



# Verlässliche Gesundheitsinformationen zu seltenen Erkrankungen

## Die Anforderungen des Nationalen Aktionsplans und deren praktische Umsetzung

### Hintergrund

Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) haben, ebenso wie bei häufigen Erkrankungen, ein Recht auf hochwertige, bestmögliche Information. Vor allem der chronische Verlauf und die mitunter schwerwiegenden Beeinträchtigungen in der persönlichen Lebensführung verursachen über einen langen Zeitraum einen erheblichen Informationsbedarf. Patienteninformationen (PI) zu seltenen Erkrankungen sollen grundsätzlich dieselben hohen methodischen Anforderungen erfüllen, wie sie für häufige Erkrankungen in Deutschland in einem breiten Konsens festgelegt wurden [1]. Gleichwohl unterscheiden sich Rahmenbedingungen für die Erstellung von PI in einigen wesentlichen Punkten von solchen zu häufigen Erkrankungen:

- Studien höchster Evidenz liegen zu therapeutischen, diagnostischen und präventiven Fragestellungen häufiger nicht vor.
- Bei SE sind oft Expertenmeinungen auf der Basis von veröffentlichten oder nicht veröffentlichten Fallberichten und von Patientenerfahrungen handlungsleitend.
- Teilweise haben Patienten oder Angehörige ein größeres Krankheitswissen als behandelnde Ärzte.

Auf diese besonderen Rahmenbedingungen gehen die Kriterien der „Guten Praxis

Gesundheitsinformation“ [1] nur bedingt ein, da diese für ein breites Spektrum von Erkrankungen und gesundheitsbezogenen Fragen erstellt wurden. Im Rahmen der AG 1 des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) [2] wurde daher ein erweiterter Kriterienkatalog erarbeitet, der diese besonderen Punkte explizit berücksichtigt, ohne dabei hinter die Vorgaben konsentierter Anforderungen zurückzugehen. Diese Kriterien wurden als Hintergrundpapier für den Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen publiziert [3] und in den Empfehlungen des Aktionsplans berücksichtigt [4]. Der vorliegende Beitrag skizziert die Entwicklung dieser Kriterien und beschreibt ihre exemplarische Umsetzung im Rahmen eines etablierten Formats.

### NAMSE-Kriterien für Patienteninformationen zu SE

#### Methode

Im Rahmen der AG 1 „Informationsmanagement“ des NAMSE wurde 2011 eine Unterarbeitsgruppe (UAG) zur Entwicklung von Kriterien für PI zu SE eingerichtet. Von der UAG wurden bestehende Kriteriensätze für die Erstellung von PI recherchiert, gesichtet und in einer Synopse dargestellt. Eingeschlossen wurden Kriterienkataloge, die entweder einen ausgewiesenen SE-Fokus hatten

oder für die weitgehender Konsens im deutschsprachigen Raum bestand. Drei Kriteriensätze erfüllten mindestens eine dieser Anforderungen: ACHSE-Kriterien zu Patientenorientierten Krankheitsbeschreibungen (PKB) [5], Orphanet France [6] (angewandt ausschließlich in Frankreich)<sup>1</sup>, Gute Praxis Gesundheitsinformation [7]. Die Synopsis wurde strukturiert nach Kriterien zu Prozess, Ergebnis, Implementierung und Evaluation.

Der Vergleich zeigte, dass diese Aspekte mit unterschiedlichen Schwerpunkten abgedeckt wurden. Alle in den Kriteriensätzen angeführten Aspekte waren nach Ansicht der UAG für die Entwicklung von PI zu SE relevant. Hinsichtlich der Darstellung im Bereich SE schien es unverzichtbar, dass Transparenz zur Evidenzbasis gewährleistet wird. Dies bedeutet, dass auch Informationen mit niedriger Evidenz Bestandteil der PI sein können, sofern dies entsprechend ausgewiesen wird.

Auf der Basis der Synopsis wurde eine Synthese der genannten Kriteriensätze erstellt und diese um die Aspekte „Einbeziehung von Patientenerfahrungen“ sowie „Evaluation“ ergänzt, die in keinem der vorliegenden Dokumente hinreichend adressiert waren.

<sup>1</sup> Persönliche Mitteilung von Dr. Ana Rath vom 09.02.2007 an F.B.

**Tab. 1** Kriterien für Patienteninformationen zu seltenen Erkrankungen

Erstellungsprozess	
1	An der Erstellung sind Patienten bzw. Vertreter diagnosespezifischer Patienten- und Angehörigenorganisationen (sofern existent) sowie Ärzte beteiligt
2	Finanzielle und ideelle Interessenkonflikte der Autoren und der entsendenden Organisationen werden genannt
3	Vor der Fertigstellung erfolgt eine öffentliche Konsultationsphase
4	Grundlage der PI ist eine systematische Recherche, Aufbereitung und Bewertung der Evidenz
5	Erfahrungswissen Betroffener und Ärzte zur medizinischen Versorgung, Krankheitsverlauf und Krankheitsbewältigung geht in den Redaktionsprozess ein
6	Der Erstellungsprozess und die Überprüfung der Anforderungen werden dokumentiert
Ergebnis	
7	In der PI sind folgende Angaben zu finden: Verfasser, ggf. weitere inhaltlich Beteiligte, Erstellungs- bzw. Aktualisierungsdatum, Quellen, Finanzierung
8	Die PI vermittelt je nach Konzeption ein realistisches Bild von: <ul style="list-style-type: none"> <li>– Wissen &amp; Grenzen des Wissens,</li> <li>– Häufigkeit,</li> <li>– Symptomatik,</li> <li>– Ursachen,</li> <li>– Diagnostik,</li> <li>– Verlauf,</li> <li>– Verlaufskontrolle,</li> <li>– Früherkennung,</li> <li>– Prävention,</li> <li>– Behandlungsmöglichkeiten und –ergebnissen,</li> <li>– ggf. genetischer Beratung und Diagnostik</li> </ul>
9	Diagnostische Tests werden einschließlich des positiven und dem negativen Vorhersagewerts beschrieben
10	Behandlungsmöglichkeiten werden mit Nutzen und Risiken (auch im Vergleich zur Nichtbehandlung) dargestellt
11	Wenn Unsicherheiten bestehen oder keine genauen Angaben gemacht werden können, wird dies deutlich benannt
12	Wenn Evidenz bezüglich handlungsleitender Empfehlungen fehlt, wird auf vordringlichen Evidenzbedarf hingewiesen
13	Falls bekannt, wird auf mögliche nationale Unterschiede bei der Behandlung hingewiesen
14	Die PI ist neutral und ausgewogen formuliert
15	Die PI ist zielgruppenspezifisch und verständlich
16	Risiken werden verständlich kommuniziert
17	Die PI äußert sich zu Bereichen der Krankheitsbewältigung, psychologischen bzw. pädagogischen Unterstützung und der aktiven Beteiligung des Patienten
18	Die PI beinhaltet nach Möglichkeit weiterführende Informationen und Verweise
Implementierung	
19	Die PI ist in der Landessprache verfügbar. Übersetzungen in andere Sprachen sind wünschenswert
20	Die PI ist im Internet barrierefrei zugänglich und steht in gedruckter Form zur Verfügung
21	Die PI ist so strukturiert und aufgebaut, dass sie auch als Grundlage für Beratungsgespräche genutzt werden kann
Evaluation	
22	Die PI wird nach Erscheinen hinsichtlich Verständlichkeit, Aufbereitung, Relevanz und Verfügbarkeit möglichst umfassend evaluiert

## Anforderungen

Das Verfahren zur Entwicklung stellte sicher, dass die NAMSE-Kriterien nicht hinter Anforderungen zurückbleiben, die bereits breit konsentiert waren oder im SE-Kontext bereits Anwendung fanden.

Die insgesamt 22 Kriterien bilden die Bereiche „Erstellungsprozess“, „Ergebnis“, „Implementierung“ und „Evaluation“ ab (siehe **Tab. 1**). Zentrale Anforderungen an den Erstellungsprozess sind die Beteiligung der Zielgruppe über alle Stadien des Entwicklungsprozesses hinweg, die systematische Recherche und Bewertung der Literatur, die Erhebung von Erfahrungswissen, Transparenz in Bezug auf Beteiligte und Finanzierung, eine nicht-direktive und verständliche Aufbereitung der Inhalte sowie die Dokumentation des Vorgehens.

## Umsetzungsbeispiel

### Kurzinformationen für Patienten (KiP) des ÄZQ

Das Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) gibt im Auftrag seiner Träger, der Bundesärztekammer und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung, seit 2010 sogenannte „Kurzinformationen für Patienten“ heraus [8]. Dabei handelt es sich um Informationsblätter zu unterschiedlichen Gesundheitsthemen. Auf einer DIN-A4-Doppelseite werden wesentliche Fakten zu einer Erkrankung oder einem gesundheitsrelevanten Thema prägnant und leicht verständlich zusammengefasst. Im Mittelpunkt stehen dabei auch praktische Hilfestellungen und Informationen zum Selbstmanagement. Die klare Gliederung und eine einfache Sprache sollen niederschwellige Rezeption ermöglichen. Die Aussagen der Kurzinformationen für Patienten (KiP) sowie die Bildauswahl sind bewältigungs- und nicht angstorientiert. Ein generischer Methodenreport beschreibt die Erstellungsprinzipien [9]. Ihm liegt auch das CoI-Formular bei. Liegt keine hochwertige Leitlinie vor, oder ergibt sich aus den Leitlinien zusätzlicher Recherchebedarf, wird eine systematische Literaturrecherche durchgeführt. Für jede Kurzinformation gibt es zusätzlich ein

C. Schaefer · F. Brunsmann · S. Siegert

## Verlässliche Gesundheitsinformationen zu seltenen Erkrankungen. Die Anforderungen des Nationalen Aktionsplans und deren praktische Umsetzung

### Zusammenfassung

Patienteninformationen zu seltenen Erkrankungen (SE) müssen hohen Qualitätsanforderungen genügen, wenn sie Patienten bei Behandlungsentscheidungen und Krankheitsbewältigung unterstützen sollen. Gleichwohl stehen Informationsersteller hier vor besonderen Herausforderungen, beispielsweise ist die Evidenzbasis häufig unzureichend oder schwach. Im Rahmen des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) wurden Kriterien entwickelt, die eine hohe Qualität von Informationen zu SE gewährleisten sollen. Zentrale Anforderungen sind die Beteiligung der Zielgruppe über alle Stadien des Entwicklungsprozesses hinweg, die systematische Recherche und Bewertung der

Literatur, die Erhebung von Erfahrungswissen, Transparenz in Bezug auf Beteiligte und Finanzierung, eine nicht-direktive und verständliche Aufbereitung der Inhalte sowie die Dokumentation des Vorgehens. In einem Kooperationsprojekt von ACHSE e. V. und dem Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) entstanden in den letzten drei Jahren Kurzinformationen für Patienten (KiP) zu insgesamt zehn SE, die beispielhaft die Umsetzbarkeit dieser Anforderungen demonstrieren. Erste Erfahrungen zeigen, dass die Kriterien auf ein breites Spektrum unterschiedlicher SE anwendbar sind. Betroffenenvertreter waren im gesamten Erstellungsprozess von der Themenauswahl über die Methodenentwicklung bis zur

Berücksichtigung von Erfahrungswissen und der Kommentierung der Entwurfsfassung beteiligt. Eine besondere Herausforderung bleibt die oft unzureichende Evidenzbasis. Die vorgestellten Beispiele zeigen, dass auch dort, wo gesicherte Erkenntnisse fehlen, verlässliche Patienteninformationen möglich sind, welche bestehende Unsicherheiten angemessen reflektieren.

### Schlüsselwörter

Patienteninformationen · Seltene Erkrankungen · Gute Praxis Gesundheitsinformation · Evidenzbasierte Information · Qualitätskriterien

## Reliable health information for patients with rare diseases. Quality demands defined by the National Action Plan and how they are put into practice

### Abstract

Information for patients with rare diseases has to adhere to strict quality criteria in order to support individual treatment decisions or coping strategies. However, developers are facing specific challenges: For example, the evidence is often insufficient or of very low quality. In the context of the National Action League for People with Rare Diseases (NAMSE), criteria have been developed that assure high-quality information on rare diseases. Core criteria comprise the involvement of patients or their advocates in all stages of the development process, the systematic search and assessment of the evidence, systematic

collection of patient experience, transparency in terms of people involved and funding, and nondirective and neutral formulation of content and documentation of the process. In a joint project between the Alliance for Chronic Rare Diseases (ACHSE e. V.) and the German Agency for Quality in Medicine (ÄZQ), ten short information leaflets on different rare diseases have been developed in the past three years, conceived to show the applicability of these criteria. First experiences with this format show that the criteria are adaptive to a broad range of diverse rare diseases and settings. Involving patients

and their advocates throughout the whole development process – from prioritization to development of methods and provision of patient experience and coping strategies – is crucial. Insufficient evidence remains a challenge. The examples show that in the absence of proven findings, information that matters to patients and reflects this uncertainty is feasible.

### Keywords

Patient information · Rare diseases · Good practice guidelines for health information · Evidence-based information · Quality criteria

eigenes Methodik-Dokument, das Beteiligte, Recherche-Strategie, Treffer und verwendete Quellen dokumentiert. Alle Methodendokumente sind im Internet frei verfügbar. KiP werden regelmäßig alle vier Jahre aktualisiert, im Bedarfsfall auch früher. Ärztinnen und Ärzte können über das KV Safenet vom Praxiscomputer direkt auf die KiP zugreifen. Sie werden im HTML-Format oder als PDF-Dokumente zum Ausdrucken zur Verfügung gestellt. Aktuell liegen KiP zu über 60 Themen vor.

### KiP zu seltenen Erkrankungen

Im Jahr 2013 haben Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung in Reaktion auf den NAMSE-Prozess beschlossen, einen KiP-Themenschwerpunkt zu SE einzurichten [10]. In enger Kooperation mit ACHSE e. V. wurden bislang zu zehn seltenen Krankheitsbildern KiP nach der definierten Methodik [9] erstellt. Die Erkrankungen wurden so ausgewählt, dass die Redaktionsprozesse ein breites Spektrum unterschiedlicher Rahmenbedingungen

durchlaufen. Dies betraf insbesondere Unterschiede hinsichtlich Prävalenz, verfügbarer Evidenz sowie Vorhandensein einer Selbsthilfeorganisation. Diesen Kriterien entsprechend wurden auf Vorschlag der ACHSE einbezogen: Adrenoleukodystrophie, Deletionssyndrom 22q11, Doose-Syndrom, Marfan-Syndrom, Morbus Ormond, Morbus Osler, Mukoviszidose, erblich bedingte Netzhauterkrankungen, ideopathisches nephrotisches Syndrom und Sarkoidose. Das Gemeinschaftsprojekt soll nicht nur dazu beitragen, das Informationsange-

### 3. Recherchestrategien

3.1 Aggregierte Evidenz (z. B. Systematische Übersichtsarbeiten, Metaanalysen) und Primärpublikationen

3.1.1 Literaturdatenbank Medline über www.pubmed.org

13. Mai 2015

Nr.	Suchfrage	Anzahl
#13	#11 NOT #12 – <b>SONSTIGE PRIMÄRPUBLIKATIONEN</b>	<b>63</b>
#12	#6 OR #10	27
#11	#1 AND ("2010/05/13"[PDat] : "2015/05/13"[PDat] AND (English[lang] OR German[lang]))	90
#10	#9 NOT #6 – <b>RANDOMISIERTE KONTROLLIERTE STUDIEN</b>	<b>22</b>
#9	#8 AND ("2010/05/13"[PDat] : "2015/05/13"[PDat] AND (English[lang] OR German[lang]))	25
#8	#1 AND #7	145
#7	(randomized controlled trial [pt] OR controlled clinical trial [pt] randomized [tiab] OR placebo [tiab] OR drug therapy [sh] OR randomly [tiab] OR trial [tiab] OR groups [tiab]) AND humans [mh]	2604273
#6	#5 AND ("2010/05/13"[PDat] : "2015/05/13"[PDat] AND (English[lang] OR German[lang])) – <b>AGGREGIERTE EVIDENZ</b>	<b>5</b>
#5	#1 AND #4	7
#4	#2 OR #3	315650
#3	Systematic[sb]	248959
#2	((metaanlysis* OR meta-analys* OR meta analys*) OR (Systematic* AND (review* OR overview*)) OR ((Selection criteria[TIAB] OR data extraction[TIAB]) AND review[TI]) OR (Cochrane[TIAB] OR embase[TIAB] OR psychlit[TIAB] OR psychlit[TIAB] OR Psychinfo[TIAB] OR psycinfo[TIAB] OR cinahl[TIAB] OR cinahl[TIAB] OR science citation index[TIAB] OR bids[TIAB] OR cancerlit[TIAB]) OR (Reference list*[TIAB] OR bibliography*[TIAB] OR hand search*[TIAB] OR hand-search*[TIAB] OR manual search*[TIAB] OR relevant journals[TIAB]))	203952
#1	Doose-Syndrom OR Doose Syndrom OR myoklonisch-astatisch OR myoklonisch astatisch OR myoklonisch-aton OR myoklonisch aton OR (MAE AND epilepsy) OR (FMAE AND epilepsie) OR (MAE AND epilepsy) OR Myoclonic-astatic OR Myoclonic astatic OR Myoclonic-atonic OR Myoclonic atonic OR Doose syndrome	397

Treffer: 90

Davon relevant: 9 (81xA2)

© 2015 ÄZQ | Dokumentation der Literaturrecherche und Erstellung der KiP "Doose-Syndrom"

**Abb. 1** ▲ Beispiel Dokumentation Recherchestrategie für Doose-Syndrom in Medline. Abbildung entnommen aus [14], mit freundl. Genehmigung des © Ärztlichen Zentrums für Qualität in der Medizin

bot zu SE zu verbessern. Vor allem soll es zeigen, dass die NAMSE-Kriterien praktikabel und umsetzbar sind und dass sich verlässliche Patienteninformationen auch erstellen lassen, wenn keine hochwertige Evidenz vorliegt. Im Folgenden wird die Umsetzung der Kernanforderungen dargestellt:

#### Beteiligung der Zielgruppe

Die enge Kooperation von ÄZQ und ACHSE hat gezeigt, dass die Beteiligung von Betroffenen über den ganzen Erstellungsprozess auch bei sehr unterschiedlichen Rahmenbedingungen möglich ist und zur patientenorientierten Ausführung der Patienteninformation beitragen kann.

ACHSE war beteiligt an der Projektplanung, Überarbeitung des generischen Methodenpapiers, Einbeziehung und Unterstützung der Betroffenenvertreter sowie der Auswertung und Darstellung der Projektergebnisse [11]. Die Betroffenenvertreter der Mitgliedsorganisationen der ACHSE wurden angesprochen und über die Projektziele und Arbeitsweise informiert. In Vorgesprächen wurden einzelne Fragestellungen identifiziert, deren Adressierung in der KiP einen Mehrwert darstellen konnte. Hierzu zählten Hinweise auf häufig vorkommende Missverständnisse und vermeidbare Defizite in der Versorgung, Unsicherheiten bei Therapiealternativen und häufig nicht wahrgenommene Bewältigungsmöglichkeiten. Die Hinweise wurden in den weiteren Dialog zwischen ÄZQ und Betroffenenvertretern eingegeben und federführend vom ÄZQ bei der Recherchestrategie sowie der Texterstellung berücksichtigt. Ferner wurden bereits vorhandene Informationsschriften der Selbsthilfeorganisationen in die Literatursichtung einbezogen. Hinweise zur Krankheitsbewältigung wurden in der KiP als „Tipps“ aufgenommen (siehe unten). Der Entwurf der KiP wurde kommentiert. Sofern die Selbsthilfeorganisation mit einem ärztlichen Experten regelmäßig kooperierte, wurde dieser im Redaktionsprozess als Ansprechpartner sowie bei der Kommentierung der Entwurfsfassung ebenfalls einbezogen. Schließlich beteiligte sich die Selbsthilfeorganisation an der Bekanntmachung der KiP.

Dort, wo keine Selbsthilfeorganisation existierte, die ACHSE jedoch mit einem dauerhaft engagierten Einzelpatienten in Kontakt war, wurde dieser in gleicher Weise einbezogen. Eine Selbsthilfeorganisation mit ausgeprägter professioneller Struktur verzichtete auf eine vorbereitende Unterstützung ihrer Beteiligung.

#### Einbeziehung von Erfahrungswissen zur Krankheitsbewältigung

Wenngleich der systematischen Recherche und Bewertung der Evidenz eine wesentliche Rolle bei der Erstellung zukommt, so zeigen Untersuchungen, dass ein Hauptinformationsbedürfnis vieler

**Tab. 2** Evidenzgrundlage für acht bisher erstellte Kurzinformationen (Stand: 04/2015)

Seltene Erkrankung	Leitlinien n = 11	Systematische Re-views/Metaanalysen n = 5	Prospektive Studien n = 11	Retrospektive Fallstudien/Fallserien n = 20	Einzelfallberichte n = 3	Narrative Reviews n = 49	PI n = 81
Adrenoleukodystrophie	0	0	2	4	1	8	13
Deletionssyndrom 22q11	1 (vergl. S3)	1	4	5	0	6	14
Doose-Syndrom	1	0	0	4	1	5	8
Erbliche Netzhauterkrankungen	0	1	1	1	0	7	9
Morbus Ormond	0	0	3	4	1	8	4
Morbus Osler	1 (vergl. S3)	0	1	2	0	4	12
Mukoviszidose	5 (davon 1 vergl. S3)	2	0	0	0	3	11
Sarkoidose	3 (davon 1 vergl. S3)	1	0	0	0	8	10

Betroffener in Strategien zum Umgang mit der Erkrankung liegt [12]. Jede KiP hat deshalb eine Rubrik „Was Sie selbst tun können“, in der praktische Tipps zum Umgang mit der Erkrankung, aber auch Fragen der Krankheitsbewältigung enthalten sind. Dieses Wissen kann nur von Betroffenen selbst kommen, idealerweise von Selbsthilfeorganisationen, die aus der Beratungspraxis über möglichst vielfältiges Erfahrungswissen mehrerer Betroffener verfügen. In einem eigenen Handbuch [13] stellt das ÄZQ für interessierte Selbsthilfeorganisationen auch Hilfen bereit, um diese Erfahrungen systematisch für die jeweilige Fragestellung von Mitgliedern und/oder Betroffenen aus der Beratung zu erfassen. Je breiter und strukturierter Erfahrungen erhoben werden, desto hilfreicher sind sie für die Information. Im Sinne der Verlässlichkeit einer Information ist es von großer Bedeutung, auf der Basis von individuellen Erfahrungen keine Aussagen zur Wirksamkeit einzelner Therapien oder Untersuchungen zu treffen. Diese kann nur mithilfe klinischer Studien eingeschätzt werden. Gleichwohl kann Erfahrungswissen eine wichtige praktische Hilfe sein. In der KiP zu Morbus Osler beispielsweise erfahren Betroffene, wie sie ihre Nase tamponieren können oder wie sie mit dem heftigen Nasenbluten trotzdem am Sozialleben teilhaben können: „Lernen Sie, auch in der Öffentlichkeit mit dem Nasenbluten umzugehen: Wissen, wo die nächste Toi-

lette ist, Außenplatz im Theater, notfalls Blut mit dunkler Plastiktüte auffangen, Selbsttamponade der Nase. Wenn Sie im Moment wegen Ihrer Beschwerden ungerne rausgehen, laden Sie Menschen zu sich ein.“

Auch Ärzte, die sich speziell mit der jeweiligen SE befassen, waren in den Prozess eingebunden und haben die KiP nicht nur auf fachliche Korrektheit geprüft. Sie wurden außerdem gebeten, wichtige klinische Erfahrungen beizusteuern – zum Beispiel zum Umgang mit oder der Verabreichung von bestimmten Therapien.

### Systematische Recherche und Evidenzbasierung

Eine zentrale Forderung aller Kriterienkataloge zu verlässlichen Informationen ist, dass sie auf dem besten derzeit verfügbaren Wissen beruhen sollen. Dazu ist eine systematische Recherche und Bewertung der Literatur zu den entsprechenden Fragestellungen notwendig. Die Recherchen werden im Methodendokument jeder KiP dokumentiert. Ein Beispiel dafür zeigt [Abb. 1](#); [14]. Liegen bereits hochwertige Quellen aggregierter Evidenz (S3-Leitlinien oder vergleichbar, systematische Reviews) vor, kann auf diese zurückgegriffen werden. Dies war bei den bisher erstellten KiP zu SE manchmal der Fall: Zu Sarkoidose, Mukoviszidose, Morbus Osler und zum Deletionssyndrom 22q11 lagen zum Recherchezeit-

punkt hochwertige internationale Leitlinien vor, die auf einer systematischen Suche basierten und durch ein multidisziplinäres Gremium in einem strukturierten Konsensprozess entwickelt wurden. Diese Leitlinien entsprechen in Deutschland S3-Niveau.

Grundsätzlich zeigt sich aber, dass das Evidenzniveau für die bisher bearbeiteten Krankheitsbilder eher schwach war (Auswertung nach Erstellung von acht KiP, Stand: 04/2016, [Tab. 2](#)). Zwar konnten teilweise Leitlinien oder systematische Reviews oder Metaanalysen identifiziert werden, diese beruhten in der Regel aber auf schwachen Primärstudien: Randomisierte kontrollierte Studien lagen zu den untersuchten Krankheitsbildern gar nicht vor, die beste Evidenz kam von prospektiven, nicht vergleichenden Kohorten (11 Studien zu 5 Fragestellungen), häufig waren retrospektive Fallserien zu finden (20 Serien zu 6 Fragestellungen), für drei Fragestellungen wurden sogar Einzelfallberichte herangezogen (3 zu 3 Fragestellungen). Zusätzlich wurden narrative Reviews identifiziert (49 zu allen Fragestellungen), diese wurden aber nur als unterstützende Informationen genutzt und nicht für Wirksamkeitsaussagen. Ebenso wurden insgesamt 81 Patienteninformationen orientierend genutzt, auch diese wurden nicht für Aussagen zur Wirksamkeit von Therapien herangezogen.

**Tab. 3** Übersicht: Formulierungsbeispiele aus KiP, die Transparenz zur Evidenzbasis bei niedrigen Evidenzstufen ausdrücken

Evidenzbasis	Formulierung
Case reports	Die Aussagen zu den folgenden Behandlungsmöglichkeiten beruhen auf <i>Fallberichten und Erfahrungen</i> . Sie wurden <i>nicht in hochwertigen Studien</i> untersucht
Expert opinion	Wenn die Anfälle mit Medikamenten nicht ausreichend unterdrückt werden, <i>kann laut Expertenmeinung</i> eine spezielle ketogene Diät <i>infrage kommen</i>
Retrospektive Fallserien	Es gibt <i>Hinweise aus Fallserien</i> , dass manche Kinder mit Doose-Syndrom auf diese Weise anfallsfrei werden <i>Fallserien weisen darauf hin</i> , dass das Entfernen der Rachenmandeln das Sprechen bei Kindern mit DS 22q11 <i>verschlechtern kann</i>
Case reports	In <i>seltene Einzelfällen</i> wurde berichtet, dass Morbus Ormond von selbst ohne Behandlung zum Stillstand gekommen ist

## Transparenz zur Evidenzbasis

Aus dieser Situation ergibt sich die Herausforderung, mit dem schwachen Evidenzniveau angemessen umzugehen. Sichere Aussagen lassen sich auf dieser Grundlage kaum treffen. Dennoch sind die Informationen aus den vorhandenen Quellen von großer Relevanz für Betroffene. Dass untersuchte Therapien wirksam sind, ist zwar häufig nicht eindeutig belegt, aber auch nicht ausgeschlossen. Im Sinne der NAMSE-Kriterien gilt, dass in dieser Situation Formulierungen gefunden werden müssen, die der Unsicherheit Rechnung tragen. **Tab. 3** zeigt Beispiele dafür, wie die Autoren der KiP diese Anforderung umgesetzt haben. Handelt es sich zum Beispiel um rein konsensbasierte Empfehlungen, weist der Text auf die „Expertenmeinung“ explizit hin. Auch werden dann vorsichtige Aussagen formuliert wie „kann in Frage kommen“. Bei niedrigem Evidenzniveau schreiben die Autoren, Fallserien „weisen darauf hin“, dass z. B. eine Entfernung der Rachenmandeln eine Sprachverschlechterung bei Kindern mit DS 22q11 „hervorrufen kann“, statt diese als sicher eintretend darzustellen – ein Beispiel für eine solche apodiktische Formulierung wäre: „Nach Entfernung der Rachenmandeln kommt es zu einer Verschlechterung der Sprechfähigkeit bei Kindern mit DS 22q11.“

Transparenz zur Evidenzbasis gewährleisten bedeutet daher nicht zwangsläufig, die Studientypen, ihre Limitationen und Aussagekraft ausführlich zu

erklären. Wichtig ist vor allem, dass die Unsicherheit, die aus den Studiendesigns resultiert, transportiert wird.

Aus einigen Rückmeldungen der jeweiligen Testleser der SE-KiP lässt sich ableiten, dass gerade diese häufige Kommunikation von Unsicherheit möglicherweise eine große Herausforderung bei der Rezeption bedeutet, weil sie der Erwartungshaltung nach klaren Aussagen und eindeutigen Handlungsempfehlungen entgegensteht.

## Nicht direkte Aufbereitung

Aus den Formulierungsbeispielen in **Tab. 3** geht bereits hervor, dass bei unzureichender Evidenzbasis keine eindeutigen Aussagen möglich sind. Aber selbst bei guter Evidenzlage – etwa zu Kortison bei Sarkoidose – sollten Informationen nicht beeinflussen, sondern Entscheidungen ermöglichen. Daher formulieren die Autoren der KiP nicht „Nehmen Sie Kortison“, sondern „Wenn die Krankheit fortschreitet oder bestimmte Organe wie Herz, Nieren oder Nerven betroffen sind, kann Kortison helfen. Es wirkt gut gegen Entzündungen und kann Organschäden verhindern.“ Es folgen ein Hinweis auf Nebenwirkungen und die Empfehlung, die Behandlung mit dem Arzt oder der Ärztin zu besprechen.

## Transparenz und Finanzierung

Das ÄZQ erstellt die KiP zu SE im Auftrag seiner Träger Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung, die das Projekt finanzieren. Eine Einfluss-

nahme auf die Inhalte erfolgt nicht. Die Informationen sind werbefrei. Alle Beteiligten werden im zugehörigen Methodendokument genannt und geben eine Erklärung über ihre Interessenkonflikte ab. Diese Erklärungen werden im ÄZQ gesichtet und bewertet, jedoch mit Rücksicht auf die beteiligten Privatpersonen nicht mit Namen publiziert. Das Formular zur Erfassung der Interessenkonflikte ist eigens für Menschen entwickelt worden, die sich nicht professionell oder semi-professionell im Gesundheitswesen bewegen, und erklärt einfach und niederschwellig, warum Interessenkonflikte eine Rolle spielen können und warum sie erhoben werden. Es fragt nach persönlichen Interessen, aber auch nach Zugehörigkeit zu einer (Patienten-)Organisation und möglichen relevanten Verbindungen und deren Interessen. Es wurde gemeinsam mit Vertretern der Selbsthilfe entwickelt, ist im KiP-Methodenreport [9] publiziert, frei verfügbar und kann auch von anderen Erstellern von Gesundheitsinformationen genutzt werden.

## Dokumentation des Vorgehens

Das generelle Vorgehen bei der Erstellung von KiP ist in einem generischen Methodenreport dokumentiert [9]. Dieser wird etwa alle zwei Jahre überarbeitet und angepasst. Für jede einzelne KiP wird zudem ein Methodendokument erstellt, in dem die Recherche (einschließlich Trefferzahlen und Ausschlüssen) sowie die Beteiligten gelistet sind. Die Methodendokumente sind eher kurz gehalten (etwa 10–13 Seiten, je nach der verwendeten Literatur). Die KiP werden regelmäßig alle vier Jahre aktualisiert, bei Bedarf auch früher.

## Kostenlose und barrierefreie Verfügbarkeit

Alle KiP sowie sämtliche Begleitdokumente sind auf [www.patienteninformation.de](http://www.patienteninformation.de) frei verfügbar. Die KiP werden nicht nur als PDF, sondern auch als HTML bereitgestellt und sind barrierefrei zugänglich (BITV-getestet). Die PDF-Dokumente sind als zweiseitige A4-Blätter zum Selbstaussdrucken konzipiert. Auch die ACHSE e. V. bietet als

Partner über ihre Internetseite Zugang zu den KiP. Zudem sind sie auf Orphanet gelistet sowie auf den Webseiten der Bundesärztekammer, der Kassenärztlichen Bundesvereinigung (KV) sowie vieler Landesärztekammern und Landes-KVen. Selbsthilfeorganisationen, medizinische Fachgesellschaften oder andere Organisationen des Gesundheitswesens können die KiP nicht nur verlinken, sondern auch im eigenen Layout mit eigenem Logo herausbringen, wenn sie die Quelle entsprechend zitieren.

Durch ihre klare Gliederung können sie in der Beratung eingesetzt und vor allem im Gespräch ausgedrückt und mitgegeben werden.

## Fazit

Mit den NAMSE-Kriterien für Patienteninformationen zu seltenen Erkrankungen werden die bereits bestehenden Anforderungskataloge für Patienteninformationen zu häufigen bzw. zu seltenen Erkrankungen konsequent weiterentwickelt. Die modellhafte Erstellung von bislang zehn Kurzinformatoren für Patienten zu seltenen Erkrankungen in Kooperation von ACHSE e. V. und ÄZQ demonstriert die Umsetzung der NAMSE-Kriterien im Rahmen eines etablierten professionellen Formats. Bei der Anwendung in anderen Settings können Schulungen oder Kooperationen notwendig sein, um unverzichtbare Kernelemente wie eine systematische Literaturrecherche oder Barrierefreiheit zu realisieren. Die konsequente Einbeziehung der Betroffenenvertretung in allen Phasen der Planung und Erstellung unterstützt die patientenorientierte Ausrichtung der Information. Dies beinhaltet auch die Aufnahme bewehrter Hinweise zur Krankheitsbewältigung. Die Evidenzbasis für die bislang bearbeiteten Krankheitsbilder ist eher niedrig. Deshalb kommt der angemessenen Kommunikation von Unsicherheit und der Vorsicht bei Wirksamkeitsaussagen besondere Bedeutung zu.

## Korrespondenzadresse

### C. Schaefer

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin  
TiergartenTower  
Straße des 17. Juni 106–106, 10623 Berlin,  
Deutschland  
schaefer@azq.de

## Einhaltung ethischer Richtlinien

**Interessenkonflikt.** C. Schaefer und S. Siegert sind am Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin für die Erstellung der KiP zu SE verantwortlich. Finanzielle Interessenkonflikte bestehen nicht. F. Brunsmann arbeitet als Medizinwissenschaftler freiberuflich in gesundheitsbezogenen Kooperationsprojekten. Er ist für den ACHSE e. V. ehrenamtlich für das Kooperationsprojekt zuständig. Finanzielle Interessenkonflikte bestehen nicht.

Dieser Beitrag beinhaltet keine von den Autoren durchgeführten Studien an Menschen oder Tieren.

## Literatur

1. Deutsches Netzwerk Evidenzbasierte Medizin e. V. (2016) Gute Praxis Gesundheitsinformation. Ein Positionspapier des Deutschen Netzwerks Evidenzbasierte Medizin e. V. Version 2.0, Stand 21.07.2016. <http://www.ebm-netzwerk.de/pdf/publikationen/gpgi2.pdf>. Zugegriffen: 31.10.2016
2. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). <http://www.namse.de/> Zugegriffen: 31.10.2016
3. Schaefer C, Brunsmann F (2016) Kriterien und Standards für Patienteninformationen zu Seltenen Erkrankungen. <http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/Hintergrundpapiere/kriterien%20und%20standards%20zu%20pi%20zu%20se.pdf>. Zugegriffen: 31. Okt 2016
4. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge. [http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler\\_aktionsplan.pdf](http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf). Zugegriffen: 31.10.2016
5. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). ACHSE-Kriterien für patientenorientierte Krankheitsbeschreibungen (PKB) (Fassung vom 29. Nov. 2006)
6. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) (2004) Guidelines for organisations providing information on rare diseases. [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/pard3\\_guidelines\\_leaflet.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/pard3_guidelines_leaflet.pdf). Zugegriffen: 03.03.2017
7. Klemperer D, Lang B, Koch K, Bastian H et al (2010) Die „Gute Praxis Gesundheitsinformation“. Z Evid Fortbild Qual Gesundhwes 104:66–68
8. Kurzinformatoren für Patienten, gemeinsames Patienteninformationsportal von Bundesärztekammer und Kassenärztlicher Bundesvereinigung: <http://www.patienten-information.de/kurzinformatoren>. Zugegriffen: 31.10.2016
9. Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ), Bundesärztekammer (BÄK), Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) (2016) Methoden-

report zur Entwicklung von Kurzinformatoren für Patienten (KiP). 2. Auflage, Version 1. 2016. [www.patienten-information.de/mdb/downloads/kip/aezq-kip-patienten-methodik.pdf](http://www.patienten-information.de/mdb/downloads/kip/aezq-kip-patienten-methodik.pdf). Zugegriffen: 31.10.2016

10. Themenschwerpunkt „Seltene Erkrankungen“ <http://www.patienten-information.de/kurzinformatoren/seltene-erkrankungen>. Zugegriffen: 31.10.2016
11. Brunsmann F, Siegert S, Biehl L, Schaefer C (2014) Evidence-based patient information elaborated in cooperation with rare disease patient organizations. The 7th European Conference on Rare Diseases and Orphan Products, Berlin, 09.–10. Mai 2014.
12. Krebsinformationsdienst (2015) Jahresbericht 2015. <https://www.krebsinformationsdienst.de/info/jahresbericht-krebsinformationsdienst-2015.pdf?m=1471870996>. Zugegriffen: 2. Nov 2016
13. Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) (2008) Handbuch Patientenbeteiligung. Beteiligung am Programm für Nationale Versorgungsleitlinien. ÄZQ, Berlin (<http://www.aezq.de/mdb/edocs/pdf/schriftenreihe/schriftenreihe33.pdf>)
14. Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) (2015) Dokumentation der Literaturrecherche und Erstellung der Kurzinformatoren für Patienten (KiP) „Doose-Syndrom“. <http://www.patienten-information.de/mdb/downloads/kip/methodik/doose-syndrom>. Zugegriffen: 2. Nov. 2016