

Retrospektive Analyse der Versorgungssituation und des Lebensalltags
von Menschen mit Seltenen Erkrankungen während einer Pandemie
und Ableitung von Handlungsempfehlungen
RESILIENT-SE-PAN

- Projektabschlussbericht -

gefördert durch



**Eva Luise
und Horst Köhler
Stiftung**

in Kooperation mit



Hamburg, August 2023

Titel und Verantwortliche

Titel:	Retrospektive Analyse der Versorgungssituation und des Lebensalltags von Menschen mit Seltenen Erkrankungen während einer Pandemie und Ableitung von Handlungsempfehlungen (RESILIENT-SE-PAN)
Projektleitung:	Prof. Dr. Laura Inhestern Professur (W1) für Versorgungsforschung bei seltenen Erkrankungen im Kindesalter (Kindness for Kids W1-Stifungsprofessur)
Projektmitarbeitende:	Maja Brandt, M.Sc. David Zybarth, M.Sc.
Kontaktdaten:	Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf Institut und Poliklinik für Medizinische Psychologie Martinistraße 52 – Gebäude W26 20246 Hamburg l.inhestern@uke.de
Projektlaufzeit:	März 2022 – Mai 2023

1. Einleitung

Die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist in Deutschland mit diversen Herausforderungen verbunden. Die häufig komplexen Beschwerdebilder erfordern eine Koordination verschiedener medizinischer Fachdisziplinen und Berufsgruppen, was lange Wegzeiten und hohe Anforderungen an den Alltag stellen kann. Darüber hinaus kann die Erkrankung soziale, finanzielle und psychische Belastungen mit sich bringen. Uhlenbusch et al. (2019) berichten in ihrer Studie von signifikant höheren Depressivitäts- und Angstwerten von Menschen mit Seltenen Erkrankungen im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung. Weiterhin gibt es Hinweise darauf, dass sich Betroffene in Bezug auf diverse Lebensbereiche (z.B. psychologische Unterstützung, Informationen) nicht ausreichend unterstützt fühlen und von mehr unerfüllten Unterstützungsbedürfnissen als z.B. Krebserkrankte berichten (Depping et al., 2021).

Vor dem Hintergrund der Corona-Pandemie ist anzunehmen, dass die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen vor großen Herausforderungen gestellt wurde. Eine europaweite Befragung von EURORDIS (2020) zeigte, dass 83% der Befragten Beeinträchtigungen in der Versorgung erlebt haben. 6 von 10 Menschen nahmen diese als nachteilig für die eigene Gesundheit war. 21% gaben an, jeglichen Zugang zu Behandlungen verloren zu haben und 2/3 berichteten von depressiven Symptomen. Ergebnisse, spezifisch für Deutschland fehlen bislang.

Neben dem Gesundheitssystem nehmen Patient:innenselbsthilfeorganisationen eine wichtige Rolle in der Unterstützung von Patient:innen und ihren Angehörigen ein. Im Rahmen der Corona-Pandemie wurde jedoch auch die Arbeit der Verbände beeinträchtigt, sodass international fast 2/3 der Organisationen von mindestens reduzierten, bis hin zu erschöpften Kapazitäten berichteten (Chung, Ng, Jain, & Chung, 2021). Gleichzeitig konnte eine Zunahme der Anfragen über Telefonhotlines und Websites festgestellt werden (McMullan, Crowe, Bailie, & McKnight, 2021). Auch in Bezug auf die Arbeit der Patient:innenselbsthilfeorganisationen fehlen Daten zur Lage in Deutschland.

2. Projektziele

Vor dem dargestellten Hintergrund verfolgte das Projekt zwei wesentliche Projektziele.

Ziel 1: Analyse der besonderen Herausforderungen und Auswirkungen der Corona-Pandemie aus Perspektive der Menschen mit Seltenen Erkrankungen bzw. Angehörigen (minderjähriger) Erkrankter. Im Einzelnen wurden folgende Fragestellungen untersucht:

- Welche Einschränkungen in der medizinischen Versorgung und im Lebensalltag werden von Betroffenen im Zuge der Pandemie beschrieben?
- Welche Unterstützungsbedarfe werden von Betroffenen formuliert?
- Wie ist die psychische Befindlichkeit von Menschen, die von einer Seltenen Erkrankung betroffenen sind, zum aktuellen Zeitpunkt und wie wird sie retrospektiv seit Beginn der Pandemie eingeschätzt?

Ziel 2: Analyse der Herausforderungen und Bedarfe Betroffener aus Sicht von Vertreter:innen der Patient:innenselbsthilfeorganisationen. Im Einzelnen wurden folgende Fragestellungen untersucht:

- Welche Veränderungen erlebten die Patient:innenselbsthilfeorganisationen im Zuge der Pandemie bzgl. der Anfragen der Betroffenen und der Organisation ihrer Arbeit?

- Welches sind aus Sicht der Patient:innenselbsthilfeorganisationen zentrale Herausforderungen und Bedarfe in der Versorgung und im Lebensalltag von Personen mit Seltenen Erkrankung durch die Pandemie?
- Welche Empfehlungen und Wünsche formulieren Patient:innenselbsthilfeorganisationen für die Versorgung Betroffener?

Übergeordnete Ziele waren darüber hinaus die Sichtbarmachung der Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen während der Pandemie, sowie die Ableitung von Handlungsempfehlungen aus den Ergebnissen.

3. Projektstruktur

Das Projekt erfolgte in Zusammenarbeit mit ACHSE e.V. Es verfolgte einen mixed-methods Ansatz und untergliederte sich entsprechend der dargestellten Ziele in zwei wesentliche Teilbereiche (Abbildung 1).

Studienteil 1 fokussierte auf die Perspektive von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung und Angehörigen von Betroffenen. Diese wurden eingeladen, an einer Onlinebefragung teilzunehmen, die sowohl standardisierte Instrumente, als auch selbst entwickelte Items nutzte. Am Ende der Befragung hatten die Teilnehmenden die Möglichkeit, ihr Interesse an einer semi-strukturierten telefonischen Befragung zu äußern, die ein vertiefendes Verständnis der Lebenssituation Betroffener ermöglichen sollte.

Im zweiten Studienteil wurden auch Vertreter:innen von Patient:innenselbsthilfeorganisationen zu semi-strukturierten Telefoninterviews eingeladen, um zentrale Herausforderungen und Bedarfe in der Versorgung aus einer eher übergeordneten Sicht zu beschreiben und Veränderungen der der Arbeit der Organisationen zu berichten.

Aus den so gewonnenen Erkenntnissen sollten Handlungsempfehlungen abgeleitet und in einem Workshop diskutiert und konsentiert werden.

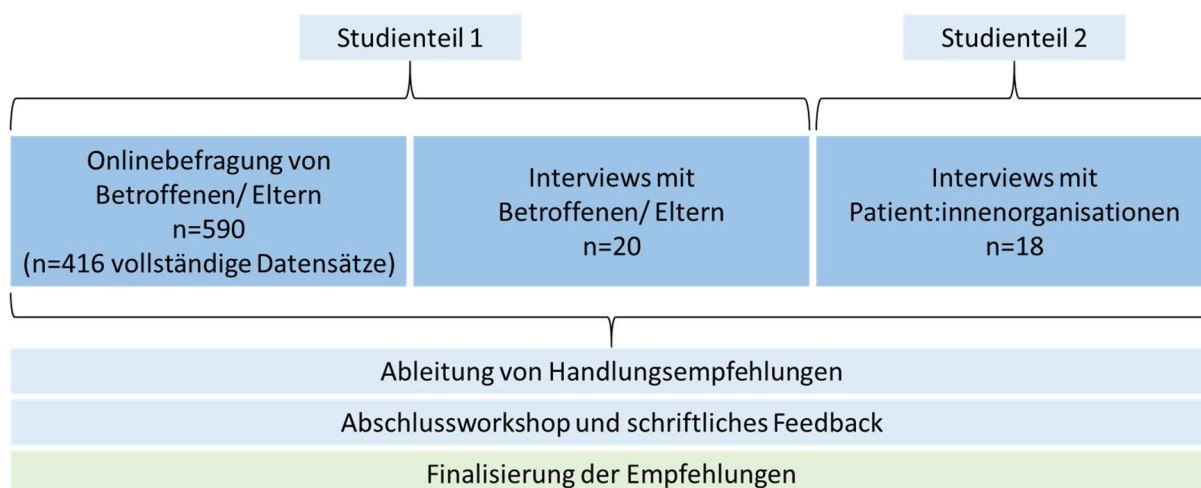


Abbildung 1. Übersicht über das Projekt RESILIENT-SE-PAN

Das Projekt wurde durch die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung über 15 Monate gefördert (01.03.22 bis 31.05.2023) und am Institut und der Poliklinik für Medizinische Psychologie des

Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf durchgeführt. Die Projektleitung lag bei Prof. Dr. Laura Inhestern und Projektmitarbeitende waren Maja Brandt und David Zybarth.

4. Erhebungs- und Auswertungsmethodik

Diese Studie wurde durch die Lokale Psychologische Ethikkommission (LPEK) am Zentrum für Psychosoziale Medizin des Universitätsklinikums Hamburg-Eppendorf geprüft und erhielt ein positives Ethikvotum.

4.1. Datenerhebung

Zur Beantwortung der Fragestellungen wurden mittels einer Onlinebefragung quantitative Daten und mittels semi-strukturierter Interviews qualitative Daten erhoben. Die Onlinebefragung richtete sich an Patient:innen mit einer Seltenen Erkrankung bzw. an Angehörige von (minderjährigen) Patient:innen. Die Rekrutierung erfolgte durch ACHSE e.V. Am Ende der Onlinebefragung erhielten die Teilnehmenden einen Hinweis zur Teilnahme an den telefonischen Interviews. Bei Interesse an einem Interview erhielten sie schriftliche Informationen zur Studie, sowie zum Datenschutz. Bei Vorliegen der unterschriebenen Einwilligungserklärung beim Studienteam wurden die interessierten Personen durch das Studienteam zur Terminabsprache des Interviews kontaktiert. Auch die Rekrutierung der Vertreter:innen der Patient:innenselbsthilfeorganisationen erfolgte durch die ACHSE e.V. Bei Interesse erfolgte das Vorgehen analog zum eben beschriebenen Procedere.

4.2. Auswertung

Die Auswertung der quantitativen Daten erfolgte mithilfe der Statistiksoftware SPSS Version 27. Zur Beschreibung der Stichprobe sowie zur Auswertung der Fragebögen und selbst entwickelten Items wurden deskriptive Statistiken eingesetzt. Für metrische Daten (u.a. Alter, psychische Belastungen) wurden Mittelwerte und Standardabweichungen, für kategoriale und ordinale Daten (u.a. Geschlecht, Diagnose) Häufigkeiten berechnet.

Die Auswertung der qualitativen Interviews erfolgte in Anlehnung zur qualitativen Inhaltsanalyse nach Mayring. Durch den Leitfaden wurden im Sinne des deduktiven Vorgehens grobe Kategorien zur Auswertung erstellt. Zusätzlich wurden induktiv inhaltliche Kategorien aus einem Teil der transkribierten Interviews gebildet und ein Kodierschema entwickelt, das auf die übrigen Interviews angewendet wurde. Die Kodierungen wurden in regelmäßigen Abständen im Forschungsteam besprochen und diskutiert. Die Auswertung erfolgte mithilfe der Software MAXQDA.

5. Ergebnisse

Stichprobenbeschreibung

Die Patient:innenperspektive wurde mithilfe von quantitativen Daten (n=590) und qualitativen Interviews (n=20) erfasst. Von den 590 Personen, die sich an der Onlinebefragung beteiligt haben, identifizierten sich 133 Menschen als männlich, 447 als weiblich und 8 als divers. Ein Großteil der Personen war zwischen 35 und 64 Jahren alt (n=417). 142 Personen waren Elternteil oder Angehörige:r eines Menschen mit einer Seltenen Erkrankung. Das Alter der Betreuten Personen lag zwischen 0 und 55 Jahren, der Median bei 9,5 Jahren. Mehr als die Hälfte aller Teilnehmenden (n=306) gab das (Fach-)Abitur als höchsten Schulabschluss an. 362 Personen gaben Auskunft über ihre Diagnose oder die Diagnose der/des Angehörigen, 104 Personen machten eine indirekte Angabe zur Diagnose in einem Freitextfeld. Am häufigsten wurden bei selbst Be-

troffenen folgende Diagnosen angegeben: Mukoviszidose (n=60), Sarkoidose (n=49) und Angeborener Immundefekt (n=55). Die häufigsten Diagnosen bei erkrankten Angehörigen waren: Mukoviszidose (n=43) und Ösophagusatresie (n=36).

An den Interviews nahmen 12 Frauen und 8 Männer teil. 12 Personen waren selbst von einer Seltenen Erkrankung betroffen, 5 Elternteil eines Kindes mit einer Seltenen Erkrankung und 3 Personen waren sowohl selbst Betroffen, als auch Angehörige:r. Im Durchschnitt waren die Teilnehmenden 49 Jahre alt (Range: 25-76). 15 Personen gaben das (Fach-) Abitur als höchsten Schulabschluss an.

Weiterhin wurden 18 Vertreter:innen von 15 unterschiedlichen Patient:innenselbsthilfeorganisationen zu den Auswirkungen der Pandemie auf ihre Mitglieder und den Auswirkungen auf die Arbeit der Organisation interviewt.

Die Ergebnisse zeigen, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen bzw. Angehörige starke Auswirkungen der Pandemie erlebten. Es wurden unterschiedliche Stressoren berichtet, mit denen sich die Betroffenen auseinandersetzen mussten. Zur besseren Übersicht und Verzahnung der Studienteile werden die Ergebnisse im Folgenden thematisch zusammengefasst dargestellt.

Ausfälle der Versorgung

Insbesondere während der ersten Phase der Pandemie wurden Ausfälle der medizinischen und ergänzenden therapeutischen Versorgung berichtet. Dabei gaben in der Onlinebefragung fast 50% jener Betroffenen, die die Frage beantwortet haben (n=290) an, dass die Unterbrechungen wahrscheinlich oder definitiv einen negativen Einfluss auf ihre Gesundheit hatten. Fast 34% der antwortenden Angehörigen (n=71) gaben wahrscheinlich bzw. definitiv einen negativen Einfluss auf den Gesundheitszustand ihres/ihrer Angehörigen an.

„Was Termine betrifft, da wurde auch mal was abgesagt oder verschoben, vor allem für den Kleinen, das tat mir immer so leid, wenn gewisse Dinge verschoben werden mussten. Da ist man als Mutter, Oh man, ich will doch aber die Ergebnisse wissen, ich will da jetzt hin, was ist da jetzt los?‘ Das hat mich da schon echt teilweise echt belastet.“

[I115, Angehörige eines betroffenen Kindes]

Isolation und Ängste vor einer Infektion

Die Isolation durch die behördlichen Anordnungen zur Kontaktreduktion und verstärkt durch die Angst vor einer Infektion belasteten die Betroffenen sehr.

„Aber jetzt bin ich so in allem auf die Erkrankung zurückgeworfen, gerade am Anfang, als es die Impfung noch nicht gab, war das für mich lebensgefährlich. Und mich dann mit jemandem um ein freies Intensivbett ‚prügeln‘ zu müssen und dabei dann doch den Kürzeren zu ziehen, weil ich eine schwerwiegende Grunderkrankung habe, war nicht wirklich witzig.“

[I106, Betroffene]

Zum Zeitpunkt der Befragung im Sommer bis Herbst 2022 wurden von einem Teil der Betroffenen noch immer Sorgen und Ängste hinsichtlich einer Coronainfektion berichtet. Auch fehlende Informationen zum eigenen Risiko bei einer Infektion und zu möglichen Nebenwirkungen der Impfung wurden berichtet. Diese Erkenntnisse werden auch durch die quantitativen Daten gestützt. Die Analysen ergaben einen Mittelwert von 15,9 (SD=5,9) in den COVID spezifischen Ängsten, gemessen mit der Fear of COVID-Scale (möglicher Range 7-35). Darüber hinaus wurde

das Ausmaß der Bedrohung durch Corona von 64% der selbst betroffenen Personen als groß oder sehr groß eingeschätzt. Ebenso schätzten 63% der Angehörigen das Ausmaß der Bedrohung für die Person die sie betreuen als groß oder sehr groß ein.

Situation der Angehörigen

Insbesondere Eltern betroffener Kinder erlebten multiple Belastungen durch den Ausfall von Betreuungseinrichtungen, unterstützender Pflege und dem informellen Hilfsnetzwerk (z.B. Großeltern) bei gleichzeitiger Anforderung des Homeoffice.

„Ich hatte dadurch, dass ich im Homeoffice bin, meine Frau kann nicht im Homeoffice arbeiten und dann dass man gleichzeitig arbeitet und die Kinder betreut, das ist schon so das Belastendste.“

[I101, Betroffener]

Psychische Belastungen

Es wurde berichtet, dass die Teilhabe der Betroffenen eingeschränkt war und Betroffene körperliche, vor allem aber psychische Folgen wahrnahmen.

„Die psychische Belastung, das war ganz extrem bei uns. Eine zentrale Belastung, dass nichts mehr stattgefunden hat, man konnte keine Ausflüge mehr machen mit den Kindern, man konnte nirgendwo hingehen (...) und überall in den Nachrichten hat man nur Corona, Corona, Corona und irgendwann es war schlimm einfach, diese ganze psychische Belastung.“

[I115, Angehörige eines betroffenen Kindes]

Die psychische Belastung schlägt sich auch in den Ergebnissen der Onlinebefragung nieder. 36% der Teilnehmenden berichten von mindestens moderaten depressiven Symptomen; 24% von ausgeprägten Angstsymptomen. Je mehr soziale Unterstützung Betroffene erlebten, desto weniger Angst, Depressivität und COVID spezifische Ängste wurden berichtet.

Eine wichtige Säule der Unterstützung während der Pandemie stellten Patient:innenselbsthilfeorganisationen dar, die ihre Angebote in digitale Formate umwandelten und durch telefonische Erreichbarkeit Entlastung für die Betroffenen ermöglichten.

„Wir nutzen solche Angebote echt viel. Alles, was im Grunde genommen online ein bisschen schneller macht, das ist für uns ein großer Vorteil.“

[I103, Angehörige eines betroffenen Kindes]

Auf Basis der Ergebnisse wurden Empfehlungen abgeleitet, die mit Vertreter:innen von Patient:innenselbsthilfeorganisationen diskutiert wurden und abschließend drei Kliniker:innen und drei Patient:innenvertreter:innen in schriftlicher Form zum finalen Feedback vorgelegt wurden.

6. Diskussion der Ergebnisse

Im Rahmen des Projekts wurden erstmals systematisch Daten zur Lage von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung bzw. den Angehörigen von minderjährigen Patient:innen während der pandemischen Situation in Deutschland erhoben. Die Ergebnisse spiegeln vor allem die starken Belastungen der befragten Personen wider. Bezogen auf die hier verwendeten Instrumente zeigt sich während der Pandemie eine stärkere psychische Belastung der Teilnehmenden im

Vergleich zur Allgemeinbevölkerung: laut Ergebnissen von Hajek and Konig (2021) lag der Anteil mindestens moderater depressiver Symptome in der Allgemeinbevölkerung bei 20% (Vgl. 36 % in dieser Stichprobe); der Anteil mindestens moderater Angstsymptome bei 13,4% (Vgl. 24% in dieser Stichprobe). Die Belastungen sind insbesondere vor dem Hintergrund unklarer bzw. fehlender Informationen einerseits, sowie dem zumindest zeitweisen Wegfall unterstützender und medizinischer Angebote zu sehen. Dieser Schluss wird durch vergleichbare internationale Studien gestützt. Chung et al. (2021) fanden in Ihrer Studie ebenfalls Hinweise darauf, dass der Ausfall therapeutischer Angebote bei 46% der Befragten zu einer Verschlechterung der Symptomatik führte.

7. Abgeleitete Empfehlungen

Aus den gewonnenen Erkenntnissen wurden Handlungsempfehlungen zur Verbesserung der Versorgung und des Lebensalltags von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung während einer Pandemie abgeleitet, die mit Vertreter:innen der Patient:innenselbsthilfeorganisationen in einem digitalen Abschlussworkshop diskutiert und konsentiert wurden (Vgl. Tabelle 1). Darüber hinaus wurden die Empfehlungen durch zwei Ärzt:innen und zwei Psycholog:innen hinsichtlich der Relevanz, Priorisierung und Formulierungen eingeschätzt und ggf. ergänzt oder angepasst. Auf Basis dieser Rückmeldungen wurden die Handlungsempfehlungen durch das Projektteam überarbeitet und finalisiert.

Tabelle 1. Empfehlungen für Verbesserungen der Versorgungssituation und des Alltags von Menschen mit Seltenen Erkrankungen während einer Pandemie; abgeleitet aus Ergebnissen des Projekts RESILIENT-SE-PAN

Medizinische Diagnostik und Versorgung der Seltenen Erkrankung
<p>Empfehlung 1: Die Kontinuität in der Diagnostik und medizinischen Versorgung sollte gewährleistet werden. Die Etablierung und Umsetzung von strukturierten Versorgungspfaden kann die Sicherstellung der Kontinuität unterstützen. Persönliche Kontakte sollten nach dem Infektionsschutzbedarf Betroffener ausgerichtet sein (z.B. Termine am Rand von Sprechstunden, kontaktarme Aufenthaltsmöglichkeiten).</p>
<p>Empfehlung 2: Alternative Versorgungsmodelle wie z.B. telemedizinische Angebote oder Hausbesuche von Versorgenden sollten eingesetzt werden, um allen Betroffenen den notwendigen Zugang zu Versorgung zu ermöglichen. Sofern Barrieren in der Nutzung digitaler Angebote auf Seiten der Betroffenen vorliegen, sollten persönliche Kontakte umgesetzt werden.</p>
<p>Empfehlung 3: Die Versorgung mit und der Zugang zu notwendigen Medikamenten, notwendiger medizinischer Spezialnahrung, Ausrüstung und Schutzkleidung sollte gewährleistet werden.</p>
<p>Empfehlung 4: Besuchsregelungen sollten so gestaltet sein, dass der regelmäßige, persönliche, infektionssichere Kontakt zwischen Betroffenen und engen Angehörigen während stationärer Aufenthalte und der Unterbringung in medizinischen und Pflege-Einrichtungen gewährleistet ist. Bei erkrankten Kindern sollten alle Elternteile bzw. Sorgeberechtigte Besuchsrechte während stationärer Aufenthalte und Unterbringung in medizinischen und Pflegeeinrichtungen erhalten.</p>

Ergänzende Therapien, Hilfs- und Heilmittel

Empfehlung 1:

Informationen zu Ansprüchen auf Unterstützungsleistungen (z.B. durch Kranken- und Pflegeversicherungen) inkl. Hinweisen zur Beantragung und Inanspruchnahme sollten barrierefrei zugänglich und zur Verfügung gestellt werden sowie in laienverständlicher Sprache formuliert sein und in verschiedenen Sprachen vorliegen.

Empfehlung 2:

Die Kontinuität ambulant-therapeutischer Angebote (inkl. Ergo-Therapie, Logopädie, Frühförderung, Physiotherapie, etc.) sowie die Ausstattung mit Hilfsmitteln (z.B. Hörgeräte, Brillen, Prothesen) sollte gewährleistet werden und im persönlichen Kontakt (z.B. bei den Betroffenen Zuhause) stattfinden, sofern der Nutzen des persönlichen Kontakts in Abwägung des Risikos einer Infektion und Weiterverbreitung gegeben ist. Die Möglichkeit der Umsetzung dieser Angebote in telemedizinischer Form kann im Einzelfall, z.B. auf Wunsch der betroffenen Person, geprüft werden, sollte aber in jedem Fall barrierefrei sein.

Empfehlung 3:

Bei Veränderungen der Strukturen im Gesundheitssystem (z.B. während einer Pandemie) und damit verbundenen Herausforderungen in der Gesundheitsorganisation besteht eine besondere Dringlichkeit nach einer unterstützenden Koordinierungsstelle/-person.

In Bezug auf Covid-19-Erkrankungen: Zugang zu Informationen und Impfungen

Empfehlung 1:

Deutsche Referenznetzwerke und Europäische Referenznetzwerke sollten ihre Strukturen nutzen, um a) zeitnah qualitätsgesicherte Informationen zu den Auswirkungen der Covid-19-Erkrankung auf die von ihnen vertretenen Erkrankungsgruppen bereitzustellen und b) nationale und internationale Daten/Register zur Generierung von Evidenz zu Auswirkungen einer Covid-19-Erkrankung und/oder Nebenwirkungen der Impfung zu erfassen.

Die Informationen sollten proaktiv an die Betroffenen weitergeleitet werden, barrierefrei zugänglich sein und in laienverständlicher Sprache sowie ggf. in der Muttersprache der Betroffenen formuliert sein. Als Multiplikatoren können z.B. Fachärzt:innen-Netzwerke oder Patient:innenorganisationen genutzt werden, um die Informationen an ihre Patient:innen/Mitglieder weiterzuleiten. Eine Bereitstellung der Informationen im SE-Atlas, als zentrale Struktur für die Bereitstellung und Verbreitung von Informationen, ist ebenfalls denkbar. Hierzu ist eine stärkere Förderung des SE-Atlas notwendig.

Empfehlung 2:

Sofern durch eine Infektion ein erhöhtes gesundheitliches Risiko zu erwarten ist, sollte die Möglichkeit zur prioritären Impfung von Betroffenen mit Seltenen Erkrankungen, sowie ihrer pflegenden Angehörigen gewährleistet und der Zugang zur Impfung barrierefrei gestaltet sein. Informationen dazu sollten durch eine zentrale Informationsstelle vorgehalten werden, die ggf. auf regionale Ansprechpartner:innen verweisen kann.

Psychosoziale Unterstützung

Empfehlung 1:

Psychosoziale, sozialrechtliche und pädagogische Unterstützungsangebote für Betroffene und Angehörige sollten bedarfsorientiert und barrierefrei, ggf. auch in telemedizinischer Form, zur Verfügung stehen. Eine Übersicht über mögliche Anlaufstellen und Ansprechpartner:innen (z.B. Sozialberatungen, psychosoziale Beratungsstellen, EUTB®) sollte barrierefrei zur Verfügung stehen.

Empfehlung 2:

Psychosozialer Konsil- oder Liaisondienst in den Kliniken sollte bedarfsorientiert auch für Betroffene mit Seltenen Erkrankungen und ihren Angehörigen bereitgestellt werden.

Empfehlung 3:

Ärztinnen und Ärzte sollten Betroffene und Angehörige bei Bedarf an psychosoziale Unterstützungsangebote und an Patient:innenorganisationen weiterleiten.

Alltagshilfen/Teilhabe

Empfehlung 1:

Pflegedienstleistungen sollten kontinuierlich gewährleistet werden.

Empfehlung 2:

Die Kontinuität der Betreuung, soziale Teilhabe und Bildung (Schule, Kindergarten, Krippe, Hort, etc.) sollte für Kinder mit Seltenen Erkrankungen gewährleistet werden und nach dem Infektionsschutzbedarf Betroffener ausgerichtet sein (z.B. Hygienekonzepte). Zusätzliche, flexible Entlastungsangebote für Eltern sollten geschaffen werden.

Empfehlung 3:

Die Kontinuität der Leistungen zur medizinischen Rehabilitation, zur Teilhabe an Bildung und Arbeit und zur sozialen Teilhabe (inkl. Tagesförderstätten, arbeitstherapeutische Maßnahmen, Berufsbildungswerke, Assistenzleistungen, Transportmöglichkeiten, etc.) sollten gewährleistet werden und nach dem Infektionsschutzbedarf Betroffener ausgerichtet sein.

Empfehlung 4:

Die Möglichkeit zur infektionssicheren, gesellschaftlichen Teilhabe (z.B. öffentliche Einrichtungen, ÖPNV, Veranstaltungen, Gruppenangeboten) für Betroffene und Angehörige sollte gewährleistet werden (z.B. separate Schutzbereiche).

Patient:innen-Organisationen

Empfehlung 1:

Die Arbeit der Patient:innenorganisationen sollte nachhaltig unterstützt werden, da sie als niederschwellige Ansprechpartner:innen der Betroffenen und ihren Angehörigen vielfältige Aufgaben übernehmen.

Sonstige/Übergeordnete Aspekte

Empfehlung 1:

Antragsverfahren und die Organisation der Versorgung und Teilhabe sollten entbürokratisiert werden. Informationen dazu sollten barrierefrei und in laienverständlicher Sprache sowie in unterschiedlichen Sprachen zur Verfügung stehen.

Empfehlung 2:

Die Öffentlichkeit, Behörden und Institutionen sollten für die Situation der Betroffenen während der Pandemie und die noch immer bestehenden Belastungen sensibilisiert werden.

Empfehlung 3:

Menschen mit Seltenen Erkrankungen, als vulnerable Gruppe, sollten bei (gesundheits-)politischen Entscheidungen, die sich auf ihre Versorgung und Infektionssicherheit auswirken, berücksichtigt werden.

Limitationen. Bei der Interpretation der Ergebnisse muss vor allem berücksichtigt werden, dass ein Selektionsbias nicht ausgeschlossen werden kann. Da die Teilnahme freiwillig war und die Rekrutierung durch Patient:innenselbsthilfeorganisationen erfolgte, könnten vor allem besonders motivierte oder belastete Patient:innen bzw. Angehörige teilgenommen haben. Dem haben wir durch die Perspektive der Patient:innenvertretungen versucht entgegenzuwirken. Darüber hinaus ist anzumerken, dass es nur begrenzt gelungen ist, Angehörige zur Teilnahme an

der Befragung zu motivieren. Ein ähnliches Bild zeigt sich auch in anderen Studien und könnte Ausdruck einer erhöhten Belastung dieser Personengruppe sein (Adelman, Tmanova, Delgado, Dion, & Lachs, 2014). Weiterhin geben die Patient:innen bzw. Angehörigen sowohl in der Onlinebefragung, als auch in den Interviews ein eher hohes Bildungsniveau an. Dies könnte Auswirkungen auf den Umgang mit organisatorischen Fragestellungen während der Pandemie gehabt haben.

8. Kongressbeiträge und Publikationen (Stand August 2023)

Tagungs- und Kongressbeiträge:

Inhestern L, Zybarth D, Brand M, Mundlos C. Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen während einer Pandemie – Perspektive der Patient:innenorganisationen. Vortrag präsentiert bei: 21. Deutscher Kongress für Versorgungsforschung 2022 (DKVF); 2022, Okt 06; Potsdam, Deutschland.

Inhestern L. Was können und müssen wir für Seltene Erkrankungen aus der Pandemie lernen?. Vortrag präsentiert bei: 7. Rare Disease Symposium; 2023, Juni 10; Berlin, Deutschland.

Inhestern L, Zybarth D, Mundlos C. Auswirkungen der COVID-19 Pandemie auf die Gesundheitsversorgung aus Perspektive der Betroffenen und Angehörigen – Eine Mixed-Methods Studie. Poster wird präsentiert bei: Nationale Konferenz zu Seltene Erkrankungen 2023; 2023, Sep 28; Berlin, Deutschland.

Zeitschriftenbeiträge:

Zybarth, D., Brandt, M., Mundlos, C., & Inhestern, L. (2023). Impact of the COVID-19 pandemic on health care and daily life of patients with rare diseases from the perspective of patient organizations—a qualitative interview study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1), 1-8.

Zybarth, D., Brandt, M., Mundlos, C., & Inhestern, L. (2024). Auswirkungen einer Pandemie auf Menschen mit Seltene Erkrankungen und Empfehlungen zur Aufrechterhaltung von Versorgung und Teilhabe. *Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz*, 67(1), 57–65.

9. Literaturverzeichnis

Adelman, R. D., Tmanova, L. L., Delgado, D., Dion, S., & Lachs, M. S. (2014). Caregiver Burden A Clinical Review. *Jama-Journal of the American Medical Association*, 311(10), 1052-1059. doi:10.1001/jama.2014.304

Chung, C. C. Y., Ng, Y. N. C., Jain, R., & Chung, B. H. Y. (2021). A thematic study: impact of COVID-19 pandemic on rare disease organisations and patients across ten jurisdictions in the Asia Pacific region. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1). doi:10.1186/s13023-021-01766-9

Depping, M. K., Uhlenbusch, N., von Kodolitsch, Y., Klose, H. F. E., Mautner, V. F., & Lowe, B. (2021). Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16(1). doi:10.1186/s13023-020-01660-w

EURORDIS. (2020). Wie hat sich Covid-19 auf Menschen mit Seltene Erkrankungen ausgewirkt. Retrieved from http://download2.eurordis.org/rbv/covid19survey/covid_infographics_final_de.pdf

- Hajek, A., & Konig, H. H. (2021). The Prevalence and Correlates of Probable Major Depressive Disorder and Probable Generalized Anxiety Disorder during the COVID-19 Pandemic. Results of a Nationally Representative Survey in Germany. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, *18*(23). doi:10.3390/ijerph182312302
- McMullan, J., Crowe, A. L., Bailie, C., & McKnight, A. J. (2021). Evaluating the impact of COVID-19 on rare disease support groups. *Bmc Research Notes*, *14*(1). doi:10.1186/s13104-021-05579-8
- Uhlenbusch, N., Lowe, B., Harter, M., Schramm, C., Weiler-Normann, C., & Depping, M. K. (2019). Depression and anxiety in patients with different rare chronic diseases: A cross-sectional study. *Plos One*, *14*(2). doi:10.1371/journal.pone.0211343