

# Center of Excellence (für Alström\*)

++ Background ++

## Vision:

„Navigator“ (im Sinne einer) Ansprechperson innerhalb einer physischen Einrichtung – diese Anlaufstelle wird bei der Suche nach der bestimmten Krankheit sofort von der Suchmaschine geliefert.

## Ziel:

Das Center of Excellence für (Alström\*) ist eine physische Einheit (‘unter einem Dach’). Das sichert eine sektoren- und disziplinenübergreifende, gesamthafte Betreuung, Prozesse und Rollen (Verantwortungen) sind klar, notwendige Veränderungen (DataGovernance u.ä. werden initiiert).

(\*Ausgangspunkt und immer erste Priorität in der Umsetzung ist die seltene Krankheit ‚Alström Syndrom‘. Das Konzept soll sich aber nicht zwingend darauf beschränken.)

Das Alström Syndrom ist eine komplexe Veranlagung, das ist allerdings nicht nur diese seltene Krankheit, sondern die meisten gesundheitlichen Beeinträchtigungen. Ihnen zu begegnen, braucht es eine horizontale, systemische Herangehensweise an die gesamte Patient Journey. Dies beginnt bei der (datengetriebenen) Frühdiagnose und Prävention führt zur Diagnostik bis zum Management der Auswirkungen dieser Krankheit.

Das bedeutet, dass Patient:innen- und Nutzensorientierung gemeinsam zu betrachten sind – und zwar aus vielen Perspektiven. Aus jenen der Medizin, die Patient:innen, der Angehörigen, des Umfeldes.

Das heißt: gut und passend ist nicht nur das, was einer Perspektive Genüge tut. Damit bewegen sich medizinische „Fälle“ ein Stück weit vom üblichen Utilitarismus weg.

Es entsteht ein patientenorientierter, auf die individuellen Bedürfnisse und den individuellen Erkrankungsgrad eines jeden Patienten angepasster, diversitätsorientierter Ansatz für den Umgang mit der Krankheit. Dieser datengetriebene, zukunftsorientierte und nachhaltige Ansatz ist inklusiver, berücksichtigt individuelle Lebenszusammenhänge und -stile, Krankheitsprofile und Pflegebedürfnisse.

Dazu braucht es eine, vorzugsweise physische (oder teilweise virtuelle), Organisation: Das ‚Center of Excellence‘.

Die globale Vernetzung ist eine Voraussetzung. Die gut designte Schnittstelle zwischen digitaler und analoger Welt. Und die starke, sektorübergreifende Zusammenarbeit in den ‚klassischen‘ Disziplinen (dazu gehört u.a. auch eine strukturelle Stärkung der Kindermedizin).

Im Zentrum steht die (neue?) Rolle des ‚Navigators‘, der neben der Aufklärung die Betreuung (im Sinne von Begleitung) der Patienten übernimmt und eine koordinierende und integrierende Funktion hat:

- Ansprechpartner Nr. 1
- führt Betroffene durch den gesamten Prozess
- Informiert und schafft Aufmerksamkeit (Hausärzte, ....)
- Ist an allen Prozessschritten beteiligt
- Hat die Rolle eines General Managers
- Das genaue Profil / der (fachliche) Background ist noch zu definieren

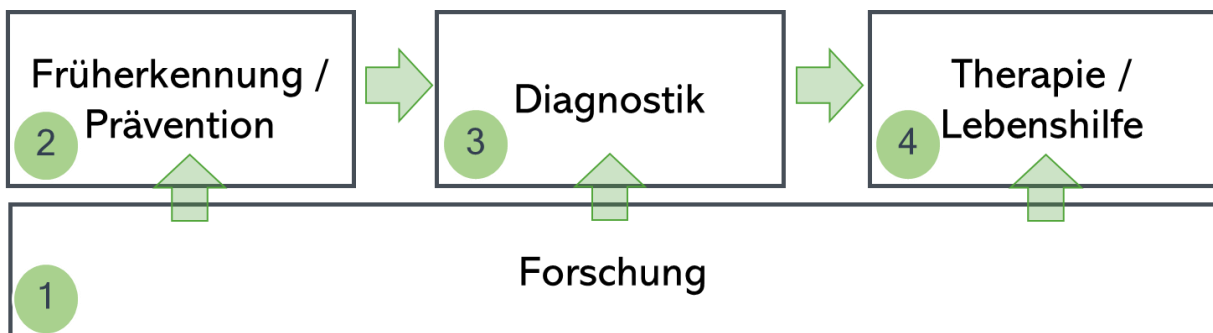
Im Folgenden sind die 4 wichtigsten inhaltlichen Phasen (Forschung, Früherkennung/Prävention, Diagnostik und Therapie/Lebenshilfe) in 4 Kategorien beschrieben:

- nach den **Herausforderungen**, die es zu bewältigen gibt (noch keine umfassende Beschreibung)
- mit ersten Ideen für **Ansätze**, wie man diese Phase gestalten bzw. verbessern könnte
- mit einer quantitativen und oder qualitativen **Bewertung** der möglichen Vorteile
- mit den **Rollen**, die für diese Phase relevant sein könnten bzw. die dafür in einer Umsetzung begeistert werden müssen.

Die Beschreibung ist als erste ‚Tieferlegung‘ der Idee einer holistischen Betreuung im Rahmen einer solchen Einrichtung (Center of Competence) zu sehen und soll eine Diskussionsgrundlage darstellen, die in einem Intensiven Diskurs weiterentwickelt werden soll.

Perspektivisch kann die Idee bzw. das Konzept auch als Blueprint für eine Vielzahl anderer Krankheiten genutzt werden.

**Eine gesamthafte Betrachtung lässt sich in vier Phasen gliedern:**



## 1. Forschung

### Herausforderung (Beispiel Alström):

Alström mit einer Prävalenz von 1:1.000.000 ist unbekannt und betriebswirtschaftlich uninteressant. Forschungsaktivitäten – selbst in internationalen Netzwerken – können nicht ausreichend Mittel bekommen, um eine nachhaltige Forschung durchzuführen. Erste konzertierte, internationale Netzwerke entstehen; dahinter steht aber noch keine Nachhaltigkeit bzw. oft

der Abbruch der Forschungsaktivitäten wenn nicht sofort Erfolge erzielt werden. Die Grundsatzforschung steckt noch in einer sehr frühen Phase. Aktuelle Gentherapie-Methoden sind aufgrund der Größe des betroffenen ALMS1-Gens nicht anwendbar.

### **Ansätze:**

- Globale Aktivitäten konsolidieren und koordinieren
- Konzertierte Aktionen zum Funding initiieren
- Daten: bestehendes Patientenregister nutzen und kommunizieren
- Wissenschaftler motivieren (für Alström gibt es keine solche Rolle in Deutschland)
- Genetik als Schlüsselfeld definieren (AMLS1 Gen als besondere Herausforderung) **Bewertung:**

### *Quantitativ:*

- Forschung 'per se' ist im ersten Schritt ein Cost Center
- Durchbrüche u.a. in der Genetik wären vermutlich sehr lukrativ
- Synergien mit Forschungsprogrammen suchen, die ähnliche Erkrankungen zum Schwerpunkt haben (z.B. Ziliopathien)

### **Rollen/Key Player:**

- Wissenschaftler
- Navigator (i.S.v. Koordination)

## **2. Früherkennung / Prävention**

### **Herausforderung (Beispiel Alström):**

Seltene Krankheiten – da ist Alström keine Ausnahme – sind oft auch den Hausärzten unbekannt. Selbst in Regionen mit hervorragender medizinischer Expertise / Infrastruktur ist ein frühzeitiges Erkennen einer solchen Erkrankung nicht gesichert. Entsprechend kann es lange dauern, bis diese erkannt wird. Dadurch schreitet die Erkrankung fort und negative Entwicklungen werden nicht aufgehalten bzw. man kann nicht frühzeitig reagieren. Neben den dramatischen Konsequenzen für die Patienten (und deren Umfeld) entstehen so vielfach höhere Kosten für die medizinische Versorgung/Pflege.

### **Ansätze:**

- Mit den Fortschritten bei **Daten, KI und anderen Technologien** wächst das Potenzial für eine maßgeschneiderte Gesundheitsversorgung weiter, während die Kosten weiter sinken, was eine Reihe von Möglichkeiten eröffnet
- So ist es unter anderem möglich, große Datenmengen nach **Mustern von (seltenen) Krankheiten** zu durchsuchen
- Auch entsteht dadurch die Fähigkeit, die **effektivsten Präventions- und Behandlungspläne** für jeden Einzelnen zu entwerfen
- Ein hoch relevanter Aspekt ist die **einfache Information**: seltene Krankheiten sind aufgrund der hohen Zahl an Krankheiten aber der geringen Fallzahl/Krankheit vielen Ärzten (Hausärzten, etc) unbekannt. Kampagnen und Informationen an Mediziner können auf diese Krankheit bzw. wie man sie erkennt, hinweisen.
- **Bewertung:**

*Qualitativ:*

- Steigerung Lebensqualität (je früher eine Diagnose gestellt wird)
- Verlängerung der Lebensdauer möglich

*Quantitativ:*

- Senkung der Folgekosten einer Erkrankung
- Selbst die Erhöhung einer Prävalenz von 1:1.000.000 auf 1:300.000 kann ein Business Case sein (lt. Branchenkreisen) **Rollen/Key**

**Player:**

- Data Scientists, Unternehmen aus den Bereichen Data / KI
- Wissenschaftler
- Kommunikator

## 3. Diagnostik

### **Herausforderung (Beispiel Alström):**

Bei vielen seltenen Krankheiten – da ist Alström keine Ausnahme – ist die Diagnostik schwierig. Neben der fehlenden Bekanntheit ist – im Falle von Alström - anfangs in den meisten Fällen das Sehen betroffen. Dies kann zahlreiche Ursachen haben. Eine Rückführung auf die genauen Gründe ist nur

mit Hilfe einer Genanalyse möglich. Dieser Schritt erfolgt – wenn überhaupt – oft erst zeitverzögert. Selbst wenn eine Genanalyse durchgeführt wird, ist nicht gesichert, dass man auf eines der ursächlichen, defekten Gene stößt bzw. bewusst danach die Analyse ausrichtet.

Die Begleitung Betroffener und derer Angehöriger von der ersten Diagnose auf dem gesamten weiteren Weg ist essenziell. Die meisten unmittelbar oder mittelbar Betroffenen haben keine Möglichkeit, weder die gesamte Komplexität noch die Chancen zur Hilfe zu verstehen oder zu nutzen. Sei es aufgrund des Alters (Kind!) oder der persönlichen Situation (Sprache, Bildung, Herkunft, etc.).

### **Ansätze:**

- Information und Aufklärung für Mediziner
- Hotline für potenziell Betroffene
- Kampagnen für die Öffentlichkeit **Bewertung:**

#### *Qualitativ:*

- Zeit kann ein sehr entscheidender Faktor sein. Je eher man die Ursachen einer Erkrankung kennt, desto eher kann man entsprechende Maßnahmen ergreifen *Quantitativ:*

- Zeit bedeutet auch Geld. Die Kosten für die Behandlung steigen bei nicht-erkannten Krankheiten vermutlich deutlicher; die Folgekosten sind wesentlich höher.

### **Rollen/Key Player:**

- Kliniker, Hausärzte
- Navigator

## **4. Therapie / Lebenshilfe**

### **Herausforderung (Beispiel Alström):**

Der therapeutische Bereich hängt maßgeblich am besseren Verstehen einer

Erkrankung. Nur dann kann man auch individuell auf die Bedürfnisse der Patienten eingehen und im Rahmen der verfügbaren Therapiemaßnahmen die passenden Entscheidungen treffen.

Hier gibt es auch eine hoch relevante Schnittstelle zur Forschung.

Darüber hinaus gibt es für Patienten mit bspw. Alström keine gesamthafte Betreuung, die ihren individuellen Bedürfnissen entspricht. Es ist nicht möglich, eine Aussage zum ‚Gesundheitszustand‘ zu treffen; lediglich die einzelnen betroffenen Bereiche wie die Augen, Ohren, die Organe oder die Blutwerte können im Status Quo betrachtet werden. Vorsorge ist nur unzureichend möglich, auch weil es selbst für abgegrenzte Problemfelder noch keine Behandlungsmöglichkeiten gibt (Bsp. Fibrose, genetisch bedingte Fettsucht, ...).

Ein vom medizinischen Bereich losgelöster aber hoch relevanter Bereich ist der der ‚Hilfsmittel‘ (hier zeigt schon der ‚unmoderne‘ Begriff eine Teil der Herausforderung) – und damit ein Teil der Lebenshilfe. Technologien wie sie in der Seeing AI App von Microsoft verwendet werden oder mit den Google Glass entwickelt wurden, gehören zwingend in eine Gesamtbetrachtung aufgenommen. Aber anstatt Menschen mit besonderen Bedürfnissen peripher mitzubetrachten, sollte sich diese Perspektive ändern – auf eine Vorreiterrolle, wenn es um die Nutzung neuester Technologien geht.

So großartig die Tatsache ist, dass es viele Ideen gibt die Menschen, mit besonderen Bedürfnissen, schon heute helfen, so ist es nicht nachvollziehbar, warum die Lösungen für Menschen, die ohnehin für andere wahrnehmbar eingeschränkt sind, noch zusätzlich sichtbar ‚belastet‘ werden.

Einfaches Beispiel zum Einsatz von Sensorik:



Wenn es an der Stigmatisierung behinderter Menschen liegt (Neue Technologie und Behinderung ist nicht ‚cool‘ zu vermarkten), so muss es auch das Ziel sein, diese Wahrnehmung positiv zu beeinflussen.

Letztlich fallen in diesen Bereich auch soziale Aktivitäten. Spezielle Tage für bestimmte Gruppen von Erkrankten können einer oft voranschreitenden

sozialen Vereinsamung entgegenwirken. Dies ist am Beispiel Birmingham / Alström Tag sehr gut zu beobachten.

### **Ansätze:**

- Implementierung eines Navigators – hat in diesem Bereich die stärkste Wirkung
- Forschung an Teilbereichen einer Krankheit verstärken bzw. initiieren
- Enge Vernetzung mit anderen Disziplinen, die in einem Krankheitsbild auftreten
- Kooperationen mit Technologieunternehmen
- Soziale Events für Betroffene und deren Angehörige **Bewertung:**

### *Qualitativ:*

- hilft allen die sich nicht (mehr) selbst helfen können
- Synergien durch Abstimmung mit allen beteiligten Partnern
- Nutzung von Netzwerken kann Prozesse beschleunigen
- Kann sozialer Isolation entgegenwirken

### *Quantitativ:*

- Kostenintensiv, aber sowohl medizinisch als auch technologisch mit den höchsten Erlöspotentialen

### **Rollen/Key Player:**

- Wissenschaftler (medizinische Forschung)
- Branchenübergreifende Technologieforschung
- Lobbyist (politisch/technologisch)
- Navigator

## Übergreifende Rollen

### **Weitere Rollen:**

- Organisation



- Kommunikation
- Administration (Admin, Event)
- Lobbyismus (Technologie, Politik)

### Verteiler:

				AW	Version
Professorin Greber-Platzer	susanne.greberplatzer@meduniwien.ac.at	Wien	25.10		1.0
Professor Christoph Klein	christoph.klein@med.uni-muenchen.de	München	25.10		1.0
Professor Üffing	mue@klinikum.uni-tuebingen.de	Tübingen	25.10	25.10	1.0
Professorin Annette Grüters-Kieslich	annette.grueters@charite.de	Berlin	25.10		1.0
Dr. Berger-Thürmel	Karin.Berger@med.uni-muenchen.de	München	25.10		1.0