Antwortkategorie				
	ja, um- fassend	ausrei- chend	unzu- reichend	nein	ohne Bewer- tung
	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)
F38*: Besteht Eindruck, dass Facharzt bzw. ZSE Informationen geben, um unerwünschte Nebenwirkungen oder Wechselwirkungen mit Medikamenten von anderen Ärzten zu vermeiden	14 23 %	17 28 %	7 12 %	5 8 %	1 7 28 %
F39*: Besteht Eindruck, dass Kinder-/Hausarzt grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß	17 28 %	17 28 %	12 20 %	8 13 %	6 10 %
F40*: Besteht Eindruck, dass Facharzt grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß	35 58 %	14 23 %	3 5 %	2 3 %	6 10 %
F41*: Besteht Eindruck, dass Spezialist im ZSE grundsätzlich über bestehende SE Bescheid weiß	41 68 %	7 12 %	0 0 %	1 2 %	1 1 18 %
F42*: Besteht Eindruck, dass ZSE nicht nur Befunde mitteilt, sondern medizinische Zusammenhänge erklärt	28 47 %	12 20 %	5 8 %	11 18 %	4 7 %

A-1: Tabelle 61: F43* bis F43c* - Nutzung elektronische Patientenakte

Nutzung elektronische Patientenakte					
	N (%)			N (%)	
F43*: Besteht Möglichkeit zur Nutzung einer elektronischen Patientenakte (z.B. PEPA)					
ja	23	38 %	<i>ohne Zuordnung</i>	27	45 %
nein	10	17 %			
F43a*: Wird sie durch Patient:in / Angehörige genutzt			F43b*: Wird sie durch behandelnde Ärzte genutzt		
häufig	6	26 %	häufig	2	7 %
manchmal	4	17 %	manchmal	0	0 %
selten	3	13 %	selten	2	7 %
nie	10	43 %	nie	4	15 %
<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %	<i>ohne Bewertung</i>	15	56 %
F43c*: Wie wichtig ist es Responder, dass es eine elektronische Akte gibt					
sehr wichtig	7	30 %	mäßig wichtig	3	11 %
wichtig	9	39 %	unwichtig	1	4 %
			<i>ohne Bewertung</i>	3	11 %

Gesamtbewertung aus Sicht der Patient:innen bzw. deren Angehörigen (Fragen 24 - 29)

A-1: Tabelle 62: F24 - Beurteilung des zeitlichen Umfangs des Gesamtprozesses // F27 - Finden eines Ansprechpartners

	Gesamt*		LK 3 Kohorte				
	N	(%)	LK3 neuro	LK 3b	LK 3 weitere		
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	
F24: Beurteilung zeitlicher Umfang des TNAMSE Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)							
viel zu lang	19	8 %	16	11 %	Frage nicht gestellt	3	6 %
zu lang	43	17 %	33	24 %		10	21 %
angemessen	81	33 %	65	46 %		16	34 %
sehr gut	12	5 %	6	4 %		6	13 %
<i>ohne Bewertung</i>	92	37 %	20	14 %		12	26 %
F27: Annahme, dass mit den erhaltenen Informationen ein Ansprechpartner für die betrachteten gesundheitlichen Probleme gefunden wird							
ja	63	26 %	44	31 %	Frage nicht gestellt	19	40 %
nein	38	15 %	32	23 %		6	13 %
<i>ohne Zuordnung</i>	146	59 %	64	46 %		22	47 %

A-1: Tabelle 63: F25 / F45* - Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert

	Gesamt*		LK 3 Kohorte					
			LK3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F25 / F45*: Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses verändert								
<i>Mehrfachnennungen möglich</i>								
Ich habe immer noch keine eindeutige Diagnose.	70	28 %	54	39 %	6	10 %	10	21 %
Für mich hat sich mit dem Ergebnis nichts verändert.	69	28 %	51	36 %	5	8 %	13	28 %
Ich muss nicht mehr nach der Diagnose suchen.	109	44 %	56	40 %	39	65 %	14	30 %
Ich kann mich jetzt über die Krankheitsentwicklung / Prognose informieren.	92	37 %	40	29 %	38	63 %	14	30 %
Die Diagnose hilft beim Kontakt mit Krankenkassen und Behörden.	47	19 %	32	23 %	10	17 %	5	11 %
Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden.	59	24 %	28	20 %	19	32 %	12	26 %
Ich bin vom Ausgang der Untersuchungen enttäuscht.	18	7 %	16	11 %	1	2 %	1	2 %
Ich kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.	52	21 %	20	14 %	23	38 %	9	19 %
Ich finde Informationen/ Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung.	60	24 %	21	15 %	30	50 %	9	19 %
Ich kann mein Leben besser planen.	60	24 %	26	19 %	22	37 %	12	26 %
Ich kann mich mit Gleichbetroffenen austauschen.	38	15 %	17	12 %	13	22 %	8	17 %
Eine Familienplanung ist für mich jetzt besser möglich.	23	9 %	9	6 %	8	13 %	6	13 %
Ich kann mit Ergebnis der Untersuchung nichts anfangen	16	6 %	12	9 %	1	2 %	3	6 %
Es gibt eine Patientenselbsthilfe für meine Erkrankung.	14	6 %	9	6 %	3	5 %	2	4 %
nur Kinder-FB: Berufliche Orientierung ist jetzt besser möglich					7*	12 %	0**	0 %
Sonstiges	31	13 %	19	14 %	6	10 %	6	13 %

* N = 59 / ** N = 3

A-1: Tabelle 64: F26/46* - War Teilnahme an TNAMSE hilfreich // F28/47* - Zufriedenheit mit Gesamtprozess

	Gesamt*		LK 3 Kohorte					
			LK3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F26/46*: War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE hilfreich								
ja	107	43 %	69	49 %	20	33 %	18	38 %
nein	38	15 %	23	16 %	8	13 %	7	15 %
<i>ohne Zuordnung</i>	102	41 %	48	34 %	32	53 %	22	47 %
F28/47*: Zufriedenheit mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen bis zum Abschlussbericht)								
sehr zufrieden	68	28 %	38	27 %	18	30 %	12	26 %
eher zufrieden	88	36 %	53	38 %	23	38 %	12	26 %
eher unzufrieden	31	13 %	20	14 %	4	7 %	7	15 %
sehr unzufrieden	5	2 %	5	4 %	0	0 %	0	0 %
<i>ohne Bewertung</i>	55	22 %	24	17 %	15	25 %	16	34 %

A-1: Tabelle 65: F29/48* - Bewertung mittels Schulnote für ZSE

	Gesamt*		LK 3 Kohorte					
			LK3 neuro		LK 3b		LK 3 weitere	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F29/48*: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten								
1	57	23 %	34	24 %	14	23 %	9	19 %
2	102	41 %	56	40 %	30	50 %	16	34 %
3	41	17 %	25	18 %	9	15 %	7	15 %
4	13	5 %	10	7 %	1	2 %	2	4 %
5	10	4 %	6	4 %	2	3 %	2	4 %
<i>ohne Bewertung</i>	24	10 %	9	6 %	4	7 %	11	23 %

A-1: Tabelle 66: F29/48* - Bewertung mittels Durchschnittsnote stratifiziert nach Kohorte / Diagnose

FF29: Schulnote für das ZSE, um die Betreuung im Rahmen des Projektes TNAMSE zu bewerten						
	FB mit Bewertung	FB ohne Bewertung	MW	SD	95% CI	
LK3 Kohorte						
Gesamt	223	24	2,2	1,0	[2,0.. .2,3]	
LK3neuro	131	9	2,2	1,1	[2,0.. .2,4]	
LK3 Pepa/Pdf/c	36	11	2,2	1,1	[1,9.. .2,6]	
LK3b	56	4	2,1	0,9	[1,8.. .2,3]	
Diagnose-Gruppe						

Seltene Erkrankung	127	11	2,1	± 1,0	[2,0.. .2,3]
Häufige Erkrankung	4	0	2,8	± 1,0	[1,8.. .3,7]
psychosom. Erkrankung	7	1	2,7	± 1,4	[1,7.. .3,7]
keine	85	12	2,2	± 1,0	[2,0.. .2,4]

Tabellen zu LK 4

Patientencharakteristik und Zugang zu TNAMSE LK 4 (Fragen 1 bis 12)

A-1: Tabelle 67: F3 bis F11 – Überleitung in die Erwachsenenmedizin

	Antwortkategorie							
	ja		teilweise		nein		o. Zuordnung	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F3: Die Notwendigkeit des Transitionsprozesses wurde vom bisherigen Arzt / ZSE gut erklärt	93	77 %	23	19 %	1	1 %	4	3 %
F4: Die Ziele und Maßnahmen des Transitionsprozesses wurden transparent vermittelt	83	69 %	28	23 %	5	4 %	5	4 %
F5: Im Transitionsprozess wurde flexibel auf aktuelle Lebensumstände und persönliche Situation eingegangen	85	70 %	21	17 %	3	2 %	1 2	10 %
F6: Aktive Einbeziehung in die Planung und Umsetzung des Transitionsprozesses	71	59 %	37	31 %	6	5 %	7	6 %
F7: Erhalt verständlicher Informationen zum Verlauf und der Prognose der Erkrankung	88	73 %	24	20 %	4	3 %	5	4 %
F8: Eindruck, Transition hat Fähigkeiten zum eigenständigen Umgang mit der Erkrankung gestärkt	57	47 %	34	28 %	13	11 %	1 7	14 %
F9: Eindruck der ausreichenden Unterstützung, um nun selbst die Medikamenteneinnahme zu übernehmen	79	65 %	10	8 %	2	2 %	3 0	25 %
F10: Zu jedem Zeitpunkt, wer medizinischer Ansprechpartner bekannt	83	69 %	25	21 %	11	9 %	2	2 %
F11: ZSE unterstützte bei der Suche nach dem Arzt der Erwachsenenmedizin	65	54 %	15	12 %	23	19 %	1 8	15 %

A-1: Tabelle 68: F12, F12a – F12e – Weiterbehandlung in Erwachsenenmedizin

	Antwortkategorie			
	ja	teilweise	nein	o. Zuordnung
	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)
F12: Behandlung erfolgt jetzt von einem neuen Arzt der Erwachsenenmedizin	8 1 67 %		2 2 18 %	18 15 %
Folgende Fragen nur für jene mit "Ja" in Frage F12				
F12a: Der neue Behandler ist über den bisherigen Behandlungsprozess informiert	5 0 62 %	14 17 %	6 7 %	11 14 %
F12b: Der neue Behandler hat unkomplizierten Zugriff auf alle bisherigen Befunde	5 2 64 %	7 9 %	4 5 %	18 22 %
F12c: Die bislang bestehende Behandlungen wurde nahtlos weitergeführt	5 4 67 %	12 15 %	1 1 %	14 17 %
F12d: Der bisheriger Arzt war bei der Sprechstunde mit dem zukünftigen Arzt mind. 1x mit dabei	4 6 57 %	2 2 %	2 6 32 %	7 9 %
F12e: Material (z. B. Arztberichte, Epikrise) wurde bei Transition zur Verfügung gestellt	5 4 67 %	9 11 %	4 5 %	14 17 %

Beratung im Rahmen des Transitionsprozesses (Fragen 13 bis 19)

A-1: Tabelle 69: F13– Bewertung Transitionsbogen

F13: Bewertung des sog. Transitionsfragebogen, auf dem im Vorfeld des Transition Wünsche bzgl. des Beratungsbedarfs angegeben werden konnten			
	N (%)		N (%)
sehr hilfreich	35 29 %	wenig hilfreich	7 6 %
hilfreich	49 40 %	nicht hilfreich	1 1 %
teils / teils	13 11 %	<i>ohne Bewertung</i>	16 13 %

A-1: Tabelle 70: F14 – F17 – Beratungen und deren Bewertung wenn *Beratung* = "ja"

Beratung erhalten		Wie hilfreich war Beratung?	
	N (%)	<i>Nur für Beratung = "ja"</i>	N (%)
F14: ... was in Bezug auf die Erkrankung / Behandlung bei der Berufswahl zu beachten ist			
ja	44 36 %	sehr hilfreich	16 36 %
teilweise	29 24 %	hilfreich	19 43 %
nein	25 21 %	teils / teils	4 9 %
<i>ohne Zuordnung</i>	23 19 %	wenig hilfreich	0 0 %
		nicht hilfreich	2 5 %
		<i>ohne Bewertung</i>	3 7 %
F15: ... was Lehrer / Arbeitsgeber hinsichtlich der Erkrankung / Behandlung wissen muss			
ja	49 40 %	sehr hilfreich	23 47 %
teilweise	18 15 %	hilfreich	22 45 %

nein	33	27 %	teils / teils	1	2 %
<i>ohne Zuordnung</i>	21	17 %	wenig hilfreich	0	0 %
			nicht hilfreich	2	4 %
			<i>ohne Bewertung</i>	1	2 %

F16: ... was beim Führerscheinerwerb und im Straßenverkehr hinsichtlich der Erkrankung / Behandlung beachtet werden muss

ja	28	23 %	sehr hilfreich	11	39 %
teilweise	11	9 %	hilfreich	14	50 %
nein	38	31 %	teils / teils	1	4 %
<i>ohne Zuordnung</i>	44	36 %	wenig hilfreich	1	4 %
			nicht hilfreich	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	1	4 %

F17: ... was im Fall einer Schwangerschaft hinsichtlich der Erkrankung / Behandlung beachtet werden muss

ja	18	15 %	sehr hilfreich	7	39 %
teilweise	11	9 %	hilfreich	9	50 %
nein	38	31 %	teils / teils	2	11 %
<i>ohne Zuordnung</i>	54	45 %	wenig hilfreich	0	0 %
			nicht hilfreich	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	0	0 %

A-1: Tabelle 71: F18 bis F19– Beratungen und deren Bewertung

Beratung erhalten		Wie hilfreich war Beratung?	
	N (%)	Nur für Beratung = "ja"	N (%)

F18: ... zu den besonderen Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen auf die Erkrankung und Behandlung

ja	62	51 %	sehr hilfreich	25	40 %
teilweise	17	14 %	hilfreich	29	47 %
nein	25	21 %	teils / teils	4	6 %
<i>ohne Zuordnung</i>	17	14 %	wenig hilfreich	1	2 %
			nicht hilfreich	0	0 %
			<i>ohne Bewertung</i>	3	5 %

F19: ... bezüglich besonderer Maßnahmen bei anstehenden Operationen

ja	41	34 %	sehr hilfreich	16	39 %
teilweise	18	15 %	hilfreich	20	49 %
nein	33	27 %	teils / teils	1	2 %
<i>ohne Zuordnung</i>	29	24 %	wenig hilfreich	0	0 %
			nicht hilfreich	1	2 %
			<i>ohne Bewertung</i>	3	7 %

A-1: Tabelle 72: F14 bis F15 – Beratungen und deren Bewertung wenn *Beratung* = "ja" + „teilweise“

Beratung erhalten		Wie hilfreich war Beratung?			
	N	(%)	für Beratung = "ja" + "teilweise"	N	(%)
F14: ... was in Bezug auf die Erkrankung / Behandlung bei der Berufswahl zu beachten ist					
ja	44	36 %	sehr hilfreich	16	22 %
teilweise	29	24 %	hilfreich	29	40 %
nein	25	21 %	teils / teils	18	25 %
ohne Zuordnung	23	19 %	wenig hilfreich	2	3 %
			nicht hilfreich	3	4 %
			ohne Bewertung	5	7 %
F15: ... was Lehrer / Arbeitsgeber hinsichtlich der Erkrankung / Behandlung wissen muss					
ja	49	40 %	sehr hilfreich	23	34 %
teilweise	18	15 %	hilfreich	32	48 %
nein	33	27 %	teils / teils	7	10 %
ohne Zuordnung	21	17 %	wenig hilfreich	2	3 %
			nicht hilfreich	2	3 %
			ohne Bewertung	1	1 %

A-1: Tabelle 73: F16 bis F19 – Beratungen und deren Bewertung wenn *Beratung* = "ja" + „teilweise“

Beratung erhalten		Wie hilfreich war Beratung?			
	N	(%)	für Beratung = "ja" + "teilweise"	N	(%)
F16: ... was beim Führerscheinerwerb und im Straßenverkehr hinsichtlich der Erkrankung / Behandlung beachtet werden muss					
ja	28	23 %	sehr hilfreich	11	28 %
teilweise	11	9 %	hilfreich	17	44 %
nein	38	31 %	teils / teils	4	10 %
ohne Zuordnung	44	36 %	wenig hilfreich	3	8 %
			nicht hilfreich	0	0 %
			ohne Bewertung	4	10 %
F17: ... was im Fall einer Schwangerschaft hinsichtlich der Erkrankung / Behandlung beachtet werden muss					
ja	18	15 %	sehr hilfreich	7	24 %
teilweise	11	9 %	hilfreich	12	41 %
nein	38	31 %	teils / teils	5	17 %
ohne Zuordnung	54	45 %	wenig hilfreich	0	0 %
			nicht hilfreich	1	3 %
			ohne Bewertung	4	14 %
F18: ... zu den besonderen Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen auf die Erkrankung und Behandlung					

ja	62	51 %	sehr hilfreich	27	34 %
teilweise	17	14 %	hilfreich	31	39 %
nein	25	21 %	teils / teils	7	9 %
<i>ohne Zuordnung</i>	17	14 %	wenig hilfreich	3	4 %
			nicht hilfreich	1	1 %
			<i>ohne Bewertung</i>	10	13 %

F19: ... bezüglich besonderer Maßnahmen bei anstehenden Operationen

ja	41	34 %	sehr hilfreich	17	29 %
teilweise	18	15 %	hilfreich	25	42 %
nein	33	27 %	teils / teils	9	15 %
<i>ohne Zuordnung</i>	29	24 %	wenig hilfreich	0	0 %
			nicht hilfreich	1	2 %
			<i>ohne Bewertung</i>	7	12 %

Gesamteinschätzung des Transitionsprozesses (Fragen 20 bis 23)

A-1: Tabelle 74: F20 und F21 – Bewertung des Zeitpunktes und der Zeitdauer des Transitionsprozesses

F20: Bewertung des Zeitpunkts der Transition			F21: Bewertung des Zeitraums der Transition		
	N	(%)		N	(%)
zu früh	15	12 %	zu kurz	18	15 %
genau richtig	84	69 %	genau richtig	73	60 %
zu spät	4	3 %	zu lang	9	7 %
<i>ohne Bewertung</i>	18	15 %	<i>ohne Bewertung</i>	21	17 %

A-1: Tabelle 75: F22 - Schulnote für die Transition im Rahmen des Projektes TNAMSE

F22: Schulnote für die Transition im Rahmen des Projektes TNAMSE					
Note	N	(%)	Note	N	(%)
1	27	22 %	4	9	7 %
2	66	55 %	5	1	1 %
3	13	11 %	<i>ohne Bewertung</i>	5	4 %

A-1: Tabelle 76: F22 und F23 – Schlussfragen: haben Ärzte Aufnahme als neuer Patient abgelehnt sowie was hat im Transitionsprozess gefehlt

F23: Haben Ärzte die Aufnahme als neuer Patient abgelehnt			F24: Hat im Prozess der Transition etwas gefehlt		
	N	(%)		N	(%)
ja	4	3 %	ja	15	12 %
nein	113	93 %	nein	94	78 %
<i>ohne Bewertung</i>	4	3 %	<i>ohne Bewertung</i>	12	10 %

Anlage 2: Weiterführende Ergebnisse zu Teil 2.3

Tabellenverzeichnis Anlage Teil 2.2

A-2: Tabelle 1: Kosten für stationäre Aufenthalte

A-2: Tabelle 2: Kosten für ambulante ärztliche Leistungen – Kosten im Quartal mit TNAMSE-Beginn vollständig eingerechnet

A-2: Tabelle 3: Kosten für ambulante ärztliche Leistungen – Kosten im Quartal mit TNAMSE-Beginn nur anteilig auf Tage vor TNAMSE-Beginn gerechnet

A-2: Tabelle 4: Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente

A-2: Tabelle 5: Kosten gesamt (1): stationäre Kosten, ambulante Kosten – letztes Quartal vollständig, Kosten Medikamente über Apotheke

A-2: Tabelle 6: Kosten gesamt (2): stationäre Kosten, ambulante Kosten – letztes Quartal anteilig, Kosten Medikamente über Apotheke

A-2: Tabelle 7: Gegenüberstellung Kosten für TNAMSE-Patient:innen gesamt, sowie mit und ohne Patient:innen mit Einschluss in TNASME in 2020

A-2: Tabelle 8: Gegenüberstellung Kosten-Differenz für TNAMSE-Patient:innen gesamt, sowie mit und ohne Patient:innen mit Einschluss in TNASME in 2020

A-2: Tabelle 9: Anzahl stationäre Aufenthalte und stationäre Behandlungsdauer gesamt [Tage]

A-2: Tabelle 10: Anzahl Diagnosen im Beobachtungszeitraum (Anzahl unterschiedliche ICD-4-Steller – ambulante und stationär)

A-2: Tabelle 11: Ambulante Behandlung: Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen und aufgesuchte Betriebsstätten

A-2: Tabelle 12: Anzahl Medikamentenarten im Beobachtungszeitraum (Anzahl unterschiedliche ATC-Codes-5-Steller –über Apotheken abgegebene Medikamente)

A-2: Tabelle 13: Anzahl Radiologischer Untersuchungen (CT, MRT, PET, SPCT, Szintigraphie) im Beobachtungszeitraum (ambulante GOP bzw. stationär OPS-Codes s. Anhang 12)

A-2: Tabelle 14: Anzahl Biopsien im Beobachtungszeitraum

A-2: Tabelle 15: Anzahl genetischer Untersuchungen im Beobachtungszeitraum

A-2: Tabelle 16: Anzahl Laborleistungen mit Betrag je GOP \geq 25 € im Beobachtungszeitraum

A-2: Tabelle 17: Anzahl zusammenhängende Arbeitsunfähigkeits-Episoden und deren mittlere Dauer [Tage]im Beobachtungszeitraum

A-2: Tabelle 18: : Frage 1 und 2: Antworten geschichtet nach Diagnosegruppe und Relevanz für weitere Versorgung

A-2: Tabelle 19: Frage 3 bis 6: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

A-2: Tabelle 20: Frage 7 bis 10: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

A-2: Tabelle 21: Frage 7 bis 10: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

A-2: Tabelle 22: Frage 7 bis 10: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

Tabellen zu Evaluationsziel [A]

Stationäre Kosten

A-2: Tabelle 1: Kosten für stationäre Aufenthalte

	TNAMSE-Patient					Kohorte Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Me- dian	95% CI	N	MW	± SD	Me- dian	95% CI	MW	± SD	Me- dian	95% CI
Gesamt														
Kosten gesamt	1.243	16.983	± 43.080	4.264	[14.585.. 19.380]	92.078	1.809	± 11.489	0	[1.735.. 1.883]	15.174	± 42.919	2.737	[12.786.. 17.562]
Ø Kosten / Jahr	1.243	10.527	± 38.700	1.569	[8.374.. 12.681]	92.078	772	± 6.942	0	[728.. 817]	9.726	± 38.378	962	[7.590.. 11.861]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.243	16.797	± 74.117	1.640	[12.673.. 20.922]	92.078	1.094	± 14.281	0	[1.001.. 1.186]	15.648	± 73.337	1.016	[11.567.. 19.729]
Geschlecht: männlich														
Kosten gesamt	671	17.986	± 43.225	4.071	[14.710.. 21.262]	49.697	1.893	± 12.539	0	[1.782.. 2.003]	16.094	± 42.982	2.549	[12.836.. 19.352]
Ø Kosten / Jahr	671	10.439	± 38.546	1.438	[7.517.. 13.360]	49.697	821	± 7.592	0	[755.. 888]	9.584	± 38.130	885	[6.694.. 12.474]
Ø Kosten / Versichertenjahr	671	16.648	± 65.763	1.492	[11.663.. 21.633]	49.697	1.226	± 17.142	0	[1.075.. 1.377]	15.359	± 64.698	923	[10.454.. 20.263]
Geschlecht: weiblich														
Kosten gesamt	572	15.806	± 42.918	4.734	[12.281.. 19.330]	42.381	1.711	± 10.119	0	[1.615.. 1.808]	14.095	± 42.858	3.114	[10.576.. 17.615]
Ø Kosten / Jahr	572	10.631	± 38.913	1.708	[7.435.. 13.827]	42.381	715	± 6.092	0	[657.. 773]	9.892	± 38.700	1.047	[6.714.. 13.070]
Ø Kosten / Versichertenjahr	572	16.973	± 82.909	1.762	[10.164.. 23.781]	42.381	939	± 9.922	0	[844.. 1.033]	15.988	± 82.382	1.115	[9.222.. 22.753]
Alter: < 1 Jahr														
Kosten gesamt	138	31.595	± 54.884	12.939	[22.356.. 40.834]	9.492	2.114	± 13.655	0	[1.840.. 2.389]	29.512	± 54.927	11.351	[20.266.. 38.758]
Ø Kosten / Jahr	138	50.025	± 99.680	19.883	[33.246.. 66.804]	9.492	2.590	± 17.776	0	[2.233.. 2.948]	47.319	± 99.426	16.585	[30.582.. 64.055]
Ø Kosten / Versichertenjahr	138	103.999	± 196.078	28.255	[70.993.. 137.005]	9.492	5.545	± 42.238	0	[4.696.. 6.395]	98.308	± 195.693	23.667	[65.367.. 131.249]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Kosten gesamt	822	15.751	± 44.265	3.092	[12.721.. 18.782]	61.416	1.532	± 11.720	0	[1.439.. 1.625]	14.219	± 44.020	2.217	[11.205.. 17.233]
Ø Kosten / Jahr	822	6.253	± 17.137	1.115	[5.080.. 7.426]	61.416	511	± 4.407	0	[476.. 546]	5.742	± 17.083	669	[4.572.. 6.911]
Ø Kosten / Versichertenjahr	822	6.722	± 20.933	1.176	[5.288.. 8.155]	61.416	548	± 4.899	0	[509.. 587]	6.173	± 20.856	694	[4.746.. 7.601]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Kosten gesamt	283	13.434	± 29.737	5.360	[9.954.. 16.914]	21.170	2.477	± 9.555	0	[2.348.. 2.605]	10.957	± 29.743	3.090	[7.477.. 14.438]
Ø Kosten / Jahr	283	3.682	± 7.096	1.659	[2.851.. 4.512]	21.170	716	± 3.150	0	[674.. 759]	2.966	± 7.141	904	[2.130.. 3.801]

weiter nächste Seite

Ø Kosten / Versichertenjahr	283	3.541	± 6.836	1.678	[2.742.. 4.341]	21.170	681	± 2.757	0	[644.. 718]	2.860	± 6.871	950	[2.057.. 3.664]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Kosten gesamt	313	14.216	± 40.139	3.519	[9.752.. 18.680]	23.080	1.736	± 13.834	0	[1.558.. 1.915]	14.129	± 40.131	3.519	[9.665.. 18.592]
Ø Kosten / Jahr	313	9.223	± 28.381	1.476	[6.067.. 12.379]	23.080	771	± 7.559	0	[674.. 869]	9.164	± 28.311	1.450	[6.015.. 12.312]
Ø Kosten / Versichertenjahr	313	15.255	± 65.170	1.543	[8.007.. 22.503]	23.080	1.192	± 17.448	0	[967.. 1.417]	15.172	± 65.029	1.543	[7.940.. 22.405]
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Kosten gesamt	33	6.074	± 9.549	1.948	[2.688.. 9.460]	2.468	1.391	± 6.534	0	[1.133.. 1.648]	4.685	± 9.192	817	[1.425.. 7.944]
Ø Kosten / Jahr	33	2.706	± 4.102	567	[1.251.. 4.160]	2.468	608	± 4.890	0	[415.. 801]	2.097	± 3.877	152	[722.. 3.472]
Ø Kosten / Versichertenjahr	33	2.604	± 4.063	546	[1.164.. 4.045]	2.468	574	± 3.764	0	[426.. 723]	2.030	± 3.729	149	[707.. 3.352]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Kosten gesamt	16	13.011	± 19.001	3.119	[2.886.. 23.136]	1.199	1.806	± 6.393	0	[1.444.. 2.169]	11.206	± 19.072	1.031	[1.043.. 21.369]
Ø Kosten / Jahr	16	3.130	± 4.396	1.009	[788.. 5.473]	1.199	710	± 3.585	0	[507.. 913]	2.421	± 4.619	496	[-41.. 4.882]
Ø Kosten / Versichertenjahr	16	3.019	± 4.185	959	[789.. 5.250]	1.199	626	± 2.831	0	[466.. 786]	2.394	± 4.356	475	[72.. 4.715]
Diagnose: keine														
Kosten gesamt	881	18.446	± 45.045	4.986	[15.468.. 21.425]	65.331	1.851	± 10.773	0	[1.768.. 1.934]	16.597	± 44.894	3.145	[13.629.. 19.566]
Ø Kosten / Jahr	881	11.418	± 42.691	1.682	[8.595.. 14.241]	65.331	780	± 6.826	0	[728.. 833]	10.616	± 42.346	1.024	[7.816.. 13.416]
Ø Kosten / Versichertenjahr	881	18.127	± 78.947	1.724	[12.907.. 23.348]	65.331	1.087	± 13.386	0	[984.. 1.190]	16.989	± 78.155	1.077	[11.822.. 22.157]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Kosten gesamt	300	12.829	± 34.282	3.495	[8.934.. 16.724]	22.239	1.716	± 12.733	0	[1.548.. 1.883]	11.110	± 34.096	2.493	[7.236.. 14.984]
Ø Kosten / Jahr	300	8.559	± 27.291	1.394	[5.459.. 11.660]	22.239	738	± 6.686	0	[650.. 826]	7.786	± 26.995	892	[4.719.. 10.853]
Ø Kosten / Versichertenjahr	300	14.313	± 64.793	1.484	[6.951.. 21.674]	22.239	1.037	± 13.545	0	[859.. 1.215]	13.221	± 63.909	890	[5.959.. 20.482]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Kosten gesamt	292	15.107	± 41.600	3.458	[10.315.. 19.898]	21.634	1.755	± 13.986	0	[1.569.. 1.941]	13.351	± 41.406	2.282	[8.582.. 18.120]
Ø Kosten / Jahr	292	9.407	± 29.192	1.394	[6.045.. 12.769]	21.634	767	± 7.262	0	[670.. 864]	8.605	± 28.903	884	[5.276.. 11.934]
Ø Kosten / Versichertenjahr	292	15.670	± 67.281	1.491	[7.920.. 23.419]	21.634	1.178	± 17.341	0	[947.. 1.409]	14.440	± 66.441	908	[6.787.. 22.092]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Kosten gesamt	305	14.333	± 40.605	3.342	[9.758.. 18.909]	22.615	1.739	± 13.878	0	[1.558.. 1.920]	12.597	± 40.445	2.192	[8.040.. 17.155]
Ø Kosten / Jahr	305	9.036	± 28.557	1.250	[5.818.. 12.254]	22.615	753	± 6.897	0	[663.. 843]	8.270	± 28.269	802	[5.084.. 11.455]
Ø Kosten / Versichertenjahr	305	15.085	± 65.900	1.479	[7.660.. 22.510]	22.615	1.148	± 16.919	0	[927.. 1.368]	13.907	± 65.079	885	[6.574.. 21.239]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														

Kosten gesamt	232	16.177	± 45.944	3.092	[10.234.. 22.121]	17.124	1.840	± 15.522	0	[1.607.. 2.072]	14.339	± 45.759	2.073	[8.420.. 20.258]
Ø Kosten / Jahr	232	9.811	± 31.056	1.241	[5.794.. 13.829]	17.124	777	± 7.820	0	[660.. 894]	8.991	± 30.724	731	[5.016.. 12.965]
Ø Kosten / Versichertenjahr	232	18.133	± 74.981	1.478	[8.434.. 27.832]	17.124	1.251	± 19.045	0	[965.. 1.536]	16.818	± 74.077	865	[7.236.. 26.400]

- *Kosten gesamt* → keine Relativierung auf die Versichertenzeit und die Beobachtungszeit
- *Ø Kosten / Jahr*: mittlere Kosten / Jahr → Kosten pro Beobachtungsjahr
- *Ø Kosten / Versichertenjahr*: mittlere Kosten / Versichertenjahr → pro Jahr Versichertenzeit im Beobachtungszeitraum; Versichertenzeit des Endquartals sind vollständig mit enthalten, das heißt teilweise ist Versichertenzeit > Beobachtungszeit

Ambulante Kosten

A-2: Tabelle 2: Kosten für ambulante ärztliche Leistungen – Kosten im Quartal mit TNAMSE-Beginn vollständig eingerechnet

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Kosten gesamt	1.243	3.369	± 8.645	1.710	[2.888.. 3.850]	92.078	1.048	± 1.659	625	[1.038.. 1.059]	2.328	± 8.427	607	[1.859.. 2.797]
Ø Kosten / Jahr	1.243	1.086	± 2.086	630	[970.. 1.202]	92.078	351	± 635	258	[347.. 355]	735	± 1.971	248	[626.. 845]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.243	1.204	± 3.675	675	[1.000.. 1.409]	92.078	352	± 471	261	[349.. 355]	850	± 3.648	273	[647.. 1.053]
Geschlecht: männlich														
Kosten gesamt	671	3.452	± 10.771	1.757	[2.635.. 4.268]	49.697	987	± 1.346	624	[976.. 999]	2.471	± 10.630	607	[1.665.. 3.276]
Ø Kosten / Jahr	671	1.008	± 2.104	582	[848.. 1.167]	49.697	316	± 440	249	[312.. 320]	691	± 2.076	232	[533.. 848]
Ø Kosten / Versichertenjahr	671	1.112	± 2.793	649	[900.. 1.323]	49.697	329	± 422	251	[326.. 333]	780	± 2.764	255	[570.. 989]
Geschlecht: weiblich														
Kosten gesamt	572	3.271	± 5.139	1.676	[2.849.. 3.693]	42.381	1.120	± 1.961	627	[1.101.. 1.138]	2.160	± 4.673	609	[1.777.. 2.544]
Ø Kosten / Jahr	572	1.179	± 2.062	673	[1.009.. 1.348]	42.381	392	± 805	269	[384.. 400]	787	± 1.841	274	[636.. 939]
Ø Kosten / Versichertenjahr	572	1.312	± 4.494	696	[943.. 1.681]	42.381	379	± 521	273	[374.. 384]	932	± 4.470	286	[565.. 1.299]
Alter: < 1 Jahr														
Kosten gesamt	138	728	± 1.309	263	[507.. 948]	9.492	301	± 291	267	[295.. 306]	439	± 1.238	34	[230.. 647]
Ø Kosten / Jahr	138	994	± 2.257	342	[614.. 1.374]	9.492	463	± 1.294	341	[437.. 489]	543	± 1.555	37	[281.. 805]
Ø Kosten / Versichertenjahr	138	1.585	± 4.125	676	[891.. 2.280]	9.492	544	± 536	558	[534.. 555]	1.042	± 4.073	74	[356.. 1.728]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Kosten gesamt	822	3.008	± 8.278	1.808	[2.441.. 3.575]	61.416	980	± 1.209	706	[970.. 989]	2.027	± 8.136	619	[1.470.. 2.584]
Ø Kosten / Jahr	822	927	± 1.927	576	[795.. 1.059]	61.416	296	± 325	249	[293.. 299]	631	± 1.903	238	[501.. 761]
Ø Kosten / Versichertenjahr	822	1.032	± 3.957	595	[761.. 1.303]	61.416	295	± 320	246	[293.. 298]	736	± 3.946	243	[466.. 1.006]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Kosten gesamt	283	5.705	± 10.933	3.501	[4.426.. 6.984]	21.170	1.582	± 2.673	853	[1.546.. 1.618]	4.123	± 10.683	1.711	[2.873.. 5.373]
Ø Kosten / Jahr	283	1.593	± 2.355	1.127	[1.317.. 1.868]	21.170	461	± 820	266	[450.. 472]	1.132	± 2.278	562	[866.. 1.399]
Ø Kosten / Versichertenjahr	283	1.518	± 2.318	1.106	[1.247.. 1.789]	21.170	431	± 711	255	[422.. 441]	1.087	± 2.265	552	[822.. 1.352]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Kosten gesamt	313	2.659	± 5.186	1.450	[2.082.. 3.235]	23.080	945	± 1.518	555	[925.. 964]	1.723	± 4.938	433	[1.174.. 2.272]
Ø Kosten / Jahr	313	939	± 1.754	507	[744.. 1.134]	23.080	357	± 915	246	[346.. 369]	582	± 1.349	193	[432.. 732]
Ø Kosten / Versichertenjahr	313	943	± 1.542	561	[771.. 1.114]	23.080	329	± 424	247	[324.. 335]	612	± 1.493	195	[445.. 778]

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Kosten gesamt	33	2.680	± 3.122	1.490	[1.573.. 3.787]	2.468	939	± 1.455	492	[882.. 997]	1.740	± 2.597	513	[820.. 2.661]
Ø Kosten / Jahr	33	866	± 890	697	[550.. 1.181]	2.468	320	± 431	212	[303.. 337]	545	± 772	195	[271.. 819]
Ø Kosten / Versichertenjahr	33	844	± 830	690	[549.. 1.138]	2.468	312	± 418	204	[295.. 328]	531	± 713	195	[279.. 784]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Kosten gesamt	16	5.082	± 3.334	3.881	[3.305.. 6.858]	1.199	1.580	± 1.845	1032	[1.475.. 1.685]	3.502	± 2.771	2.750	[2.025.. 4.979]
Ø Kosten / Jahr	16	1.755	± 1.289	1.482	[1.068.. 2.442]	1.199	622	± 1.387	319	[543.. 700]	1.134	± 841	955	[686.. 1.582]
Ø Kosten / Versichertenjahr	16	1.656	± 1.124	1.468	[1.057.. 2.255]	1.199	503	± 708	301	[463.. 543]	1.153	± 1.075	983	[580.. 1.725]
Diagnose: keine														
Kosten gesamt	881	3.616	± 9.751	1.842	[2.971.. 4.261]	65.331	1.079	± 1.707	650	[1.066.. 1.092]	2.543	± 9.540	618	[1.912.. 3.174]
Ø Kosten / Jahr	881	1.135	± 2.230	644	[987.. 1.282]	65.331	345	± 479	263	[341.. 349]	790	± 2.188	254	[645.. 934]
Ø Kosten / Versichertenjahr	881	1.302	± 4.257	682	[1.021.. 1.584]	65.331	359	± 482	268	[356.. 363]	941	± 4.234	280	[661.. 1.221]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Kosten gesamt	300	2.854	± 5.384	1.484	[2.242.. 3.465]	22.239	962	± 1.575	544	[942.. 983]	1.897	± 5.106	436	[1.317.. 2.477]
Ø Kosten / Jahr	300	1.012	± 1.822	531	[805.. 1.219]	22.239	374	± 985	241	[361.. 387]	638	± 1.396	202	[479.. 796]
Ø Kosten / Versichertenjahr	300	1.001	± 1.603	585	[819.. 1.183]	22.239	334	± 458	239	[328.. 340]	665	± 1.548	198	[489.. 841]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Kosten gesamt	292	2.939	± 5.432	1.539	[2.313.. 3.564]	21.634	993	± 1.429	571	[974.. 1.012]	1.953	± 5.162	538	[1.358.. 2.547]
Ø Kosten / Jahr	292	1.039	± 1.842	628	[827.. 1.251]	21.634	380	± 975	246	[367.. 393]	660	± 1.412	264	[498.. 823]
Ø Kosten / Versichertenjahr	292	1.029	± 1.613	674	[843.. 1.215]	21.634	342	± 420	245	[337.. 348]	686	± 1.560	280	[506.. 866]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Kosten gesamt	305	2.898	± 5.293	1.613	[2.302.. 3.494]	22.615	1.002	± 1.386	600	[984.. 1.020]	1.901	± 5.040	619	[1.333.. 2.469]
Ø Kosten / Jahr	305	1.039	± 1.800	651	[837.. 1.242]	22.615	388	± 955	263	[376.. 401]	651	± 1.382	277	[495.. 807]
Ø Kosten / Versichertenjahr	305	1.033	± 1.577	691	[855.. 1.211]	22.615	351	± 412	264	[346.. 356]	679	± 1.531	282	[507.. 852]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Kosten gesamt	232	3.095	± 5.818	1.751	[2.343.. 3.848]	17.124	1.026	± 1.330	677	[1.006.. 1.046]	2.079	± 5.617	642	[1.353.. 2.806]
Ø Kosten / Jahr	232	1.068	± 1.970	644	[813.. 1.323]	17.124	386	± 997	275	[372.. 401]	683	± 1.516	289	[487.. 879]
Ø Kosten / Versichertenjahr	232	1.051	± 1.650	709	[838.. 1.265]	17.124	349	± 360	283	[344.. 354]	701	± 1.624	291	[490.. 911]

- *Kosten gesamt* → keine Relativierung auf die Versichertenzeit und die Beobachtungszeit
- *Ø Kosten / Jahr*: mittlere Kosten / Jahr → Kosten pro Beobachtungsjahr
- *Ø Kosten / Versichertenjahr*: mittlere Kosten / Versichertenjahr → pro Jahr Versichertenzeit im Beobachtungszeitraum; Versichertenzeit des Endquartals sind vollständig mit enthalten, das heißt teilweise ist Versichertenzeit > Beobachtungszeit

A-2: Tabelle 3: Kosten für ambulante ärztliche Leistungen – Kosten im Quartal mit TNAMSE-Beginn nur anteilig auf Tage vor TNAMSE-Beginn gerechnet

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Kosten gesamt	1.243	3.197	± 8.607	1.575	[2.718.. 3.676]	92.078	1.010	± 1.611	593	[1.000.. 1.021]	2.194	± 8.397	528	[1.726.. 2.661]
Ø Kosten / Jahr	1.243	959	± 1.888	555	[854.. 1.064]	92.078	316	± 433	242	[313.. 319]	644	± 1.851	207	[541.. 747]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.243	1.068	± 3.327	587	[883.. 1.253]	92.078	324	± 426	245	[322.. 327]	743	± 3.305	231	[559.. 927]
Geschlecht: männlich														
Kosten gesamt	671	3.292	± 10.753	1.611	[2.477.. 4.107]	49.697	953	± 1.308	591	[941.. 964]	2.346	± 10.613	540	[1.542.. 3.150]
Ø Kosten / Jahr	671	916	± 2.030	523	[762.. 1.069]	49.697	293	± 367	234	[289.. 296]	623	± 2.012	191	[471.. 776]
Ø Kosten / Versichertenjahr	671	991	± 2.445	555	[806.. 1.176]	49.697	304	± 370	236	[300.. 307]	686	± 2.422	221	[503.. 870]
Geschlecht: weiblich														
Kosten gesamt	572	3.084	± 5.044	1.515	[2.670.. 3.498]	42.381	1.078	± 1.904	596	[1.060.. 1.096]	2.015	± 4.597	500	[1.637.. 2.393]
Ø Kosten / Jahr	572	1.010	± 1.707	589	[870.. 1.151]	42.381	343	± 499	252	[338.. 347]	669	± 1.645	222	[534.. 804]
Ø Kosten / Versichertenjahr	572	1.158	± 4.128	620	[819.. 1.497]	42.381	348	± 483	256	[344.. 353]	810	± 4.108	239	[473.. 1.147]
Alter: < 1 Jahr														
Kosten gesamt	138	509	± 1.005	151	[340.. 678]	9.492	252	± 267	189	[247.. 258]	268	± 943	5	[110.. 427]
Ø Kosten / Jahr	138	563	± 1.056	210	[386.. 741]	9.492	291	± 281	259	[286.. 297]	278	± 1.026	10	[105.. 451]
Ø Kosten / Versichertenjahr	138	1.045	± 2.819	468	[570.. 1.520]	9.492	415	± 409	422	[407.. 423]	636	± 2.773	39	[169.. 1.103]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Kosten gesamt	822	2.874	± 8.261	1.668	[2.308.. 3.439]	61.416	949	± 1.181	677	[940.. 959]	1.923	± 8.119	552	[1.368.. 2.479]
Ø Kosten / Jahr	822	853	± 1.824	529	[728.. 978]	61.416	280	± 301	239	[278.. 283]	572	± 1.804	199	[448.. 695]
Ø Kosten / Versichertenjahr	822	951	± 3.683	536	[699.. 1.203]	61.416	281	± 301	235	[279.. 284]	669	± 3.673	220	[418.. 921]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Kosten gesamt	283	5.445	± 10.872	3.242	[4.173.. 6.717]	21.170	1.527	± 2.584	815	[1.492.. 1.562]	3.918	± 10.638	1.419	[2.673.. 5.162]
Ø Kosten / Jahr	283	1.462	± 2.262	986	[1.197.. 1.726]	21.170	429	± 708	253	[419.. 439]	1.033	± 2.207	516	[775.. 1.291]
Ø Kosten / Versichertenjahr	283	1.417	± 2.286	978	[1.150.. 1.685]	21.170	408	± 662	241	[399.. 417]	1.009	± 2.238	512	[747.. 1.271]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Kosten gesamt	313	2.474	± 5.132	1.231	[1.903.. 3.045]	23.080	909	± 1.469	522	[890.. 928]	1.575	± 4.890	332	[1.031.. 2.119]
Ø Kosten / Jahr	313	776	± 1.247	468	[638.. 915]	23.080	295	± 402	231	[290.. 300]	482	± 1.205	151	[348.. 616]
Ø Kosten / Versichertenjahr	313	828	± 1.415	485	[670.. 985]	23.080	303	± 391	231	[298.. 308]	525	± 1.373	162	[372.. 677]

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Kosten gesamt	33	2.496	± 3.013	1.418	[1.427.. 3.564]	2.468	909	± 1.423	467	[853.. 965]	1.586	± 2.524	339	[691.. 2.481]
Ø Kosten / Jahr	33	810	± 866	462	[503.. 1.117]	2.468	307	± 419	201	[290.. 323]	504	± 753	124	[236.. 771]
Ø Kosten / Versichertenjahr	33	788	± 809	519	[501.. 1.075]	2.468	299	± 408	193	[283.. 315]	488	± 699	123	[241.. 736]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Kosten gesamt	16	4.861	± 3.346	3.677	[3.078.. 6.644]	1.199	1.497	± 1.771	972	[1.396.. 1.597]	3.365	± 2.776	2.400	[1.885.. 4.844]
Ø Kosten / Jahr	16	1.450	± 644	1.471	[1.106.. 1.793]	1.199	500	± 709	300	[460.. 540]	950	± 553	936	[655.. 1.245]
Ø Kosten / Versichertenjahr	16	1.437	± 815	1.419	[1.003.. 1.871]	1.199	441	± 523	275	[412.. 471]	996	± 783	768	[579.. 1.413]
Diagnose: keine														
Kosten gesamt	881	3.449	± 9.715	1.701	[2.807.. 4.092]	65.331	1.041	± 1.659	619	[1.028.. 1.054]	2.415	± 9.510	554	[1.786.. 3.044]
Ø Kosten / Jahr	881	1.021	± 2.103	564	[882.. 1.160]	65.331	320	± 437	247	[317.. 323]	702	± 2.069	219	[565.. 838]
Ø Kosten / Versichertenjahr	881	1.157	± 3.852	604	[902.. 1.412]	65.331	331	± 437	252	[327.. 334]	826	± 3.833	243	[572.. 1.079]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Kosten gesamt	300	2.662	± 5.328	1.306	[2.056.. 3.267]	22.239	924	± 1.522	510	[904.. 944]	1.744	± 5.058	336	[1.169.. 2.318]
Ø Kosten / Jahr	300	837	± 1.295	472	[690.. 984]	22.239	307	± 442	226	[301.. 313]	530	± 1.244	146	[389.. 672]
Ø Kosten / Versichertenjahr	300	880	± 1.465	492	[714.. 1.047]	22.239	307	± 413	223	[302.. 313]	572	± 1.417	161	[411.. 733]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Kosten gesamt	292	2.741	± 5.374	1.391	[2.122.. 3.360]	21.634	955	± 1.392	537	[936.. 974]	1.794	± 5.113	471	[1.205.. 2.382]
Ø Kosten / Jahr	292	865	± 1.308	558	[715.. 1.016]	21.634	312	± 400	232	[307.. 317]	554	± 1.259	219	[409.. 699]
Ø Kosten / Versichertenjahr	292	913	± 1.479	556	[743.. 1.084]	21.634	316	± 376	230	[311.. 321]	598	± 1.434	226	[432.. 763]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Kosten gesamt	305	2.692	± 5.242	1.418	[2.102.. 3.283]	22.615	963	± 1.352	566	[945.. 980]	1.735	± 4.995	475	[1.172.. 2.298]
Ø Kosten / Jahr	305	858	± 1.274	570	[714.. 1.001]	22.615	319	± 392	246	[314.. 324]	538	± 1.231	216	[400.. 677]
Ø Kosten / Versichertenjahr	305	906	± 1.442	557	[743.. 1.068]	22.615	322	± 367	246	[317.. 327]	583	± 1.403	231	[425.. 741]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Kosten gesamt	232	2.881	± 5.775	1.544	[2.133.. 3.628]	17.124	988	± 1.298	642	[969.. 1.008]	1.902	± 5.576	531	[1.181.. 2.624]
Ø Kosten / Jahr	232	874	± 1.380	572	[696.. 1.053]	17.124	312	± 330	261	[307.. 317]	564	± 1.358	228	[388.. 740]
Ø Kosten / Versichertenjahr	232	933	± 1.566	561	[730.. 1.136]	17.124	322	± 331	265	[317.. 327]	611	± 1.542	234	[412.. 811]

- *Kosten gesamt* → keine Relativierung auf die Versichertenzeit und die Beobachtungszeit
- *Ø Kosten / Jahr*: mittlere Kosten / Jahr → Kosten pro Beobachtungsjahr
- *Ø Kosten / Versichertenjahr*: mittlere Kosten / Versichertenjahr → pro Jahr Versichertenzeit im Beobachtungszeitraum; Versichertenzeit des Endquartals sind vollständig mit enthalten, das heißt teilweise ist Versichertenzeit > Beobachtungszeit

Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente

A-2: Tabelle 4: Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Kosten gesamt	1.243	6.820	± 29.630	435	[5.171.. 8.468]	92.078	741	± 10.311	134	[675.. 808]	6.085	± 29.602	31	[4.438.. 7.732]
Ø Kosten / Jahr	1.243	1.661	± 6.220	159	[1.315.. 2.007]	92.078	223	± 2.834	49	[205.. 242]	1.440	± 6.233	14	[1.093.. 1.786]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.243	1.708	± 6.401	159	[1.352.. 2.064]	92.078	221	± 2.782	51	[203.. 239]	1.488	± 6.415	15	[1.131.. 1.845]
Geschlecht: männlich														
Kosten gesamt	671	7.252	± 27.402	427	[5.175.. 9.329]	49.697	710	± 13.098	129	[595.. 825]	6.548	± 27.399	34	[4.471.. 8.625]
Ø Kosten / Jahr	671	1.688	± 5.910	149	[1.240.. 2.136]	49.697	214	± 3.594	46	[182.. 245]	1.476	± 5.934	16	[1.026.. 1.926]
Ø Kosten / Versichertenjahr	671	1.741	± 5.805	153	[1.301.. 2.181]	49.697	213	± 3.539	48	[182.. 244]	1.530	± 5.829	22	[1.088.. 1.972]
Geschlecht: weiblich														
Kosten gesamt	572	6.313	± 32.065	459	[3.679.. 8.946]	42.381	778	± 5.463	141	[726.. 830]	5.542	± 32.010	29	[2.913.. 8.171]
Ø Kosten / Jahr	572	1.629	± 6.570	165	[1.090.. 2.169]	42.381	234	± 1.517	53	[220.. 249]	1.397	± 6.572	12	[857.. 1.937]
Ø Kosten / Versichertenjahr	572	1.669	± 7.042	166	[1.090.. 2.247]	42.381	231	± 1.457	55	[217.. 245]	1.440	± 7.046	12	[861.. 2.018]
Alter: < 1 Jahr														
Kosten gesamt	138	494	± 1.158	47	[299.. 688]	9.492	93	± 501	25	[83.. 103]	405	± 1.147	-9	[212.. 598]
Ø Kosten / Jahr	138	636	± 1.882	59	[319.. 953]	9.492	100	± 508	30	[90.. 110]	539	± 1.854	-17	[227.. 851]
Ø Kosten / Versichertenjahr	138	789	± 1.732	97	[497.. 1.080]	9.492	143	± 767	45	[128.. 158]	652	± 1.718	-14	[362.. 941]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Kosten gesamt	822	7.257	± 32.177	409	[5.054.. 9.460]	61.416	507	± 11.349	148	[417.. 596]	6.751	± 32.143	60	[4.550.. 8.951]
Ø Kosten / Jahr	822	1.738	± 6.891	140	[1.266.. 2.210]	61.416	154	± 3.147	50	[129.. 179]	1.585	± 6.900	24	[1.112.. 2.057]
Ø Kosten / Versichertenjahr	822	1.795	± 7.174	141	[1.304.. 2.287]	61.416	152	± 3.106	50	[127.. 176]	1.644	± 7.183	33	[1.152.. 2.136]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Kosten gesamt	283	8.634	± 28.782	1.101	[5.266.. 12.002]	21.170	1.713	± 9.349	219	[1.588.. 1.839]	6.922	± 28.862	-44	[3.545.. 10.299]
Ø Kosten / Jahr	283	1.938	± 5.462	358	[1.299.. 2.577]	21.170	480	± 2.449	63	[447.. 513]	1.458	± 5.513	-14	[813.. 2.103]
Ø Kosten / Versichertenjahr	283	1.902	± 5.359	330	[1.275.. 2.529]	21.170	458	± 2.307	61	[427.. 489]	1.444	± 5.405	-8	[812.. 2.077]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Kosten gesamt	313	7.676	± 32.284	317	[4.086.. 11.267]	23.080	581	± 4.215	122	[527.. 636]	7.102	± 32.228	14	[3.518.. 10.687]
Ø Kosten / Jahr	313	2.092	± 8.310	121	[1.168.. 3.016]	23.080	182	± 1.289	48	[165.. 198]	1.912	± 8.314	6	[987.. 2.836]
Ø Kosten / Versichertenjahr	313	2.217	± 9.012	128	[1.215.. 3.220]	23.080	181	± 1.217	50	[166.. 197]	2.037	± 9.018	9	[1.034.. 3.040]

weiter nächste Seite

	TNAMSE-Patient				Kohorte Vergleichskohorte					Differenz				
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Kosten gesamt	33	1.491	± 2.409	519	[637.. 2.345]	2.468	702	± 4.164	145	[537.. 866]	791	± 2.163	21	[24.. 1.557]
Ø Kosten / Jahr	33	572	± 1.117	201	[176.. 968]	2.468	248	± 1.314	59	[196.. 300]	325	± 1.048	9	[-47.. 696]
Ø Kosten / Versichertenjahr	33	552	± 1.099	183	[162.. 942]	2.468	234	± 1.172	58	[188.. 280]	318	± 1.029	8	[-47.. 683]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Kosten gesamt	16	38.712	± 94.236	856	[-11.503.. 88.927]	1.199	876	± 4.669	201	[611.. 1.140]	37.836	± 94.189	214	[-12.354.. 88.026]
Ø Kosten / Jahr	16	7.469	± 16.797	525	[-1.482.. 16.419]	1.199	406	± 2.745	59	[250.. 561]	7.063	± 16.899	56	[-1.942.. 16.068]
Ø Kosten / Versichertenjahr	16	7.225	± 16.366	476	[-1.496.. 15.946]	1.199	325	± 1.983	56	[212.. 437]	6.901	± 16.435	106	[-1.857.. 15.658]
Diagnose: keine														
Kosten gesamt	881	6.136	± 26.414	508	[4.389.. 7.882]	65.331	797	± 11.938	138	[706.. 889]	5.346	± 26.398	36	[3.600.. 7.091]
Ø Kosten / Jahr	881	1.443	± 4.950	171	[1.116.. 1.771]	65.331	234	± 3.244	49	[209.. 259]	1.212	± 4.967	16	[883.. 1.540]
Ø Kosten / Versichertenjahr	881	1.470	± 4.866	176	[1.148.. 1.792]	65.331	233	± 3.203	51	[208.. 257]	1.239	± 4.884	23	[916.. 1.562]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Kosten gesamt	300	9.344	± 39.100	340	[4.902.. 13.786]	22.239	626	± 4.249	127	[570.. 681]	8.723	± 39.062	15	[4.285.. 13.161]
Ø Kosten / Jahr	300	2.431	± 9.241	140	[1.381.. 3.481]	22.239	207	± 1.456	51	[188.. 226]	2.226	± 9.253	8	[1.174.. 3.277]
Ø Kosten / Versichertenjahr	300	2.540	± 9.863	141	[1.420.. 3.661]	22.239	200	± 1.299	52	[183.. 217]	2.341	± 9.874	9	[1.220.. 3.463]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Kosten gesamt	292	9.954	± 40.065	347	[5.339.. 14.568]	21.634	609	± 4.002	126	[556.. 662]	9.350	± 39.998	37	[4.743.. 13.957]
Ø Kosten / Jahr	292	2.473	± 9.305	152	[1.402.. 3.545]	21.634	199	± 1.298	50	[182.. 217]	2.276	± 9.311	14	[1.203.. 3.348]
Ø Kosten / Versichertenjahr	292	2.581	± 9.915	145	[1.439.. 3.723]	21.634	194	± 1.148	52	[179.. 209]	2.389	± 9.922	14	[1.246.. 3.531]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Kosten gesamt	305	9.495	± 39.254	338	[5.072.. 13.918]	22.615	582	± 3.859	126	[532.. 633]	8.917	± 39.184	37	[4.502.. 13.332]
Ø Kosten / Jahr	305	2.364	± 9.117	140	[1.337.. 3.391]	22.615	192	± 1.262	50	[175.. 208]	2.173	± 9.122	14	[1.145.. 3.201]
Ø Kosten / Versichertenjahr	305	2.471	± 9.714	143	[1.376.. 3.565]	22.615	187	± 1.116	51	[172.. 201]	2.285	± 9.719	14	[1.190.. 3.380]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Kosten gesamt	232	8.623	± 35.206	329	[4.069.. 13.178]	17.124	564	± 4.129	126	[502.. 626]	8.066	± 35.142	28	[3.520.. 12.612]
Ø Kosten / Jahr	232	2.176	± 8.930	116	[1.021.. 3.331]	17.124	163	± 1.158	47	[146.. 180]	2.015	± 8.932	13	[859.. 3.170]
Ø Kosten / Versichertenjahr	232	2.351	± 9.854	123	[1.077.. 3.626]	17.124	167	± 1.140	49	[150.. 184]	2.186	± 9.858	11	[911.. 3.462]

• Kosten gesamt → keine Relativierung auf die Versichertenzeit und die Beobachtungszeit

- Ø Kosten / Jahr: mittlere Kosten / Jahr → Kosten pro Beobachtungsjahr
- Ø Kosten / Versichertenjahr: mittlere Kosten / Versichertenjahr → pro Jahr Versichertenzeit im Beobachtungszeitraum; Versichertenzeit des Endquartals sind vollständig mit enthalten, das heißt teilweise ist Versichertenzeit > Beobachtungszeit

Gesamtkosten

A-2: Tabelle 5: Kosten gesamt (1): stationäre Kosten, ambulante Kosten – letztes Quartal vollständig, Kosten Medikamente über Apotheke

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Me- dian	95% CI	N	MW	± SD	Me- dian	95% CI	MW	± SD	Me- dian	95% CI
Gesamt														
Kosten gesamt	1.24 3	27.171	± 58.381	9.107	[23.923. . 30.420]	92.078	3.59 9	± 16.393	1125	[3.493. . 3.705]	23.587	± 58.091	5.709	[20.355. . 26.820]
Ø Kosten / Jahr	1.24 3	13.274	± 39.407	3.191	[11.082. . 15.467]	92.078	1.34 7	± 7.700	406	[1.297. . 1.396]	11.901	± 39.089	2.065	[9.725.. 14.076]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.24 3	19.709	± 74.493	3.229	[15.564. . 23.855]	92.078	1.66 7	± 14.662	418	[1.572. . 1.762]	17.986	± 73.705	2.160	[13.885. . 22.088]
Geschlecht: männlich														
Kosten gesamt	671	28.690	± 59.605	8.964	[24.172. . 33.208]	49.697	3.59 0	± 18.985	1145	[3.423. . 3.757]	25.113	± 59.330	5.589	[20.615. . 29.610]
Ø Kosten / Jahr	671	13.135	± 39.196	3.092	[10.163. . 16.106]	49.697	1.35 1	± 8.579	397	[1.276. . 1.427]	11.751	± 38.817	1.885	[8.808.. 14.693]
Ø Kosten / Versichertenjahr	671	19.501	± 66.158	3.074	[14.486. . 24.516]	49.697	1.76 8	± 17.599	407	[1.613. . 1.923]	17.668	± 65.081	1.943	[12.735. . 22.602]
Geschlecht: weiblich														
Kosten gesamt	572	25.390	± 56.912	9.148	[20.716. . 30.064]	42.381	3.60 9	± 12.696	1103	[3.488. . 3.730]	21.798	± 56.603	5.864	[17.149. . 26.446]
Ø Kosten / Jahr	572	13.439	± 39.686	3.546	[10.179. . 16.698]	42.381	1.34 1	± 6.518	416	[1.279. . 1.403]	12.076	± 39.440	2.341	[8.838.. 15.315]
Ø Kosten / Versichertenjahr	572	19.954	± 83.273	3.750	[13.115. . 26.792]	42.381	1.54 8	± 10.191	431	[1.451. . 1.645]	18.359	± 82.740	2.542	[11.564. . 25.154]
Alter: < 1 Jahr														
Kosten gesamt	138	32.816	± 54.892	13.932	[23.576. . 42.056]	9.492	2.50 8	± 13.806	434	[2.230. . 2.786]	30.356	± 54.932	12.099	[21.109. . 39.603]
Ø Kosten / Jahr	138	51.655	± 99.754	20.381	[34.863. . 68.446]	9.492	3.15 3	± 17.919	539	[2.792. . 3.513]	48.401	± 99.423	17.415	[31.665. . 65.137]
Ø Kosten / Versichertenjahr	138	106.37 3	± 195.668	31.368	[73.436. . 139.309]	9.492	6.23 3	± 42.323	765	[5.381. . 7.084]	100.00 2	± 195.260	26.500	[67.133. . 132.870]
Alter: 1 - < 18 Jahre														

Kosten gesamt	822	26.016	± 62.137	7.149	[21.762.. 30.270]	61.416	3.01 ± 8	17.039	1113	[2.884.. 3.153]	22.997	± 61.720	4.266	[18.771.. 27.222]
Ø Kosten / Jahr	822	8.918	± 19.356	2.589	[7.593.. 10.243]	61.416	961 ± 5.616		370	[916.. 1.005]	7.957	± 19.313	1.741	[6.635.. 9.279]
Ø Kosten / Versichertenjahr	822	9.549	± 23.478	2.551	[7.942.. 11.156]	61.416	995 ± 6.005		368	[947.. 1.042]	8.554	± 23.405	1.746	[6.951.. 10.156]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Kosten gesamt	283	27.773	± 47.817	13.139	[22.178.. 33.368]	21.170	5.77 ± 2	15.328	1831	[5.566.. 5.979]	22.002	± 47.754	7.068	[16.414.. 27.589]
Ø Kosten / Jahr	283	7.212	± 10.069	4.170	[6.034.. 8.390]	21.170	1.65 ± 7	± 4.518	537	[1.596.. 1.718]	5.556	± 10.188	2.199	[4.364.. 6.748]
Ø Kosten / Versichertenjahr	283	6.961	± 9.794	3.764	[5.815.. 8.107]	21.170	1.57 ± 0	± 4.085	512	[1.515.. 1.626]	5.391	± 9.904	2.160	[4.232.. 6.550]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Kosten gesamt	313	24.551	± 53.541	7.261	[18.597.. 30.506]	23.080	3.26 ± 2	15.529	1016	[3.062.. 3.462]	21.303	± 53.089	4.400	[15.399.. 27.208]
Ø Kosten / Jahr	313	12.254	± 29.733	3.132	[8.948.. 15.561]	23.080	1.31 ± 0	± 7.896	386	[1.208.. 1.412]	10.893	± 29.338	1.973	[7.630.. 14.156]
Ø Kosten / Versichertenjahr	313	18.415	± 65.637	3.134	[11.115.. 25.715]	23.080	1.70 ± 3	± 17.600	392	[1.476.. 1.930]	16.634	± 64.823	2.128	[9.425.. 23.843]

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Me-dian	95% CI	N	MW	± SD	Me-dian	95% CI	MW	± SD	Me-dian	95% CI
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Kosten gesamt	33	10.246	± 12.647	4.942	[5.761.. 14.730]	2.468	3.031	± 8.773	917	[2.685.. 3.378]	7.216	± 11.636	3.455	[3.089.. 11.342]
Ø Kosten / Jahr	33	4.143	± 4.780	1.587	[2.448.. 5.838]	2.468	1.176	± 5.609	373	[955.. 1.398]	2.967	± 4.416	1.028	[1.401.. 4.532]
Ø Kosten / Versichertenjahr	33	4.000	± 4.717	1.555	[2.327.. 5.672]	2.468	1.120	± 4.314	357	[950.. 1.290]	2.879	± 4.227	995	[1.381.. 4.378]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Kosten gesamt	16	56.805	± 106.233	9.315	[197.. 113.412]	1.199	4.262	± 8.968	1615	[3.754.. 4.770]	52.544	± 105.153	5.894	[-3.488.. 108.576]
Ø Kosten / Jahr	16	12.354	± 18.472	4.089	[2.511.. 22.197]	1.199	1.737	± 5.120	538	[1.447.. 2.027]	10.618	± 18.745	1.554	[629.. 20.606]
Ø Kosten / Versichertenjahr	16	11.900	± 17.962	3.941	[2.329.. 21.471]	1.199	1.454	± 3.761	494	[1.241.. 1.667]	10.447	± 18.129	1.943	[786.. 20.107]
Diagnose: keine														
Kosten gesamt	881	28.198	± 59.713	9.848	[24.249.. 32.146]	65.331	3.727	± 17.003	1163	[3.597.. 3.858]	24.486	± 59.516	6.466	[20.550.. 28.421]
Ø Kosten / Jahr	881	13.996	± 43.216	3.339	[11.138.. 16.853]	65.331	1.359	± 7.737	413	[1.300.. 1.418]	12.617	± 42.904	2.172	[9.780.. 15.454]
Ø Kosten / Versichertenjahr	881	20.899	± 79.283	3.423	[15.657.. 26.142]	65.331	1.679	± 13.878	429	[1.573.. 1.785]	19.169	± 78.482	2.280	[13.980.. 24.359]

Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Kosten gesamt	300	25.026	± 55.051	7.328	[18.772.. 31.281]	22.239	3.303	± 14.601	999	[3.112.. 3.495]	21.730	± 54.513	4.433	[15.537.. 27.924]
Ø Kosten / Jahr	300	12.003	± 28.922	3.138	[8.717.. 15.289]	22.239	1.319	± 7.139	388	[1.225.. 1.413]	10.649	± 28.509	1.983	[7.410.. 13.888]
Ø Kosten / Versichertenjahr	300	17.854	± 65.285	3.116	[10.436.. 25.272]	22.239	1.571	± 13.739	387	[1.390.. 1.752]	16.227	± 64.396	2.128	[8.910.. 23.543]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Kosten gesamt	292	27.999	± 60.470	7.248	[21.034.. 34.963]	21.634	3.357	± 15.636	1043	[3.148.. 3.565]	24.654	± 59.907	4.506	[17.754.. 31.554]
Ø Kosten / Jahr	292	12.919	± 30.669	3.138	[9.387.. 16.452]	21.634	1.346	± 7.668	391	[1.244.. 1.448]	11.541	± 30.258	2.084	[8.056.. 15.026]
Ø Kosten / Versichertenjahr	292	19.280	± 67.745	3.116	[11.477.. 27.082]	21.634	1.714	± 17.497	393	[1.481.. 1.947]	17.514	± 66.899	2.191	[9.809.. 25.219]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Kosten gesamt	305	26.726	± 59.224	7.019	[20.053.. 33.400]	22.615	3.323	± 15.465	1057	[3.121.. 3.525]	23.415	± 58.700	4.317	[16.801.. 30.029]
Ø Kosten / Jahr	305	12.439	± 30.036	3.055	[9.055.. 15.824]	22.615	1.333	± 7.308	403	[1.238.. 1.428]	11.093	± 29.625	2.050	[7.755.. 14.431]
Ø Kosten / Versichertenjahr	305	18.589	± 66.377	3.164	[11.110.. 26.068]	22.615	1.685	± 17.074	407	[1.463.. 1.908]	16.871	± 65.549	2.178	[9.485.. 24.256]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Kosten gesamt	232	27.896	± 59.458	7.251	[20.205.. 35.587]	17.124	3.430	± 17.149	1117	[3.173.. 3.687]	24.484	± 59.000	4.874	[16.852.. 32.116]
Ø Kosten / Jahr	232	13.055	± 32.421	3.079	[8.862.. 17.249]	17.124	1.326	± 8.153	408	[1.204.. 1.448]	11.688	± 31.921	2.084	[7.559.. 15.817]
Ø Kosten / Versichertenjahr	232	21.535	± 75.338	3.161	[11.790.. 31.280]	17.124	1.766	± 19.192	424	[1.479.. 2.053]	19.705	± 74.422	2.191	[10.078.. 29.332]

- *Kosten gesamt* → keine Relativierung auf die Versichertenzeit und die Beobachtungszeit
- *Ø Kosten / Jahr*: mittlere Kosten / Jahr → Kosten pro Beobachtungsjahr
- *Ø Kosten / Versichertenjahr*: mittlere Kosten / Versichertenjahr → pro Jahr Versichertenzeit im Beobachtungszeitraum; Versichertenzeit des Endquartals sind vollständig mit enthalten, das heißt teilweise ist Versichertenzeit > Beobachtungszeit

A-2: Tabelle 6: Kosten gesamt (2): stationäre Kosten, ambulante Kosten – letztes Quartal anteilig, Kosten Medikamente über Apotheke

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Me-dian	95% CI	N	MW	± SD	Me-dian	95% CI	MW	± SD	Me-dian	95% CI
Gesamt														
Kosten gesamt	1.243	26.999	± 58.362	8.961	[23.751.. 30.247]	92.078	3.561	± 16.381	1092	[3.455.. 3.667]	23.453	± 58.075	5.426	[20.221.. 26.685]
Ø Kosten / Jahr	1.243	13.147	± 39.339	3.150	[10.958.. 15.337]	92.078	1.311	± 7.679	384	[1.262.. 1.361]	11.810	± 39.067	2.033	[9.636.. 13.983]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.243	19.573	± 74.458	3.197	[15.430.. 23.716]	92.078	1.639	± 14.657	394	[1.544.. 1.734]	17.879	± 73.690	2.122	[13.779.. 21.980]

Geschlecht: männlich														
Kosten gesamt	671	28.530	± 59.599	8.886	[24.013.. 33.048]	49.697	3.555	± 18.977	1110	[3.388.. 3.722]	24.988	± 59.325	5.389	[20.491.. 29.485]
Ø Kosten / Jahr	671	13.042	± 39.181	3.006	[10.073.. 16.012]	49.697	1.328	± 8.570	377	[1.253.. 1.403]	11.683	± 38.818	1.875	[8.741.. 14.625]
Ø Kosten / Versichertenjahr	671	19.380	± 66.112	2.996	[14.369.. 24.391]	49.697	1.742	± 17.595	385	[1.588.. 1.897]	17.575	± 65.059	1.851	[12.643.. 22.506]
Geschlecht: weiblich														
Kosten gesamt	572	25.202	± 56.877	9.010	[20.532.. 29.873]	42.381	3.567	± 12.676	1072	[3.447.. 3.688]	21.652	± 56.573	5.454	[17.006.. 26.298]
Ø Kosten / Jahr	572	13.271	± 39.558	3.394	[10.022.. 16.519]	42.381	1.292	± 6.480	393	[1.230.. 1.354]	11.958	± 39.391	2.236	[8.723.. 15.193]
Ø Kosten / Versichertenjahr	572	19.799	± 83.248	3.737	[12.962.. 26.636]	42.381	1.518	± 10.184	405	[1.421.. 1.615]	18.237	± 82.732	2.453	[11.443.. 25.031]
Alter: < 1 Jahr														
Kosten gesamt	138	32.598	± 54.940	13.918	[23.350.. 41.846]	9.492	2.460	± 13.805	371	[2.182.. 2.738]	30.186	± 54.981	12.073	[20.931.. 39.440]
Ø Kosten / Jahr	138	51.224	± 99.691	20.366	[34.443.. 68.005]	9.492	2.982	± 17.885	454	[2.622.. 3.342]	48.136	± 99.460	16.955	[31.394.. 64.878]
Ø Kosten / Versichertenjahr	138	105.832	± 195.801	31.129	[72.873.. 138.791]	9.492	6.104	± 42.326	608	[5.252.. 6.955]	99.596	± 195.402	26.311	[66.704.. 132.488]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Kosten gesamt	822	25.882	± 62.116	6.984	[21.629.. 30.135]	61.416	2.988	± 17.033	1083	[2.853.. 3.123]	22.893	± 61.699	4.196	[18.669.. 27.117]
Ø Kosten / Jahr	822	8.844	± 19.324	2.544	[7.521.. 10.167]	61.416	945	± 5.612	357	[901.. 989]	7.898	± 19.282	1.670	[6.578.. 9.218]
Ø Kosten / Versichertenjahr	822	9.468	± 23.409	2.500	[7.865.. 11.071]	61.416	981	± 6.002	354	[933.. 1.028]	8.487	± 23.336	1.696	[6.889.. 10.084]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Kosten gesamt	283	27.513	± 47.778	12.995	[21.922.. 33.103]	21.170	5.717	± 15.293	1780	[5.511.. 5.923]	21.797	± 47.719	6.766	[16.213.. 27.380]
Ø Kosten / Jahr	283	7.081	± 10.016	3.952	[5.909.. 8.253]	21.170	1.625	± 4.467	517	[1.565.. 1.685]	5.456	± 10.139	2.090	[4.270.. 6.643]
Ø Kosten / Versichertenjahr	283	6.861	± 9.782	3.752	[5.716.. 8.005]	21.170	1.547	± 4.064	493	[1.492.. 1.602]	5.314	± 9.889	2.129	[4.157.. 6.471]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Kosten gesamt	313	24.367	± 53.470	7.150	[18.420.. 30.313]	23.080	3.226	± 15.518	984	[3.026.. 3.426]	21.155	± 53.021	4.276	[15.258.. 27.052]
Ø Kosten / Jahr	313	12.092	± 29.464	3.036	[8.815.. 15.368]	23.080	1.248	± 7.855	366	[1.146.. 1.349]	10.793	± 29.233	1.931	[7.541.. 14.044]
Ø Kosten / Versichertenjahr	313	18.300	± 65.628	3.002	[11.001.. 25.599]	23.080	1.676	± 17.597	368	[1.449.. 1.903]	16.547	± 64.828	1.960	[9.338.. 23.757]

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Me- dian	95% CI	N	MW	± SD	Me- dian	95% CI	MW	± SD	Me- dian	95% CI
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Kosten gesamt	33	10.061	± 12.570	4.589	[5.604.. 14.518]	2.468	3.001	± 8.759	882	[2.655.. 3.347]	7.061	± 11.580	3.082	[2.955.. 11.167]
Ø Kosten / Jahr	33	4.088	± 4.772	1.557	[2.396.. 5.780]	2.468	1.163	± 5.607	364	[941.. 1.384]	2.925	± 4.408	977	[1.362.. 4.488]
Ø Kosten / Versichertenjahr	33	3.944	± 4.714	1.526	[2.272.. 5.615]	2.468	1.107	± 4.312	348	[937.. 1.278]	2.836	± 4.224	946	[1.338.. 4.334]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Kosten gesamt	16	56.584	± 106.258	9.165	[-37.. 113.205]	1.199	4.179	± 8.936	1554	[3.673.. 4.685]	52.407	± 105.179	5.845	[-3.639.. 108.453]
Ø Kosten / Jahr	16	12.048	± 18.587	3.547	[2.144.. 21.953]	1.199	1.616	± 4.827	506	[1.342.. 1.889]	10.434	± 18.839	1.468	[395.. 20.472]
Ø Kosten / Versichertenjahr	16	11.681	± 18.052	3.619	[2.062.. 21.300]	1.199	1.392	± 3.698	452	[1.182.. 1.602]	10.290	± 18.195	1.920	[594.. 19.986]
Diagnose: keine														
Kosten gesamt	881	28.031	± 59.710	9.675	[24.083.. 31.980]	65.331	3.689	± 16.991	1132	[3.559.. 3.819]	24.358	± 59.515	6.044	[20.422.. 28.293]
Ø Kosten / Jahr	881	13.882	± 43.193	3.276	[11.026.. 16.738]	65.331	1.334	± 7.726	391	[1.275.. 1.393]	12.529	± 42.900	2.090	[9.692.. 15.365]
Ø Kosten / Versichertenjahr	881	20.754	± 79.240	3.387	[15.514.. 25.994]	65.331	1.651	± 13.872	405	[1.544.. 1.757]	19.054	± 78.461	2.165	[13.866.. 24.242]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Kosten gesamt	300	24.835	± 54.979	7.251	[18.588.. 31.081]	22.239	3.265	± 14.588	969	[3.073.. 3.457]	21.577	± 54.445	4.320	[15.391.. 27.763]
Ø Kosten / Jahr	300	11.828	± 28.639	3.041	[8.574.. 15.082]	22.239	1.252	± 7.082	369	[1.159.. 1.345]	10.542	± 28.401	1.949	[7.315.. 13.768]
Ø Kosten / Versichertenjahr	300	17.733	± 65.279	2.999	[10.316.. 25.150]	22.239	1.544	± 13.735	364	[1.363.. 1.725]	16.134	± 64.402	1.982	[8.817.. 23.452]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Kosten gesamt	292	27.801	± 60.404	6.961	[20.844.. 34.759]	21.634	3.319	± 15.626	1011	[3.111.. 3.527]	24.494	± 59.847	4.381	[17.602.. 31.387]
Ø Kosten / Jahr	292	12.745	± 30.396	3.036	[9.245.. 16.246]	21.634	1.278	± 7.614	372	[1.177.. 1.380]	11.435	± 30.154	2.049	[7.962.. 14.908]
Ø Kosten / Versichertenjahr	292	19.164	± 67.739	3.016	[11.362.. 26.966]	21.634	1.687	± 17.494	371	[1.454.. 1.921]	17.426	± 66.905	2.151	[9.720.. 25.132]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Kosten gesamt	305	26.521	± 59.165	6.732	[19.854.. 33.187]	22.615	3.284	± 15.455	1024	[3.082.. 3.485]	23.249	± 58.645	4.066	[16.641.. 29.857]
Ø Kosten / Jahr	305	12.258	± 29.768	2.981	[8.903.. 15.612]	22.615	1.264	± 7.253	381	[1.169.. 1.359]	10.981	± 29.524	1.968	[7.654.. 14.307]
Ø Kosten / Versichertenjahr	305	18.462	± 66.372	3.074	[10.983.. 25.940]	22.615	1.656	± 17.071	383	[1.434.. 1.879]	16.774	± 65.556	2.100	[9.387.. 24.160]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Kosten gesamt	232	27.681	± 59.379	7.049	[20.000.. 35.362]	17.124	3.392	± 17.140	1085	[3.135.. 3.649]	24.307	± 58.923	4.662	[16.685.. 31.929]
Ø Kosten / Jahr	232	12.862	± 32.091	3.030	[8.710.. 17.013]	17.124	1.251	± 8.103	388	[1.130.. 1.373]	11.569	± 31.793	2.049	[7.456.. 15.682]

Ø Kosten / Versichertenjahr	232	21.417	± 75.330	3.093	[11.673.. 31.161]	17.124	1.739	19.190	399	[1.451.. 2.026]	19.616	± 74.428	2.151	[9.988.. 29.243]
-----------------------------	-----	--------	----------	-------	-------------------	--------	-------	--------	-----	-----------------	--------	----------	-------	------------------

- *Kosten gesamt → keine Relativierung auf die Versichertenzeit und die Beobachtungszeit*
- *Ø Kosten / Jahr: mittlere Kosten / Jahr → Kosten pro Beobachtungsjahr*
- *Ø Kosten / Versichertenjahr: mittlere Kosten / Versichertenjahr → pro Jahr Versichertenzeit im Beobachtungszeitraum; Versichertenzeit des Endquartals sind vollständig mit enthalten, das heißt teilweise ist Versichertenzeit > Beobachtungszeit*

Sensitivitätsanalyse

A-2: Tabelle 7: Gegenüberstellung Kosten für TNAMSE-Patient:innen gesamt, sowie mit und ohne Patient:innen mit Einschluss in TNAMSE in 2020

	TNAMSE-Patienten (N=1243)				TNAMSE-Patienten ohne Patienten mit Erstkontakt 2020 (N=1090)				TNAMSE-Patienten mit Erstkontakt 2020 (N=153)			
	MW	SD	Median	95% CI	MW	SD	Median	95% CI	MW	SD	Median	95% CI
stationäre Kosten												
Kosten gesamt	16.983	± 43.080	4.264,0	[14.585; 19.380]	17.149	± 44.184	4.446,9	[14.523; 19.775]	15.799	± 34.300	2.426,3	[10.321; 21.278]
Ø Kosten / Jahr	10.527	± 38.700	1.568,5	[8.374; 12.681]	10.972	± 40.441	1.650,7	[8.569; 13.376]	7.355	± 22.553	965,0	[3.753; 10.957]
Ø Kosten / Versichertenjahr	16.797	± 74.117	1.640,4	[12.673; 20.922]	15.756	± 59.871	1.707,0	[12.198; 19.314]	24.216	± 138.000	1.164,1	[2.117; 46.314]
ambulante Kosten, Kosten des letzten Quartals voll eingerechnet												
Kosten gesamt	3.369	± 8.645	1.710,2	[2.888; 3.850]	3.205	± 6.234	1.718,9	[2.834; 3.575]	4.538	± 18.185	1.659,9	[1.633; 7.442]
Ø Kosten / Jahr	1.086	± 2.086	630,4	[970; 1.202]	1.092	± 1.908	644,2	[978; 1.205]	1.047	± 3.075	497,6	[556; 1.538]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.204	± 3.675	675,0	[1.000; 1.409]	1.206	± 3.684	679,9	[987; 1.424]	1.194	± 3.621	651,3	[615; 1.772]
ambulante Kosten, Kosten des letzten Quartals anteilig eingerechnet												
Kosten gesamt	3.197	± 8.607	1.575,1	[2.718; 3.676]	3.008	± 6.168	1.566,2	[2.642; 3.375]	4.538	± 18.185	1.659,9	[1.633; 7.442]
Ø Kosten / Jahr	959	± 1.888	554,5	[854; 1.064]	947	± 1.657	559,8	[848; 1.045]	1.047	± 3.075	497,6	[556; 1.538]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.068	± 3.327	587,1	[883; 1.253]	1.050	± 3.285	577,4	[855; 1.245]	1.194	± 3.621	651,3	[615; 1.772]
Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente												
Kosten gesamt	6.820	± 29.630	434,7	[5.171; 8.468]	6.488	± 28.112	430,9	[4.818; 8.159]	9.179	± 38.800	503,0	[2.982; 15.377]
Ø Kosten / Jahr	1.661	± 6.220	158,6	[1.315; 2.007]	1.647	± 6.173	160,0	[1.280; 2.014]	1.760	± 6.569	131,9	[711; 2.809]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.708	± 6.401	158,9	[1.352; 2.064]	1.688	± 6.371	159,9	[1.309; 2.066]	1.853	± 6.632	155,1	[793; 2.912]
Gesamtkosten, amb. Kosten letztes Quartal voll												
Kosten gesamt	27.171	± 58.381	9.106,9	[23.923; 30.420]	26.842	± 57.217	9.185,1	[23.441; 30.242]	29.516	± 66.243	7.564,4	[18.936; 40.097]
Ø Kosten / Jahr	13.274	± 39.407	3.190,8	[11.082; 15.467]	13.711	± 41.087	3.370,4	[11.270; 16.153]	10.162	± 24.153	2.240,2	[6.304; 14.020]
Ø Kosten / Versichertenjahr	19.709	± 74.493	3.228,6	[15.564; 23.855]	18.649	± 60.394	3.440,4	[15.060; 22.238]	27.262	± 138.000	2.386,9	[5.161; 49.362]
Gesamtkosten, amb. Kosten letztes Quartal anteilig												
Kosten gesamt	26.999	± 58.362	8.961,2	[23.751; 30.247]	26.646	± 57.194	9.061,9	[23.246; 30.045]	29.516	± 66.243	7.564,4	[18.936; 40.097]
Ø Kosten / Jahr	13.147	± 39.339	3.150,0	[10.958; 15.337]	13.567	± 41.014	3.297,7	[11.129; 16.004]	10.162	± 24.153	2.240,2	[6.304; 14.020]
Ø Kosten / Versichertenjahr	19.573	± 74.458	3.197,1	[15.430; 23.716]	18.494	± 60.343	3.391,7	[14.907; 22.080]	27.262	± 138.000	2.386,9	[5.161; 49.362]

A-2: Tabelle 8: Gegenüberstellung Kosten-Differenz für TNAMSE-Patient:innen gesamt, sowie mit und ohne Patient:innen mit Einschluss in TNASME in 2020

	Differenz: TNAMSE-Patient:in - MITTELWERT (zugeordnete Vergleichspatient:innen) (N=1243)				Differenz: TNAMSE-Patient:in - MITTELWERT (zugeordnete Vergleichspatient:innen) - ohne Patienten mit Erstkontakt 2020 (N=1090)				Differenz: TNAMSE-Patient:in - MITTELWERT (zugeordnete Vergleichspatient:innen) - TNAMSE-Patienten mit Erstkontakt 2020 (N=153)			
	MW	SD	Median	95% CI	MW	SD	Median	95% CI	MW	SD	Median	95% CI
stationäre Kosten												
Kosten gesamt	15.174	± 42.919	2.736,5	[12.786; 17.562]	15.396	± 44.016	3.031,5	[12.780; 18.012]	13.595	± 34.177	879,9	[8.136; 19.054]
Ø Kosten / Jahr	9.726	± 38.378	962,2	[7.590; 11.861]	10.181	± 40.099	1.046,9	[7.797; 12.564]	6.485	± 22.428	212,1	[2.903; 10.067]
Ø Kosten / Versichertenjahr	15.648	± 73.337	1.015,6	[11.567; 19.729]	14.715	± 59.084	1.101,3	[11.204; 18.226]	22.295	± 137.000	212,1	[345; 44.245]
ambulante Kosten, Kosten des letzten Quartals voll eingerechnet												
Kosten gesamt	2.328	± 8.427	607,1	[1.859; 2.797]	2.176	± 5.966	621,3	[1.822; 2.531]	3.405	± 18.001	373,4	[530; 6.281]
Ø Kosten / Jahr	735	± 1.971	248,1	[626; 845]	735	± 1.769	261,9	[630; 840]	738	± 3.052	179,9	[250; 1.225]
Ø Kosten / Versichertenjahr	850	± 3.648	273,4	[647; 1.053]	852	± 3.657	279,6	[635; 1.070]	832	± 3.598	188,5	[257; 1.407]
ambulante Kosten, Kosten des letzten Quartals anteilig eingerechnet												
Kosten gesamt	2.194	± 8.397	527,6	[1.726; 2.661]	2.024	± 5.912	539,4	[1.672; 2.375]	3.405	± 18.001	373,4	[530; 6.281]
Ø Kosten / Jahr	644	± 1.851	206,9	[541; 747]	631	± 1.615	215,4	[535; 727]	738	± 3.052	179,9	[250; 1.225]
Ø Kosten / Versichertenjahr	743	± 3.305	230,7	[559; 927]	731	± 3.264	230,9	[537; 925]	832	± 3.598	188,5	[257; 1.407]
Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente												
Kosten gesamt	6.085	± 29.602	30,6	[4.438; 7.732]	5.764	± 28.105	29,4	[4.094; 7.434]	8.372	± 38.668	55,7	[2.196; 14.548]
Ø Kosten / Jahr	1.440	± 6.233	14,3	[1.093; 1.786]	1.424	± 6.190	12,8	[1.056; 1.792]	1.550	± 6.556	24,4	[502; 2.597]
Ø Kosten / Versichertenjahr	1.488	± 6.415	15,5	[1.131; 1.845]	1.470	± 6.388	15,3	[1.090; 1.850]	1.620	± 6.624	32,6	[562; 2.677]
Gesamtkosten, amb. Kosten letztes Quartal voll												
Kosten gesamt	23.587	± 58.091	5.709,0	[20.355; 26.820]	23.337	± 56.944	5.975,4	[19.952; 26.721]	25.372	± 65.867	3.450,6	[14.852; 35.893]
Ø Kosten / Jahr	11.901	± 39.089	2.065,0	[9.725; 14.076]	12.340	± 40.745	2.221,3	[9.918; 14.761]	8.773	± 24.073	1.134,7	[4.927; 12.618]
Ø Kosten / Versichertenjahr	17.986	± 73.705	2.159,6	[13.885; 22.088]	17.037	± 59.602	2.335,5	[13.495; 20.580]	24.746	± 137.000	1.191,8	[2.797; 46.696]
Gesamtkosten, amb. Kosten letztes Quartal anteilig												
Kosten gesamt	23.453	± 58.075	5.426,3	[20.221; 26.685]	23.184	± 56.925	5.654,0	[19.800; 26.567]	25.372	± 65.867	3.450,6	[14.852; 35.893]
Ø Kosten / Jahr	11.810	± 39.067	2.032,6	[9.636; 13.983]	12.236	± 40.722	2.158,9	[9.816; 14.656]	8.773	± 24.073	1.134,7	[4.927; 12.618]
Ø Kosten / Versichertenjahr	17.879	± 73.690	2.122,2	[13.779; 21.980]	16.916	± 59.579	2.224,6	[13.375; 20.456]	24.746	± 137.000	1.191,8	[2.797; 46.696]

Tabellen zu Evaluationsziel [B]

Stationäre Aufenthalte und stationäre Behandlungsdauer

A-2: Tabelle 9: Anzahl stationäre Aufenthalte und stationäre Behandlungsdauer gesamt [Tage]

	TNAMSE-Patient				Kohorte					Differenz				
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Aufenthalte gesamt	1.243	3,1	± 5,0	2,0	[2,9.. 3,4]	92.078	0,5	± 1,5	0,0	[0,5.. 0,5]	2,6	± 4,9	1,2	[2,4.. 2,9]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	1,4	± 3,2	0,7	[1,3.. 1,6]	92.078	0,2	± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,2	± 3,2	0,5	[1,1.. 1,4]
Dauer gesamt [Tage]	1.243	21,8	± 47,3	7,0	[19,2.. 24,5]	92.078	2,6	± 13,3	0,0	[2,5.. 2,7]	19,2	± 47,0	4,0	[16,6.. 21,8]
Ø Dauer / Jahr	1.243	12,1	± 33,7	2,2	[10,2.. 14,0]	92.078	1,0	± 6,7	0,0	[1,0.. 1,1]	11,0	± 33,4	1,5	[9,2.. 12,9]
Geschlecht: männlich														
Aufenthalte gesamt	671	3,2	± 5,4	2,0	[2,8.. 3,6]	49.697	0,5	± 1,6	0,0	[0,5.. 0,5]	2,7	± 5,3	1,2	[2,3.. 3,1]
Ø Anzahl / Jahr	671	1,4	± 2,2	0,6	[1,2.. 1,5]	49.697	0,2	± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,2	± 2,1	0,5	[1,0.. 1,3]
Dauer gesamt [Tage]	671	22,9	± 53,6	6,0	[18,9.. 27,0]	49.697	2,7	± 14,3	0,0	[2,6.. 2,8]	20,3	± 53,2	3,3	[16,2.. 24,3]
Ø Dauer / Jahr	671	12,0	± 33,6	2,1	[9,4.. 14,5]	49.697	1,1	± 7,0	0,0	[1,0.. 1,2]	10,8	± 33,2	1,2	[8,3.. 13,3]
Geschlecht: weiblich														
Aufenthalte gesamt	572	3,1	± 4,4	2,0	[2,8.. 3,5]	42.381	0,5	± 1,4	0,0	[0,5.. 0,5]	2,6	± 4,3	1,3	[2,3.. 3,0]
Ø Anzahl / Jahr	572	1,5	± 4,2	0,7	[1,2.. 1,9]	42.381	0,2	± 0,5	0,0	[0,2.. 0,2]	1,3	± 4,2	0,5	[1,0.. 1,7]
Dauer gesamt [Tage]	572	20,5	± 38,6	8,0	[17,3.. 23,7]	42.381	2,5	± 12,0	0,0	[2,4.. 2,6]	18,0	± 38,5	4,7	[14,8.. 21,2]
Ø Dauer / Jahr	572	12,3	± 33,9	2,6	[9,5.. 15,1]	42.381	1,0	± 6,3	0,0	[0,9.. 1,1]	11,3	± 33,7	1,8	[8,5.. 14,1]
Alter: < 1 Jahr														
Aufenthalte gesamt	138	2,1	± 1,8	2,0	[1,8.. 2,4]	9.492	0,4	± 0,7	0,0	[0,4.. 0,4]	1,7	± 1,8	1,1	[1,4.. 2,0]
Ø Anzahl / Jahr	138	3,5	± 7,9	2,3	[2,1.. 4,8]	9.492	0,5	± 0,9	0,0	[0,4.. 0,5]	3,0	± 7,9	1,9	[1,7.. 4,3]
Dauer gesamt [Tage]	138	33,0	± 39,4	19,0	[26,4.. 39,7]	9.492	2,5	± 10,0	0,0	[2,3.. 2,7]	30,6	± 39,7	16,8	[23,9.. 37,3]
Ø Dauer / Jahr	138	50,7	± 81,9	25,5	[36,9.. 64,5]	9.492	3,0	± 13,6	0,0	[2,8.. 3,3]	47,6	± 81,8	23,6	[33,8.. 61,3]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Aufenthalte gesamt	822	3,1	± 5,4	1,0	[2,7.. 3,4]	61.416	0,4	± 1,5	0,0	[0,4.. 0,4]	2,6	± 5,3	1,0	[2,3.. 3,0]
Ø Anzahl / Jahr	822	1,2	± 2,1	0,5	[1,1.. 1,3]	61.416	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	1,1	± 2,0	0,4	[0,9.. 1,2]
Dauer gesamt [Tage]	822	19,6	± 49,2	4,0	[16,2.. 22,9]	61.416	2,1	± 11,4	0,0	[2,0.. 2,1]	17,5	± 48,8	2,6	[14,2.. 20,9]
Ø Dauer / Jahr	822	7,6	± 16,8	1,5	[6,5.. 8,8]	61.416	0,7	± 4,5	0,0	[0,6.. 0,7]	6,9	± 16,8	0,8	[5,8.. 8,1]

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte				Differenz			
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Alter: ≥ 18 Jahre												
Aufenthalte gesamt	283	3,9 ± 4,6	2,0	[3,3.. 4,4]	21.170	0,8 ± 1,8	0,0	[0,8.. 0,8]	3,1 ± 4,6	1,7	[2,6.. 3,6]	
Ø Anzahl / Jahr	283	1,1 ± 1,2	0,7	[1,0.. 1,3]	21.170	0,2 ± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	0,9 ± 1,2	0,5	[0,8.. 1,0]	
Dauer gesamt [Tage]	283	22,9 ± 44,5	10,0	[17,7.. 28,1]	21.170	4,2 ± 18,6	0,0	[4,0.. 4,5]	18,7 ± 44,3	6,2	[13,5.. 23,8]	
Ø Dauer / Jahr	283	6,4 ± 10,6	2,7	[5,1.. 7,6]	21.170	1,2 ± 7,3	0,0	[1,1.. 1,3]	5,1 ± 10,7	1,7	[3,9.. 6,4]	
Diagnose: Seltene Erkrankung												
Aufenthalte gesamt	313	2,6 ± 3,3	1,0	[2,2.. 3,0]	23.080	0,5 ± 1,5	0,0	[0,5.. 0,5]	2,1 ± 3,3	0,9	[1,8.. 2,5]	
Ø Anzahl / Jahr	313	1,6 ± 5,5	0,6	[1,0.. 2,2]	23.080	0,2 ± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,4 ± 5,4	0,5	[0,8.. 2,0]	
Dauer gesamt [Tage]	313	17,3 ± 34,3	5,0	[13,4.. 21,1]	23.080	2,4 ± 12,5	0,0	[2,2.. 2,5]	14,9 ± 34,3	3,0	[11,1.. 18,7]	
Ø Dauer / Jahr	313	10,4 ± 23,0	2,2	[7,8.. 12,9]	23.080	1,0 ± 6,6	0,0	[1,0.. 1,1]	9,3 ± 22,7	1,3	[6,7.. 11,8]	
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)												
Aufenthalte gesamt	33	2,2 ± 3,3	1,0	[1,0.. 3,4]	2.468	0,5 ± 1,5	0,0	[0,4.. 0,5]	1,7 ± 3,2	0,8	[0,6.. 2,9]	
Ø Anzahl / Jahr	33	1,0 ± 1,5	0,4	[0,5.. 1,5]	2.468	0,2 ± 0,7	0,0	[0,2.. 0,2]	0,8 ± 1,4	0,2	[0,3.. 1,3]	
Dauer gesamt [Tage]	33	12,3 ± 21,4	2,0	[4,7.. 19,9]	2.468	2,4 ± 14,2	0,0	[1,8.. 2,9]	9,9 ± 20,8	-0,1	[2,6.. 17,3]	
Ø Dauer / Jahr	33	6,0 ± 10,7	0,6	[2,2.. 9,8]	2.468	0,9 ± 5,2	0,0	[0,7.. 1,1]	5,2 ± 10,3	-0,1	[1,5.. 8,8]	
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung												
Aufenthalte gesamt	16	4,0 ± 5,0	2,0	[1,4.. 6,6]	1.199	0,6 ± 1,4	0,0	[0,6.. 0,7]	3,4 ± 4,8	1,2	[0,8.. 6,0]	
Ø Anzahl / Jahr	16	1,1 ± 1,2	0,5	[0,4.. 1,7]	1.199	0,2 ± 0,8	0,0	[0,2.. 0,3]	0,8 ± 1,3	0,3	[0,2.. 1,5]	
Dauer gesamt [Tage]	16	24,1 ± 35,3	6,5	[5,3.. 42,9]	1.199	3,2 ± 14,9	0,0	[2,3.. 4,0]	20,9 ± 35,8	3,8	[1,8.. 40,0]	
Ø Dauer / Jahr	16	6,2 ± 8,8	2,1	[1,5.. 10,8]	1.199	1,0 ± 4,4	0,0	[0,7.. 1,2]	5,2 ± 9,0	1,4	[0,4.. 10,0]	
Diagnose: keine												
Aufenthalte gesamt	881	3,4 ± 5,4	2,0	[3,0.. 3,7]	65.331	0,5 ± 1,5	0,0	[0,5.. 0,5]	2,84 5,37	1,39	2,49 3,20	
Ø Anzahl / Jahr	881	1,4 ± 2,1	0,7	[1,3.. 1,5]	65.331	0,2 ± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,21 2,02	0,54	1,07 1,34	
Dauer gesamt [Tage]	881	23,8 ± 51,9	7,0	[20,3.. 27,2]	65.331	2,7 ± 13,5	0,0	[2,6.. 2,8]	2,84 5,37	1,39	2,49 3,20	
Ø Dauer / Jahr	881	13,1 ± 37,5	2,4	[10,6.. 15,6]	65.331	1,1 ± 6,9	0,0	[1,0.. 1,1]	1,21 2,02	0,54	1,07 1,34	
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz												
Aufenthalte gesamt	300	2,7 ± 3,5	1,0	[2,3.. 3,1]	22.239	0,5 ± 1,5	0,0	[0,5.. 0,5]	2,2 ± 3,4	0,9	[1,8.. 2,6]	
Ø Anzahl / Jahr	300	1,6 ± 5,5	0,6	[0,9.. 2,2]	22.239	0,2 ± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,4 ± 5,5	0,4	[0,7.. 2,0]	
Dauer gesamt [Tage]	300	17,2 ± 31,4	5,0	[13,6.. 20,7]	22.239	2,5 ± 13,4	0,0	[2,3.. 2,6]	14,7 ± 31,3	2,9	[11,1.. 18,2]	
Ø Dauer / Jahr	300	10,2 ± 22,3	2,0	[7,6.. 12,7]	22.239	1,0 ± 6,3	0,0	[0,9.. 1,1]	9,1 ± 22,0	1,1	[6,6.. 11,6]	

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte					Differenz				
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Aufenthalte gesamt	292	2,7	± 3,6	1,0	[2,3.. 3,1]	21.634	0,5	± 1,5	0,0	[0,5.. 0,5]	2,2	± 3,5	0,9	[1,8.. 2,6]
Ø Anzahl / Jahr	292	1,6	± 5,6	0,6	[0,9.. 2,2]	21.634	0,2	± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,4	± 5,6	0,4	[0,7.. 2,0]
Dauer gesamt [Tage]	292	18,6	± 36,1	4,5	[14,4.. 22,7]	21.634	2,5	± 13,0	0,0	[2,3.. 2,6]	16,1	± 36,0	2,8	[12,0.. 20,3]
Ø Dauer / Jahr	292	10,6	± 23,4	2,0	[7,9.. 13,3]	21.634	1,0	± 6,3	0,0	[0,9.. 1,1]	9,6	± 23,0	1,0	[6,9.. 12,2]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Aufenthalte gesamt	305	2,5	± 3,5	1,0	[2,2.. 2,9]	22.615	0,5	± 1,6	0,0	[0,5.. 0,5]	2,1	± 3,4	0,9	[1,7.. 2,5]
Ø Anzahl / Jahr	305	1,5	± 5,5	0,6	[0,9.. 2,1]	22.615	0,2	± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,3	± 5,5	0,4	[0,7.. 1,9]
Dauer gesamt [Tage]	305	18,0	± 35,4	4,0	[14,0.. 22,0]	22.615	2,4	± 13,0	0,0	[2,2.. 2,6]	15,6	± 35,3	2,8	[11,6.. 19,6]
Ø Dauer / Jahr	305	10,5	± 23,1	2,0	[7,9.. 13,1]	22.615	1,0	± 6,1	0,0	[0,9.. 1,1]	9,4	± 22,7	1,0	[6,9.. 12,0]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Aufenthalte gesamt	232	2,6	± 3,4	1,0	[2,1.. 3,0]	17.124	0,5	± 1,6	0,0	[0,5.. 0,5]	2,1	± 3,3	0,9	[1,7.. 2,5]
Ø Anzahl / Jahr	232	1,6	± 6,1	0,6	[0,8.. 2,4]	17.124	0,2	± 0,5	0,0	[0,2.. 0,2]	1,4	± 6,1	0,4	[0,6.. 2,2]
Dauer gesamt [Tage]	232	18,1	± 37,7	4,0	[13,2.. 23,0]	17.124	2,3	± 12,4	0,0	[2,2.. 2,5]	15,8	± 37,7	2,2	[10,9.. 20,7]
Ø Dauer / Jahr	232	10,6	± 24,4	1,9	[7,4.. 13,7]	17.124	1,0	± 6,4	0,0	[0,9.. 1,1]	9,5	± 23,9	1,0	[6,4.. 12,6]

• Anzahl gesamt & Dauer gesamt → keine Relativierung auf die Beobachtungszeit

• Ø Anzahl / Jahr & Ø Dauer / Jahr: mittlere Anzahl / Jahr & mittlere Dauer / Jahr → Anzahl bzw. Dauer pro Beobachtungsjahr

Diagnosen im Beobachtungszeitraum

A-2: Tabelle 10: Anzahl Diagnosen im Beobachtungszeitraum (Anzahl unterschiedliche ICD-4-Steller – ambulant und stationär)

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Anzahl gesamt	1.243	50,0	± 34,1	42,0	[48,1.. 51,9]	92.078	26,4	± 19,6	22,0	[26,2.. 26,5]	23,7	± 29,0	16,8	[22,1.. 25,4]
Geschlecht: männlich														
Anzahl gesamt	671	47,0	± 29,7	41,0	[44,7.. 49,2]	49.697	25,6	± 18,4	22,0	[25,5.. 25,8]	21,5	± 26,0	16,1	[19,5.. 23,4]
Geschlecht: weiblich														
Anzahl gesamt	572	53,5	± 38,4	43,5	[50,4.. 56,7]	42.381	27,3	± 20,9	23,0	[27,1.. 27,5]	26,4	± 32,0	18,0	[23,8.. 29,0]
Alter: < 1 Jahr														
Anzahl gesamt	138	26,4	± 15,1	25,0	[23,9.. 29,0]	9.492	13,8	± 8,7	12,5	[13,6.. 13,9]	13,0	± 14,4	12,0	[10,6.. 15,4]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Anzahl gesamt	822	46,1	± 27,3	41,0	[44,2.. 48,0]	61.416	26,5	± 17,8	24,0	[26,4.. 26,7]	19,5	± 23,1	14,6	[17,9.. 21,1]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Anzahl gesamt	283	72,8	± 44,8	64,0	[67,5.. 78,0]	21.170	31,5	± 24,9	26,0	[31,2.. 31,9]	41,2	± 40,4	33,5	[36,5.. 46,0]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Anzahl gesamt	313	42,9	± 27,5	36,0	[39,8.. 45,9]	23.080	24,9	± 18,5	21,0	[24,6.. 25,1]	18,2	± 22,4	13,7	[15,7.. 20,7]
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Anzahl gesamt	33	53,9	± 40,7	43,0	[39,5.. 68,4]	2.468	25,4	± 19,0	21,0	[24,7.. 26,2]	28,5	± 34,5	15,4	[16,3.. 40,8]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Anzahl gesamt	16	81,1	± 42,0	77,0	[58,8.. 103,5]	1.199	31,1	± 22,6	27,0	[29,8.. 32,3]	50,1	± 33,9	43,4	[32,0.. 68,1]
Diagnose: keine														
Anzahl gesamt	881	51,8	± 35,3	44,0	[49,5.. 54,1]	65.331	26,9	± 19,9	23,0	[26,7.. 27,0]	25,1	± 30,3	18,5	[23,1.. 27,1]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Anzahl gesamt	300	45,3	± 31,2	36,0	[41,8.. 48,8]	22.239	25,1	± 18,8	21,0	[24,8.. 25,3]	20,3	± 25,7	14,0	[17,4.. 23,2]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Anzahl gesamt	292	46,9	± 31,9	38,0	[43,2.. 50,5]	21.634	25,3	± 19,1	21,0	[25,1.. 25,6]	21,7	± 26,7	15,4	[18,6.. 24,7]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Anzahl gesamt	305	46,1	± 29,9	38,0	[42,7.. 49,4]	22.615	25,4	± 19,0	21,0	[25,1.. 25,6]	20,8	± 24,6	15,2	[18,0.. 23,6]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Anzahl gesamt	232	45,0	± 27,7	38,0	[41,5.. 48,6]	17.124	25,8	± 18,4	22,0	[25,6.. 26,1]	19,4	± 23,2	15,1	[16,4.. 22,4]

Aufgesuchte Facharztgruppen und Betriebsstätten

A-2: Tabelle 11: Ambulante Behandlung: Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen und aufgesuchte Betriebsstätten

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte					Differenz				
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Anzahl Fachärzte	1.243	7,3	± 5,1	6,0	[7,0.. 7,5]	92.078	4,3	± 3,2	4,0	[4,3.. 4,4]	2,9	± 3,8	2,3	[2,7.. 3,1]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	3,0	± 3,1	2,1	[2,8.. 3,1]	92.078	1,7	± 2,0	1,3	[1,7.. 1,7]	1,2	± 2,4	0,8	[1,1.. 1,4]
Anzahl Betriebsstätten	1.243	12,5	± 11,5	9,0	[11,8.. 13,1]	92.078	6,6	± 5,4	5,0	[6,6.. 6,6]	5,9	± 9,6	3,6	[5,4.. 6,5]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	5,2	± 9,6	3,4	[4,7.. 5,7]	92.078	2,7	± 6,0	2,0	[2,6.. 2,7]	2,5	± 5,8	1,3	[2,2.. 2,8]
Geschlecht: männlich														
Anzahl Fachärzte	671	6,6	± 4,1	6,0	[6,3.. 6,9]	49.697	4,0	± 2,8	3,0	[4,0.. 4,1]	2,6	± 3,3	2,1	[2,3.. 2,8]
Ø Anzahl / Jahr	671	2,6	± 2,7	1,9	[2,4.. 2,8]	49.697	1,6	± 1,7	1,2	[1,6.. 1,6]	1,0	± 2,2	0,7	[0,9.. 1,2]
Anzahl Betriebsstätten	671	10,9	± 8,0	9,0	[10,3.. 11,5]	49.697	6,0	± 4,5	5,0	[6,0.. 6,1]	4,9	± 7,0	3,4	[4,3.. 5,4]
Ø Anzahl / Jahr	671	4,3	± 4,8	3,0	[3,9.. 4,6]	49.697	2,3	± 2,8	1,8	[2,3.. 2,3]	2,0	± 3,9	1,1	[1,7.. 2,3]
Geschlecht: weiblich														
Anzahl Fachärzte	572	8,0	± 5,9	7,0	[7,5.. 8,5]	42.381	4,7	± 3,6	4,0	[4,7.. 4,7]	3,4	± 4,2	2,5	[3,0.. 3,7]
Ø Anzahl / Jahr	572	3,3	± 3,4	2,5	[3,1.. 3,6]	42.381	1,9	± 2,3	1,4	[1,9.. 1,9]	1,4	± 2,6	0,9	[1,2.. 1,6]
Anzahl Betriebsstätten	572	14,4	± 14,4	10,0	[13,2.. 15,5]	42.381	7,2	± 6,3	5,0	[7,2.. 7,3]	7,2	± 11,8	4,2	[6,2.. 8,2]
Ø Anzahl / Jahr	572	6,3	± 13,2	4,0	[5,2.. 7,4]	42.381	3,1	± 8,3	2,1	[3,0.. 3,2]	3,2	± 7,3	1,6	[2,6.. 3,8]
Alter: < 1 Jahr														
Anzahl Fachärzte	138	2,1	± 2,0	2,0	[1,8.. 2,5]	9.492	1,7	± 1,2	2,0	[1,7.. 1,7]	0,5	± 1,8	0,0	[0,2.. 0,8]
Ø Anzahl / Jahr	138	2,7	± 3,0	2,0	[2,2.. 3,2]	9.492	2,2	± 3,1	1,9	[2,2.. 2,3]	0,5	± 2,8	0,0	[0,0.. 0,9]
Anzahl Betriebsstätten	138	3,4	± 2,7	3,0	[2,9.. 3,8]	9.492	2,4	± 1,6	2,0	[2,4.. 2,5]	1,0	± 2,5	0,4	[0,6.. 1,4]
Ø Anzahl / Jahr	138	6,4	± 23,3	3,3	[2,5.. 10,3]	9.492	4,3	± 16,4	2,4	[4,0.. 4,7]	2,1	± 10,7	0,4	[0,3.. 3,9]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Anzahl Fachärzte	822	6,2	± 3,1	6,0	[6,0.. 6,4]	61.416	3,9	± 2,6	3,0	[3,9.. 4,0]	2,2	± 2,7	2,0	[2,0.. 2,4]
Ø Anzahl / Jahr	822	2,5	± 2,8	1,8	[2,3.. 2,7]	61.416	1,5	± 1,6	1,2	[1,5.. 1,5]	1,0	± 2,2	0,6	[0,9.. 1,2]
Anzahl Betriebsstätten	822	10,0	± 5,9	9,0	[9,6.. 10,4]	61.416	6,0	± 4,2	5,0	[5,9.. 6,0]	4,0	± 5,2	3,2	[3,7.. 4,4]
Ø Anzahl / Jahr	822	4,0	± 4,6	2,9	[3,7.. 4,4]	61.416	2,2	± 2,3	1,7	[2,2.. 2,2]	1,8	± 3,6	1,0	[1,6.. 2,1]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Anzahl Fachärzte	283	12,9	± 5,9	12,0	[12,2.. 13,6]	21.170	6,7	± 4,1	6,0	[6,6.. 6,7]	6,2	± 5,1	5,7	[5,6.. 6,8]
Ø Anzahl / Jahr	283	4,3	± 3,5	3,5	[3,9.. 4,7]	21.170	2,2	± 2,3	1,7	[2,1.. 2,2]	2,1	± 2,5	1,6	[1,8.. 2,4]
Anzahl Betriebsstätten	283	24,1	± 16,9	20,0	[22,1.. 26,0]	21.170	10,3	± 7,2	9,0	[10,2.. 10,4]	13,8	± 15,5	10,2	[12,0.. 15,6]
Ø Anzahl / Jahr	283	8,0	± 8,5	5,8	[7,0.. 9,0]	21.170	3,3	± 4,2	2,6	[3,2.. 3,4]	4,7	± 6,8	3,0	[3,9.. 5,5]

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte					Differenz				
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Anzahl Fachärzte	313	6,2	± 3,8	6,0	[5,7.. 6,6]	23.080	4,0	± 3,0	3,0	[4,0.. 4,0]	2,2	± 2,8	2,0	[1,9.. 2,5]
Ø Anzahl / Jahr	313	2,8	± 2,7	2,0	[2,5.. 3,1]	23.080	1,7	± 2,4	1,3	[1,7.. 1,8]	1,1	± 2,1	0,7	[0,8.. 1,3]
Anzahl Betriebsstätten	313	9,8	± 6,6	9,0	[9,0.. 10,5]	23.080	6,0	± 4,8	5,0	[5,9.. 6,1]	3,8	± 5,0	3,3	[3,3.. 4,4]
Ø Anzahl / Jahr	313	5,2	± 15,7	3,1	[3,5.. 7,0]	23.080	3,0	± 10,7	2,0	[2,9.. 3,1]	2,2	± 7,3	1,1	[1,4.. 3,0]
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Anzahl Fachärzte	33	8,8	± 5,5	7,0	[6,8.. 10,7]	2.468	4,7	± 3,4	4,0	[4,6.. 4,8]	4,1	± 3,9	2,7	[2,7.. 5,5]
Ø Anzahl / Jahr	33	3,8	± 3,6	3,0	[2,5.. 5,1]	2.468	2,1	± 2,0	1,6	[2,0.. 2,2]	1,7	± 2,5	1,3	[0,9.. 2,6]
Anzahl Betriebsstätten	33	15,3	± 13,1	10,0	[10,7.. 20,0]	2.468	7,0	± 5,5	5,0	[6,8.. 7,2]	8,3	± 10,4	3,6	[4,7.. 12,0]
Ø Anzahl / Jahr	33	6,2	± 5,3	4,5	[4,3.. 8,1]	2.468	3,0	± 3,0	2,2	[2,9.. 3,1]	3,2	± 3,7	1,3	[1,8.. 4,5]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Anzahl Fachärzte	16	14,3	± 6,0	14,0	[11,1.. 17,4]	1.199	6,5	± 3,9	6,0	[6,3.. 6,7]	7,8	± 4,9	7,4	[5,2.. 10,4]
Ø Anzahl / Jahr	16	5,7	± 4,3	4,8	[3,4.. 8,0]	1.199	2,8	± 4,6	1,8	[2,6.. 3,1]	2,9	± 2,1	2,9	[1,8.. 4,0]
Anzahl Betriebsstätten	16	27,2	± 17,3	24,5	[18,0.. 36,4]	1.199	10,2	± 7,1	9,0	[9,8.. 10,6]	17,0	± 14,8	14,5	[9,1.. 24,9]
Ø Anzahl / Jahr	16	12,3	± 16,2	8,3	[3,7.. 20,9]	1.199	4,6	± 11,7	2,8	[3,9.. 5,2]	7,7	± 11,4	4,3	[1,7.. 13,8]
Diagnose: keine														
Anzahl Fachärzte	881	7,5	± 5,3	6,0	[7,1.. 7,8]	65.331	4,4	± 3,3	4,0	[4,4.. 4,5]	3,1	± 4,0	2,3	[2,8.. 3,3]
Ø Anzahl / Jahr	881	2,9	± 3,1	2,1	[2,7.. 3,1]	65.331	1,7	± 1,7	1,3	[1,7.. 1,7]	1,2	± 2,5	0,7	[1,1.. 1,4]
Anzahl Betriebsstätten	881	13,1	± 12,4	10,0	[12,2.. 13,9]	65.331	6,7	± 5,5	5,0	[6,7.. 6,8]	6,4	± 10,4	3,8	[5,7.. 7,1]
Ø Anzahl / Jahr	881	5,0	± 6,1	3,5	[4,6.. 5,4]	65.331	2,5	± 2,6	1,9	[2,5.. 2,5]	2,5	± 5,0	1,3	[2,2.. 2,9]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
Anzahl Fachärzte	300	6,8	± 4,6	6,0	[6,3.. 7,3]	22.239	4,2	± 3,1	3,0	[4,1.. 4,2]	2,7	± 3,3	2,3	[2,3.. 3,1]
Ø Anzahl / Jahr	300	3,1	± 3,0	2,2	[2,8.. 3,5]	22.239	1,9	± 2,6	1,4	[1,8.. 1,9]	1,3	± 2,2	0,8	[1,0.. 1,5]
Anzahl Betriebsstätten	300	11,2	± 9,4	9,0	[10,2.. 12,3]	22.239	6,3	± 5,1	5,0	[6,2.. 6,3]	5,0	± 7,4	3,4	[4,2.. 5,8]
Ø Anzahl / Jahr	300	5,9	± 16,5	3,4	[4,1.. 7,8]	22.239	3,2	± 11,2	2,0	[3,1.. 3,4]	2,7	± 8,0	1,2	[1,8.. 3,6]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
Anzahl Fachärzte	292	6,9	± 4,6	6,0	[6,4.. 7,4]	21.634	4,2	± 3,2	3,0	[4,2.. 4,3]	2,7	± 3,3	2,5	[2,3.. 3,1]
Ø Anzahl / Jahr	292	3,1	± 3,0	2,2	[2,8.. 3,5]	21.634	1,9	± 2,6	1,4	[1,8.. 1,9]	1,3	± 2,2	0,9	[1,0.. 1,5]
Anzahl Betriebsstätten	292	11,4	± 9,4	9,0	[10,3.. 12,5]	21.634	6,4	± 5,3	5,0	[6,3.. 6,5]	5,1	± 7,4	3,6	[4,2.. 5,9]
Ø Anzahl / Jahr	292	6,0	± 16,8	3,4	[4,1.. 8,0]	21.634	3,2	± 11,4	2,0	[3,1.. 3,4]	2,8	± 8,0	1,3	[1,9.. 3,7]

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte					Differenz				
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
Anzahl Fachärzte	305	6,8	± 4,5	6,0	[6,3.. 7,3]	22.615	4,2	± 3,1	3,0	[4,1.. 4,2]	2,7	± 3,3	2,4	[2,3.. 3,1]
Ø Anzahl / Jahr	305	3,1	± 3,0	2,2	[2,8.. 3,5]	22.615	1,9	± 2,6	1,4	[1,8.. 1,9]	1,3	± 2,2	0,9	[1,0.. 1,5]
Anzahl Betriebsstätten	305	11,2	± 9,0	9,0	[10,2.. 12,2]	22.615	6,3	± 5,2	5,0	[6,3.. 6,4]	4,9	± 7,0	3,5	[4,1.. 5,7]
Ø Anzahl / Jahr	305	5,9	± 16,4	3,5	[4,1.. 7,8]	22.615	3,2	± 11,2	2,0	[3,1.. 3,4]	2,7	± 7,9	1,3	[1,8.. 3,6]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
Anzahl Fachärzte	232	6,0	± 3,6	6,0	[5,5.. 6,5]	17.124	4,0	± 2,9	3,0	[4,0.. 4,0]	2,0	± 2,7	1,9	[1,7.. 2,4]
Ø Anzahl / Jahr	232	2,4	± 2,0	2,0	[2,2.. 2,7]	17.124	1,6	± 2,3	1,2	[1,6.. 1,6]	0,8	± 1,7	0,6	[0,6.. 1,1]
Anzahl Betriebsstätten	232	9,7	± 6,2	9,0	[8,9.. 10,5]	17.124	6,1	± 4,8	5,0	[6,0.. 6,1]	3,6	± 4,9	3,3	[3,0.. 4,3]
Ø Anzahl / Jahr	232	5,0	± 18,0	2,9	[2,7.. 7,3]	17.124	3,0	± 12,2	1,8	[2,8.. 3,1]	2,0	± 8,2	1,1	[1,0.. 3,1]

- Anzahl Fachärzte & Anzahl Betriebsstätten → Anzahl unterschiedlicher Facharztgruppen (abgeleitet aus 8. und 9. Stelle der lebenslangen Arztnummer LANR) bzw. Betriebsstätten im Beobachtungszeitraum
- Ø Anzahl / Jahr : mittlere Anzahl / Jahr → Anzahl pro Beobachtungsjahr

Differente Medikamentenwirkstoffe (Abgabe über Apotheke)

A-2: Tabelle 12: Anzahl Medikamentenarten im Beobachtungszeitraum (Anzahl unterschiedliche ATC-Codes-5-Steller – über Apotheken abgegebene Medikamente)

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte					Differenz				
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Anzahl gesamt	1.243	12,7	± 9,8	11,0	[12,2.. 13,3]	92.078	8,2	± 7,0	7,0	[8,2.. 8,3]	4,6	± 8,5	2,7	[4,1.. 5,1]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	4,7	± 4,3	3,8	[4,5.. 5,0]	92.078	3,1	± 3,3	2,4	[3,1.. 3,1]	1,6	± 3,9	1,0	[1,4.. 1,8]
Geschlecht: männlich														
Anzahl gesamt	671	12,7	± 9,6	11,0	[12,0.. 13,5]	49.697	8,6	± 7,3	7,0	[8,5.. 8,6]	4,2	± 8,2	2,4	[3,6.. 4,8]
Ø Anzahl / Jahr	671	4,5	± 3,9	3,8	[4,2.. 4,8]	49.697	3,2	± 3,3	2,5	[3,1.. 3,2]	1,3	± 3,4	0,9	[1,1.. 1,6]
Geschlecht: weiblich														
Anzahl gesamt	572	12,8	± 10,0	11,0	[12,0.. 13,6]	42.381	7,8	± 6,7	6,0	[7,8.. 7,9]	5,8	± 8,9	4,0	[5,1.. 6,5]
Ø Anzahl / Jahr	572	5,0	± 4,7	4,0	[4,6.. 5,4]	42.381	3,1	± 3,4	2,3	[3,0.. 3,1]	1,9	± 4,3	1,1	[1,6.. 2,3]

weiter nächste Seite

Alter: < 1 Jahr												
Anzahl gesamt	138	4,2 ± 4,6	3,0	[3,5.. 5,0]	9.492	3,5 ± 3,2	3,0	[3,5.. 3,6]	0,8 ± 4,0	0,0	[0,2.. 1,5]	
Ø Anzahl / Jahr	138	5,1 ± 5,9	3,5	[4,1.. 6,1]	9.492	4,2 ± 4,8	3,3	[4,1.. 4,3]	0,9 ± 5,5	-0,3	[0,0.. 1,9]	
Alter: 1 - < 18 Jahre												
Anzahl gesamt	822	13,6 ± 9,4	12,0	[12,9.. 14,2]	61.416	9,5 ± 7,3	8,0	[9,5.. 9,6]	4,0 ± 8,1	2,3	[3,5.. 4,6]	
Ø Anzahl / Jahr	822	4,8 ± 4,1	3,9	[4,5.. 5,1]	61.416	3,3 ± 3,2	2,7	[3,3.. 3,3]	1,4 ± 3,7	0,8	[1,2.. 1,7]	
Alter: ≥ 18 Jahre												
Anzahl gesamt	283	14,5 ± 10,6	13,0	[13,3.. 15,8]	21.170	6,5 ± 6,1	5,0	[6,4.. 6,6]	9,0 ± 9,9	7,0	[7,9.. 10,2]	
Ø Anzahl / Jahr	283	4,4 ± 3,7	3,6	[4,0.. 4,8]	21.170	2,0 ± 2,6	1,4	[2,0.. 2,0]	2,4 ± 3,4	1,9	[2,0.. 2,8]	
Diagnose: Seltene Erkrankung												
Anzahl gesamt	313	11,2 ± 8,7	10,0	[10,2.. 12,2]	23.080	8,2 ± 6,9	7,0	[8,1.. 8,3]	3,1 ± 7,4	1,5	[2,3.. 4,0]	
Ø Anzahl / Jahr	313	4,5 ± 4,4	3,6	[4,0.. 5,0]	23.080	3,3 ± 3,7	2,5	[3,2.. 3,3]	1,2 ± 4,1	0,7	[0,8.. 1,7]	
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)												
Anzahl gesamt	33	13,8 ± 11,5	10,0	[9,7.. 17,9]	2.468	7,6 ± 6,1	6,0	[7,3.. 7,8]	6,2 ± 11,1	2,2	[2,2.. 10,1]	
Ø Anzahl / Jahr	33	6,3 ± 6,7	4,5	[4,0.. 8,7]	2.468	3,8 ± 5,4	2,4	[3,6.. 4,0]	2,6 ± 5,1	2,2	[0,8.. 4,4]	
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung												
Anzahl gesamt	16	17,3 ± 18,2	12,0	[7,5.. 27,0]	1.199	6,0 ± 5,2	5,0	[5,7.. 6,3]	11,3 ± 17,1	6,4	[2,2.. 20,4]	
Ø Anzahl / Jahr	16	6,1 ± 5,2	3,7	[3,3.. 8,8]	1.199	2,4 ± 4,6	1,4	[2,2.. 2,7]	3,7 ± 4,0	1,9	[1,5.. 5,8]	
Diagnose: keine												
Anzahl gesamt	881	13,2 ± 9,8	12,0	[12,5.. 13,8]	65.331	8,3 ± 7,1	7,0	[8,3.. 8,4]	4,9 ± 8,4	2,8	[4,3.. 5,5]	
Ø Anzahl / Jahr	881	4,7 ± 4,1	3,9	[4,4.. 5,0]	65.331	3,0 ± 3,1	2,4	[3,0.. 3,1]	1,7 ± 3,7	1,1	[1,4.. 1,9]	
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz												
Anzahl gesamt	300	11,9 ± 10,0	10,0	[10,7.. 13,0]	22.239	7,9 ± 6,7	6,0	[7,9.. 8,0]	4,0 ± 9,0	1,8	[3,0.. 5,0]	
Ø Anzahl / Jahr	300	5,0 ± 5,0	3,7	[4,4.. 5,5]	22.239	3,3 ± 4,0	2,5	[3,3.. 3,4]	1,6 ± 4,4	0,8	[1,1.. 2,1]	
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz												
Anzahl gesamt	292	11,7 ± 10,0	10,0	[10,6.. 12,9]	21.634	7,8 ± 6,7	6,0	[7,7.. 7,9]	4,0 ± 8,9	2,2	[3,0.. 5,0]	
Ø Anzahl / Jahr	292	4,9 ± 5,0	3,6	[4,3.. 5,5]	21.634	3,3 ± 3,9	2,4	[3,2.. 3,3]	1,6 ± 4,3	0,8	[1,1.. 2,1]	
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik												
Anzahl gesamt	305	11,7 ± 9,8	10,0	[10,6.. 12,8]	22.615	8,0 ± 6,8	6,0	[7,9.. 8,0]	3,8 ± 8,5	2,2	[2,8.. 4,8]	
Ø Anzahl / Jahr	305	4,8 ± 4,8	3,7	[4,3.. 5,4]	22.615	3,3 ± 4,1	2,4	[3,3.. 3,4]	1,5 ± 4,2	0,8	[1,0.. 2,0]	
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung												
Anzahl gesamt	232	11,3 ± 8,9	10,0	[10,1.. 12,4]	17.124	8,5 ± 6,9	7,0	[8,4.. 8,6]	2,9 ± 7,6	1,3	[1,9.. 3,9]	
Ø Anzahl / Jahr	232	4,2 ± 3,8	3,5	[3,7.. 4,7]	17.124	3,2 ± 3,5	2,5	[3,2.. 3,3]	1,0 ± 3,8	0,5	[0,5.. 1,5]	

• Anzahl gesamt → Anzahl unterschiedlicher Medikamentenarten entsprechend Wirkstoffebene (ATC-Code 5-stellig) im Beobachtungszeitraum

• Ø Anzahl / Jahr : mittlere Anzahl / Jahr → Anzahl pro Beobachtungsjahr

Diagnostische Leistungen

A-2: Tabelle 13: Anzahl Radiologischer Untersuchungen (CT, MRT, PET, SPCT, Szintigraphie) im Beobachtungszeitraum (ambulante GOP bzw. stationär OPS-Codes s. Anhang 12)

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte				Differenz					
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Anzahl gesamt	1.243	2,1	± 4,3	1,0	[1,8.. 2,3]	92.078	0,3	± 1,4	0,0	[0,3.. 0,3]	1,8	± 4,1	0,8	[1,6.. 2,0]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	1,0	± 2,7	0,2	[0,8.. 1,1]	92.078	0,1	± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]	0,9	± 2,7	0,1	[0,7.. 1,0]
CT gesamt	1.243	0,5	± 1,7	0,0	[0,4.. 0,6]	92.078	0,1	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,1]	0,4	± 1,6	0,0	[0,3.. 0,5]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	0,2	± 0,6	0,0	[0,2.. 0,2]	92.078	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,6	0,0	[0,1.. 0,2]
MRT gesamt	1.243	1,5	± 3,2	0,0	[1,3.. 1,7]	92.078	0,2	± 1,0	0,0	[0,2.. 0,2]	1,3	± 3,1	0,0	[1,2.. 1,5]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	0,7	± 2,4	0,0	[0,6.. 0,9]	92.078	0,1	± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,7	± 2,4	0,0	[0,6.. 0,8]
PET gesamt	1.243	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	92.078	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	92.078	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]
SPCT gesamt	1.243	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	92.078	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	92.078	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]
Szintigraphie gesamt	1.243	0,1	± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	92.078	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	92.078	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]
Geschlecht: männlich														
Anzahl gesamt	671	1,8	± 4,5	0,0	[1,4.. 2,1]	49.697	0,2	± 1,3	0,0	[0,2.. 0,2]	1,5	± 4,4	0,0	[1,2.. 1,9]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,7	± 1,9	0,0	[0,6.. 0,9]	49.697	0,1	± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]	0,7	± 1,9	0,0	[0,5.. 0,8]
CT gesamt	671	0,4	± 1,6	0,0	[0,3.. 0,6]	49.697	0,1	± 0,6	0,0	[0,1.. 0,1]	0,4	± 1,6	0,0	[0,3.. 0,5]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,2	± 0,6	0,0	[0,1.. 0,2]	49.697	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,6	0,0	[0,1.. 0,2]
MRT gesamt	671	1,3	± 3,4	0,0	[1,0.. 1,5]	49.697	0,2	± 0,8	0,0	[0,1.. 0,2]	1,1	± 3,3	0,0	[0,9.. 1,4]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,6	± 1,7	0,0	[0,4.. 0,7]	49.697	0,0	± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,5	± 1,7	0,0	[0,4.. 0,6]
PET gesamt	671	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	49.697	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	49.697	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]
SPCT gesamt	671	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	49.697	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	49.697	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]
Szintigraphie gesamt	671	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]	49.697	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	49.697	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz	
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Geschlecht: weiblich												
Anzahl gesamt	572	2,5 ± 4,1	1,0	[2,1.. 2,8]	42.381	0,4 ± 1,6	0,0	[0,4.. 0,4]	2,1 ± 3,8	0,9	[1,8.. 2,4]	
Ø Anzahl / Jahr	572	1,2 ± 3,4	0,3	[0,9.. 1,5]	42.381	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	1,1 ± 3,4	0,2	[0,8.. 1,4]	
CT gesamt	572	0,6 ± 1,8	0,0	[0,4.. 0,7]	42.381	0,1 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,1]	0,4 ± 1,7	0,0	[0,3.. 0,6]	
Ø Anzahl / Jahr	572	0,2 ± 0,7	0,0	[0,1.. 0,3]	42.381	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,2]	
MRT gesamt	572	1,8 ± 3,0	1,0	[1,6.. 2,1]	42.381	0,3 ± 1,1	0,0	[0,2.. 0,3]	1,6 ± 2,8	0,5	[1,3.. 1,8]	
Ø Anzahl / Jahr	572	1,0 ± 3,1	0,2	[0,7.. 1,2]	42.381	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,9 ± 3,1	0,1	[0,6.. 1,2]	
PET gesamt	572	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	42.381	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	572	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	42.381	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	572	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	42.381	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	572	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	42.381	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	572	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]	42.381	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	
Ø Anzahl / Jahr	572	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]	42.381	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]	
Alter: < 1 Jahr												
Anzahl gesamt	138	0,9 ± 1,3	0,5	[0,6.. 1,1]	9.492	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,8 ± 1,3	0,5	[0,6.. 1,1]	
Ø Anzahl / Jahr	138	1,2 ± 2,3	0,3	[0,9.. 1,6]	9.492	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	1,2 ± 2,3	0,3	[0,8.. 1,6]	
CT gesamt	138	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,2]	9.492	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,2]	
Ø Anzahl / Jahr	138	0,2 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,2]	9.492	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,2]	
MRT gesamt	138	0,7 ± 1,2	0,0	[0,5.. 0,9]	9.492	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,7 ± 1,2	0,0	[0,5.. 0,9]	
Ø Anzahl / Jahr	138	1,1 ± 2,3	0,0	[0,7.. 1,5]	9.492	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	1,1 ± 2,3	0,0	[0,7.. 1,5]	
PET gesamt	138	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	9.492	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	138	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	9.492	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	138	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	9.492	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	138	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	9.492	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	138	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	9.492	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	138	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	9.492	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	
Alter: 1 - < 18 Jahre												
Anzahl gesamt	822	1,2 ± 3,1	0,0	[1,0.. 1,4]	61.416	0,1 ± 0,9	0,0	[0,1.. 0,1]	1,1 ± 3,1	0,0	[0,9.. 1,3]	
Ø Anzahl / Jahr	822	0,6 ± 2,7	0,0	[0,5.. 0,8]	61.416	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,6 ± 2,7	0,0	[0,4.. 0,8]	
CT gesamt	822	0,1 ± 0,7	0,0	[0,1.. 0,2]	61.416	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,7	0,0	[0,1.. 0,2]	
Ø Anzahl / Jahr	822	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	61.416	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	
MRT gesamt	822	1,0 ± 2,7	0,0	[0,8.. 1,2]	61.416	0,1 ± 0,7	0,0	[0,1.. 0,1]	0,9 ± 2,7	0,0	[0,8.. 1,1]	
Ø Anzahl / Jahr	822	0,6 ± 2,6	0,0	[0,4.. 0,7]	61.416	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,5 ± 2,6	0,0	[0,4.. 0,7]	

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz	
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Alter: 1 - < 18 Jahre												
PET gesamt	822	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	61.416	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	822	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	61.416	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	822	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	61.416	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	822	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	61.416	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	822	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	61.416	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	822	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	61.416	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Alter: ≥ 18 Jahre												
Anzahl gesamt	283	5,3 ± 6,3	4,0	[4,6.. 6,1]	21.170	1,0 ± 2,4	0,0	[1,0.. 1,1]	4,3 ± 6,2	2,7	[3,6.. 5,0]	
Ø Anzahl / Jahr	283	1,7 ± 2,7	1,0	[1,4.. 2,1]	21.170	0,3 ± 0,7	0,0	[0,3.. 0,3]	1,5 ± 2,7	0,8	[1,1.. 1,8]	
CT gesamt	283	1,7 ± 3,0	0,0	[1,3.. 2,0]	21.170	0,4 ± 1,5	0,0	[0,4.. 0,4]	1,3 ± 2,9	0,0	[1,0.. 1,7]	
Ø Anzahl / Jahr	283	0,5 ± 1,0	0,0	[0,4.. 0,7]	21.170	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	0,4 ± 1,0	0,0	[0,3.. 0,6]	
MRT gesamt	283	3,4 ± 4,4	2,0	[2,9.. 3,9]	21.170	0,6 ± 1,5	0,0	[0,6.. 0,6]	2,8 ± 4,3	1,6	[2,3.. 3,3]	
Ø Anzahl / Jahr	283	1,1 ± 2,0	0,6	[0,9.. 1,3]	21.170	0,2 ± 0,4	0,0	[0,2.. 0,2]	0,9 ± 1,9	0,4	[0,7.. 1,2]	
PET gesamt	283	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]	21.170	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]	
Ø Anzahl / Jahr	283	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	21.170	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	283	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	21.170	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	283	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	21.170	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	283	0,2 ± 0,6	0,0	[0,2.. 0,3]	21.170	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,2 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,2]	
Ø Anzahl / Jahr	283	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	21.170	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	
Diagnose: Seltene Erkrankung												
Anzahl gesamt	313	1,5 ± 2,5	0,0	[1,2.. 1,7]	23.080	0,2 ± 1,1	0,0	[0,2.. 0,2]	1,3 ± 2,4	0,0	[1,0.. 1,5]	
Ø Anzahl / Jahr	313	0,8 ± 2,1	0,0	[0,6.. 1,0]	23.080	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]	0,7 ± 2,0	0,0	[0,5.. 1,0]	
CT gesamt	313	0,3 ± 1,2	0,0	[0,2.. 0,4]	23.080	0,1 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,1]	0,2 ± 1,1	0,0	[0,1.. 0,4]	
Ø Anzahl / Jahr	313	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]	23.080	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	
MRT gesamt	313	1,1 ± 2,0	0,0	[0,9.. 1,3]	23.080	0,1 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,2]	1,0 ± 1,9	0,0	[0,8.. 1,2]	
Ø Anzahl / Jahr	313	0,7 ± 1,9	0,0	[0,5.. 0,9]	23.080	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,6 ± 1,9	0,0	[0,4.. 0,9]	
PET gesamt	313	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	23.080	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	313	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	23.080	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	313	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	23.080	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	313	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	23.080	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	313	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	23.080	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	313	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	23.080	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz	
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)												
Anzahl gesamt	33	2,2 ± 4,2	0,0	[0,7.. 3,7]	2.468	0,4 ± 1,3	0,0	[0,3.. 0,4]	1,9 ± 3,9	0,0	[0,5.. 3,2]	
Ø Anzahl / Jahr	33	0,7 ± 1,3	0,0	[0,2.. 1,2]	2.468	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	0,6 ± 1,2	0,0	[0,2.. 1,0]	
CT gesamt	33	0,6 ± 1,3	0,0	[0,1.. 1,1]	2.468	0,1 ± 0,7	0,0	[0,1.. 0,1]	0,5 ± 1,2	0,0	[0,0.. 0,9]	
Ø Anzahl / Jahr	33	0,3 ± 0,7	0,0	[0,0.. 0,5]	2.468	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	0,2 ± 0,7	0,0	[-0,0.. 0,5]	
MRT gesamt	33	1,5 ± 3,1	0,0	[0,4.. 2,6]	2.468	0,2 ± 0,9	0,0	[0,2.. 0,3]	1,3 ± 3,0	0,0	[0,2.. 2,3]	
Ø Anzahl / Jahr	33	0,4 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,7]	2.468	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,4 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,6]	
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)												
PET gesamt	33	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	2.468	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	33	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	2.468	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	33	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	2.468	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	33	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	2.468	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	33	0,1 ± 0,6	0,0	[0,0.. 0,3]	2.468	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,5	0,0	[-0,1.. 0,3]	
Ø Anzahl / Jahr	33	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,1]	2.468	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,1]	
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung												
Anzahl gesamt	16	5,3 ± 5,2	4,5	[2,5.. 8,0]	1.199	0,6 ± 1,5	0,0	[0,5.. 0,7]	4,6 ± 5,1	3,9	[1,9.. 7,4]	
Ø Anzahl / Jahr	16	1,4 ± 1,2	1,6	[0,8.. 2,1]	1.199	0,2 ± 0,9	0,0	[0,2.. 0,3]	1,2 ± 1,2	1,2	[0,6.. 1,8]	
CT gesamt	16	1,1 ± 1,3	0,5	[0,4.. 1,8]	1.199	0,2 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,2]	0,9 ± 1,3	0,3	[0,2.. 1,6]	
Ø Anzahl / Jahr	16	0,3 ± 0,3	0,1	[0,1.. 0,4]	1.199	0,1 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,1]	0,2 ± 0,4	0,1	[-0,0.. 0,4]	
MRT gesamt	16	3,9 ± 4,3	2,5	[1,6.. 6,2]	1.199	0,4 ± 1,0	0,0	[0,4.. 0,5]	3,5 ± 4,3	2,2	[1,2.. 5,8]	
Ø Anzahl / Jahr	16	1,1 ± 1,0	0,8	[0,5.. 1,6]	1.199	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	1,0 ± 1,0	0,7	[0,4.. 1,5]	
PET gesamt	16	0,1 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,2]	1.199	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,3	0,0	[-0,1.. 0,2]	
Ø Anzahl / Jahr	16	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	1.199	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[-0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	16	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	1.199	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	16	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	1.199	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	16	0,3 ± 0,6	0,0	[0,0.. 0,6]	1.199	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2 ± 0,6	0,0	[-0,1.. 0,5]	
Ø Anzahl / Jahr	16	0,1 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,2]	1.199	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,2	0,0	[-0,0.. 0,2]	
Diagnose: keine												
Anzahl gesamt	881	2,2 ± 4,8	1,0	[1,9.. 2,6]	65.331	0,3 ± 1,5	0,0	[0,3.. 0,3]	1,9 ± 4,6	0,8	[1,6.. 2,2]	
Ø Anzahl / Jahr	881	1,0 ± 2,9	0,2	[0,8.. 1,2]	65.331	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]	0,9 ± 2,9	0,2	[0,7.. 1,1]	
CT gesamt	881	0,5 ± 1,8	0,0	[0,4.. 0,7]	65.331	0,1 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,1]	0,5 ± 1,8	0,0	[0,3.. 0,6]	
Ø Anzahl / Jahr	881	0,2 ± 0,7	0,0	[0,2.. 0,3]	65.331	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2 ± 0,7	0,0	[0,1.. 0,2]	
MRT gesamt	881	1,6 ± 3,5	0,0	[1,4.. 1,9]	65.331	0,2 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,2]	1,4 ± 3,4	0,0	[1,2.. 1,6]	
Ø Anzahl / Jahr	881	0,8 ± 2,6	0,0	[0,6.. 1,0]	65.331	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,7 ± 2,6	0,0	[0,5.. 0,9]	

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte					Differenz		
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Diagnose: keine												
PET gesamt	881	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	65.331	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	881	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	65.331	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	881	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	65.331	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	881	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	65.331	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	881	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	65.331	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	
Ø Anzahl / Jahr	881	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	65.331	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz												
Anzahl gesamt	300	1,8 ± 3,1	1,0	[1,4.. 2,1]	22.239	0,3 ± 1,1	0,0	[0,2.. 0,3]	1,7 ± 3,0	1,0	[1,4.. 2,1]	
Ø Anzahl / Jahr	300	0,8 ± 1,9	0,2	[0,6.. 1,1]	22.239	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	0,8 ± 1,9	0,2	[0,6.. 1,0]	
CT gesamt	300	0,4 ± 1,3	0,0	[0,2.. 0,5]	22.239	0,1 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,1]	0,3 ± 1,2	0,0	[0,2.. 0,4]	
Ø Anzahl / Jahr	300	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	22.239	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	
MRT gesamt	300	1,3 ± 2,4	0,0	[1,1.. 1,6]	22.239	0,2 ± 0,7	0,0	[0,2.. 0,2]	1,2 ± 2,3	0,0	[0,9.. 1,4]	
Ø Anzahl / Jahr	300	0,7 ± 1,8	0,0	[0,5.. 0,9]	22.239	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,6 ± 1,8	0,0	[0,4.. 0,8]	
PET gesamt	300	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	22.239	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	300	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	22.239	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	300	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	22.239	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	300	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	22.239	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	300	0,1 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	22.239	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	
Ø Anzahl / Jahr	300	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	22.239	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz												
Anzahl gesamt	292	1,9 ± 3,2	1,0	[1,5.. 2,2]	21.634	0,3 ± 1,2	0,0	[0,2.. 0,3]	1,6 ± 3,0	0,6	[1,3.. 1,9]	
Ø Anzahl / Jahr	292	0,9 ± 1,9	0,2	[0,6.. 1,1]	21.634	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	0,8 ± 1,9	0,1	[0,6.. 1,0]	
CT gesamt	292	0,4 ± 1,3	0,0	[0,3.. 0,5]	21.634	0,1 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,1]	0,3 ± 1,2	0,0	[0,2.. 0,5]	
Ø Anzahl / Jahr	292	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	21.634	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	
MRT gesamt	292	1,4 ± 2,5	0,0	[1,1.. 1,7]	21.634	0,2 ± 0,7	0,0	[0,2.. 0,2]	1,2 ± 2,4	0,0	[0,9.. 1,5]	
Ø Anzahl / Jahr	292	0,7 ± 1,8	0,0	[0,5.. 0,9]	21.634	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,6 ± 1,8	0,0	[0,4.. 0,8]	
PET gesamt	292	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	21.634	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	292	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	21.634	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	292	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	21.634	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	292	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	21.634	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	292	0,1 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	21.634	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	
Ø Anzahl / Jahr	292	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	21.634	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz	
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik												
Anzahl gesamt	305	1,7 ± 2,9	1,0	[1,4.. 2,0]	22.615	0,3 ± 1,2	0,0	[0,2.. 0,3]	1,5 ± 2,8	0,0	[1,2.. 1,8]	
Ø Anzahl / Jahr	305	0,8 ± 2,1	0,2	[0,6.. 1,1]	22.615	0,1 ± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	0,8 ± 2,0	0,0	[0,5.. 1,0]	
CT gesamt	305	0,4 ± 1,2	0,0	[0,2.. 0,5]	22.615	0,1 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,1]	0,3 ± 1,1	0,0	[0,2.. 0,4]	
Ø Anzahl / Jahr	305	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	22.615	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	
MRT gesamt	305	1,3 ± 2,3	0,0	[1,0.. 1,5]	22.615	0,2 ± 0,8	0,0	[0,2.. 0,2]	1,1 ± 2,2	0,0	[0,9.. 1,4]	
Ø Anzahl / Jahr	305	0,7 ± 1,9	0,0	[0,5.. 0,9]	22.615	0,1 ± 0,3	0,0	[0,1.. 0,1]	0,6 ± 1,9	0,0	[0,4.. 0,8]	
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik												
PET gesamt	305	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	22.615	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	305	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	22.615	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	305	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	22.615	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	305	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	22.615	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	305	0,1 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	22.615	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	
Ø Anzahl / Jahr	305	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	22.615	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung												
Anzahl gesamt	232	1,2 ± 2,3	0,0	[0,9.. 1,5]	17.124	0,2 ± 1,1	0,0	[0,2.. 0,2]	1,1 ± 2,2	0,0	[0,8.. 1,3]	
Ø Anzahl / Jahr	232	0,7 ± 1,8	0,0	[0,5.. 0,9]	17.124	0,1 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,1]	0,6 ± 1,8	0,0	[0,4.. 0,9]	
CT gesamt	232	0,2 ± 1,0	0,0	[0,1.. 0,4]	17.124	0,1 ± 0,5	0,0	[0,0.. 0,1]	0,2 ± 1,0	0,0	[0,1.. 0,3]	
Ø Anzahl / Jahr	232	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	17.124	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	
MRT gesamt	232	1,0 ± 1,7	0,0	[0,7.. 1,2]	17.124	0,1 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,1]	0,8 ± 1,7	0,0	[0,6.. 1,1]	
Ø Anzahl / Jahr	232	0,6 ± 1,6	0,0	[0,4.. 0,8]	17.124	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,5 ± 1,6	0,0	[0,3.. 0,7]	
PET gesamt	232	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	17.124	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	232	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	17.124	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	
SPCT gesamt	232	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	17.124	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	232	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	17.124	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	
Szintigraphie gesamt	232	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]	17.124	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	
Ø Anzahl / Jahr	232	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	17.124	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,0 ± 0,2	0,0	[-0,0.. 0,0]	

- Anzahl gesamt → Anzahl CT + MRT + PET + SPCT + Szintigraphien (ambulante GOP bzw. stationär OPS-Codes s. Anhang 12) im Beobachtungszeitraum
- CT gesamt / MRT gesamt / PET gesamt / SPCT gesamt / Szintigraphie gesamt → Anzahl der jeweils genannten Untersuchungen (ambulante GOP bzw. stationär OPS-Codes s. Anhang 12) im Beobachtungszeitraum
- Ø Anzahl / Jahr : mittlere Anzahl / Jahr → Anzahl der darüber stehenden Untersuchungsart pro Beobachtungsjahr

A-2: Tabelle 14: Anzahl Biopsien im Beobachtungszeitraum

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Biopsien gesamt	1.243	0,3	± 0,9	0,0	[0,2.. 0,3]	92.078	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,9	0,0	[0,2.. 0,3]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	92.078	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]
Geschlecht: männlich														
Biopsien gesamt	671	0,2	± 0,9	0,0	[0,2.. 0,3]	49.697	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,9	0,0	[0,2.. 0,3]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	49.697	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]
Geschlecht: weiblich														
Biopsien gesamt	572	0,3	± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]	42.381	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,3	± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]
Ø Anzahl / Jahr	572	0,1	± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	42.381	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]
Alter: < 1 Jahr														
Biopsien gesamt	138	0,1	± 0,6	0,0	[0,0.. 0,2]	9.492	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,6	0,0	[0,0.. 0,2]
Ø Anzahl / Jahr	138	0,2	± 0,8	0,0	[0,0.. 0,3]	9.492	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,8	0,0	[0,0.. 0,3]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Biopsien gesamt	822	0,2	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,2]	61.416	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,2]
Ø Anzahl / Jahr	822	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	61.416	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]
Alter: ≥ 18 Jahre														
Biopsien gesamt	283	0,6	± 1,4	0,0	[0,4.. 0,7]	21.170	0,1	± 0,4	0,0	[0,1.. 0,1]	0,5	± 1,4	0,0	[0,3.. 0,7]
Ø Anzahl / Jahr	283	0,2	± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]	21.170	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,4	0,0	[0,1.. 0,2]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Biopsien gesamt	313	0,2	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,2]	23.080	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,2]
Ø Anzahl / Jahr	313	0,1	± 0,5	0,0	[0,0.. 0,2]	23.080	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,5	0,0	[0,0.. 0,2]
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Biopsien gesamt	33	0,2	± 0,7	0,0	[0,0.. 0,4]	2.468	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,6	0,0	[-0,0.. 0,4]
Ø Anzahl / Jahr	33	0,1	± 0,3	0,0	[0,0.. 0,2]	2.468	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,3	0,0	[-0,0.. 0,2]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Biopsien gesamt	16	0,8	± 2,2	0,0	[0,0.. 2,0]	1.199	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,1]	0,8	± 2,2	0,0	[-0,4.. 2,0]
Ø Anzahl / Jahr	16	0,2	± 0,5	0,0	[0,0.. 0,4]	1.199	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,5	0,0	[-0,1.. 0,4]
Diagnose: keine														
Biopsien gesamt	881	0,3	± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]	65.331	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,3	± 1,0	0,0	[0,2.. 0,3]
Ø Anzahl / Jahr	881	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]	65.331	0,0	± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1	± 0,5	0,0	[0,1.. 0,1]

Kohorte

weiter nächste Seite

	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte				Differenz		
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz											
Biopsien gesamt	300	0,2 ± 0,9	0,0	[0,1.. 0,3]	22.239	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2 ± 0,9	0,0	[0,1.. 0,3]
Ø Anzahl / Jahr	300	0,1 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,2]	22.239	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,6	0,0	[0,0.. 0,2]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz											
Biopsien gesamt	292	0,2 ± 0,9	0,0	[0,1.. 0,3]	21.634	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2 ± 0,9	0,0	[0,1.. 0,3]
Ø Anzahl / Jahr	292	0,1 ± 0,6	0,0	[0,0.. 0,2]	21.634	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,6	0,0	[0,0.. 0,2]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik											
Biopsien gesamt	305	0,2 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,3]	22.615	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2 ± 0,8	0,0	[0,1.. 0,3]
Ø Anzahl / Jahr	305	0,1 ± 0,5	0,0	[0,0.. 0,2]	22.615	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,5	0,0	[0,0.. 0,2]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung											
Biopsien gesamt	232	0,1 ± 0,6	0,0	[0,1.. 0,2]	17.124	0,0 ± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,6	0,0	[0,0.. 0,2]
Ø Anzahl / Jahr	232	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	17.124	0,0 ± 0,1	0,0	[0,0.. 0,0]	0,1 ± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]

- Biopsien gesamt → Anzahl Biopsien (ambulante GOP bzw. stationär OPS-Codes s. Anhang 12) im Beobachtungszeitraum
- Ø Anzahl / Jahr : mittlere Anzahl / Jahr → Anzahl pro Beobachtungsjahr

A-2: Tabelle 15: Anzahl genetischer Untersuchungen im Beobachtungszeitraum

	TNAMSE-Patient				Kohorte Vergleichskohorte				Differenz		
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI
Gesamt											
GOP 11... gesamt	1.243	14,7 ± 37,0	0,0	[12,6.. 16,7]	92.078	0,3 ± 5,4	0,0	[0,3.. 0,3]	14,4 ± 37,0	0,0	[12,3.. 16,4]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	5,2 ± 17,5	0,0	[4,2.. 6,2]	92.078	0,1 ± 1,9	0,0	[0,1.. 0,1]	5,1 ± 17,5	0,0	[4,1.. 6,1]
Panel gesamt	1.243	9,1 ± 26,3	0,0	[7,7.. 10,6]	92.078	0,1 ± 3,3	0,0	[0,1.. 0,2]	9,0 ± 26,3	0,0	[7,5.. 10,5]
Ø Panel / Jahr	1.243	3,7 ± 15,5	0,0	[2,8.. 4,5]	92.078	0,1 ± 1,5	0,0	[0,0.. 0,1]	3,6 ± 15,5	0,0	[2,8.. 4,5]
Geschlecht: männlich											
GOP 11... gesamt	671	16,4 ± 39,7	0,0	[13,4.. 19,4]	49.697	0,3 ± 6,1	0,0	[0,3.. 0,4]	16,1 ± 39,7	0,0	[13,1.. 19,1]
Ø Anzahl / Jahr	671	5,7 ± 19,7	0,0	[4,2.. 7,2]	49.697	0,1 ± 1,9	0,0	[0,1.. 0,1]	5,6 ± 19,7	0,0	[4,1.. 7,1]
Panel gesamt	671	9,8 ± 27,4	0,0	[7,8.. 11,9]	49.697	0,2 ± 3,6	0,0	[0,1.. 0,2]	9,7 ± 27,4	0,0	[7,6.. 11,8]
Ø Panel / Jahr	671	4,0 ± 17,6	0,0	[2,7.. 5,3]	49.697	0,1 ± 1,4	0,0	[0,0.. 0,1]	3,9 ± 17,6	0,0	[2,6.. 5,3]

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz	
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Geschlecht: weiblich												
GOP 11... gesamt	572	12,6 ± 33,4	0,0	[9,8.. 15,3]	42.381	0,3 ± 4,4	0,0	[0,2.. 0,3]	12,3 ± 33,4	0,0	[9,6.. 15,1]	
Ø Anzahl / Jahr	572	4,5 ± 14,6	0,0	[3,3.. 5,7]	42.381	0,1 ± 1,9	0,0	[0,1.. 0,1]	4,5 ± 14,6	0,0	[3,3.. 5,7]	
Panel gesamt	572	8,3 ± 25,0	0,0	[6,2.. 10,3]	42.381	0,1 ± 3,0	0,0	[0,1.. 0,1]	8,2 ± 25,0	0,0	[6,1.. 10,2]	
Ø Panel / Jahr	572	3,3 ± 12,6	0,0	[2,3.. 4,3]	42.381	0,1 ± 1,6	0,0	[0,0.. 0,1]	3,3 ± 12,6	0,0	[2,2.. 4,3]	
Alter: < 1 Jahr												
GOP 11... gesamt	138	5,0 ± 19,2	0,0	[1,8.. 8,2]	9.492	0,1 ± 2,1	0,0	[0,0.. 0,1]	5,0 ± 19,2	0,0	[1,7.. 8,2]	
Ø Anzahl / Jahr	138	4,5 ± 17,6	0,0	[1,6.. 7,5]	9.492	0,1 ± 2,0	0,0	[0,0.. 0,1]	4,5 ± 17,6	0,0	[1,5.. 7,4]	
Panel gesamt	138	4,4 ± 17,8	0,0	[1,4.. 7,4]	9.492	0,1 ± 1,8	0,0	[0,0.. 0,1]	4,3 ± 17,8	0,0	[1,3.. 7,3]	
Ø Panel / Jahr	138	4,0 ± 16,3	0,0	[1,2.. 6,7]	9.492	0,1 ± 1,7	0,0	[0,0.. 0,1]	3,9 ± 16,3	0,0	[1,2.. 6,7]	
Alter: 1 - < 18 Jahre												
GOP 11... gesamt	822	17,9 ± 40,1	0,0	[15,1.. 20,6]	61.416	0,4 ± 6,1	0,0	[0,3.. 0,4]	17,5 ± 40,2	0,0	[14,8.. 20,3]	
Ø Anzahl / Jahr	822	6,1 ± 19,4	0,0	[4,8.. 7,5]	61.416	0,1 ± 2,1	0,0	[0,1.. 0,1]	6,0 ± 19,5	0,0	[4,7.. 7,4]	
Panel gesamt	822	11,2 ± 28,7	0,0	[9,2.. 13,2]	61.416	0,2 ± 3,7	0,0	[0,1.. 0,2]	11,0 ± 28,7	0,0	[9,1.. 13,0]	
Ø Panel / Jahr	822	4,3 ± 17,2	0,0	[3,2.. 5,5]	61.416	0,1 ± 1,6	0,0	[0,1.. 0,1]	4,3 ± 17,2	0,0	[3,1.. 5,4]	
Alter: ≥ 18 Jahre												
GOP 11... gesamt	283	10,0 ± 32,5	0,0	[6,2.. 13,8]	21.170	0,2 ± 4,1	0,0	[0,2.. 0,3]	9,8 ± 32,4	0,0	[6,0.. 13,6]	
Ø Anzahl / Jahr	283	2,7 ± 9,5	0,0	[1,6.. 3,8]	21.170	0,1 ± 1,3	0,0	[0,0.. 0,1]	2,6 ± 9,5	0,0	[1,5.. 3,7]	
Panel gesamt	283	5,4 ± 21,6	0,0	[2,9.. 7,9]	21.170	0,1 ± 2,4	0,0	[0,1.. 0,1]	5,3 ± 21,5	0,0	[2,8.. 7,8]	
Ø Panel / Jahr	283	1,6 ± 7,6	0,0	[0,8.. 2,5]	21.170	0,0 ± 0,8	0,0	[0,0.. 0,0]	1,6 ± 7,6	0,0	[0,7.. 2,5]	
Diagnose: Seltene Erkrankung												
GOP 11... gesamt	313	12,6 ± 33,7	0,0	[8,9.. 16,4]	23.080	0,3 ± 4,6	0,0	[0,2.. 0,3]	12,4 ± 33,7	0,0	[8,6.. 16,1]	
Ø Anzahl / Jahr	313	4,3 ± 13,1	0,0	[2,9.. 5,8]	23.080	0,1 ± 2,1	0,0	[0,1.. 0,1]	4,2 ± 13,1	0,0	[2,8.. 5,7]	
Panel gesamt	313	7,4 ± 22,9	0,0	[4,8.. 9,9]	23.080	0,1 ± 3,3	0,0	[0,1.. 0,2]	7,2 ± 23,0	0,0	[4,7.. 9,8]	
Ø Panel / Jahr	313	2,9 ± 11,0	0,0	[1,7.. 4,1]	23.080	0,1 ± 1,8	0,0	[0,0.. 0,1]	2,9 ± 11,0	0,0	[1,6.. 4,1]	
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)												
GOP 11... gesamt	33	5,1 ± 21,3	0,0	[0,0.. 12,6]	2.468	0,3 ± 5,6	0,0	[0,1.. 0,5]	4,8 ± 21,3	0,0	[-2,8.. 12,3]	
Ø Anzahl / Jahr	33	1,9 ± 8,7	0,0	[0,0.. 5,0]	2.468	0,1 ± 1,8	0,0	[0,0.. 0,2]	1,8 ± 8,7	0,0	[-1,3.. 4,9]	
Panel gesamt	33	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	2.468	0,1 ± 3,4	0,0	[0,0.. 0,3]	-0,1 ± 0,5	0,0	[-0,3.. 0,0]	
Ø Panel / Jahr	33	0,0 ± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	2.468	0,1 ± 1,2	0,0	[0,0.. 0,1]	-0,1 ± 0,2	0,0	[-0,1.. 0,0]	

weiter nächste Seite

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
GOP 11... gesamt	16	7,8	± 22,3	0,0	[0,0.. 19,7]	1.199	0,1	± 0,6	0,0	[0,0.. 0,1]	7,8	± 22,3	0,0	[-4,1.. 19,6]
Ø Anzahl / Jahr	16	2,1	± 6,3	0,0	[0,0.. 5,5]	1.199	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	2,1	± 6,3	0,0	[-1,2.. 5,4]
Panel gesamt	16	5,9	± 21,2	0,0	[0,0.. 17,2]	1.199	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	5,9	± 21,2	0,0	[-5,4.. 17,2]
Ø Panel / Jahr	16	1,7	± 6,0	0,0	[0,0.. 4,8]	1.199	0,0	± 0,0	0,0	[0,0.. 0,0]	1,7	± 6,0	0,0	[-1,6.. 4,8]
Diagnose: keine														
GOP 11... gesamt	881	15,9	± 38,7	0,0	[13,3.. 18,4]	65.331	0,3	± 5,7	0,0	[0,3.. 0,4]	15,6	± 38,7	0,0	[13,0.. 18,1]
Ø Anzahl / Jahr	881	5,7	± 19,2	0,0	[4,4.. 6,9]	65.331	0,1	± 1,9	0,0	[0,1.. 0,1]	5,6	± 19,2	0,0	[4,3.. 6,8]
Panel gesamt	881	10,1	± 27,9	0,0	[8,3.. 12,0]	65.331	0,1	± 3,3	0,0	[0,1.. 0,2]	10,0	± 27,9	0,0	[8,2.. 11,9]
Ø Panel / Jahr	881	4,1	± 17,1	0,0	[3,0.. 5,3]	65.331	0,1	± 1,4	0,0	[0,0.. 0,1]	4,1	± 17,1	0,0	[2,9.. 5,2]
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz														
GOP 11... gesamt	300	12,2	± 33,9	0,0	[8,3.. 16,0]	22.239	0,3	± 4,7	0,0	[0,2.. 0,3]	11,9	± 33,9	0,0	[8,1.. 15,8]
Ø Anzahl / Jahr	300	4,1	± 12,7	0,0	[2,7.. 5,5]	22.239	0,1	± 2,1	0,0	[0,1.. 0,1]	4,0	± 12,7	0,0	[2,6.. 5,5]
Panel gesamt	300	6,6	± 22,2	0,0	[4,1.. 9,2]	22.239	0,1	± 3,3	0,0	[0,1.. 0,2]	6,5	± 22,2	0,0	[4,0.. 9,0]
Ø Panel / Jahr	300	2,6	± 10,6	0,0	[1,4.. 3,8]	22.239	0,1	± 1,8	0,0	[0,0.. 0,1]	2,6	± 10,6	0,0	[1,4.. 3,8]
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz														
GOP 11... gesamt	292	13,0	± 34,5	0,0	[9,1.. 17,0]	21.634	0,2	± 4,5	0,0	[0,2.. 0,3]	12,8	± 34,5	0,0	[8,8.. 16,8]
Ø Anzahl / Jahr	292	4,3	± 12,2	0,0	[2,8.. 5,7]	21.634	0,1	± 2,1	0,0	[0,1.. 0,1]	4,2	± 12,2	0,0	[2,8.. 5,6]
Panel gesamt	292	7,1	± 22,5	0,0	[4,5.. 9,7]	21.634	0,1	± 3,1	0,0	[0,1.. 0,2]	7,0	± 22,6	0,0	[4,4.. 9,6]
Ø Panel / Jahr	292	2,6	± 9,5	0,0	[1,5.. 3,7]	21.634	0,1	± 1,8	0,0	[0,0.. 0,1]	2,6	± 9,5	0,0	[1,5.. 3,7]
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik														
GOP 11... gesamt	305	12,5	± 33,9	0,0	[8,7.. 16,3]	22.615	0,2	± 4,5	0,0	[0,2.. 0,3]	12,3	± 33,9	0,0	[8,4.. 16,1]
Ø Anzahl / Jahr	305	3,9	± 11,4	0,0	[2,6.. 5,2]	22.615	0,1	± 2,1	0,0	[0,1.. 0,1]	3,8	± 11,4	0,0	[2,6.. 5,1]
Panel gesamt	305	6,8	± 22,1	0,0	[4,3.. 9,3]	22.615	0,1	± 3,1	0,0	[0,1.. 0,2]	6,7	± 22,2	0,0	[4,2.. 9,2]
Ø Panel / Jahr	305	2,4	± 8,7	0,0	[1,4.. 3,3]	22.615	0,1	± 1,8	0,0	[0,0.. 0,1]	2,3	± 8,7	0,0	[1,3.. 3,3]
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung														
GOP 11... gesamt	232	16,1	± 37,9	0,0	[11,2.. 21,0]	17.124	0,3	± 5,0	0,0	[0,2.. 0,4]	15,8	± 37,9	0,0	[10,9.. 20,7]
Ø Anzahl / Jahr	232	5,5	± 14,7	0,0	[3,6.. 7,4]	17.124	0,1	± 2,2	0,0	[0,1.. 0,1]	5,4	± 14,7	0,0	[3,5.. 7,3]
Panel gesamt	232	9,4	± 25,7	0,0	[6,1.. 12,8]	17.124	0,2	± 3,5	0,0	[0,1.. 0,2]	9,3	± 25,8	0,0	[6,0.. 12,6]
Ø Panel / Jahr	232	3,7	± 12,5	0,0	[2,1.. 5,4]	17.124	0,1	± 1,9	0,0	[0,0.. 0,1]	3,7	± 12,6	0,0	[2,0.. 5,3]

- GOP 11... gesamt → Anzahl ambulant abgerechnete mit 11 beginnende GOP im Beobachtungszeitraum (Humangenetische Gebührenordnungspositionen)
- Panel gesamt → Anzahl ambulant abgerechnete GOP 11513 (Postnatale Mutationssuche zum Nachweis oder Ausschluss einer genomischen Mutation)
- Ø Anzahl / Jahr : mittlere Anzahl / Jahr → Anzahl pro Beobachtungsjahr

A-2: Tabelle 16: Anzahl Laborleistungen mit Betrag je GOP \geq 25 € im Beobachtungszeitraum

	Kohorte													
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz			
	N	MW	± SD	Median	95% CI	N	MW	± SD	Median	95% CI	MW	± SD	Median	95% CI
Gesamt														
Anzahl gesamt	1.243	1,3	± 5,6	0,0	[1,0.. 1,7]	92.078	0,1	± 1,4	0,0	[0,1.. 0,1]	1,2	± 5,6	0,0	[0,9.. 1,5]
Ø Anzahl / Jahr	1.243	0,4	± 1,3	0,0	[0,3.. 0,5]	92.078	0,0	± 0,4	0,0	[0,0.. 0,0]	0,3	± 1,3	0,0	[0,3.. 0,4]
Geschlecht: männlich														
Anzahl gesamt	671	1,3	± 5,9	0,0	[0,8.. 1,7]	49.697	0,1	± 1,1	0,0	[0,1.. 0,1]	1,2	± 5,9	0,0	[0,8.. 1,6]
Ø Anzahl / Jahr	671	0,4	± 1,3	0,0	[0,3.. 0,5]	49.697	0,0	± 0,4	0,0	[0,0.. 0,0]	0,3	± 1,3	0,0	[0,2.. 0,4]
Geschlecht: weiblich														
Anzahl gesamt	572	1,4	± 5,2	0,0	[1,0.. 1,8]	42.381	0,2	± 1,6	0,0	[0,2.. 0,2]	1,2	± 5,1	0,0	[0,8.. 1,7]
Ø Anzahl / Jahr	572	0,4	± 1,4	0,0	[0,3.. 0,5]	42.381	0,1	± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	0,4	± 1,3	0,0	[0,3.. 0,5]
Alter: < 1 Jahr														
Anzahl gesamt	138	0,2	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,3]	9.492	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,3]
Ø Anzahl / Jahr	138	0,2	± 1,1	0,0	[0,0.. 0,4]	9.492	0,0	± 0,2	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 1,1	0,0	[0,0.. 0,4]
Alter: 1 - < 18 Jahre														
Anzahl gesamt	822	1,0	± 4,7	0,0	[0,7.. 1,3]	61.416	0,1	± 0,7	0,0	[0,1.. 0,1]	0,9	± 4,7	0,0	[0,6.. 1,2]
Ø Anzahl / Jahr	822	0,3	± 1,1	0,0	[0,2.. 0,4]	61.416	0,0	± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,3	± 1,1	0,0	[0,2.. 0,3]
Alter: \geq 18 Jahre														
Anzahl gesamt	283	2,9	± 8,4	0,0	[1,9.. 3,9]	21.170	0,4	± 2,5	0,0	[0,3.. 0,4]	2,6	± 8,4	0,0	[1,6.. 3,5]
Ø Anzahl / Jahr	283	0,8	± 1,9	0,0	[0,6.. 1,0]	21.170	0,1	± 0,6	0,0	[0,1.. 0,1]	0,7	± 1,9	0,0	[0,5.. 0,9]
Diagnose: Seltene Erkrankung														
Anzahl gesamt	313	0,8	± 2,2	0,0	[0,5.. 1,0]	23.080	0,1	± 1,1	0,0	[0,1.. 0,1]	0,7	± 2,1	0,0	[0,4.. 0,9]
Ø Anzahl / Jahr	313	0,3	± 0,9	0,0	[0,2.. 0,4]	23.080	0,0	± 0,4	0,0	[0,0.. 0,0]	0,2	± 0,9	0,0	[0,1.. 0,3]
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)														
Anzahl gesamt	33	1,1	± 2,8	0,0	[0,1.. 2,1]	2.468	0,1	± 1,1	0,0	[0,1.. 0,2]	1,0	± 2,7	0,0	[-0,0.. 1,9]
Ø Anzahl / Jahr	33	0,4	± 1,2	0,0	[0,0.. 0,8]	2.468	0,1	± 0,4	0,0	[0,0.. 0,1]	0,3	± 1,2	0,0	[-0,1.. 0,8]
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung														
Anzahl gesamt	16	1,9	± 4,3	0,0	[0,0.. 4,2]	1.199	0,5	± 5,2	0,0	[0,2.. 0,8]	1,5	± 4,4	0,0	[-0,9.. 3,8]
Ø Anzahl / Jahr	16	0,5	± 0,9	0,0	[0,0.. 1,0]	1.199	0,1	± 1,0	0,0	[0,1.. 0,2]	0,4	± 1,0	0,0	[-0,1.. 0,9]
Diagnose: keine														
Anzahl gesamt	881	1,5	± 6,5	0,0	[1,1.. 2,0]	65.331	0,1	± 1,3	0,0	[0,1.. 0,1]	1,4	± 6,4	0,0	[1,0.. 1,8]
Ø Anzahl / Jahr	881	0,4	± 1,4	0,0	[0,3.. 0,5]	65.331	0,0	± 0,4	0,0	[0,0.. 0,0]	0,4	± 1,4	0,0	[0,3.. 0,5]

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz	
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz												
Anzahl gesamt	300	0,9 ± 2,5	0,0	[0,6.. 1,2]	22.239	0,1 ± 1,7	0,0	[0,1.. 0,2]	0,8 ± 2,4	0,0	[0,5.. 1,0]	
Ø Anzahl / Jahr	300	0,3 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]	22.239	0,0 ± 0,5	0,0	[0,0.. 0,0]	0,3 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]	
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz												
Anzahl gesamt	292	1,0 ± 2,5	0,0	[0,7.. 1,3]	21.634	0,1 ± 1,7	0,0	[0,1.. 0,2]	0,8 ± 2,5	0,0	[0,6.. 1,1]	
Ø Anzahl / Jahr	292	0,3 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,5]	21.634	0,0 ± 0,5	0,0	[0,0.. 0,1]	0,3 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]	
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik												
Anzahl gesamt	305	1,0 ± 2,5	0,0	[0,7.. 1,2]	22.615	0,1 ± 1,6	0,0	[0,1.. 0,2]	0,8 ± 2,5	0,0	[0,5.. 1,1]	
Ø Anzahl / Jahr	305	0,3 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,5]	22.615	0,0 ± 0,5	0,0	[0,0.. 0,1]	0,3 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]	
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung												
Anzahl gesamt	232	0,8 ± 2,1	0,0	[0,5.. 1,1]	17.124	0,1 ± 1,2	0,0	[0,1.. 0,1]	0,7 ± 2,1	0,0	[0,4.. 1,0]	
Ø Anzahl / Jahr	232	0,3 ± 1,0	0,0	[0,2.. 0,4]	17.124	0,0 ± 0,3	0,0	[0,0.. 0,0]	0,3 ± 1,0	0,0	[0,1.. 0,4]	

• Laborleistungen gesamt → Anzahl Laborleistungen (ambulante GOP s. Anhang 12) im Beobachtungszeitraum

• Ø Anzahl / Jahr : mittlere Anzahl / Jahr → Anzahl pro Beobachtungsjahr

Arbeitsunfähigkeits-Episoden

A-2: Tabelle 17: Anzahl zusammenhängende Arbeitsunfähigkeits-Episoden und deren mittlere Dauer [Tage] im Beobachtungszeitraum

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient					Vergleichskohorte					Differenz	
	N	MW ± SD	Me- dian	95% CI	N	MW ± SD	Me- dian	95% CI	MW ± SD	Me- dian	95% CI	
Gesamt												
AU-Episoden gesamt	149	5,7 ± 7,6	3,0	[4,5.. 6,9]	11.130	4,4 ± 6,2	2,0	[4,3.. 4,5]	2,9 ± 7,3	0,0	[1,8.. 4,1]	
Ø Anzahl / Jahr	149	1,5 ± 2,1	0,7	[1,2.. 1,8]	11.130	1,1 ± 1,6	0,6	[1,1.. 1,2]	0,8 ± 2,0	0,0	[0,5.. 1,2]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	149	203,4 ± 276,0	49,0	[158,7.. 248,0]	11.130	53,7 ± 112,2	13,0	[51,6.. 55,8]	183,4 ± 271,9	27,0	[139,4.. 227,5]	
Ø Dauer / Jahr	149	67,7 ± 137,7	11,6	[45,4.. 90,0]	11.130	14,0 ± 33,4	3,4	[13,4.. 14,6]	63,0 ± 137,5	7,0	[40,7.. 85,3]	

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte				Differenz			
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Geschlecht: männlich												
AU-Episoden gesamt	75	4,7 ± 7,2	1,0	[3,1.. 6,4]	5.610	4,6 ± 6,6	2,0	[4,5.. 4,8]	0,1 ± 7,0	-1,4	[-1,5.. 1,7]	
Ø Anzahl / Jahr	75	1,1 ± 1,6	0,3	[0,8.. 1,5]	5.610	1,1 ± 1,5	0,6	[1,0.. 1,1]	0,1 ± 1,5	-0,4	[-0,3.. 0,4]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	75	167,1 ± 257,0	10,0	[107,9.. 226,2]	5.610	54,3 ± 114,5	13,0	[51,3.. 57,3]	112,8 ± 249,8	-4,9	[55,3.. 170,2]	
Ø Dauer / Jahr	75	53,1 ± 104,2	2,5	[29,1.. 77,0]	5.610	12,8 ± 29,0	3,2	[12,0.. 13,5]	40,3 ± 102,1	-1,3	[16,8.. 63,8]	
Geschlecht: weiblich												
AU-Episoden gesamt	74	6,7 ± 7,9	4,0	[4,8.. 8,5]	5.520	4,2 ± 5,7	2,0	[4,0.. 4,3]	2,5 ± 7,5	1,3	[0,8.. 4,2]	
Ø Anzahl / Jahr	74	1,9 ± 2,4	1,6	[1,3.. 2,5]	5.520	1,2 ± 1,6	0,6	[1,1.. 1,2]	0,7 ± 2,4	0,4	[0,2.. 1,3]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	74	240,1 ± 291,2	69,0	[172,7.. 307,6]	5.520	53,1 ± 109,7	12,0	[50,2.. 56,0]	187,0 ± 283,8	30,9	[121,3.. 252,8]	
Ø Dauer / Jahr	74	82,6 ± 164,3	16,7	[44,5.. 120,7]	5.520	15,3 ± 37,3	3,8	[14,3.. 16,2]	67,4 ± 163,5	8,8	[29,5.. 105,2]	
Alter: ≥ 18 Jahre												
AU-Episoden gesamt	149	5,7 ± 7,6	3,0	[4,5.. 6,9]	11.130	4,4 ± 6,2	2,0	[4,3.. 4,5]	1,3 ± 7,3	-0,4	[0,1.. 2,5]	
Ø Anzahl / Jahr	149	1,5 ± 2,1	0,7	[1,2.. 1,8]	11.130	1,1 ± 1,6	0,6	[1,1.. 1,2]	0,4 ± 2,1	-0,2	[0,1.. 0,7]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	149	203,4 ± 276,0	49,0	[158,7.. 248,0]	11.130	53,7 ± 112,2	13,0	[51,6.. 55,8]	149,6 ± 268,9	3,8	[106,1.. 193,2]	
Ø Dauer / Jahr	149	67,7 ± 137,7	11,6	[45,4.. 90,0]	11.130	14,0 ± 33,4	3,4	[13,4.. 14,6]	53,7 ± 136,3	0,9	[31,7.. 75,8]	
Diagnose: Seltene Erkrankung												
AU-Episoden gesamt	28	4,1 ± 8,1	0,0	[0,9.. 7,2]	2.094	3,9 ± 5,6	2,0	[3,7.. 4,1]	0,2 ± 8,1	-1,4	[-3,0.. 3,3]	
Ø Anzahl / Jahr	28	1,3 ± 2,5	0,0	[0,4.. 2,3]	2.094	1,1 ± 1,5	0,5	[1,0.. 1,1]	0,2 ± 2,5	-0,6	[-0,7.. 1,2]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	28	150,6 ± 257,9	0,0	[50,6.. 250,6]	2.094	53,7 ± 122,9	7,0	[48,4.. 58,9]	96,9 ± 247,7	-8,3	[0,9.. 193,0]	
Ø Dauer / Jahr	28	83,8 ± 245,0	0,0	[0,0.. 178,8]	2.094	14,1 ± 35,8	2,3	[12,6.. 15,7]	69,7 ± 246,2	-2,3	[-25,8.. 165,1]	
Diagnose: Häufige Erkrankung (ohne psychosomatische Erkrankungen)												
AU-Episoden gesamt	4	3,5 ± 3,4	3,0	[-1,9.. 8,9]	299	4,6 ± 6,5	1,0	[3,9.. 5,4]	-1,1 ± 2,7	-1,3	[-5,5.. 3,2]	
Ø Anzahl / Jahr	4	0,8 ± 0,8	0,6	[-0,6.. 2,1]	299	1,0 ± 1,3	0,4	[0,8.. 1,1]	-0,2 ± 0,6	-0,3	[-1,1.. 0,7]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	4	182,8 ± 252,0	92,5	[-218,2.. 583,7]	299	53,0 ± 91,4	10,0	[42,6.. 63,4]	129,7 ± 223,6	48,9	[-226,1.. 485,5]	
Ø Dauer / Jahr	4	35,2 ± 48,7	17,4	[-42,3.. 112,7]	299	11,4 ± 19,7	2,0	[9,2.. 13,6]	23,8 ± 44,3	7,5	[-46,7.. 94,3]	
Diagnose: Psychosomatische Erkrankung												
AU-Episoden gesamt	7	6,3 ± 5,2	8,0	[1,5.. 11,1]	525	4,5 ± 6,4	2,0	[3,9.. 5,0]	1,8 ± 2,7	3,0	[-0,6.. 4,3]	
Ø Anzahl / Jahr	7	1,6 ± 1,1	1,9	[0,5.. 2,6]	525	1,1 ± 1,5	0,5	[1,0.. 1,2]	0,5 ± 0,6	0,5	[-0,1.. 1,0]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	7	205,6 ± 295,3	54,0	[0,0.. 478,7]	525	40,8 ± 82,4	10,0	[33,7.. 47,8]	164,8 ± 284,9	3,1	[-98,6.. 428,3]	
Ø Dauer / Jahr	7	78,1 ± 135,6	11,9	[0,0.. 203,5]	525	11,8 ± 29,4	2,4	[9,3.. 14,3]	66,3 ± 126,5	0,8	[-50,7.. 183,3]	

weiter nächste Seite

	Kohorte											
	TNAMSE-Patient				Vergleichskohorte				Differenz			
	N	MW ± SD	Median	95% CI	N	MW ± SD	Median	95% CI	MW ± SD	Median	95% CI	
Diagnose: keine												
AU-Episoden gesamt	110	6,2 ± 7,7	4,0	[4,7.. 7,6]	8.212	4,5 ± 6,3	2,0	[4,4.. 4,7]	1,6 ± 7,5	-0,3	[0,2.. 3,0]	
Ø Anzahl / Jahr	110	1,6 ± 2,1	1,0	[1,2.. 2,0]	8.212	1,1 ± 1,6	0,6	[1,1.. 1,2]	0,4 ± 2,0	-0,1	[0,1.. 0,8]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	110	217,4 ± 282,0	64,5	[164,1.. 270,7]	8.212	54,6 ± 111,6	14,0	[52,1.. 57,0]	162,8 ± 276,1	11,3	[110,6.. 215,0]	
Ø Dauer / Jahr	110	64,2 ± 98,4	14,7	[45,6.. 82,8]	8.212	14,2 ± 33,4	3,8	[13,5.. 14,9]	50,0 ± 95,8	4,5	[31,9.. 68,1]	
Gesicherte Diagnose hat therapeutische Relevanz												
AU-Episoden gesamt	28	4,7 ± 7,7	1,0	[1,7.. 7,7]	2.095	3,9 ± 5,8	1,0	[3,6.. 4,1]	0,8 ± 7,5	-0,9	[-2,1.. 3,7]	
Ø Anzahl / Jahr	28	1,4 ± 2,3	0,2	[0,5.. 2,3]	2.095	1,0 ± 1,4	0,4	[0,9.. 1,0]	0,5 ± 2,4	-0,3	[-0,5.. 1,4]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	28	195,9 ± 279,0	37,5	[87,7.. 304,1]	2.095	53,0 ± 120,8	5,0	[47,8.. 58,2]	142,9 ± 265,2	-2,7	[40,0.. 245,7]	
Ø Dauer / Jahr	28	100,7 ± 249,4	8,9	[4,0.. 197,4]	2.095	13,6 ± 33,9	1,5	[12,2.. 15,1]	87,1 ± 249,3	-0,8	[-9,6.. 183,7]	
Gesicherte Diagnose hat prognostische Relevanz												
AU-Episoden gesamt	35	4,0 ± 6,9	1,0	[1,6.. 6,3]	2.618	4,0 ± 5,8	2,0	[3,8.. 4,2]	0,0 ± 7,0	-1,2	[-2,4.. 2,4]	
Ø Anzahl / Jahr	35	1,2 ± 2,1	0,2	[0,5.. 2,0]	2.618	1,1 ± 1,5	0,5	[1,0.. 1,1]	0,2 ± 2,2	-0,4	[-0,6.. 0,9]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	35	157,1 ± 254,1	26,0	[69,8.. 244,4]	2.618	52,3 ± 117,1	7,0	[47,8.. 56,8]	104,8 ± 243,5	-6,5	[21,2.. 188,5]	
Ø Dauer / Jahr	35	81,2 ± 225,4	6,3	[3,7.. 158,6]	2.618	13,8 ± 34,6	2,2	[12,5.. 15,1]	67,4 ± 225,5	-1,3	[-10,1.. 144,8]	
Gesicherte Diagnose dient der Vermeidung weiterer Diagnostik												
AU-Episoden gesamt	36	4,8 ± 7,4	1,0	[2,3.. 7,3]	2.693	4,1 ± 5,8	2,0	[3,9.. 4,3]	0,7 ± 7,1	-0,6	[-1,7.. 3,1]	
Ø Anzahl / Jahr	36	1,4 ± 2,2	0,3	[0,7.. 2,1]	2.693	1,1 ± 1,5	0,5	[1,0.. 1,1]	0,3 ± 2,2	-0,3	[-0,4.. 1,1]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	36	177,4 ± 264,1	33,0	[88,1.. 266,8]	2.693	52,6 ± 116,6	8,0	[48,2.. 57,0]	124,8 ± 253,3	-4,1	[39,1.. 210,5]	
Ø Dauer / Jahr	36	84,3 ± 222,1	8,9	[9,1.. 159,4]	2.693	14,0 ± 34,4	2,4	[12,7.. 15,3]	70,3 ± 222,2	-1,1	[-4,9.. 145,5]	
Gesicherte Diagnose hat Relevanz für die genetische Beratung												
AU-Episoden gesamt	20	2,9 ± 7,4	0,0	[0,0.. 6,4]	1.496	4,1 ± 5,8	2,0	[3,8.. 4,4]	-1,2 ± 7,8	-2,3	[-4,8.. 2,5]	
Ø Anzahl / Jahr	20	1,2 ± 2,6	0,0	[0,0.. 2,4]	1.496	1,0 ± 1,5	0,5	[1,0.. 1,1]	0,1 ± 2,7	-0,7	[-1,2.. 1,4]	
AU-Dauer gesamt [Tage]	20	155,7 ± 282,3	0,0	[23,5.. 287,8]	1.496	59,1 ± 134,6	7,0	[52,2.. 65,9]	96,6 ± 269,9	-10,4	[-29,7.. 222,9]	
Ø Dauer / Jahr	20	90,8 ± 279,6	0,0	[0,0.. 221,7]	1.496	13,7 ± 32,7	2,2	[12,1.. 15,4]	77,1 ± 280,9	-2,3	[-54,4.. 208,6]	

- AU-Episoden gesamt / AU-Dauer gesamt [Tage] → Anzahl zusammenhängender Arbeitsunfähigkeits-Episoden und deren mittlere Dauer im Beobachtungszeitraum
- Ø Anzahl / Jahr : mittlere Anzahl / Jahr → Anzahl pro Beobachtungsjahr
- Ø Dauer / Jahr: mittlere Dauer / Jahr → Anzahl Tage pro Beobachtungsjahr

Tabellen zur Analyse des FB zur gesundheitsökonomischen Evaluation

A-2: Tabelle 18: : Frage 1 und 2: Antworten geschichtet nach Diagnosegruppe und Relevanz für weitere Versorgung

	Diagnose-Gruppe				Diagnose hat Relevanz für				
	SE	HE*	psychosom. Erkr.	keine	Therapie	Prognose	Diagnostik	gen. Berat.	
Dauer vor TNAMSE	MW ± SD	MW ± SD	MW ± SD	MW ± SD	MW ± SD	MW ± SD	MW ± SD	MW ± SD	
Beschwerden	5,7 ± 7,2	7,4 ± 9,5	6,3 ± 9,4	7,2 ± 8,7	5,7 ± 7,7	6,2 ± 8,0	6,0 ± 7,9	6,3 ± 6,9	
Ärztliche Behandlung	5,1 ± 6,5	7,3 ± 9,6	5,0 ± 5,6	6,5 ± 7,9	5,2 ± 6,9	5,6 ± 7,2	5,4 ± 7,1	6,1 ± 7,2	
fehlend Z1/Z2	17 23	4 3	1 0	68 89	16 19	20 24	19 24	11 17	

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-2: Tabelle 19: Frage 3 bis 6: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

	Gesamt		Altersgruppe			Geschlecht	
	< 1 Jahr	1 - < 18 Jahre	≥ 18 Jahre	männlich	weiblich		
N	2.264	183	1.175	899	1.140	1.124	
	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	
F3: Wie viele verschiedene Fachrichtungen (Fachärzte) wurden aufgesucht?							
0	42 2 %	13 7 %	27 2 %	2 0 %	18 2 %	24 2 %	
1	222 10 %	33 18 %	146 12 %	43 5 %	124 11 %	98 9 %	
2 - 3	752 33 %	69 38 %	506 43 %	177 20 %	403 35 %	349 31 %	
4 - 8	872 39 %	50 27 %	389 33 %	430 48 %	431 38 %	441 39 %	
> 8	295 13 %	9 5 %	59 5 %	223 25 %	119 10 %	176 16 %	
keine Angabe	81 4 %	9 5 %	48 4 %	24 3 %	45 4 %	36 3 %	
F4: Anzahl ambulante Großgeräteuntersuchungen wegen dieser Beschwerden durchgeführt (MRT, CT, Biopsien etc.)							
0 - 1	751 33 %	105 57 %	561 48 %	85 9 %	395 35 %	356 32 %	
2 - 3	545 24 %	39 21 %	299 25 %	207 23 %	295 26 %	250 22 %	
4 - 8	567 25 %	22 12 %	176 15 %	365 41 %	276 24 %	291 26 %	
> 8	302 13 %	7 4 %	69 6 %	223 25 %	119 10 %	183 16 %	
keine Angabe	99 4 %	10 5 %	70 6 %	19 2 %	55 5 %	44 4 %	
F5: Wie oft wurde eine genetische Diagnostik durchgeführt?							
0	1.071 47 %	93 51 %	451 38 %	523 58 %	497 44 %	574 51 %	
1	638 28 %	59 32 %	373 32 %	204 23 %	339 30 %	299 27 %	
2 - 3	371 16 %	23 13 %	238 20 %	110 12 %	200 18 %	171 15 %	
4 - 8	82 4 %	1 1 %	61 5 %	19 2 %	45 4 %	37 3 %	
> 8	15 1 %	2 1 %	5 0 %	8 1 %	9 1 %	6 1 %	
keine Angabe	87 4 %	5 3 %	47 4 %	35 4 %	50 4 %	37 3 %	
F6: Wie lange sind Sie/ ist Ihr Kind insgesamt wegen Ihrer Beschwerden krankgeschrieben gewesen?							
0	962 42 %	109 60 %	608 52 %	245 27 %	495 43 %	467 42 %	
1	136 6 %	10 5 %	83 7 %	43 5 %	69 6 %	67 6 %	
2 - 6	298 13 %	15 8 %	147 13 %	135 15 %	145 13 %	153 14 %	
7 - 12	173 8 %	3 2 %	64 5 %	104 12 %	85 7 %	88 8 %	
13 - 18	95 4 %	4 2 %	28 2 %	62 7 %	42 4 %	53 5 %	
19 - 24	54 2 %	0 0 %	8 1 %	46 5 %	23 2 %	31 3 %	

> 24 Monate	240	11 %	4	2 %	55	5 %	179	20 %	110	10 %	130	12 %
keine Angabe	306	14 %	38	21 %	182	15 %	85	9 %	171	15 %	135	12 %

A-2: Tabelle 20: Frage 7 bis 10: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

	Diagnose-Gruppe				Diagnose hat Relevanz für			
	SE	HE*	psycho- som. Erkr.	keine	Therapie	Prognose	Diagnos- tik	gen. Be- rat.
N	413	75	32	1.744	429	466	450	275
	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)
F3: Wie viele verschiedene Fachrichtungen (Fachärzte) wurden aufgesucht?								
0	7 2 %	1 1 %	0 0 %	34 2 %	7 2 %	6 1 %	6 1 %	3 1 %
1	60 15 %	7 9 %	0 0 %	155 9 %	58 14 %	58 12 %	57 13 %	29 11 %
2 - 3	173 42 %	21 28 %	7 22 %	551 32 %	161 38 %	178 38 %	175 39 %	111 40 %
4 - 8	133 32 %	32 43 %	17 53 %	690 40 %	154 36 %	170 36 %	155 34 %	105 38 %
> 8	28 7 %	11 15 %	8 25 %	248 14 %	38 9 %	43 9 %	44 10 %	20 7 %
k. A.	12 3 %	3 4 %	0 0 %	66 4 %	11 3 %	11 2 %	13 3 %	7 3 %
F4: Anzahl ambulante Großgeräteuntersuchungen wegen dieser Beschwerden durchgeführt (MRT, CT, Biopsien etc.)								
0 - 1	164 40 %	18 24 %	1 3 %	568 33 %	150 35 %	163 35 %	156 35 %	112 41 %
2 - 3	117 28 %	19 25 %	12 38 %	397 23 %	119 28 %	128 27 %	127 28 %	79 29 %
4 - 8	81 20 %	18 24 %	14 44 %	454 26 %	98 23 %	104 22 %	102 23 %	49 18 %
> 8	27 7 %	17 23 %	5 16 %	253 15 %	42 10 %	47 10 %	42 9 %	18 7 %
k. A.	24 6 %	3 4 %	0 0 %	72 4 %	20 5 %	24 5 %	23 5 %	17 6 %
F5: Wie oft wurde eine genetische Diagnostik durchgeführt?								
0	180 44 %	55 73 %	20 63 %	816 47 %	223 52 %	224 48 %	224 50 %	88 32 %
1	127 31 %	14 19 %	8 25 %	489 28 %	114 27 %	133 29 %	127 28 %	98 36 %
2 - 3	69 17 %	2 3 %	3 9 %	297 17 %	60 14 %	71 15 %	66 15 %	64 23 %
4 - 8	18 4 %	1 1 %	0 0 %	63 4 %	12 3 %	16 3 %	13 3 %	17 6 %
> 8	1 0 %	0 0 %	0 0 %	14 1 %	1 0 %	1 0 %	1 0 %	1 0 %
k. A.	18 4 %	3 4 %	1 3 %	65 4 %	19 4 %	21 5 %	19 4 %	7 3 %
F6: Wie lange sind Sie/ ist Ihr Kind insgesamt wegen Ihrer Beschwerden krankgeschrieben gewesen?								
0	206 50 %	26 35 %	6 19 %	724 42 %	194 45 %	209 45 %	202 45 %	150 55 %
1	32 8 %	6 8 %	2 6 %	96 6 %	36 8 %	35 8 %	34 8 %	16 6 %
2 - 6	38 9 %	12 16 %	7 22 %	241 14 %	51 12 %	53 11 %	50 11 %	22 8 %
7 - 12	27 7 %	9 12 %	3 9 %	134 8 %	35 8 %	36 8 %	38 8 %	11 4 %
13 - 18	13 3 %	6 8 %	4 13 %	72 4 %	21 5 %	23 5 %	20 4 %	5 2 %
19 - 24	4 1 %	1 1 %	1 3 %	48 3 %	4 1 %	5 1 %	5 1 %	2 1 %
> 24 Mo- nate	20 5 %	8 11 %	7 22 %	205 12 %	27 6 %	32 7 %	32 7 %	16 6 %
k. A.	73 18 %	7 9 %	2 6 %	224 13 %	61 14 %	73 16 %	69 15 %	53 19 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

A-2: Tabelle 21: Frage 7 bis 10: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

	Gesamt		Altersgruppe				Geschlecht					
			< 1 Jahr	1 - < 18 Jahre	≥ 18 Jahre		männlich		weiblich			
N	2.264		183		1.175		899		1.140		1.124	
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)
F7: Sind sie wegen Ihrer Beschwerden berentet?												
ja	108	13 %	x	x	x	x	x	x	39	12 %	69	15 %
nein	682	85 %	x	x	x	x	x	x	293	86 %	389	84 %
keine Angabe	11	1 %	x	x	x	x	x	x	7	2 %	4	1 %
F8: Wie oft waren Sie wegen Ihrer Beschwerden in stationärer Behandlung?												
0	499	22 %	16	9 %	309	26 %	174	19 %	240	21 %	259	23 %
1	442	20 %	76	42 %	223	19 %	143	16 %	228	20 %	214	19 %
2 - 3	555	25 %	53	29 %	249	21 %	251	28 %	272	24 %	283	25 %
4 - 8	410	18 %	20	11 %	196	17 %	190	21 %	217	19 %	193	17 %
> 8	272	12 %	11	6 %	140	12 %	120	13 %	136	12 %	136	12 %
keine Angabe	86	4 %	7	4 %	58	5 %	21	2 %	47	4 %	39	3 %
F9: Wie viele Tage insgesamt waren Sie in stationärer Behandlung?												
0	455	20 %	13	7 %	284	24 %	158	18 %	222	19 %	233	21 %
1 - 10	575	25 %	36	20 %	319	27 %	220	24 %	285	25 %	290	26 %
11 - 20	293	13 %	35	19 %	120	10 %	138	15 %	151	13 %	142	13 %
21 - 30	212	9 %	29	16 %	98	8 %	83	9 %	106	9 %	106	9 %
31 - 80	325	14 %	35	19 %	148	13 %	139	15 %	163	14 %	162	14 %
mehr als 80	284	13 %	26	14 %	126	11 %	130	14 %	149	13 %	135	12 %
keine Angabe	120	5 %	9	5 %	80	7 %	31	3 %	64	6 %	56	5 %
F10: Wie oft waren Sie wegen der Beschwerden in psychotherapeutischer Behandlung?												
0	1.525	67 %	154	84 %	886	75 %	483	54 %	790	69 %	735	65 %
1	316	14 %	3	2 %	103	9 %	208	23 %	134	12 %	182	16 %
2	108	5 %	0	0 %	37	3 %	69	8 %	53	5 %	55	5 %
3	54	2 %	5	3 %	11	1 %	38	4 %	22	2 %	32	3 %
> 3	125	6 %	3	2 %	50	4 %	71	8 %	67	6 %	58	5 %
keine Angabe	136	6 %	18	10 %	88	7 %	30	24 %	74	6 %	62	6 %

A-2: Tabelle 22: Frage 7 bis 10: Antworten für Gesamt, Altersgruppen und Geschlecht

	Diagnose-Gruppe				Diagnose hat Relevanz für											
	SE	HE*	psycho-som. Erkr.	keine	Therapie	Prognose	Diagnostik	gen. Berat.								
N	413	75	32	1.744	429	466	450	275								
	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)	N	(%)						
F7: Sind sie wegen Ihrer Beschwerden berentet?																
ja	14	15 %	8	19 %	4	13 %	82	13 %	22	16 %	25	16 %	22	15 %	6	13 %
nein	76	84 %	35	81 %	26	87 %	545	86 %	11	83 %	13	83 %	12	84 %	41	85 %
keine Angabe	1	1 %	0	0 %	0	0 %	10	2 %	1	1 %	1	1 %	1	1 %	1	2 %

weiter nächste Seite

	Diagnose-Gruppe				Diagnose hat Relevanz für			
	SE	HE*	psycho- som. Erkr.	keine	Therapie	Prognose	Diagnos- tik	gen. Be- rat.
N	413	75	32	1.744	429	466	450	275
	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)	N (%)
F8: Wie oft waren Sie wegen Ihrer Beschwerden in stationärer Behandlung?								
0	95 23 %	20 27 %	7 22 %	377 22 %	105 24 %	112 24 %	108 24 %	61 22 %
1	103 25 %	14 19 %	3 9 %	322 18 %	97 23 %	105 23 %	103 23 %	57 21 %
2 - 3	100 24 %	18 24 %	15 47 %	422 24 %	111 26 %	116 25 %	110 24 %	68 25 %
4 - 8	61 15 %	13 17 %	4 13 %	332 19 %	69 16 %	76 16 %	76 17 %	45 16 %
> 8	44 11 %	8 11 %	3 9 %	217 12 %	42 10 %	50 11 %	45 10 %	37 13 %
k. A.	10 2 %	2 3 %	0 0 %	74 4 %	5 1 %	7 2 %	8 2 %	7 3 %
F9: Wie viele Tage insgesamt waren Sie in stationärer Behandlung?								
0	80 19 %	17 23 %	6 19 %	352 20 %	86 20 %	93 20 %	90 20 %	51 19 %
1 - 10	125 30 %	21 28 %	11 34 %	418 24 %	131 31 %	139 30 %	131 29 %	73 27 %
11 - 20	47 11 %	13 17 %	7 22 %	226 13 %	60 14 %	60 13 %	59 13 %	26 9 %
21 - 30	42 10 %	4 5 %	1 3 %	165 9 %	33 8 %	44 9 %	44 10 %	27 10 %
31 - 80	53 13 %	10 13 %	3 9 %	259 15 %	58 14 %	60 13 %	59 13 %	46 17 %
mehr als 80	43 10 %	6 8 %	3 9 %	232 13 %	41 10 %	49 11 %	45 10 %	35 13 %
k. A.	23 6 %	4 5 %	1 3 %	92 5 %	20 5 %	21 5 %	22 5 %	17 6 %
F10: Wie oft waren Sie wegen der Beschwerden in psychotherapeutischer Behandlung? (Anzahl Therapien, Verlängerungen zählen nicht als neue Therapien)								
0	315 76 %	50 67 %	13 41 %	1.147 66 %	311 72 %	342 73 %	329 73 %	207 75 %
1	35 8 %	9 12 %	12 38 %	260 15 %	46 11 %	50 11 %	47 10 %	25 9 %
2	9 2 %	5 7 %	3 9 %	91 5 %	15 3 %	16 3 %	15 3 %	7 3 %
3	5 1 %	3 4 %	2 6 %	44 3 %	10 2 %	9 2 %	9 2 %	3 1 %
> 3	18 4 %	4 5 %	2 6 %	101 6 %	22 5 %	21 5 %	22 5 %	12 4 %
k. A.	31 8 %	4 5 %	0 0 %	101 6 %	25 6 %	28 6 %	28 6 %	21 8 %

* ohne psychosomatische Erkrankungen

6.2. Anhang

Dem Bericht zugrundeliegende Dokumente und Instrumente

Anhang 1 Evaluationskonzept zum Projekt TRANSLATE-NAMSE vom Februar 2017

Anhang 2 Addendum der BSPH vom 11.09.2018

Anhang 3 Addendum zur Gesundheitsökonomischen Bewertung vom 17.05.2019

Anhänge zu Teil 2.1:

Anhang 4 Leitfaden zur Fokusgruppendifkussion

Anhang 5 Kodierleitfaden

Anhang 6 Fragebogen für Befragung von Patient:innen der LK 1 / 2 / 3

Anhang 7 Fragebogen für Befragung von Patient:innen, die den LK 3b durchlaufen haben

Anhang 8 Fragebogen für Befragung von Patient:innen aus LK 4

Anhang 14 Ergebnisse der Delphi-Befragung

Anhänge zu Teil 2.2:

Anhang 9 Interviewleitfaden für Befragung der Primärversorger

*Anhang 10 Fragebogen (Welle 1) zur anonymen postalischen Befragung der Primärversorger*innen*

*Anhang 11 Fragebogen (Welle 2) zur anonymen postalischen Befragung der Primärversorger*innen*

Anhänge zu Teil 2.3:

Anhang 12 Datensatzbeschreibung des §-75-SGB X Antrages

Anhang 13 Berücksichtigte EBM-GOP und OPS-Codes

TRANSLATE- NAMSE

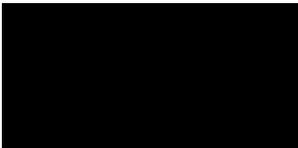
Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen (Kinder und Erwachsene)

Evaluationskonzept

UNTERSCHRIFTEN

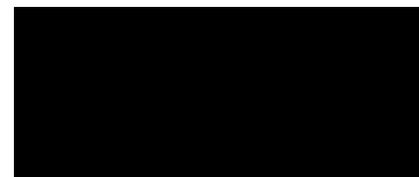
Prof. Dr. Annette Grüters-Kieslich

Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Endokrinologie und Diabetologie, Charité –
Universitätsmedizin Berlin



Prof. Dr. Dr. Tobias Kurth,

Berlin School of Public Health, Charité – Universitätsmedizin Berlin



Prof. Dr. med. Jochen Schmitt, MPH

Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV), Medizinische Fakultät Carl
Gustav Carus der Technischen Universität Dresden

1 ZIELSTELLUNG DES PROJEKTES

Bei Patienten mit seltenen Erkrankungen ist die oft späte und nicht ausreichend präzise Diagnosestellung ein anerkanntes Versorgungsdefizit. Die Versorgungseffizienz und Versorgungsqualität vieler seltener Erkrankungen ist aufgrund einer regional sehr unterschiedlichen und bisher unzureichend vernetzten speziellen Expertise limitiert. Spezifische therapeutische Maßnahmen unterbleiben oder es werden falsche oder unnötige Therapien eingeleitet mit weitreichenden Folgen für den Krankheitsverlauf und die Lebensqualität betroffener Patienten. Ein weiteres relevantes Versorgungsproblem stellt das Fehlen einer strukturierten Transition aus der kinderärztlichen Versorgung in die Erwachsenenmedizin dar, in der häufig noch keine ausreichende Expertise für die Erkrankungen vorhanden ist.

Die Ziele des Projektes adressieren daher drei wesentliche Desiderate der Patienten mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen:

- 1) Die beschleunigte und präzise Diagnosestellung durch qualitätsgesicherte Prozesse mit Zugang zu überregionaler, interdisziplinärer Kompetenz sowie zu innovativer genetischer Diagnostik, gemessen durch die Zeit in Wochen bis zur gesicherten und präzisen Diagnose ab Zuweisung.
- 2) Die Verbesserung der Versorgungsqualität durch Bereitstellung von überregionaler Kompetenz und multiprofessionellem Fall-Management gemessen durch die Zeit bis zur definitiven Bestätigung der Diagnose, zur Therapieeinleitung und die Zufriedenheit mit den Prozessen.
- 3) Die Steigerung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungseffizienz durch strukturierte Transition und Wissenstransfer zum Primärversorger gemessen durch die Einbindung der Primärversorger in den Behandlungsprozess und durch die Verringerung der „Loss-of-follow-up“ Fälle im Vergleich von strukturiertem zu nicht strukturiertem Übergang.

2 GRUNDLAGEN DER EVALUATION

Die neue Versorgungsform richtet sich an zwei Zielgruppen:

Zielgruppe 1: Patienten (Kinder und Erwachsene) mit unspezifischen Symptomen, die in den „Zentren für seltene Erkrankungen“ vorstellig werden, aber bisher keine konkrete Verdachtsdiagnose haben

Zielgruppe 2: Patienten (Kinder, Jugendliche und Erwachsene) mit einer spezifischen Verdachtsdiagnose exemplarisch ausgewählter Krankheitsbilder (Indikatorerkrankungen), die in den krankheitsspezifischen Kompetenzbereichen versorgt werden einschließlich Patienten mit einer Indikatorerkrankung, die von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenversorgung wechseln (Transition)
Die Indikatorerkrankungen entstammen den Fachbereichen Stoffwechsel, Endokrinologie, Hämatologie und Immunologie.

Die Aufstellung des Konsortiums aus den größten und am längsten etablierten Zentren für seltene Erkrankungen ermöglicht die Erfassung einer signifikanten Anzahl von Patienten trotz Seltenheit der Erkrankungen.

Für diese Patientengruppen werden im Projekt vier Leistungskomplexe beschrieben:

Leistungskomplex 1 (für Patienten der Zielgruppe 1): Koordination und prozessual organisierte Diagnostik bei Patienten mit unklarer Diagnose innerhalb eines

Kompetenzbereiches durch Lotsen und ärztliche Koordinatoren an den beteiligten Standorten (ca. 3 140 Fälle/Jahr)

Leistungskomplex 2 (für Patienten der Zielgruppe 1): Koordination und Strukturierung der erweiterten Diagnostik bei Patienten mit unklarer Diagnose unter Einbeziehung standortübergreifender Expertenpanel des Konsortiums und Kontakten zu internationalen Experten- Netzwerken im Rahmen von interdisziplinären Fallkonferenzen (ca. 720 Fälle/Jahr)

Leistungskomplex 3 (für Patienten der Zielgruppe 2): Verbesserung der Versorgung von Patienten mit definierten Indikatorerkrankungen in spezialisierten Kompetenzbereichen (NAMSE Level B Zentren) durch sektorenübergreifendes Fall-Management (standardisierte Patientenpfade und strukturierte Prozesse mit Zugang zu multiprofessioneller Expertise anderer Zentren) (ca. 820 neue Fälle /Jahr).

Leistungskomplex 4 (für Patienten der Zielgruppe 2): Verbesserung der Nachhaltigkeit der Versorgung von Patienten mit einer Indikatorerkrankung, die von der Pädiatrie in die Erwachsenenversorgung wechseln (Transition ca. 580 Fälle/Jahr).

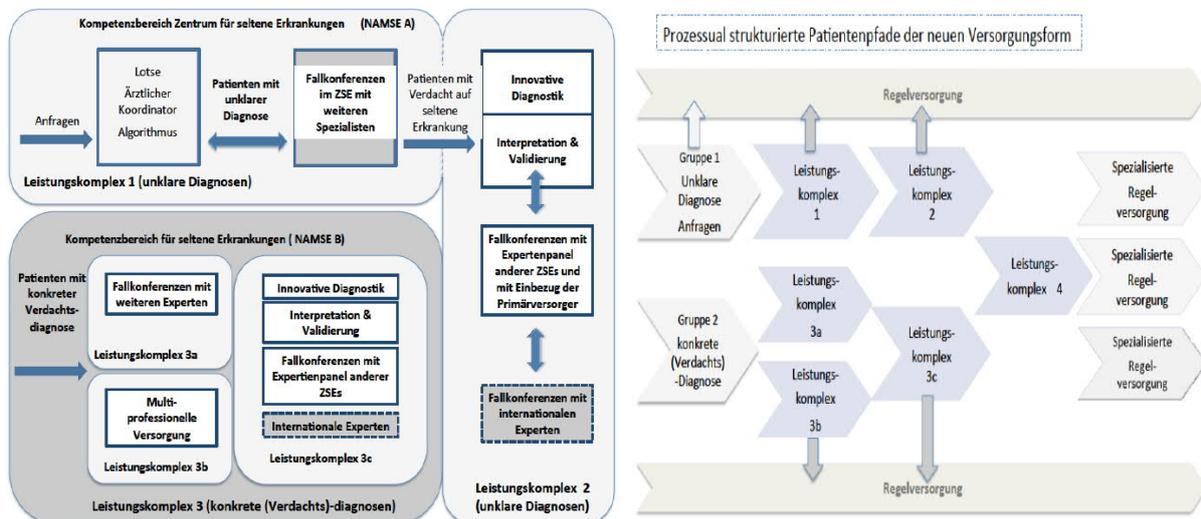


Abbildung 1: Darstellung der Leistungskomplexe und Patiententpfe

Die Evaluation erfolgt durch die Berlin School of Public Health (BSPH) sowie dem Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV) der TU Dresden. Jede Institution übernimmt die Federführung und Hauptverantwortung für einzelne Fragestellungen. Der jeweils andere Partner begleitet die Arbeiten im Sinne der Qualitätssicherung und Supervision.

Die Evaluation erfolgt im Einklang mit der Deklaration von Helsinki. Für das Gesamtprojekt wird ein Ethikantrag durch die Gesamtleiterin des Projekts gestellt. Alle datenschutzrechtlichen Vorgaben werden eingehalten.

Die Veröffentlichung der Ergebnisse der Evaluation erfolgt vollständig, transparent und unabhängig vom Ausgang der Evaluation. Die internationalen Berichtsstandards werden eingehalten.

3 EVALUATIONSKONZEPT

Die Evaluation erfolgt für die vier Leistungskomplexe mit einem multizentrischen Kohortendesign unter Nutzung von qualitativen und quantitativen Methoden gemäß nationaler und internationaler Standards.

Folgende fünf spezifische Fragestellungen und konkrete Arbeitshypothesen werden für die 4 Leistungskomplexe (LK) evaluiert:

- (A) LK 1 + LK 2: Die neuen Versorgungsformen ermöglichen eine rasche und präzise Diagnosestellung gemessen durch die Dauer der Diagnoseperiode zwischen erster ambulanter Verdachtsdiagnose und gesicherter ambulanter Diagnose sowie dem Zeitpunkt des dauerhaften Therapiebeginns.
- (B) LK 1 – LK 4: Die Patientenpfade, Strukturen und Prozesse werden von den beteiligten Akteuren als notwendig angesehen und eingehalten.
- (C) LK 1 – LK 4: Die neue Versorgungsform findet bei den Akteuren der Regelversorgung (Primärversorgung, ambulante fachärztliche Versorgung) und Patienten eine hohe Akzeptanz.
- (D) LK 1 – LK 4: Die innovative Versorgungsform erfüllt die Erwartungen von Patienten und Angehörigen.
- (E) LK 1 – LK 4: Die Verhältnismäßigkeit der Kosten der neuen Versorgungsform ist im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung gegeben.

Für die Beantwortung der obigen Fragestellungen kommen folgende methodische Ansätze zum Einsatz:

- **Analysen von Daten aus Versorgungsprozess** *Hauptverantwortung: BSPH*
 - (1) Zeiträume und Präzision der Diagnosestellung und Therapieeinleitung
- Fragestellung (A) -
 - (2) Adhärenz der Prozessqualität
- Fragestellung (B) -
 - (3) Inanspruchnahmeverhalten (Patienten und Primärversorger)
- Fragestellung (C) -
- **(qualitative) Befragungen** *Hauptverantwortung: ZEGV*
 - (4) Übereinstimmung von Erwartungen von Patienten und deren Angehörigen an das Gesundheitssystem mit vorgefundener Versorgungsrealität
- Fragestellung (D) -
 - (5) Beurteilung der Leistungskomplexe aus Sicht der Primärversorger
- Fragestellung (C) -
- **Gesundheitsökonomische Bewertung**
 - (1) Kostenanalyse von Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten *Hauptverantwortung: ZEGV*
- Fragestellung (E) -
 - (2) Ermittlung der Kosten der Leistungskomplexe auf Basis von Leistungsdaten der Kliniken *Hauptverantwortung: BSPH*
- Fragestellung (E) -

3.1 Analysen von Daten aus Versorgungsprozess

3.1.1 Datenerfassung und Datenfluss

Die Daten zu den Patienten in den einzelnen Kliniken werden mit einer Windows-Access basierten Datenbank, die in Lübeck entwickelt und erfolgreich eingesetzt wurde, erfasst (Abbildung 2). Diese Datenerfassung und Datenbank wird in allen Zentren zur Verfügung gestellt und auf die jeweiligen klinikinternen IT Systeme überspielt. Dies erlaubt Zugriff auf die lokale Zentraldatenbank des TRANSLATE-NAMSE Projektes. Die in den einzelnen Kliniken/Zentren erfassten.

Die Daten werden in den einzelnen Zentren standardisiert erfasst und beinhalten Information über den **Patienten** (unter anderem: Persönliche Informationen, Zeitpunkt des ersten Kontaktes in den NAMSE Zentren, behandelnder Arzt, zuweisender Arzt, Vorerkrankungen, Verdachtsdiagnose, Symptome der Verdachtsdiagnose, eingenommene Medikamente, etc.), **Untersuchung im NAMSE Zentrum** (unter anderem: körperliche Befunde, Labordiagnostik, ggf. Befunde von Bildgebung, ggf. genetische Testung, verschriebene Medikation/Behandlung, Präzision der Diagnosestellung, Tag der Entlassung bei stationärer Aufnahme, etc.), und **Verlauf** (unter anderem: Nachuntersuchungstermin, Prozedere und Durchgeführte Untersuchungen, Teilnahme an Studie (Lebensqualität), Entlassung aus dem NAMSE Prozess, etc.).

Daten werden nach internen Datenkonsistenzkontrollen alle 3 Monate in pseudomysierter Form an den zentralen Projektserver für die Evaluation verschlüsselt geschickt. Der zentrale Server für die Evaluationsdaten wird auf den Charité-internen Servern etabliert. Beide Evaluationsteams aus Berlin und Dresden haben auf die Evaluationsdaten Zugriff (Dresden via VPN Access).

The screenshot shows a web-based data entry form titled 'ZSE Patient'. At the top, it displays 'PATNR:1870, ZSE-Nummer:44, Mustermann, Max 01.01.1960'. Below this are tabs for 'Stammdaten', 'Screening-Bogen', and 'DokuMan (0)'. The form is organized into several columns and sections:

- Stammdaten (Left Column):** Includes fields for 'ZSE Fallnummer' (00044), 'Anfrage-Datum' (22.01.2016), 'Anrede' (Herr), 'Geschlecht' (m), 'Geburtsdatum' (01.01.1960), 'Alter' (56 Jahre), 'Nachname' (Mustermann), 'Vorname' (Max), 'Strasse Hausnr.' (Teststr. 12), 'PLZ' (34567), 'Ort' (Teststadt), 'Land' (Deutschland), 'Telefon' (01234 5678), 'Email' (max.mustermann@home.de), and 'FB-Passwort' (AhWY3h5D2N).
- Ansprechpartner (Middle Column):** Includes a section for 'Angehöriger' (Erika Mustermann) and 'Arzt' (Erika Mustermann). It also has fields for 'Sonstige' and 'Beziehung zu Pat.'.
- Zuweiser (Right Column):** Includes fields for 'Zuweiser' (Patient), 'Angehöriger' (Erika Mustermann), 'Arzt', and 'Anderes Zentrum'.
- Status (Bottom Right):** Includes 'Anfrage-Datum' (22.01.2016), 'Fragebogen versandt' (per Email am/von, per Post am/von), 'Fragebogen erfasst', 'Pat. einbestellt' (checkbox), 'Antwort am/von', and 'Abgeschlossen' (checkbox).

At the bottom, there are buttons for 'Anschreiben und Fragebogen versenden:' (Email, Post, kein FB) and a 'Bearbeiten' button.

Abbildung 2. Screenshot der Datenerhebungsmaske (Lübecker Zentrum für Seltene Erkrankungen)

Daten der verschiedenen Teilprojekte (Qualitätssicherung, Fragebögen, Adhärenz der Prozessqualität, Patienten Follow-up, etc.) werden ebenfalls auf den zentralen Server übertragen. Eine Datenschnittstelle gibt es weiterhin mit den Krankenkassendaten, um die geplante gesundheitsökonomische Evaluierung durchzuführen. Die Grundstruktur des Datenflusses ist in Abbildung 2 schematisch dargestellt.

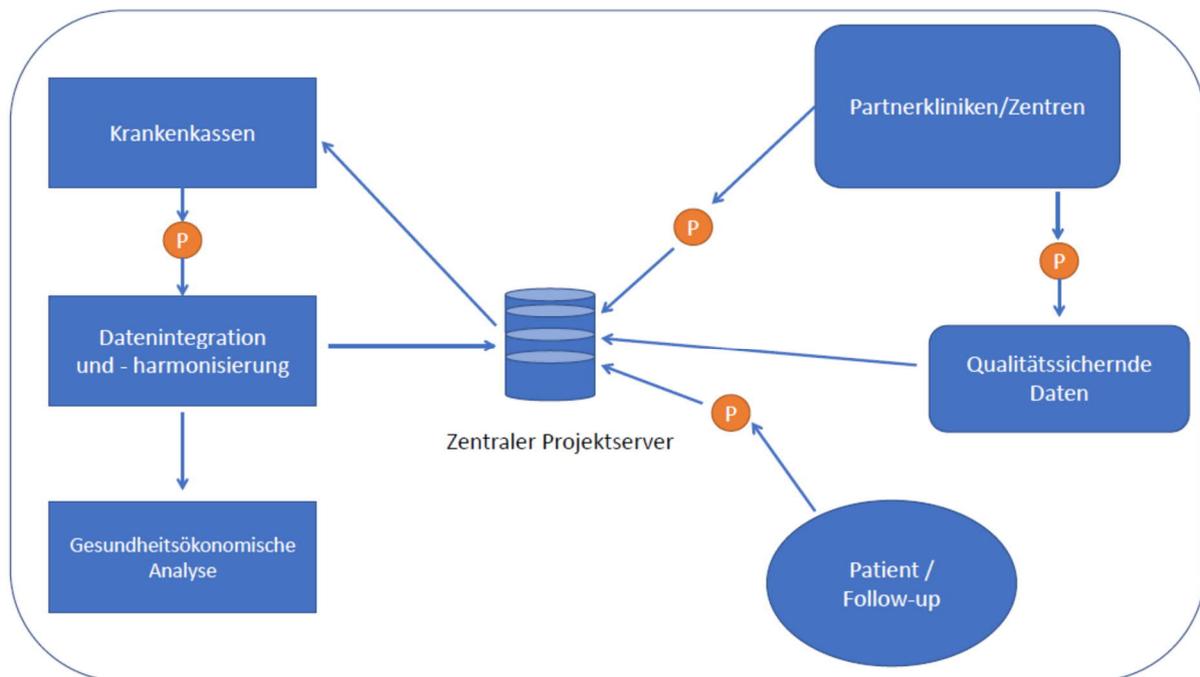


Abbildung 3: Flowchart des Datenflusses in TRANSLATE-NAMSE

3.1.2 Zeiträume und Präzision der Diagnosestellung und Therapieeinleitung

Die Daten, die zu den Zeiträumen und Präzision der Diagnosestellung und Therapieeinleitung benötigt werden, kommen aus den lokal erhobenen Daten der NAMSE Zentren (siehe 3.1.). Im Besonderen werden die Variablen erster Kontakt mit dem NAMSE Zentrum (in der Regel der erste Telefonkontakt zur Vereinbarung eines Termins), die vom NAMSE Arzt angegebene Präzision der Diagnose (eindeutig, wahrscheinlich, weiter unklar), und der Tag der Therapieeinleitung herangezogen. Hierzu wird ein einem ersten Schritt mit den lokalen IT Teams sichergestellt, dass die entsprechenden Dateneingabemasken erstellt und adäquat genutzt werden.

Entwicklung der standardisierter Case Report Form (elektronisch)

Erfasst werden: Dauer der Diagnoseperiode zwischen erster ambulanter Verdachtsdiagnose (inkl. typischer Fehldiagnosen) und gesicherter ambulanter Diagnose und dauerhaften Therapiebeginn (z.B. krankheitsspezifische Pharmakotherapie mit ATC Verordnung nach Diagnosestellung). Siehe hierzu auch Tabelle zu Patientenpfaden.

Quantitative Erfassung der Dauer des diagnostischen Prozesses sowie Ermittlung der Diagnoseänderungen im Zeitverlauf

Einsatz der Case Report Form

Nach Entwicklung Prüfung der Case Report Form, wird diese in den verschiedenen Zentren zur Datenerhebung eingesetzt. Im Besonderen wird die von den Ärzten der NAMSE Zentren eingeebene Präzision der Diagnosestellung quantitativ erhoben und ausgewertet. Die

Präzision der Diagnosestellung ist eine in der Datenerhebungsmaske vorgegebene Variable und wird in den Stufen hohe Präzision, middle hohe Präzision, niedrig mit mittlere Präzision und geringe Präzision angegeben. Diese Daten erlauben Trendaussagen über den Verlauf des Projektes und werden jährlich in Zwischenauswertung erfasst.

Statistisch Auswertung: Kontraste der Daten (Erstkontakt bis zu Diagnosestellung; Erstkontakt bis zum Therapiebeginn. Evaluierung der Trendentwicklung während der Projektphase (time trend analysis [Ely, 1997], mean differences).

3.1.3 Adhärenz der Prozessqualität

Die Qualität der Adhärenz und der Prozessqualität wird im ersten Jahr des Projektes zunächst mit Audits überprüft. Hierzu werden Mitarbeiter/innen der Evaluatoren vor Ort überprüfen, ob die angedachten Strukturen und SOPs eingerichtet wurden bzw. vorhanden sind. Es werden weiter zufällig ausgesuchte Datensätze und die entsprechende medizinische Dokumentation evaluiert und deren Übereinstimmung überprüft. Unterschiede werden analysiert und dem TRANSLATE-NAMSE Steuerungskomitee rückgemeldet. Datenpunkte sind: Anlage der Patientenpfade (elektronisch), Vollständigkeit der Dokumentation für einzelne Patienten während und nach der Betreuung durch ein TRANSLATE-NAMSE Zentrum, Vorhandensein von SOPs, Vollständigkeit der Dokumentation bei Patienten mit Fallkonferenzen und Teilnahme an Studienaspekten mit Fragebögen.

Für die Prozessevaluation werden Schlüsselparameter der Transition und Patientenpfade erfasst (durch die elektronische Datenerhebung in den einzelnen TRANSLATE-NAMSE Zentren) und ausgewertet. Für die Evaluation werden berücksichtigt, ob die einzelnen Etappen der Patiententransition (Patientendurchlauf durch die LK) erfolgreich durchgeführt wurden (Ja, Nein) und welche Zeit zwischen Einschluss der Patienten in TRANSLATE-NAMSE und Schlüsseldaten des Prozesses (Datum der Transitionskonferenzen, Diagnosezeitpunkt, Datum der Behandlungseinleitung, etc.) vergeht.

Prozessevaluation. Folgende Parameter werden für die Prozessevaluation herangezogen:

- Spezialisierte Behandler (prä/post) Transition identifiziert - J/N
- Diagnosespezifischer Fragebogen entwickelt – J/N/nicht möglich (werden mit Projektbeginn entwickelt)
- Lotsenfunktion etabliert – (J/N)
- Fallevaluation (J/N)
- Prä-Transitionskonferenz durchgeführt/Entscheidung zur Transition gestellt - DATUM
- Transitionsrelevante Epikrise/Fragebögen ausgefüllt – J/N/nicht vorhanden/DATUM
- Transitionssprechstunde 1 durchgeführt – DATUM;
- Primärversorger informiert oder mit einbezogen - J/N/nicht möglich/DATUM
- Transitionssprechstunde 2 durchgeführt - DATUM
- Primärversorger informiert – J/N/nicht möglich/DATUM

Für die einzelnen Patientenpfade werden von den jeweiligen TRANSLATE-NAMSE krankheitsspezifische Patientenpfade erstellt und in die elektronische Datenerhebung (siehe 3.1.1) mit aufgenommen. Die für die Evaluation wichtigen Parameter der Patientenpfade ist in der nachfolgenden Tabelle aufgeführt.

Tabelle. Patientenpfade der einzelnen Leistungskomplexe und Evaluationsdaten

LK1	LK2	LK3	Evaluationsdaten
Kontaktierung ZSE A Zentrum			Kontaktdatum, Versanddatum Anfrage

			Epikrise/ Eigenschilderung/ Einwilligungserklärung, Alter, Geschlecht
Erhalt Epikrise/Eigenschilderung			Datum Erhalt Epikrise/Eigenschilderung, Einwilligung in Innovationsfondsprojekt
Beurteilung der Epikrise/Eigenschilderung			Datum Beurteilung der Epikrise/Eigenschilderung, Dauer der Beurteilung, Beurteilung
Erste Fallkonferenz			Datum der ersten Fallkonferenz, Teilnehmer Fallkonferenz, Dauer Fallkonferenz, Ergebnis erste Fallkonferenz
Versand Ergebnis Fallkonferenz und bei Patienten die weiter beurteilt werden sollen Fragebogen versenden und Anforderung der vollständigen Akten			Datum Versand des Ergebnis und Fragebogen zur Krankengeschichte
Eingang der vollständigen Unterlagen			Datum Eingang der vollständigen Unterlagen, Datum Fragebogen zur Krankengeschichte
Aktensichtung durch Koordinator bzw. Ambulanzarzt			Datum der Aktensichtung, Dauer der Aktensichtung und Beurteilung
Zweite Fallkonferenz			Datum der zweiten Fallkonferenz, Teilnehmer Fallkonferenz, Dauer Fallkonferenz, Ergebnis zweiten Fallkonferenz
Befundmitteilung			Datum Befundmitteilung, Datum Terminvergabe für Patientenvorstellung
Versand Fragebogen zur Prozesszufriedenheit			Datum Fragebogenversand zur Prozesszufriedenheit, Fragebogen versandt ja/nein
Sehen des Patient in der Ambulanz für Patienten mit unklarer Diagnose		Patient wird in Ambulanz des B Zentrums gesehen	Datum Patientenvorstellung
	Fallkonferenz zur Entscheidung innovative Diagnostik	Fallkonferenz zur Entscheidung innovative Diagnostik	Datum der dritten Fallkonferenz, Teilnehmer Fallkonferenz, Dauer Fallkonferenz, Ergebnis dritten Fallkonferenz
	Einleitung innovative Diagnostik	Einleitung innovative Diagnostik	Datum Einleitung innovative Diagnostik
LK1	LK2	LK3	Evaluationsdaten
	Genehmigung der Genetischen Diagnostik durch GKV	Genehmigung der Genetischen Diagnostik durch GKV	Datum Genehmigung der Genetischen Diagnostik durch GKV

	Ergebnisse von innovativer Diagnostik verfügbar	Ergebnisse von innovativer Diagnostik verfügbar	Datum Ergebnisse von innovativer Diagnostik
	Fallkonferenz zur Interpretation der Ergebnisse der innovativen Diagnostik	Fallkonferenz zur Interpretation der Ergebnisse der innovativen Diagnostik	Datum der vierten Fallkonferenz, Teilnehmer Fallkonferenz, Dauer Fallkonferenz, Ergebnis vierten Fallkonferenz
	Fallkonferenz zur Interpretation der Ergebnisse der innovativen Diagnostik unter Einbeziehung externer Experten	Fallkonferenz zur Interpretation der Ergebnisse der innovativen Diagnostik unter Einbeziehung externer Experten	Datum der fünften Fallkonferenz, Teilnehmer Fallkonferenz, Dauer Fallkonferenz, Ergebnis fünften Fallkonferenz
	Mitteilung des Befundes und therapeutische Konsequenzen	Mitteilung des Befundes und therapeutische Konsequenzen	Datum Mitteilung des Befundes und therapeutische Konsequenzen
	Versand Fragebogen Patientenzufriedenheit	Versand Fragebogen Patientenzufriedenheit	Datum Fragebogenversand zur Prozesszufriedenheit

Ergebnis: Daten zur Prozessqualität.

Statistische Analyse: Die Daten werden deskriptiv dargestellt (Anteil erfolgreich durchgeführter Schlüsselparameter), Zeitdauer zwischen Schlüsselparametern). Für diese Parameter wird auch eine zeitliche Verlaufsanalyse erstellt [Ely 1997]. Es werden Subgruppen nach Art der Erkrankung, Geschlecht und Alter gebildet und getestet ob Unterschiede bestehen. Hierzu werden Mittel/Median Werte verglichen (für kontinuierliche Variablen) oder ANCOVA für kategoriale Daten.

3.1.4 Inanspruchnahmeverhalten (Patienten und Primärversorger)

Zur Erfassung des Inanspruchnahmeverhaltens wird zunächst ein Fragebogen entwickelt der von den Zuweisern und Leistungserbringern (LK1-3) folgende Parameter erfasst: Anzahl der ambulanten Überweisungen zu den entsprechenden LKs, Erfassung der Anzahl der Überweiser, Frequenz der Überweisungen an die TRANSLATE-NAMSE Zentren, und die Anzahl der Patienten die im Follow-up bleiben.

Ergebnis: ein CRF für LK 1-3.

Zur Messung der Inanspruchnahme der zuweisenden Ärzte, wird ein Fragebogen von den einzelnen NAMSE Standorten an die regionalen Zuweiser geschickt. Der Fragebogen erfasst die Zufriedenheit der regionalen Zuweiser mit der Kommunikation mit den TRANSLATE-NAMSE Zentren, die Zuweiszahlen, und ggf. regionale Besonderheiten.

Ergebnis: Wie häufig erfolgt Zuweisung, wer ist Zuweiser, ändert sich Zuweisungsverhalten über die Zeit

Statistische Auswertung: deskriptive Statistik.

3.2 (qualitative) Befragungen

3.2.1 Übereinstimmung von Erwartungen von Patienten und deren Angehörigen an das Gesundheitssystem mit vorgefundener Versorgungsrealität

Um belastbare Ergebnisse zu schaffen, inwiefern die neue Versorgungsform bei den betroffenen Patienten mit seltenen Erkrankungen und deren Angehörigen auf Akzeptanz stößt, sollen diese im Rahmen der Evaluation befragt werden, inwiefern ihre Erwartungen an das Gesundheitssystem mit der vorgefundenen Versorgungsrealität, in diesem Falle einem der vier Leistungskomplexen der neuen Versorgungsform, übereinstimmen.

Da derzeit kein für diese Patientengruppe geeigneter, validierter Fragebogen existiert, soll in einem ersten Schritt ein solcher erstellt werden. In einem zweiten Teil kommt dieser bei allen Patienten, die im Rahmen der neuen Versorgungsformen behandelt werden, zum Einsatz.

3.2.1.1 Ermittlung von Bedarfen und Erwartungen an das Gesundheitssystem

Kernstück der Fragebogenerstellung ist die Kosentierung der Bedarfe und Erwartungen, die Patienten mit seltenen Erkrankungen bzw. deren Angehörige an das Gesundheitswesen stellen. Hierfür wird das Design einer **Delphi-Studie** gewählt. Delphi-Studien sind eine weitverbreitete qualitative Forschungsmethode [Diamond, 2014] um eine konsensbasierte Gruppenmeinung durch einen iterativen Prozess zu bilden [Boulkedid, 2011, McKenna, 1994]. Nach jeder Befragungsrunde erhalten die Teilnehmer eine Rückmeldung über den Stand der Gruppenmeinung und der vorherigen individuellen Bewertung (Mehrfachbefragung). Hierfür werden in einem zweistufigen Verfahren mögliche Erwartungen zusammengetragen:

- 1) **Expertengespräche:** In telefonischen und persönlichen Gesprächen mit Vertretern von ACHSE e.V., Ärzten, Lotsen und ggf. Leitern von Selbsthilfegruppen werden mögliche Bedarfe und Erwartungen der Patienten und Angehörigen an Gesundheitssystem wie Unterstützungssysteme, Zugang, Aufwand, Kommunikation, Wirksamkeit, Sicherheit, Qualität etc. zusammengetragen.
- 2) Die Ergebnisse der Expertengespräche, existierende Befragungsinstrumente (z. Bsp. Augustin, 2006 PBI - Patient Benefit Index oder NAMSE-Fragebogen - Fragen zur Interdisziplinären Kompetenzzinheit für Patienten ohne Diagnose - InterPoD) sowie Ergebnisse aus der Literatur fließen ein in die Entwicklung eines Leitfadens zur **Fokusgruppendifkussion**. Die qualitative Methode der Fokusgruppendifkussion ist eine spezielle Form des Gruppeninterviews, bei der Daten von Experten (hier: Patienten und Angehörige) durch deren Meinungsäußerungen in der Gruppe generiert werden [Krueger, 2008]. Subjektive Sichtweisen, Erfahrungen und Überzeugungen werden interaktiv im Dialog exploriert. Für die moderierte Fokusgruppendifkussion wird ein Leitfaden eingesetzt, der die Diskussion entsprechend einem Drehbuch lenken, aber zugleich den offenen Charakter einer klassischen Gruppendiskussion nicht einschränken sollte.

Die beiden Fokusgruppendifkussionen an unterschiedlichen Standorten werden von je 2 erfahrenen Moderatoren geleitet. Die Moderatoren achten auf die strukturierte Durchführung der Diskussion entlang der Fragen des Leitfadens und auf die gleichberechtigte Beteiligung der Diskussionsteilnehmer. Zur Visualisierung der Ergebnisse dienen Flipcharts. Alle Fokusgruppen werden digital aufgezeichnet. Zusätzlich werden die Fokusgruppen schriftlich protokolliert und fotografisch dokumentiert [Bortz, 2006]. Zur Teilnahme an den Fokusgruppendifkussionen werden je 8-10 Personen eingeladen, die die unterschiedlichen Zielgruppen repräsentieren und die die Ziele der Inanspruchnahme der 4 Leistungskomplexe beurteilen können.

Die Auswertung der Diskussionsergebnisse basiert auf den Transkripten der Audioaufnahmen, den schriftlichen Protokollen sowie auf den in der Gruppenarbeit gemeinsam erarbeiteten strukturierten Schaubildern. Das gesamte Datenmaterial wird von 2 unabhängigen Bearbeitern mittels Qualitativer Inhaltsanalyse nach Mayring [Mayring, 2010] unter Verwendung der Software MAXQDA ausgewertet wobei systematisierende Codes gebildet werden. Die Codeentwicklung kombiniert induktive und deduktive Elemente. Die Kategorienbildung wird deduktiv anhand der Fragen des Leitfadens und induktiv anhand des Datenmaterials vorgenommen. Mithilfe des gebildeten Kategoriensystems wird das Datenmaterial hinsichtlich relevanter Textstellen gefiltert und jede Textstelle einer oder mehreren Kategorien zugeordnet. Die Kategorien werden im Laufe des Codierungsprozesses teilweise ergänzt, das Material dann erneut in Schleifen nachcodiert.

3.2.1.2 Durchführung der Delphistudie

Basierend auf den Ergebnissen der Fokusgruppendifkussion wird eine 2-stufige Delphi-Studie konzipiert, mittels derer die Relevanz der identifizierten Bedarfe und Erwartungen durch Patienten oder deren Angehörige bewertet werden. Dazu wird ein am ZEGV entwickeltes Onlinewerkzeug für die Durchführung von Delphistudien genutzt, über welches die Teilnehmer Informationen zur Studie und den Studienzielen erhalten. Danach sollen sie die subjektive Bedeutsamkeit der identifizierten Erwartungen auf einer 3-Punkte-Skala (keine/geringe, mittlere bzw. hohe Bedeutsamkeit) einschätzen. In der zweiten Runde erhält jeder Teilnehmer den gleichen Fragebogen inklusive der Gruppenrückmeldung und seinen individuellen Bewertungen zu den einzelnen Bedarfen und Erwartungen und wird um erneute Bewertung der Fragestellungen gebeten. Zudem hat jeder Teilnehmer die Möglichkeit bisher nicht berücksichtigte Bedarfe und Erwartungen in der ersten Befragungsrunde hinzuzufügen.

Bedarfe und Erwartungen, die mit mindestens 75%iger Einigkeit innerhalb der Gruppe als relevant (hohe Bedeutsamkeit) bewertet werden, gelten als konsentiert [Hoffmann, 2004] und finden Eingang in den Fragebogen.

In die Delphistudie werden je Zielgruppe ca. 100 Teilnehmer eingeschlossen. Diese Fallzahl hat sich in einem kürzlich abgeschlossenen Projekt zur Konsentierung von Versorgungszielen von Gonarthrosepatienten als aussagefähig erwiesen. [Lange 2017]

Die Ansprache konsekutiver Teilnehmer erfolgt in Runde 1 über die beteiligten „Zentren für seltene Erkrankungen“. Die Teilnahme ist freiwillig. Die Zentren klären über den Studienzweck und Datenschutz auf. Die Einladung zur Runde 2 erfolgt über das ZEGV.

3.2.1.3 Erstellung des Fragebogens

Aus den als relevant bewerteten Bedarfen und Erwartungen wird der Fragebogen abgeleitet. Die Übereinstimmung der vorgefundenen Behandlungsrealität mit den eigenen Bedarfen und Erwartungen wird auf einer 5-stufigen Likert-Skala bewertet.

Da im Projekt nur eine 6-monatige Vorlaufzeit bis zum Zeitpunkt des ersten Patienteneinschlusses zur Verfügung steht, kann der Prozess der Fragebogenerstellung hier noch nicht vollständig abgeschlossen sein.

Daher werden die Fragebögen je Zielgruppe in einem zweistufigen Verfahren finalisiert:

- 1) **Version 1 (Langentwurf)** umfasst **alle Erwartungen**, außer denjenigen, denen von > 50% der jeweiligen Zielgruppe keine oder eine geringe Bedeutsamkeit beigemessen wurde. So soll sichergestellt werden, dass auch die in den ersten 3 Monaten behandelten Patienten ihre Einschätzungen zu allen Aspekten der Betreuungssituation abgeben können. Allerdings wird dieser Fragebogen möglicherweise deutlich länger sein als der finale Fragebogen (Version 2).

- 2) **Version 2 (Final)** der Fragebögen wird nach Abschluss der zweiten Runde der Delphi-Studie erstellt. In diesen fließen nur noch Bedarfe und Erwartungen ein, die von mind. 75% der Teilnehmer der betreffenden Zielgruppe mit einer hohen Bedeutsamkeit bewertet wurden. Anschließend erfolgt die Test-Retest Reliabilität des Fragebogens an 30 - 40 Patienten je Gruppe.

3.2.1.4 Befragung mittels des Fragebogens

In die Befragung mittels der so erstellten Fragebögen werden allen Patienten bzw. deren Angehörigen, die in einen der 4 Leistungskomplexe eingeschlossen werden, einbezogen. Hierzu werden sie nach Abschluss des Leistungskomplexes bzw. spätestens nach 1 Jahr Behandlungsbeginn gebeten, den Fragebogen wahlweise online oder, wenn dies nicht möglich ist, per Papier auszufüllen. Für die Onlineversion wird den Patienten ein Flyer mit der Beschreibung des Studienziels und einer www-Adresse übergeben. Um die spätere Zusammenführung der Ergebnisse der Befragung und der klinischen Daten zu gewährleisten, wird dem Patienten zusätzlich ein Pseudonym mitgeteilt bzw. auf dem Papierbogen eingetragen, unter dem er in der Studie geführt wird.

3.2.1.5 Statistische Analyse

Die Ergebnisse der Befragungen werden je Leistungskomplex und Fragestellung insgesamt sowie im zeitlichen Verlauf dargestellt (absolute und relative Häufigkeiten). Um Schwachstellen aus Sicht der Patienten bzw. Angehörigen zu identifizieren, werden die Ergebnisse der Befragung mit klinischen Daten aus dem Versorgungsprozess (s. Kapitel 3.1) zusammengeführt. Neben deskriptiven Analysen werden univariate und multivariate Regressionsmodelle verwendet, um Faktoren zu identifizieren, die mit höherer und geringer Zufriedenheit assoziiert sind.

3.2.2 Beurteilung der Leistungskomplexe aus Sicht der Primärversorger

Neben der Erfassung des Inanspruchnahmeverhaltens der Leistungskomplexe durch die niedergelassenen Primärversorger und Fachärzte sollen diese das Angebot der neuen Versorgungsformen einschätzen, um Aussagen zum Erfolg des Projektes sowie dessen Übertragbarkeit in die Versorgung zu erhalten. Hierzu sind Befragungen von Überweisern in Form von qualitativen Interviews vorgesehen, die differenzierte Aussagen zur Zusammenarbeit zwischen Zentrum und niedergelassenem Arzt, der erlebten Unterstützung im Behandlungsprozess, Chancen, Förderfaktoren und Barrieren aller 4 Leistungskomplexe ermöglichen.

3.2.2.1 Erstellung Interviewleitfaden

Die Interviews sollen nicht narrativ sondern basierend auf einem Leitfaden geführt werden. Vorteil dieser Form des Interviews ist, dass die interessierenden Aspekte in gleicher Form angesprochen werden und so eine Vergleichbarkeit der Interviews möglich wird.

Daher ist in einem ersten Schritt ein entsprechender Interviewleitfaden zu erarbeiten. Hierzu werden Experteninterviews mit Mitgliedern des TRANSLATE-NAMSE-Konsortiums geführt. Außerdem werden Kriterien aus der Literatur einbezogen.

3.2.2.2 Durchführung Telefoninterviews

Die Telefoninterviews erfolgen zu 2 Zeitpunkten: Start der neuen Versorgungsformen (Monat 7 – 10) und am Ende der Beobachtungszeit (Monat 29 – 32), um Entwicklungen im Projektverlauf beschreiben zu können. Im Vorfeld der Befragungen übermittelt jedes der 9 Zentren eine Liste mit ambulanten Versorgern, die mind. 5 Patienten überwiesen bzw. mitbetreut haben. Aus diesen Listen werden von Seiten des ZEGV zufällig je Zentrum 2 Praxen ausgewählt, mit denen dann ein Telefoninterview durch eine erfahrene Interviewerin

(PsychologIn / SoziologIn) auf Basis des Leitfadens durchgeführt wird.

3.2.2.3 Statistische Analyse

Die Auswertung der Interviews basiert auf den Transkripten der Audioaufnahmen und den schriftlichen Protokollen. Das Datenmaterial wird von 2 unabhängigen Bearbeitern mittels Qualitativer Inhaltsanalyse nach Mayring [Mayring, 2010] unter Verwendung der Software MAXQDA ausgewertet und wobei systematisierende Codes gebildet werden. Die Codeentwicklung kombiniert induktive und deduktive Elemente. Die Kategorienbildung wird deduktiv anhand der Fragen des Leitfadens und induktiv anhand des Datenmaterials vorgenommen. Mithilfe des gebildeten Kategoriensystems wird das Datenmaterial hinsichtlich relevanter Textstellen gefiltert und jede Textstelle einer oder mehreren Kategorien zugeordnet. Die Kategorien werden im Laufe des Codierungsprozesses teilweise ergänzt, das Material dann erneut in Schleifen nachcodiert. Die Auswertung erfolgt anhand der ermittelten Änderungen im zeitlichen Verlauf.

3.3 Gesundheitsökonomische Bewertung

3.3.1 Kostenanalyse von Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten

Von den Akteuren im Gesundheitswesen wird die Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen als defizitär beschrieben. So werden präzise Diagnosen zumeist erst nach einer jahrelangen Odyssee des Patienten durch verschiedene Institutionen des Gesundheitssystems gestellt und spezifische therapeutische Maßnahmen unterbleiben oder es werden falsche oder unnötige Therapien eingeleitet. Dies hat nicht nur weitreichende Folgen für den Krankheitsverlauf und die Lebensqualität der betroffenen Patienten, sondern verursacht auch hohe Kosten im Gesundheitssystem. Valide Daten hierzu fehlen jedoch. Gemeinsam mit den Konsortialpartnern AOK Nordost und Barmer GEK sollen daher im Rahmen der Evaluation Kostenschätzungen für diese Patienten auf Basis von Krankenkassendaten erfolgen. Dafür stehen Daten bis zu 10 Jahren rückwirkend zur Verfügung.

3.3.1.1 Vorbereitende Maßnahmen

In einem ersten Schritt sind gemeinsam mit den Klinikern geeignete Indikatoren zu definieren, anhand derer Patienten mit einer seltenen Erkrankung in den Daten der Krankenkassen als solche klassifiziert werden können. Dies können ICD-Diagnosen, DRG, Medikamente, EbM-Ziffern für spezifische Maßnahmen oder eine Kombination aus diesen sein.

In einem zweiten Schritt erfolgt die Abstimmung des Evaluations-Datensatzes zwischen den Krankenkassen und den Evaluatoren. Die Abstimmung betrifft zum einen den Aggregationsgrad der Daten und zum anderen die Schnittstellendefinition. In den Datensatz gehen ein: alle Diagnosen mit zugehörigem Datum (Jahr und Quartal), stationäre Leitungen oder Kosten je Jahr, verordnete Medikamente oder Kosten je Jahr, Heil- und Hilfsmittel oder Kosten je Jahr, Anzahl ambulanter Behandlungen je Facharztgruppe und Jahr. Patienten die in einem der Konsortialzentren behandelt wurden, werden gekennzeichnet.

3.3.1.2 Schaffung datenschutzrechtlicher Voraussetzungen

Die Datenanalyse erfolgt auf Basis anonymisierter oder pseudonymisierter Daten (siehe auch Abbildung 3). Alle datenschutzrechtlichen Belange werden mit den Datenschutzbeauftragten der beiden Krankenkassen abgestimmt. Je nach Aggregationsgrad der Daten und Einschätzung des Datenschutzbeauftragten wird der zuständige Landesdatenschutzbeauftragte hinzugezogen und ggf. ein §75 Antrag gestellt.

Das ZEGV hat langjährige Erfahrungen in der Analyse von Krankenkassendaten und arbeitet gemäß einem umfangreichen QM-Handbuch für Sekundärdatenanalysen, das alle Vorgaben der Guten Praxis Sekundärdatenanalyse und der geltenden Datenschutzvorgaben umsetzt.

3.3.1.3 Aufbereitung und Analyse der Daten

Die Daten werden in einer SQL-Datenbank gespeichert und für die statistischen Analysen aufbereitet.

Berechnet werden die durchschnittlichen Gesamtkosten pro Patientenjahr stratifiziert nach den Indikatorerkrankungen. Bei den Kosten werden Zeiten vor und nach erstmaliger Stellung einer seltenen Diagnose unterschieden. Für den Zeitraum nach 10/2017 werden Patienten die in Konsortialzentren behandelt werden mit Patienten ohne Zentrenbetreuung verglichen, gematched nach ICD-10 Codes, Alter, Geschlecht, und Zeitpunkt der Erkrankung.

Darüber hinaus werden die Anzahl Diagnosen vor Stellung der Indikatorerkrankung ermittelt.

3.3.2 Ermittlung der Kosten der Leistungskomplexe auf Basis von Leistungsdaten der Kliniken

Berechnet werden die durchschnittlichen Gesamtkosten pro Patientenjahr. Zu den Gesamtkosten gehören unter andere stationäre und erfasste ambulante Leistungen, Arzneimittelkosten, Kosten für Heil- und Hilfsmittel sowie Pflegekosten. Subgruppenanalysen werden durchgeführt für Patienten in einer Erkrankungsgruppe. Die Kosten werden auf Basis der klinischen Daten aus dem Versorgungsprozess (s. Kapitel 3.1) geschätzt.

4 TIMELINE

Evaluationsmodule	Monat																																					
	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36		
Analysen von Daten aus Versorgungsprozess																																						
Zeiträume/Präzision Diagnose & Therapieeinleitung																																						
Entwicklung der standardisierter Case Report Form																																						
Datenerhebung																																						
Auswertung / Zusammenstellung der Ergebnisse																																						
Adhärenz der Prozessqualität																																						
Absprache der patientenpfade																																						
Datenerhebung																																						
Auswertung / Zusammenstellung der Ergebnisse																																						
Inanspruchnahmeverhalten																																						
Entwicklung CRF																																						
Datenerhebung																																						
Auswertung / Zusammenstellung der Ergebnisse																																						
Befragungen																																						
Erwartungen und vorgefundene Versorgungsrealität																																						
Exertengespräche																																						
Fokusgruppensdiskussionen																																						
Delphi-Studie 1. Runde																																						
Erstellung 1. Version Fragebogen																																						
Delphi-Studie 2. Runde																																						
Finalisierung Fragebogen																																						
Befragung der Patienten bzw. deren Angehörige																																						
Auswertung / Zusammenstellung der Ergebnisse																																						
Beurteilung der LK aus Sicht der Primärversorger																																						
Erstellung Interviewleitfaden																																						
Durchführung Telefoninterviews																																						
Auswertung / Zusammenstellung der Ergebnisse																																						
Gesundheitsökonomische Bewertung																																						
Kostenanalyse auf Basis von Krankenkassendaten																																						
Vorbereitende Maßnahmen																																						
Schaffung datenschutzrechtlicher Voraussetzungen																																						
Aufbereitung und Analyse der Daten																																						
Kosten auf Basis von Leistungsdaten der Kliniken																																						
Ermittlung von Kosten / Leistung																																						
Datenerhebung																																						
Auswertung / Zusammenstellung der Ergebnisse																																						

5 VORERFAHRUNGEN DER EVALUIERENDEN EINRICHTUNGEN

5.1 Berlin School of Public Health

5.1.1 Projektspezifische Referenz- Projekte

- Koordination, NAVICARE (Emergency and Acute Medicine Network for Health Care Research, Berlin, PI: Müller-Nordhorn).
- Evaluation des Innovationsfond Projektes: Akut-Neurologische Versorgung in Nord-Ost-Deutschland mit TeleMedizinischer Unterstützung (ANNOTeM)
- Multizentrische Erhebung zur interdisziplinären Behandlung von Patienten mit urologischen Tumoren (IBUTU)
- Versorgung von Patienten mit koronaren Herzerkrankungen: eine Bedarfsanalyse für Patienten mit und ohne Depression (CDCare)
- Patientenerfahrungen zur Erhöhung der Patientenkompetenz (DIPExOnkologie)
- DISCHARGE Studie: Lebensqualität bei Patienten mit Herzschmerzen
- Epidemiologie der Niereninsuffizienz bei Personen >70 Jahre am Beispiel der Berliner Initiative Studie (BIS)

5.1.2 Projektspezifische Veröffentlichungen

- Krist L, Lotz F, Bürger C, Ströbele-Benschop N, Roll S, Rieckmann N, Müller-Nordhorn J, Willich SN, Müller-Riemenschneider F. Long-term effectiveness of a combined student-parent and a student-only smoking prevention intervention among 7th grade school children in Berlin, Germany. *Addiction*. 2016 Dec;111(12):2219-2229.
- Holmberg C, Muckelbauer R, Sarganas G, Braun V, Heintze C, Dini L, Müller-Nordhorn J. [Primary Prevention in General Medical Practice: A Survey]. *Gesundheitswesen*. 2016 Sep 16. [Epub ahead of print+.
- Weinbrecht A, Rieckmann N, Renneberg B. Acceptance and efficacy of interventions for family caregivers of elderly persons with a mental disorder: a meta-analysis. *Int Psychogeriatr*. 2016 Oct;28(10):1615-29.
- Holmberg C, Sarganas G, Mittring N, Braun V, Dini L, Heintze C, Rieckmann N, Muckelbauer R, Müller-Nordhorn J. Primary prevention in general practice - views of German general practitioners: a mixed-methods study. *BMC Fam Pract*. 2014 May 25;15:103.
- Lee J, Sudarshan M, Kurth T, et al. Mandatory health care insurance is associated with shorter hospital length of stay among critically injured trauma patients. *J Trauma Acute Care Surg*. 2014 Aug;77(2):298-303.
- Ebert N, Jakob O, Gaedeke J, van der Giet M, Kuhlmann MK, Martus P, Mielke N, Schuchardt M, Tölle M, Wenning V, Schaeffner ES. Prevalence of reduced kidney function and albuminuria in older adults: the Berlin Initiative Study. *Nephrol Dial Transplant*. 2016 May 9. pii: gfw079. [Epub ahead of print]
- Schaeffner ES, Martus P, Ebert N. External validation of the berlin initiative equations. *Am J Kidney Dis*. 2014 Oct;64(4):658-9.
- Kronish IM, Rieckmann N, Burg MM, Alcántara C, Davidson KW. The psychosocial context impacts medication adherence after acute coronary syndrome. *Ann Behav*

Med. 2014 Apr;47(2):158-64.

- Kurth T, Lewis BE, Walker AM. Health care resource utilization in patients with active epilepsy. *Epilepsia*. 2010 May;51(5):874-82.
- Schaeffner ES, Rose C, Gill JS. Access to kidney transplantation among the elderly in the United States: a glass half full, not half empty. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2010 Nov;5(11):2109-14.

Weitere Publikationen sind auf unserer Webseite <https://iph.charite.de/> zu finden.

5.2 Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV)

5.2.1 Projektspezifische Referenz- Projekte

- Evaluation von Modellvorhaben in der Psychiatrie nach §64b SGB V
- Lebensqualität bei Kniegelenkarthrose: Entwicklung und Validierung eines Messinstruments zur Nutzung in der Routineversorgung (QUALKnie)
- Verbundprojekt: Autonomie trotz Multimorbidität in Sachsen durch Patientenempowerment, Holistische Versorgung für Ältere mit Vernetzung aller Regionalen Einrichtungen und Dienstleister (ATMoSPHÄRE) - Teilvorhaben: Evaluation Plattform und medizinische Leitung Versorgungsprogramm
- Linking Patient-Reported Outcomes with CLAIMS data for health services research In Rheumatology – PROCLAIR
- Early comprehensive Care of Preterm Infants – effects on quality of life, childhood development, and healthcare utilization - EcoCare-Pln
- Harmonising Outcomes Measures for Eczema
- Effektivität des IQM-Peer Review Verfahrens zur Verbesserung der Ergebnisqualität – eine pragmatische cluster-randomisierte kontrollierte Studie (IMPRESS)
- Diagnosegerechter Einsatz von Antibiotika im ambulanten Bereich in Sachsen – Eine Sekundärdatenanalyse basierend auf GKV Routinedaten der Jahre 2005 bis 2014
- Sekundärdaten-basierte Kohortenstudie zur Qualität, Wirksamkeit und Kosten der Versorgung von Patienten mit kolorektalem Karzinom unter Berücksichtigung der Behandlung in zertifizierten Zentren.
- Evaluation des Lebenskompetenzprogramms FREUNDE

5.2.2 Projektspezifische Veröffentlichungen

- Druschke D, Seibt R (2016). Einmal Lehrer – immer Lehrer? Eine qualitative Studie zum Prozess des Berufswechsels und alternativen Karrierepfaden im Lehrerberuf. *Präv Gesundheitsf* 11(3):193-202.
- Girbig, M, Freiberg, A, Deckert, S, Druschke, D, Kopkow, C, Nienhaus, A & Seidler, A (2017). Work-related exposures and disorders among physical therapists: experiences and beliefs of professional representatives assessed using a qualitative approach. *Journal of Occupational Medicine and Toxicology* 12:2
- Girbig M, Deckert S, Druschke D, Nienhaus A, Seidler A. Arbeitsbedingte Belastungen, Beschwerden und Erkrankungen von Physiotherapeuten in Deutschland. Ergebnisse einer Fokusgruppendifkussion [Work-related strains, complaints and diseases of Physiotherapists in Germany. Results of a Focus Group

Discussion]. *Physioscience*. 2013;9:66–71.

- Iyengar S, Williamson PR, Schmitt J, Johannsen L, Maher IA, Sobanko JF, Cartee TV, Schlessinger D, Poon E, Alam M (2016). Development of a core outcome set for clinical trials in rosacea: study protocol for a systematic review of the literature and identification of a core outcome set using a Delphi survey. *Trials* 17(1):429.
- Arnold K, Scheibe M, Müller O, Schmitt J und die CCS THOS Konsensgruppe (2016) Grundsätze für die Evaluation telemedizinischer Anwendungen - Ergebnisse eines systematischen Reviews und Konsens-Verfahrens. [Principles for the evaluation of telemedicine applications: results of a systematic review and consensus process.] *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen (ZEFQ)* 117:9-19.
- Schmitt J, Petzold T, Nellessen-Martens G, Pfaff H (2015) Prioritization and Consentation of Criteria for the Appraisal, Funding and Evaluation of Projects from the German Innovationsfonds: A multi-perspective Delphi study. *Gesundheitswesen* 77(8-9):570-579.
- Haase E, Kopkow C, Beyer F, Lutzner J, Kirschner S, Hartmann A, Schmitt J, Günther K-P. (2016) Patient-reported outcomes and outcome predictors after primary total hip arthroplasty: results from the Dresden Hip Surgery Registry. *Hip Int* 26(1):73-81.
- Schmitt J, Langan S, Stamm T, Williams HC (2011) Harmonizing Outcome Measurements in Eczema Delphi, panel. Core outcome domains for controlled trials and clinical recordkeeping in eczema: international multiperspective Delphi consensus process. *J Invest Dermatol* 131(3):623-630.

Weitere Informationen, Projekte und Veröffentlichungen sind abrufbar unter:

<https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetscentren/zegv/das-zentrum>

Literaturverzeichnis

- DeGEval, 2008 DeGEval - Gesellschaft für Evaluation e.V. (2008) (Hrsg.): Standards für Evaluation, 4. unveränderte Auflage. Mainz.
- Diamond, 2014 Diamond IR, Grant RC, Feldman BM, Pencharz PB, Ling SC, Moore AM, Wales PW (2014) Defining consensus: a systematic review recommends methodologic criteria for reporting of Delphi studies. *Journal of clinical epidemiol.* 67(4):401-409.
- Ely, 1997 Ely JW, Dawson JD, Lemke JH, Rosenberg J (1997). An introduction to time-trend analysis. *Infect Control Hosp Epidemiol.* 18(4):267-74.
- Boulkedid, 2011 Boulkedid R, Abdoul H, Loustau M, Sibony O, Alberti C (2011) Using and reporting the Delphi method for selecting healthcare quality indicators: a systematic review. *Plos One.* 6(6):e20476.
- McKenna, 1994 McKenna HP (1994) The Delphi technique: a worthwhile research approach for nursing? *J Adv Nurs.* 19(6):1221-1225.
- Krueger, 2008 Krueger RA, Casey MA (2008). *Focus Groups: A Practical Guide for Applied Research.* Thousand Oaks: Sage Publications
- Bortz, 2006 Bortz J, Döring N (2006). *Forschungsmethoden und Evaluation für Human- und Sozialwissenschaftler.* Heidelberg. Springer
- Mayring, 2010 Mayring P (2010): *Qualitative Inhaltsanalyse. Grundlagen und Techniken.* Weinheim: Beltz
- Hoffmann, 2004 Hoffmann JC, Fischer I, Hohne W. Zeitz M, Selbmann HK (2004) Methodological basis for the development of consensus recommendations. *Zeitschrift für Gastroenterologie.* 42(9):984-986.
- Lange, 2017 Lange T, Schmitt J, Kopkow C, Rataj E, Günther K-P, Lützner J. (2017) What Do Patients Expect from Total Knee Arthroplasty? A Delphi Consensus Study on Patient Treatment Goals. *The Journal of Arthroplasty* (published online)

Addendum zum Evaluationskonzept TNAMSE: Evaluation BSPH

1. Einleitung

Das vorliegende Addendum zum Evaluationskonzept für Translate-NAMSE (TNAMSE) betrifft nur die quantitative Evaluation durch die BSPH. Wie im ursprünglichen Evaluationskonzept beschrieben erfolgt auch weiterhin durch die BSPH eine quantitative Auswertung der Daten aus dem Versorgungsprozess auf Basis der IT-gestützten Projektaktivitäten (Lübecker Access Datenbank und PEPA). Diese wiederum setzen die standardisierten Behandlungspfade in elektronischer Form gemäß der für die jeweiligen Leistungskomplexe (LK 1 & 2, LK3, LK 4) entwickelten SOPs und Flussdiagramme für die Datenerhebung in den jeweiligen TNAMSE-Zentren um.

Dieses Addendum dient zum einen der Spezifizierung und Konkretisierung der Vorgehensweise der BSPH und trägt zum anderen projektbezogenen Entwicklungen und Verfeinerungen Rechnung, die nach dem ursprünglichen Evaluationskonzept stattfanden. Dadurch soll einem Informationsverlust vorgebeugt und ein größtmöglicher Erkenntnisgewinn bei der Auswertung von TNAMSE generiert werden.

So wurde z.B. die Entscheidung im TNAMSE-Konsortium vor der Konstitution des Evaluationsteams der BSPH zum 01.09.2017 getroffen, aus ethischen Gründen alle interessierten gesetzlich versicherten Patienten¹ mit/ohne spezifische(n) Verdachtsdiagnosen auf eine Seltene Erkrankung (SE) aufgrund der damit verbundenen hohen Krankheitslast in TNAMSE einzuschließen und auf eine Kontrollgruppe zu verzichten. Auch wurden die SOPs mit Flow Charts als Basis für die elektronische Datenerhebung durch die Access DB und PEPA erst nach dem ursprünglichen Evaluationskonzept finalisiert bzw. ergänzt. Beispielsweise wurden PEDIA und die Münchener Exom DB als assoziierte Forschungsvorhaben an TNAMSE angegliedert und in die SOP (LK 1 & 2) aufgenommen. Ebenso wurde LK 2 um die SOP zur Exom-Sequenzierung als projektspezifische Maßnahme ergänzt, nachdem die am Projekt beteiligten Krankenkassen (AOK & Barmer) der Finanzierung der Exom-Sequenzierung (zunächst in einer Übergangsphase per Einzelfallantrag, danach per Selektivvertrag) zugestimmt haben.

Durch die Weiterentwicklung des Projektes können nun der BSPH Daten zur Verfügung gestellt werden, deren Aussagekraft sich als wesentlich höher als ursprünglich angenommen erweist. Dadurch ist es möglich, anstelle der „Audits“ in Form eines Monitorings vor Ort, nun direkt aus den Datenlieferungen „remotely“ die Implementierung der Projektkomponenten als qualitätssichernde Maßnahme zu überprüfen. Anhand der Auswertung der Variablen auf Basis der IT-gestützten, benutzergeführten Dokumentation in der Access DB, PEPA und den Checklisten, welche die wesentlichen Prozessschritte abbilden, kann nachvollzogen werden, ob die Elemente der standardisierten Behandlungspfade gemäß der SOPs eingehalten werden. Dies ermöglicht es, die zur Verfügung stehenden Ressourcen der BSPH auf die eigentliche Aufgabe der quantitativen Evaluation zu beziehen, nämlich bessere Informationen zur Versorgung von TNAMSE-Patienten auf der Basis systematisch erfasster, „harter“ Daten zu erlangen.

Um diese einmalige Gelegenheit voll auszuschöpfen, sollen die Leistungskosten von TNAMSE in Form der durchschnittlichen Kosten für die Lotsen/medizinischen Koordinatoren und Fallkonferenzen/Expertengespräche bzw. Transitionssprechstunden als projektspezifische Bausteine berechnet werden.

¹ Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird nur die männliche Form verwendet, die weibliche Form ist dabei jeweils miteingeschlossen.

Mittels dieser Vorgehensweise kann ebenfalls dem größtmöglichen Erkenntnisgewinn für die vulnerable, spezifische Zielgruppe der Menschen mit SE Rechnung getragen werden.

2. Hintergrund

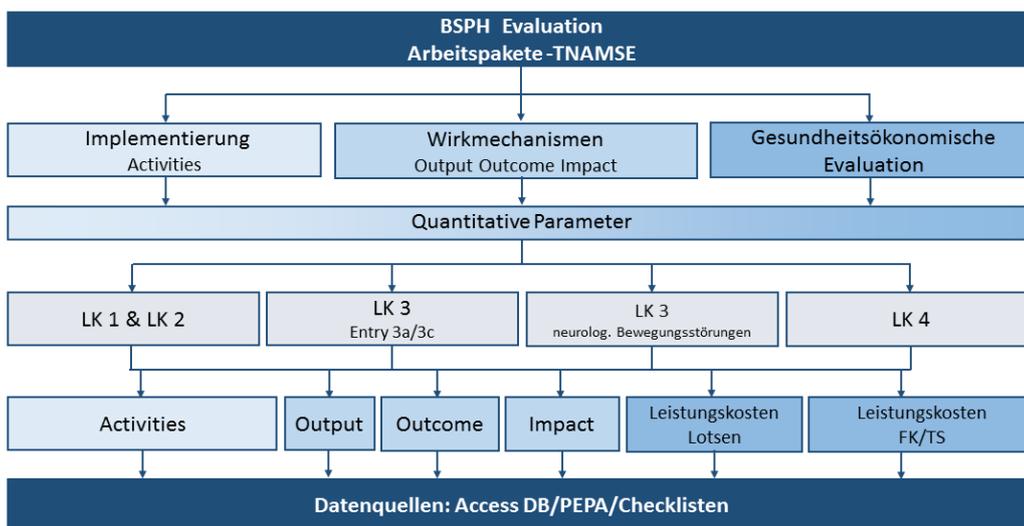
2.1. Evaluationsziel

Bei TNAMSE handelt es sich um ein Innovationsfond-Projekt (neue Versorgungsform, §§ 92a f SGB V). Ziel der Evaluation von Innovationsfond-Projekten ist die wissenschaftliche Begleitung (§ 92a I 3 SGB V) und Beurteilung der Ergebnisse des Vorhabens und dessen Effekte für die Versorgung im Hinblick auf eine dauerhafte Übernahme in die Regelversorgung (Innovationsfond 2017). Dabei gilt es, die übergeordneten Ziele des Innovationsfonds zu beachten (Dörries, Leppert et al. 2017).

Dementsprechend und in Anlehnung an das ursprüngliche Evaluationskonzept ist Ziel der quantitativen Evaluation durch die BSPH:

1. das Überprüfen der Implementierung der Projektaktivitäten (als qualitätssichernde Maßnahme)
2. die Analyse der Effekte auf die Versorgung von Menschen mit SE (Wirkungsmechanismen) im Hinblick auf die übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds
3. eine Kostenanalyse der Projektelemente Lotsen, Fallkonferenzen, Expertengespräche und Transitionssprechstunden.

Abbildung 1: BSPH Arbeitspakete Translate-NAMSE



2.2. Perspektiven und Evaluationsgegenstand

Grundsätzlich sollte jede Evaluation die unterschiedlichen Perspektiven der am Projekt beteiligten „Stakeholder“ (Kellog Foundation 2004, CDC 2011) berücksichtigen. Daher wird bei der quantitativen Evaluation nicht nur die Perspektive des DLR als Projektträger für den Innovationsfond („Governance/Regulation“) berücksichtigt, sondern ebenso die Sichtweisen der am Projekt beteiligten Leistungserbringer, Kostenträger und der Patienten (vertreten durch die ACHSE).

Der Evaluationsfokus wird dabei von den Spezifika des Evaluationsgegenstandes, den Projekt- und allgemeinen Versorgungszielen, der Projektphase, aber auch von tatsächlichen Erwägungen wie Fragen der Ressourcen und Logistik bestimmt (CDC 2011, Moore, Audrey et al. 2015). Erst wenn die Implementierungsphase („Sustainability-Fidelity-Stability-Reach-Dosage“) abgeschlossen ist, kann die Evaluation der Daten aus dem Versorgungsprozess starten (Moore, Audrey et al. 2015).

2.3. TNAMSE als komplexe Intervention

Der Begriff der Intervention ist bei Innovationsfond-Projekten weit zu fassen. Ein hoher Grad an Komplexität ist diesen innovativen Maßnahmen immanent (Dörries, Leppert et al. 2017). Komplexe Interventionen sind auf Veränderungen von Prozessen und Strukturen gerichtet, beinhalten mehrere Akteure und Komponenten (Wirkelemente), welche allein oder auch komplementär mit anderen Elementen interagieren und auf der Mikro- (Leistungserbringer, Patient) Meso- (Abteilung, Klinik) Makro – Ebene (regional, national) wirken können (Expertenbeirat , Mühlhauser, Lenz et al. 2011, Möhler, Köpke et al. 2015, Schrappe and Pfaff 2016). Die Ergebnisse können in einzelnen, kombinierten oder mehreren komplexen Endpunkten gemessen werden (Mühlhauser, Lenz et al. 2011). Dabei hängt die Wirksamkeit der innovativen Versorgungsform von kontextuellen Faktoren sowie einer gelungenen Implementierung ab (Expertenbeirat , Moore, Audrey et al. 2015, M. Schrappe 2016).

Beim Innovationsfond-Projekt TNAMSE handelt es sich um eine derartige komplexe Intervention. TNAMSE besteht aus 4 Leistungskomplexen mit unterschiedlichen, heterogenen Zielgruppen (Patienten ohne/mit konkreter Verdachtsdiagnose/Transitionspatienten) und ist auf die Veränderung von Prozessen und Strukturen durch das Etablieren standardisierter IT-gestützter, benutzergeführter Behandlungspfade gemäß SOPs gerichtet. Wesentliche Komponenten sind dabei interdisziplinäre, standortübergreifende Fallkonferenzen von Experten bzw. Transitionssprechstunden, eine Koordination der Ablaufprozesse durch Lotsen/ärztliche Koordinatoren unter Einsatz von entsprechender Dokumentation, eine strukturierte Kooperation durch Informationsaustausch mit mit Niedergelassenen bzw. Mit-/Weiterbehandlern. Durch Zugang zu innovativer Diagnostik zielt TNAMSE auf eine zeitgerechte und gesicherte Diagnosestellung bzw. Bestätigung der Verdachtsdiagnose ab, um dann eine schnelle Behandlung bzw. bedarfsgerechte Transition mit multiprofessioneller Versorgung und weiteren patientenrelevanten Informationen zu ermöglichen. Durch Telemedizin (PEPA) werden Patienten und Mit-/Weiterbehandler in den Versorgungsprozess mit eingebunden. Ebenfalls werden SE, Verdachtsdiagnosen, syndromale Einordnungen mit Alpha-ID, Orpha-/HPO-Term-Nr. IT-gestützt dokumentiert.

2.4. Projektziele

Projektziele von TNAMSE sind:

- die Umsetzung von Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE),
- beschleunigte und gesicherte Diagnosestellungen für Patienten durch Zugang zu überregionaler, interdisziplinärer Kompetenz und innovativer genetischer Diagnostik,
- die Verbesserung der Versorgungsqualität durch Bestätigung der Diagnosen durch das Bereitstellen von überregionaler Kompetenz und multiprofessionellem Fall-Management zur Therapieeinleitung,
- die Steigerung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungseffizienz durch strukturierte Transition und Wissenstransfer zum Primärversorger durch dessen Einbindung mittels IT-basierter sektorenübergreifender Kommunikation,
- eine Reduktion des Loss to Follow-Up und der damit verbundenen Reduktion von Versorgungsdefiziten,
- eine langfristige Verbesserung des Gesundheitsstatus von Patienten mit SE
- die qualitätsorientierte und wohnortnahe Versorgung.

2.5. Übergeordnete Versorgungsziele des Innovationsfonds

Als gesetzlich vorgeschriebene übergeordnete Versorgungsziele des Innovationsfonds listet § 92a I SGB V beispielhaft auf (Limpinsel in Sommer, 92 a SGB V Rz. 5):

- sektorenübergreifende Versorgung (§92 a I 2 SGB V),
- Potential einer dauerhaften Übernahme (§ 92a I 2 SGB V),
- Verbesserung der Versorgungsqualität und Versorgungseffizienz (§ 92 a I 3 Nr. 1 SGB V),
- Behebung von Versorgungsdefiziten (§ 92 a I 3 Nr. 2 SGB V),
- Optimierung der Zusammenarbeit innerhalb und zwischen verschiedenen Versorgungsbereichen, Versorgungseinrichtungen und Berufsgruppen (§ 92 a I 3 Nr. 3 SGB V),
- interdisziplinäre und fachübergreifende Versorgungsmodelle (§92 a I 3 Nr. 4 SGB V)
- Übertragbarkeit der Erkenntnisse, insbesondere auf andere Regionen oder Indikationen (§ 92 a I 3 Nr. 5 SGB V)

Unter sektorenübergreifender Versorgung wird die bessere Verzahnung des ambulanten und des stationären Sektors verstanden (SVR 2018). Koordination und Kooperation in Form von (digitalem) Kommunikations- und Informationsaustausch an inter-sektoralen (ambulant/stationär) und intra-sektoralen (Hausarzt/Facharzt) Schnittstellen tragen zu einer Reduktion von Versorgungsbrüchen und Steigerung der Versorgungskontinuität (nachhaltige Versorgung) bei (SVR 2012, SVR 2018). Durch vernetzte standardisierte Behandlungsstrukturen im Sinne eines Case und Care Managements soll eine bessere und transparente Versorgungsqualität und Versorgungseffizienz erreicht werden (SVR 2012, Limpinsel 2016).

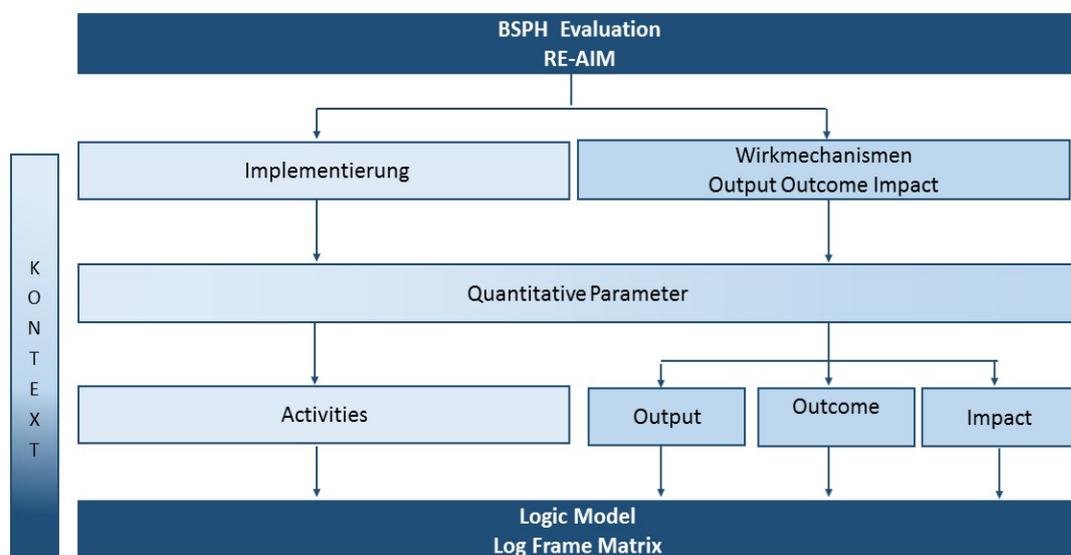
Das Patientenwohl muss im Vordergrund stehen (Ethikrat 2016, SVR 2018). Ziele dazu sind zum Beispiel die Möglichkeit zur Therapie aufgrund vorhergehender Diagnose und eine bedarfsgerechte Gesundheitsversorgung (SVR 2018). Für die Weiterentwicklung der Gesundheitsversorgung wird die Förderung der Gesundheitskompetenz durch Zugang zu Gesundheitsinformationen sowie wissenschaftlichen Ergebnissen hervorgehoben (SVR 2018). Neben der patientenorientierten Versorgung (OECD

2017, WHO 2017) sind der gerechte Zugang zur Gesundheitsversorgung sowie die wohnortnahe Versorgung Querschnittsziele (SVR 2014, BMG 2018).

3. Evaluationsstrategie BSPH

Im Hinblick auf das zu erreichende Evaluationsziel wurde der RE-AIM Ansatz in Kombination mit einem fokussierten Logik-Model als theoretische Fundierung zur Vorgehensweise gewählt. Damit folgt die BSPH internationalen und nationalen Empfehlungen zur Evaluation komplexer Interventionen (Expertenbeirat , Craig, Dieppe et al. 2008, Dixon-Woods, Bosk et al. 2011, Goeschel, Weiss et al. 2012, Moore, Audrey et al. 2015, Forman, Heisler et al. 2017, Blettner, Dierks et al. 2018, Rehfuess, Booth et al. 2018).

Abbildung 2: BSPH Evaluationsstrategie Translate-NAMSE



3.1. RE-AIM Ansatz

Beim „**R**each - **E**ffectiveness- **A**doption – **I**mplementation – **M**aintenance“ (RE-AIM) Ansatz handelt es sich um ein Rahmenkonzept zur Beurteilung des Erfolgs von Versorgungsinnovationen unter besonderer Berücksichtigung der gelungenen Implementierung (Expertenbeirat , Glasgow, Vogt et al. 1999). RE-AIM untersucht auf einer Bewertungsskala (hoch/mittel/niedrig) anhand der 5 Kriterien inwieweit die Intervention die Zielpopulation erreicht („Reach“), ob die angestrebten Ziele erreicht werden („Effectiveness“), in welchem Ausmaß die einbezogenen Leistungserbringer/Standorte teilnehmen („Adoption“), das Ausmaß der Implementierung durch die Mitarbeiter („Implementation“) und die Nachhaltigkeit der Integration in Routineprozesse („Maintenance“) (Glasgow, McKay et al. 2001, Forman, Heisler et al. 2017). Eine Umsetzung der 5 Kriterien wird mit „hoch“ (> 70 %), „mittel“ (> 40 %) und „niedrig“ (< 40%) bewertet.

Die Beurteilung der einzelnen Elemente findet auf Basis der Datenlieferungen aus der Access DB, PEPA bzw. den Checklisten, der anonymisierten Log-Daten der Patienten und niedergelassenen Mit-/Weiterbehandler in den Standorten statt. Ebenso sollen Angaben zur Interoperabilität der Access DB, PEPA als IT-gestützte Projektaktivitäten gemacht werden (vgl. Expertenbeirat).

Abbildung 3: RE-AIM Ansatz Translate-NAMSE

Dimension		Definition	Überprüfung
REACH	Reichweite	Anzahl, Prozentanteil der in die Intervention eingeschlossenen Patienten <ul style="list-style-type: none"> • Erreicht die Intervention die Zielpopulation? 	Datenlieferung Access DB, PEPA/ Checklisten
EFFECTIVENESS	Wirkungsmechanismen	Interventionseffekte auf angestrebte Ziele <ul style="list-style-type: none"> • Erreicht die Intervention die angestrebten Ziele? 	Datenlieferung Access DB, PEPA/ Checklisten
ADOPTION	Über-/Teilnahme	Anzahl, Prozentanteil der teilnehmenden Settings, Leistungserbringer <ul style="list-style-type: none"> • In welchem Ausmaß nehmen die einbezogenen Leistungserbringer/Standorte an der Intervention teil? 	Datenlieferung Access DB, PEPA/ Checklisten Standorte Log-Ins PEPA Niedergelassene
IMPLEMENTATION	Implementierung	Ausmaß der Implementierung der Intervention durch Mitarbeiter <ul style="list-style-type: none"> • Implementierung der Aktivitäten 	Datenlieferung Access DB, PEPA/ Checklisten SOPs
MAINTENANCE	Integration in Routineprozesse	Ausmaß/Nachhaltigkeit der Integration der Intervention in Routineprozesse	Kontinuierliche Datenlieferung Access DB, PEPA/Checklisten SOPs Interoperabilität Access DB & PEPA

In Anlehnung an Glasgow, www-re-aim.org, Forman, Heisler et al. 2017

3.2. Logik-Modelle

Logik-Modelle („Logic Models“) sind sog. Wirkmodelle. Sie bestehen aus Wirkungsketten, deren Elemente nachvollziehbar miteinander verbunden sind und Auswirkungen auf der Mikro-Meso-Makro-Ebene haben können (Expertenbeirat). Man kennt ergebnis- und zielorientierte Logik-Modelle.

Kennzeichnend für ein Logik Modell ist, dass auf der Projektimplementierungsseite durch entsprechende Ressourcen („Input“) Projektaktivitäten („Activities“) durchgeführt werden und dadurch auf der Ergebnisseite mittels bestimmter Prozesse „Outputs“ erreicht werden, die wiederum zu „Outcomes“ führen, welche schließlich Auswirkungen auf die übergeordneten Ziele auf der Systemebene (Impact) haben. Kontextuelle Faktoren können dies wiederum beeinflussen. Unter Outputs werden zählbare Leistungen aus dem Prozess gefasst, „Outcomes“ berichten grundsätzlich eine Veränderung. „Impacts“ können häufig nicht gemessen werden, dienen aber der Veranschaulichung der Wirkungskette im Hinblick auf die übergeordneten Ziele bzw. Effekte. (Kellogg Foundation 2004, CDC 2011, Rehfuess, Booth et al. 2018)

Abbildung 3: Logic Model



W.K. Kellogg Foundation 2004, CDC 2011

3.3. Entwicklung eines zielorientierten Logik-Modells für Translate-NAMSE

Zunächst wurde zur Beschreibung des Evaluationsgegenstandes TNAMSE ein Logik-Modell für das Gesamt-Projekt entwickelt. Es stellte sich heraus, dass dies nicht den einzelnen Leistungskomplexen und ihren spezifischen Schwerpunkten, Zielen und Aktivitäten gerecht wird. Um einem Informationsverlust vorzubeugen, wurden Logik-Modelle (Kellogg Foundation 2004, Joly, Polyak et al. 2007, CDC 2011) für LK 1 & 2, LK 3 und LK 4 konzipiert. Aufgrund der Komplexität und besseren Übersichtlichkeit wurden die Annahmen zu den Wirkungsketten zwischen Output – Outcome - Impact innerhalb eines fokussierten Logik-Modells (Watson, Broemeling et al. 2009, CDC 2011) für LK 1 & 2, LK 3, LK 3 neurologische Bewegungsstörungen und LK4 dargestellt. Die hinter den Wirkungsketten stehenden Annahmen wurden in einer Logframe Matrix festgehalten. Eine Logframe Matrix ist eine Methode innerhalb des Logik-Modells und beschreibt die hinter den Wirkungsketten stehenden Annahmen. Rechtliche, politische und organisationspezifische Kontextfaktoren (Schrappe and Pfaff 2016, Blettner, Dierks et al. 2018) wurden ebenfalls identifiziert.

Für die jeweiligen Logik-Modelle wurden die Projektziele unter die übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds subsummiert, um so die Wirkungsmechanismen auf der Ergebnisebene zwischen Aktivitäten und Output-, Outcome- und Impact-Zielen differenziert darzustellen. Gerade für komplexe Innovationsfondprojekte ist die Entwicklung zielorientierter Logik-Modelle (CDC 2011) geeignet, da dadurch den übergeordneten Versorgungszielen des Innovationsfonds Rechnung getragen werden kann. Insofern wurde aus Gründen der Übersichtlichkeit für die graphischen Darstellungen eine Kategorisierung der beispielhaft aufgezählten übergeordneten Versorgungsziele vorgenommen. Dadurch sollte ebenfalls einem Informationsverlust vorgebeugt werden, um zu verdeutlichen welche dezidierten Wirkungsmechanismen TNAMSE entfaltet.

In Bezug auf die rechtlichen und gesundheitspolitischen Kontextfaktoren wird insbesondere auf die vom Projekt umgesetzten Maßnahmevorschläge von NAMSE eingegangen (s. Anhang D). Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit SE wurde durch das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit SE (NAMSE) erarbeitet. Grundlage hierfür war die Empfehlung des Rates der Europäischen Union zur Erarbeitung Nationaler Aktionspläne im Bereich von SE (www.namse.de). Organisationsstrukturelle Unterschiede zwischen den TNAMSE-Standorten werden als beeinflussende Kontextfaktoren erwartet, für die zum derzeitigen Zeitpunkt jedoch nicht korrigiert werden kann.

3.4. Evaluationsfokus und Evaluationsfragen

Im Anschluss daran wurde der Evaluationsfokus bestimmt. Schlüsselfragen für die Evaluation der einzelnen Leistungskomplexe wurden entwickelt. Die Schlüsselfragen beschreiben jeweils die Grundannahmen zu den Wirkungsketten, sind insofern entsprechend lang. Damit ähneln sie einem Scoping Review, einer systematischen Übersichtsarbeit zu gesundheitspolitischen Fragestellungen (Arksey and O'Malley 2005). Zur Beantwortung dieser Fragen wurden Prüfkriterien (Indikatoren) identifiziert. Aufgrund der Komplexität der Projektkomponenten mussten häufig mehrere Indikatoren zur Beantwortung von Evaluationsfragen herangezogen werden.

Es ergeben sich unter Berücksichtigung des ursprünglichen Evaluationskonzepts, der Projektziele und übergeordneten Versorgungsziele des Innovationsfonds folgende

übergeordnete Evaluationsfragen:

1. Inwiefern konnte TNAMSE wie geplant implementiert werden?
2. Inwiefern konnte TNAMSE zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit SE beitragen?
3. Wie hoch waren die Kosten für die Projektelemente Lotsen, Fallkonferenzen, Expertengespräche und Transitionssprechstunden?

3.5. Evaluations-Schlüsselfragen

Für die jeweiligen Leistungskomplexe wurden folgende vorläufige Evaluation-Schlüsselfragen identifiziert. Eine Finalisierung erfolgt nach dem Abschluss der Implementierungsphase.

3.5.1. Schlüsselfragen zu LK 1 & 2

1. Inwiefern konnte TNAMSE die **Zielgruppe** in LK 1 & 2 über den Projektverlauf **erreichen**?
2. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung** sowie zur **Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement** beitragen, indem die Patienten **konkrete Diagnosen mit patientenrelevanten Konsequenzen** erhielten? Wie hoch war die Diagnosequote?

3. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Diagnostikmanagement** beitragen, indem die Patienten **konkrete Diagnosen durch Zugang zu innovativer Diagnostik** (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?
4. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** sowie **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement** beitragen, indem die Patienten **zeitgerechte Diagnosestellungen** erhielten?
5. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Diagnostikmanagement** beitragen, indem Patienten **zeitgerechte Diagnosen** durch **Zugang zur innovativen Diagnostik** (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?
6. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten, disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit** und **Behebung regionaler Versorgungsdefizite** durch **Vernetzung/Netzwerkbildung** beitragen, indem
 - (1) in **interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen** (FK) und Expertengesprächen eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,
 - (2) eine **systematische Koordination** der Prozessschritte durch Lotsen/ärztliche Koordinatoren
 - (3) **eine systematische Kooperation** in Form von Informationsaustausch durch **Lotsen/ärztliche Koordinatoren** mit Zuweisern/Niedergelassenen stattfand?
7. Inwiefern trägt TNAMSE zu einer **nachhaltigen Versorgung** durch **Informationstransfer** bei, indem systematisch **Informationen zu den Versorgungswegen** (inkl. lost to follow-up) von **Menschen mit SE** als spezifischer Zielgruppe erfasst werden?
8. Inwiefern trägt TNAMSE zu einer **nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung** von Menschen mit SE **durch Wissenstransfer bei**, indem systematisch und IT-gestützt
 - (1) **SE mit Orpha-Nr. kodiert**,
 - (2) **SE-Diagnosen**, für die noch **keine Orpha-Nr. existiert**, gesondert **dokumentiert** wurden,
 - (3) Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen **mit HPO-Term-Nummern dokumentiert**
 - (4) und **Diagnosebeschreibungen** erfasst wurden?

3.5.2. Schlüsselfragen zu LK 3

1. Inwiefern konnte TNAMSE die **Zielgruppe** in LK 3 über den Projektverlauf **erreichen**?
2. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** sowie zur **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement** beitragen, indem Patienten mit einer konkreten Verdachtsdiagnose (VDx) eine **Bestätigung ihrer Verdachtsdiagnose** bzw. eine **Spezifizierung ihrer Diagnose (Dx)** erhielten?

3. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung und Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Konfirmationsdiagnostik-/Fallmanagement** beitragen, indem Patienten durch **Zugang zu innovativer genetischer Diagnostik (Exom-Sequenzierung)** eine **Bestätigung ihrer V Dx** bzw. eine **Spezifizierung ihrer Dx** erhielten?
4. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** sowie **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Fall-/Behandlungsmanagement** beitragen, indem
 - (1) Patienten mit einer bestätigten Indikatordiagnose **Therapieentscheidungen** und
 - (2) im Anschluss eine **multiprofessionelle Versorgung** erhielten?
5. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten, nachhaltigen Versorgung** durch **Steigerung der Gesundheitskompetenz** beitragen, indem Patienten mit einer bestätigten bzw. spezifizierten Diagnose aufgrund eines **standardisierten Fall-/Behandlungsmanagements**
 - (1) **multiprofessionelle Versorgung** in Form von Schulungs- und Beratungsangeboten und
 - (2) systematisch weitere **patientenrelevante Informationen** erhielten?
6. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** sowie **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein standardisiertes **Diagnostik-/Fall-/ Behandlungsmanagement** beitragen, indem eine **zeitgerechte Versorgung** von Patienten durch
 - (1) schnelle Verdachtsdiagnosebestätigungen mit sich anschließender
 - (2) Therapieentscheidung und multiprofessioneller Versorgung erfolgte?
7. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts-/patientenorientierten, sektoren- und disziplinübergreifenden Versorgung**, der **Optimierung der Zusammenarbeit** und **Behebung von regionalen Versorgungsdefiziten** durch ein standardisiertes **Fall-/Behandlungsmanagement** sowie **Vernetzung** beitragen, indem
 - (1) in interdisziplinären, multizentrischen **Fallkonferenzen (FK)** eine Bündelung von Expertenwissen stattfand,
 - (2) eine **systematische Koordination** der Prozessschritte und
 - (3) **Kooperation** in Form von Informationsaustausch mit Mitbehandlern erfolgte?
8. Inwiefern trug TNAMSE zu einer **nachhaltigen Versorgung** von Menschen mit SE durch **Informations- und Wissenstransfer** bei, indem systematisch
 - (1) **Informationen zu den Versorgungswegen** (inkl. lost to follow-up) von Patienten mit spezifischen SE-Verdachtsdiagnosen erfasst werden und
 - (2) eine **Kodierung** von bestätigten Diagnosen mit **Orpha-Nr.**, neben ICD-10 stattfand?

3.5.3. Schlüsselfragen zu LK 3 neurologische Bewegungsstörungen (Access DB)

1. Inwiefern konnte TNAMSE die **Zielgruppe** in LK 3 „neurologische Bewegungsstörungen“ über den Projektverlauf **erreichen**?
2. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** sowie zur **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement** beitragen, indem die Patienten eine **Konkretisierung ihrer Eingangs-Diagnosen** mit patientenrelevanten Konsequenzen erhielten? (Diagnosekonkretisierungsquote)
3. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** und Behebung von Versorgungsdefiziten durch ein **standardisiertes Diagnostikmanagement** beitragen, indem die Patienten **Diagnosen** durch **Zugang zu innovativer Diagnostik** (z.B. Exom-Sequenzierung) **konkretisiert** erhielten? (Konkretisierungsrate)
4. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** sowie **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Diagnose-/Fallmanagement** beitragen, indem die Patienten **zeitgerechte Diagnosekonkretisierungen** erhielten?
5. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** und **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch ein **standardisiertes Diagnostikmanagement** beitragen, indem Patienten schnelle **Diagnose-Konkretisierungen** durch **Zugang zur innovativen Diagnostik** (z.B. Exom-Sequenzierung) erhielten?
6. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten, disziplinübergreifenden Versorgung, der Optimierung der Zusammenarbeit** und **Behebung regionaler Versorgungsdefizite** durch **Vernetzung/Netzwerkbildung** beitragen, indem
 - (1) in **interdisziplinären, multizentrischen Fallkonferenzen (FK)** und **Expertengesprächen** eine **Bündelung von Expertenwissen** stattfand,
 - (2) eine **systematische Koordination** der Prozessschritte durch Lotsen/ärztliche Koordinatoren
 - (3) eine **systematische Kooperation** in Form von Informationsaustausch durch Lotsen/ärztliche Koordinatoren mit Zuweisern/Niedergelassenen stattfand?
7. Inwiefern trägt TNAMSE zu einer **nachhaltigen Versorgung** durch **Informationstransfer** bei, indem systematisch Informationen zu den **Versorgungswegen** (inkl. lost to follow-up) von Menschen mit SE als spezifischer Zielgruppe erfasst werden?
8. Inwiefern trägt TNAMSE zu einer **nachhaltigen Weiterentwicklung der Versorgung** von Menschen mit SE durch **Wissenstransfer** bei, indem systematisch und IT-gestützt
 - (1) **SE mit Orpha-Nr. kodiert**,
 - (2) **SE**, für die noch **keine Orpha-Nr. existiert**, gesondert **dokumentiert** wurden,
 - (3) Verdachtsdiagnosen und keine Verdachtsdiagnosen mit **HPO-Term-Nummern dokumentiert** wurden und
 - (4) **Diagnosebeschreibungen erfasst** wurden?

3.5.4. Schlüsselfragen zu LK 4

1. Inwiefern konnte TNAMSE die **Zielgruppe** in LK 4 über den Projektverlauf **erreichen**?
2. Für wie viele Patienten erfolgte eine **Transition** in die **Erwachsenenmedizin** (EM)?
3. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** sowie zur **Behebung von Versorgungsdefiziten** beitragen, indem für Patienten mit einer konkreten Diagnose systematisch ein **standardisiertes Transitionsmanagement** durchgeführt wurde,
 - (1) bestehend aus einem standardisierten **Transitionsfragebogen** zur Ermittlung des Schulungs-/Beratungsbedarfs,
 - (2) einer **Transitionsepikrise** mit diagnosespezifische Informationen,
 - (3) **Transitionsprechstunden** mit Arztbriefen
 - (4) einem **Abschlussfragebogen** zur Erfassung des Transitionsprechstunden-Erfolges
 - (5) einer **Abschlussprechstunde** mit **strukturierter Dokumentation** und, sofern möglich, einer **TS mit Weiterbehandler** und **Informationen** zur Behandlung in der Erwachsenenmedizin
 - (6) sowie der Vereinbarung eines **Termins zur Folgevorstellung**?
4. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **patienten- und bedarfsorientierten Versorgung** sowie zur **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch **Steigerung der Gesundheitskompetenz** beitragen, indem Patienten mit einer konkreten Diagnose systematisch
 - (1) **bedarfsorientierte Schulungen und Beratungen** in den TS erhielten,
 - (2) dies zu einer **Reduktion des ursprünglichen Schulungs- und** Beratungsbedarfs führte und
 - (3) eine Vermittlung von weiteren **patientenrelevanten Informationen** erfolgte?
5. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **qualitäts- und patientenorientierten Versorgung** durch ein **standardisiertes Transitionsmanagement** beitragen, indem Patienten den **Transitionsprozess zeitgerecht** durchliefen?
6. Inwiefern konnte TNAMSE zu einer **sektoren-/disziplinübergreifenden Versorgung, Optimierung der Zusammenarbeit** und **Behebung von Versorgungsdefiziten** durch **Vernetzung** beitragen, indem
 - (1) in Sprechstunden ein **interdisziplinärer Informationsaustausch** zwischen Experten stattfand,
 - (2) durch Lotsen eine **systematische Koordination** der Prozessschritte und
 - (3) **Kooperation** mit Mit-/Weiterbehandlern erfolgte?
7. Inwiefern trägt TNAMSE zu einer **nachhaltigen Versorgung** von Menschen mit SE durch **Informations-/Wissenstransfer** bei, indem systematisch
 - (1) **Informationen zu Versorgungswegen** von Transitions-Patienten mit SE in die Erwachsenenmedizin erfasst und
 - (2) Transitionsprozesse von Patienten mit SE **IT-gestützt** mit **Orpha-Nr. kodiert** werden?

Die Schlüsselfragen mit Unterfragen zu den Leistungskomplexen LK 1 & 2, LK 3, LK4 werden in gesonderten Dokumenten zur Evaluation aufgeführt. Nach Finalisierung der Implementierung werden sie zugänglich gemacht.

3.6. Indikatoren und Datenquellen

Bei der Auswahl der Indikatoren wurden SMART-Kriterien (spezifisch - messbar – akzeptiert – realistisch - terminierbar) (Kellogg Foundation 2004, CDC 2011) zugrunde gelegt. Als Datenquellen für die Messbarkeit der Indikatoren werden Variablen herangezogen, die in der Access DB, PEPA bzw. Checklisten an den TNAMSE-Standorten erhoben und an die BSPH in verschlüsselter Form weitergeleitet werden. Eine abschließende Operationalisierung der Indikatoren kann erst erfolgen, wenn die Projekt-Implementierungsphase, gerade auch im Hinblick auf die Kriterien der Messbarkeit und Akzeptanz, abgeschlossen ist. Darüber hinaus soll das Inanspruchnahme-Verhalten der (niedergelassenen) Mit-/Weiterbehandler durch Log-Ins in die PEPA erfasst werden. Aufgrund der Fallzahlengröße und zeitlichen Erwägungen wird von einer Pilotisierung der Access DB bzw. PEPA abgesehen. Es sollen jedoch Plausibilitätschecks von Exportbeispielen durchgeführt werden.

3.7. Datenverarbeitung

Verschlüsselte Datenlieferungen sollen zunächst alle 3, dann 6 Monate von den TNAMSE-Standorten an die BSPH erfolgen. Für die Datenauswertung wird das Statistikprogramm SPPS herangezogen. Die Daten werden deskriptiv dargestellt, je nach Fragestellung mit Angaben zu Anzahl, Häufigkeiten, Prozentanteilen, Lageparametern, Streuungsmaßen. Subgruppen wie z.B. Geschlecht, Alter, Indikatorerkrankung (LK 3 & 4) werden je nach Relevanz gebildet.

4. Gesundheitsökonomische Evaluation – Kostenanalyse

Es soll eine Kostenanalyse für die durchschnittlichen Kosten für den Einsatz von Lotsen/ärztlichen Koordinatoren, Fallkonferenzen, Expertengesprächen und Transitionssprechstunden vorgenommen werden. Diese Leistungskosten sind projektspezifische Elemente, die in dieser Form bislang nicht in der Regelversorgung enthalten sind. Für die Berechnung der Leistungskosten wird die Menge des direkten Ressourcenverbrauchs (Zeitdauer und Anzahl Teilnehmer) aus dem Versorgungsprozess und der Preis (jeweilige Ärztetarif/TVÖD) herangezogen.

Referenzen

- Arksey, H. and L. O'Malley (2005). "Scoping studies: towards a methodological framework." International Journal of Social Research Methodology **8**(1): 19-32.
- Blettner, M., M.-L. Dierks, N. Donner-Banzhoff, K. Hertrampf, N. Klusen, S. Köpke, M. Masannek, H. Pfaff, R. Richter and L. Sundmacher (2018). "Deliberations of the expert advisory council on innovation fund applications." Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen **130**: 42-48.
- BMG. (2018). "Bundesministerium für Gesundheit. Drittes EU-Aktionsprogramm Gesundheit." Retrieved 31.08.2018, from <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/internationale-gesundheitspolitik/europa/eu-aktionsprogramm-gesundheit.html>.
- CDC, C. f. D. C. a. P. (2011). "Introduction to Program Evaluation for Public Health Programs: A Self-Study Guide.", from <https://www.cdc.gov/eval/guide/cover/index.htm>.
- Craig, P., P. Dieppe, S. Macintyre, S. Michie, I. Nazareth and M. Petticrew (2008). "Developing and evaluating complex interventions: the new Medical Research Council guidance." BMJ **337**.
- Dixon-Woods, M., C. L. Bosk, E. L. Aveling, C. A. Goeschel and P. J. Pronovost (2011). "Explaining Michigan: Developing an Ex Post Theory of a Quality Improvement Program." The Milbank Quarterly **89**(2): 167-205.
- Dörries, M., F. Leppert and W. Greiner (2017). Das Evaluationskonzept im Antrag. Innovationsfonds - Impulse für das deutsche Gesundheitssystem. V. E. Amelung, S. Eble, H. Hildebrandt et al.
- Ethikrat, D. (2016). "Patientenwohl als ethischer Maßstab für das Krankenhaus." Retrieved 31.08.2018, from https://www.ethikrat.org/publikationen/publikationsdetail/?tx_wwt3shop_detail%5Bproduct%5D=6&tx_wwt3shop_detail%5Baction%5D=index&tx_wwt3shop_detail%5Bcontroller%5D=Products&cHash=d34d49f366c897c16cfc62b44ded2860.
- Expertenbeirat. "Überlegungen des Expertenbeirats zu Anträgen im Rahmen des Innovationsfonds." Retrieved 28.08.2018, from <https://innovationsfonds.gba.de/innovationsausschuss/expertenbeirat/>.
- Forman, J., M. Heisler, L. J. Damschroder, E. Kaselitz and E. A. Kerr (2017). "Development and application of the RE-AIM QuEST mixed methods framework for program evaluation." Preventive Medicine Reports **6**: 322-328.
- Glasgow, R. E., H. G. McKay, J. D. Piette and K. D. Reynolds (2001). "The RE-AIM framework for evaluating interventions: what can it tell us about approaches to chronic illness management?" Patient Education and Counseling **44**(2): 119-127.
- Glasgow, R. E., T. M. Vogt and S. M. Boles (1999). "Evaluating the public health impact of health promotion interventions: the RE-AIM framework." American Journal of Public Health **89**(9): 1322-1327.
- Goeschel, C. A., W. M. Weiss and P. J. Pronovost (2012). "Using a logic model to design and evaluate quality and patient safety improvement programs." International Journal for Quality in Health Care **24**(4): 330-337.
- Innovationsfond. (2017). "Förderung neuer Versorgungsformen.", from <https://innovationsfonds.gba.de/versorgungsformen/>.
- Joly, B. M., G. Polyak, M. V. Davis, J. Brewster, B. Tremain, C. Raevsky and L. M. Beitsch (2007). "Linking Accreditation and Public Health Outcomes: A Logic Model Approach." Journal of Public Health Management and Practice **13**(4): 349-356.
- Kellogg Foundation, K. W. (2004). "Using Logic Models to Bring Together Planning, Evaluation, and Action. Logic Model Development Guide."

- Limpinsel, K. (2016). § 140 a Besondere Versorgung. . Kommentar zum SGB V. T. Sommer, Haufe. M. Schrappe, H. P. (2016). " Versorgungsforschung vor neuen Herausforderungen: Konsequenzen für Definition und Konzept." Gesundheitswesen Das **78**(11): 689-694.
- Möhler, R., S. Köpke and G. Meyer (2015). "Criteria for Reporting the Development and Evaluation of Complex Interventions in healthcare: revised guideline (CRDECLI 2)." Trials **16**(1): 204.
- Moore, G. F., S. Audrey, M. Barker, L. Bond, C. Bonell, W. Hardeman, L. Moore, A. O’Cathain, T. Tinati, D. Wight and J. Baird (2015). "Process evaluation of complex interventions: Medical Research Council guidance." BMJ : British Medical Journal **350**.
- Mühlhauser, I., M. Lenz and G. Meyer (2011). "Entwicklung, Bewertung und Synthese von komplexen Interventionen – eine methodische Herausforderung." Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen **105**(10): 751-761.
- NAMSE. "Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen." Retrieved 03.09.2018, from <http://www.namse.de/aktionsbuendnis.html>.
- OECD. (2017). "Ministerial Statement. THE NEXT GENERATION of HEALTH REFORMS.OECD Health Ministerial Meeting." Retrieved 05.09.2018, from <http://www.who.int/servicedeliverysafety/areas/people-centred-care/en/>.
- Rehfuess, E. A., A. Booth, L. Brereton, J. Burns, A. Gerhardus, K. Mozygemba, W. Oortwijn, L. M. Pfadenhauer, M. Tummers, G.-J. Wilt and A. Rohwer (2018). "Towards a taxonomy of logic models in systematic reviews and health technology assessments: A priori, staged, and iterative approaches." Research Synthesis Methods **9**(1): 13-24.
- Schrappe, M. and H. Pfaff (2016). "Versorgungsforschung vor neuen Herausforderungen: Konsequenzen für Definition und Konzept." Gesundheitswesen **78**(11): 689-694.
- SVR. (2012). "Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen. Sondergutachten 2012. Sicherstellung von Versorgungskontinuität als Kernaufgabe des Schnittstellenmanagements." Retrieved 31.08.2018, from <https://www.svr-gesundheit.de/index.php?id=384>.
- SVR. (2014). "Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen. Gutachten 2014. Sicherstellung einer flächendeckenden, bedarfsgerechten und wohnortnahen Versorgung." Retrieved 31.08.2018, from <https://www.svr-gesundheit.de/index.php?id=501>.
- SVR. (2018). "Sachverständigenrat zur Begutachtung der Entwicklung im Gesundheitswesen: Bedarfsgerechte Steuerung der Gesundheitsversorgung. Kurzfassung des Gutachtens 2018." Retrieved 31.08.2018, from <https://www.svr-gesundheit.de/index.php?id=2>.
- Watson, D. E., A.-M. Broemeling and S. T. Wong (2009). "A Results-Based Logic Model for Primary Healthcare: A Conceptual Foundation for Population-Based Information Systems." Healthcare Policy **5**(Spec No): 33-46.
- WHO. (2017). "WHO Framework on integrated people-centred health services." Retrieved 05.09.2018, from <http://www.who.int/servicedeliverysafety/areas/people-centred-care/en/>.

Addendum zum Evaluationskonzept TRANSLATE-NAMSE

Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen (Kinder und Erwachsene)

Betreffend: Gesundheitsökonomische Bewertung

Kostenanalyse von Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten

Inhalt

1	Hintergrund	2
2	Ergebnis der Indikatordefinition zur Identifizierung seltener Erkrankungen in Abrechnungsdaten	2
3	Geändertes Evaluationskonzept zur Kostenanalyse von Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten	4
3.1	Innovative Versorgungsform TRANSLATE-NAMSE	4
3.2	Hintergrund und Zielstellung der gesundheitsökonomischen Evaluation	5
3.3	Rahmenkonzept.....	7
3.4	Eingeschlossene Patienten	8
3.5	Fragestellungen und Methoden	9
3.5.1	Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden.....	9
3.5.2	Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE - NAMSE eingeschlossen wurden.....	10
3.5.3	Evaluationsziel [C]: Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform TRANSLATE-NAMSE erforderlichen Kosten	11
3.6	Daten aus dem Versorgungsprozess (TRANSLATE-NAMSE Access-Datenbank)	11
3.7	GKV-Daten	14
3.8	Bildung Vergleichskohorte	16
3.9	Datenschutzrechtliche Voraussetzungen.....	18
3.10	Datenfluss.....	19
4	Referenzen.....	21

1 Hintergrund

Im Evaluationskonzept zum Projekt TRANSLATE-NAMSE (Februar 2017) wird im Kapitel 3.3.1 die geplante Gesundheitsökonomische Bewertung des Projektes auf der Basis von Krankenkassendaten beschrieben. Ausgangspunkt für die geplanten Analysen war die von Seiten der Akteure im Gesundheitswesen als defizitär beschriebene Situation bei der Behandlung von Patienten mit seltenen Erkrankungen. Valide Daten hierzu fehlen jedoch. Gemeinsam mit den Konsortialpartnern AOK Nordost und Barmer sollten daher im Rahmen der Evaluation Kostenschätzungen für Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten erfolgen. Bei den Kosten sollten Zeiten vor und nach erstmaliger Stellung einer seltenen Diagnose unterschieden werden. Außerdem sollten die Anzahl der im Behandlungsverlauf gewechselten Diagnosen und aufgesuchten Leistungserbringer als Surrogatparameter für die erfolgte Suche des Patienten nach einer korrekten Diagnose dienen.

Um Patienten mit seltenen Erkrankungen in Krankenkassendaten identifizieren zu können, waren in einem ersten Schritt geeignete Indikatoren zu definieren, anhand derer Patienten mit einer seltenen Erkrankung in den Daten der Krankenkassen als solche klassifiziert werden können. Angedacht waren ICD-Diagnosen, DRG-Codes, Medikamente, EBM-Ziffern für spezifische Maßnahmen oder eine Kombination aus diesen. Anhand dieser Indikatoren sollten anschließend stationäre und ambulante Leistungen und deren Kosten sowie Art und Kosten verordneter Therapien aus den Daten der AOK-Nordost und BARMER extrahiert und analysiert werden.

2 Ergebnis der Indikatordefinition zur Identifizierung seltener Erkrankungen in Abrechnungsdaten

Eine Krankheit bzw. Störung ist in Europa als selten definiert, wenn ihre Prävalenz weniger als 1 von 2.000 beträgt. Wegen ihres seltenen Auftretens werden sie i.d.R. nicht als eigenständige Kodierung in der ICD-Klassifikation aufgeführt. Derzeit sind mehr als 6.000 seltene Erkrankungen beschrieben.¹ Um der Vielzahl von seltenen Erkrankungen, Fehlbildungs-Syndromen, klinischen Syndromen, morphologischen oder biologischen Anomalien sowie besonderer klinischer Situation im Verlauf einer Erkrankung Rechnung zu tragen, wurde hierfür eine spezielle Nomenklatur entwickelt: ORPHANET². In dieser sind derzeit über 10.000 Orphanet-Codes beschrieben. Diese Nomenklatur wird in Deutschland derzeit jedoch nur von wenigen spezialisierten Leistungserbringern, i.d.R. Universitätsklinika, genutzt. Sie ist daher auch nicht Teil der an die Krankenkassen zu übermittelnden Daten.

Um aus dem Datensatz der Krankenkassen Patienten mit seltenen Erkrankungen zu identifizieren, wurden im Rahmen des Projektes folgende Recherchen durchgeführt:

- (1) Literaturrecherche
- (2) Recherche nach eindeutigen ICD in der Orphanet-Nomenklatur
- (3) Recherche der Orphadrugs, die nur für Orphan Diseases zugelassen sind
- (4) Umfrage unter Mitgliedern der Arbeitsgruppe Erhebung und Nutzung von Sekundärdaten (AGENS)

¹ <https://www.eurordis.org/de/seltene-krankheiten>

² <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=DE>

- (5) Analyse von anonymisierten §21 KHEntgG-Daten in Kombination mit Orphanet-Kodierungen des Universitätsklinikums Dresden
- (6) Befragung der am Projekt beteiligten Mediziner nach
 - o Kombinationen verschiedener ICD-Kodierungen
 - o Kombinationen von ICD-Kodierung(en) und spezifischen EBM-Ziffern
 - o Leistungen oder Kombination von Leistungen, die nur bei bestimmten seltenen Erkrankungen erbracht werden

Im Ergebnis der Punkte (1) bis (5) konnten 131 seltene Erkrankungen bzw. Syndrome anhand von ICD-Kodierungen z.T. in Kombination mit Orphanet identifiziert werden.

Im Ergebnis des Punktes (6) können Abrechnungen einer Mutationssuche in mehr als 25 Kilobasen kodierender Sequenz (EXOM-Diagnostik) (außer bei Patienten mit Karzinomerkrankung) in unmittelbarem Zusammenhang mit dem Verdacht auf eine seltene Erkrankung gebracht werden. Da dieser Leistung eine Einzelfallentscheidung zugrunde liegt, kann man fast sicher davon ausgehen, dass sich dieser Patient in Betreuung eines TRANSLATE-NAMSE-Zentrums befindet. Dies ist jedoch die einzige EBM-Ziffer, die eindeutig in Zusammenhang mit einer seltenen Erkrankung gebracht werden kann. Weitere EBM-Ziffern(-Kombinationen) konnten nicht eindeutig einer oder einem Komplex an seltenen Erkrankung(en) zugeordnet werden.

Des Weiteren weist das Auftreten von mindestens 3 der folgenden ICD-Kodes bei einem Kind auf das Vorliegen einer seltenen syndromalen Erkrankung hin:

- o mentale Retardierung (F70 – F79)
- o Kleinwuchs (E34, E23, Q87)
- o Angeborener Herzfehler (Q24)
- o Organ- / Skelettfehlbildungen (Q00-Q99: Angeborene Fehlbildungen, Deformitäten und Chromosomenanomalien)

Zwischen der Übermittlung dieser einzelnen Diagnosen an die Krankenkassen können jedoch längere Zeiträume vergehen (Diagnose angeborener Herzfehler bei Geburt, mentale Retardierung oder Kleinwuchs erst im Vorschul- oder Schulalter). Da personenbezogene Abrechnungsdaten in den Krankenkassen meist nur einen Zeitraum von 5 - 6 Jahren umfassen, können hier Zuordnungen verloren gehen.

Fazit: Da trotz umfangreicher Recherche nur wenige Patienten mit seltenen Erkrankungen sicher in Krankenkassendaten identifiziert werden können, wurde bei einem Treffen der an der gesundheitsökonomischen Evaluation beteiligten Projektpartner am 15.10.2018 beschlossen, diesen Ansatz nicht weiter zu verfolgen, sondern ein neues Konzept zur Kostenanalyse von Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten zu erstellen. Dieser Beschluss wurde auf dem Konsortialtreffen von TRANSLATE-NAMSE am 09.11.2018 bestätigt.

3 Geändertes Evaluationskonzept zur Kostenanalyse von Patienten mit seltenen Erkrankungen auf Basis von Krankenkassendaten

3.1 Innovative Versorgungsform TRANSLATE-NAMSE

In Deutschland leiden etwa 4 Millionen Menschen an einer der ca. 6.000 seltenen Erkrankungen. Bei Patienten mit einer seltenen Erkrankung ist die oft späte bzw. nicht ausreichend präzise Diagnosestellung ein anerkanntes Versorgungsdefizit. Spezifische therapeutische Maßnahmen unterbleiben oder es werden falsche oder unnötige Therapien eingeleitet mit weitreichenden Folgen für den Krankheitsverlauf und die Lebensqualität der Betroffenen und ihren Angehörigen. Als weitere relevante Versorgungsprobleme bei der Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen gelten die mangelnde sektorenübergreifende Versorgung mit einem inadäquaten Informationsaustausch und Wissenstransfer von der spezialärztlichen Versorgung zu anderen Leistungserbringern sowie das Fehlen einer strukturierten Transition aus der kinderärztlichen Versorgung in die Erwachsenenmedizin, in der häufig noch keine ausreichende Expertise für die Erkrankungen vorhanden ist.

Die neue Versorgungsform richtet sich daher an zwei Zielgruppen:

- Zielgruppe 1: Patienten (Kinder und Erwachsene) mit unspezifischen Symptomen, die in den „Zentren für seltene Erkrankungen“ vorstellig werden, aber bisher keine konkrete Verdachtsdiagnose haben
- Zielgruppe 2: Patienten (Kinder, Jugendliche und Erwachsene) mit einer spezifischen Verdachtsdiagnose exemplarisch ausgewählter Krankheitsbilder (Indikatorerkrankungen: seltene Stoffwechselkrankheiten, seltene Endokrinopathien, seltene primäre Immundefekte, seltene Anämien, seltene autoinflammatorische Erkrankungen), die in den krankheitsspezifischen Kompetenzbereichen versorgt werden einschließlich Patienten mit einer Indikatorerkrankung, die von der pädiatrischen Versorgung in die Erwachsenenversorgung wechseln (Transition). Mit Genehmigung vom 23.01.2019 wurde die Indikation zur Teilnahme an der Transition auf alle seltenen Erkrankungen erweitert.

Für diese Patientengruppen werden im Projekt vier Leistungskomplexe beschrieben:

- Leistungskomplex 1 (für Patienten der Zielgruppe 1): Koordination und prozessual organisierte Diagnostik bei Patienten mit unklarer Diagnose innerhalb eines Kompetenzbereiches durch Lotsen und ärztliche Koordinatoren an den beteiligten Standorten (geplant 7.862 Fälle)
- Leistungskomplex 2 (für Patienten der Zielgruppe 1): Koordination und Strukturierung der erweiterten Diagnostik bei Patienten mit unklarer Diagnose unter Einbeziehung standortübergreifender Expertenpanel des Konsortiums und Kontakten zu internationalen Experten-Netzwerken im Rahmen von interdisziplinären Fallkonferenzen (geplant 2.140 Fälle)
- Leistungskomplex 3 (für Patienten der Zielgruppe 2): Verbesserung der Versorgung von Patienten mit definierten Indikatorerkrankungen in spezialisierten Kompetenzbereichen (NAMSE Level B Zentren) durch sektorenübergreifendes Fall-Management

(standardisierte Patientenpfade und strukturierte Prozesse mit Zugang zu multiprofessioneller Expertise anderer Zentren) (geplant 1.934 Fälle).

Leistungskomplex 4 (für Patienten der Zielgruppe 2): Verbesserung der Nachhaltigkeit der Versorgung von Patienten mit einer Indikatorerkrankung, die von der Pädiatrie in die Erwachsenenversorgung wechseln (geplant 771 Fälle).

3.2 Hintergrund und Zielstellung der gesundheitsökonomischen Evaluation

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat mit der Einrichtung des Innovationsfonds das Ziel verknüpft, eine qualitative Weiterentwicklung der Versorgung in der Gesetzlichen Krankenkasse (GKV) in Deutschland zu fördern [1]. Die ökonomische Evaluation soll dabei im Rahmen des Innovationsfonds Entscheidungsgrundlagen bereitstellen, inwiefern die für die innovative Versorgungsform notwendigen Kosten eine lohnende Intervention darstellen. Daher soll die Evaluation die zusätzlich aufgewendeten Kosten ins Verhältnis zu den Outcomes der neuen Versorgungsform stellen [2]. Blettner et al. nennt ebenso wie das Memorandum des Deutschen Netzwerks Versorgungsforschung [3] hierfür folgende Designansätze (Abb.1)

Analyseform	Evaluationskriterium
Kosten-Minimierungs-Analyse	$(C1-C2)$
Kosten-Effektivitäts-Analyse	$(C1-C2)/(E1-E2)$
Kosten-Nutzwert-Analyse	$(C1-C2)/(U1-U2)$
Kosten-Nutzen-Analyse	$(B1-C1)-(B2-C2)$

C: Kosten; E: Effekte; U: Nutzwerteinheiten, z. B. QALYs; B: monetär bewerteter Nutzen; 1: Prüflintervention; 2: alternative Intervention

Abb. 1: Analyseformen und Evaluationskriterien
[Quelle: Neugebauer et al. (2010), Tabelle 1]

Im Kontext von TRANSALTE-NAMSE ergeben sich für die gesundheitsökonomische Analyse folgende Rahmenbedingungen, die die Wahl des Designs deutlich einschränken:

- (1) In TRANSALTE-NAMSE wurde aus ethischen und methodischen Erwägungen heraus kein Kontrollgruppendesign gewählt.
- (2) Die Bildung einer Kontrollgruppe von Patienten, die nicht in TRANSALTE-NAMSE behandelt wurden, aber ähnliche gesundheitliche Probleme wie diese aufweisen, so wie es in anderen Projekten auf Basis z.B. eines Propensity Score Matching erfolgt, kann in diesem Projekt nicht umgesetzt werden. Hierzu müssten Kriterien gefunden werden, die in GKV-Daten jene Patienten identifizieren, bei denen ein Verdacht auf eine seltene Erkrankung vorliegen könnte. Da es nicht einmal möglich ist, Patienten mit einer diagnostizierten seltenen Erkrankung in den GKV-Daten mit hinreichender Sicherheit zu finden, schließt sich die Suche nach Verdachtsfällen aus.
- (3) Die Projektlaufzeit schließt eine längere Beobachtung der in TRANSALTE-NAMSE versorgten Patienten aus. Daher können QALYs im Projektzeitraum nicht bestimmt werden.
- (4) Der überwiegende Teil der in TRANSALTE-NAMSE betreuten Patienten wird zum Zwecke der Diagnosefindung /-sicherung eingeschlossen. Ein Vorher-Nachher-Vergleich im Sinne der Betreuung ohne Intervention und nach Intervention im Hinblick auf erforderliche Kosten wird durch die geänderten Rahmenbedingungen „unbekannte Diagnose“ vs. „bekannte Diagnose“ verzerrt.

Zumindest bei einem Teil der Patienten stehen vor Diagnosefindung diagnostische und nach Diagnosestellung therapeutische Kosten im Vordergrund.

- (5) In den GKV-Daten lässt sich der Zeitpunkt nicht ablesen, ab dem sich ein Patient mit ersten Symptomen einer seltenen Erkrankung an einen Arzt wendet.
- (6) Bei Patienten mit seltenen Erkrankungen handelt es sich nicht um eine fest umschriebene bzw. fest umschreibbare Patientenpopulation, sondern um Patienten, die an über 6.000 verschiedenen Erkrankungen leiden. Erschwerend kommt hinzu, dass nicht jeder Patient, der sich an ein Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) wendet, auch unter einer solchen leidet. In TRANSLATE-NAMSE werden somit auch Patienten aufgenommen, bei denen sich der Verdacht auf eine seltene Erkrankung im Diagnostikprozess nicht bestätigen lässt. Im Moment wird eingeschätzt, dass dies mindestens die Hälfte der Patienten betrifft. Somit erweitert sich das Spektrum der Diagnosen auch auf alle Nicht-Seltenen Erkrankungen.
Aufgrund der Heterogenität der Erkrankungen ist es nicht möglich, Aussagen bezüglich der erbrachten / abgerechneten Leistungen im Hinblick auf Unter-, Über- oder Fehlversorgung zu treffen. Hierzu wäre eine Überprüfung erbrachter Leistung anhand von Leitlinien oder ähnlichem notwendig. Diese liegen jedoch weder für jede seltene Erkrankung vor noch sind sie aufgrund der Vielzahl an Diagnosen auswertbar.
- (7) Aufgrund der enormen Variabilität in den gesundheitlichen Einschränkungen lassen sich weder Surrogatparameter, noch für alle Erkrankungen übergreifende Nutzwerteinheiten (z.B. Lebensverlängerung und Änderung des Gesundheitszustands) finden, wie sie für Kosten-Nutzwert-Analysen erforderlich sind. Auch Modellierungen, um z. B. in klinischen Studien gewonnene klinische oder andere relevante Effekte auf TRANSLATE-NAMSE zu übertragen und diese in Relation zu den ermittelten Kosten zu setzen, sind aus diesem Grunde nicht durchführbar.
- (8) Da der ursprüngliche Ansatz der ökonomischen Evaluation eine Analyse auf Basis von anonymisierten GKV-Daten von Patienten unabhängig von TRANSLATE-NAMSE vorsah, wurde auf die Befragung der TRANSLATE-NAMSE-Patienten hinsichtlich ihrer Zahlungsbereitschaft verzichtet, wie sie für Kosten-Nutzwert-Analysen benötigt würden.

Aufgrund dieser Rahmenbedingungen sind die in Abb. 1 genannten Analyseformen nicht oder nur sehr eingeschränkt nutzbar. Der im Folgenden beschriebene Evaluationsansatz zielt daher auf die Erreichung der gesundheitsökonomischen Evaluationsziele des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017:

- [A] Ermittlung durchschnittlicher Kosten³ (aus GKV-Sicht) für Patienten mit seltenen Erkrankungen vor Diagnosestellung sowie für Patienten, die sich an ein ZSE wandten und in TRANSLATE - NAMSE eingeschlossen wurden, unabhängig von deren Diagnose
- [B] Identifikation von Versorgungswegen von Patienten mit seltenen Erkrankungen bzw. von Patienten, die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden, vor Diagnosestellung
- [C] Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform TRANSLATE - NAMSE erforderlichen Kosten

³ Kosten beziehen sich auf die durch die seltene bzw. vermutete seltene Erkrankung entstehenden Zusatzkosten

und damit auf die Beantwortung der Arbeitshypothese (E) des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017: „Die Verhältnismäßigkeit der Kosten der neuen Versorgungsform ist im Vergleich zu den Kosten der Regelversorgung gegeben.“.

3.3 Rahmenkonzept

Der konzeptuelle Rahmen, unter dem die ökonomische Evaluation für TRANSALTE-NAMSE erfolgt, ist in Abb. 2 dargestellt. Patienten mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung bzw. Patienten mit seltener Erkrankung in spezifischen Krankheitssituationen bedürfen der ärztlichen Behandlung. Hierdurch entstehen der GKV Kosten. Die Regularien der GKV bezüglich der Abrechnung von ambulanten, stationären sowie therapeutischen Regelleistungen lassen allerdings keinen direkten Bezug zwischen erbrachter Leistung und einer spezifischen Erkrankung zu (siehe auch Ausführungen zu Möglichkeiten der Zuordnung von Leistungen respektive Kosten zu Diagnostik- und Therapieprozess in Kapitel 0). Sofern im Abrechnungsprozess ICD-Kodierungen übermittelt werden, zeichnen diese ein Bild von der gesundheitlichen (Gesamt-)Situation des Patienten. Die Nicht-Abbildbarkeit von seltenen Erkrankungen in der ICD-Kodierung (s.o.) lässt eine Einbeziehung von ICD-Codes in den Analyseprozess nicht zu. Das Konzept zur Ermittlung von durchschnittlichen Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten mit seltenen Erkrankungen (Evaluationsziel [A]) muss daher die Kosten aus den Gesamtkosten der Patienten schätzen. Hierbei müssen Kosten, die unabhängig von der seltenen Erkrankung des Patienten entstanden sind, abgezogen werden.

Daten zur Inanspruchnahme von GKV-Leistungen, d.h. Haus- und Facharztbesuche, durchgeführte diagnostische Maßnahmen sowie therapeutische Interventionen, sind für die Kostenschätzung nicht zwingend notwendig, da sie in den Gesamt-Kosten für ambulante und stationäre Leistungen enthalten sind. Sie können jedoch für die Interpretation der Kosten herangezogen werden. Notwendig sind sie für das Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von in TRANSALTE-NAMSE eingeschlossenen Patienten.

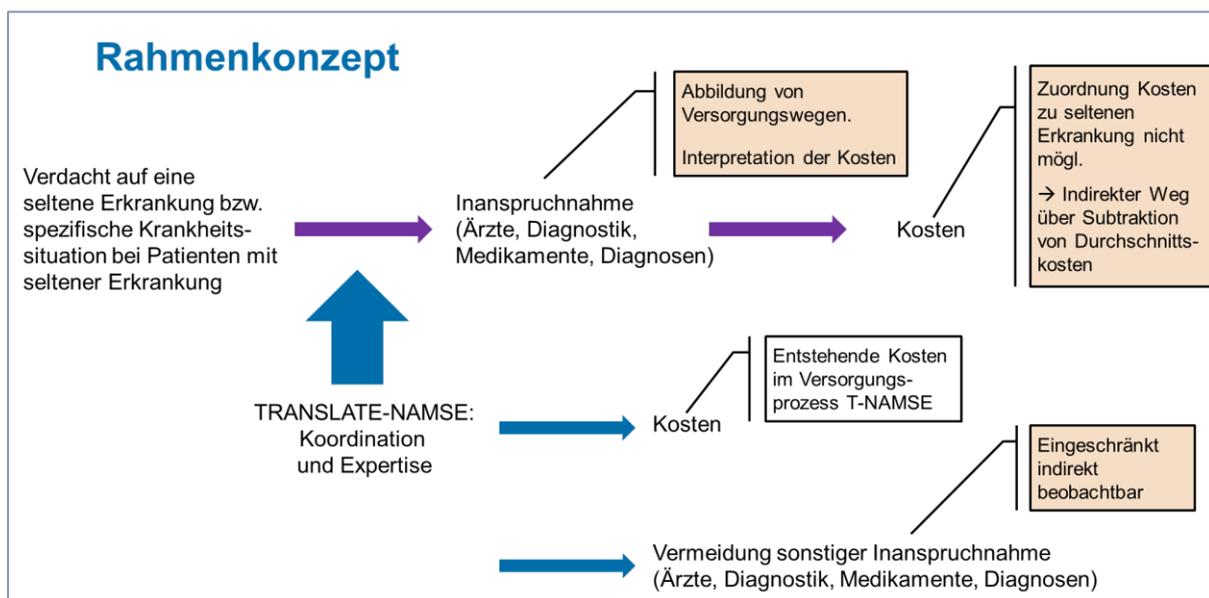


Abb. 2: Konzeptueller Rahmen der gesundheitsökonomischen Analyse für das Projekt TRANSALTE NAMSE

Für die Evaluationsziele [A] und [B] werden die Daten der GKV mit ausgewählten Daten des Dokumentationssystems von TRANSLATE-NAMSE (s. Kapitel 3.6, S. 11) verlinkt. Die Daten des Dokumentationssystems dienen dabei

- als Schichtungsvariable, um die unterschiedlichen Patientengruppen (s. Abb. 4, S. 13) abzubilden,
- zur Einbeziehung von Selbstaussagen des Patienten zu in Anspruch genommenen Leistungen (s. Abb. 3, S. 12) und
- zur Einbeziehung der Einschätzung der in Anspruch genommenen Leistungen durch die in TRANSLATE-NAMSE diagnostizierenden Ärzten (s. Abb. 5, S. 14).

TRANSLATE-NAMSE stellt für Patienten mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung bzw. für Patienten mit seltener Erkrankung in spezifischen Krankheitssituationen neue Versorgungskonzepte bereit. Diese Versorgungsleistungen sind mit spezifischen Kosten verbunden. Die personellen Aufwendungen wurden im Antragsprozess auf Basis von Erfahrungswerten geschätzt. Um die für die neuen Leistungskomplexe notwendigen Ressourcen zu objektivieren, erfassen die beteiligten Leistungserbringer (Lotsen, medizinische Koordinatoren, Teilnehmer an Fallkonferenzen etc.) ihre zeitlichen Aufwände im Rahmen des Dokumentationsprozesses des Projektes. Entsprechend des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017, Kapitel 3.3.2, werden aus diesen zeitlichen Aufwänden die entstehenden Kosten für die jeweiligen Leistungserbringer berechnet und zu mittleren Kosten pro Patient und Leistungskomplex zusammengefasst. Zur Erreichung des Evaluationsziels [C] werden die für TRANSLATE-NAMSE ermittelten Kosten mit den aus [A] ermittelten Kosten ins Verhältnis gesetzt.

Ziel von TRANSLATE-NAMSE ist zudem, durch Bereitstellung der neuen Versorgungskonzepte bisher erfolgte diagnostische und therapeutische Leistungen durch die in den 4 Leistungskomplexen beschriebenen SOPs zu ersetzen. Die Messung dieses Effektes kann aufgrund der Heterogenität der Patienten nur eingeschränkt erfolgen. Punktuell sollte eine Beschreibung derartiger Effekte jedoch auf Basis des unter [B] ermittelten Inanspruchnahmeverhaltens möglich sein.

3.4 Eingeschlossene Patienten

TRANSLATE-NAMSE richtet sich an 2 Zielgruppen, die in 4 Leistungskomplexen (LK) behandelt werden (s. Kapitel 3.1). Der Fokus der Leistungskomplexe 3 und 4, die sich an die Zielgruppe 2 richten, zielt auf eine erfolgreiche Umsetzung neuer Versorgungsalgorithmen (Konfirmationsdiagnostik und Therapieentscheidung in LK 3 bzw. gemeinsame Schritte in der Transition in LK 4) ab. Evaluationsschwerpunkt bilden für diese Leistungskomplexe die quantitative Analyse der Versorgungsprozesse einschließlich der erreichten Output-Parameter sowie der Grad der Übereinstimmung von Erwartungen von Patienten und deren Angehörigen an TRANSLATE_NAMSE mit der vorgefundenen Versorgungsrealität (qualitative Evaluation). Ökonomische Effekte sind erst in mittel- bis längerfristigen Zeitintervallen zu erwarten, die im Projektzeitraum nicht beobachtet werden können.

Die gesundheitsökonomische Evaluation schließt daher nur Patienten der Zielgruppe 1 ein, die in den Leistungskomplexen 1 und 2 behandelt werden. Hierbei werden alle Patienten betrachtet, auch jene, bei denen keine seltene Erkrankung diagnostiziert wurde. Da sich der LK 2 dem LK 1 anschließt, wenn nach Abschluss des LK 1 weitere diagnostische Maßnahmen erforderlich sind, um eine seltene Erkrankung zu diagnostizieren, stehen maximal die 7.862 in LK 1 eingeschlossenen Patienten für die gesundheitsökonomische Evaluierung zur Verfügung.

Diese Zahl wird durch 2 Faktoren limitiert:

1. Ausgehend von der derzeit erreichten Rekrutierungszahl werden 60 bis 80 % Zielerreichung am Projektende als realistisch angesehen.
2. Laut Förderbescheid können die eingeschlossenen Patienten neben den Konsortialkassen auch allen anderen gesetzlichen Krankenkassen angehören. Datenübermittelnde Kassen werden aber nur die BARMER sowie Kassen des AOK-Verbandes sein.

Zum gegenwärtigen Zeitpunkt wird erwartet, dass Daten von 2.000 bis 3.000 Patienten für die Analysen zur Verfügung stehen werden. (siehe auch Tabelle 1, S. 18)

3.5 Fragestellungen und Methoden

3.5.1 Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten (aus GKV-Sicht) für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden

Derzeit existieren keine Angaben, welche diagnostischen und therapeutischen Kosten aus Sicht der GKV für Patienten vorderen Aufnahme in den Diagnostikprozess eines ZSE entstehen. Aufgrund der Heterogenität der Patienten sowohl hinsichtlich deren Altersstruktur (Säugling bis hohes Lebensalter), der Erkrankung selbst, als auch der Erkrankungsdauer wird die Analyse im Rahmen dieses Projektes auf folgende Kostenarten beschränkt:

- (1) Ambulante Kosten
- (2) Stationäre Kosten
- (3) Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente
- (4) Gesamtkosten aus (1) bis (3)

Die Kosten werden anhand der durch die beteiligten Krankenkassen bereitgestellten Kostendaten summarisch je Patient ermittelt (s. Kapitel 3.7, S. 14). Die bereitgestellten Daten umfassen den Zeitraum 2014 bis 2019.

Die Beobachtungsdauer je Patient wird wie folgt ermittelt:

- Beobachtungsbeginn:
 - (a) sofern Angaben des Patienten vorhanden sind, ab welchem Jahr er erstmals wegen Symptomen einen Arzt aufgesucht hat (s. Abb. 3, S. 12, Frage G2) und dieses Jahr \geq Versicherungsbeginn und \geq 2014 ist: erfasstes Jahr ODER
 - (b) sofern das unter (a) ermittelte Jahr $<$ 2014 und Versicherungsbeginn \leq 2014: 2014 ODER
 - (c) sofern das unter (a) ermittelte Jahr $<$ 2014 und Versicherungsbeginn $>$ 2014: Versicherungsbeginn ODER
 - (d) sofern keine Angabe zum Symptombeginn vorliegt und Geburtsjahr und Versicherungsbeginn \leq 2014: 2014 ODER
 - (e) sofern keine Angabe zum Symptombeginn vorliegt und Geburtsjahr $>$ 2014 oder Versicherungsbeginn $>$ 2014: MAXIMUM (Geburtsjahr und Versicherungsbeginn)
- Beobachtungsende: Datum der Aufnahme in ZSE

Vergleichend dazu wird in einer zweiten Analyse der Beobachtungsbeginn aller Patienten auf das Jahr

2014⁴ gesetzt, um verschiedene Methoden bei Patienten mit vorliegendem Symptombeginn oder ohne zu vermeiden (s. auch Kapitel 3.6, S. 11).

Aus den summarischen Kosten und der Beobachtungsdauer je Patient und Kostenart (1) bis (4) werden mittlere und mediane Kosten je Patient sowie je Patient und Jahr ermittelt. In gleicher Weise werden die Kosten für die zugeordneten Patienten der Vergleichskohorte (s. Kapitel 0, S. 15) gebildet. Die ermittelten Kosten der Vergleichskohorte werden anschließend im Sinne von erwartbaren Kosten ohne Verdacht auf eine seltene Erkrankung für die Kohorte von den Kosten der in TRANSLATE –NAMSE-behandelten Patienten abgezogen. Der Differenzbetrag wird als zusätzlich notwendige Kosten für die Patientengruppe, die sich an ein ZSE wendet, gewertet.

Die so resultierenden Kosten je Patient sowie je Patient und Jahr werden entsprechend des Resultats des diagnostischen Prozesses im Rahmen des Fallabschlusses stratifiziert (s. Abb. 4, S. 13) und zu mittleren und medianen Kosten je Patient sowie je Patient und Jahr zusammengefasst. D.h., dass die mittleren bzw. medianen Kosten nach dem Diagnosetyp bei Vorliegen einer gesicherten Diagnose (klinisch gesicherte häufige Erkrankung, gesicherte psychosomatische Erkrankung, genetisch gesicherte seltene Erkrankung bzw. klinisch gesicherte seltene Erkrankung), einer vorliegenden Verdachtsdiagnose (klinisch, nicht genetische Verdachtsdiagnose, Verdacht auf psychosomatische Erkrankung, genetische Verdachtsdiagnose (durch EXOM gesichert), genetische Verdachtsdiagnose (ohne Variante im EXOM) bzw. syndromale Einordnung) oder keiner Diagnose untergliedert werden.

Zudem werden die ermittelten Kosten bei vorliegender gesicherter Diagnose den patientenrelevanten Konsequenzen (therapeutische Relevanz, prognostische relevant, Vermeidung weiterer Diagnostik bzw. Relevanz für genetische Beratung (s. Abb. 4, S. 13)) gegenübergestellt.

3.5.2 Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE - NAMSE eingeschlossen wurden

Die Versorgungswege der Patienten werden anhand folgender Indikatoren in den GKV-Daten beschrieben:

- (1) Anzahl stationärer Aufenthalte
- (2) stationäre Behandlungsdauer gesamt (Tage)
- (3) Anzahl zusammenhängender Arbeitsunfähigkeits-Episoden
- (4) Arbeitsunfähigkeitsdauer gesamt (Tage)
- (5) Anzahl Diagnosen je Patient
- (6) Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen (ambulant)
- (7) Anzahl aufgesuchter Betriebsstätten (ambulant)
- (8) Anzahl differenter Medikamente (Abgabe über Apotheke)
- (9) Anzahl „hochpreisiger“ diagnostischer Leistungen (bildgebende Verfahren, genetische Untersuchungen, Labordiagnostik etc.) (analog Abb. 5, S. 14)
- (10) Anzahl „hochpreisiger“ Medikamente (analog Abb. 5, S. 14)

Punkt (8) basiert auf der Anzahl unterschiedlichen ATC-Codes je Patient. Für Punkt (9) werden sowohl ambulante Leistungen (EBM-Ziffern) als auch stationäre Leistungen (OPS-Codes) herangezogen.

⁴ Sofern Geburtsdatum bzw. Versichertenbeginn > 2014, startet Beobachtungsbeginn entsprechend später.

Die Beobachtungsdauer je Patient wird wie unter Evaluationsziel [A] beschrieben ermittelt (s.o.).

Das Vorgehen bei der Bestimmung der mittleren und medianen Anzahlen der 10 Indikatoren je Patient sowie je Patient und Jahr erfolgt vergleichbar dem Vorgehen bei Evaluationsziel [A]. Zuerst werden die Anzahlen je Indikator und Patient der TRANSLATE-NAMSE-Kohorte ermittelt. Analog werden die Indikatoren für die Vergleichskohorte ermittelt. Anschließend wird für die einzelnen Indikatoren die Differenz zwischen TRANSLATE-NAMSE-Patient und der mittleren Anzahl in der Vergleichskohorte gebildet. Die resultierenden Indikatoren werden nun stratifiziert nach Diagnosestellung und patientenrelevanter Konsequenz dargestellt.

3.5.3 Evaluationsziel [C]: Vergleich der unter [A] ermittelten Kosten mit den für die neue Versorgungsform TRANSLATE-NAMSE erforderlichen Kosten

Entsprechend des Evaluationskonzeptes vom Februar 2017, Kapitel 3.3.2, werden die zeitlichen Aufwände für die Leistungskomplexe von TRANSLATE-NAMSE im Rahmen des Dokumentationsprozesses des Projektes erfasst und anschließend zu mittleren Kosten pro Patient und Leistungskomplex zusammengefasst.

Zur Erreichung des Evaluationsziels [C] werden diese für TRANSLATE-NAMSE-Leistungen ermittelten Kosten mit den aus Evaluationsziel [A] ermittelten Kosten ins Verhältnis gesetzt.

Da die unter Evaluationsziel [A] ermittelten Kosten nichts darüber aussagen, inwiefern diese notwendig und auch in Zukunft erwartbar sind, werden die unter Evaluationsziel [B] ermittelten Häufigkeiten in Relation zur Einschätzung der in den ZSE mit dem jeweiligen Fall befassten Mitarbeiters gestellt. Diese bewerten im Rahmen des Fallabschlusses die ihnen zur Verfügung gestellten klinischen Unterlagen eines Patienten hinsichtlich vermeidbarer Kosten, wenn man frühzeitiger ein ZSE in den diagnostischen Prozess hätte einschalten können (s. Abb. 5, S. 14). Die dokumentierten Leistungen werden mit den in den GKV-Daten enthaltenen Kosten verknüpft. Diese Kosten werden den für den Patienten unter Evaluationsziel [A] ermittelten Kostenanteil für die Erkrankung, mit der er sich an ein ZSE gewandt hat, gegenübergestellt.

Als zweite Datenquelle stehen zudem Angaben des Patienten zu in Anspruch genommenen Leistungen der GKV zu Verfügung (s. Abb. 3). Da diese Leistungen den Zeitrahmen der GKV-Daten überschreiten kann und zudem mit einem Recall- sowie Response-Bias des Patienten zu rechnen ist, werden diese Daten insbesondere deskriptiv dargestellt.

Ergänzend werden gemeinsam mit den klinisch tätigen Kollegen an den ZSE aus den dokumentierten Patienten jene ausgewählt, deren Behandlung in den Leistungskomplexen 1 und 2 exemplarisch für diese neuen Versorgungsformen stehen und im Sinne von Patient Stories aufbereitet, um die Versorgungswege vor, während und nach Einschluss in TRANSLATE NAMSE abzubilden.

3.6 Daten aus dem Versorgungsprozess (TRANSLATE-NAMSE Access-Datenbank)

Für die Evaluation stehen Daten aus dem Versorgungsprozess sowie Daten zur Patientencharakteristik zur Verfügung. Für die Leistungskomplexe 1 und 2 werden diese in einrichtungsspezifischen Access-Datenbanken dokumentiert. Für die gesundheitsökonomische Evaluation werden als Stammdaten Alter und Geschlecht sowie Eintrittsdatum in TRANSLATE-NAMSE übernommen.

Im Verlauf des Jahres 2018 zeichnete sich ab, dass in die gesundheitsökonomische Analyse auch Daten der TRANSLATE-NAMSE-Patienten einfließen müssen. Daher wurde ein zusätzlicher Patienten- Fragebogen entwickelt, in dem diese nach dem Symptombeginn sowie nach Inanspruchnahme von Gesundheitsleistungen befragt werden (s. Abb. 3). Dieser ist ab Ende 2018 Teil des Fragebogens bei Aufnahme in ein ZSE. Für Patienten, bei denen zu diesem Zeitpunkt die Betreuung in Leistungskomplex 1 bzw. 2 noch nicht abgeschlossen war, sollte der Fragebogen mit dem Evaluationsfragebogen versandt werden.

Gesundheitsevaluation PATNR ZSENummer Vorname Nachname Kind

G1: In welchem Jahr haben die Beschwerden begonnen?

G2: In welchem Jahr haben Sie wegen der Beschwerden erstmals einen Arzt aufgesucht?

G3: Wie viele verschiedene Fachrichtungen (Fachärzte) haben Sie wegen ihrer Beschwerden aufgesucht?

0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G4: Ambulante Untersuchungen (Beim Hausarzt oder Facharzt in der Praxis): Wie viele Großgeräteuntersuchungen wurden wegen Ihrer Beschwerden durchgeführt (u.a. Kernspintomographien, Computertomographien, Angiographien, Endoskopien (Darm-, Magen-, Lungenspiegelung, Biopsien))

0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G5: Wie oft wurde bei Ihnen eine genetische Diagnostik durchgeführt?

0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G6: Wie lange sind Sie insgesamt wegen Ihrer Beschwerden krankgeschrieben gewesen? (in Monaten)

0 1 2-6 7-12 13-18 19-24 mehr als 24

G7: Sind Sie wegen Ihrer Beschwerden berentet? Wenn ja, seit wann? (Jahr)

G8: Wie oft waren Sie wegen Ihrer Beschwerden in stationärer Behandlung?

0 1 2-3 4-8 mehr als 8

G9: Wie viele Tage insgesamt waren Sie in stationärer Behandlung?

0 1-10 11-20 21-30 31-80 mehr als 80

G10: Wie oft waren Sie wegen der Beschwerden in psychotherapeutischer Behandlung? (Anzahl Therapien; Verlängerungen zählen nicht als neue Therapien)

0 1 2 3 mehr als 3

Abb. 3: Fragen an den Patienten zur Untersetzung der gesundheitsökonomischen Evaluation

Des Weiteren werden folgende Daten, die beim Fallabschluss dokumentiert werden, in die gesundheitsökonomische Analyse einbezogen:

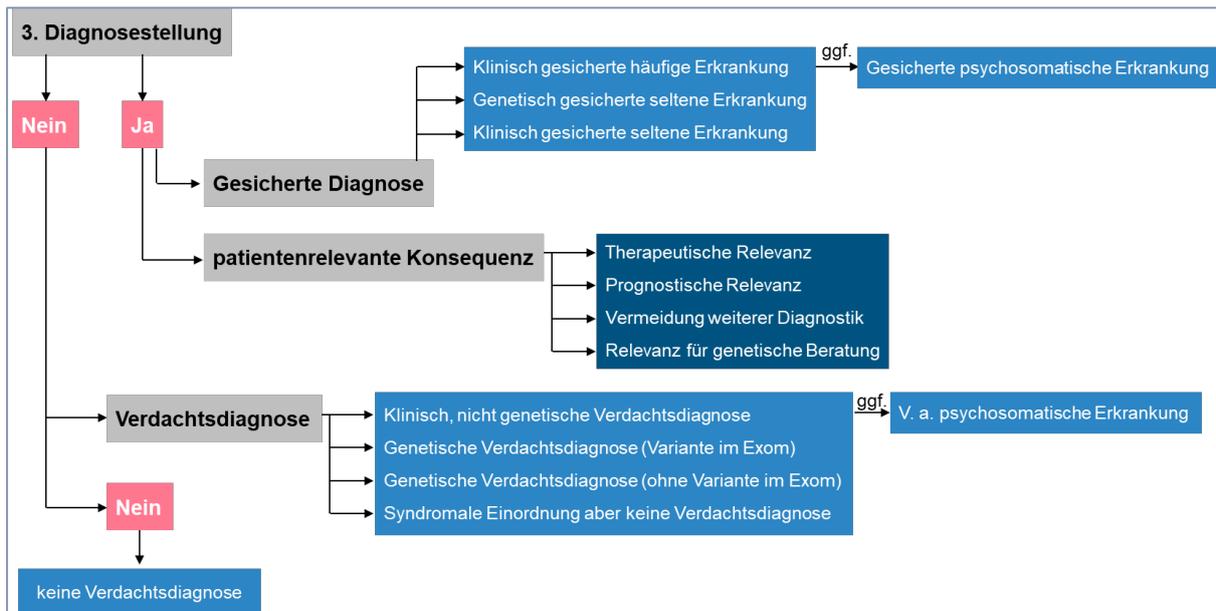


Abb. 4: Resultat des diagnostischen Prozesses im Rahmen des Fallabschlusses nach Leistungskomplex 1 / 2

Nach Abschluss des diagnostischen Prozesses am Ende von Leistungskomplex 1 oder 2 wird der Grad der erreichten Diagnosesicherheit dokumentiert, d.h. konnte eine gesicherte Diagnose oder eine Verdachtsdiagnose gestellt werden oder wurde der Prozess ohne Ergebnis beendet (s. Abb. 4). Neben der Klassifikation der Diagnoseart, werden zu jeder gesicherten oder Verdachtsdiagnose, sofern vorhanden, die zugehörigen ICD- bzw. Orphanet-Codierungen angegeben. Bei Verdachtsdiagnosen können zudem noch HPO-Terms genutzt werden. Konnte eine Diagnose gestellt werden, so werden die an der Diagnosestellung beteiligten Ärzte gebeten, die patientenrelevante Konsequenz der Diagnose einzuschätzen. Die in Abb. 4 dargestellten Variablen dienen in der gesundheitsökonomischen Evaluation als Schichtungsvariablen. Insbesondere soll unterschieden werden zwischen Patienten mit

- genetisch gesicherter seltener Erkrankung
- zum Ende LK2/ LK2 ohne Diagnose und Verdachtsdiagnose
- klinisch gesicherter seltener Erkrankung oder genetische Verdachtsdiagnose mit und ohne Exom oder syndromaler Einordnung
- gesicherter häufiger Erkrankung bzw. klinisch, nicht genetisch gesicherte Verdachtsdiagnose.

Aussagen, welche der unter Evaluationsziel [B] ermittelten diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen vermeidbar wären, wenn die Angebote von Leistungskomplex 1 und 2 in der Regelversorgung verankert werden, sind nur sehr schwer zu treffen. Hierzu müsste man die in den GKV-Daten ermittelten Maßnahmen denen gegenüberstellen, die laut Leitlinien o.ä. für den Diagnostikprozess erforderlich sind. Dies sind einerseits Leistungen, die für den Ausschluss (nicht seltener) Erkrankungen anfallen, als auch jene, mit denen eine Diagnose gestellt werden kann. Aufgrund der Vielzahl der Erkrankungen ist ein solches Vorgehen nicht umsetzbar.

PATNR 546 ZSENummer 502 Fallabschluss 1/3 Fallabschluss 2/3 Fallabschluss 3/3

Gesundheitsökonomische Relevanz

8. Hätten sich retrospektiv durch eine frühere Diagnosestellung Maßnahmen (ambulant und stationäre Diagnostik und Therapie) vermeiden lassen? Ja Nein nicht einschätzbar

	Anzahl	Kommentar	Welche
Stationäre Aufenthalte (Tage)	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 1 <input type="text"/>
Facharztvorstellungen	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 2 <input type="text"/>
CT	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 3 <input type="text"/>
MRT	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 4 <input type="text"/>
PET	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Labordiagnostik 5 <input type="text"/>
SPECT	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 1 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Szintigraphie	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 2 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Biopsien	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 3 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Panel	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 4 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Exom	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Nicht evidenzbasierte Diagnostik 5 (Eigenleistung des Patienten) <input type="text"/>
Einzelgenanalyse	<input type="text"/>	<input type="text"/>	Teure Medikation 1 <input type="text"/>
			Teure Medikation 2 <input type="text"/>
			Teure Medikation 3 <input type="text"/>
			Teure Medikation 4 <input type="text"/>
			Teure Medikation 5 <input type="text"/>

zurück (1/3) weiter (3/3)

Abbrechen Übernehmen

Abb. 5: Bewertung des vor Aufnahme in das ZSE erfolgten Versorgungsprozesses im Rahmen des Fallabschlusses

Aus diesem Grunde werden die an der Diagnosestellung beteiligten Ärzte gebeten, auf Basis der vorliegenden Unterlagen zu bewerten, ob im Vorfeld der Aufnahme in ein ZSE diagnostische oder therapeutische Maßnahmen zu finden sind, die hätten unterbleiben können, wenn die Leistungen von TRANSALTE-NAMSE bereits seit Jahren Teil der Regelversorgung wären (s. Abb. 5). Diese Bewertung ist für die beteiligten Mediziner nicht immer leicht. Auch sind Verzerrungen infolge subjektiver Bewertungen nicht auszuschließen. Unter den gegebenen Rahmenbedingungen erscheinen diese Angaben jedoch der einzige Weg, die Angaben von Evaluationsziel [B] einzuordnen. Diese sollen z.T. in Form von Patient Stories aufbereitet werden.

3.7 GKV-Daten

Für die gesundheitsökonomische Evaluation werden die nachfolgenden GKV-Daten benötigt. Eine detaillierte Datensatzbeschreibung ist dem Antrag auf Genehmigung zur Übermittlung von Sozialdaten für die Forschung gemäß § 75 SGB X zu entnehmen.

Zeitraum, aus dem GKV-Daten übermittelt werden: 01.01.2014 – 31.12.2019.

Stammdaten

- Geburtsjahr
- Geschlecht
- Datum Tod

- Versichertenzeiten
- PLZ (3-stellig)

Ambulante Daten

- Jahr und Quartal des Abrechnungsscheines
- Facharztgruppe des abrechnenden Arztes
- Pseudonym der Betriebsstätte
- alle ICD-Diagnosen (5-stellig) zuzüglich Diagnosesicherheit
- alle EBM-Ziffern
- alle OPS-Codes
- Brutto-Kosten der Leistungen in Euro

Stationäre Daten

- Datum Beginn und Ende stationärer Aufenthalt
- Verweildauer vollstationär (Tage)
- Verweildauer teilstationär (Tage)
- ICD-Diagnosen (mit Klassifikation Haupt- / Nebendiagnose)
- OPS-Codes
- Gesamtkosten mit Zusatzentgelt, fallbezogener Bruttobetrag

über Apotheken abgegebene Medikamente

- Jahr und Quartal der Ausstellung des Rezeptes
- PZN
- vollständiger ATC-Code (sofern vorhanden)
- Bruttokosten (je Verordnungsposition, d.h. Summe über alle Packungen eines Präparates)

Arbeitsunfähigkeit

- Datum Beginn und Ende Arbeitsunfähigkeit
- AU-Diagnosen

Die Daten werden in 2 Lieferungen dem ZEGV zur Verfügung gestellt: Dezember 2019 und Juli 2020. Die Daten werden entsprechend der am ZEGV geltenden SOP zur Verarbeitung von Sozialdaten gespeichert und verarbeitet. Die an die Treuhandstelle übermittelten Daten werden zum Projektende gelöscht. Die Daten der Versicherten werden bei Widerruf bzw. 10 Jahre nach Projektende gelöscht.

3.8 Bildung Vergleichskohorte

Im Rahmen der gesundheitsökonomischen Evaluation des Projektes TRANSLATE-NAMSE sollen Kosten sowie die Häufigkeit spezifischer Leistungen der GKV für Patienten mit seltenen Erkrankungen oder vermuteten seltenen Erkrankungen ermittelt werden, die vor Aufnahme dieser Patienten in das Projekt TRANSLATE-NAMSE über ein Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) entstanden.

Bei der Zuordnung von Leistungen respektive Kosten zu dem Diagnostik- und Therapieprozess vor Aufnahme in ein ZSE ergeben sich mehrere Probleme:

- Weder diagnostische noch therapeutische Leistungen, ausgenommen Orphanet-Drugs, die nur für Orphan Diseases zugelassen sind, werden spezifisch für Patienten mit (vermuteten) seltenen Erkrankungen eingesetzt. Auch die Einbeziehung von Leitlinien oder anderen Behandlungsempfehlungen ist hier nicht zielführend, da es sich bei „seltenen Erkrankungen“ um über 6.000⁵ verschiedene Erkrankungen handelt.
- Die wenigsten seltenen Erkrankungen sind anhand von ICD, auch in Verbindung mit anderen GKV-Daten, identifizierbar. (s. Kapitel 2).
- Hinzu kommen die generellen Limitationen des GKV-Datensatzes:
 - Ambulante Leistungen
 - Diagnosen werden nur quartalsweise und nicht mit Bezug zu einer erbrachten Leistung dokumentiert.
 - Die zu Leistungspauschalen zusammengeführten Einzelleistungen lassen keine Schlüsse auf die tatsächlich erbrachten Einzelleistungen zu.
 - Rezeptdaten
 - Es lässt sich kein Bezug zwischen verordnetem Medikament und zu behandelnder Erkrankung / Symptom herstellen.
 - Stationäre Daten
 - Die in dem Abrechnungsdatensatz enthaltenen ICD- und OPS-Codes dienen primär der Ermittlung und ggf. Begründung einer aus Sicht des abrechnenden Krankenhauses adäquaten DRG. Vorhandene Erkrankungen sowie erbrachte Leistungen könnten ggf. nicht aufgeführt sein, weil sie keine Auswirkung auf die DRG haben. Bestehende Erkrankungen, die nicht zu einem erhöhten Aufwand des betreffenden Klinikaufenthaltes geführt haben, dürfen nicht dokumentiert werden.

Für die Ermittlung indikationsspezifischer Kosten bzw. Häufigkeit spezifischer Leistungen müssen daher die nicht-indikationsspezifischen Leistungen der GKV vor den Analysen ausgeschlossen werden. Neubauer et al. [4] schlagen hierfür folgende Methoden vor:

- 1) Expertengestützte Methode: expertengestützte Definition relevanter Leistungen, die der Zielerkrankung zugeordnet werden können
- 2) Bildung Vergleichskohorte: Vergleich der gesamten Leistungen für Patienten, die an der Zielerkrankung leiden, mit denen einer geeigneten Vergleichskohorte ohne diese Zielerkrankung
- 3) Regressionsverfahren: Es wird der Zusammenhang der beobachteten Leistungen / Kosten mit der unabhängigen Variable „an Zielerkrankung erkrankt“ bzw. „nicht an Zielerkrankung erkrankt“ hergestellt. Hierbei können weitere relevante Einflussfaktoren, wie z. B. Alter, Geschlecht oder Komorbiditäten berücksichtigt werden.

⁵ <https://www.eurordis.org/de/seltene-krankheiten>

- 4) Weitere Verfahren: als Beispiele werden Prä-/Post-Vergleich oder der Vergleich mit standardisierten Vergleichswerten aufgeführt

Im Kontext mit TRANSLATE-NAMSE ist nur ein Vergleichskohorten-Ansatz möglich, da es sich hier nicht um eine gut beschreibbare Zielerkrankung handelt, die Voraussetzung für die Anwendbarkeit von Methoden (1), (3) und das zweite Verfahren von (4) ist. Patienten, die sich an ein ZSE wenden und in TRANSLATE-NAMSE aufgenommen werden, können theoretisch an jeder möglichen seltenen aber auch nicht seltenen oder auch an einer bisher noch nicht beschriebenen Erkrankung leiden. Ein Prä-/Post-Vergleich scheidet ebenfalls aus, da der Ressourcenverbrauch vor und nach einer Diagnosestellung nicht vergleichbar ist (Prä: Ressourcen für Diagnostik vs. Post: Ressourcen für Therapie).

Ziel des Vergleichskohortenansatzes ist, die alters- und geschlechtsspezifisch erwartbaren Kosten und Häufigkeit spezifischer Leistungen zu ermitteln und diese von den beobachteten Kosten bzw. Häufigkeit spezifischer Leistungen zu subtrahieren.

Daher soll jedem in TRANSLATE-NAMSE-behandelten Patienten eine feste Anzahl Vergleichspersonen anhand definierter Kriterien zugeordnet (statistische Zwillinge) werden, die nicht in der TRANSLATE-NAMSE-Kohorte enthalten sind. Für das Matching sollen folgende Kriterien herangezogen werden:

- durchgängig versichert im gleichen Zeitraum wie TRANSLATE-NAMSE-Patient
- Alter
- Geschlecht
- gleicher Versichertenstatus [Auswirkung auf Ausstellung AU-Bescheinigung]
- PLZ-Bereich (3-steller) [Berücksichtigung unterschiedlicher regionaler Leistungsangebote]

Zeidler et al. [5] schlagen ein 1:1 oder 1:3 Matching vor. Neubauer et al. [4] erweitern dies bis zu einem Verhältnis von 1:5. In diese Größenordnung fallen auch Beispiele des National Cancer Institut [6]. Die Ermittlung von aussagefähigen erwartbaren Kosten bzw. Häufigkeit spezifischer Leistungen kann jedoch nur bei einer ausreichend großen Vergleichskohorte gelingen. Matching-Verhältnisse von 1:1 bis 1:5 sind daher nur für Patienten mit häufigen Erkrankungen sinnvoll.

Für die Ermittlung des Verhältnisses bei Patienten mit geringen Erkrankungszahlen gibt es wenig Evidenz. Es finden sich Angaben von 1:20 bis 1:50 (z.T. 1:100). Oft werden Patientengruppen aus großen Datenmengen extrahiert. Die verbleibenden Datensätze dienen als Kontrollen. Dies zeigt auch die systematische Literaturrecherche von Zeidler et al. [5]. Eine Umfrage zu Erfahrungen zu diesem Problem bei den Mitgliedern der „Arbeitsgruppe Erhebung und Nutzung von Sekundärdaten (AGENS)“ ergab keine praktischen Matchingverhältnisse für diesen Anwendungsfall. Um Unter- oder Überschätzungen der mittleren Behandlungskosten von Patienten ohne Verdacht auf eine seltene Erkrankung so weit als möglich zu reduzieren, soll das tatsächliche Matchingverhältnis in Abhängigkeit von der tatsächlichen Fallzahl so gewählt werden, dass die Vergleichskohorte mind. 90.000 Patienten enthält.

Tabelle 1: Mengengerüst Studienpopulation und Vergleichskohorte

	geplant	60%	80%
LK1-Patienten	7.862	4.717	6.290
Rechnerischer Anteil BARMER-Versicherter ⁶	1.022	613	818
Rechnerischer Anteil AOK-Versicherter (gesamt) ⁶	2.752	1.651	2.201
max. Anzahl Patienten	3.774	2.264	3.019
Größe Vergleichskohorte			
Matching-Verhältnis 1:5	18.869	11.321	15.095
Matching-Verhältnis 1:20	75.475	45.285	60.380
Matching-Verhältnis 1:30	113.213	67.928	90.570
Matching-Verhältnis 1:40	150.950	90.570	120.760

3.9 Datenschutzrechtliche Voraussetzungen

Für jeden Patienten, der im Rahmen von TRANSLATE-NAMSE behandelt wird / wurde, liegt eine gültig unterzeichnete „Einwilligung in die Teilnahme und die Nutzung von Patientendaten zur Evaluation des Versorgungsprojekts TRANSLATE-NAMSE“ bei dem für den Patienten verantwortlichen Zentrum für seltene Erkrankungen vor. In der zugehörigen Patienteninformation werden die im Projektverlauf erhobenen Daten und deren Verarbeitung beschrieben. Dies betrifft

- (a) die Erhebung der Zufriedenheit der Patienten und Patientinnen mit dem Versorgungsangebot in TRANSLATE-NAMSE mittels Fragebögen,
- (b) die Dokumentation des Versorgungsprozesses einschließlich der gestellten Diagnose und ausgewählter klinischer Parameter sowie
- (c) eine gesundheitsökonomische Auswertung.

Da zum Zeitpunkt der Erstellung der Patienteninformation bereits erste Hinweise vorlagen, dass eine ausschließlich auf anonymisierten GKV-Daten fußende ökonomische Evaluation ggf. nicht zielführend ist, wurden die Patienten vorsorglich um ihre Zustimmung zur Nutzung der GKV-Daten gebeten.

„Um die Kosten der neuen Behandlungsprozesse von TRANSLATE-NAMSE im Vergleich zur bestehenden Versorgung einzuschätzen, werden Daten ihrer Krankenkasse, wie z.B. erbrachte ärztliche Leistungen oder verordnete Heil- und Hilfsmittel, ausgewertet. Die Anforderung der bei ihrer Krankenkasse gespeicherten Daten erfolgt durch die Evaluatoren (ZEGV), doch nur mit Hilfe der Vermittlung einer Treuhandstelle (TU Dresden). Die von den Krankenkassen bereitgestellten Daten enthalten keine die Person direkt identifizierenden Angaben wie Name oder Adresse.“

Somit ist es möglich, GKV-Daten der an TRANSLATE-NAMSE beteiligten Patienten als Basis für die gesundheitsökonomische Analyse zu nutzen.

Die Daten der Versicherten der Vergleichskohorte werden als pseudonymisierte Daten übermittelt. Die Pseudonymisierung erfolgt durch die jeweilige Krankenkasse.

⁶ <https://www.krankenkassen.de/krankenkassen-vergleich/statistik/versicherte/aktuell/> [09.05.2019]

3.10 Datenfluss

Basis der patientenbezogenen Evaluation von TRANSLATE-NAMSE bilden drei Datenquellen:

- [1] Daten aus dem Versorgungsprozess von TRANSLATE-NAMSE, die in den ZSE in einer zentrums-spezifischen Access-Datenbank erhoben werden
- [2] Fragebögen zur qualitativen Analyse der Patientenzufriedenheit und
- [3] Krankenkassen-Daten.

[1] Datenfluss der Daten aus dem Versorgungsprozess (Access-Datenbank)

Die Daten aus dem Versorgungsprozess werden kontinuierlich seitens der ZSE in einer zentrums-spezifischen Access-Datenbank erhoben. Jeweils zum Fallabschluss erfolgt eine Vollständigkeits- und Plausibilitätsprüfung der Daten.

Vor Beginn der Evaluationsphase werden die in die Evaluation einfließenden Daten zusammen mit dem Pseudonym des Patienten (Pat-ID) in verschlüsselter Form an die Berlin School of Public Health (BSPH) übertragen. Die BSPH führt die Daten der 9 am Projekt beteiligten ZSE in einer Evaluationsdatenbank zusammen. Anschließend extrahiert sie einen Teildatensatz mit den Variablen, die für die qualitative Analyse der Patientenzufriedenheit sowie die gesundheitsökonomische Evaluation erforderlich sind. In verschlüsselter Form erfolgt die Übertragung des Datenbankauszuges, in dem die einzelnen Patienten mit der projektspezifischen Pat-ID gekennzeichnet sind, an das Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV). Die BSPH erstellt auf Basis der Evaluationsdatenbank die im Addendum zum Evaluationskonzept der BSPH vom 10.09.2019 beschriebenen Analysen von Daten aus dem Versorgungsprozess. Darüber hinaus werden die für das Evaluationsziel [C] erforderlichen Kosten der Leistungskomplexe in TRANSLATE-NAMSE ermittelt (s. Abb. 6 – Datenfluss lila).

[2] Datenfluss zur qualitativen Analyse der Patientenzufriedenheit

Dieser Datenfluss wird nur zur Vollständigkeit der Datenflüsse hier dargestellt. Die Daten dieser Datenquelle sind für die gesundheitsökonomische Analyse nicht erforderlich und werden daher auch mit den GKV-Daten nicht verlinkt.

Für die qualitative Analyse der Patientenzufriedenheit wurden Fragebögen entwickelt, die beim Fallabschluss nach Leistungskomplex 1 bzw. 2 von den Zentren an die Patienten versandt werden. Die Fragebögen sind mit der projektspezifischen Pat-ID gekennzeichnet. In einem beigelegten Umschlag senden die Patienten den Fragebogen an das ZEGV, wo sie im Rahmen der qualitativen Analysen ausgewertet werden (s. Abb. 6 – Datenfluss hellgrau).

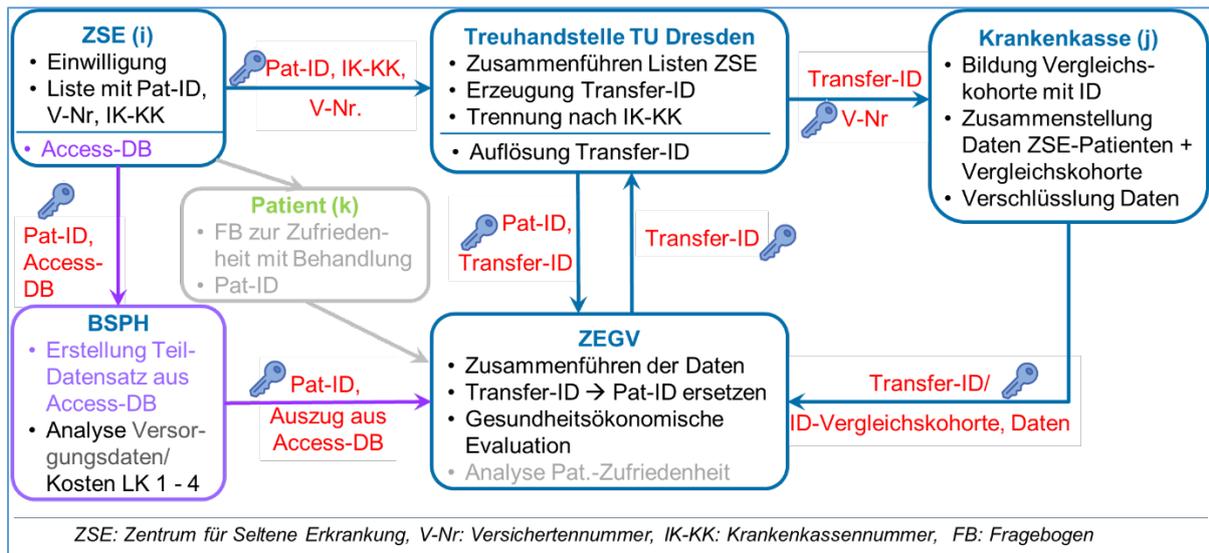


Abb. 6: Datenfluss in TRANSLATE NAMSE (gesamt)

[3] Datenfluss für gesundheitsökonomische Analyse

Der Datenfluss zur gesundheitsökonomischen Evaluation basiert auf der Einwilligung des Patienten in das Projekt TRANSLATE-NAMSE, die durch die ZSE eingeholt werden. Vor Datenanforderung für die Evaluierung erstellen die ZSE je eine Liste mit der projektspezifischen Pat-ID sowie Versicherten- und Krankenkassennummer all jener Versicherten, die bei einer datenliefernden Krankenkasse versichert sind. Diese Listen werden in verschlüsselter Form an die Unabhängige Treuhandstelle (THS) der TU Dresden versandt. Die THS erfasst die übermittelten Daten mittels der in der THS genutzten Software des MOSAIC-Projektes⁷ und generiert mit gPAS ein zweites Pseudonym, die Transfer-ID. Anschließend wird für jede datenliefernde Krankenkasse eine Liste mit Transfer-IDs und zugehörigen Versichertennummern erstellt. Diese wird den Krankenkassen in verschlüsselter Form übermittelt (s. Abb. 6 – Datenfluss blau).

Die Krankenkassen bilden auf Basis der übermittelten TRANSLATE-NAMSE-Patienten eine Vergleichskohorte (s. Kapitel 3.8). Für TRANSLATE-NAMSE-Patienten und Vergleichskohorte werden die Daten entsprechend Kapitel 3.7 zusammengestellt. Jeder TRANSLATE-NAMSE-Patient wird mit dessen Transfer-ID gekennzeichnet. Die Versicherten der Vergleichskohorte werden mit einem Pseudonym der Krankenkasse versehen. Die Datensätze der Krankenkassen werden in verschlüsselter Form über eine geschützte Cloud an das ZEGV übermittelt.

Die Datensätze der einzelnen Krankenkassen werden in einer Datenbank am ZEGV zusammengeführt. Danach werden die übermittelten Transfer-IDs der THS in verschlüsselter Form übermittelt. Von hier wird die Transfer-ID mit der projektspezifischen Pat-ID zusammen an das ZEGV übermittelt. Nach Ersetzung der Transfer-ID durch die Pat-ID können die Daten aus dem Versorgungsprozess (Evaluations-DB) mit den Krankenkassendaten zusammengeführt und die gesundheitsökonomische Analyse vorgenommen werden.

⁷ <https://mosaic-greifswald.de/das-mosaic-projekt/aktuelles.html>

4 Referenzen

1. G-BA. Der Innovationsfonds und der Innovationsausschuss beim Gemeinsamen Bundesausschuss [Internet]. [zitiert 17. Mai 2019]. Verfügbar unter: <https://innovationsfonds.g-ba.de/>
2. Blettner M, Dierks M-L, Donner-Banzhoff N, Hertrampf K, Klusen N, Köpke S, u. a. [Deliberations of the expert advisory council on innovation fund applications]. *Z Evid Fortbild Qual Gesundhwes.* 2018;130:42–8.
3. Neugebauer EAM, Icks A, Schrappe M. Memorandum III: Methoden für die Versorgungsforschung (Teil 2). *Gesundheitswesen.* Oktober 2010;72[10]:739–48.
4. Neubauer S, Zeidler J, Lange A, von der Schulenburg J-M. Grundlagen und Methoden von GKV-Routinedatenstudien [Internet]. *Diskussionsbeitrag; 2014* [zitiert 12. März 2019]. Report No.: 534. Verfügbar unter: <https://www.econstor.eu/handle/10419/107639>
5. Zeidler J, Lange A, Braun S, Linder R, Engel S, Verheyen F, u. a. Die Berechnung indikationsspezifischer Kosten bei GKV-Routinedatenanalysen am Beispiel von ADHS. *Bundesgesundheitsbl.* 1. März 2013;56[3]:430–8.
6. Mariotto AB, Robin Yabroff K, Shao Y, Feuer EJ, Brown ML. Projections of the Cost of Cancer Care in the United States: 2010–2020. *J Natl Cancer Inst.* 19. Januar 2011;103[2]:117–28.

Leitfaden Fokusgruppe

Dank an alle TN

Kurze Vorstellung ZEGV Team (durch Frau Müller für uns 3?)

Kurze Vorstellung jedes TN – nicht mehr als 3 Sätze pro Person (Name, Patient/Angehöriger/Diagnose)

Einstieg: Stellen Sie sich vor, Sie dürfen Minister Gröhe Ihre Wünsche mitteilen, wenn es um eine Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen geht – was würden Sie sich wünschen?

➔ Meist ergibt sich hieraus meist schon die weitere Diskussion

Vor der Diagnose:

Was hat Ihnen geholfen?

Was hätte Ihnen geholfen?

Was hat Diagnoseprozess verlangsamt?

Wissen/Wussten Sie zu jedem Zeitpunkt, was von Ihnen erwartet wird? (Bei wem man sich melden muss, was man tun muss)?

Woher bekommen Sie Ihre Informationen?

Wurden Sie über existierende Selbsthilfegruppen informiert?

An wen wenden Sie sich, wenn sie Fragen haben – in welcher Form findet Kontaktaufnahme statt, wie schnell gibt es Rückmeldungen?

Woher bekommt man Wissen über aktuelle Studien, (die evtl. Teilnehmer suchen) internationale Forschung, Medikamente,...?

Wie kommen Sie an Ihre aktuellen Befunde?

Wie kommunizieren Ihre Ärzte miteinander und mit Ihnen?

Wie verständlich ist die Befunderklärung?

Fühlen Sie sich von den Behandlern ernst genommen?

Ab Diagnose: Schwerpunkte Behandlung/Therapie/ambulante Versorgung

Was hat Ihnen geholfen?

Was hätte Ihnen geholfen?

Wissen/Wussten Sie zu jedem Zeitpunkt, was von Ihnen erwartet wird? (Bei wem man sich melden muss, was man tun muss)?

Woher bekommen Sie Ihre Informationen?

Wurden Sie über existierende Selbsthilfegruppen informiert?

An wen wenden Sie sich, wenn sie Fragen haben – in welcher Form findet Kontaktaufnahme statt, wie schnell gibt es Rückmeldungen?

Welche Wünsche gibt es bei (z.B. umzugsbedingten) Arztwechseln?

Woher bekommt man Wissen über aktuelle Studien, (die evtl. Teilnehmer suchen) internationale Forschung, Medikamente,...?

Wie kommen Sie an Ihre aktuellen Befunde?

Wie kommunizieren Ihre Ärzte miteinander und mit Ihnen?

Wie verständlich ist die Befunderklärung?

Fühlen Sie sich von den Behandlern ernst genommen?

Transition: Falls zutreffend

Gab es Wechsel von Kinder- zum Haus- oder Facharzt? Bitte beschreiben?

Welche Wünsche gibt es bei Arztwechseln?

Allgemeine Stichworte:

Transparenz im Prozess

Wartezeiten

Patientenpfade

Umgang mit Unwissenheit

Doppeluntersuchungen

Gerüstet sein für Notfälle

Vernetzung ambulant – stationär

Inkaufnehmen langer Fahrtwege

Versorgung in Zentren

Schwierigkeiten Überweisungen zu Fachärzten oder Medikamentenrezepte zu bekommen

Psychologische Unterstützung bei Diagnosemitteilung u danach

Kodierleitfaden TNAMSE Interviews

Kodierregeln und Ausprägungen

Hauptkategorien	Ausprägungen der Hauptkategorien	Kodierregeln
Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit ZSE	Die Hauptkategorie enthält positiv und negativ wertende Aussagen bezüglich der Bewertung der Zusammenarbeit und der Kommunikation mit den Zentren für Seltene Erkrankungen sowie Aussagen zur Bewertung des Effektes auf die Diagnostik seitens der Zentren für Seltene Erkrankungen und des Zugangs zu den Zentren für Seltene Erkrankungen.	Alle aus der Literatur vorgefilterten und aus dem Datenmaterial abgeleiteten Faktoren, die zur Bewertung der Qualität der Zusammenarbeit mit den Zentren für Seltene Erkrankungen beitragen, werden innerhalb dieser Kategorie subsumiert und entsprechend ihrer jeweiligen Ausprägung codiert. Zu den Faktoren zählt die Zusammenarbeit, die Kommunikation mit den Zentren, der Zugang zu den Zentren, die Wartezeit auf einen Vorstellungstermin oder Rückmeldung seitens der Zentren und der Effekt der Zentren auf die Diagnostik. Die Ausprägungen können positiv, wertneutral oder negativ sein. Kodiert werden mindestens 2-Wort-Sätze oder Halbsätze, maximal ganze, mehrere Sätze umfassende Abschnitte, die das Thema (idR in Folge einer direkten Nachfrage der Interviewerin) behandeln. Aussagen der Interviewerin werden (wenn nötig) zwecks Kontexterfassung mitcodiert, ausgewertet werden ausschließlich die Aussagen der Interviewten. Die Bewertung ist immer an den jeweiligen Kontext gebunden und wird nicht aus impliziten Interpretationen einzelner Wörter gewonnen. Kleinste Kодиereinheit sind halbe Sätze (mindestens 2 Wörter), größte Kодиereinheit sind ganze Absätze (mehrere Sätze), die als Antworten auf explizite Fragestellungen der Interviewerin zum Themenbereich von den Befragten geäußert werden. Nicht eindeutig der Hauptkategorie oder ihren Subcodes zuzuordnende Aussagen werden nicht kodiert.

Hauptkategorien	Ausprägungen der Hauptkategorien	Kodierregeln
Informationsquellen und -flüsse	<p>Die Kategorie enthält alle Äußerungen zu den jeweiligen Informationsquellen bezüglich Seltener Erkrankungen, Selbsthilfegruppen oder Zentren für Seltene Erkrankungen. Außerdem Äußerungen zu den jeweiligen Kommunikationsflüssen und Äußerungen zum Thema Kommunikation, die nicht explizit mit einem Werturteil verbunden sind. Unter der Hauptkategorie "Informationsquellen und -Flüsse" werden vorwiegend wertneutrale Aussagen zu den einzelnen Informationsquellen bezüglich Seltener Erkrankungen, Selbsthilfegruppen oder Zentren für Seltene Erkrankungen codiert. Der Informationsfluss umfasst Kodierungen von Aussagen der Befragten zur Kommunikation unter den Leistungserbringern, den Patienten und ihren Angehörigen, in denen auch Wertungen enthalten sein können. Auch hier wird einerseits aus der zu den Themen vorhandenen Literatur abgeleitet, andererseits Informationsmaterial direkt aus den Interviews gewonnen.</p>	<p>Alle aus der Literatur vorgefilterten und aus dem Datenmaterial abgeleiteten Informationsquellen und -Flüsse im Themenbereich der Seltenen Erkrankungen, Selbsthilfegruppen und Zentren für Seltene Erkrankungen werden innerhalb dieser Kategorie subsumiert und entsprechend ihrer jeweiligen Ausprägung codiert. Die einzelnen Subcodes konzentrieren sich auf Aussagen zu den Informationsquellen zu Seltenen Erkrankungen, Informationsquellen zu Zentren für Seltene Erkrankungen, Informationen zu Selbsthilfegruppen sowie zur Kommunikation zwischen allen Beteiligten im Diagnose- und Behandlungsprozess. Kodiert werden mindestens 2-Wort-Sätze oder Halbsätze, maximal ganze, mehrere Sätze umfassende Abschnitte, die das Thema (idR in Folge einer direkten Nachfrage der Interviewerin) behandeln. Aussagen der Interviewerin werden (wenn nötig) zwecks Kontexterfassung mitcodiert, ausgewertet werden ausschließlich die Aussagen der Interviewten. Nicht eindeutig zuzuordnende Aussagen werden nicht kodiert.</p>
Strukturelle Rahmenbedingungen in der Versorgung	<p>Alle Äußerungen der Interviewten zu den strukturellen Rahmenbedingungen in der Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen oder in der medizinischen Versorgung generell. Kann auch Werturteile enthalten.</p>	<p>Kodiert werden alle Äußerungen der Interviewten zu den strukturellen Rahmenbedingungen in der medizinischen Versorgung im Bereich der Seltenen Erkrankungen (jeweils unter Umständen generalisierbar). Werturteile können enthalten sein, sind aber nicht primär Fokus des Einschlusses sowie der Auswertung innerhalb dieser Kategorie. Kleinste Kodiereinheit sind Halbsätze (mindestens 2 Wörter), größte Kodiereinheit sind ganze Absätze (mehrere Sätze), die als Antworten auf explizite Fragestellungen der Interviewerin zum jeweilig passenden Themenbereich von den Befragten geäußert werden. Die Subcodes dieser Kategorie sind nach den jeweiligen Aspekten innerhalb der</p>

Hauptkategorien	Ausprägungen der Hauptkategorien	Kodierregeln
		<p>Rahmenbedingungen (zum Beispiel räumliche Distanz zu den Zentren für Seltene Erkrankungen, Ressourcenknappheit usw.) gegliedert. Aussagen der Interviewerin werden teilweise zwar mitkodiert (als Kontexteinheit), sind aber keine integralen Bestandteile der Codes. In die Auswertung fließen ausschließlich die Äußerung der Befragten. Nicht eindeutig den Subcodes oder der Hauptkategorie zuzuordnende Aussagen werden nicht kodiert.</p>
<p>Welche Unterstützung seitens des ZSE wird gewünscht</p>	<p>Alle Äußerungen, die sich auf explizite Wünsche nach Unterstützung seitens der Zentren für Seltene Erkrankungen für die niedergelassenen Ärzte im Bereich der Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen und ihren Angehörigen beziehen sowie auf gewünschte Unterstützungsangebote seitens der Zentren für Seltene Erkrankungen für die niedergelassenen Ärzte generell. In den Subcodes wird getrennt nach gewünschten Unterstützungsleistungen, die auch im Fragebogen angeführt werden und gewünschten Unterstützungsleistungen, die über die im Fragebogen zur Auswahl stehenden Alternativen hinausgehen. Diese werden unter "Wunsch an ZSE" subsumiert.</p>	<p>Kodiert werden alle Aussagen der Befragten hinsichtlich ihrer Wünsche nach Unterstützungsleistungen seitens der Zentren für Seltene Erkrankungen. Diese werden differenziert nach Aussagen, die sich zu einer der im Fragebogen abgefragten gewünschten Unterstützungsleistungen zuordnen lassen und darüber hinaus gehenden Wünschen an die Zentren. Es werden ausschließlich explizit formulierte Wünsche, bzw. Aussagen, die nach der direkten Frage der Interviewerin nach gewünschten Unterstützungsleistungen getätigt wurden, kodiert. Implizite Ableitungen außerhalb des Kontextes sind unzulässig. Kleinste Kodiereinheit kann in dieser Kategorie auch ein "Ein-Wort-Satz" sein, größte Kodiereinheit sind ganze Absätze mit mehreren Sätzen, die sich auf die Fragestellung nach den gewünschten Unterstützungsleistungen beziehen. Aussagen der Interviewerin werden teilweise zwar mitkodiert (als Kontexteinheit), sind aber keine integralen Bestandteile der Codes. In die Auswertung fließen ausschließlich die Äußerung der Befragten. Nicht eindeutig einer der Subcodes oder der Hauptkategorie zuzuordnende Aussagen werden nicht kodiert.</p>

Hauptkategorien	Ausprägungen der Hauptkategorien	Kodierregeln
Transition	<p>Beinhaltet alle Aussagen der Interviewten, die sich auf das Themenfeld der Transition von Jugendlichen und jungen Erwachsenen in die Erwachsenenmedizin beziehen. Die Hauptkategorie untergliedert sich in die einzelnen Subcodes zu konkreten Erfahrungen der Befragten im Bereich der Transition, zur Bewertung (umfassende Transition wünschenswert), Problemen in dem Bereich (KiA wüsste auch keinen Experten für spätere Betreuung) und vorläufigen Übergangs-Lösungen (HA kann anrufen, Weiterbetreuung als (junge) Erwachsene usw.).</p>	<p>Kodiert werden alle Aussagen der Befragten zum Themenfeld der Transition von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin. Dies kann auch Werturteile beinhalten. Die kleinste Kodiereinheit sind Halbsätze (mindestens 2 Wörter). Auch einzelne Wörter der Befragten werden kodiert, allerdings immer im mitkodierten Kontext der expliziten Frage der Interviewerin zu dem Bereich (Beispiel: "I: Haben Sie bereits eine Transition eines ihrer Patienten in die Erwachsenenmedizin begleitet? B: Nein."). Die größte Kodiereinheit sind Absätze mit mehreren Sätzen, die sich auf das Themenfeld der Transition beziehen. Aussagen der Interviewerin werden teilweise zwar mitkodiert (als Kontexteinheit), sind aber keine integralen Bestandteile der Codes. In die Auswertung fließen ausschließlich die Äußerung der Befragten. Nicht eindeutig zuzordnende Aussagen werden nicht kodiert.</p>
Charakteristika der Befragten	<p>Beinhaltet alle Äußerungen der Interviewten zu ihrer Person und ihrem Tätigkeitsbereich an sich. Hier werden im statistischen Sinne übliche Charakteristika wie der Patientenstamm, die Dauer der bisherigen Tätigkeit als niedergelassener Arzt aber auch die von den Befragten getätigten Aussagen zu ihrem Rollenverständnis als Arzt, ihrer Sicherheit im Umgang mit Seltenen Erkrankungen, ihrer Definition von Seltenen Erkrankungen sowie der Bedeutung von Seltenen Erkrankungen in ihrer Praxis mittels thematisch passender Subcodes codiert. Auch die Einstellung gegenüber Selbsthilfegruppen und ob die befragten Ärzte Informationen zu bestimmten Selbsthilfegruppen an ihre Patienten vermitteln, wird in dieser Hauptkategorie erfasst. Die Hauptkategorie "Charakteristika der</p>	<p>Kodiert werden alle Äußerungen der Befragten, die direkt mit ihrer Tätigkeit als Arzt (Patientenstamm, Dauer der bisherigen Arbeit als niedergelassener Arzt usw.), der Bedeutung von Seltenen Erkrankungen für ihre Praxis, ihrem Rollenverständnis sowie ihrer Sicherheit im Umgang mit Seltenen Erkrankungen in Verbindung stehen. Die kleinste Kodiereinheit sind Halbsätze (mindestens 2 Wörter). Die größte Kodiereinheit sind Absätze mit mehreren Sätzen. Aussagen der Interviewerin werden teilweise zwar mitkodiert (als Kontexteinheit), sind aber keine integralen Bestandteile der Codes. In die Auswertung fließen ausschließlich die Äußerung der Befragten. Nicht eindeutig zuzuordnende Aussagen werden nicht kodiert.</p>

Hauptkategorien	Ausprägungen der Hauptkategorien	Kodierregeln
	<p>Befragten" fasst mittels ihrer Subcodes verschiedene Aspekte in der Tätigkeit und dem Selbstverständnis der Befragten, die für ihre Einstellung, ihren Kenntnisstand und die Bewertung gegenüber und von Zentren für Seltene Erkrankungen und Selbsthilfegruppen in dem Bereich sowie dem Themenbereich der Seltenen Erkrankungen an sich relevant sein können.</p>	
<p>Patient mit (Verdacht auf) SE</p>	<p>Die Hauptkategorie "Patient mit (Verdacht auf) SE" beinhaltet alle Aussagen, die die Befragten im Verlauf des Interviews über die jeweiligen Patienten mit (Verdacht auf) eine/r Seltene/n Erkrankung getätigt haben, die sie entweder betreut oder gerade als aktuellen Fall in ein Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen haben. Diese Hauptkategorie beinhaltet Subcodes, die auch als einzelne Fragestellungen innerhalb des Fragebogens auftauchen und sind dementsprechend gekennzeichnet (6.1 und 6.2).</p>	<p>Kodiert werden alle Aussagen der Befragten bezüglich ihrer Patienten mit (Verdacht auf) eine/r Seltene/n Erkrankung. Die größte Kodiereinheit sind Absätze mit mehreren Sätzen. Aussagen der Interviewerin werden teilweise zwar mitkodiert (als Kontexteinheit), sind aber keine integralen Bestandteile der Codes. In die Auswertung fließen ausschließlich die Äußerung der Befragten. Nicht eindeutig den entsprechenden Patienten zuzuordnende Aussagen (Beispielsweise Äußerungen zu Patienten, bei denen nicht klar ist, ob der Verdacht auf eine Seltene Erkrankung besteht) werden nicht kodiert.</p>



TRANSLATE
NAMSE

Patientenfragebogen

Ausfüllhinweise

Bitte kreuzen Sie immer die Antwort an, die am ehesten auf Sie zutrifft. Wenn nicht anders angegeben, kreuzen Sie jeweils nur eine Antwortmöglichkeit an.

Falls Sie Korrekturen vornehmen wollen, dann streichen Sie bitte die falsche Antwort durch.

Es ist möglich, dass nicht jede Frage auf Sie zutrifft, kreuzen Sie in diesem Fall bitte *weiß nicht* bzw. *trifft nicht zu* an oder überspringen Sie wie angegeben die nachfolgenden Fragen.

Die Fragebögen werden maschinell eingelesen. Die Eckmarkierungen und der Barcode dienen der Formularerkennung und müssen unverändert bleiben.

1 Antworten Sie als ...

- selbst Erkrankte/r Angehörige/r/Betreuer/in
 selbst Erkrankte/r und Angehörige/r/Betreuer/in gemeinsam

2 Wie haben Sie vom Projekt TRANSLATE-NAMSE erfahren? (Mehrfachantworten möglich)

- über den behandelnden Hausarzt durch Berichte anderer Betroffener
 über den behandelnden Facharzt über eine Selbsthilfegruppe oder den ACHSE e.V.
 über das Universitätsklinikum
oder eine Spezialambulanz über einen anderen Weg
 durch Informationen aus Medien Welchen? _____
oder Internet

3 Wer hat erstmals Ihre Unterlagen an das Zentrum geschickt?

- Sie/ein Angehöriger Ihr Arzt

4 Wieviel Zeit ist vergangen vom Auftreten der ersten Symptome der Erkrankung bis zur Überweisung ans Zentrum?

_____ Jahre

5 Wie beurteilen Sie den Zeitpunkt, zu dem Ihr Hausarzt oder niedergelassener Facharzt Sie an das Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen hat?

- viel zu spät zu spät angemessen weiß nicht / trifft nicht zu

6 Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitpunkt, zu dem Ihr Hausarzt bzw. Ihr niedergelassener Facharzt erkannt hat, dass er weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ein Zentrum für Seltene Erkrankungen) in die Behandlung einschalten musste?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

7 Wie sehr hat es Sie bisher belastet, Ihre Diagnose nicht zu kennen?

- stark belastet kaum belastet
 etwas belastet nicht belastet weiß nicht / trifft nicht zu

14210444



8 Warum war es für Sie wichtig, Ihre Diagnose zu kennen? (Mehrfachantworten möglich)

- Ich wollte wissen, wie sich meine Krankheit entwickelt (Prognose).
- Ich hoffte, dass durch eine Diagnose eine Therapie möglich ist, die meinen Gesundheitszustand bessert.
- Mich hat es belastet, meine Diagnose nicht zu kennen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung suchen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich mich gezielt über Studien/Forschung informieren.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Gleichbetroffenen/Patientenselbsthilfe suchen.
- Ich hoffte, dass mit einer konkreten Diagnose der Kontakt mit Krankenkassen und Behörden einfacher wird.
- Ich benötige die Diagnose für meine Familienplanung.
- Sonstiges: _____

Abläufe und Arzt-Patient-Kommunikation

9 Hatten Sie persönlich Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen?

- ja nein

Wenn nein, bitte weiter mit Frage 10

9a Wie zufrieden waren Sie mit der Erreichbarkeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen per Telefon oder Mail?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9b Wie zufrieden waren Sie mit Ihrem Ansprechpartner (Lotse, Koordinator) im Zentrum in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä.?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9c Wie zufrieden waren Sie mit dem persönlichen Kontakt zum Zentrum insgesamt?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

10 Haben Sie den Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im Zentrum über Ihre Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren?

- ja teilweise nein weiß nicht

11 Haben Sie den Eindruck, dass Ihre Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im Zentrum angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen)?

- umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht



12 **Wie zufrieden waren Sie mit den Informationen, die Sie über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

13 **Wie zufrieden waren Sie mit den Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

14 **Wie zufrieden waren Sie mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

15 **Wie zufrieden waren Sie mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

16 **Wurden Sie darüber informiert, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

Weiterführende Diagnostik

17 **Hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Diagnosestellung eine genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik vorgeschlagen?**

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 18

17a **Wie beurteilen Sie die Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?**

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17b **Wie beurteilen Sie die Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?**

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17c **Wie zufrieden waren Sie mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu



Ergebnisse im diagnostischen Prozess

18 Haben Sie einen schriftlichen Bericht erhalten?

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 19

18a Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitraum bis Ihnen die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18b Wie zufrieden sind Sie mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18c Enthält der Abschlussbericht Hinweise zum weiteren Vorgehen?

- ja nein weiß nicht

18d Welche Rückmeldungen enthält der Abschlussbericht? (Mehrfachantworten möglich)

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Empfehlungen für Spezialisten | <input type="checkbox"/> neue diagnostische Maßnahmen zur Zeit nicht gegeben |
| <input type="checkbox"/> Empfehlungen für diagnostische Maßnahmen | <input type="checkbox"/> Diagnose wurde gestellt |
| <input type="checkbox"/> Empfehlungen für therapeutische Maßnahmen | |

18e Wie zufrieden sind Sie in Bezug auf den Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

19 Haben Sie Informationen über eine spezielle Selbsthilfeorganisationen zu Ihrer Erkrankung oder über ACHSE e.V. erhalten?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

19a Falls Sie Informationen über ACHSE e.V. erhalten haben: Konnte man Ihnen dort eine Selbsthilfegruppe vermitteln?

- ja nein habe mich nicht an ACHSE gewandt weiß nicht

20 Erhielten Sie Hinweise, wie und wo Sie weitere medizinische Informationen über Ihre Krankheit finden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

21 Erhielten Sie Rückmeldungen, wie und wo Sie Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe finden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu



22 Erhielten Sie Informationen über neue Studien, Publikationen und Forschungsergebnisse zu Ihrer Symptomatik bzw. dem Verdacht einer Seltenen Erkrankung?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

23 Wie beurteilen Sie die öffentlichkeitswirksame Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von Zentren für Seltene Erkrankungen?

- umfassend ausreichend unzureichend nichts gefunden weiß nicht / trifft nicht zu

Abschlussfragen

24 Wie beurteilen Sie den zeitlichen Umfang für den gesamten diagnostischen Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)?

- viel zu lang zu lang angemessen sehr gut weiß nicht

25 Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses für Sie verändert?
(Mehrfachantworten möglich)

- Ich muss nicht mehr nach der Diagnose suchen.
 Ich kann mich jetzt über die Krankheitsentwicklung/Prognose informieren.
 Ich finde Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung.
 Ich kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.
 Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden.
 Ich kann mein Leben besser planen.
 Eine Familienplanung ist für mich jetzt besser möglich.
 Ich kann mich mit Gleichbetroffenen austauschen.
 Es gibt eine Patientenselbsthilfe für meine Erkrankung.
 Die Diagnose hilft beim Kontakt mit Krankenkassen und Behörden.
 Ich kann mit dem Ergebnis der Untersuchungen nichts anfangen. Warum? _____
 Ich bin vom Ausgang der Untersuchungen enttäuscht.
 Für mich hat sich mit dem Ergebnis nichts verändert.
 Ich habe immer noch keine eindeutige Diagnose.
 Sonstiges: _____

26 War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE für Ihr Anliegen hilfreich?

- ja nein weiß nicht

Warum?

27 Denken Sie, dass Sie mit den erhaltenen Informationen einen Ansprechpartner für Ihre gesundheitlichen Probleme finden werden?

- ja nein weiß nicht



28 **Wie zufrieden sind Sie mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen bis zum Abschlussbericht)?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

29 **Welche Schulnote würden Sie Ihrem Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Betreuung im Rahmen des Projekts TRANSLATE-NAMSE geben?**

- 1 - sehr gut
 2 - gut
 3 - befriedigend
 4 - ausreichend
 5 - mangelhaft

**Hier ist Platz für weitere Anmerkungen
zu Ihrer Behandlung im Zentrum:**

Herzlichen Dank für Ihre Teilnahme!

Bitte senden Sie den ausgefüllten Fragebogen im beiliegenden Rückumschlag an das

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden (UKD)
Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV)
Datenstelle TRANSLATE-NAMSE
Fetscherstraße 74
01307 Dresden

Sofern Sie Fragen zu diesem Patientenfragebogen haben,
wenden Sie sich bitte an Frau Dipl.-Psych. Diana Druschke,
Ansprechpartnerin für die Fragebogen-Evaluation des Projektes TRANSLATE-NAMSE
(diana.druschke@uniklinikum-dresden.de, Telefon: 0351-458-3247).





Patientenfragebogen

Ausfüllhinweise

Der Fragebogen richtet sich gleichermaßen an junge Betroffene und Eltern; aus diesem Grund sind die Fragen sowohl für junge Betroffene als auch Eltern formuliert.

Bitte kreuzen Sie immer die Antwort an, die am ehesten auf Sie zutrifft. Wenn nicht anders angegeben, kreuzen Sie jeweils nur eine Antwortmöglichkeit an.

Falls Sie Korrekturen vornehmen wollen, dann streichen Sie bitte die falsche Antwort durch.

Es ist möglich, dass nicht jede Frage auf Sie zutrifft, kreuzen Sie in diesem Fall bitte *weiß nicht* bzw. *trifft nicht zu* an oder überspringen Sie wie angegeben die nachfolgenden Fragen.

Die Fragebögen werden maschinell eingelesen. Die Eckmarkierungen und der Barcode dienen der Formularerkennung und müssen unverändert bleiben.

1 Antworten Sie als ...

- selbst Erkrankte/r Angehörige/r/Betreuer/in
 selbst Erkrankte/r und Angehörige/r/Betreuer/in gemeinsam

2 Wie haben Sie vom Projekt TRANSLATE-NAMSE erfahren? (Mehrfachantworten möglich)

- über den behandelnden Hausarzt durch Berichte anderer Betroffener
 über den behandelnden Facharzt über eine Selbsthilfegruppe oder den ACHSE e.V.
 über das Universitätsklinikum
oder eine Spezialambulanz über einen anderen Weg
 durch Informationen aus Medien Welchen? _____
oder Internet

3 Wer hat erstmals die Unterlagen Ihres Kindes bzw. Ihre Unterlagen an das Zentrum geschickt?

- Sie/ein Angehöriger Ihr Arzt

4 Wieviel Zeit ist vergangen vom Auftreten der ersten Symptome der Erkrankung bis zur Überweisung ans Zentrum?

_____ Jahre

5 Wie beurteilen Sie den Zeitpunkt, zu dem Ihr Kinderarzt/Hausarzt oder niedergelassener Facharzt Ihr Kind bzw. Sie an das Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen hat?

- viel zu spät zu spät angemessen weiß nicht / trifft nicht zu

6 Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitpunkt, zu dem Ihr Kinderarzt/Hausarzt bzw. Ihr niedergelassener Facharzt erkannt hat, dass er weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ein Zentrum für Seltene Erkrankungen) in die Behandlung einschalten musste?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

7 Wie sehr hat es Sie bisher belastet, die Diagnose Ihres Kindes bzw. Ihre Diagnose nicht zu kennen?

- stark belastet kaum belastet
 etwas belastet nicht belastet weiß nicht / trifft nicht zu



8 Warum war es für Sie wichtig, die Diagnose Ihres Kindes/Ihre Diagnose zu kennen?

(Mehrfachantworten möglich)

- Ich wollte wissen, wie sich die Krankheit meines Kindes/meine Krankheit entwickelt (Prognose).
- Ich hoffte, dass durch eine Diagnose eine Therapie möglich ist, die den Gesundheitszustand meines Kindes/meinen Gesundheitszustand bessert.
- Mich hat es belastet, die Diagnose meines Kindes/meine Diagnose nicht zu kennen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung suchen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich mich gezielt über Studien/Forschung informieren.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Gleichbetroffenen/Patientenselbsthilfe suchen.
- Ich hoffte, dass mit einer konkreten Diagnose der Kontakt mit Schule, Krankenkassen und Behörden einfacher wird.
- Ich benötige die Diagnose für meine Familienplanung.
- Ich benötige die Diagnose für die Berufsorientierung meines Kindes/meine Berufsorientierung.
- Sonstiges: _____

Abläufe und Arzt-Patient-Kommunikation

9 Hatten Sie persönlich Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen?

- ja nein

Wenn nein, bitte weiter mit Frage 10

9a Wie zufrieden waren Sie mit der Erreichbarkeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen per Telefon oder Mail?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9b Wie zufrieden waren Sie mit Ihrem Ansprechpartner (Lotse, Koordinator) im Zentrum in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä.?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9c Wie zufrieden waren Sie mit dem persönlichen Kontakt zum Zentrum insgesamt?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

10 Haben Sie den Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im Zentrum über die Krankengeschichte/ Beschwerden und Schilderungen Ihres Kindes bzw. über Ihre Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren?

- ja teilweise nein weiß nicht

11 Haben Sie den Eindruck, dass die Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen Ihres Kindes bzw. Ihre Krankheitsgeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im Zentrum angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen)?

- umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht



12 **Wie zufrieden waren Sie mit den Informationen, die Sie über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

13 **Wie zufrieden waren Sie mit den Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

14 **Wie zufrieden waren Sie mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

15 **Wie zufrieden waren Sie mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

16 **Wurden Sie darüber informiert, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

Weiterführende Diagnostik

17 **Hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Diagnosestellung eine genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik vorgeschlagen?**

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 18

17a **Wie beurteilen Sie die Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?**

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17b **Wie beurteilen Sie die Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?**

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17c **Wie zufrieden waren Sie mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu



Ergebnisse im diagnostischen Prozess

18 Haben Sie einen schriftlichen Bericht erhalten?

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 19

18a Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitraum bis Ihnen die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18b Wie zufrieden sind Sie mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18c Enthält der Abschlussbericht Hinweise zum weiteren Vorgehen?

- ja nein weiß nicht

18d Welche Rückmeldungen enthält der Abschlussbericht? (Mehrfachantworten möglich)

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Empfehlungen für Spezialisten | <input type="checkbox"/> neue diagnostische Maßnahmen zur Zeit nicht gegeben |
| <input type="checkbox"/> Empfehlungen für diagnostische Maßnahmen | <input type="checkbox"/> Diagnose wurde gestellt |
| <input type="checkbox"/> Empfehlungen für therapeutische Maßnahmen | |

18e Wie zufrieden sind Sie in Bezug auf den Hinweis zu Spezialambulanzen, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

19 Haben Sie Informationen über eine spezielle Selbsthilfeorganisationen zu der Erkrankung Ihres Kindes bzw. Ihrer Erkrankung über ACHSE e.V. erhalten?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

19a Falls Sie Informationen über ACHSE e.V. erhalten haben: Konnte man Ihnen dort eine Selbsthilfegruppe vermitteln?

- ja nein habe mich nicht an ACHSE gewandt weiß nicht

20 Erhielten Sie Hinweise, wie und wo Sie weitere medizinische Informationen über die Krankheit Ihres Kindes bzw. Ihre Krankheit finden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

21 Erhielten Sie Rückmeldungen, wie und wo Sie Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe finden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu



22 Erhielten Sie Informationen über neue Studien, Publikationen und Forschungsergebnisse zur Symptomatik Ihres Kindes bzw. zu Ihrer Symptomatik bzw. dem Verdacht einer Seltenen Erkrankung?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

23 Wie beurteilen Sie die öffentlichkeitswirksame Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von Zentren für Seltene Erkrankungen?

- umfassend ausreichend unzureichend nichts gefunden weiß nicht / trifft nicht zu

Abschlussfragen

24 Wie beurteilen Sie den zeitlichen Umfang für den gesamten diagnostischen Prozess (Kontaktaufnahme bis Erhalt Abschlussbericht)?

- viel zu lang zu lang angemessen sehr gut weiß nicht

25 Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses für Ihr Kind bzw. Sie verändert? (Mehrfachantworten möglich)

- Ich muss nicht mehr nach der Diagnose suchen.
 Ich kann mich jetzt über die Krankheitsentwicklung/Prognose informieren.
 Ich finde Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung.
 Ich kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.
 Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden.
 Ich kann mein Leben besser planen.
 Eine Familienplanung ist für mich jetzt besser möglich.
 Eine berufliche Orientierung ist für mich jetzt besser möglich.
 Ich kann mich mit Gleichbetroffenen bzw. deren Eltern austauschen.
 Es gibt eine Patientenselbsthilfe für die Erkrankung meines Kindes bzw. meine Erkrankung.
 Die Diagnose hilft beim Kontakt mit Krankenkassen und Behörden.
 Ich kann mit dem Ergebnis der Untersuchungen nichts anfangen. Warum? _____
 Ich bin vom Ausgang der Untersuchungen enttäuscht.
 Für mich hat sich mit dem Ergebnis nichts verändert.
 Ich habe immer noch keine eindeutige Diagnose.
 Sonstiges: _____

26 War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE für das Anliegen Ihres Kindes/Ihr Anliegen hilfreich?

- ja nein weiß nicht

Warum?

27 Denken Sie, dass Sie mit den erhaltenen Informationen einen Ansprechpartner für die gesundheitlichen Probleme Ihres Kindes bzw. Ihre gesundheitlichen Probleme finden werden?

- ja nein weiß nicht



28 **Wie zufrieden sind Sie mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen bis zum Abschlussbericht)?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

29 **Welche Schulnote würden Sie Ihrem Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Betreuung im Rahmen des Projekts TRANSLATE-NAMSE geben?**

- 1 - sehr gut
 2 - gut
 3 - befriedigend
 4 - ausreichend
 5 - mangelhaft

Hier ist Platz für weitere Anmerkungen zu der Behandlung Ihres Kindes/Ihrer Behandlung im Zentrum:

Herzlichen Dank für Ihre Teilnahme!

Bitte senden Sie den ausgefüllten Fragebogen im beiliegenden Rückumschlag an das

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden (UKD)
Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV)
Datenstelle TRANSLATE-NAMSE
Fetscherstraße 74
01307 Dresden

Sofern Sie Fragen zu diesem Patientenfragebogen haben, wenden Sie sich bitte an Frau Dipl.-Psych. Diana Druschke, Ansprechpartnerin für die Fragebogen-Evaluation des Projektes TRANSLATE-NAMSE (diana.druschke@uniklinikum-dresden.de, Telefon: 0351-458-3247).





Patientenfragebogen für strukturierte Patientenversorgung

Ausfüllhinweise

Bitte kreuzen Sie immer die Antwort an, die am ehesten auf Sie zutrifft. Wenn nicht anders angegeben, kreuzen Sie jeweils nur eine Antwortmöglichkeit an.

Falls Sie Korrekturen vornehmen wollen, dann streichen Sie bitte die falsche Antwort durch.

Es ist möglich, dass nicht jede Frage auf Sie zutrifft, kreuzen Sie in diesem Fall bitte *weiß nicht* bzw. *trifft nicht zu* an oder überspringen Sie wie angegeben die nachfolgenden Fragen.

Die Fragebögen werden maschinell eingelesen. Die Eckmarkierungen und der Barcode dienen der Formularerkennung und müssen unverändert bleiben.

1 Antworten Sie als ...

- selbst Erkrankte/r Angehörige/r/Betreuer/in
 selbst Erkrankte/r und Angehörige/r/Betreuer/in gemeinsam

2 Wie haben Sie vom Projekt TRANSLATE-NAMSE erfahren? (Mehrfachantworten möglich)

- über den behandelnden Hausarzt durch Berichte anderer Betroffener
 über den behandelnden Facharzt über eine Selbsthilfegruppe oder den ACHSE e.V.
 über das Universitätsklinikum oder eine Spezialambulanz über einen anderen Weg
 durch Informationen aus Medien oder Internet Welchen? _____

3 Wer hat erstmals Ihre Unterlagen an das Zentrum geschickt?

- Sie/ein Angehöriger Ihr Arzt

4 Wieviel Zeit ist vergangen vom Auftreten der ersten Symptome der Erkrankung bis zur Überweisung ans Zentrum?

_____ Jahre

5 Wie beurteilen Sie den Zeitpunkt, zu dem Ihr Hausarzt oder niedergelassener Facharzt Sie an das Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen hat?

- viel zu spät zu spät angemessen weiß nicht / trifft nicht zu

6 Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitpunkt, zu dem Ihr Hausarzt bzw. Ihr niedergelassener Facharzt erkannt hat, dass er weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ein Zentrum für Seltene Erkrankungen) in die Behandlung einschalten musste?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

7 Wie sehr hat es Sie bisher belastet, Ihre Diagnose nicht zu kennen?

- stark belastet kaum belastet
 etwas belastet nicht belastet weiß nicht / trifft nicht zu



8 Warum war es für Sie wichtig, Ihre Diagnose zu kennen? (Mehrfachantworten möglich)

- Ich wollte wissen, wie sich meine Krankheit entwickelt (Prognose).
- Ich hoffte, dass durch eine Diagnose eine Therapie möglich ist, die meinen Gesundheitszustand bessert.
- Mich hat es belastet, meine Diagnose nicht zu kennen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung suchen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich mich gezielt über Studien/Forschung informieren.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Gleichbetroffenen/Patientenselbsthilfe suchen.
- Ich hoffte, dass mit einer konkreten Diagnose der Kontakt mit Krankenkassen und Behörden einfacher wird.
- Ich benötige die Diagnose für meine Familienplanung.
- Sonstiges: _____

Abläufe und Arzt-Patient-Kommunikation

9 Hatten Sie persönlich Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen?

- ja nein

Wenn nein, bitte weiter mit Frage 10

9a Wie zufrieden waren Sie mit der Erreichbarkeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen per Telefon oder Mail?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9b Wie zufrieden waren Sie mit Ihrem Ansprechpartner (Lotse, Koordinator) im Zentrum in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä.?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9c Wie zufrieden waren Sie mit dem persönlichen Kontakt zum Zentrum insgesamt?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

10 Haben Sie den Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im Zentrum über Ihre Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren?

- ja teilweise nein weiß nicht

11 Haben Sie den Eindruck, dass Ihre Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im Zentrum angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen)?

- umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht



12 **Wie zufrieden waren Sie mit den Informationen, die Sie über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

13 **Wie zufrieden waren Sie mit den Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

14 **Wie zufrieden waren Sie mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

15 **Wie zufrieden waren Sie mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

16 **Wurden Sie darüber informiert, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

Weiterführende Diagnostik

17 **Hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Diagnosestellung eine genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik vorgeschlagen?**

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 18

17a **War Ihre Krankenkasse bereit, die Kosten für erforderliche genetische Untersuchungen/Exom-Diagnostik zu übernehmen?**

- ja nein weiß nicht

17b **Für den Fall, dass Ihre Krankenkasse die Kostenübernahme für die genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik abgelehnt hat:
Hat es Sie emotional belastet, dass die Exom-Diagnostik jetzt nicht stattfinden kann (auch wenn es eine 50%ige Chance für eine Diagnosefindung gibt)?**

- stark belastet etwas belastet nicht belastet weiß nicht / trifft nicht zu

17c **Für den Fall, dass Ihre Krankenkasse die Kostenübernahme für die genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik abgelehnt hat:
Konnten Sie die Begründung der Krankenkasse nachvollziehen?**

- ja bedingt nein weiß nicht / trifft nicht zu



17...

17d Wie beurteilen Sie die Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17e Wie beurteilen Sie die Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17f Wie zufrieden waren Sie mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

Ergebnisse im diagnostischen Prozess

18 Haben Sie einen schriftlichen Bericht erhalten?

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 19

18a Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitraum bis Ihnen die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18b Wie zufrieden sind Sie mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18c Enthält der Abschlussbericht Hinweise zum weiteren Vorgehen?

- ja nein weiß nicht

19 Wie beurteilen Sie die öffentlichkeitswirksame Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von Zentren für Seltene Erkrankungen?

- umfassend ausreichend unzureichend nichts gefunden weiß nicht / trifft nicht zu



20 **Haben Sie Informationen über eine spezielle Selbsthilfeorganisation zu Ihrer Erkrankung über ACHSE e.V. erhalten?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

20a Falls Sie Informationen über ACHSE e.V. erhalten haben:
Konnte man Ihnen dort eine Selbsthilfegruppe vermitteln?

- ja nein habe mich nicht an ACHSE gewandt weiß nicht

21 **Erhielten Sie Hinweise, wie und wo Sie weitere medizinische Informationen über Ihre Krankheit finden?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

22 **Erhielten Sie Rückmeldungen, wie und wo Sie Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe finden?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

23 **Erhielten Sie Informationen über neue Studien, Publikationen und Forschungsergebnisse zu Ihrer Symptomatik bzw. dem Verdacht einer Seltenen Erkrankung?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

24 **Haben Sie Informationen zu Ihrer spezifischen Diagnose erhalten?**

- ja nein

24a Falls ja: **Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?**

- vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

24b Falls ja: **Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?**

- sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

24c Falls ja: **Haben Sie Informationen über den Verlauf und die Prognose Ihrer Erkrankung erhalten?**

- vollständig/umfassend ausreichend unzureichend nein

25 **Haben Sie eine Schulung zum Thema Diät/Ernährung erhalten?**

- ja nein

25a Falls ja: **Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?**

- vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

25b Falls ja: **Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?**

- sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht



26 Haben Sie eine Schulung zu Ihren Medikamenten erhalten?

ja nein

26a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

26b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

27 Haben Sie eine Schulung zu Verhaltensmaßnahmen (Verhalten im Alltag, bspw. bei Infekten, Hungerphasen) erhalten?

ja nein

27a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

27b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

28 Haben Sie eine Hygiene-Schulung erhalten?

ja nein

28a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

28b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

29 Haben Sie eine Schulung zum Monitoring (ambulante Verlaufskontrollen) erhalten?

ja nein

29a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

29b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht



30 Haben Sie eine psychologische Beratung erhalten?

ja nein

30a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

30b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

31 Haben Sie eine sozialrechtliche Beratung (z. B. zum Grad der Behinderung, zu steuerlichen Vergünstigungen) erhalten?

ja nein

31a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

31b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

32 Haben Sie eine humangenetische Beratung erhalten?

ja nein

32a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

32b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

33 Wurde Ihnen ein Behandlungs-/Notfallausweis ausgehändigt?

ja nein

33a Falls ja: Wie hilfreich schätzen Sie Ihren Behandlungs-/Notfallausweis ein?

sehr hilfreich etwas hilfreich nicht hilfreich weiß nicht

33b Falls ja: Ist das Notfalldokument so gestaltet, dass andere Ärzte dieses bei der Versorgung berücksichtigen können?

ja teilweise nein weiß nicht



34 Wurden Sie darüber informiert, dass es ein Patientenregister zu der spezifischen Diagnose Ihres Kindes bzw. Ihrer spezifischen Diagnose gibt?

- ja nein

34a Falls ja: Wie hilfreich schätzen Sie das Patientenregister zu der spezifischen Diagnose Ihres Kindes bzw. Ihrer spezifischen Diagnose ein?

- sehr hilfreich etwas hilfreich nicht hilfreich weiß nicht

35 Wie zufrieden waren Sie mit den Möglichkeiten der Vereinbarung von Ambulanzterminen?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

36 Wie zufrieden waren Sie mit den Möglichkeiten schnell einen Zugang zu neuen Arzneimitteln zu erhalten?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

37 Haben Sie ausreichende Informationen, wie Ihre weitere Behandlung von Statten gehen soll (bspw. Weiter- oder Rücküberweisungen zu Haus-/Fachärzten)?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

38 Haben Sie den Eindruck, dass Sie vom niedergelassenen Facharzt oder vom Zentrum für Seltene Erkrankungen Informationen erhalten, worauf Ihre anderen behandelnden Ärzte achten müssen, um unerwünschte Nebenwirkungen Ihrer Medikamente oder Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten zu vermeiden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

39 Haben Sie den Eindruck, dass Ihr Hausarzt grundsätzlich über Ihre Seltene Erkrankung Bescheid weiß?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

40 Haben Sie den Eindruck, dass Ihr behandelnder Facharzt grundsätzlich über Ihre Seltene Erkrankung Bescheid weiß?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

41 Haben Sie den Eindruck, dass Ihr Spezialist im Zentrum für Seltene Erkrankungen grundsätzlich über Ihre Seltene Erkrankung Bescheid weiß?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

42 Haben Sie den Eindruck, dass Ihnen vom Zentrum für Seltene Erkrankungen nicht nur die Befunde mitgeteilt, sondern auch medizinische Zusammenhänge erklärt wurden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein



43 Gibt es die Möglichkeit eine elektronische Patientenakte zu nutzen (für Befunde und Informationen wie Notfallhinweise, Arztbriefe, Laborwerte und Medikamenteninformationen (bspw. PEPA – persönliche einrichtungsübergreifende Patientenakte)?

- ja nein weiß nicht

43a Falls es eine elektronische Patientenakte gibt, nutzen Sie diese?

- häufig manchmal selten nie

43b Falls es eine elektronische Patientenakte gibt, nutzen Ihre Ärzte diese?

- häufig manchmal selten nie weiß nicht

43c Falls es eine elektronische Patientenakte gibt, wie wichtig ist Ihnen das Vorhandensein dieser Akte?

- sehr wichtig wichtig mäßig wichtig unwichtig weiß nicht

Abschlussfragen

44 Wie bewerten Sie die Entfernung von Ihrem Wohnort zum Zentrum für Seltene Erkrankungen?

- viel zu weit entfernt angemessen entfernt
 zu weit entfernt kurze Entfernung weiß nicht

45 Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses für Sie verändert?
(Mehrfachantworten möglich)

- Ich muss nicht mehr nach der Diagnose suchen.
 Ich kann mich jetzt über die Krankheitsentwicklung/Prognose informieren.
 Ich finde Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung.
 Ich kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.
 Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden.
 Ich kann mein Leben besser planen.
 Eine Familienplanung ist für mich jetzt besser möglich.
 Ich kann mich mit Gleichbetroffenen austauschen.
 Es gibt eine Patientenselbsthilfe für meine Erkrankung.
 Die Diagnose hilft beim Kontakt mit Krankenkassen und Behörden.

- Ich kann mit dem Ergebnis der Untersuchungen nichts anfangen.

Warum?

- Ich bin vom Ausgang der Untersuchungen enttäuscht.

Warum?

- Für mich hat sich mit dem Ergebnis nichts verändert.

Warum?

- Ich habe immer noch keine eindeutige Diagnose.

- Sonstiges: _____



46 War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE für Ihr Anliegen hilfreich?

- ja nein weiß nicht

Warum?

47 Wie zufrieden sind Sie mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen bis zum Abschlussbericht)?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

48 Welche Schulnote würden Sie Ihrem Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Betreuung im Rahmen des Projekts TRANSLATE-NAMSE geben?

- 1 - sehr gut
 2 - gut
 3 - befriedigend
 4 - ausreichend
 5 - mangelhaft

Hier ist Platz für weitere Anmerkungen zu Ihrer Behandlung im Zentrum:

Herzlichen Dank für Ihre Teilnahme!

Bitte senden Sie den ausgefüllten Fragebogen im beiliegenden Rückumschlag an das

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden (UKD)
Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV)
Datenstelle TRANSLATE-NAMSE
Fetscherstraße 74
01307 Dresden

Sofern Sie Fragen zu diesem Patientenfragebogen haben,
wenden Sie sich bitte an Frau Dipl.-Psych. Diana Druschke,
Ansprechpartnerin für die Fragebogen-Evaluation des Projektes TRANSLATE-NAMSE
(diana.druschke@uniklinikum-dresden.de, Telefon: 0351-458-6492).





Patientenfragebogen für strukturierte Patientenversorgung

Ausfüllhinweise

Der Fragebogen richtet sich gleichermaßen an junge Betroffene und Eltern; aus diesem Grund sind die Fragen sowohl für junge Betroffene als auch Eltern formuliert.

Bitte kreuzen Sie immer die Antwort an, die am ehesten auf Sie zutrifft. Wenn nicht anders angegeben, kreuzen Sie jeweils nur eine Antwortmöglichkeit an.

Falls Sie Korrekturen vornehmen wollen, dann streichen Sie bitte die falsche Antwort durch.

Es ist möglich, dass nicht jede Frage auf Sie zutrifft, kreuzen Sie in diesem Fall bitte *weiß nicht* bzw. *trifft nicht zu* an oder überspringen Sie wie angegeben die nachfolgenden Fragen.

Die Fragebögen werden maschinell eingelesen. Die Eckmarkierungen und der Barcode dienen der Formularerkennung und müssen unverändert bleiben.

1 Antworten Sie als ...

- selbst Erkrankte/r Angehörige/r/Betreuer/in
 selbst Erkrankte/r und Angehörige/r/Betreuer/in gemeinsam

2 Wie haben Sie vom Projekt TRANSLATE-NAMSE erfahren? (Mehrfachantworten möglich)

- über den behandelnden Hausarzt durch Berichte anderer Betroffener
 über den behandelnden Facharzt über eine Selbsthilfegruppe oder den ACHSE e.V.
 über das Universitätsklinikum
oder eine Spezialambulanz über einen anderen Weg
 durch Informationen aus Medien Welchen? _____
oder Internet

3 Wer hat erstmals die Unterlagen Ihres Kindes bzw. Ihre Unterlagen an das Zentrum geschickt?

- Sie/ein Angehöriger Ihr Arzt

4 Wieviel Zeit ist vergangen vom Auftreten der ersten Symptome der Erkrankung bis zur Überweisung ans Zentrum?

_____ Jahre

5 Wie beurteilen Sie den Zeitpunkt, zu dem Ihr Kinderarzt/Hausarzt oder niedergelassener Facharzt Ihr Kind bzw. Sie an das Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen hat?

- viel zu spät zu spät angemessen weiß nicht / trifft nicht zu

6 Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitpunkt, zu dem Ihr Kinderarzt/Hausarzt bzw. Ihr niedergelassener Facharzt erkannt hat, dass er weitere Fachkollegen (z. B. weitere Fachärzte oder ein Zentrum für Seltene Erkrankungen) in die Behandlung einschalten musste?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

7 Wie sehr hat es Sie bisher belastet, die Diagnose Ihres Kindes bzw. Ihre Diagnose nicht zu kennen?

- stark belastet kaum belastet
 etwas belastet nicht belastet weiß nicht / trifft nicht zu



8 Warum war es für Sie wichtig, die Diagnose Ihres Kindes/Ihre Diagnose zu kennen?

(Mehrfachantworten möglich)

- Ich wollte wissen, wie sich die Krankheit meines Kindes/meine Krankheit entwickelt (Prognose).
- Ich hoffte, dass durch eine Diagnose eine Therapie möglich ist, die den Gesundheitszustand meines Kindes/meinen Gesundheitszustand bessert.
- Mich hat es belastet, die Diagnose meines Kindes/meine Diagnose nicht zu kennen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung suchen.
- Nur mit einer Diagnose kann ich mich gezielt über Studien/Forschung informieren.
- Nur mit einer Diagnose kann ich gezielt nach Gleichbetroffenen/Patientenselbsthilfe suchen.
- Ich hoffte, dass mit einer konkreten Diagnose der Kontakt mit Schule, Krankenkassen und Behörden einfacher wird.
- Ich benötige die Diagnose für meine Familienplanung.
- Ich benötige die Diagnose für die Berufsorientierung meines Kindes/meine Berufsorientierung.
- Sonstiges: _____

Abläufe und Arzt-Patient-Kommunikation

9 Hatten Sie persönlich Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen?

- ja nein

Wenn nein, bitte weiter mit Frage 10

9a Wie zufrieden waren Sie mit der Erreichbarkeit des Zentrums für Seltene Erkrankungen per Telefon oder Mail?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9b Wie zufrieden waren Sie mit Ihrem Ansprechpartner (Lotse, Koordinator) im Zentrum in Bezug auf Freundlichkeit, Auskunftsfähigkeit u. ä.?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

9c Wie zufrieden waren Sie mit dem persönlichen Kontakt zum Zentrum insgesamt?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

10 Haben Sie den Eindruck, dass die behandelnden Ärzte im Zentrum über die Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen Ihres Kindes bzw. über Ihre Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen ausreichend informiert waren?

- ja teilweise nein weiß nicht

11 Haben Sie den Eindruck, dass die Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen Ihres Kindes bzw. Ihre Krankengeschichte/Beschwerden und Schilderungen von den Ärzten im Zentrum angemessen berücksichtigt wurden (z. B. bei unklaren Symptomen)?

- umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht



12 **Wie zufrieden waren Sie mit den Informationen, die Sie über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

13 **Wie zufrieden waren Sie mit den Hinweisen, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kam?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

14 **Wie zufrieden waren Sie mit dem Umfang der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

15 **Wie zufrieden waren Sie mit der Qualität der Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen, die Sie erhalten haben?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

16 **Wurden Sie darüber informiert, dass bei der Diagnostik verschiedene Fachdisziplinen zusammengearbeitet haben?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

Weiterführende Diagnostik

17 **Hat das Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Diagnosestellung eine genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik vorgeschlagen?**

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 18

17a **War Ihre Krankenkasse bereit, die Kosten für erforderliche genetische Untersuchungen/Exom-Diagnostik zu übernehmen?**

- ja nein weiß nicht

17b **Für den Fall, dass Ihre Krankenkasse die Kostenübernahme für die genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik abgelehnt hat: Hat es Sie emotional belastet, dass die Exom-Diagnostik jetzt nicht stattfinden kann (auch wenn es eine 50%ige Chance für eine Diagnosefindung gibt)?**

- stark belastet etwas belastet nicht belastet weiß nicht / trifft nicht zu

17c **Für den Fall, dass Ihre Krankenkasse die Kostenübernahme für die genetische Untersuchung/Exom-Diagnostik abgelehnt hat: Konnten Sie die Begründung der Krankenkasse nachvollziehen?**

- ja bedingt nein weiß nicht / trifft nicht zu



17...

17d Wie beurteilen Sie die Informationen zur Einleitung der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17e Wie beurteilen Sie die Informationen/Aufklärung zu den Ergebnissen der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik, die Sie erhalten haben?

- keine Information erhalten ausreichende Informationen erhalten
 unzureichende Informationen erhalten vollständige Informationen erhalten weiß nicht

17f Wie zufrieden waren Sie mit dem Ablauf des gesamten Prozesses der genetischen Untersuchung/Exom-Diagnostik?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

Ergebnisse im diagnostischen Prozess

18 Haben Sie einen schriftlichen Bericht erhalten?

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 19

18a Wie zufrieden waren Sie mit dem Zeitraum bis Ihnen die Ergebnisse von dem Zentrum übermittelt wurden?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18b Wie zufrieden sind Sie mit dem Informationsgehalt des Abschlussberichts?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht

18c Enthält der Abschlussbericht Hinweise zum weiteren Vorgehen?

- ja nein weiß nicht

19 Wie beurteilen Sie die öffentlichkeitswirksame Präsentation (Homepage, Flyer für Ärzte) von Zentren für Seltene Erkrankungen?

- umfassend ausreichend unzureichend nichts gefunden weiß nicht / trifft nicht zu



20 **Haben Sie Informationen über eine spezielle Selbsthilfeorganisation zu der Erkrankung Ihres Kindes bzw. Ihrer Erkrankung über ACHSE e.V. erhalten?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

20a Falls Sie Informationen über ACHSE e.V. erhalten haben:
Konnte man Ihnen dort eine Selbsthilfegruppe vermitteln?

- ja nein habe mich nicht an ACHSE gewandt weiß nicht

21 **Erhielten Sie Hinweise, wie und wo Sie weitere medizinische Informationen über die Krankheit Ihres Kindes bzw. Ihre Krankheit finden?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

22 **Erhielten Sie Rückmeldungen, wie und wo Sie Erfahrungsberichte von Betroffenen, Informationen zur Selbsthilfe finden?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

23 **Erhielten Sie Informationen über neue Studien, Publikationen und Forschungsergebnisse zur Symptomatik Ihres Kindes bzw. zu Ihrer Symptomatik bzw. dem Verdacht einer Seltenen Erkrankung?**

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

24 **Haben Sie Informationen zu der spezifischen Diagnose Ihres Kindes bzw. Ihrer spezifischen Diagnose erhalten?**

- ja nein

24a Falls ja: **Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?**

- vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

24b Falls ja: **Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?**

- sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

24c Falls ja: **Haben Sie Informationen über den Verlauf und die Prognose der Erkrankung Ihres Kindes bzw. Ihrer Erkrankung erhalten?**

- vollständig/umfassend ausreichend unzureichend nein

25 **Haben Sie eine Schulung zum Thema Diät/Ernährung erhalten?**

- ja nein

25a Falls ja: **Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?**

- vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

25b Falls ja: **Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?**

- sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht



26 Haben Sie eine Schulung zu den Medikamenten Ihres Kindes bzw. Ihren Medikamenten erhalten?

ja nein

26a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

26b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

27 Haben Sie eine Schulung zu Verhaltensmaßnahmen (Verhalten im Alltag, bspw. bei Infekten, Hungerphasen) erhalten?

ja nein

27a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

27b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

28 Haben Sie eine Hygiene-Schulung erhalten?

ja nein

28a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

28b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

29 Haben Sie eine Schulung zum Monitoring (ambulante Verlaufskontrollen) erhalten?

ja nein

29a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

29b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht



30 Haben Sie eine psychologische Beratung erhalten?

ja nein

30a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

30b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

31 Haben Sie eine sozialrechtliche Beratung (z. B. zum Grad der Behinderung, zu steuerlichen Vergünstigungen) erhalten?

ja nein

31a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

31b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

32 Haben Sie eine humangenetische Beratung erhalten?

ja nein

32a Falls ja: Wie beurteilen Sie den Umfang der Informationen?

vollständig/umfassend ausreichend unzureichend weiß nicht

32b Falls ja: Wie beurteilen Sie die Qualität der Informationen?

sehr gut gut ausreichend unzureichend weiß nicht

33 Wurde Ihrem Kind bzw. Ihnen ein Behandlungs-/Notfallausweis ausgehändigt?

ja nein

33a Falls ja: Wie hilfreich schätzen Sie Ihren Behandlungs-/Notfallausweis ein?

sehr hilfreich etwas hilfreich nicht hilfreich weiß nicht

33b Falls ja: Ist das Notfalldokument so gestaltet, dass andere Ärzte dieses bei der Versorgung berücksichtigen können?

ja teilweise nein weiß nicht



34 Wurden Sie darüber informiert, dass es ein Patientenregister zu Ihrer spezifischen Diagnose gibt?

- ja nein

34a Falls ja: Wie hilfreich schätzen Sie das Patientenregister zu Ihrer spezifischen Diagnose ein?

- sehr hilfreich etwas hilfreich nicht hilfreich weiß nicht

35 Wie zufrieden waren Sie mit den Möglichkeiten der Vereinbarung von Ambulanzterminen?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

36 Wie zufrieden waren Sie mit den Möglichkeiten schnell einen Zugang zu neuen Arzneimitteln zu erhalten?

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

37 Haben Sie ausreichende Informationen, wie die weitere Behandlung Ihres Kindes bzw. Ihre weitere Behandlung von Statten gehen soll (bspw. Weiter- oder Rücküberweisungen zu Haus-/Fachärzten)?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

38 Haben Sie den Eindruck, dass Sie vom niedergelassenen Facharzt oder vom Zentrum für Seltene Erkrankungen Informationen erhalten, worauf die anderen behandelnden Ärzte Ihres Kindes bzw. Ihre anderen behandelnden Ärzte achten müssen, um unerwünschte Nebenwirkungen Ihrer Medikamente oder Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten zu vermeiden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht / trifft nicht zu

39 Haben Sie den Eindruck, dass Ihr Kinderarzt/Hausarzt grundsätzlich über die Seltene Erkrankung Ihres Kindes bzw. Ihre Seltene Erkrankung Bescheid weiß?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

40 Haben Sie den Eindruck, dass der behandelnde Facharzt Ihres Kindes bzw. Ihr behandelnder Facharzt grundsätzlich über die Seltene Erkrankung Ihres Kindes bzw. Ihre Seltene Erkrankung Bescheid weiß?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

41 Haben Sie den Eindruck, dass der Spezialist Ihres Kindes bzw. Ihr Spezialist im Zentrum für Seltene Erkrankungen grundsätzlich über die Seltene Erkrankung Ihres Kindes bzw. Ihre Seltene Erkrankung Bescheid weiß?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein weiß nicht

42 Haben Sie den Eindruck, dass Ihnen vom Zentrum für Seltene Erkrankungen nicht nur die Befunde mitgeteilt, sondern auch medizinische Zusammenhänge erklärt wurden?

- ja, umfassend ausreichend unzureichend nein



43 Gibt es die Möglichkeit eine elektronische Patientenakte zu nutzen (für Befunde und Informationen wie Notfallhinweise, Arztbriefe, Laborwerte und Medikamenteninformationen (bspw. PEPA – persönliche einrichtungsübergreifende Patientenakte)?

- ja nein weiß nicht

43a Falls es eine elektronische Patientenakte gibt, nutzen Sie diese?

- häufig manchmal selten nie

43b Falls es eine elektronische Patientenakte gibt, nutzen die Ärzte Ihres Kindes bzw. Ihre Ärzte diese?

- häufig manchmal selten nie weiß nicht

43c Falls es eine elektronische Patientenakte gibt, wie wichtig ist Ihnen das Vorhandensein dieser Akte?

- sehr wichtig wichtig mäßig wichtig unwichtig weiß nicht

Abschlussfragen

44 Wie bewerten Sie die Entfernung von Ihrem Wohnort zum Zentrum für Seltene Erkrankungen?

- viel zu weit entfernt angemessen entfernt
 zu weit entfernt kurze Entfernung weiß nicht

45 Was hat sich nach Ende des diagnostischen Prozesses für Ihr Kind bzw. Sie verändert?
(Mehrfachantworten möglich)

- Ich muss nicht mehr nach der Diagnose suchen.
 Ich kann mich jetzt über die Krankheitsentwicklung/Prognose informieren.
 Ich finde Informationen/Unterstützung zum alltäglichen Umgang mit der Erkrankung.
 Ich kann mich konkret über Studien/Forschung informieren.
 Jetzt kann eine Therapieentscheidung getroffen werden.
 Ich kann mein Leben besser planen.
 Eine Familienplanung ist für mich jetzt besser möglich.
 Eine berufliche Orientierung ist für mich jetzt besser möglich.
 Ich kann mich mit Gleichbetroffenen bzw. deren Eltern austauschen.
 Es gibt eine Patientenselbsthilfe für die Erkrankung meines Kindes bzw. meine Erkrankung.
 Die Diagnose hilft beim Kontakt mit Krankenkassen und Behörden.

- Ich kann mit dem Ergebnis der Untersuchungen nichts anfangen.

Warum?

- Ich bin vom Ausgang der Untersuchungen enttäuscht.

Warum?

- Für mich hat sich mit dem Ergebnis nichts verändert.

Warum?

- Ich habe immer noch keine eindeutige Diagnose.

- Sonstiges: _____



46 **War die Teilnahme an TRANSLATE-NAMSE für das Anliegen Ihres Kindes/Ihr Anliegen hilfreich?**

- ja nein weiß nicht

Warum?

47 **Wie zufrieden sind Sie mit dem Gesamtprozess (vom ersten Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen bis zum Abschlussbericht)?**

- sehr zufrieden eher unzufrieden
 eher zufrieden sehr unzufrieden weiß nicht / trifft nicht zu

48 **Welche Schulnote würden Sie Ihrem Zentrum für Seltene Erkrankungen für die Betreuung im Rahmen des Projekts TRANSLATE-NAMSE geben?**

- 1 - sehr gut
 2 - gut
 3 - befriedigend
 4 - ausreichend
 5 - mangelhaft

Hier ist Platz für weitere Anmerkungen zu Ihrer Behandlung im Zentrum:

Herzlichen Dank für Ihre Teilnahme!

Bitte senden Sie den ausgefüllten Fragebogen im beiliegenden Rückumschlag an das

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden (UKD)
Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV)
Datenstelle TRANSLATE-NAMSE
Fetscherstraße 74
01307 Dresden

Sofern Sie Fragen zu diesem Patientenfragebogen haben,
wenden Sie sich bitte an Frau Dipl.-Psych. Diana Druschke,
Ansprechpartnerin für die Fragebogen-Evaluation des Projektes TRANSLATE-NAMSE
(diana.druschke@uniklinikum-dresden.de, Telefon: 0351-458-6492).





TRANSLATE
NAMSE

Patientenfragebogen zur Transition

Ausfüllhinweise

Bitte kreuzen Sie immer die Antwort an, die am ehesten auf Sie zutrifft. Wenn nicht anders angegeben, kreuzen Sie jeweils nur eine Antwortmöglichkeit an.

Falls Sie Korrekturen vornehmen wollen, dann streichen Sie bitte die falsche Antwort durch.

Es ist möglich, dass nicht jede Frage auf Sie zutrifft, kreuzen Sie in diesem Fall bitte *weiß nicht* bzw. *trifft nicht zu* an oder überspringen Sie wie angegeben die nachfolgenden Fragen.

Die Fragebögen werden maschinell eingelesen. Die Eckmarkierungen und der Barcode dienen der Formularerkennung und müssen unverändert bleiben.

1 Antworten Sie als ...

- selbst Erkrankte/r Angehörige/r / Betreuer/in
 selbst Erkrankte/r und Angehörige/r / Betreuer/in gemeinsam

2 Wie haben Sie vom Projekt TRANSLATE-NAMSE erfahren? (Mehrfachantworten möglich)

- über den behandelnden Hausarzt durch Berichte anderer Betroffener
 über den behandelnden Facharzt über eine Selbsthilfegruppe oder den ACHSE e.V.
 über das Universitätsklinikum oder eine Spezialambulanz über einen anderen Weg
 durch Informationen aus Medien oder Internet Welchen? _____

Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition

3 Wurde Ihnen von Ihrem bisherigen Arzt / Zentrum für Seltene Erkrankungen die Notwendigkeit des Transitionsprozesses gut erklärt?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

4 Wurden die Ziele und Maßnahmen der Überleitung in die Erwachsenenmedizin / des Transitionsprozesses für Sie transparent vermittelt?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

5 Wurde bei der Überleitung in die Erwachsenenmedizin / im Transitionsprozess flexibel auf Ihre aktuellen Lebensumstände und Ihre persönliche Situation eingegangen?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

6 Wurden Sie aktiv in die Planung und Umsetzung der Überleitung in die Erwachsenenmedizin / des Transitionsprozesses einbezogen?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

7 Haben Sie verständliche Informationen zum Verlauf und der Prognose Ihrer Erkrankung erhalten?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

11162127



8 Haben Sie den Eindruck, dass im Rahmen der Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition Ihre Fähigkeiten zum eigenständigen Umgang mit Ihrer Erkrankung gestärkt wurden?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

9 Wurden Sie ausreichend unterstützt, um nun selbst die Medikamenteneinnahme zu übernehmen?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

10 Wussten Sie zu jedem Zeitpunkt, wer Ihr medizinischer Ansprechpartner ist?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

11 Wurden Sie von Ihrem Zentrum für Seltene Erkrankungen bei der Suche nach dem Arzt der Erwachsenenmedizin unterstützt?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

12 Werden Sie jetzt von einem neuen Arzt der Erwachsenenmedizin behandelt?

- ja nein weiß nicht

Wenn nein oder weiß nicht, bitte weiter mit Frage 13

12a Haben Sie den Eindruck, dass der neue Behandler über den bisherigen Behandlungsprozess informiert ist?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

12b Haben Sie den Eindruck, dass der neue Behandler unkomplizierten Zugriff auf alle bisherigen Befunde hat?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

12c Wurden bislang bestehende Behandlungen nahtlos weitergeführt?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

12d War Ihr bisheriger Arzt bei der Sprechstunde mit dem zukünftigen Arzt mind. 1x mit dabei?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

12e Wurde Ihnen Material (z. Bsp. Arztberichte, Epikrise, Infos zur Anmeldung) zur Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition zur Verfügung gestellt?

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

Beratung im Rahmen des Transitionsprozesses

13 Im Vorfeld der Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition konnten Sie auf einem Fragebogen (sog. Transitionsfragebogen) Ihre Wünsche an das Behandlungsteam bzgl. Ihres Beratungsbedarfs zu bestimmten Themen mitteilen. Wie bewerten Sie diese Möglichkeit?

- sehr nützlich teils / teils nicht nützlich
 nützlich wenig nützlich weiß nicht / trifft nicht zu



14 **Haben Sie eine Beratung erhalten, was Sie hinsichtlich Ihrer Erkrankung / Behandlung bei Ihrer Berufswahl beachten müssen?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

14a Falls Sie eine Beratung erhalten haben: **Wie hilfreich bewerten Sie die Beratung?**

- sehr hilfreich teils / teils nicht hilfreich
 hilfreich wenig hilfreich weiß nicht / trifft nicht zu

15 **Haben Sie eine Beratung erhalten, was Ihr Lehrer / Arbeitsgeber hinsichtlich Ihrer Erkrankung / Behandlung wissen muss?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

15a Falls Sie eine Beratung erhalten haben: **Wie hilfreich bewerten Sie die Beratung?**

- sehr hilfreich teils / teils nicht hilfreich
 hilfreich wenig hilfreich weiß nicht / trifft nicht zu

16 **Haben Sie eine Beratung erhalten, was Sie hinsichtlich Ihrer Erkrankung / Behandlung beim Führerscheinerwerb und im Straßenverkehr beachten müssen?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

16a Falls Sie eine Beratung erhalten haben: **Wie hilfreich bewerten Sie die Beratung?**

- sehr hilfreich teils / teils nicht hilfreich
 hilfreich wenig hilfreich weiß nicht / trifft nicht zu

17 **Haben Sie eine Beratung erhalten, was Sie hinsichtlich Ihrer Erkrankung / Behandlung im Fall einer Schwangerschaft beachten müssen?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

17a Falls Sie eine Beratung erhalten haben: **Wie hilfreich bewerten Sie die Beratung?**

- sehr hilfreich teils / teils nicht hilfreich
 hilfreich wenig hilfreich weiß nicht / trifft nicht zu

18 **Haben Sie eine Beratung zu den besonderen Auswirkungen von Tabak, Alkohol und anderen Drogen auf Ihre Erkrankung und Behandlung erhalten?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

18a Falls Sie eine Beratung erhalten haben: **Wie hilfreich bewerten Sie die Beratung?**

- sehr hilfreich teils / teils nicht hilfreich
 hilfreich wenig hilfreich weiß nicht / trifft nicht zu

19 **Haben Sie eine Beratung bezüglich besonderer Maßnahmen bei anstehenden Operationen erhalten?**

- ja teilweise nein weiß nicht / trifft nicht zu

19a Falls Sie eine Beratung erhalten haben: **Wie hilfreich bewerten Sie die Beratung?**

- sehr hilfreich teils / teils nicht hilfreich
 hilfreich wenig hilfreich weiß nicht / trifft nicht zu



Gesamteinschätzung des Transitionsprozesses

20 Wie bewerten Sie den Zeitpunkt der Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition?

- zu früh genau richtig zu spät weiß nicht / trifft nicht zu

21 Wie bewerten Sie den Zeitraum Ihrer Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition?

- zu kurz genau richtig zu lang weiß nicht / trifft nicht zu

22 Welche Schulnote würden Sie Ihrer Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition im Rahmen des Projekts TRANSLATE-NAMSE geben?

- 1 - sehr gut
 2 - gut
 3 - befriedigend
 4 - ausreichend
 5 - mangelhaft

23 Wissen Sie, ob Ärzte Ihre Aufnahme als neuer Patient abgelehnt haben?

- ja nein

Falls Ablehnung erfolgt ist,
mit welcher Begründung:

24 Hat Ihnen im Prozess der Überleitung in die Erwachsenenmedizin / Transition etwas gefehlt?

- ja nein

Falls ja,
was:

Hier ist Platz für weitere Anmerkungen zu Ihrem Transitionsprozess:

Herzlichen Dank für Ihre Teilnahme!

Bitte senden Sie den ausgefüllten Fragebogen im beiliegenden Rückumschlag an das

Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden (UKD)
Zentrum für Evidenzbasierte Gesundheitsversorgung (ZEGV)
Datenstelle TRANSLATE-NAMSE
Fetscherstraße 74
01307 Dresden

Sofern Sie Fragen zu diesem Patientenfragebogen haben,
wenden Sie sich bitte an Frau Dipl.-Psych. Diana Druschke,
Ansprechpartnerin für die Fragebogen-Evaluation des Projektes TRANSLATE-NAMSE
(diana.druschke@uniklinikum-dresden.de, Telefon: 0351-458-5143).



Anhang 14: Ergebnisse der Delphi-Befragung

Fragenkatalog und Ergebnisse für LK 1 bis 3

Tabelle 1: Ergebnisse der Online-Delphi-Befragung (Runde 2) und Zuordnung zu den Evaluations-Fragebögen

∅ = nicht zutreffend / Ausschluss, ✓ = in FB aufgenommen

Frage-Items		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung des Items in den FB	
		Anteile				LK 1,2,3	LK 3b
		Unwichtig	eher wichtig	sehr wichtig	∅ / weiß nicht		
1	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass... ...Ihr Hausarzt grundsätzlich zu Ihrer Seltenen Erkrankung informiert ist.	1%	14%	84%	1%	∅	✓
2	...Ihr behandelnder niedergelassener Facharzt umfassend zu Ihrer Seltenen Erkrankung informiert ist.	0%	4%	94%	2%	∅	✓
3	...Ihr behandelnder Spezialist (z.B. im Zentrum/Universitätsklinikum) umfassend zu Ihrer Seltenen Erkrankung informiert sind.	0%	1%	97%	2%	✓	✓
4	...Pflegepersonal bei einem Aufenthalt im Krankenhaus ausreichend zu Ihrer Seltenen Erkrankung informiert ist.	2%	36%	62%	0%		
5	...Ihr ambulantes Pflegepersonal ausreichend zu Ihrer Seltenen Erkrankung informiert ist.	2%	30%	46%	22%		
6	...Ergo- und Physiotherapeuten ausreichend zu Ihrer Seltenen Erkrankung informiert sind.	2%	23%	68%	7%		
7	...Sie Zugang zu Beratungs- oder Behandlungsmöglichkeiten außerhalb Deutschlands haben.	25%	40%	23%	13%		
8	...Ihr Hausarzt bzw. Ihr niedergelassener Facharzt erkennt, wann er weitere Fachkollegen (z.B. weitere Fachärzte oder ein Zentrum für Seltene Erkrankungen) in die Behandlung einschalten (d.h. Sie überweisen) muss.	0%	2%	97%	0%	✓	✓
9	...Sie über die Arbeit und Anliegen Selbsthilfeorganisationen informiert werden.	2%	38%	59%	0%		
10	...Sie Informationen zu einer für Sie zuständigen Selbsthilfeorganisation erhalten.	2%	32%	65%	0%	✓ projektbe-gründet	✓ projektbe-gründet
11	...Sie Informationen über die Achse e.V. (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) als Dachorganisation der Selbsthilfegruppen für Seltene Erkrankungen erhalten.	10%	55%	31%	4%	✓ projektbe-gründet	✓ projektbe-gründet
12	...Sie darüber informiert werden, wie und wo Sie weitere Informationen über Ihre Krankheit finden können.	0%	6%	94%	0%	✓	✓
13	...Sie darüber informiert werden, wie und wo Sie weitere patientenorientierte Informationen (Erfahrungsberichte von Betroffenen,...) über Ihre Krankheit finden können.	2%	23%	75%	1%	✓	✓
14	...Sie über den aktuelle Stand der Forschung, klinische Studien und Therapieoptionen informiert werden.	0%	10%	89%	1%	✓	✓
15	...Sie Informationen über neue Forschungsergebnisse zu Ihrer Erkrankung erhalten?	0%	10%	90%	0%	✓	✓
16	...Sie die Qualität/Wissenschaftlichkeit von Informationen beurteilen können (z.B. bei Internetseiten).	0%	13%	85%	2%	∅	∅

Weiter auf nächster Seite

Frage-Items		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung des Items in den FB	
		Anteile				LK 1,2,3	LK 3b
	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass...	Unwichtig	eher wichtig	sehr wichtig	Ø / weiß nicht		
17	...Zentren für Seltene Erkrankungen sich öffentlichkeitswirksam (Homepage, Flyer für Ärzte) präsentieren.	2%	25%	72%	1%	✓ projektbe-gründet	✓ projektbe-gründet
18	...Ihr behandelnder Arzt sich ausreichend Zeit für Gespräche mit Ihnen nimmt.	0%	3%	97%	0%	Ø i.d.R. keine persönliche Vorstellung im ZSE	
19	...Ihre Beschwerden und Schilderungen von Ihren Behandlern ernst genommen werden (z.B. bei unklaren Symptomen).	0%	0%	100%	0%	✓	✓
20	...Ihnen nicht nur die Befunde mitgeteilt, sondern auch medizinische Zusammenhänge erklärt werden.	0%	4%	96%	0%	✓	✓
21	...Sie Informationen über den Verlauf und die Prognose Ihrer Erkrankung erhalten.	0%	8%	92%	0%	✓	✓
22	...die Notwendigkeit von Untersuchungen verständlich erklärt werden.	0%	4%	96%	0%	✓	✓
23	...Sie ausreichend informiert werden, um notwendige Entscheidungen treffen zu können.	0%	1%	99%	0%	✓	✓
24	...die Befunde von Untersuchungen verständlich erklärt werden.	0%	2%	98%	0%	✓	✓
25	...Sie auf Spezialambulanzen hingewiesen werden, auch wenn sich diese nicht in der näheren Umgebung/dem Inland befinden.	0%	11%	87%	2%	✓	✓
26	...Sie dem Facharzt vor der persönlichen Vorstellung Ihre aktuellen Befunde zur Vorbereitung zuschicken können.	6%	44%	47%	3%		
27	...sich Ihr behandelnder Facharzt bereits vor Vorstellung über Befunde informiert, die seit der vorangegangenen Vorstellung erhoben wurden (z.B. vom Hausarzt oder anderen Fachärzten).	3%	30%	65%	2%		
28	...alle Befunde und Informationen (Notfallhinweise, Arztbriefe, Laborwerte und Medikamenteninformationen) von behandelnden Ärzten und Patienten an einer zentralen Stelle (elektronisch, in Dateiform) hinterlegt werden und von den beteiligten Ärzten abgerufen werden können	7%	15%	74%	4%	✓ projektbe-gründet	✓ projektbe-gründet
29	...alle Befunde und Informationen (Notfallhinweise, Arztbriefe, Laborwerte und Medikamenteninformationen) von behandelnden Ärzten und dem Patienten an einer zentralen Stelle (elektronisch, in Dateiform) hinterlegt werden und von dem Patienten abgerufen werden können	3%	15%	76%	5%	✓	✓
30	... sich Ihre Ärzte untereinander bezüglich Ihrer Behandlung absprechen (z.B. bei Medikation, therapeutischen Maßnahmen wie Physiotherapie, weitere Behandlungsschritte).	1%	8%	90%	1%	Ø	Implizit über PEPA
31	...der Hausarzt Sie durch Überweisung an geeignete Fachärzte unterstützt.	0%	5%	94%	1%	✓	✓
32	...der diagnostische Prozess strukturiert vonstattengeht.	0%	12%	88%	1%	✓	✓
33	...Ihr Haus- oder niedergelassener Facharzt frühzeitig an die Einschaltung eines Zentrums für Seltene Erkrankungen denkt.	0%	11%	83%	5%	✓	✓

Weiter auf nächster Seite

Frage-Items		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung des Items in den FB	
		Anteile				LK 1,2,3	LK 3b
	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass...	Unwichtig	eher wichtig	sehr wichtig	Ø / weiß nicht		
34	...Sie Informationen über die anstehenden notwendigen Untersuchungen erhalten	0%	4%	96%	0%	✓	✓
35	...Sie Informationen über den zeitlichen Ablauf aller notwendigen Untersuchungen und Behandlungen erhalten.	1%	22%	77%	0%	✓	✓
36	...Sie einen Hinweis erhalten, wenn es zu zeitlichen Verzögerungen kommt.	1%	29%	69%	0%		
37	...Sie zeitnah Termine bei Fachärzten erhalten.	0%	8%	91%	0%	Ø	Ø
38	...Sie Termine mit einem Zentrum für Seltene Erkrankungen selber vereinbaren können.	3%	24%	70%	3%	✓ projektbe-gründet	✓ projektbe-gründet
39	...Ihnen die Ergebnisse der Untersuchungen nach dem Arztbesuch zeitnah übermittelt werden.	0%	7%	93%	0%	✓	✓
40	...Sie Ihre Befunde zum Abschluss einer Behandlung schriftlich erhalten.	0%	6%	93%	1%	✓	✓
41	...Sie vom niedergelassenen Facharzt oder Zentrum für Seltene Erkrankungen Informationen erhalten, worauf Ihre anderen behandelnden Ärzte achten müssen, um unerwünschte Nebenwirkungen Ihrer Medikamente oder Wechselwirkungen mit anderen Medikamenten zu vermeiden	0%	2%	96%	2%	Ø	✓
42	...Sie nicht nur symptomatisch, sondern ursachenorientiert behandelt zu werden.	0%	2%	94%	3%	Ø	Ø nicht bei jeder SE zutreffend
43	...es abgestimmte/kombinierte Untersuchungen gibt (v.a. Verringerung der Termine).	0%	13%	86%	1%	Ø	Ø
44	...unnötige oder Doppeluntersuchungen unterlassen werden.	1%	13%	86%	0%	Ø	Ø
45	...Fachärzte (z.B. Neurologen) einheitliche Abläufe/Standards für die Untersuchungen haben.	4%	27%	63%	5%		
46	...die Kosten aller relevanten Untersuchungen von den Krankenkassen (z.B. für genetische Untersuchungen) übernommen werden.	0%	5%	94%	0%	✓	✓
47	...Ärzte bürokratiearm relevante Untersuchungen (z.B. für genetische Untersuchungen) beantragen können.	0%	4%	94%	2%	Ø	Ø
48	...Ihr Arzt den erhöhten Aufwand, der mit der Betreuung von Patienten mit Seltene Erkrankungen einhergeht, ausreichend vergütet bekommt.	1%	7%	91%	1%	Ø	Ø
49	...die Kosten für Hilfsmittel (z.B. Toilettensitzerhöhung, Pflegebett) von den Krankenkassen übernommen werden.	0%	6%	85%	9%	Ø	Ø
50	...die Kosten für fortlaufende Heilmittel (z.B. Physio-, Ergotherapie) von den Krankenkassen übernommen werden.	0%	2%	97%	1%	Ø	Ø
51	...Ihnen psychologische Unterstützung zur Krankheitsbewältigung angeboten wird.	7%	38%	51%	5%		✓ projektbe-gründet
52	...Ihnen psychologische Unterstützung zu Diagnostik und Therapie (z.B. vor schwerwiegenden Eingriffen oder vor genetischen Untersuchungen) angeboten wird.	11%	42%	41%	6%		

Frage-Items		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung des Items in den FB	
		Anteile				LK 1,2,3	LK 3b
		Unwichtig	eher wichtig	sehr wichtig	Ø / weiß nicht		
53	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass... ...Ihre Familie psychologische Hilfe erhält.	17%	43%	25%	15%		
54	...Ihre Familie über Unterstützungsmöglichkeiten informiert wird, um die Pflegenden nicht zu überlasten (z.B. Auszeiten über organisierte Pflege vor Ort, gemeinsame Rehabilitation).	5%	23%	56%	16%		
55	... Sie einen persönlichen Ansprechpartner in Ihrer behandelnden Einrichtung haben.	2%	12%	84%	2%	✓	✓
56	... Sie den persönlichen Ansprechpartner per Telefon oder E-Mail erreichen können.	2%	15%	81%	2%	✓	✓
57	... Sie möglichst immer den gleichen Arzt haben.	1%	20%	77%	2%	Ø	Ø
58	... Ihr Arzt Ihre Krankengeschichte ausreichend kennt?	0%	2%	97%	0%	Ø	Ø
59	...Sie einen Spezialisten für Ihre Seltene Erkrankung in unmittelbarer Nähe zu Ihrem Wohnort finden.	7%	45%	47%	1%		
60	...Sie sich persönlich beim Spezialisten für Ihre Seltene Erkrankung vorstellen können.	0%	7%	91%	2%	Ø	Ø
61	...der Spezialist für Ihre Seltene Erkrankung per Telefon oder Mail erreichbar ist.	2%	22%	74%	2%	✓	✓
62	...Sie bei Bedarf mit dem Spezialisten über eine Video-Konferenz (z.B. Skype) in Kontakt treten können oder ihm ein Foto oder Video, das Sie z.B. mit Ihrem Smartphone aufgenommen haben, zukommen lassen können, um Ihr Problem zu verdeutlichen.	22%	47%	19%	12%		
63	...Arztpraxen/Zentren für Seltene Erkrankungen/Kliniken barrierefrei sind.	5%	26%	52%	17%		
64	...Sie Ihren behandelnden Ärzten einen Ansprechpartner im Zentrum für Notfälle nennen können.	2%	20%	70%	8%		
65	...Sie einen Notfallausweis besitzen, den Sie einem Notarzt / behandelnden Arzt geben können.	1%	18%	74%	7%	Ø	✓ projektbe-gründet
66	...Ärzte Ihr Notfalldokument ernst nehmen und bei der Versorgung berücksichtigen.	0%	3%	91%	5%	Ø	Ø
67	...Sie Informationen erhalten, welche Leistungen Ihnen von Seiten der Krankenkasse / Rententrägers zustehen (z.B. über mögliche Heil- und Hilfsmittel, Erstattung von Stromkosten für von der Krankenkasse erstattete elektrische Geräte etc.).	0%	11%	85%	4%	Ø	Ø
68	...Sie Beratung bei der Kommunikation mit Kranken- und Rentenkassen erhalten.	2%	21%	73%	4%		
69	...Sie Standardformulierungen für die Kommunikation mit Kranken- und Rentenkasse erhalten.	7%	38%	49%	6%		
70	...Sie Beratung zu sozialrechtlichen Fragen und Pflegegrad erhalten.	1%	17%	76%	6%	Ø	Ø
71	...Sie Informationen über Möglichkeiten der Unterstützung bei der Bewältigung Ihres Alltags bekommen.	2%	24%	69%	6%		✓ projektbe-gründet
72	...es Informationen für Arbeitgeber über Möglichkeiten der Aufrechterhaltung der Berufstätigkeit gibt (z.B. Informationen zu betrieblicher Wiedereingliederung, Anschaffung von speziellem Mobiliar).	4%	22%	49%	25%		

Frage-Items		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung des Items in den FB	
		Anteile				LK 1,2,3	LK 3b
	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass...	Un- wichtig	eher wichtig	sehr wichtig	Ø / weiß nicht		
73	...Sie eine professionelle Schulung zu Ihrer Seltenen Erkrankung erhalten.	5%	32%	57%	6%		✓ projektbe- gründet
74	...Sie Beratung zu ergänzenden medizinischen Maßnahmen (wie Physio-, Ergo- oder Logopädie) erhalten.	1%	16%	78%	5%	Ø	Ø
75	...Sie bei Ihrer Familienplanung Informationen zu Risiken, Möglichkeiten pränataler Diagnostik und human-genetischen Beratungen erhalten.	11%	16%	38%	36%		✓ projektbe- gründet
76	...Sie Informationen über die Möglichkeit der Beantragung eines Grades der Behinderung und deren Auswirkungen erhalten.	2%	7%	87%	4%	Ø	✓
77	...Sie bei der Beantragung eines Grades der Behinderung Unterstützung durch die behandelnde Einrichtung erhalten.	1%	10%	83%	6%	Ø	✓ projektbe- gründet

Tabelle 2: Zusatzfragen für die 2. Runde der online Delphi- Studie und Zuordnung zu den Evaluations-Fragebögen

Ø = nicht zutreffend / Ausschluss, ✓ = in FB aufgenommen

Inhalte der Freitextangaben der 1. Runde		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung des Items in den FB	
		Anteile				LK 1,2,3	LK 3b
	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass...	Un- wichtig	eher wichtig	sehr wichtig	Ø / weiß nicht		
78	...Arztbriefe zeitnah für Mitbehandler bereitgestellt werden.	1%	14%	79%	6%	✓	✓
79	...verschiedene Fachdisziplinen bei der Diagnostik zusammenarbeiten.	0%	8%	91%	1%	✓	✓
80	...dass nicht nur Sie, sondern auch Ihre Angehörigen zu Ihrer Erkrankung befragt werden (Fremdanamnese).	15%	40%	28%	17%		
81	...dass auch Fachärzte, die Sie nicht wegen Ihrer Seltenen Erkrankung aufsuchen (z.B. Zahnarzt, Augenarzt) ausreichend über Ihre Seltene Erkrankung informiert sind.	5%	45%	46%	4%		✓ projektbe- gründet
82	...dass Sie Informationen darüber erhalten, welche Informationen Sie an Ihren Arbeitgeber über Ihre Seltene Erkrankung weitergeben sollten.	13%	23%	40%	24%		
83	...Sie unkompliziert Zugang zum Zentrum für Seltene Erkrankungen haben.	1%	18%	71%	10%		✓ projektbe- gründet

Tabelle 3: : Ergebnisse der Online-Delphi-Befragung (Runde 2) und Zuordnung zu dem Evaluations-Fragebogen

∅ = nicht zutreffend / Ausschluss, ✓ = in FB aufgenommen

Frage-Items		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung in den FB LK 4
		Anteile				
	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass...	Unwichtig	eher wichtig	sehr wichtig	∅ / weiß nicht	
1	...Sie Beratungen zum alltäglichen Umgang mit Ihrem Kind in Bezug auf die Seltene Erkrankung erhalten.	3%	10%	86%	0%	✓
2	...Sie Beratungen zum Umgang mit Kita/Schule in Bezug auf die Seltene Erkrankung erhalten.	0%	21%	72%	7%	
3	...Sie Daten zur Entwicklung Ihres Kindes erhalten.	3%	14%	83%	0%	∅
4	...Sie als Eltern eines erkrankten Kindes klare/verständliche Informationen hinsichtlich Verlauf und Prognose erhalten.	0%	0%	100%	0%	✓
5	... die Fähigkeiten zum eigenständigen Umgang mit der Erkrankung, Hilfe zur Selbsthilfe (Selbstmanagement) der betroffenen Kinder gestärkt werden.	0%	3%	93%	3%	✓
6	...Eltern adäquat und rechtzeitig auf die Übergabe der Therapieverantwortung an die betroffenen Kinder (sofern möglich) vorbereitet werden.	0%	7%	72%	21%	
7	...neben medizinischer Betreuung andere unterstützende Maßnahmen (z.B. Hilfestellung in der Berufsfindung, im Umgang mit Freunden und Bekannten) zu teil werden.	0%	10%	72%	17%	
8	...der neue Behandler ausreichend über den bisherigen Behandlungsprozess informiert ist.	0%	0%	100%	0%	✓
9	...die neuen Behandler unkomplizierten Zugriff auf alle bisherigen Befunde haben.	0%	0%	100%	0%	✓
10	...bestehende Therapien nahtlos weitergeführt werden.	0%	3%	97%	0%	✓
11	...die Überleitung vom Kinderarzt in die Erwachsenenmedizin (Transitionsprozess) Schritt für Schritt über einen längeren Zeitraum hinweg verläuft.	7%	38%	45%	10%	
12	...es eine standardisierte und strukturierte Übergabe (z.B. mittels Übergabeprotokollen) von Patienten in Zusammenarbeit mit allen Behandlern (spezialisierte Kinder- und Facharzt) gibt.	0%	17%	79%	3%	✓
13	...Ihr bisheriger Arzt zu Beginn der Behandlung bei dem zukünftigen Arzt mit anwesend ist	38%	31%	24%	7%	✓ projektbegründet
14	...der spezialisierte Kinderarzt die Notwendigkeit des Übergangs in die Erwachsenenmedizin den Eltern/Patienten gut kommuniziert.	10%	31%	55%	3%	✓ projektbegründet
15	... Ihr spezialisierter Kinderarzt Sie bei der Suche nach dem zukünftigen Arzt unterstützt?	0%	31%	66%	3%	✓ projektbegründet
16	...der Patient/die Eltern ein Mitspracherecht zum Zeitpunkt der Transition hat/haben.	7%	21%	69%	3%	✓ projektbegründet
17	...Betroffene aktiv in Planung und Umsetzung der Transition einbezogen werden.	0%	17%	69%	14%	✓ projektbegründet
18	...individuelle Faktoren und Bedürfnisse (krankheitsbedingte Faktoren, psychosoziale Faktoren) Berücksichtigung finden.	0%	14%	83%	3%	✓
19	...Ziele, Prozess und Maßnahmen der Transition für alle Betroffenen transparent vermittelt werden.	0%	14%	83%	3%	✓

Weiter auf nächster Seite

Frage-Items		Ergebnisse der 2. Runde der Online-Delphi-Studie				Einbindung in den FB LK 4
		Anteile				
	Erwartungen an Gesundheitswesen Wie wichtig finden Sie es, dass...	Unwichtig	eher wichtig	sehr wichtig	Ø / weiß nicht	
20	...Materialien zum Transitionsprozess für Betroffene und Ärzte zur Verfügung gestellt werden (Infolyer, Dokumentationsbögen).	3%	21%	72%	3%	✓ projektbegründet
21	...im Transitionsprozess flexibel auf aktuelle Lebensumstände und persönliche Situation eingegangen wird.	0%	7%	93%	0%	✓

Interviewleitfaden – Telefoninterviews

- 1) Dank für Teilnahmebereitschaft/ Gesprächsbeginn – Heterogenität der Erkrankungen bedeutet zahlreiche Herausforderungen für die Versorgung, uns interessieren die praktischen Erfahrungen der Ärzte und die Hürden in der Betreuung von Patienten und auch die Zusammenarbeit mit den Angehörigen)
- 2) **Bedeutung von SE in der Hausarzt-/Facharztpraxis**
- 3) **Haben Sie Patienten mit einer SE oder mit Verdacht darauf in Ihrer Praxis?**
- 4) **Wie viele Patienten mit einer SE oder Verdacht darauf haben Sie im Durchschnitt pro Jahr?**
- 5) **Welchen Anteil der Patienten mit SE oder Verdacht darauf haben Sie an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen:**
- 6) **Bitte erinnern Sie sich an den zuletzt in Ihrer Praxis behandelten Patienten mit einer SE oder Verdacht darauf: Wie lief die Betreuung des Patienten/ der Angehörigen? Durch wen erfolgte die Diagnosestellung?**
- 7) **Welche Informationsquellen zu SE kennen Sie? Bitte geben Sie auch an, welche Sie im letzten Jahr genutzt haben.** Nachfragen zu folgenden Schwerpunkten:
 1. ACHSE e.V.
 2. ORPHANET
 3. se-atlas
 4. Internet (z. B. Suchmaschinen wie Google)
 5. Lehrbücher / Fachzeitschriften
 6. Zentren für Seltene Erkrankung
 7. Spezialsprechstunden an Kliniken
 8. persönlicher Kontakt zu einem Kliniker
 9. Patientenselbsthilfe
- 8) **Wie sicher fühlen Sie sich im Umgang mit Patienten mit SE oder mit Verdacht darauf? Umgang mit diagnostischer Unsicherheit, Arztrolle?**
- 9) **Welche Unterstützung wünschen Sie sich bei der Betreuung von Patienten mit SE?**
 1. Nachfragen zu folgenden Schwerpunkten:
 2. Zurverfügungstellung von allgemeinen Informationen über bestimmte SE
 3. Ansprechpartner für bestimmte SE
 4. Unterstützung bei Diagnosestellung
 5. Mitbetreuung des Patienten
 6. Informationen über Zugang zu klinischen Studien

- 10) Wird Ihrer Einschätzung nach durch Zentren für SE der Diagnostikprozess beschleunigt?**
- 11) In welcher Rolle sehen Sie sich bei der Betreuung von Patienten mit SE?**
- 12) Wie haben Sie vom Zentrum/allg. den Zentren erfahren?**
- 13) Kennen Sie die Schritte, die Sie bei Zuweisung eines Patienten in ein Zentrum für SE vornehmen müssten (Zugang)?**
- 14) In welcher Form arbeiten Sie mit dem Zentrum für SE zusammen?**
Wie bewerten Sie die Kommunikation mit dem Zentrum?
Wie hilfreich schätzen Sie die Leistungen des Zentrums ein?
Wie zufrieden sind Sie mit den Leistungen des Zentrums?
- 15) Inwiefern Zustimmung zu folgender Aussage?**
In der Regel kommt auf einen ambulanten Mitbehandler ein Patient. Mitbehandler sind i.d.R. stille Mitbehandler, die primär informiert sein wollen, aber keine aktive Rolle einnehmen möchten.
- 16) Was wünschen Sie sich von den Zentren?** Nachfragen zu folgenden Schwerpunkten:
1. Strukturierte Vorgaben zur Diagnostik, Therapie und Beratung
 2. Leichte und übersichtliche Dokumentation des Diagnostik- und Behandlungsablaufs
 3. Interdisziplinäre Zusammenarbeit
 4. Ambulanzcompliance von Patienten/Familien
- 17) Erfahrungen mit Patienten mit Seltenen Erkrankungen BEVOR die Patienten an einem Zentrum waren und DANACH**
- 18) Was passiert mit Patienten mit unklarer Diagnose? Welche Abläufe gibt es an der Stelle?**
Was würde im Prozess helfen? (Idealverlauf, Realverlauf, Schlechtes Fallbeispiel?)
- 19) Erfahrungen mit Transition - wie ist das von Statten gegangen?**
- 20) Informationen zu Selbsthilfegruppen**
- 21) Wie definieren Sie Seltene Erkrankungen?**



TRANSLATE
NAMSE

Befragung von Haus- und Fachärzten zur Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen (SE)

Angaben zu Ihrer Person:

Alter: _____ Jahre
 Geschlecht: weiblich
 männlich
 Fachrichtung: _____
 Erste 3 Stellen
 Ihrer Postleitzahl: _____

Tätig:

- in eigener Praxis
- angestellt in Praxis oder MVZ
- im Krankenhaus
- in Universitätsklinik
- im Zentrum für Seltene Erkrankung

Behandeln Sie Patienten mit einer Seltenen Erkrankung (SE) oder mit Verdacht darauf in Ihrer Praxis?

- Ja Nein

Falls ja:

Wie viele Patienten mit einer SE oder Verdacht darauf behandeln Sie im Durchschnitt pro Jahr?

_____ Patienten

Welchen Anteil der Patienten mit SE oder Verdacht darauf haben Sie an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen:

- 0%
- < 50%
- ≥ 50%
- 100%

Bitte erinnern Sie sich an den zuletzt in Ihrer Praxis behandelten Patienten mit einer SE oder Verdacht darauf: Durch wen erfolgte die Diagnosestellung? (Mehrfachantworten möglich)

- eigene Praxis
- Facharztkollegen
- Krankenhaus ohne Zentrum für Seltene Erkrankungen
- Krankenhaus mit Zentrum für Seltene Erkrankungen
- Uniklinik
- Zentrum für Seltene Erkrankungen
- weiß nicht

Welche Informationsquellen zu SE kennen Sie? Bitte geben Sie auch an, welche Sie im letzten Jahr genutzt haben. (Mehrfachantworten möglich)

- | Kenne ich | Habe ich im letzten Jahr genutzt | |
|--------------------------|----------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | ACHSE e.V. |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | ORPHANET |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | se-atlas |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Internet (z. B. Suchmaschinen wie Google) |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Lehrbücher / Fachzeitschriften |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Zentren für Seltene Erkrankungen |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Spezialsprechstunden an Kliniken |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | persönlicher Kontakt zu einem Kliniker |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Patientenselbsthilfe |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Sonstige _____ |

Wie sicher fühlen Sie sich im Umgang mit Patienten mit SE oder mit Verdacht darauf?

- sehr sicher
- eher sicher
- weder sicher noch unsicher
- eher unsicher
- sehr unsicher

Welche Unterstützung wünschen Sie sich bei der Betreuung von Patienten mit SE?

(Mehrfachantworten möglich)

- keine
- Zurverfügungstellung von allgemeinen Informationen über bestimmte SE
- Ansprechpartner für bestimmte SE
- Unterstützung bei Diagnosestellung
- Mitbetreuung des Patienten
- Informationen über Zugang zu klinischen Studien
- Sonstige _____

Wird Ihrer Einschätzung nach durch Zentren für SE der Diagnostikprozess beschleunigt?

- auf jeden Fall
- wahrscheinlich
- teils / teils
- wahrscheinlich nicht
- auf keinen Fall
- weiß nicht

In welcher Rolle sehen Sie sich bei der Betreuung von Patienten mit SE: (Mehrfachantworten möglich)

- Koordinator
- Erstbehandler
- Mitbehandler
- Interessensvertreter des Patienten mit SE
- keiner
- Sonstige _____



Kennen Sie ein Zentrum / Zentren für Seltene Erkrankungen?

Ja Nein

Falls ja: Füllen Sie bitte die nachstehende Tabelle für alle Zentren, die Sie kennen aus:

In welchem Ort befindet sich das Zentrum?	Ort Zentrum 1: _____	Ort Zentrum 2: _____	Ort Zentrum 3: _____
Wie haben Sie vom Zentrum erfahren? <ul style="list-style-type: none"> • ACHSE e.V. / Selbsthilfeorganisation <input type="radio"/> • se-atlas <input type="radio"/> • Internet <input type="radio"/> • Flyer / Fachzeitschrift / allg. Medien <input type="radio"/> • durch das eigene ärztliche Netzwerk <input type="radio"/> • Kongress <input type="radio"/> • Ärztekammer / KV <input type="radio"/> • Patienten / Angehörige <input type="radio"/> • Sonstiges _____ <input type="radio"/> 			
Kennen Sie die Schritte, die Sie bei Zuweisung eines Patienten in das Zentrum für SE vornehmen müssten (Zugang)? <input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein <u>Falls ja:</u> Wie empfinden Sie den Zugang? <ul style="list-style-type: none"> • sehr einfach <input type="radio"/> • einfach <input type="radio"/> • weder noch <input type="radio"/> • schwierig <input type="radio"/> • sehr schwierig <input type="radio"/> 			
In welcher Form arbeiten Sie mit dem Zentrum für SE zusammen? <ul style="list-style-type: none"> • Unterstützung bei Diagnosefindung <input type="radio"/> • Informationen über spezifische seltene Erkrankung(en) zu Diagnostik und / oder Therapie <input type="radio"/> • gemeinsame Betreuung von Patienten (Unterstützung bei Therapie) <input type="radio"/> • Einbindung in Forschungsprojekte <input type="radio"/> • keine Zusammenarbeit <input type="radio"/> • Sonstiges _____ <input type="radio"/> 			
Wenn Sie mit einem Zentrum für SE zusammenarbeiten: Wie bewerten Sie die Kommunikation mit dem Zentrum? <ul style="list-style-type: none"> • sehr gut <input type="radio"/> • gut <input type="radio"/> • mittel <input type="radio"/> • schlecht <input type="radio"/> • sehr schlecht <input type="radio"/> 			
Wie hilfreich schätzen Sie die Leistungen des Zentrums ein? <ul style="list-style-type: none"> • sehr hilfreich <input type="radio"/> • eher hilfreich <input type="radio"/> • teils / teils <input type="radio"/> • eher nicht hilfreich <input type="radio"/> • gar nicht hilfreich <input type="radio"/> 			
Wie zufrieden sind Sie mit den Leistungen des Zentrums? <ul style="list-style-type: none"> • sehr zufrieden <input type="radio"/> • eher zufrieden <input type="radio"/> • weder zufrieden noch unzufrieden <input type="radio"/> • eher unzufrieden <input type="radio"/> • sehr unzufrieden <input type="radio"/> 			





TRANSLATE
NAMSE

Befragung von Haus- und Fachärzten zur Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen (SE)

Angaben zu Ihrer Person:

Alter: _____ Jahre

Geschlecht: weiblich
 männlich

Facharztgruppe:

Erste 3 Stellen
Ihrer Postleitzahl: _____

Tätig:

- in eigener Praxis
- angestellt in Praxis oder MVZ

Behandeln Sie Patienten mit einer Seltenen Erkrankung (SE) oder mit Verdacht darauf in Ihrer Praxis?

- Ja Nein

Falls ja:

Wie viele Patienten mit einer SE oder Verdacht darauf behandeln Sie im Durchschnitt pro Jahr?

_____ Patienten

Welchen Anteil der Patienten mit SE oder Verdacht darauf haben Sie an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen überwiesen:

- 0%
- < 50%
- ≥ 50%
- 100%

Bitte erinnern Sie sich an den zuletzt in Ihrer Praxis behandelten Patienten mit einer SE oder Verdacht darauf: Durch wen erfolgte die Diagnosestellung? (Mehrfachantworten möglich)

- eigene Praxis
- Facharztkollegen
- Krankenhaus ohne Zentrum für Seltene Erkrankungen
- Krankenhaus mit Zentrum für Seltene Erkrankungen
- Uniklinik
- Zentrum für Seltene Erkrankungen
- weiß nicht

Welche Informationsquellen zu SE kennen Sie? Bitte geben Sie auch an, welche Sie im letzten Jahr genutzt haben. (Mehrfachantworten möglich)

Kenne ich	Habe ich im letzten Jahr genutzt
-----------	----------------------------------

- | | | |
|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | ACHSE e.V. |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | ORPHANET |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | se-atlas |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Internet (z. B. Suchmaschinen wie Google) |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Lehrbücher / Fachzeitschriften |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Zentren für Seltene Erkrankungen |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Spezialsprechstunden an Kliniken |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | persönlicher Kontakt zu einem Kliniker |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Patientenselbsthilfe |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Sonstige _____ |

Wie sicher fühlen Sie sich im Umgang mit Patienten mit SE oder mit Verdacht darauf?

- sehr sicher
- eher sicher
- weder sicher noch unsicher
- eher unsicher
- sehr unsicher

Welche Unterstützung wünschen Sie sich bei der Betreuung von Patienten mit SE? (Mehrfachantworten möglich)

- keine
- Zurverfügungstellung von allgemeinen Informationen über bestimmte SE
- Ansprechpartner für bestimmte SE
- Unterstützung bei Diagnosestellung
- Mitbetreuung des Patienten
- Informationen über Zugang zu klinischen Studien
- zentrales Telefonzentrum
- Sonstige _____

Wird Ihrer Einschätzung nach durch Zentren für SE der Diagnostikprozess beschleunigt?

- auf jeden Fall
- wahrscheinlich
- teils / teils
- wahrscheinlich nicht
- auf keinen Fall
- weiß nicht

In welcher Rolle sehen Sie sich bei der Betreuung von Patienten mit SE? (Mehrfachantworten möglich)

- Koordinator
- Erstbehandler
- Mitbehandler
- Interessensvertreter des Patienten mit SE
- keiner
- Sonstige _____



Ist aus Ihrer Sicht ein Anreiz erforderlich, um die Zusammenarbeit mit Zentren für SE zu verbessern?

- Ja Nein

Falls ja: Wie sollten diese Anreize geschaffen werden? (Mehrfachantworten möglich)

- Vergütung pro an das Zentrum für SE überwiesenen Fall
 jährliche Prämie für Zusammenarbeit mit dem Zentrum für SE
 Vergabe von Fortbildungspunkten

Halten Sie eine elektronische Vernetzung / Unterstützung für erforderlich, um die Kooperation und Kommunikation zwischen niedergelassenen Ärzte*innen und Zentren für SE zu verbessern?

- Ja Nein

Falls ja: In welcher Form soll diese elektronische Vernetzung / Unterstützung gewährleistet werden? (Mehrfachantworten möglich)

- eine arztgeführte einrichtungsübergreifende elektronische Gesundheits- und Patientenakte (z. B. PEPA)
 telemedizinische Konsile bzw. Videosprechstunden
 webbasierte Diagnose- und Therapieunterstützungssysteme (basierend auf Datenbanken zu Seltene Erkrankungen)
 weitere / andere (bitte angeben): _____

Kennen Sie ein Zentrum / Zentren für Seltene Erkrankungen?

- Ja Nein

Falls ja: Beantworten Sie bitte die folgenden Fragen zu diesem Zentrum:

In welchem Ort befindet sich das Zentrum? _____	
Wie haben Sie vom Zentrum erfahren? <input type="checkbox"/> ACHSE e.V. / Selbsthilfeorganisation <input type="checkbox"/> se-atlas <input type="checkbox"/> Internet <input type="checkbox"/> Flyer / Fachzeitschrift / allg. Medien <input type="checkbox"/> durch das eigene ärztliche Netzwerk <input type="checkbox"/> Kongress <input type="checkbox"/> Ärztekammer / KV <input type="checkbox"/> Patienten / Angehörige <input type="checkbox"/> Sonstiges _____	Wenn Sie mit diesem Zentrum für SE zusammenarbeiten: Wie bewerten Sie die Kommunikation mit dem Zentrum? <input type="radio"/> sehr gut <input type="radio"/> gut <input type="radio"/> mittel <input type="radio"/> schlecht <input type="radio"/> sehr schlecht
Kennen Sie die Schritte, die Sie bei Zuweisung eines Patienten in das Zentrum für SE vornehmen müssten (Zugang)? <input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nein Falls ja: Wie empfinden Sie den Zugang? <input type="radio"/> sehr einfach <input type="radio"/> einfach <input type="radio"/> weder noch <input type="radio"/> schwierig <input type="radio"/> sehr schwierig	Wie hilfreich schätzen Sie die Leistungen des Zentrums ein? <input type="radio"/> sehr hilfreich <input type="radio"/> eher hilfreich <input type="radio"/> teils / teils <input type="radio"/> eher nicht hilfreich <input type="radio"/> gar nicht hilfreich
In welcher Form arbeiten Sie mit dem Zentrum für SE zusammen? <input type="radio"/> Unterstützung bei Diagnosefindung <input type="radio"/> Informationen über spezifische seltene Erkrankung(en) zu Diagnostik und / oder Therapie <input type="radio"/> gemeinsame Betreuung von Patienten (Unterstützung bei Therapie) <input type="radio"/> Einbindung in Forschungsprojekte <input type="radio"/> keine Zusammenarbeit <input type="radio"/> Sonstiges _____	Wie zufrieden sind Sie mit den Leistungen des Zentrums? <input type="radio"/> sehr zufrieden <input type="radio"/> eher zufrieden <input type="radio"/> weder zufrieden noch unzufrieden <input type="radio"/> eher unzufrieden <input type="radio"/> sehr unzufrieden Welche strukturellen Probleme sehen Sie in der Zusammenarbeit mit dem Zentrum für SE? <input type="radio"/> Räumliche Distanz <input type="radio"/> Stadt-Land-Gefälle <input type="radio"/> Sektorielle Probleme (ambulant / stationär) <input type="radio"/> Wartezeiten <input type="radio"/> Ressourcenknappheit (Zeit, Diagnostik, Vergütung) <input type="radio"/> Sonstige _____



Anhang 12: Datensatzbeschreibung des §75-SGB X Antrages

Routinedaten der AOK Nordost für die gesundheitsökonomische Evaluation							bearbeitet am: 03.07.2019		
Grundlage der Datenselektion									
Item	Dateiname	Feldname (Variablenname)	Feldtyp	Anzahl Stellen	Dezimalstellen	Inhalt/Ausprägung/Format	Erläuterung	Bildungsregel	BEGRÜNDUNG / VERWENDUNGSZWECK (Begründung / Verwendung für Variable im Projekt bzw bei Analyse)
STAMMDATEN									
Stammdaten									
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizier des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		SD_BJ	n	4		JJJJ	Berichtsjahr (BJ)		zeitlicher Bezug für SD_VERS_TAGE_Qx
3		SD_GEBURTSJAHR	an	4		JJJJ oder KA	Geburtsjahr des Versicherten	wenn Geburtsdatum nicht bekannt dann 'KA'	Bestimmung Alter - Charakterisierung Kohorten
4		SD_GESCHLECHT	an	1		1 weiblich 2 männlich 0 nicht bekannt	Geschlecht des Versicherten im BJ. Maßgebend ist das letzte Geschlechtsmerkmal im BJ	wenn keine Angabe oder beide Geschlechtsmerkmale vorliegen, dann Schlüssel "nicht bekannt"	Charakterisierung Kohorten
5		SD_TOD_DATUM	an	10		TT.MM.JJJJ oder leer	Datum des Todes ,falls Versicherter im BJ verstorben	leer wenn Versicherter lebt wenn Todesjahr = Berichtsjahr dann Sterbedatum,	Bestimmung Zeiten, in denen Inanspruchnahme von Leistungen möglich war
6		SD_VERS_BEGINN	an	10		TT.MM.JJJJ	Datum des Beginns der letzten Versicherungsperiode im BJ (meistens 01.01.JJJJ)		Bestimmung Zeiten, in denen Inanspruchnahme von Leistungen möglich war
7		SD_VERS_ENDE	an	10		TT.MM.JJJJ	Datum des letzten Versicherungstages im BJ (meistens 31.12.JJJJ)		Bestimmung Zeiten, in denen Inanspruchnahme von Leistungen möglich war
8		SD_VERS_TAGE_Q1	n	..2		Tage (0 bis 90 /91 im Schaltjahr)	Versicherungstage im Kalenderquartal Q1		Bestimmung Zeiten, in denen Inanspruchnahme von Leistungen möglich war
9		SD_VERS_TAGE_Q2	n	..2		Tage (0 bis 91)	Versicherungstage im Kalenderquartal Q2		Bestimmung Zeiten, in denen Inanspruchnahme von Leistungen möglich war
10		SD_VERS_TAGE_Q3	n	..2		Tage (0 bis 92)	Versicherungstage im Kalenderquartal Q3		Bestimmung Zeiten, in denen Inanspruchnahme von Leistungen möglich war
11		SD_VERS_TAGE_Q4	n	..2		Tage (0 bis 92)	Versicherungstage im Kalenderquartal Q4		Bestimmung Zeiten, in denen Inanspruchnahme von Leistungen möglich war
12		SD_TAGE_KRANKENGELD_ ANSPRUCH	n	3		0 bis 365 (in Schaltjahren bis 366)	Anzahl der Versichertentage mit Anspruch auf Krankengeld (nicht zu verwechseln mit Tagen, in denen tatsächlich Krankengeld bezogen wurde)		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator(4): Arbeitsunfähigkeitsdauer gesamt (Tage)
13		PLZ	n	3		3-stellige PLZ	Postleitzahl des letzten Wohnortes im BJ		Charakterisierung Kohorten / Schichtungsvariable Region
KH DIAG									
Diagnosen aus Krankenhausaufnahmen									
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizier des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		KH_FALL_ID	n	..15		123456789012345	eindeutiger zeitübergreifender Identifizier für KH-Fall		eindeutige Identifizierung eines KH-Falls
3		KH_ICD_10	an	..7		z.B. I70.8, N08.3*, ...	Codierte KH-Diagnose incl. Punkt und Sonderzeichen: - + * ! nach DIMDI-ICD10-Katalog in der entsprechenden Version Mit Sonderzeichen in Beziehung gesetzte Diagnosengruppen werden als Einzeldiagnosen dargestellt.	KH-Ende liefert das Jahr für die entsprechende Version.	

Item	Dateiname	Feldname (Variablenname)	Feldtyp	Anzahl Stellen	Dezimalstellen	Inhalt/Ausprägung/Format	Erläuterung	Bildungsregel	BEGRÜNDUNG / VERWENDUNGSZWECK (Begründung / Verwendung für Variable im Projekt bzw bei Analyse)
4		KH_DIAG_TYP	an	..20		01 Hauptdiagnose, 02 Nebendiagnose, 03 Fachabteilungshauptdiagnose, 04 Fachabteilungsnebendiagnose, 05 Operationsdiagnose, 06 Zusatzschlüsseldiagnose (zur OP), 07 Nachfolgediagnose, 09 Aufnahmediagnose, 10 Einweisungsdiagnose	Art der Diagnose		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (5): Anzahl Diagnosen je Patient
KH OPS Stationäre Prozeduren									
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizier des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		KH_FALL_ID	n	..15		123456789012345	eindeutiger zeitübergreifender Identifizier für KH-Fall		eindeutige Identifizierung eines KH-Falls
3		KH_OPS_Code	an	6			Operationen- und Prozedurschlüssel (OPS) aus KH-Abrechnung. Schlüssel nach bundeseinheitl Katalog		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (9): Dedektion von „hochpreisigen“ diagnostischen Leistungen
4		KH_OPS_Datum	an	10		TT.MM.JJJJ	Tag der Prozedur		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (9): Dedektion von „hochpreisigen“ diagnostischen Leistungen (Bestimmung Häufigkeit je KH-Fall)
KH FALL Krankenhausfälle									
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizier des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		KH_FALL_ID	n	..15		123456789012345	eindeutiger zeitübergreifender Identifizier für KH-Fall		eindeutige Identifizierung eines KH-Falls
3		KH_AUFNAHMEGRUND	an	..100		2 stelliger Schlüssel und Bezeichnung des Grundes s. Schlüsselstabelle KHSchl01 oder 00 keine Angabe	Aufnahmegrund gem. Schl. 1 Anlage 2 zur DTA §301-Vereinb. 1. und 2. Stelle		Charakterisierung des KH-Falles
4		KH_AUFNAHMEDATUM	an	10		TT.MM.JJJJ	Datum der Aufnahme des Versicherten im KH		
5		KH_ENTLASSDATUM	an	10		TT.MM.JJJJ	Datum der Entlassung des Versicherten im KH		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden

Item	Dateiname	Feldname (Variablenname)	Feldtyp	Anzahl Stellen	Dezimalstellen	Inhalt/Ausprägung/Format	Erläuterung	Bildungsregel	BEGRÜNDUNG / VERWENDUNGSZWECK (Begründung / Verwendung für Variable im Projekt bzw bei Analyse)
6		KH_VWD					Verweildauer aus Krankenhausabrechnung, ggfs gekürzt. Achtung ! Stimmt nicht unbedingt mit Gesamtzeit Entlassungsdatum-Aufnahmedatum überein. Entlassungstag wird nicht gerechnet oder Zeit wird gekürzt		- Indikatoren: (1) Anzahl stationärer Aufenthalte sowie (2) stationäre Behandlungsdauer gesamt (Tage) + zeitlicher Bezug: vor, während oder nach Betreuung in TRANSLATE-NAMSE
7		KH_BRUTTOBETRAG	n	10	2	99999999,99	Fallbezogener Bruttobetrag in € Es ist der Betrag, der Leistungserbringer der Kasse in Rechnung stellt.	Berechnet sich aus Gesamtkosten des Falls (=Summe aller Entgelte)	Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (2): Stationäre Kosten
AMB_FALL Ambulante Behandlungsfälle - KV-Abrechnungen									
1		ID	an	12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		AMBH_BJ	n	4		JJJJ	Berichtsjahr (BJ)	Jahr des Behandlungsquartals	zeitlicher Bezug: vor, während oder nach Betreuung in TRANSLATE-NAMSE
3		AMBH_LQ	an	2		Q1, Q2,Q3, Q4	Leistungsquartal im BJ	Behandlungsquartal im Jahr	
4		AMBH_FALL_ID	n	15		123456789012345	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer für ambulanten Fall		eindeutige Identifizierung eines ambulanten Falls / Schlüsselvariable
5		AMBH_BSNR	n	9			Betriebsstättennummer (wird idR verschlüsselt geliefert)		Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (7): Anzahl aufgesuchter Betriebsstätten (ambulant)
6		AMBH_KOSTEN_GELIEFER	n	10	2	99999999,99	Die Summe der von der KV gelieferten Fallwerte in € je Fall im Quartal Enthalten sind die als € Betrag abgerechnete Sachkosten (inkl. Dialyse-Sachkosten) und in Euro bewertete Leistungen aus regionalen Verträgen, jeweils nach Prüfung auf sachlich-rechnerische Richtigkeit		Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (1): Ambulante Kosten
AMB_DIAG Diagnosen aus ambulanten Fällen									
1		ID	an	12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		AMBH_BJ	n	4		JJJJ	Berichtsjahr (BJ)	Jahr des Behandlungsquartals	zeitlicher Bezug: vor, während oder nach Betreuung in TRANSLATE-NAMSE
3		AMBH_LQ	an	2		Q1, Q2,Q3, Q4	Leistungsquartal im BJ	Behandlungsquartal im Jahr	
4		AMBH_FALL_ID	n	15		123456789012345	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer für ambulanten Fall		eindeutige Identifizierung eines ambulanten Falls / Schlüsselvariable
5		AMBH_ICD_10	an	7		z.B. Z96.1, I70.8, N08.3*, M81.9,-,...	Codierte Diagnose zum Fall incl. Punkt und Sonderzeichen: - + * ! nach DIMDI-ICD10-Katalog in der entsprechenden Version Mit Sonderzeichen in Beziehung gesetzte Diagnosengruppen werden als Einzeldiagnosen geliefert		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden

Item	Dateiname	Feldname (Variablenname)	Feldtyp	Anzahl Stellen	Dezimalstellen	Inhalt/Ausprägung/Format	Erläuterung	Bildungsregel	BEGRÜNDUNG / VERWENDUNGSZWECK (Begründung / Verwendung für Variable im Projekt bzw bei Analyse)
6		AMBH_DIAGSICHERHEIT	an	1		A, G, Z , V oder leer	Merkmal zur Diagnosesicherheit: A=ausgeschlossenen, G=gesicherte Diagnose, V=Verdachtsdiagnose, Z=symptomloser Zustand nach der betreffenden Diagnose	wenn keine Angabe oder nicht A,G,Z oder V codiert dann leer (=keine Angabe)	- Indikator (5): Anzahl Diagnosen je Patient
AMB_EBM_GOP Leistungen aus amb. Fällen aus KV-Abrechnungen									
Leistungen der Kontenaruppen KG82 (Leistungen aus Auftragsgeschäften) werden ausgeschlossen									
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		AMBH_FALL_ID	n	..15		123456789012345	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer für ambulanten Fall		eindeutige Identifizierung eines ambulanten Falls / Schlüsselvariable
3		AMBH_GONR_CODE	an	..6		z.B. 32001,30050D	Gebührenordnungsnummer gem. EBM		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (9): Dedektion von „hochpreisigen“ diagnostischen Leistungen
4		AMBH_GONR_ANZ	n	..3		0 bis 999	Multiplikator , Anzahl der Einzelleistungen am selben Behandlungstag		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (9): Dedektion von „hochpreisigen“ diagnostischen Leistungen (Bestimmung Häufigkeit je Quartal)
5		AMBH_BEHANDLUNGSTAG	an	10		TT.MM.JJJJ	Tag der Behandlung		zeitlicher Bezug: vor, während oder nach Betreuung in TRANSLATE-NAMSE
6		AMBH_ARZT_FACHGEBIET	an	..60		2-stelliger Schlüssel (00-69,99) oder 00 keine Angabe	Fachgebiet des behandelnden Arztes gem. Schlüsselssystematik der KBV, Abweichend hiervon werden die spezifischen Fachgruppen mit Schlüsselnummern >69 in der Sammelgruppe mit Schlüsselnummer 99 zusammengefasst.	Fachgebiet wird abgeleitet aus der 8. und 9. Stelle der lebenslangen Arztnummer LANR	Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (6): Anzahl aufgesuchte Facharztgruppen (ambulant)
AMB_EBM_OPS Leistungen aus amb. Fällen aus KV-Abrechnungen									
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		AMBH_FALL_ID	n	..15		123456789012345	eindeutiger zeitübergreifender Identifizierer für ambulanten Fall		eindeutige Identifizierung eines ambulanten Falls / Schlüsselvariable
3		AMBH_OPS_CODE	an	..9		z.B. 3-05g.x, 5-780.9c↔	OPS-Code gem. Amtliche Klassifikation für Operationen und Prozeduren		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (9): Dedektion von „hochpreisigen“ diagnostischen Leistungen
AM Arzneimittelverordnungen									

Item	Dateiname	Feldname (Variablenname)	Feldtyp	Anzahl Stellen	Dezimalstellen	Inhalt/Ausprägung/Format	Erläuterung	Bildungsregel	BEGRÜNDUNG / VERWENDUNGSZWECK (Begründung / Verwendung für Variable im Projekt bzw bei Analyse)
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifier des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		AM_VERORDNUNGSDATUM	an	10		TT.MM.JJJJ	Tag der Verordnung durch Arzt		zeitlicher Bezug: vor, während oder nach Betreuung in TRANSLATE-NAMSE
3		AM_PZN	an	..8		z.B. 10398274 , 09999175	eindeutige Pharmazentralnummer (PZN) oder Sonderkennzeichen gem. Techn Anlage1 zur DTA §300-Vereinb. SGBV		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikatoren: (8) Anzahl differenter Medikamente (Abgabe über Apotheke) sowie (10) Anzahl „hochpreisiger“ Medikamente
4		AM_BRUTTOKOSTEN	n	..10	2	99999999,99	SV- Bruttokosten des AM		Evaluationsziel [A]: Ermittlung durchschnittlicher Kosten für Patienten die in TRANSLATE-NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (3): Kosten für über Apotheken abgegebene Medikamente
AU-/ KG-Fälle : AU_DIAG		Arbeitsunfähigkeit Diagnosen							
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifier des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		AU_FALL_ID	n	..15		123456789012345	eindeutige Kennzeichnung zur Identifizierung des AU-Falls		eindeutige Identifizierung eines AU Falls / Schlüsselvariable
3		AU_ICD_10	an			z.B. Z96.1, I70.8, N08.3*, M81.9-,...	Codierte Diagnose zum Fall incl. Punkt und Sonderzeichen: - + * ! nach DIMDI-ICD10-Katalog in der entsprechenden Version Mit Sonderzeichen in Beziehung gesetzte Diagnosengruppen werden als Einzeldiagnosen geliefert		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden - Indikator (5): Anzahl Diagnosen je Patient
AU-/ KG-Fälle : Kosten		AU-/ KG-Fälle Kosten							
1		ID	an	..12		für TRANSLATE-NAMSE-Kohorte: TN-1234567 für Vergleichskohorte: 123456789012	eindeutiger zeitübergreifender Identifier des Versicherten	für TRANSLATE-NAMSE-Patienten: Pseudonym der THS ; für Versicherte der Vergleichskohorte: ein durch die Krankenkasse zu bildendes Pseudonym	eindeutige Identifizierung eines Versicherten / Schlüsselvariable
2		AU_FALL_ID	n	..15		123456789012345	eindeutige Kennzeichnung zur Identifizierung des AU-Falls		eindeutige Identifizierung eines AU Falls / Schlüsselvariable
3		AU_AB	an	11		TT.MM.JJJJ	Tag des Beginns der Arbeitsunfähigkeit		Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE -NAMSE eingeschlossen wurden
4		AU_BIS	an	10		TT.MM.JJJJ	Tag des Endes der Arbeitsunfähigkeit		

Anhang 13: Berücksichtigte EBM-GOP und OPS-Codes

Evaluationsziel [B]: Identifikation von Versorgungswegen von Patienten die in TRANSLATE - NAMSE eingeschlossen wurden

Berücksichtigte EBM-GOP und OPS-Codes

	GOP die beginnen mit:	OPS
CT	343	3-20 ... 3-26
MRT	344	3-80 ... 3-84
PET	347	3-74 3-75
SPCT	17362	3-72 3-73
Szintigraphie	17310 17311 17320 17340	3-70
Biopsie	1755 4517	1-40 ... 1-49 1-50 ... 1-58
genetische Untersuchungen	11	
Panel	11513	
Exom	11514	

Labor

aus EBM_gesamt 1. Q. 2018

Stand 1/2018, erstellt am 06.04.2018

Mindestbetrag 25 €

Nichtaufnahme:

* Wenn Leistung nur bei nachgewiesener Erkrankung erfolgt (z.B. zur Bestimmung spez. Therapie)

* Leistung in Zusammenhang mit Transplantation

Gerinnungs- untersuchungen	32215	34,60 € Faktor VII
	32217	30,20 € Faktor VIII-assoziiertes Protein
	32219	29,10 € Faktor X
	32220	27,60 € Faktor XI
	32221	27,60 € Faktor XII
	32222	25,90 € Faktor XIII
	32223	31,30 € Protein C
	32224	31,30 € Protein S
	32225	32,40 € Plättchenfaktor 4
	32226	27,20 € C1-Esterase-Inhibitor (C1-INH)
	32228	33,20 € Untersuchungen der Thrombozytenfunktion mit mehreren Methoden
	32229	75,00 € Untersuchung der von -Willebrand-Faktor-Multimere
Klinisch-chemische Untersuchungen	32251	27,60 € Carboxyhämoglobin
	32252	26,90 € Carnitin
	32291	29,60 € Porphyrine
	32300	27,00 € Katecholamine und/oder Metabolite
	32308	28,40 € Pyridinolin und/oder Desoxypyridinolin

	32311	28,70 €	Exogene Gifte
	32314	51,90 €	Bestimmung von Substanzen...
	32371	33,70 €	Insulin-like growth factor I (IGF-I)...
	32374	29,60 €	Cyclosporin
	32379	31,90 €	Tacrolimus (FK 506)
	32386	31,30 €	Renin
	32388	53,70 €	Corticosteron
	32393	29,20 €	CA 50
	32398	33,20 €	Mucin-like cancer associated antigen (MCA)
	32402	25,10 €	Erythropoetin
	32421	33,80 €	1,25 Dihydroxy-Cholecalciferol (Vitamin D3)
Immunologische Untersuchungen	32472	33,00 €	Alpha-1-Antitrypsin, Phänotypisierung
	32476	25,00 €	Elektrophoretische Trennung von humanen Proteinen...
	32504	28,70 €	Thrombozyten-Antikörper
	32509	41,80 €	Quantitative Bestimmung von Acetylcholin-Rezeptor-Antikörpern
	32532	52,40 €	Lymphozyten-Transformations-Test(s),
	32533	25,60 €	Untersuchung der Leukozytenfunktion
Infektionsimmunologische Untersuchungen	32599	31,70 €	Leptospiren-Antikörper
	32619	26,70 €	HDV-Antikörper bei nachgewiesener HBV-Infektion
	32620	28,90 €	HDV-IgM-Antikörper bei nachgewiesener HBV-Infektion
	32640	25,90 €	Avidität von Toxoplasma-IgG-Antikörpern
	32660	53,60 €	HIV-1- und/oder HIV-2-Antikörper (Westernblot)
	32661	44,10 €	HCV-Antikörper
	32670	58,00 €	Quantitative Bestimmung einer in-vitro Interferon-gamma Freisetzung nach ex-vivo Stimulation mit Antigenen
Bakteriologische Untersuchungen	32747	34,90 €	Untersuchung auf Mykobakterien
	32764	28,40 €	Differenzierung von Tuberkulosebakterien
	32765	34,50 €	Differenzierung von Mykobakterien
Virologische Untersuchungen	32783	27,50 €	Humanes Immunschwäche-Virus (HIV)
	32792	46,00 €	Elektronenmikroskopischer Nachweis von Viren
Molekularbiologische Untersuchungen	32819	28,00 €	DNA-Nachweis
	32820	28,00 €	DNA- und/oder mRNA-Nachweis
	32821	260,00 €	Genotypische Untersuchung auf pharmakologisch relevante genetische Eigenschaften des HI-Virus
	32822	260,00 €	Genotypische Untersuchung auf pharmakologisch relevante genetische Eigenschaften des HI-Virus
	32823	89,50 €	Quantitative Bestimmung der Hepatitis B-Virus-DNA oder Hepatitis C-Virus-RNA
	32824	112,50 €	HIV (Humanes Immunschwäche Virus) RNA
	32824	61,40 €	DNA und/oder RNA des Mycobacterium tuberculosis-Complex (MTC)
	32827	85,00 €	Bestimmung des Hepatitis C-Virus-Genotyps
	32828	260,00 €	Genotypische HIV-Resistenztestung
	32835	40,00 €	HCV
Molekulargenetische	32860	30,00 €	Faktor-V-Leiden-Mutation
	32861	30,00 €	Prothrombin G20210A-Mutation

Untersuchungen	32863	30,00 €	Nachweis einer MTHFR-Mutation
	32864	50,00 €	Hämochromatose
	32865	308,50 €	Genotypisierung zur Bestimmung des CYP2D6-Metabolisierungsstatus
Immungenetische Untersuchungen	32902	115,00 €	Typisierung eines HLA Klasse I Genortes HLA-A, -B oder -C...
	32904	150,00 €	Typisierung eines HLA Klasse I Genortes HLA-A, -B oder -C...
	32906	72,00 €	Typisierung eines HLA Klasse II Genortes HLA-DR, -DQ oder -DP...
	32908	115,00 €	Typisierung eines HLA Klasse II Genortes HLA-DR, -DQ oder -DP...
	32910	42,90 €	Transplantations-Cross-Match mittels Lymphozytotoxizitätstest (LCT)
	32911	78,30 €	Erweitertes Transplantations-Cross-Match
	32915	29,50 €	Nachweis von Antikörpern gegen HLA-Klasse I oder II...
	32916	47,30 €	Nachweis von Antikörpern gegen HLA-Klasse I oder II...
	32917	79,00 €	Spezifizierung der Antikörper gegen HLA-Klasse I oder II...
	32918	150,00 €	Spezifizierung der Antikörper gegen HLA-Klasse I oder II...
Allgemeine immungenetische Untersuchungen	32931	30,00 €	Molekulargenetischer Nachweis HLA-B27
	32932	33,00 €	Molekulargenetischer Nachweis eines krankheitsrelevanten HLA-Merkmals in Einfeldaufklärung
	32935	76,70 €	Serologische HLA-Typisierung der Klasse I Antigene HLA-A, -B und -C
	32937	115,00 €	Typisierung eines HLA Klasse I Genortes HLA-A, -B oder -C...
	32939	29,50 €	Nachweis von Antikörpern gegen HLA-Klasse I oder II Antigene mittels Lymphozytotoxizitätstest
	32940	47,30 €	Nachweis von Antikörpern gegen HLA-Klasse I oder II Antigene mittels Festphasenmethoden
	32941	79,00 €	Spezifizierung der Antikörper gegen HLA-Klasse I oder II Antigene unter Anwendung spezifisch charakterisierter HLA-Antigenpanel auf unterscheidbaren Festphasen
	32942	150,00 €	Spezifizierung der Antikörper gegen HLA-Klasse I oder II Antigene mittels Single-Antigen-Festphasentest,
	32943	150,00 €	Zuschlag für die Spezifizierung der Antikörper gegen HLA-Klasse I oder II ...
	32945	60,00 €	Typisierung des HPA-1- und HPA-5-Merkmals auf die Allele a und b
32946	90,00 €	Typisierung weiterer HPA-Merkmale auf die Allele a und b	

*nur bei
Transplantation
abrechenbar*

32947	42,90 €	Serologische Verträglichkeitsprobe (Kreuzprobe) von Thrombozyten in einem komplementunabhängigen Testsystem...
32948	28,70 €	Nachweis von Allo-Antikörpern gegen Antigene des HPA-Systems
32949	28,70 €	Spezifizierung von HPA-Antikörpern gegen Thrombozyten mittels Glykoprotein-spezifischer Festphasenmethoden,

Pathologische Diagnostik

Histologische oder zytologische Untersuchung	19313	25,78 €	Zuschlag zu der Gebührenordnungsposition 19310 und 19315
	19314	38,57 €	Zuschlag zu der Gebührenordnungsposition 19310
	19320	26,00 €	Histologische oder zytologische Untersuchung
	19321	37,82 €	Immunhistochemischer und/oder immunzytochemischer Nachweis von Rezeptoren
	19322	55,94 €	Immunhistochemischer Nachweis des HER2-Rezeptors
	19330	30,47 €	Zytologische Untersuchung eines Materials mit DNA-Bestimmung
	19332	28,23 €	Histologisch-topographie-spezifische Bestimmung(en)..

Genetik im Zusammenhang mit Schwangerschaft	01791	38,99 €	Wissenschaftlich begründete humangenetische Beurteilung auf der Grundlage zugesandter Befunde
	01792	159,71 €	Ausführliche humangenetische Beurteilung wegen evidentem genetischen und/oder teratogenem Risiko
	01793	561,06 €	Pränatale zytogenetische Untersuchung(en)
	01836	30,68 €	Wissenschaftlich begründete humangenetische Beurteilung auf der Grundlage zugesandter Befunde
	01837	125,61 €	Ausführliche humangenetische Beurteilung wegen evidentem genetischen und/oder teratogenem Risiko
	01838	148,41 €	Postnatale zytogenetische Untersuchung(en)
	01839	47,62 €	Zuschlag für die spezielle Darstellung der Strukturen einzelner Chromosomen
	08571	30,68 €	Ausführliches schriftliches wissenschaftlich begründetes humangenetisches Gutachten
	08572	125,61 €	Humangenetische Beratung und Begutachtung
	08573	148,41 €	Chromosomenanalyse aus Zellen des hämatopoetischen Systems
	08574	47,62 €	Spezielle Darstellung der Strukturen einzelner Chromosomen