

Cystische Fibrose: Chancen und Risiken für Patienten und Gesundheitssystem

Das öffentliche Interesse an seltenen Erkrankungen nimmt laufend zu. Bei einigen davon konnten Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten zuletzt umfassend weiterentwickelt werden. Den Patienten werden so neue Chancen und eine bessere Lebensqualität ermöglicht. Cystische Fibrose (CF) ist dafür ein gutes Beispiel. Dennoch dürfen die zu bewältigenden Herausforderungen der Betroffenen im Alltag nicht unterschätzt werden. Beim diesbezüglichen Gipfelgespräch wurde CF als Beispiel dafür herangezogen, wie der Umgang mit seltenen Erkrankungen sich in den letzten Jahren gewandelt hat.

Von Maximilian Kunz, MAS, MBA



V. l.: André Zöllner, Leonie HODKEVITCH, Elisabeth JODLBAUER-RIEGLER, Helmut ELLEMUNTER, Hanns KRATZER, Martin FUCHS, Christian KIENBERGER, Michaela LANGER, Sebastian MÖRTH, Gudrun SEIWALD, Martin SCHAFFENRATH, Petra LANZ, Bernhard RUPP

Diagnose mit schwerwiegenden Folgen

Weltweit leiden etwa 75.000 Menschen an Cystischer Fibrose. Diese Systemerkrankung wird durch Mutationen mit unterschiedlichen Ausprägungen ausgelöst. Alleine in Europa leben knapp 40.000 Betroffene, ca. 800 davon in Österreich. Die Diagnose erfolgt über das Neugeborenencreening, das bereits 1997 in Österreich etabliert wurde, bzw. mittels Schweißtest sowie genetischer Untersuchung. Aufgrund des unterschiedlich ausfallenden Krankheitsbildes gestaltet sich die Therapie komplex und aufwendig. Die Last für den Patienten ist enorm. So muss etwa die Lunge täglich in Form von Inhalationen, bei Keimbesiedlung auch mit Antibiotika behandelt werden und zu jeder Mahlzeit müssen Enzyme eingenommen werden. Therapietreue ist für den Therapieerfolg entscheidend. Die Behandlung erfolgt im Prinzip ambulant, bei akuten Verschlechterungen auch stationär. Aufgrund der Besiedlung mit unter-

Teilnehmer (in alphabetischer Reihung):

Ass.-Prof. Dr. Helmut ELLEMUNTER | Tirol Kliniken

Dr. Martin FUCHS | SVA

Mag. phil. Leonie HODKEVITCH | Verein „CF Cleary Future“

Elisabeth JODLBAUER-RIEGLER | CF Hilfe Oberösterreich

Mag. Michaela LANGER | Berufsverband Österreichischer Psychologinnen

Sebastian MÖRTH | KAV

Hon.-Prof. (FH) Dr. Bernhard RUPP | AK Niederösterreich

Mag. Martin SCHAFFENRATH | Hauptverband der

Sozialversicherungsträger

Dr. Gudrun SEIWALD | TGKK

schiedlichen Keimen müssen Patienten jedoch in entsprechenden Zentren strikt getrennt werden. Die Überlebenskurve konnte in den letzten Jahren eine positive Trendwende nehmen. Heute liegt die mediane Lebenserwartung für alle Patienten zwischen 39 und 40 Jahren (gegenüber sechs Monaten in den 1930er-Jahren), für durch Screening diagnostizierte Patienten bei 50 Jahren (Angaben vom US Patient Registry der CF Foundation). Die Behandlungsziele bei der Cystischer Fibrose sind: Verbesserung oder Erhaltung der Lungenfunktion, Verbesserung des Ernährungszustandes und Reduktion der pulmonalen Exazerbationen.

Helmut ELLEMUNTER

Vor etwa 25 Jahren wurde das krankheitsverursachende Protein identifiziert. Heute gibt es für einige Mutationen entsprechende therapeutische Substanzen, die dieses Protein vom Zellkern an die Oberfläche transportieren, dort aktivieren und so den Basisdefekt

teilweise korrigieren können. Schaden und Fortschritt der Erkrankung können damit eingedämmt werden. Derartige neue Therapien gehen derzeit allerdings mit einer strikten Patientenführung in der täglichen Praxis einher. So konnten bereits Spitalsaufenthalte reduziert werden. Das mediane Alter aller Patienten ist in Österreich das zehntniedrigste von 27 europäischen Ländern, trotz Frühdiagnose durch das Neugeborenen-Screening. Wir haben derzeit 13 entsprechende Einrichtungen zur Betreuung von Erkrankten in Österreich, darunter einige kleine. In diesen sind die relevanten Behandlungsstrukturen für alle Altersklassen sowie ein multiprofessionelles und interdisziplinäres Betreuungsteam nicht verfügbar. Zu meinem Unverständnis melden aktuell nicht alle dieser Einrichtungen ihre Patientendaten an das Europäische Zentralregister, was für Vergleiche, u. a. zur Versorgungsqualität, absolut sinnvoll wäre. Ein einheitliches Therapieregime gibt es, abgesehen von Leitlinien, derzeit ebenfalls nicht. In Ländern mit gut abgesicherter und etablierter Betreuung übersteigt seit fünf Jahren die Zahl der Erwachsenen die Anzahl der Kinder. Bis 2025 werden voraussichtlich über 70 Prozent der CF-Patienten im Erwachsenenalter sein. Darauf ist das Gesundheitssystem noch nicht ausreichend vorbereitet. In der Vergangenheit sind viele wichtige Impulse von Selbsthilfegruppen ausgegangen. Diese müssen künftig Teil der Versorgungsstruktur sein und mit allen relevanten Institutionen auf Augenhöhe kommunizieren.

Elisabeth JODLBAUER-RIEGLER

Bei uns in Oberösterreich sind Kinder und Jugendliche sehr gut aufgehoben. Optimale Betreuung durch die Familie und das multidisziplinäre Behandlungsteam haben die Lebenserwartung enorm gesteigert. Das alleine reicht jedoch nicht aus. Auch ich sehe teils schwere Rückstände im Bereich der Betreuung von Erwachsenen, besonders wenn man auf die aktuellen Entwicklungen blickt. Leider kommt es zudem häufig vor, dass Betroffene aufgrund unklar verteilter Verantwortlichkeiten zwischen Krankenkassen, Krankenanstalten und anderen Leistungsträgern im Sozialsystem hin- und hergeschickt und mit ihrer Krankheit oft alleingelassen werden. Dank moderner Therapien schauen unsere Patientinnen und Patienten heute in der Regel optisch nicht mehr krank aus. Wie schwerwiegend die Erkrankung letztlich tatsächlich ist und welche Folgen dadurch für Verwandte und Betreuungspersonen entstehen, veranschaulicht der Therapieaufwand von mindestens zwei bis vier Stunden täglich. Trotzdem ist der Zugang zu erhöhter Familienbeihilfe in den letzten Jahren enorm erschwert worden und Pflegegeld kaum zu bekommen. Hinzu kommt, dass Therapien häufig nicht leistbar sind und es kaum finanzielle Unterstützung gibt. Das Leben mit CF

bedarf einer intensiven Lebensplanung – für alle Betroffenen und insbesondere für Alleinerzieherinnen und -erzieher. Aus meiner Sicht wären zusätzliche Sozialarbeiter im Kampf gegen die Krankheit sinnvoll. Diese Arbeit wird derzeit oft von uns Selbsthilfegruppen übernommen. Besonderes Anliegen ist uns eine Adaptierung des österreichischen Pflegegesetzes für Menschen mit internistischen Behinderungen, wie es die CF ist.

Leonie HODKEVITCH

Mit dem Verein „CF Cleary Future“ verfolgen wir die Zielsetzung, CF in der Öffentlichkeit bekannt zu machen, den CF-Alltag für die Betroffenen durch innovative Projekte zu erleichtern und Mittel für die ursachenbekämpfende CF-Forschung aufzustellen. CF ist eine Multisystemerkrankung und Erwachsenen werden mit CF ein relativ neues Phänomen – daher brauchen Erwachsene interdisziplinäre Zentren mit ganzheitlicher Betreuung. Darüber hinaus bedarf es einer gezielten Aufklärung bzw. Schulung des medizinischen Personals wie der Pädiater und Notärzte über CF, damit es nicht zu gefährlichen Fehlbehandlungen kommt. Kurzfristig notwen-

dig ist die Entbürokratisierung, damit Patienten schnelleren Zugang zu Medikamenten und Studien haben: Stichwort „Fast Lane“. Hier geht es um die Schaffung österreichweiter Standards, die berücksichtigen, dass CF eine chronische und lebenslange Krankheit ist, damit der Patient sich auf gesundheitserhaltende Maßnahmen konzentrieren darf. Auch das ist eine Möglichkeit für Österreich, sich weiterhin als Trendsetter zu profilieren.

Michaela LANGER

Aufgrund der Schwere der Erkrankung und des Umfangs der Therapie bedeutet die Diagnose im Babyalter bei betroffenen Angehörigen einen massiven Schock. Meistens zerbricht bei den Eltern von einem Moment zum anderen ihr gesamter Lebensplan. Daher gehören sie vom Zeitpunkt der Diagnose an umfassend psychologisch begleitet und unterstützt. Denn: Verkraften sie die Erkrankung ihres Kindes nicht, können sie nicht bedürfnisgerecht pflegen, was Leid bei allen und einen Anstieg der Krankheitskosten zur Folge hätte. Auch bei Geschwistern ist die psychische Belastung enorm. Denken Sie an die Situation, dass plötzlich einem von mehreren Kindern die gesamte Aufmerksamkeit zukommt. Eine weitere Herausforderung ist die Pubertät, in der sich viele Jugendliche mit CF von zu Hause ablösen und „ganz normal“ sein wollen. Nicht selten wird dann die Behandlung abgebrochen oder nicht sorgfältig durchgeführt. Auch Liebe, Partnerschaft und Fortpflanzung werden durch den umfassenden Therapiebedarf sehr belastet. Die Folge sind oft Depression, Angsterkrankungen, Risiko-

und Suchtverhalten, was wiederum langfristig Auswirkungen auf Behandlung, Therapietreue und Lebenserwartung hat. Mein Anliegen ist es daher, die Wichtigkeit der psychologischen Begleitung und Behandlung hervorzuheben und zu unterstützen, dass diese unverzüglich mit Beginn der Diagnose zuallererst für die Eltern und die Geschwister bereitgestellt wird und im Laufe der kindlichen Entwicklung dann auch direkt für die an CF Erkrankten.

Bernhard RUPP

In Österreich denken wir in simplen Kategorien, was und wer krank und was gesund ist und wer ein Gebrechen bzw. eine Behinderung hat. Der Krankheitsbegriff im ASVG ist jedoch schon relativ alt. Für Infektionskrankheiten mag er gut und treffend sein, in anderen Bereichen ist er jedoch – etwa bei familiären Belastungen im Zusammenhang mit schwer chronisch kranken Kindern – von den therapeutischen und finanziellen Konsequenzen her nicht mehr ganz zeitgemäß. Für wichtig halte ich auch das Thema der Integration von Kindern – und folglich, was Lehrer dazu beitragen können, ohne gleich in eine Haftungsfalle zu tappen. Gerade in diesem Bereich sehe ich großen Aufholbedarf. In Österreich ist zudem ein weiteres Thema, jenes der familienorientierten Therapie, generell mangelhaft belichtet – mit kleinen Lichtblicken beim Aufbau von stationärer Kinder-Reha. Dort laufen zurzeit Ausschreibungen für die Realisierung. Wir haben zwar gute Ansätze, vieles steckt aber noch in den Kinderschuhen. Ebenso beschäftigt mich die Frage der Unterstützung von Angehörigen. Kostenmäßig wird diese hierzulande noch nicht ausreichend abgebildet. Vor Kurzem hat man bei der Beratung von Pflegegeldbezieherinnen und -bezieher erkannt, dass auch Angehörige oft am sprichwörtlichen Zahnfleisch gehen und nicht selten selbst psychologische Unterstützung benötigen. Erste Angebote werden vom Sozialministerium bereits umgesetzt. Diese Entwicklung ist noch relativ neu und ich freue mich sehr darüber.

Gudrun SEIWALD

Immer wieder kommt mir zu Ohren, dass Patienten die verordneten Medikamente nicht einmal abholen. Fordern wir als Zahler den Arzt dann aber beispielsweise auf, eine Spiegelbestimmung zu machen, lautet die Antwort häufig, dass der Arzt den Patienten ja nicht dazu zwingen könne. Ziel muss es daher sein, dass der Patient die Therapie besser annimmt – im Idealfall aus Eigeninitiative. In England werden in diesem Zusammenhang Parameter vom System als Nachweis der Therapietreue aberlangt. Das könnte auch als Motivation für den Patienten genutzt werden. Sieht er bei diversen Untersuchungen einen entsprechenden Fortschritt, motiviert ihn das zur weiteren Einnahme. Compliance ist in diesem Zusammenhang entscheidend. Darüber hinaus ist es unsere Pflicht im Sinne des Patienten, die zur Verfügung stehenden Mittel dorthin zu bringen, wo diese am effektivsten helfen können.

Martin FUCHS

CF ist eine seltene Erkrankung, was zur Folge hat, dass die meisten Therapeuten nur sehr selten eine CF-erkrankte Person sehen. Aus diesem Grund ist die Förderung von qualifizierten Zentren mit entsprechender Erfahrung und möglichst großen Fallzahlen wichtig. Hat ein Zentrum wenige Patienten, leidet die Expertise darunter. Wichtig ist in diesem Zusammenhang auch die internationale Dimension. Die Meldung aller Patienten an die europäische Datenbank und der Vergleich mit anderen teilnehmenden Zentren verbessert die Datenqualität und mittelfristig auch die Behandlungsqualität, weil alle Teilnehmer Behandlungen mit den besten Ergebnissen übernehmen können. Für Personen, die mit CF-Erkrankten beispielsweise beruflich in Kontakt kommen, ohne die Erkrankung zu kennen, erscheint ein einfacher Flyer mit den Basisinformationen von dieser Erkrankung sinnvoll. Die Langzeitbewilligung von notwendigen Medikamenten funktioniert vonseiten der Krankenversicherungen sehr gut: Gibt die zuständige Versicherung ihr Okay, kann die Bewilligung für das Präparat regelmäßig, für beispielsweise ein halbes Jahr, vom Hausarzt abgerufen werden.

Sebastian MÖRTH

Aus Sicht des Einkäufers muss ich zugeben, von den Kosten mancher Medikamente im ersten Moment erschlagen zu werden. Darin sehe ich mit einem Grund zur Befürwortung der interdisziplinären Zusammenarbeit – auch mit den entsprechenden Zentren. Zum Thema der Aufklärung im Spital stehe ich unkritisch. Lösungsansatz wäre etwa eine disziplinübergreifende Zusammenarbeit am Beispiel Tumorboard. Aktuell sammeln wir noch Erfahrung, welche Kosten der Träger und welche extern getragen werden sollen. Aus meiner Sicht bedarf es hier jedenfalls einer landesweit einheitlichen Lösung.

Martin SCHAFFENRATH

Heute wissen wir, dass für die Betroffenen eine regelmäßige sportliche Betätigung nicht nur der Lungenfunktion gut tut, sondern auch das körperliche Wohlbefinden stärkt und sich auch positiv auf die Leistungsfähigkeit und den Stoffwechsel auswirkt. Zusätzlich ist auch eine tägliche konsequente Inhalation, eine abgestimmte Physiotherapie und eine regelmäßige ärztliche Kontrolle enorm wichtig. Als Sozialversicherung müssen wir künftig neben der Krankenbehandlung selbst auch verstärkt auf die Zusammenarbeit mit den Selbsthilfegruppen bauen, um den Betroffenen so viel Unterstützung wie möglich gewährleisten zu können. Leider gilt CF nach wie vor als unheilbar, aber aufgrund intensiver Forschung und Wissenschaft und speziell entwickelten Medikamenten hat sich die Lebensqualität der Betroffenen enorm verbessert. ■

„Das entscheidende Behandlungsziel bei Cystischer Fibrose ist die Erhaltung der Lungenfunktion des Patienten.“