

Aus dem Fachbereich Medizin
der Johann Wolfgang Goethe-Universität
Frankfurt am Main

betreut am
Zentrum der Inneren Medizin
Medizinische Klinik I
Direktor: Prof. Dr. Stefan Zeuzem

**Seltene Erkrankungen in der Lehre-
eine Ist- Analyse und Modellmodul- Entwicklung**

Dissertation
zur Erlangung des Doktorgrades der Medizin
des Fachbereichs Medizin
der Johann Wolfgang Goethe-Universität
Frankfurt am Main

vorgelegt von
Juliane Pfeffel

aus Worms

Frankfurt am Main, 2017

Dekan: Prof. Dr. Josef Pfeilschifter
Referent: Prof. Dr. Thomas Otto Friedrich Wagner
Korreferent: Prof. Dr. Dr. David Groneberg
Tag der mündlichen Prüfung: 29. Mai 2018

Inhaltsverzeichnis

1. Einleitung	6
1.1 Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin (NKLM).....	8
1.1.1 Kompetenzebenen des NKLM.....	9
1.1.2 Arztrollen im NKLM.....	12
1.1.2.1 Medizinischer Experte.....	12
1.1.2.2 Gelehrter.....	13
1.1.2.3 Kommunikator.....	13
1.1.2.4 Teammitglied.....	14
1.1.2.5 Berater und Fürsprecher.....	15
1.1.2.6 Manager.....	15
1.1.2.7 Professionell Handelnder.....	16
1.1.3 Arztrollen in Bezug auf Seltene Erkrankungen.....	17
1.2 Lehre und Lernpsychologie.....	19
1.2.1 Behaviorismus, Kognitivismus, Konstruktivismus.....	19
1.3 Kompetenzorientierung in der Lehre.....	20
1.3.1 Handlungskompetenz.....	21
1.3.2 „Shift from teaching to learning“.....	23
2. Methoden	25
2.1 Fragebogen.....	25
2.2 Interviews.....	25
3. Ergebnisse	27
3.1 Fragebogen.....	27
3.2 Interviews.....	30
3.2.1 PJ- Studierende.....	30
3.2.2 Assistenzärzte.....	32
3.2.3 Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätige Internisten...35	

3.3 Vergleich von NKLM und Frankfurter Lernzielkatalog Innere Medizin (LZKI).....	38
3.3.1 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Form und Struktur.....	39
3.3.2 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Kompetenzebenen.....	39
3.3.3 Seltene Erkrankungen von NKLM und LZKI im Vergleich.....	40
4. Diskussion	43
4.1 Seltene Erkrankungen in der Lehre: Eine Ist- Analyse.....	43
4.1.1 Medizinische Fakultäten in Deutschland.....	43
4.1.2 Verschiedene Aus- und Weiterbildungsstufen äußern sich zu Seltenen Erkrankungen.....	47
4.1.2.1 Interviews PJ- Studierende.....	47
4.1.2.2 Interviews Assistenzärzte.....	50
4.1.2.3 Interviews Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätige Internisten.....	56
4.1.3 Vergleich des NKLM mit dem LZKI.....	62
4.1.3.1 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Form sowie Struktur.....	63
4.1.3.2 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Kompetenzebenen sowie Lernzielen.....	64
4.1.3.3 Seltene Erkrankungen von NKLM und LZKI im Vergleich.....	67
4.2 Modellmodul Seltene Erkrankungen.....	68
4.2.1 Lernergebnisse (learning outcomes).....	68
4.2.2 Inhalts- und Umsetzungsbeispiele dreier Modulveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen.....	69
4.2.3 Prüfungsform.....	70
5. Schlussfolgerung und Ausblick	73

6. Anhang	74
Abbildungsverzeichnis	93
Tabellenverzeichnis	93
Diagrammverzeichnis	94
Abkürzungsverzeichnis	95
Literaturverzeichnis	96
7. Zusammenfassung	101
8. Abstract	102
9. Schriftliche Erklärung	103

1. Einleitung

„Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“. Fast jedem Arzt^{*1} und Medizinstudierenden ist dieser Leitspruch schon einmal begegnet. Seltene Erkrankungen, eine Rarität?

„In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer der weltweit bis zu 8.000 unterschiedlichen Seltenen Erkrankungen, in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen aus.“¹

Jede einzelne Seltene Erkrankung für sich betrachtet umfasst unter Umständen nur wenige Patienten, doch in der Gesamtheit ist ihr Auftreten so häufig wie Diabetes mellitus.²

Eine empirische Untersuchung zur tatsächlichen Lehrpraxis an den medizinischen Fakultäten sowie eine Aufnahme der Wünsche von Medizinstudierenden und Ärzten unterschiedlicher Weiterbildungsgrade hinsichtlich Seltener Erkrankungen in der Lehre ist bisher noch nicht umfassend vorgenommen worden. Damit diese Lücke in der Forschungslandschaft behoben werden kann, führt die hier vorliegende Arbeit eine Ist- Analyse anhand einer anonymen Fragebogenumfrage an den medizinischen Fakultäten Deutschlands sowie ein leitfadengestütztes Interview mit Studierenden im praktischen Jahr, Assistenzärzten des Universitätsklinikums Frankfurt und Fachärzten für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätigen Internisten des Kreises Bergstraße sowie Alzey-Worms durch. Folgende Fragen werden dabei in den Fokus genommen: Wie sieht aktuell die universitäre Integration von Seltenen Erkrankungen in den klinischen Semestern des Humanmedizinstudiums aus? Wie empfinden Medizinstudierende ihre Vorbereitung auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen? Welche Anforderungen stellen sie an spezifische Lehrveranstaltungen zu diesem Thema? Welche Hilfestellungen aus dem praktischen Alltag können Primärmediziner und Maximalversorger bezüglich Seltener Erkrankungen geben?

Um die Integration der Seltenen Erkrankungen zu fördern, soll neben der Erstellung einer Ist- Analyse zudem die Entwicklung eines geeigneten Modellmoduls für Seltene Erkrankungen erfolgen. Aus der Gesamtheit der studentischen Wünsche an eine

^{*1} Zur Vereinfachung der Darstellung und aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird im Text die männliche Schreibweise verwendet. In jedem Fall ist jedoch implizit auch die entsprechende weibliche Person gemeint.

Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen, den Empfehlungen von Seiten der Assistenzärzte/ Fachärzte für Allgemeinmedizin sowie den Kompetenzbereichen und Lernzielen des Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkatalogs Medizin (NKLM) wird das Modul abgeleitet und kompetenz- und lernzielorientiert entwickelt. In diesem Zusammenhang kann das seit 2010 vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG), dem Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) sowie der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.) gegründete Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) herangezogen werden. Gemeinsam wurden 52 Maßnahmenvorschläge formuliert, die die Lebenssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern sollen. Auch zur ärztlichen Aus-, Fort- und Weiterbildung sind explizite Maßnahmen formuliert. Maßnahmenvorschlag 41 steht im Zeichen des kompetenzorientierten Lernens, Lehrens und Prüfens:

„Im Rahmen des vom BMBF geförderten Verbundprojektes im Kompetenznetz Lehre in der Medizin in Baden- Württemberg wird angeregt, Seltene Erkrankungen mit spezifischen Fragestellungen in die Lehrpläne der Verbundfakultäten einzubringen. [...]. Korrespondierende Maßnahmen sollten darüber hinaus auch von anderen Fakultäten ergriffen werden.“³

Dies dient letztlich der Umsetzung der vom NKLM geforderten Darstellung Seltener Erkrankungen in den Lehrplänen der medizinischen Fakultäten.³

Damit ein entsprechendes Modellmodul für Seltene Erkrankungen entwickelt werden kann, ist es unumgänglich, nach einer detaillierten Beschreibung der Kompetenzebenen und Arztrollen des NKLM sowie allgemeinen Informationen zu Lehrformen bzw. -theorien anschließend im Methodenteil auf die Durchführung der Fragebogenumfrage und der Interviews einzugehen. Im Folgenden stehen die Ergebnisse der Befragungen im Vordergrund. In diesem Zusammenhang sollen auch die wichtigsten Erkenntnisse aus dem Vergleich zwischen NKLM und dem Frankfurter Lernzielkatalog Innere Medizin (LZKI) beleuchtet werden. Danach liegt der Blickpunkt auf der Diskussion aller Ergebnisse der Ist- Analyse. Am Ende dieser Arbeit steht das Modellmodul mit seinen entwickelten Kompetenzen und Lernzielen sowie Vorschlägen zur praktischen Umsetzung in einer Lehrveranstaltung.

1.1 Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin (NKLM)

Den bildungspolitischen Rahmen des NKLM bilden Empfehlungen des Wissenschaftsrates zur Qualitätsverbesserung von Lehre und Studium in Deutschland (2008). Der Medizinische Fakultätentag (MFT) und die Gesellschaft für Medizinische Ausbildung (GMA) beschlossen 2009 gemeinsam, dass der NKLM als Darstellung eines Kerncurriculums für das Humanmedizinstudium in Anlehnung an die gesetzlichen Vorgaben der ärztlichen Approbationsordnung (§ 1 Abs.1) entworfen werden soll.⁴

„Ziel der ärztlichen Ausbildung ist der wissenschaftlich und praktisch in der Medizin ausgebildete Arzt, der zur eigenverantwortlichen und selbständigen ärztlichen Berufsausübung, zur Weiterbildung und zu ständiger Fortbildung befähigt ist. Die Ausbildung soll grundlegende Kenntnisse, Fähigkeiten und Fertigkeiten in allen Fächern vermitteln, die für eine umfassende Gesundheitsversorgung der Bevölkerung erforderlich sind. Die medizinische Ausbildung zum Arzt wird auf wissenschaftlicher Grundlage praxis- und patientenbezogen durchgeführt.“⁴

Der NKLM ergänzt die Gegenstandskataloge des Instituts für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen (IMPP) um Fähigkeiten, Fertigkeiten sowie professionelle Haltungen in Kompetenzform. Hierbei löst er sich von der klassischen Fächerzuordnung und gliedert die Lernziele nach didaktischen Gesichtspunkten. Das Kerncurriculum gewährt den medizinischen Fakultäten eine ausdrückliche Gestaltungsfreiheit und beinhaltet daher keine Wahlfächer.⁴ Eine 22- seitige Einleitung sowie 294 Seiten tabellarische Darstellung der einzelnen inhaltlichen Aspekte umfasst die neuste Version des NKLM vom 1.07.2015.⁴ Nach der Entwurfsfassung der Lenkungsgruppe vom 23. Mai 2013 stehen die kompetenzorientierten Lernziele durch die Verabschiedung des MFT am 4.06.2015 auch auf nationaler Ebene zur Verfügung. Zudem gibt es eine Onlinedatenbank mit Suchfunktion und neuen Features.⁴

1.1.1 Kompetenzebenen des NKLM

Kompetenzen werden im NKLM nach der Definition von Weinert als „die bei Individuen verfügbaren oder durch sie erlernbaren kognitiven Fähigkeiten und Fertigkeiten, um bestimmte Probleme zu lösen, sowie die damit verbundenen motivationalen, volitionalen und sozialen Bereitschaften und Fähigkeiten, um die Problemlösungen in variablen Situationen erfolgreich und verantwortungsvoll nutzen zu können“⁴ verstanden. Wie bereits angedeutet, werden die im NKLM genannten ärztlichen Kompetenzen anhand verschiedener Arztrollen zum Ausdruck gebracht. Diese gliedern sich in Teilkompetenzen und Lernziele zum medizinischen Wissen, zu klinischen Fähigkeiten sowie professionellen Haltungen. Im NKLM werden drei Kompetenzebenen unterschieden:

1. Faktenwissen: Fakten und Tatsachen können benannt und beschrieben werden (deskriptives Wissen)
2. Handlungs- und Begründungswissen: Zusammenhänge können erklärt und in den klinisch-wissenschaftlichen Kontext eingeordnet werden
3. Handlungskompetenz:
 - 3a. Aufgaben können unter Anleitung selbst durchgeführt und demonstriert werden
 - 3b. Aufgaben können selbstständig unter dem Wissen von Konsequenzen ausgeführt werden

Die Kompetenzebenen des NKLM gründen auf zwei Standard- Taxonomien, der Miller-Pyramide und dem Schweizer Lernzielkatalog „Swiss Catalogue of Learning Objectives- SCLO“.⁴

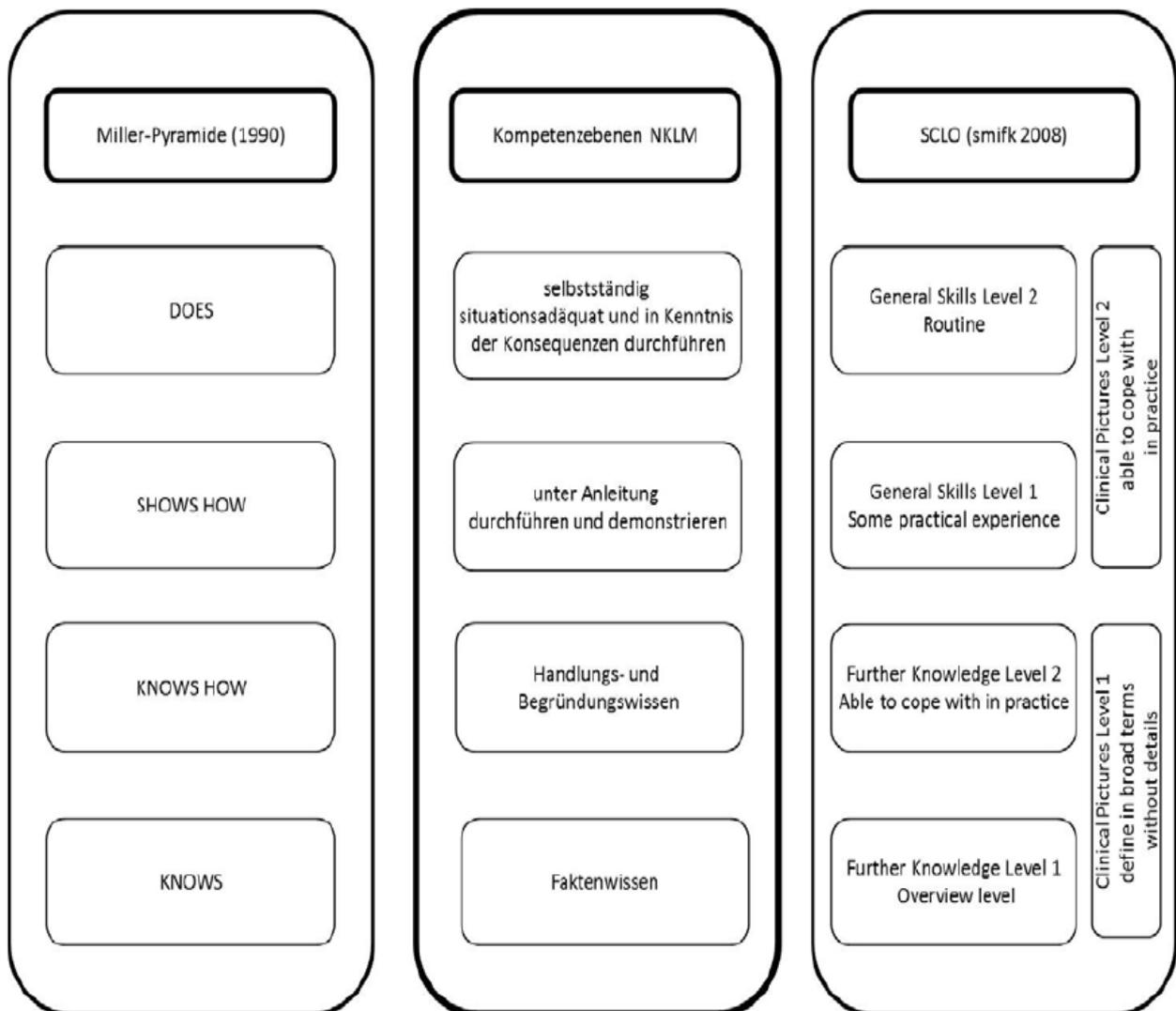
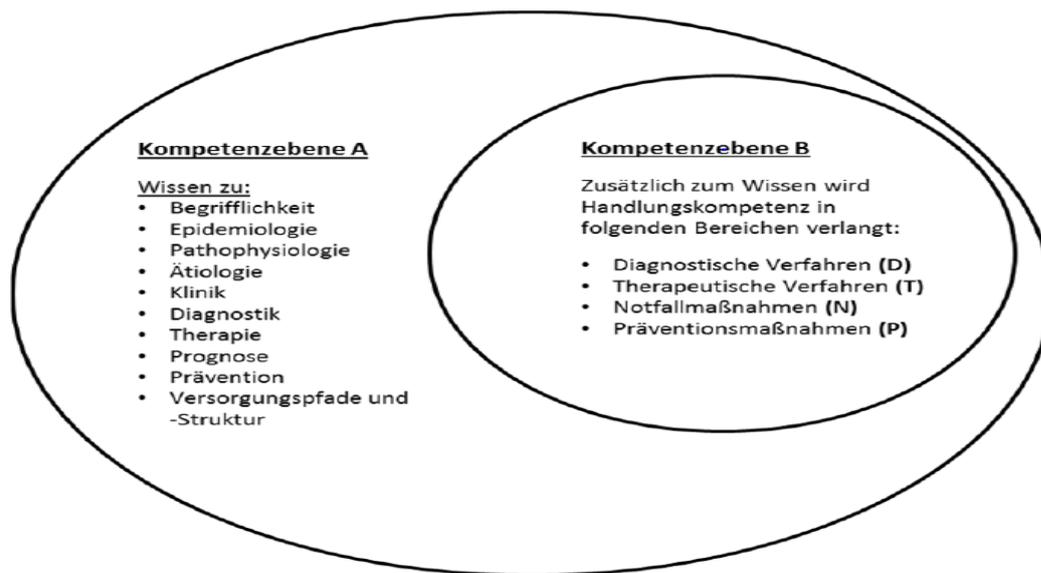


Abbildung 1.1: Kompetenzebenen von NKLM im Vergleich zu Miller- Pyramide und SCLO ⁴

In Kapitel 21 des NKLM „Erkrankungsbezogene Prävention, Diagnostik, Therapie, Versorgungs- und Notfallmanagement“ sind keine Lernziele oder Kompetenzen ausformuliert.⁴ Die dort erwähnten Erkrankungen werden in tabellarisch gegliederten Listen mit Deskriptoren verknüpft, hinter denen sich einerseits Definitionen verbergen und andererseits auch Querverweise zu vorherigen Kapiteln gegeben werden. Dabei gliedert sich die Auflistung in zehn Spalten, die mit Deskriptoren wie „Kompetenzen und Lernziele“, „Level A/B“, „Diagnostik“, „Therapie“, „Notfallmaßnahmen“, „Prävention“, „Pädiatriespezifität/ Altersabhängigkeit“, „Seltene Erkrankungen“, „Querverweis“ sowie „Leistungsnachweis“ versehen sind.

Unter „Seltene Erkrankungen“ werden exemplarische Seltene Erkrankungen explizit als solche gekennzeichnet. Interessant sind vor allem solche Erkrankungen, von denen unter anderem pathomechanistische Prinzipien abgeleitet werden können. „Die ausgewählten Erkrankungen sind entweder mit einer Wissensebene (Kompetenzebene A entsprechend den NKLM- Kompetenzebenen 1 und 2) oder zusätzlich auch einer Handlungsebene (Kompetenzebene B entsprechend den NKLM- Kompetenzebenen 3a und 3b) zugeordnet.“⁴



- **Diagnostische Verfahren (D):** Die korrekte Standard-Diagnostik auswählen, erklären und durchführen bzw. veranlassen.
- **Therapeutische Verfahren (T):** Die korrekte Standard-Therapie auswählen, erklären und durchführen bzw. veranlassen
- **Notfallmaßnahmen (N):** Maßnahmen im Notfall kennen und (ggf. unter ärztlicher Aufsicht) durchführen.
- **Präventionsmaßnahmen (P):** Maßnahmen zur Prävention kennen, erklären und durchführen. bzw. veranlassen.

Abbildung 1.2: Kompetenzebenen und Deskriptoren in Kapitel 21 des NKLM „Erkrankungsbezogene Prävention, Diagnostik, Therapie, Notfall- und Versorgungsmanagement“⁴

1.1.2 Arztrollen im NKLM

Zentrale Kompetenzen werden im NKLM verschiedenen Arztrollen zugeordnet. Sieben Kapitel, auf 36 tabellarisch gegliederte Seiten verteilt, widmen sich diesen Rollen des Arztes. Die professionellen Rollenbilder fundieren auf dem kanadischen CanMEDS-Rahmenkonzept, was sich im Ursprung auf ein fachärztliches Kompetenzniveau bezog, im Verlauf aber an das Humanmedizinstudium angepasst wurde. Man unterscheidet sieben ärztliche Rollen, wobei der Funktion des „Medizinischen Experten“ eine besondere Bedeutung zukommt. Die Rollen des Arztes überschneiden sich und sind nicht hierarchisch gegliedert. Im Folgenden sind wichtige Kompetenzen der einzelnen ärztlichen Funktionen zusammengefasst.⁴

1.1.2.1 Der Arzt als medizinischer Experte (NKLM- Kapitel 5)

Zukünftige Ärzte sollen eigenverantwortlich unter Anwendung professionellen Verhaltens, evidenzbasierter Kenntnisse sowie Fertigkeiten zu einer ethisch fundierten und patientenzentrierten Beratung in der Lage sein. Dabei gilt es, ihre Fähigkeiten lebenslang auf einem aktuellen Stand zu halten. Eine umfassende Anamnese sowie angemessene und effektive Diagnostik erfolgen nach Einwilligung des Erkrankten. Sowohl Präventionsmaßnahmen, als auch Nach- bzw. Weiterbetreuung werden unter Berücksichtigung des Umfeldes, des soziokulturellen Hintergrundes und der Vorlieben des Patienten durchgeführt. Weiterhin sollen sich angehende Medizinerinnen und Mediziner ihrer eigenen Wissensgrenze bewusst sein und sich rechtzeitig Rat von anderen „Spezialisten“ einholen. Dabei ist es gerade im Umgang mit Seltenen Erkrankungen von Vorteil, einen methodischen Zugang zu spezifischen Informationsquellen und -techniken zu beherrschen.⁴

1.1.2.2 Der Arzt als Gelehrte (NKLM- Kapitel 6)

Ärzte in der Rolle als Gelehrte arbeiten unter Beherrschung von Prinzipien des Lernens lebenslang an der Aufrechterhaltung ihres professionellen Handelns sowie an dessen Integration in den Praxisalltag. Um aus Fehlern lernen zu können, spielt die kritische Selbstreflexion eine große Rolle. „Gelehrte“ sind in der Lage sich zur Beantwortung einer medizinischen Fragestellung die notwendigen Informationen zu beschaffen oder eine Studie, unter Beachtung der Qualitätskriterien wissenschaftlichen Arbeitens, zu planen und auszuwerten.

Evidenzbasierte Medizin umfasst nicht nur das Suchen und Finden von relevanten Quellen sowie deren kritische Bewertung, sondern auch die Anwendung der neuen Information, die allgemeinverständliche Darstellung einschließlich Dokumentation. Gerade bei Seltenen Erkrankungen ist der methodische Zugang zu spezifischen Informationsquellen und –techniken von großer Bedeutung. Die Rolle des Gelehrten umfasst zudem die Funktion des Lehrenden für verschiedene Zielgruppen. Wichtig ist dabei die Lehr und Lern Situation immer wieder zu reflektieren und den Beteiligten ein adäquates Feedback zu geben. Als Innovatoren können Ärzte, unter der Berücksichtigung wissenschaftlich ethisch korrekten Handelns, einen Beitrag zur Entstehung, Verbreitung, Anwendung und Translation neuer Erkenntnisse leisten.⁴

1.1.2.3 Der Arzt als Kommunikator (NKLM- Kapitel 7)

Kommunikationsfähigkeit und Reflexion sind zwei wichtige Eigenschaften für den Arztberuf. Gerade bei der Gestaltung einer vertrauensvollen, stabilen Arzt- Patienten-Beziehung haben unterschiedliche Kommunikationsmodelle (paternalistisches-, partizipatives- und Informationsmodell) verschiedene Auswirkungen auf die Compliance des Patienten. Nicht nur die Kommunikationsmodelle wirken sich auf die Gesprächssituation aus, sondern auch soziodemografische und sozioökonomische Einflussfaktoren. Zudem kann auch eine Einschränkung in der Kommunikationsfähigkeit die Konversation beeinflussen. Daher gilt es als Arzt eine professionelle Gesprächsführung unter Berücksichtigung der spezifischen Gesprächstypen, Gesprächstechniken, Gesprächsphasen und Gesprächsaufgaben zu beherrschen. Es ist

wichtig in allen Kommunikationssituationen die Patientenperspektive zu respektieren und diese auch selbst einnehmen zu können, um sensible Themenfelder wahrzunehmen. Zu den Kommunikationsaufgaben gehört neben der Aufklärung über therapeutische Maßnahmen sowie deren Vor- und Nachteile unter anderem auch die Handhabung einer Patientenverfügung. Ärzte müssen den Umgang mit Ungewissheit und individueller Unsicherheit erlernen. Zudem ist das Beherrschen einer adäquaten Fehlerkommunikation von Bedeutung. Die heutige Kommunikationssituation stellt verschiedene Anforderungen an mündliche, schriftliche und elektronische Kommunikation.⁴

1.1.2.4 Der Arzt als Mitglied eines Teams (NKLM- Kapitel 8)

Konstruktive Zusammenarbeit sowohl im interprofessionellen, als auch im interdisziplinären Team erhöht die Qualität der Patientenversorgung. Währenddessen sollte der Fokus vor allem auf Reflexion, Evaluation, Fehleranalyse und Entwicklung von Lösungsstrategie gelegt werden. Das Bewusstsein der eigenen berufsspezifischen Rollenidentität mit ihren Verantwortungsbereichen und die Beherrschung der ärztlichen Fachsprache erleichtern dabei die Kommunikation. Es gilt die Patienten effizient vorzustellen und die Krankengeschichte problemorientiert und übersichtlich in der Krankenakte wiederzugeben. Neben der Patientenversorgung sollen durch Projektarbeit Konzepte entwickelt werden, die zur Lösung relevanter Probleme in der Gesundheitsversorgung beitragen. In diesem Prozess bietet es sich auch an, die bestehenden Strukturen der Gesundheitsversorgung gemeinsam zu analysieren und auf Effektivität und Effizienz zu bewerten. Dabei sollte ebenfalls die Erstellung von Leitlinien und Konzepten zur Unterstützung der Versorgungsqualität im Fokus sein. Zusammen mit den übrigen Berufsbereichen des Gesundheitswesens sind alle Ärzte Mitgestalter bestehender Konzepte und betrachten Prozesse aus einer nationalen und internationalen Perspektive.⁴

1.1.2.5 Der Arzt als Gesundheitsberater und –fürsprecher (NKLM- Kapitel 9)

In den Aufgabenbereich des Arztes als Gesundheitsberater und –fürsprecher fällt die Betreuung von Patienten und die Erfassung des individuellen Lebensstils sowie dessen Verbesserung. Durch die Kenntnis von medizinischen, edukativen, normativ-regulatorischen und sozioökonomischen Einflussmöglichkeiten sowie deren Widerstände, gilt es einen gesunden Lebensstil zu fördern. Um den Gesundheitszustand von Bevölkerungsgruppen zu erfassen, müssen Parameter, welche die gesundheitliche Gesamtsituation bestimmen, eingeschätzt und geeignete Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Gesamtsituation vorgeschlagen werden. Dabei kann mit Institutionen und Organisationen des Gesundheitswesens zusammengearbeitet werden.⁴

1.1.2.6 Der Arzt als Verantwortungsträger und Manager (NKLM-Kapitel 10)

Um im Kontext der ärztlichen Selbstverwaltung verantwortungsvoll handeln zu können, muss ein Rollenverständnis als Arzt entwickelt werden. Des Weiteren sollten Gesetze, Ordnungen, Institutionen und Wertvorstellungen, welche das Gesundheitssystem bestimmen, bekannt sein. Damit der Behandlungsplan an jedem Patienten orientiert werden kann, müssen die Versorgungsstrukturen individuell bestimmt werden. Der verantwortliche Umgang mit Ressourcen sollte unter Beachtung gesundheitsökonomischer Gesichtspunkte stattfinden. In diesem Zusammenhang spielen die Grundlagen des ambulanten und stationären Vergütungssystems sowie die Bedeutung der Kodierung für die Vergütung eine Rolle. Modelle und Methoden des Qualitätsmanagements sollten bekannt sein. Eine weitere Aufgabe der Rolle des Verantwortungsträgers und Managers ist es, eine Aussage über die Patientensituation in Bezug auf „Arbeits(-un)fähigkeit“, „Berufsunfähigkeit“ und „dauerhafte Erwerbsminderung“ zu treffen. Die Patientensicherheit hat in allen Situationen höchste Priorität. Daher wird auf ein adäquates Fehlermanagement und den Umgang mit falschen Entscheidungen einen hohen Wert gelegt. Zur rationalen Entscheidungsfindung werden neben den Methoden der

evidenzbasierten Medizin auch neue Informationstechnologien herangezogen. Vor allem bei dem Umgang mit Seltenen Erkrankungen ist der methodische Zugang zu spezifischen Informationsquellen und –techniken von großer Bedeutung. In der Rolle als Verantwortungsträger sollte die eigene Führungskompetenz in Bezug auf Patienten und Kollegen reflektiert werden. Als verantwortungsvoller „Manager“ ist es zudem notwendig, berufliche Ziele zu entwickeln und nach einem ökonomischen Zeitprinzip zu arbeiten.⁴

1.1.2.7 Der Arzt als professionell Handelnder (NKLM- Kapitel 11)

Zukünftige Ärzte sollen ihr Handeln an Werten, Normen sowie standesbezogenen Aspekten ausrichten und unterliegen somit auch dem Gebot der Schweigepflicht. Es gilt die rechtlichen Rahmenbedingungen und Verpflichtungen zu kennen und die Leitlinien sowie ethische Verantwortlichkeiten zu berücksichtigen. Professionell Handelnde erkennen die Stigmatisierung und Diskriminierung von Menschen mit Behinderungen und beachten besonders deren Rechte, Bedürfnisse und Einschränkungen. Die Erfolgsaussichten einer Behandlung sollten dem Patienten transparent und wahrhaftig dargestellt werden. Interessenslagen und Konflikte mit den Belangen des Patienten werden schnellstmöglich identifiziert und bei den Entscheidungen bedacht. Der Arzt als professionell Handelnder kann die Grenzen des ärztlichen Handelns offen benennen und mit ethischen Konflikten umgehen. Durch nachvollziehbare Dokumentation und Arztbriefe tragen sie zur Qualitätssicherung bei.

Im Folgenden sind wichtige Punkte personen- und interaktionsbezogenen Handelns stichwortartig zusammengefasst.

- Personenbezogenes Handeln:
 - Be- und Überlastung erkennen
 - eigene Stärken und Schwächen analysieren
 - eigene Gesundheit und berufliche Leistungsfähigkeit erhalten
 - Vorbild sein
 - Zur Selbsterkenntnis, Selbstreflexion, Selbstkritik und Selbstentwicklung fähig sein

- Interaktionsbezogenes Handeln:
 - Vertrauen herstellen
 - Selbstbestimmung des Patienten ist unantastbar
 - Mit rollenbedingten Herausforderungen umgehen
 - Interdisziplinär sowie interprofessionell mit anderen zusammenarbeiten
 - Soziale, altersbezogene, kulturelle, ethische, religiöse und geschlechterbezogene Aspekte berücksichtigen.⁴

1.1.3 Arztrollen in Bezug auf Seltene Erkrankungen

Der Umgang mit Seltenen Erkrankungen spiegelt sich in manchen Kapiteln des NKLM wider. Bei zwei Rollenbildern des Arztes werden Seltene Erkrankungen explizit als Anwendungsbeispiele zur Untermauerung von Kompetenzen und Lernzielen genannt.

In Kapitel 5, der Arzt als medizinischer Experte, finden Seltene Erkrankungen Anklang. „Die Absolventin und der Absolvent setzen vorbeugende, therapeutische und rehabilitative Maßnahmen effektiv ein. Sie können die eigenen Grenzen einschätzen und sich bei Bedarf rechtzeitig Rat einer anderen geeigneten Person holen.“⁴

Dabei sollen sie bis zum Ende des Studiums auf Kompetenzebene 3a „im Umgang mit Seltenen Erkrankungen den methodischen Zugang zu spezifischen Informationsquellen und –techniken beherrschen.“⁴

In Kapitel 6, der Arzt als Gelehrte, liegt die Betonung wieder auf dem methodischen Zugang zu spezifischen Informationsquellen und –techniken bei Seltenen Erkrankungen auf Kompetenzniveau 3a.

„Die Absolventin und der Absolvent evaluieren als kritische Anwenderin bzw. kritischer Anwender wissenschaftliche Informationen und ihre Quellen und wenden sie in geeigneter Weise auf eigenes Handeln an. Sie wenden die Prinzipien der kritischen Bewertung wissenschaftlicher Quellen an. Sie können sich die notwendigen wissenschaftlichen Informationen zur Beantwortung einer medizinischen Fragestellung beschaffen.“⁴

Dem Umgang mit Nichtwissen und emotional herausfordernden Situationen auf Kompetenzebene 3a widmen sich Abschnitte des Kapitels 7, der Arzt als Kommunikator sowie Kapitel 14c.3.⁴

„Die Absolventin und der Absolvent reflektieren typische sensible Themenfelder im ärztlichen Berufsalltag und gestalten ihre Kommunikation auch in emotional herausfordernden Situationen angemessen. Sie können mit genereller Ungewissheit von medizinischen Entscheidungen und individueller Unsicherheit umgehen und diese unter Berücksichtigung der eigenen Rolle in angemessener Weise kommunizieren.“⁴

„Sie können Unsicherheiten gegenüber Kolleginnen/ Kollegen und Vorgesetzten ansprechen und diese dem eigenen Ausbildungsstand angemessen gegenüber Patientinnen und Patienten und deren Bezugspersonen kommunizieren.“⁴

Kapitel 14.c.4.2.3 Kommunikation in herausfordernden Kontexten greift die Thematiken des Nichtwissens und der Ungewissheit ebenfalls auf Kompetenzebene 3a auf.

„Die Absolventin und der Absolvent gestalten ihr kommunikatives Handeln durch den gezielten Einsatz von Kommunikationsstrategien auch in herausfordernden klinischen Kontexten und Konstellationen erfolgreich. Sie sind in der Lage zu einer angemessenen Risikokommunikation und Aufklärung. Sie können Ungewissheit als integralen Bestandteil von Urteilsbildung und Entscheidungsfindung berücksichtigen, implizite und explizite Urteilsmodelle von Gesundheit und Krankheit kritisch reflektieren und angemessen damit umgehen.“⁴

Auch drei andere ärztliche Rollen, wie der Arzt als Teammitglied, als Gesundheitsberater und -fürsprecher sowie als professionell Handelnder enthalten wichtige Kompetenzen zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen. Gerade die konstruktive Teamarbeit im multi- und interprofessionellen Team sowie die interdisziplinäre Zusammenarbeit spielen eine große Rolle, um den Leidensweg der Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu verkürzen und eine langjährige Ärzteodyssee zu verhindern. Der Arzt als Gesundheitsberater trägt bei den individuellen und seltenen Symptomkonstellationen und Problemen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen eine große Verantwortung, dessen sich der angehende Mediziner bereits im Studium bewusst werden sollte. Ebenso ist es eine große Herausforderung in der Rolle als professionell Handelnder Erfolgsaussichten transparent und wahrhaftig darzustellen und die Grenzen ärztlichen Handelns offen zu benennen.

1.2 Lehre und Lernpsychologie

Nach der „Charta guter Lehre“ soll Lehre: „inspirieren, motivieren, praxisnah und forschungsorientiert sein, die unterschiedlichen Bildungsbiographien der Studierenden berücksichtigen, gleichzeitig aber die Studierenden in die Verantwortung nehmen.“⁵ Gute Lehre erzielt weiterhin eigenverantwortliches aktives und nachhaltiges studentisches (Tiefen-) Lernen. Der Studierende und sein Lernprozess stehen im Fokus.⁵ Das Lernen von Studierenden soll durch geeignete Lehrmethoden initiiert, ermöglicht und gefördert werden.⁶ Die Lehrsituation ist ein offener Rahmen, der Möglichkeiten zur Kommunikation sowie zum Austausch bietet und durch gegenseitige Impulse bereichert wird.⁶ „Svinicki und Mc Keachie“ postulierten 2013 vier Faktoren für einen effizienten Hochschulunterricht. Dabei berichteten sie erstens, dass sich ein gutes Verhältnis zwischen Lehrenden und Studierenden positiv auf die Lehrsituation auswirkt. Zweitens sollten die Erwartungen, Wünsche und Ziele von beiden Seiten bekannt sein und respektiert werden. Drittens steht das aktive Lernen im Fokus. „Je aktiver sich die Studierenden am Lerngeschehen beteiligen, desto mehr behalten sie.“⁷ Viertens ist es wichtig, alle 15- 20 Minuten die Aufmerksamkeit der Studierenden zu reaktivieren.⁷

Weiterhin zog auch die Neurodidaktik Schlüsse zur optimalen Hochschulpädagogik. Neues Lernen löst in den Menschen ein Glücksgefühl aus. Es ist von großer Bedeutung eine Lernumgebung zu schaffen, in der selbstständiges Lernen und eigenständiges Lösen von Aufgaben möglich ist. Die Studierenden sollen möglichst viele eigene Erfahrungen sammeln und aktiv in das Hochschulunterrichtsgeschehen integriert werden. In den strukturierten Lehrveranstaltungen sollten Beispiele und Wiederholungen den Lernprozess untermauern.⁸

1.2.1 Behaviorismus, Kognitivismus, Konstruktivismus

Behaviorismus, Kognitivismus und Konstruktivismus sind lernpsychologische Modelle. Der Behaviorismus bezeichnet im Sinne eines Reiz- Reaktions- Modells⁸, „von außen“, vorrangig durch den Lehrenden gesteuerte Lernprozesse. Das Lernen erfolgt hier durch beobachten und nachahmen. Lernformen wie auswendig lernen, einprägen und erinnern

gründen auf dieser Theorie.⁹ Beim „Kognitivismus“ liegt der Fokus auf den internen Verarbeitungsprozessen im Gehirn und dem „neuronalen Umgang“ mit Information. Besondere Bedeutung haben hier Informationsaufnahme, -speicherung und –wiedergabe. Dem aktiven Lösen von Problemen und dem Verstehen von Prozessen gilt das Augenmerk.⁹ Der Konstruktivismus ist ein zeitgemäßes lernpsychologisches Modell und weist einige Verbindungen zum Kognitivismus auf. Der Lernprozess des Studierenden vollzieht sich „von innen heraus“ durch Eigenaktivität und Selbstorganisation. Jeder Lernende konstruiert sich sein eigenes Wissensgefüge abhängig vom individuellen Vorwissen und vorhandenen Fähigkeiten.⁹ „Die Lehre ist in diesem Zusammenhang als ein Wissensangebot zu betrachten. Sie bleibt in der Verfügung und Verantwortung des Lernenden.“⁸ Die Lehrenden schaffen Denkanstöße und bieten Möglichkeiten zur Kompetenzentwicklung durch Projektarbeiten, Gruppeninteraktionen und explorative Lernformen. Im Sinne eines Lerncoachs kooperiert der Lehrende mit seinen Studierenden. Lernen erfolgt durch konstruieren, entdecken und ausprobieren. Bei der Problemlösung stehen die Interaktion und das Finden von kreativen Lösungswegen im Mittelpunkt.⁹ Bezug zum Konstruktivismus nimmt auch der von John Biggs geprägte Begriff des „Constructive alignment“. Der Lehrende schafft eine lernförderliche Umgebung und formuliert Inhalte und Verarbeitungstiefe in Form von Lernzielen. Lernergebnisse, Prüfungen sowie Lehr- und Lernarrangements sind aufeinander abgestimmt. Die Kompetenz- und Lernziele spiegeln sich in den Prüfungen wider.⁸

1.3 Kompetenzorientierung in der Lehre

Häufig wird kritisiert, dass die Universitäten träges Wissen durch alleinige Vermittlung und Reproduktion von Information produziert, was im Berufsalltag nicht direkt angewendet werden kann. Gruber et al. betonen, dass die Anregung von Konstruktionsprozessen beim Lernen in komplexen Situationen die Transferfähigkeit erhöhen und das Entstehen trägen Wissens senken kann.¹⁰ Kompetenzen sollen Lernstoff vernetzen und ihn so leichter abrufbar machen. Zudem können neue Lerninhalte leichter ergänzt werden.¹¹ Diesen Prozess beschreibt auch das „Kristallisationsmodell nach Wagenschein und Brunnhuber“: „kompetenzorientiertes Lernen bedeutet nicht die Aufnahme von Information sondern Erweiterung der kognitiven Strukturen.“¹¹ Ausgehend von einem Kristallisationskern, der das Basiswissen

darstellt, lagern sich immer „neue Wissens- Kristalle“ an.¹¹ Kompetenz hängt einerseits von der Entwicklung umfassenden deklarativen Wissens ab, andererseits vollzieht sich der Kompetenzerwerb über die problem- und situationsabhängige Wissensanwendung. Gerade die Teamarbeit zeigt Synergieeffekte in der Kompetenz. Eine Gruppe ist leistungsfähiger als die Einzelarbeit der Teilnehmenden. Einzelleistungen sind vergleichsweise nicht so erfolgreich wie ganzheitlich orientierte Geschehen.¹¹ Zu den Schlüsselkompetenzen lebenslangen Lernens zählen neben Teamfähigkeit auch die Selbstorganisation und das Erbringen von Transferleistungen.¹²

1.3.1 Handlungskompetenz

In den Kompetenzebenen des NKLM findet der Begriff „Handlungskompetenz“ Erwähnung (Vgl. Kapitel 1.1.1, S. 9ff.). „Die Handlungskompetenz ist die Fähigkeit, die in den vier Kompetenzkategorien erlangten Erkenntnisse, Fertigkeiten und Verhaltensweisen im beruflichen und im persönlichen Lebensbereich anzuwenden und zielorientiert umzusetzen.“¹¹ „Durch das synergetische und transferorientierte Zusammenwirken der Sozial-, Selbst-, Methoden- und Fachkompetenz ergibt sich die individuelle Handlungskompetenz mit lebenslanger, wertbeständiger und breit anwendbarer Gültigkeit.“¹¹ Der Deutsche Qualifikationsrahmen für lebenslanges Lernen definiert die vier Teilkompetenzen der Handlungskompetenz wie folgt:

„**Fachkompetenz** umfasst das Wissen und Fertigkeiten. Sie ist die Fähigkeit und Bereitschaft, Aufgaben und Problemstellungen selbstständig, fachlich angemessen, methodengeleitet zu bearbeiten und das Ergebnis zu beurteilen. **Methodenkompetenz** bezeichnet die Fähigkeit, an Regeln orientiert zu handeln. Dazu kann auch die reflektierte Auswahl und Entwicklung von Methoden gehören. Fachkompetenz und personale Kompetenz schließen Methodenkompetenz jeweils mit ein. **Selbstkompetenz/ Persönlichkeitskompetenz** bezeichnet die Fähigkeit und Bereitschaft, selbstständig und verantwortlich zu handeln, eigenes und das Handeln anderer zu reflektieren und die eigene Handlungsfähigkeit weiterzuentwickeln. **Sozialkompetenz** bezeichnet die Fähigkeit und Bereitschaft, zielorientiert mit anderen zusammenzuarbeiten, ihre Interessen und sozialen Situationen zu erfassen, sich mit ihnen rational und verantwortungsbewusst auseinanderzusetzen und zu verständigen sowie die Arbeits- und Lebenswelt mitzugestalten.“¹³

Handlungsfähigkeit besteht nicht nur aus Wissen. Erst das Konglomerat aus sozialen, persönlichen und methodischen Kompetenzen macht Bildung aus. Kompetent gehandelt wird erst, wenn Wissen verstanden, angewendet und Prozesse analysiert sowie bewertet werden. Die Evaluation der eigenen Handlungsschritte und Meinungen macht handlungsfähig.¹¹ Spezialwissen ist vergänglich und entwickelt sich stetig weiter. Jedoch ist Wissen, welches in Kompetenzen eingegliedert ist, länger abrufbar und verwendbar.¹¹ Durch die Transferfähigkeit und die Möglichkeit der Anwendung von vorhandenem Wissen auf neue Situationen wird die Handlungsfähigkeit breit und effizient.¹¹ Lernprozesse sollen daher Beziehungen und Zusammenhänge zwischen einzelnen Elementen herstellen, um sie einfacher vernetzen zu können (z.B. Mind Mapping).¹¹

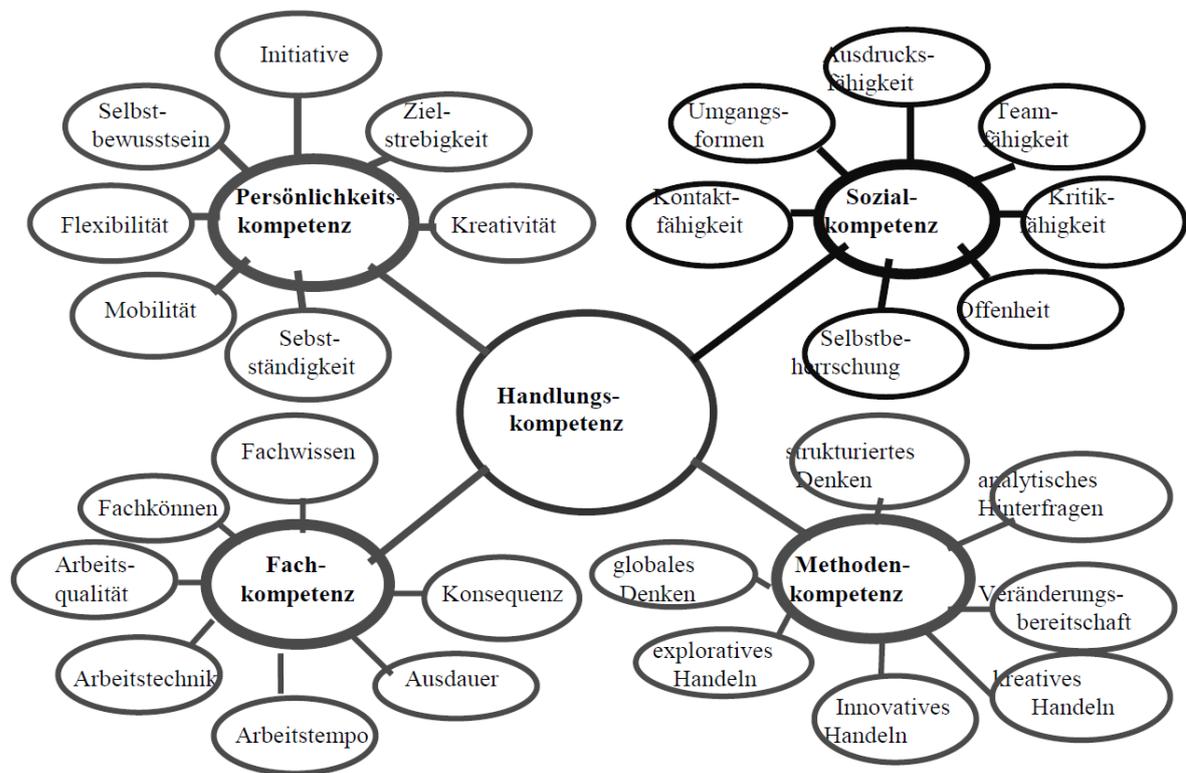


Abbildung 1.3: Die Verknüpfung der Kompetenzen zur Handlungskompetenz¹¹

Durch die soziale Einbindung in Teams wird die Sozialkompetenz geschult. Gemeinsam gestaltete Projekte stärken die Kooperations-, Team- und Kontaktfähigkeit. Fachliche Diskussionen mit unterschiedlichen Standpunkten bilden Konfliktfähigkeit und Fairness aus.⁹ Eine Steigerung der Selbstkompetenz wird unter anderem durch die Entdeckung

eines neuen Lernumfeldes, die Begeisterung für ein Fach, die Identifikation mit eigenen Projekten, Engagement, Motivationskraft und Frustrationstoleranz erreicht.⁹ Gerade das problemorientierte und forschende Lernen vermittelt nicht nur Wissen, sondern möchte auf gestellte Probleme eine Lösung finden. Durch abwechslungsreiche und interessante Lehre können Studierende aktiver Lernen und bilden eine weitere wichtige Eigenschaft der Handlungskompetenz aus, die Problemlösungsfähigkeit.¹¹ Es ist wichtig, den Studierenden die Bedeutung der Lerninhalte für den späteren Berufsalltag zu verdeutlichen. Interessensorientierte Lehre fördert durch aktiv gestaltete Problemsituationen nicht nur das problemorientierte Lernen, sondern auch die intrinsische Motivation für einen selbstständigen Kompetenzerwerb.¹¹ „Bei Dingen, die wir selbst intensiv erleben, genügt oft eine einmalige Aufnahme zu permanenter Speicherung, das heißt, wir können uns ein Leben lang daran erinnern.“¹¹

Nach der Selbstbestimmungstheorie von Deci und Ryan verfolgen Menschen Ziele, um ihre angeborenen psychologischen Grundbedürfnisse wie Kompetenzerleben/Selbstwirksamkeit, Autonomie/ Selbstbestimmung und soziale Eingebundenheit zu befriedigen.¹⁴ Diese Grundbedürfnisse stehen auch im Zusammenhang mit extrinsischer und intrinsischer Motivation. Wie schon beim interessenorientierten Hochschulunterricht erwähnt, spielt die intrinsische Motivation beim Lernen eine große Rolle. Lernorientierte Didaktik fördert die intrinsische Motivation, geeignete Lehrmethoden erfüllen die psychologischen Grundbedürfnisse. Die Selbstwirksamkeit der Studierenden wird durch die Mitarbeit in einem Projekt und die damit verbundenen Erfolgserlebnisse erfüllt. Sie erlangen durch Wahlmöglichkeiten und Spielräume bezüglich der Lernziele sowie der Lernorganisation ein gewisses Maß an Autonomie. Schließlich erleben die Studierenden durch Gruppenarbeiten und den Austausch über Lerninhalte und Schwierigkeiten das Gefühl, sozial eingebunden zu sein.⁸

1.3.2 „Shift from teaching to learning“

Der „Shift from teaching to learning“ beschreibt die Kompetenzorientierung in der Hochschullehre. Es knüpft an das Modell der Handlungskompetenz an und nimmt Bezug zu den Ideen des Konstruktivismus. Der Fokus wird auf die Studierenden und deren aktive sowie individuellen Lernprozesse gelegt.¹⁵ Lehrende und Lernende sind gleichberechtigte Interaktionspartner.⁸ Der Lehrende steht als Lernberater zur Seite und

initiiert, organisiert sowie begleitet, ähnlich wie ein Moderator die Lernprozesse, um die Lernenden zu einem Handlungsprodukt zu führen.¹¹ Der Lehrende fühlt sich für den Lernerfolg seiner Studierenden mitverantwortlich und ist sich bewusst, dass auch er sich in der Rolle als Lerncoach stetig weiterentwickeln muss.⁵ Dem Lernberater kommen eine hohe Verantwortung und ein breites Aufgabenspektrum zu. Er soll nach „Ferguson“ nicht nur Wissen und Kenntnisse vermitteln, sondern auch Lernmethoden weitergeben, Aufgaben wählen, die das Behalten des Lernstoffes unterstützen, Fertigkeiten lehren, anspornen und zur Kritikfähigkeit erziehen.⁷ Der Lehrende ist weiterhin dafür verantwortlich, die von den Studierenden erwarteten Leistungen und Lernergebnisse (learning outcomes) als Kompetenz- und Wissensziele zu definieren, sowie einen optimalen Lernrahmen zu schaffen.⁵ Im Mittelpunkt steht nach „Arnold“ nicht mehr die „Belehrungsdidaktik“, sondern eine „Ermöglichungsdidaktik“, die Lernprozesse anstößt und die selbstständige Wissenserschließung und –aneignung fördert.¹⁰ Studierende lernen durch kompetenzorientierte Lehrformate wie zum Beispiel Projektarbeiten Verantwortung zu übernehmen und selbstständig zu handeln.¹⁵ Der effektivste Lehrprozess findet dann statt, wenn sich die Studierenden ihre Frage- und Problemstellung selbst suchen sowie alleine Lösungswege entwickeln. Aktivierende Lehre mit ansprechenden und zielführenden Arbeitsaufträgen sollte im Fokus stehen.⁶ „Studierendenzentrierte Lehre fördert eine Tiefenverarbeitung von Lerninhalten („deep approach“).“¹⁰ „Deep approach“ bezeichnet einen Lernstil, der von intrinsischer Motivation geleitet, die Entwicklung von Kompetenzen ermöglicht.“¹⁰ Des Weiteren ist es wichtig, den Studierenden ein konstruktives und regelmäßiges sowie nachvollziehbares Feedback zu Lernfortschritten und möglichem Entwicklungsbedarf zu geben. Dies sollte sich nicht nur auf Kommentare der Lehrenden beschränken, denn auch die Rückmeldungen aus den eigenen studentischen Reihen sind von besonderer Bedeutung. Die Studierenden sollten der Reflexion über zielführende Lernstrategien und dem Austausch über die eigenen Erkenntnisse mit den Lehrenden Raum bieten. Diese Interaktion fördert das evidenzbasierte Lehren und verstärkt das positive berufliche Selbstbild von Studierenden und Lehrenden.⁵

2. Methoden

2.1 Fragebogen

Eine an allen medizinischen Fakultäten Deutschlands durchgeführte Ist- Analyse anhand eines anonymen Fragebogens bezüglich des Umgang mit Seltenen Erkrankungen im klinischen Abschnitt des Humanmedizinstudiums liefert erste Erkenntnisse in Bezug auf Fächerwahl, Umfang und Engagement einzelner Universitäten für Seltene Erkrankungen.¹⁶ Mit der Online- Plattform Survey Monkey wurde in zwei Durchgängen eine Online- Umfrage durchgeführt. 36 medizinische Fakultäten Deutschlands erhielten per Nachricht an das jeweilige Dekanat den Link zur Umfrage. 17 der medizinischen Fakultäten verfügen über ein Zentrum für Seltene Erkrankungen. Diese wurden ebenfalls zur Umfrage herangezogen. Dazu wurde selbstständig ein Fragebogen entwickelt, der sich in neun Fragen, drei vom offenen Fragetypus, zwei geschlossene und vier Fragen mit vorgegebener Auswahlliste (Mehrfachnennungen möglich), gliedert (Vgl. Kapitel 6.3, S.82ff.). Neben der Frage nach Seltenen Erkrankungen wurde das Vorhandensein eines Zentrums für Seltene Erkrankungen ermittelt. Danach war die Lehre zur Thematik Seltener Erkrankungen mit Form, Umfang und Zeitpunkt im Fokus. Von Interesse war zudem das Vorhandensein eines Lernzielkatalogs, insbesondere in Bezug auf Seltene Erkrankungen. Die letzte Frage bot Platz für die Meinungen der einzelnen medizinischen Fakultäten. Die Ergebnisse sind in schriftlichen Protokollen sowie in Diagrammen festgehalten.

2.2 Interviews

Um die Wünsche und Anforderungen an ein Modellmodul in verschiedenen Ausbildungsstufen zu erfassen, wurde mit zehn PJ- Studierenden, zwölf Assistenzärzten des Uniklinikums Frankfurt und elf Fachärzten für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätigen Internisten mit über zehnjähriger Berufserfahrung ein qualitatives Interview durchgeführt.¹⁷ Als Grundlage für das auf fünfzehn Minuten angelegte Einzelgespräch diente ein für diese Interviews selbstständig entwickelter Leitfaden, der an die verschiedenen Ausbildungsstufen angepasst war (Vgl. Kapitel 6.4- 6.6, S.85ff.). Alle Befragten bekamen die gleichen Fragen in der gleichen Reihenfolge gestellt. Zum

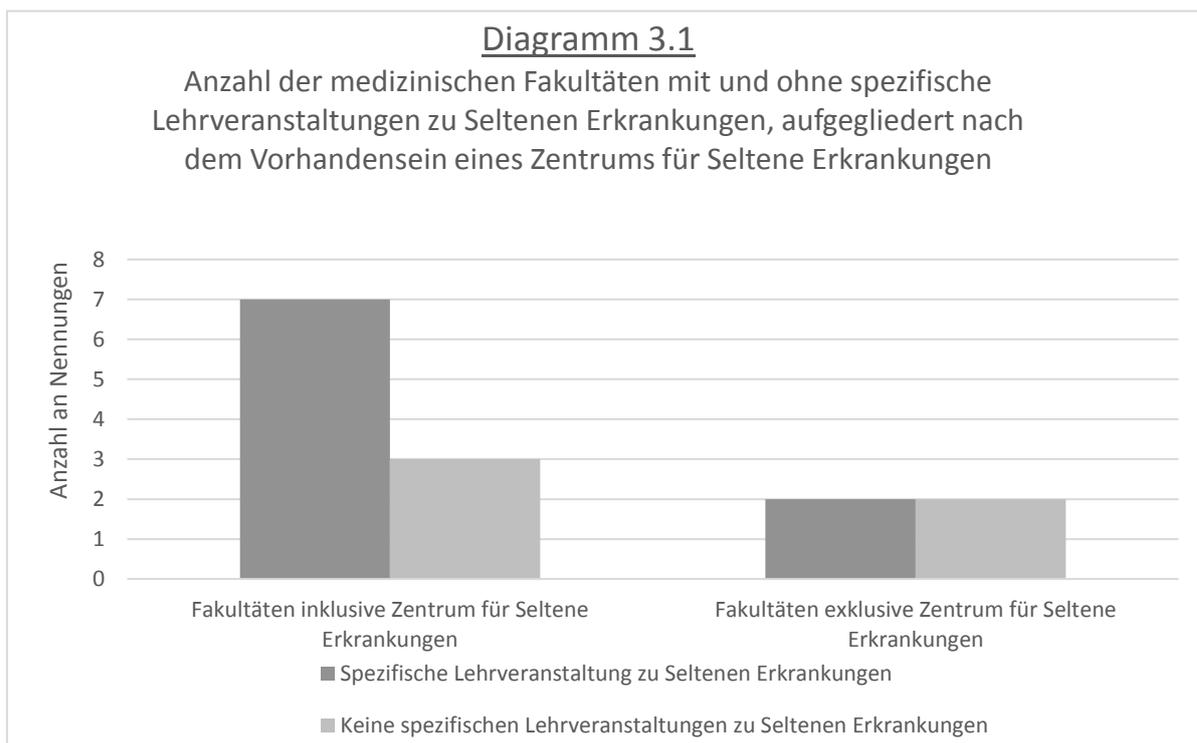
Einstieg berichteten alle Befragten über ihre Erfahrungen und die Häufigkeit des Kontaktes mit Seltenen Erkrankungen. Danach wurde der Fokus auf die Lehre gelegt. „Stellen Sie sich vor, es kommen universitäre Blockpraktikanten auf Ihre Station. Welche Inhalte über Seltene Erkrankungen und den Umgang mit solchen im Allgemeinen fänden sie wichtig zu vermitteln?“ lautete eine Frage an die Assistenzärzte des Uniklinikums. Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätige Internisten bekamen diese Frage ebenfalls gestellt. Bei PJ- Studierenden standen die Wünsche und Interessensbereiche an die Lehre über Seltene Erkrankungen im Vordergrund. Die Benutzung von Recherchertools sowie die speziellen Anforderungen an den Umgang mit Patienten ohne Diagnose wurden in separaten Fragen erfasst. Unter welcher Begründung die Eingliederung von Seltenen Erkrankungen in den curricularen Ablauf sinnvoll ist und ob eigene spezifische Lehrveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen erinnerlich sind, war im Blickpunkt der nächsten Fragen. Neben der Definition von Seltenen Erkrankungen wurde ebenfalls das Wissen um Zentren für Seltene Erkrankungen ermittelt. PJ- Studierende sollten zusätzlich einordnen, ob sie durch ihr Humanmedizinstudium gut, mittel oder schlecht auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen vorbereitet wurden. Assistenzärzte und Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätige Internisten wurden zum Interesse an Fortbildungen interviewt. Zudem war bei Allgemeinmedizinern die Frage nach Zukunftsperspektiven und Mängeln im System hinsichtlich der Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen oder Menschen ohne Diagnose von weiterer Bedeutung.

Die Ergebnisse sind in schriftlichen Protokollen festgehalten, die keinen Rückschluss auf die befragten Personen zulassen. Zudem wurden einzelne Aspekte in Diagrammform dargestellt. Die qualitativen Interviews dienten der Erfassung von Meinungen und wurden daher nicht mit quantitativen statistischen Methoden ausgewertet.

3. Ergebnisse

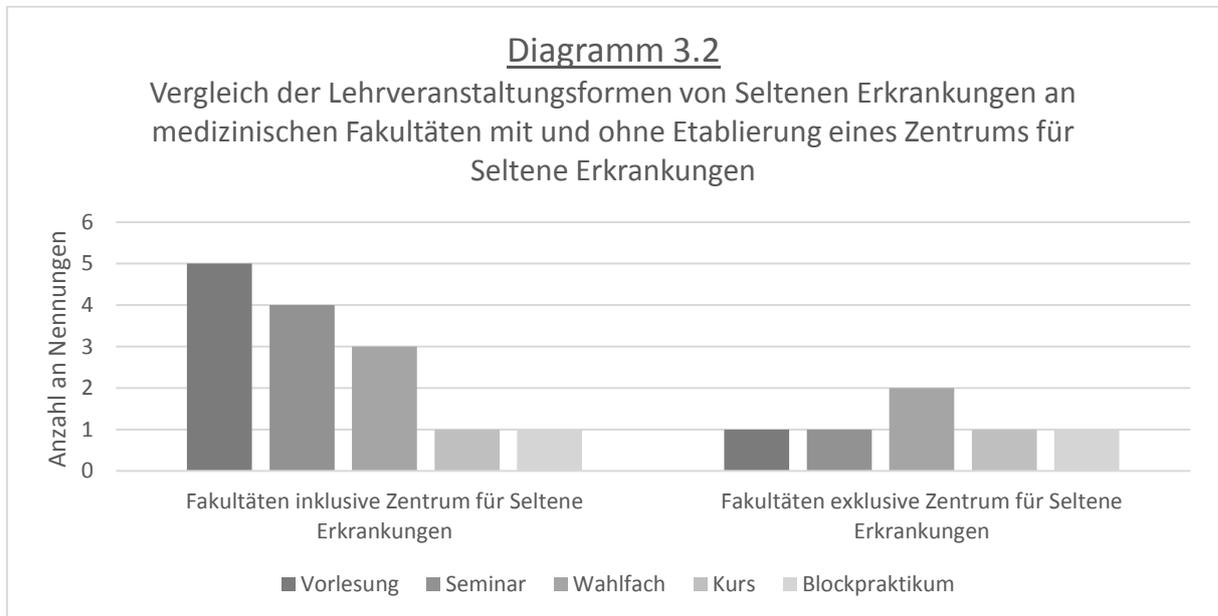
3.1 Ergebnisse Fragebogen

14 von 36 medizinischen Fakultäten haben an der Online- Umfrage zum Thema Umgang mit Seltenen Erkrankungen im klinischen Abschnitt des Humanmedizinstudiums teilgenommen. Davon verfügen zehn Universitäten über ein Zentrum für Seltene Erkrankungen. Neun von 14 Fakultäten geben an, spezifische Lehrveranstaltungen zur Thematik Seltene Erkrankungen anzubieten. Davon haben sieben Universitäten ein etabliertes Zentrum für Seltene Erkrankungen. Zwei Universitäten sind zwar nicht in Besitz einer solchen Spezialeinrichtung, dennoch weisen sie ein Lehrengagement für Seltene Erkrankungen auf.



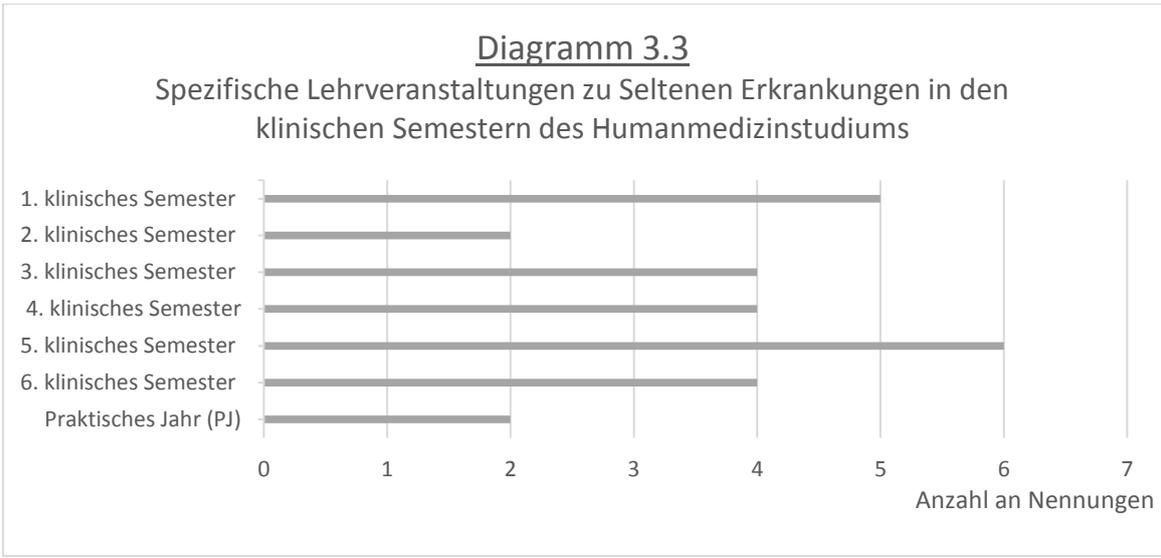
Mit sechs Nennungen bildet die Vorlesung die häufigste Lehrveranstaltungsform, gefolgt von jeweils fünf Angaben zu Seminar und Wahlfach. Mit jeweils zwei Anführungen wird die Durchführung eines Kurses oder Blockpraktikums angegeben. Wird zwischen medizinischer Fakultät mit und ohne Zentrum für Seltene Erkrankungen differenziert, so

überwiegt mit fünf und vier Anführungen das Angebot der Vorlesung und des Seminars auf Seiten der Universitäten mit einer solchen Spezialeinrichtung, während auf der Gegenseite mit zwei Nennungen die Ausrichtung eines Wahlfachs vorherrschend ist.

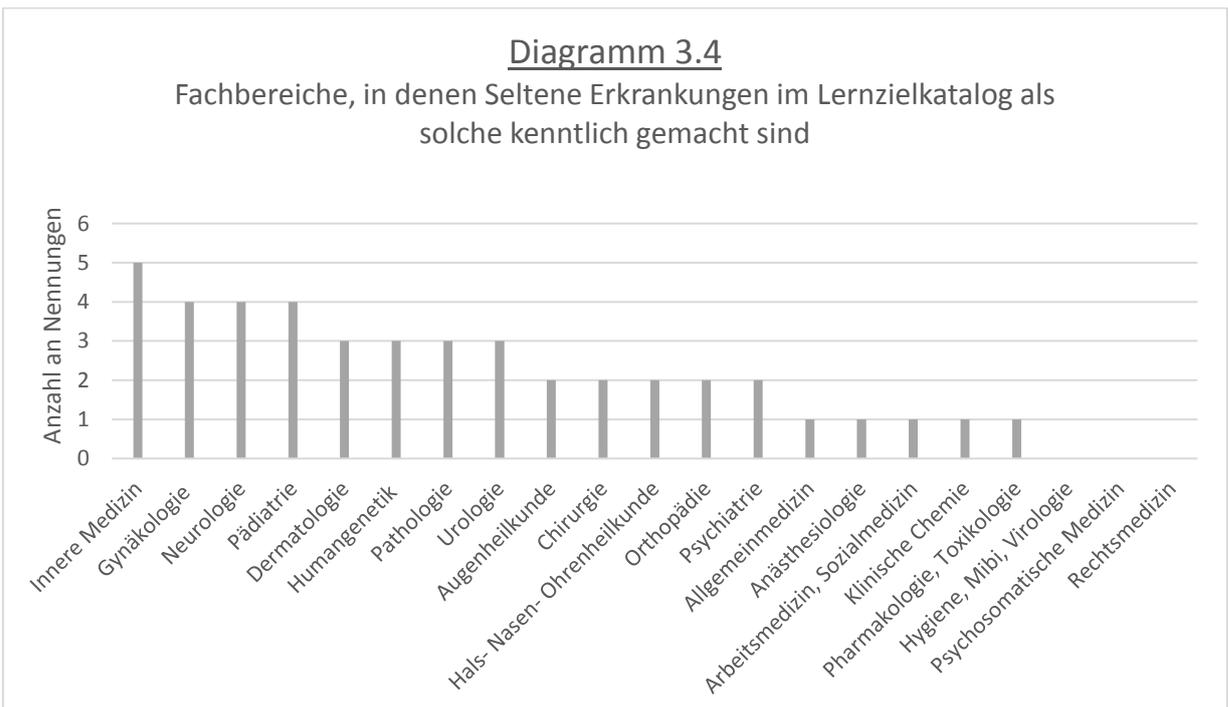


Fünf der neun medizinischen Fakultäten mit spezifischen Lehrveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen führen drei Mal eine zweistündige Vorlesung an, zudem gibt es zweimalig die Nennung eines Umfangs von zwei bis vier Semesterwochenstunden. Eine Universität bietet ein zweistündiges Blockseminar im praktischen Jahr an. Zusätzlich gestaltet eine weitere Fakultät 3 ½ Pflichtstunden zu Seltenen Erkrankungen in Form eines 1 ½ stündigen Seminars mit anschließendem zweistündigem patientennahem Unterricht. Die vier restlichen Universitäten können über den zeitlichen Umfang einer solchen Lehrveranstaltung entweder keine Angabe machen oder haben die Frage übersprungen.

Sechs medizinische Fakultäten benennen das fünfte klinische Semester als Zeitpunkt der Lehrveranstaltungen. Fünf Mal wird das erste klinische Semester angegeben, jeweils viermalig das dritte, vierte und sechste Semester.



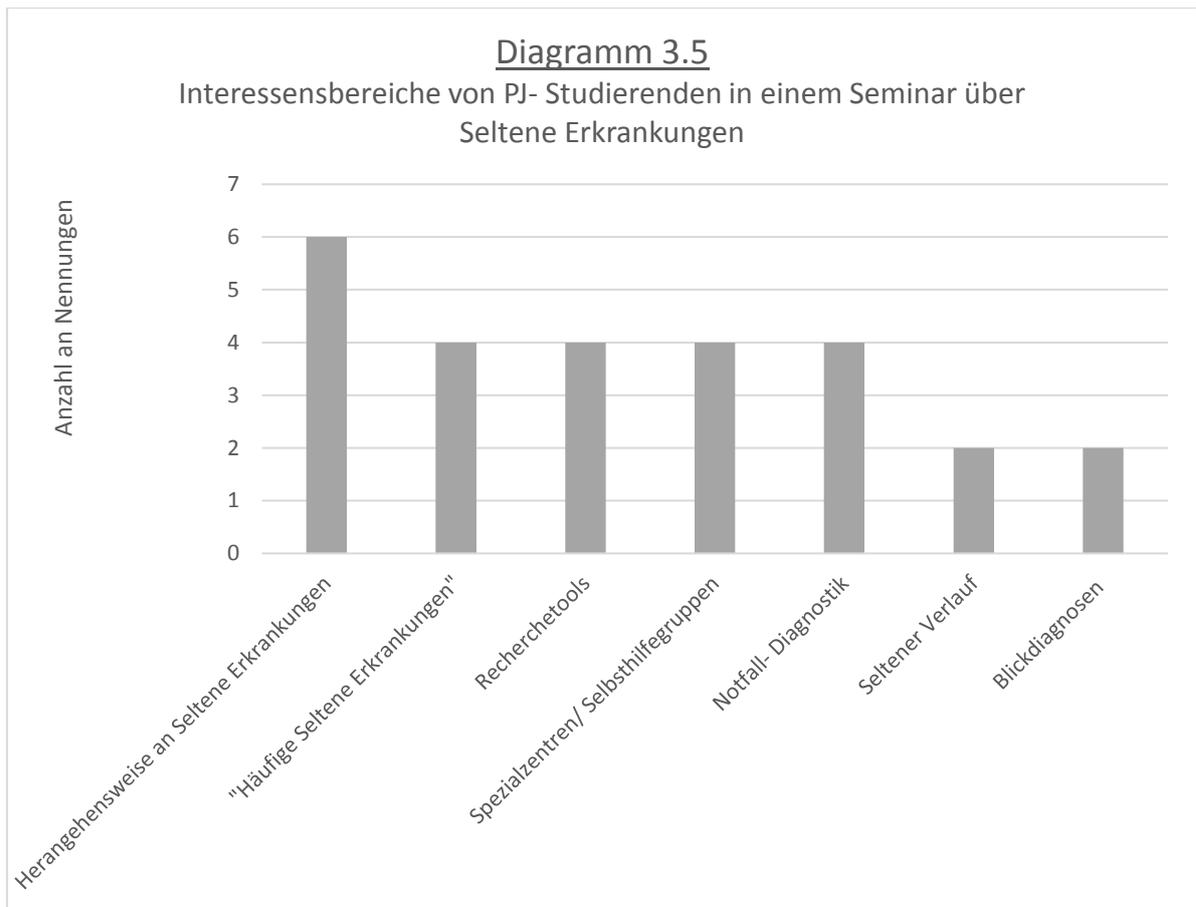
Die Frage nach dem Vorhandensein eines Lernzielkataloges in allen Fachbereichen bejahen zehn medizinische Fakultäten. Zudem besitzen drei weitere Universitäten nur in ausgewählten Fachbereichen Lernzielkataloge. Acht Universitäten übersprangen die Frage nach Fachdisziplinen, in denen Seltene Erkrankungen im Lernzielkatalog als solche kenntlich gemacht sind. Die anderen sechs Universitäten nennen fünf Mal die Innere Medizin, viermalig Pädiatrie, Gynäkologie und Neurologie sowie drei Mal Dermatologie, Pathologie, Humangenetik und Urologie.



3.2 Interviews

3.2.1 Ergebnisse Interview PJ- Studierende

Von den zehn befragten PJ- Studierenden (m:w- 5:5) befanden sich sechs im ersten PJ- Tertial sowie vier im zweiten PJ- Tertial. Es wurden sieben Frankfurter, zwei Heidelberger und eine Kieler Studierende interviewt. Sechs von zehn PJ- Studierenden geben an, ein bis zwei Mal im Monat mit Seltenen Erkrankungen in Berührung zu kommen. Zweimal wird sogar eine Häufigkeit von zwei Mal pro Woche angegeben. Bei der Frage nach Wünschen und Interessensbereichen an ein PJ- Seminar über Seltene Erkrankungen können folgende Punkte herausgefiltert werden: Die Herangehensweise an Seltene Erkrankungen und Hilfsstrukturen zur Symptomeinordnung möchten sechs von zehn Studierende kennenlernen. Vier der Befragten wünschen sich, dass die „Häufigen“ unter den Seltenen Erkrankungen gelehrt werden. Das Interesse an speziellen Recherchertools äußern vier Studierende. Des Weiteren berichteten vier PJ- Studierende, Informationen über Spezialzentren oder Selbsthilfegruppen erlangen zu wollen. Vier der Befragten erachten es als wichtig Seltene Erkrankungen kennenzulernen, in dessen Zusammenhang ein Patient bei frühzeitiger Diagnose eine normale Lebenserwartung haben kann. Ebenso wichtig erscheinen ihnen Seltene Erkrankungen, die im Notfall ein schnelles Handeln erfordern. Zwei PJ- Studierende möchten den seltenen Verlauf einer häufigen Erkrankung erkennen können. Für die Lehre von Blickdiagnosen interessieren sich weitere zwei Studierende.



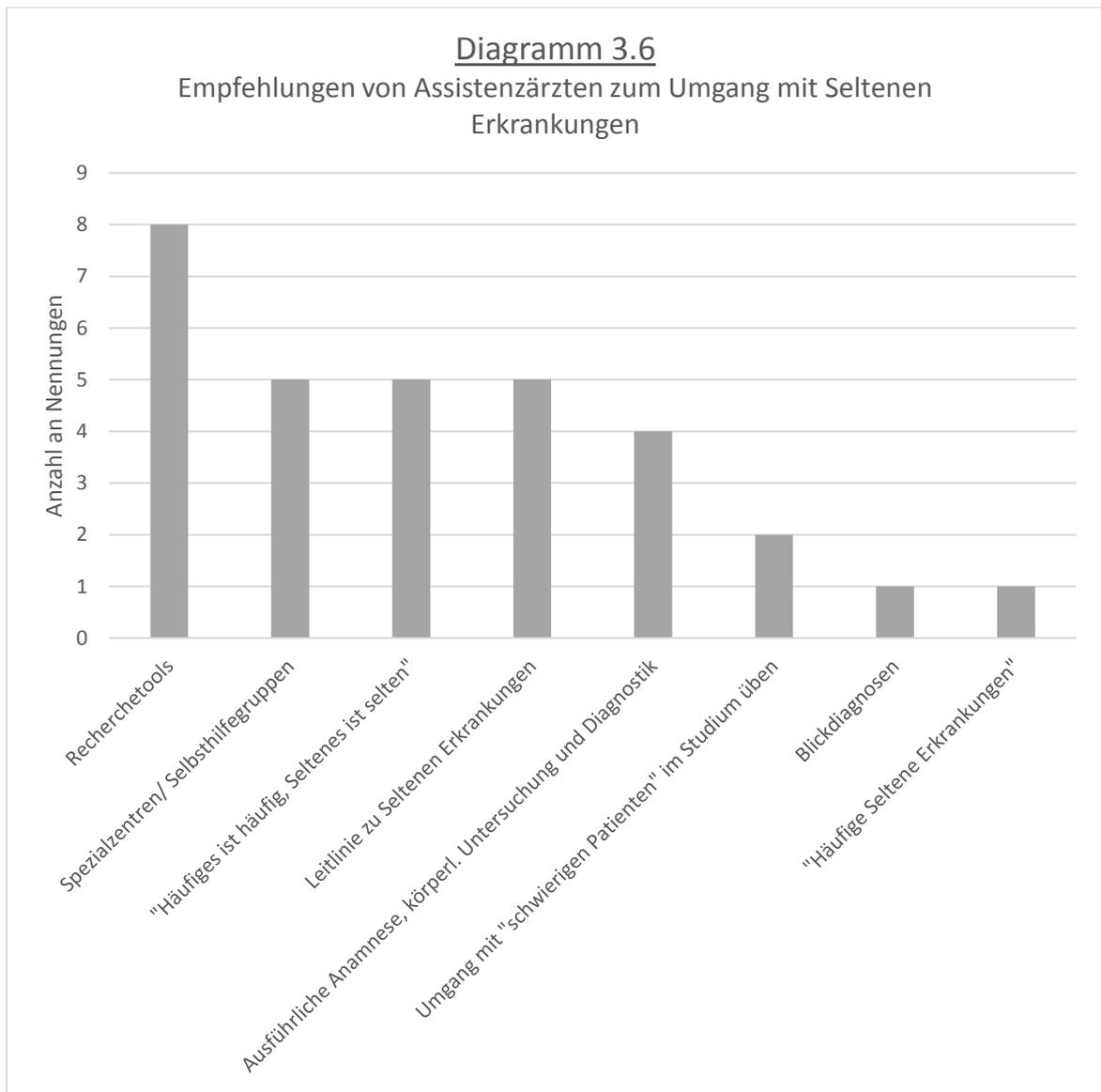
Bei der Frage nach der curricularen Integration der Seltenen Erkrankungen in das Humanmedizinstudium sind sich zehn Studierende darüber einig, dass auch diese Erkrankungen Teil der universitären Lehre sein sollen. Zur Gewichtung äußern sieben Befragte „Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“. Daher sollte das Augenmerk mehr auf den häufigen Erkrankungen liegen, trotzdem sollen auch Seltene Erkrankungen Teil des Humanmedizinstudiums sein. Für zwei der zehn PJ- Studierenden wäre die Beschäftigung mit solchen Erkrankungen in Form eines freiwilligen Wahlfaches für Seltene Erkrankungen interessant. Sieben Studierende geben an, dass Seltene Erkrankungen zwar in Vorlesungen eingebettet wären, diese aber als solche häufig nicht kenntlich gemacht würden. Sieben der Befragten fühlen sich durch ihr Humanmedizinstudium mittelmäßig, drei sogar schlecht, auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen vorbereitet. Die richtige Definition von Seltenen Erkrankungen ist acht von zehn Studierenden unbekannt. Vier beantworten diese Frage mit 1:100.000, lediglich zwei Studierende liegen mit ihrer Vermutung von 1:10.000 richtig. Sieben von zehn Studierenden können als ein Zentrum für Seltene Erkrankungen das

Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen angeben. Lediglich zwei von zehn Befragten wissen von weiteren speziellen Zentren für Seltene Erkrankungen außerhalb von Frankfurt.

3.2.2 Ergebnisse Interview Assistenzärzte

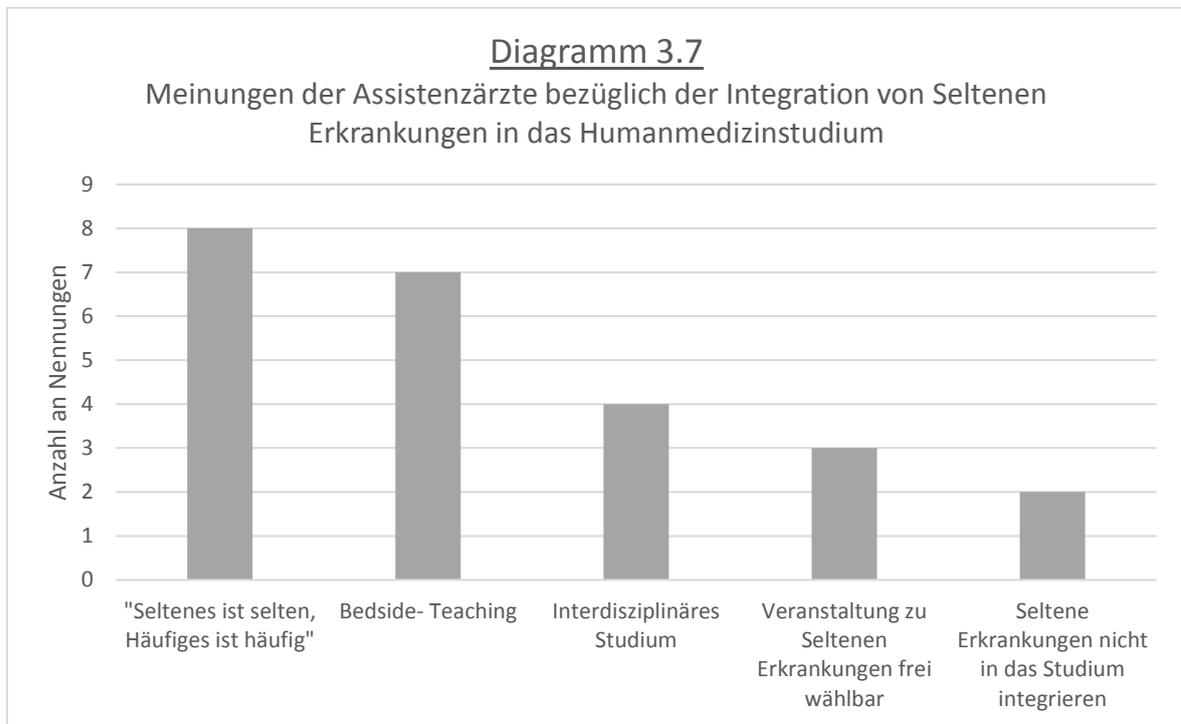
Am Universitätsklinikum Frankfurt wurden 12 Assistenzärzte (m:w- 7:5) zum Thema Seltene Erkrankungen interviewt. Fünf haben ihr Humanmedizinstudium an der Johann Wolfgang Goethe- Universität absolviert, sieben an einer anderen deutschen medizinischen Fakultät. Vier der Befragten Ärzte befinden sich in ihrem ersten Assistenzarztjahr, zwei im zweiten-, zwei im dritten-, einer im vierten-, einer im fünften-, einer im sechsten- sowie einer im siebten Assistenzarztjahr. Sieben von zwölf geben an, ein bis zweimal im Monat mit Seltenen Erkrankungen in Kontakt zu kommen. Assistenzärzte erachten im Umgang mit Seltenen Erkrankungen folgende Aspekte als hilfreich:

Acht von zwölf Ärzten empfehlen die Verwendung von Recherchertools. Mit fünf und vier Nennungen sind dabei vor allem „Pubmed“ und „Up to Date“ populär. Lediglich zwei Mal wird „Orphanet“ erwähnt. Fünf Assistenzärzte befürworten, den Patienten frühzeitig an ein Spezialzentrum zu über- und an eine Selbsthilfegruppe zu verweisen. Unter „Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“ lassen sich fünf ärztliche Aussagen subsumieren. Dabei raten sie bei differentialdiagnostischen Überlegungen zu Anfang erstmal die häufigeren Krankheitsbilder ins Auge zu fassen, trotzdem aber auch Seltene Erkrankungen im Hinterkopf zu behalten. Fünfmal berichten sie, dass es keine spezielle Leitlinie für den Umgang mit Seltenen Erkrankungen gibt. Zudem besteht der Wunsch nach einem Leitfaden für Seltene Erkrankungen. Als Herangehensweise an die Diagnose einer Seltenen Erkrankung über eine ausführliche Anamnese, körperliche Untersuchung und breite Diagnostik empfehlen vier von zwölf Ärzten. Zwei Ärzte hätten sich gewünscht, den Umgang mit „schwierigen Patienten“ bereits im Studium einzuüben. Aus diesem Grund raten sie den Studierenden an, jedes universitäre Angebot dazu wahrzunehmen. Blickdiagnosen zu lernen oder die „häufigen“ unter den Seltenen Erkrankungen herauszufiltern und sich damit bereits im Studium zu befassen empfehlen zwei Assistenzärzte.



Bei der Frage nach der Integration von Seltenen Erkrankungen ins Medizinstudium antworten acht Assistenzärzte einheitlich, „Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“. Daher sollte das Augenmerk mehr auf den häufigen Erkrankungen liegen, trotzdem sollen auch Seltene Erkrankungen Teil der Ausbildung von Medizinstudierenden sein. Sieben Befragte sind sich darüber einig, dass Patientenvorstellungen und Bedside- Teaching die Kompetenzen im Umgang mit Seltenen Erkrankungen steigern könnten. Vier Befragte fänden ein interdisziplinäres Studium, in dem die Studierenden schon früh andere Disziplinen respektieren lernen und die Vernetzung der Fachbereiche untereinander gefördert wird, bereichernd. Drei Ärzte halten es zudem für sinnvoll, eine Lehrveranstaltung zum Thema Seltene Erkrankungen freiwillig wählen zu lassen.

Lediglich zwei von zwölf Assistenzärzten äußern, dass Seltene Erkrankungen nicht in das Studium integriert werden sollten, viel wichtiger seien die „medizinischen Basics“.



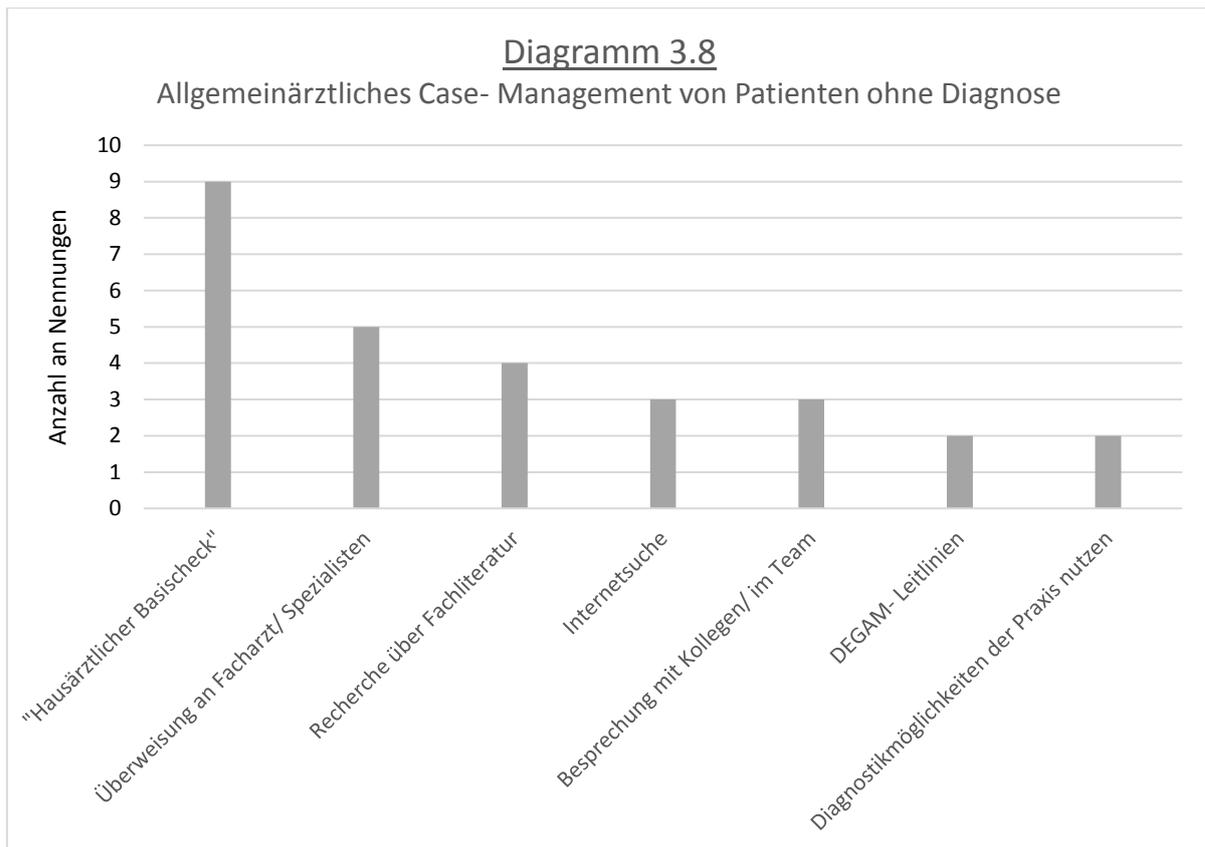
Sechs von zwölf Assistenzärzten sind keine spezifischen Lehrveranstaltungen im Rahmen ihres Humanmedizinstudiums zum Thema Seltene Erkrankungen erinnerlich. Desweiteren berichten fünf Mediziner, dass in Vorlesungen zwar Seltene Erkrankungen eingebettet waren, als solche aber nicht kenntlich gemacht wurden. Alle zwölf Assistenzärzte bekunden Interesse an Fortbildungen zum Thema Seltene Erkrankungen, sechs Befragte wünschen sich dazu interdisziplinäre Case Reports sowie drei erwähnen Blickdiagnosen als empfehlenswert. Die richtige Definition von Seltene Erkrankungen weiß lediglich einer der befragten Ärzte, während acht von 12 Assistenzärzten die Definition nicht richtig einschätzen können, wobei drei eine Angabe von 1:100.000 und drei von 1:1.000.000 machen. Zehn Assistenzärzte des Uniklinikums Frankfurt kennen das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen. Zudem können fünf ein spezielles Zentrum für Seltene Erkrankungen außerhalb von Frankfurt benennen.

3.2.3 Ergebnisse Interview Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätige Internisten

Insgesamt wurden elf Ärzte mit über zehnjähriger Berufserfahrung interviewt, acht Fachärzte für Allgemeinmedizin und drei Fachärzte für Innere Medizin, die hausärztlich tätig sind (m:w- 8:3).^{*2} Es befinden sich sieben Arztpraxen im Kreis Alzey- Worms sowie vier im Kreis Bergstraße. Zwei der befragten Ärzte haben ihr Humanmedizinstudium an der Johann Wolfgang Goethe- Universität absolviert, neun an einer anderen deutschen medizinischen Fakultät. Die durchschnittliche Berufserfahrung liegt bei 22 Jahren.

Sieben von elf Allgemeinmedizinern geben an, einmal pro Monat mit Seltenen Erkrankungen in Berührung zu kommen. Beim Case- Management von Patienten ohne Diagnose erachten sie folgende Aspekte als hilfreich: Neun nähern sich der Diagnose über den „hausärztlichen Basischeck“. Gemeint sind hierbei eine ausführliche Anamnese, eine gründliche Untersuchung sowie eine gezielte Blutentnahme. Fünf Allgemeinmediziner empfehlen, den Patienten mit adäquater Fragestellung frühzeitig an Fachärzte oder Spezialisten zu überweisen. Viermalig wird die Recherche über Fachliteratur und drei Mal die Internetsuche angeführt. Als wichtig erachten drei weitere Befragte die Besprechung von unklaren Patientenfällen mit Kollegen oder im Praxisteam. Zwei andere Allgemeinmediziner richten sich wiederum nach den Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin (DEGAM). Zweimalig wird die Nutzung der Diagnostikmöglichkeiten in der eigenen Praxis als ausreichend angegeben.

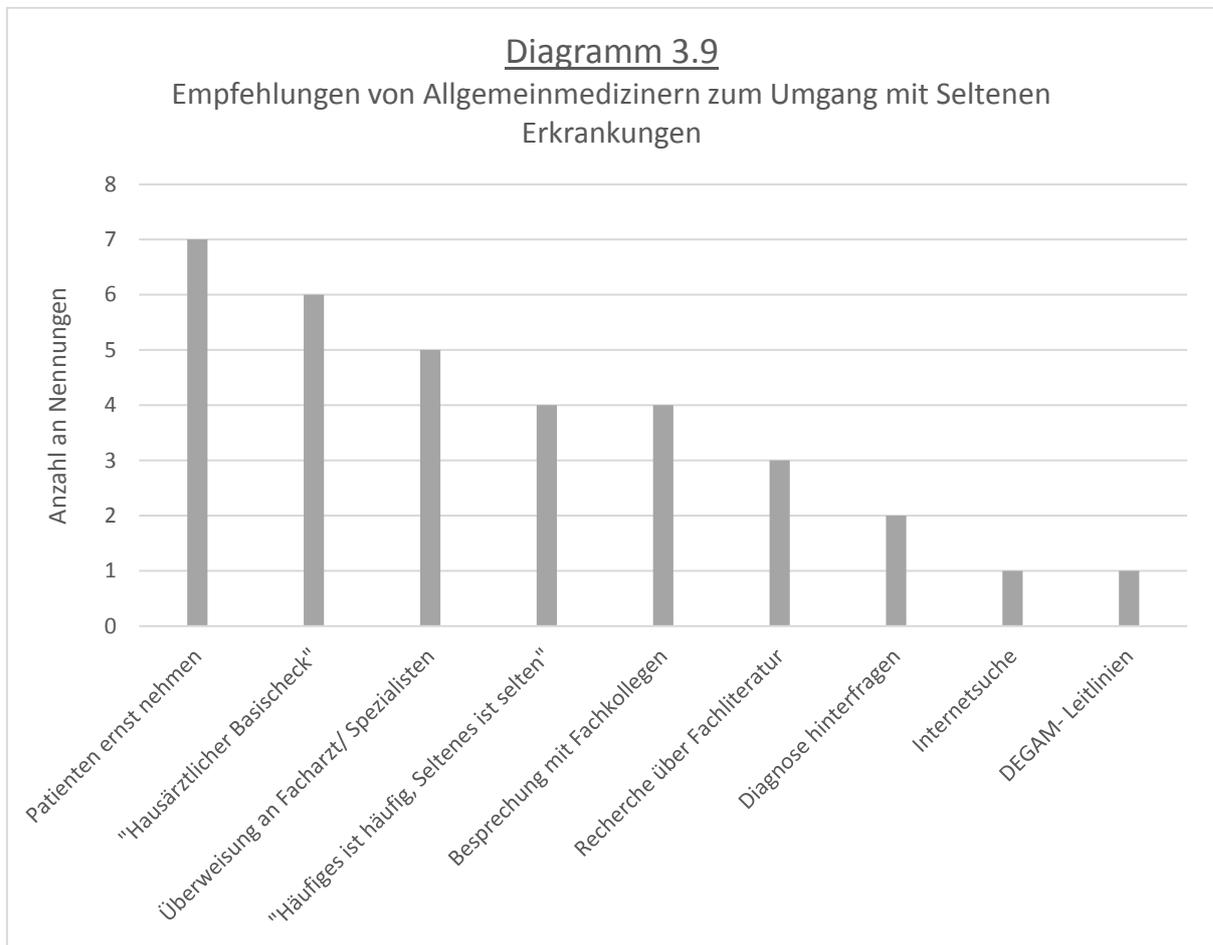
^{*2} Zur Vereinfachung werden im Folgenden beide Fachärzteformen als „Allgemeinmediziner“ bezeichnet.



Im Umgang mit Seltenen Erkrankungen würden die Befragten Allgemeinmediziner den Studierenden folgende Ratschläge geben:

Sieben Allgemeinmediziner betonen die Wichtigkeit, den Patienten mit seinen Problemen ernst zu nehmen. Der „hausärztliche Basischeck“ mit ausführlicher Anamnese, gründlicher Untersuchung sowie einer gezielten Blutentnahme steht bei sechs Fachärzten im Fokus. Auch die schon oben angesprochene Empfehlung der frühzeitigen Überweisung des Patienten mit adäquater Fragestellung an einen Facharzt oder einen Spezialisten findet an dieser Stelle eine fünfmalige Erwähnung. Unter „Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“ lassen sich vier allgemeinärztliche Aussagen zusammenfassen. Demnach raten sie den Studierenden bei differentialdiagnostischen Überlegungen zu Anfang erstmal an die häufigeren Krankheitsbilder zu denken, trotzdem aber auch Seltene Erkrankungen zu berücksichtigen. Vier Befragte befürworten die Besprechung mit Fachkollegen, zudem drei die Recherche über Fachliteratur. Zweimalig wird betont, dass bei nicht Übereinstimmung der vom Patienten angegebenen Symptome zur gestellten Diagnose, sich der angehende Mediziner nicht zufriedengeben darf. Stattdessen muss er alles erneut hinterfragen und weitersuchen. Jeweils einmalig findet

die Recherche über das Internet sowie die Befolgung der DEGAM- Leitlinien Erwähnung.



Bei der Frage nach der Integration von Seltenen Erkrankungen in das Medizinstudium sind sich elf von elf Allgemeinmediziner einig, dass diese Teil der studentischen Ausbildung sein sollten. Gemäß der Aussage „Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“ ist für sieben Befragte eine richtige Gewichtung von Bedeutung. Daher sollte das Augenmerk mehr auf den häufigen Erkrankungen liegen, dennoch sollten auch Seltene Erkrankungen Teil der universitären Lehre sein. Vier Allgemeinmediziner betonen, dass die Sensibilisierung von Medizinstudierenden für Seltene Erkrankungen wichtig sei. Drei Mediziner wünschen sich eine Fokussierung auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen. In der eigenen medizinischen Ausbildung sind elf Fachärzten keine spezifischen Veranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen erinnerlich. Die Erwähnung, dass Seltene Erkrankungen zwar in die Vorlesung eingebettet, aber nicht explizit als

solche gekennzeichnet waren, erfolgt von drei Mediziner. Acht Allgemeinmediziner bekunden Interesse an Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen, vier Befragte wünschen sich dazu Case Reports, sowie jeweils zwei Ärzte Blickdiagnosen und interdisziplinäre Falldiskussionen in einer fachärztlichen Fortbildungsrunde. Zwei Allgemeinmediziner stellen den Anreiz einer hohen Fortbildungspunktzahl heraus. Lediglich drei Mediziner interessieren sich nicht für eine spezifische Fortbildung, da sie andere persönlichen Prioritäten setzen. Hinsichtlich des Engagements für Patienten mit Seltenen Erkrankungen stellen neun Allgemeinmediziner fest, dass solche Patienten im Alltagsgeschehen mitbehandelt werden müssen, da der „Hausarzt“ auch der Verpflichtung der Akutprechstunde nachkommen muss. Ein eigener monatlicher Tag einzig zur Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist daher nicht sinnvoll. Außerdem stehen sieben Befragte wegen zu hohen bürokratischen Aufwandes einer spezifischen Abrechnungsziffer für Seltene Erkrankungen kritisch gegenüber. Trotzdem wird fünfmal betont, dass eine „Gesprächsziffer“, die den höheren Aufwand, bezüglich einer Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen honoriert, durchaus zu erwägen wäre. Um ihre Patienten besser versorgen zu können wünschen sich zwei Allgemeinmediziner darüber hinaus ein eigenes Budget für „Orphan- Drugs“. Die richtige Definition von Seltenen Erkrankungen wissen drei der befragten Ärzte, fünf schätzen die Prävalenz auf 1:1000, jeweils einer auf 1:50.000, 1:100.000 und 1:5.000.000. Zehn Allgemeinmedizinern ist ein Zentrum für Seltene Erkrankungen bekannt. Mit sechs Nennungen belegt hier die Deutsche Klinik für Diagnostik (DKD) Wiesbaden den ersten Platz, wobei die Universität Marburg mit vier Nennungen knapp dahinterliegt. Das Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen ist lediglich zwei Fachärzten ein Begriff.

3.3 Vergleich von NKLM und LZKI

Da im Abschnitt der Inneren Medizin des NKLM Seltene Erkrankungen am häufigsten als solche kenntlich gemacht werden, wird im Folgenden der 18- seitige Frankfurter Lernzielkatalog Innere Medizin (LZKI) Version 1.3 vom 15.06.2011¹⁸ mit dem NKLM vom 3.07.2015⁴ verglichen.

3.3.1 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Form und Struktur

Beide Lernzielkataloge beruhen auf dem SCLO 2008. Während der LZKI sich weiterhin an den Hamburger Lernzielkatalog 2009 anlehnt, stützt sich der NKLM auf das kanadische CanMEDS- Rahmenkonzept.⁴ Der NKLM verzichtet auf eine typische Fächerzuordnung, dahingegen gliedert sich der LZKI nach Fachrichtungen, denen klinische Bilder zugeordnet werden. Das Kapitel „Fertigkeiten und Fähigkeiten“ des LZKI umfasst eine Auflistung über die Untersuchungstechniken der einzelnen Organe. Es werden Fertigkeiten in Sonographie, Punktionen und Biopsie, EKG, Sonden und Katheter, Labor sowie Transfusion genannt. Unter den Begriff „Fähigkeiten“ fallen Aufgaben wie eine Anamnese und eine Aufklärung durchführen, das Schreiben von Epikrisen sowie Patientenvorstellungen. Auf spezielle Gesprächstechniken und –situationen wird im LZKI nicht eingegangen. Weiterhin schließen sich „erweiterte Kenntnisse“ in Sonographie, Endoskopie, Punktionen und Biopsien, EKG, anlegen von Sonden und Kathetern, Labor sowie die Rubrik „Sonstiges“ an. Die Aufgliederung der manuellen Untersuchungskompetenz innerhalb des NKLM erfolgt im Kapitel 14b „Klinisch- praktische Fertigkeiten“ nach Organsystemen. Die im NKLM erwähnten Fertigkeiten decken sich mit dem LZKI. Auf die Fähigkeiten Anamnese, Aufklärung und Patientenvorstellung wird ausführlich in Kapitel 14c des NKLM „ärztliche Gesprächsführung“ eingegangen. Das Kapitel „erweiterte Kenntnisse“ entspricht im NKLM dem Kapitel 15 „diagnostische Verfahren“.

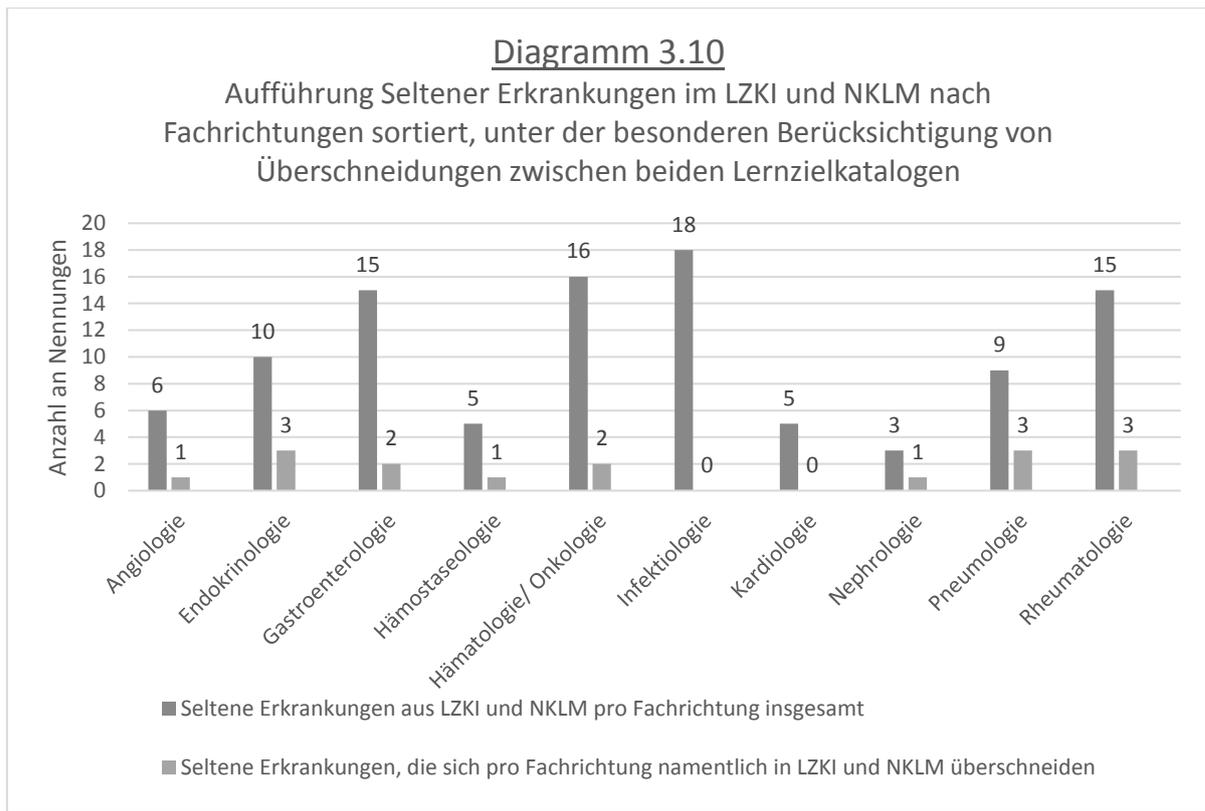
3.3.2 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Kompetenzebenen und Lernzielen

Die Kompetenzebenen gründen bei beiden Lernzielkatalogen auf der Taxonomie des SCLO 2008. Der NKLM wird zusätzlich durch die Miller- Pyramide ergänzt. Im LZKI gliedern sich die Kompetenzen für klinische Bilder, erweiterte Kenntnisse sowie Fertigkeiten und Fähigkeiten in zwei Ebenen. Während Ebene eins auf die richtige Erkennung und Einordnung von Krankheitsbildern, die Anwendung von Wissen sowie die Durchführung von Behandlungskonzepten fokussiert, soll in Ebene 2 damit routiniert in der Praxis umgegangen werden. Die Kompetenzebenen des NKLM wurden bereits in der Einleitung definiert. Die ebenfalls in der Einleitung genannten Deskriptoren des NKLM,

die Querverweise und inhaltliche sowie thematische Verbindungen aufzeigen sollen, finden sich in ähnlicher Weise auch im LZKI. Dabei stehen vor allem diagnostische (D)- und therapeutische (T) Verfahren, Präventionsmaßnahmen (P) sowie Notfälle (N) im Vordergrund. Ähnlich der häufigen ICD- 10 Diagnosen, die im NKLM erwähnt werden, findet sich im LZKI eine Rubrik, die Hinweise zu bedeutsamen Problemen in der hausärztlichen Versorgung (G) gibt. Zudem wird auf (interne) Leitlinien (LL) und Kenntnisse zur Gesetzeslage (L) aufmerksam gemacht. Eine Formulierung von konkreten Lernzielen bleibt im LZKI aus.

3.3.3 Seltene Erkrankungen von NKLM und LZKI im Vergleich

In Kapitel 21 des NKLM werden Seltene Erkrankungen mit dem Kürzel „SE“ als solche kenntlich gemacht. Im Gegensatz dazu verzichtet der LZKI auf diese spezifische Kennzeichnung. Zur besseren Übersicht wurde die Gesamtzahl der Seltenen Erkrankungen nach Fachrichtungen sortiert und die Überschneidungen der in beiden Lernzielkatalogen gleichsam angegebenen Seltenen Erkrankungen graphisch dargestellt. 102 Seltene Erkrankungen der Inneren Medizin finden insgesamt in beiden Lernzielkatalogen Erwähnung. Davon entstammen 90 Seltene Erkrankungen dem LZKI und 28 dem NKLM. 16 der erwähnten 102 Seltenen Erkrankungen überschneiden sich namentlich in NKLM und LZKI (Vgl. Kapitel 6.7, S. 89ff.).



Im Folgenden stehen die 16 Seltenen Erkrankungen der Inneren Medizin im Fokus, die sich zwischen NKLM und LZKI namentlich überschneiden. Sie werden hinsichtlich Gemeinsamkeiten in Kompetenzebene und –bereich untersucht (Vgl. Tabelle 3.1, S. 42). Dabei fällt auf, dass im LZKI zehn Seltene Erkrankungen auf Ebene 1 und sechs auf Ebene 2 gelehrt werden. Drei von zehn Erkrankungen der Ebene 1 verweisen auf Zusatzkompetenzen wie die Kenntnis einer Leitlinie. Die sechs im LZKI auf Ebene 2 behandelten Seltenen Erkrankungen berücksichtigen mit fünf Nennungen besonders die diagnostischen Verfahren sowie mit vier Angaben Notfallmaßnahmen. Zusätzlich geben sie jeweils drei Mal Hinweise auf Probleme in der hausärztlichen Versorgung sowie zu Therapiemaßnahmen. Im NKLM werden zwölf Seltene Erkrankungen auf Kompetenzlevel A und vier auf Level B verzeichnet. Das Augenmerk der vier im NKLM auf Kompetenzebene B genannten Seltenen Erkrankungen liegt mit je zwei Nennungen auf diagnostischen- und therapeutischen Verfahren. Präventionsmaßnahmen finden im NKLM nur einmal Beachtung. Zehn von 16 sich im NKLM und LZKI namentlich überschneidenden Seltenen Erkrankungen stimmen letztendlich in Kompetenzebene und –bereich überein.

Fachbereich mit Seltenen Erkrankungen	LZKI							NKLM				
								Kompetenzbereich				
	K	D	T	N	P	G	LL	LV	D	T	N	P*
Angiologie												
Marfan- Syndrom	1							A				
Endokrinologie												
Endokrine Neoplasien	1							A				
Hypophyseninsuffizienz	2	x	x	x		x		A				
Nebenniereninsuffizienz	2	x	x	x		x	x	B	x	x	x	
Gastroenterologie												
Hämochromatose	1							A				
Morbus Wilson	2	x	x			x		A				
Hämostaseologie												
Hämophilie A und B	2	x		x			x	A				
Hämatologie/ Onkologie												
Chronisch myeloproliferative Erkrankungen (z.B. Polycythämia vera)	1						x	A				
Myelodysplastische Syndrome	1						x	A				
Nephrologie												
Hämolytisch- urämisches Syn- drom	2	x		x				A				
Pneumologie												
Alpha- 1- Antitrypsinmangel	1							A				
Cystische Fibrose	1							A				
Sarkoidose	1						x	B	x	x		
Rheumatologie												
Dermatomyositis/ Polymyositis	1							A				
Rheumatisches Fieber	1							B				x
Sklerodermie	2							B				

***Legende:** **D:** Diagnostische Verfahren; **G:** „General Practice“; **K:** Kompetenzebene; **LL:** (interne) Leitlinie vorhanden; **LV:** Level A/B; **N:** Notfallmaßnahmen; **P:** Präventionsmaßnahmen; **T:** Therapeutische Verfahren; **Überschneidungen in Kompetenzebene sowie -bereich zwischen NKLM und LZKI**

Tabelle 3.1: Überschneidungen von Seltenen Erkrankungen zwischen NKLM und LZKI

4. Diskussion

4.1 Seltene Erkrankungen in der Lehre: Eine Ist- Analyse

4.1.1 Medizinische Fakultäten in Deutschland

Aus der Auswertung der Gesamtergebnisse wird das besondere Lehr- Engagement für Seltene Erkrankungen an Universitäten mit Spezialambulanzen deutlich. Weiterhin ist allerdings festzustellen, dass die Durchführung von spezifischen Lehrveranstaltungen nicht alleinig an das Vorhandensein eines Zentrums für Seltene Erkrankungen geknüpft ist. Dieser Status quo kann als günstiger Ausgangspunkt für die Etablierung eines Modellmoduls gedeutet werden, da demnach an jeder medizinischen Fakultät eine Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen durchführbar wäre. Zudem kann daraus durchaus herausgelesen werden, dass sich die Universitäten zwar bereits teilweise in speziell etablierten Zentren mit Seltenen Erkrankungen auseinandersetzen, die universitäre Lehre jedoch noch nicht einschlägig für diesen Bereich sensibilisiert wurde. Hier könnte ein Modellmodul den entscheidenden Impuls zur Auseinandersetzung mit Seltenen Erkrankungen in der universitären Lehre geben.

In der Wahl der Lehrveranstaltungsform kann die Erkenntnis gewonnen werden, dass mit der Etablierung eines Zentrums für Seltene Erkrankungen häufig auch eine Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen in das universitäre Curriculum aufgenommen wird. Die Seltenen Erkrankungen in die Lehre einzubringen, scheint an Universitäten ohne Zentrum für Seltene Erkrankungen eher an dem Einsatz einzelner Dozenten zu liegen, die ein entsprechendes Wahlfach organisieren. Das Wahlfachangebot hat allerdings den Nachteil, dass hier die Teilnahme an einer Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen nicht nur davon abhängt, ob eine Universität eine solche Unterrichtseinheit anbietet, sondern auch von den motivationalen Voraussetzungen der Studierenden. Vorlesungen und Seminare hingegen sind in den curricularen Ablauf eingegliedert und für die Lernenden im Stundenplan als offizielle Veranstaltung vermerkt, oft sogar obligatorisch zum Bestehen eines Scheines. Die Tatsache, dass es jedoch feste curricular eingebundene Lehrveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen gibt, kann das Interesse einer universitären Sensibilisierung von Medizinstudierenden für Seltene Erkrankungen durchaus untermauern. Ein Modellmodul könnte eine Ergänzung und Effektivierung der bereits curricular integrierten Lehrveranstaltungen darstellen. Allerdings ist kritisch anzumerken, dass diese anonyme Umfrage durch ihre kleine

Teilnehmerpopulation lediglich eine Tendenz abbilden kann. Zur Präzisierung wäre eine erneute ausgeweitete Befragung zu empfehlen. Eine solche Umfrage ist nach Gespräch mit Frau Franke- Rupp (Geschäftsstelle der Forschungsverbände für Seltene Erkrankungen im Dr. von Haunerschen Kinderspital) bereits von den, durch das BMBF geförderten, Forschungsverbänden „Research for rare“ in Planung.¹⁹

Die erste Baden- Württembergische Vorlesung zu Seltenen Erkrankungen fand im Dezember 2013 unter der Leitung des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) der Universität Ulm statt.²⁰ Anhand mehrerer Patientenbeispiele wurden Seltene Erkrankungen aus der Sichtweise des Patienten, des Allgemeinmediziners und anderer Facharzttrichtungen beleuchtet. Neben der Definition Seltener Erkrankungen, lag der Fokus vor allem auf deren Umgang. Den freiwillig teilnehmenden Studierenden wurden Informationen über Selbsthilfegruppen, Spezialzentren und aktuelle Forschungsverbundprojekte vermittelt. Dieses Angebot wurde, obwohl es freiwillig war, mit 200 Teilnehmern sehr gut besucht, was das Interesse an Seltenen Erkrankungen von studentischer Seite bestätigt.

An der Johann Wolfgang Goethe- Universität Frankfurt werden die Seltenen Erkrankungen in die Vorlesung der Inneren Medizin integriert. Auch hier ist die Herangehensweise an Seltene Erkrankungen anhand eines Patientenbeispiels, spezieller Recherchertools und deutschlandweiter Initiativen im Blickpunkt. Zusätzlich wird für Medizinstudenten der klinischen Semester in der, seit Oktober 2012 bestehenden Studentenklīnik des Frankfurter Referenzzentrums für Seltene Erkrankungen (FRZSE), ein Wahlfach angeboten. Anhand echter Patientenfälle können die Studierenden den Umgang mit Seltenen Erkrankungen und Patienten ohne Diagnose im praktischen Umfeld üben. Hier wird unter Anleitung von Prof. TOF Wagner erlernt, wichtige Informationen aus Arztbriefen zu extrahieren und mit Recherchertools umzugehen. Als Ergebnis formulieren die Studierenden einen aktuellen Arztbrief, der die Summe der bisherigen Erkenntnisse zusammenfasst und im Procedere eine weiterführende Vorgehensweise benennt. Außerdem wird eine Empfehlung ausgesprochen, welche Institution dem Patienten weiterhelfen kann und welche Selbsthilfegruppe sich mit ihren Problemen befasst. In der Rolle des „Case- Managers“ werden die Studierenden nicht nur für Seltene Erkrankungen sensibilisiert, sondern können dabei auch schon während des Studiums die Brücke zum ärztlichen Arbeiten schlagen. Deutschlandweit ist das Konzept der Studentenklīnik besonders, derzeit verfügen lediglich drei Universitäten über eine

solche Ambulanz. Am FRZSE wird ein Großteil der Organisation der Klinik, sei es die Bearbeitung der Patientenunterlagen, die Patientenbetreuung oder die Telefonsprechstunde von Studierenden übernommen.²¹ Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Universität Bonn bietet Studierenden im Rahmen der „Interdisziplinären Kompetenzeinheit für Patienten ohne Diagnose“ (INTERPoD) ebenfalls die Möglichkeit, die Herangehensweise an Seltene Erkrankungen praxisnah zu üben.²²

Einen anderen Zugang zu diesem Themenbereich erfahren die Studierenden an der Philipps- Universität Marburg. Dort gibt es das Angebot eines freiwilligen Seminars „Dr. House revisited – oder: Hätten wir den Patienten in Marburg auch geheilt?“. Dabei werden Sequenzen aus der Serie „Dr. House“ analysiert und unter differentialdiagnostischen Überlegungen nach Lösungsstrategien für die einzelnen Patientenbeispiele gesucht. Auch hier belegt die rege studentische Teilnahme das Interesse an Seltenen Erkrankungen.²³ Sowohl hier, als auch bei dem Konzept der Studentenklinik, zeigt sich die starke und förderliche Verbindung aus Theorie und Praxis. Nach der Erlangung des notwendigen Basiswissens, können die Studierenden die neu erlangten Kenntnisse in der Praxis anwenden. Daraus lässt sich ableiten, dass ein Modellmodul keinesfalls nur eine theoretische Abhandlung einzelner Seltener Erkrankungen sein sollte, sondern der praktische Bezug zur späteren ärztlichen Tätigkeit nicht fehlen darf.

In Frankreich sind durch die Maßnahmen des französischen Nationalplans die Seltenen Erkrankungen bereits seit dem Jahr 2005 in allen medizinischen Fakultäten mit einer zweistündigen Pflichtveranstaltung fest im Lehrplan verankert. Zusätzlich besteht für die Lehrenden die Option, einen 30 stündigen Kurs zu Seltenen Erkrankungen anzubieten.²⁴

Die Angaben über den zeitlichen Umfang, das Vorhandensein eines Lernzielkatalogs, sowie die Wahl des klinischen Semesters zur Ausführung der spezifischen Lehrveranstaltungen, variieren. Aus der genaueren Analyse der Daten geht hervor, dass medizinische Fakultäten mit einem etablierten Zentrum für Seltene Erkrankungen häufiger eine zeitliche Angabe machen können. Aufgrund des Engagements eines Zentrums für Seltene Erkrankungen scheint hier der Organisationsrahmen einer solchen Lehrveranstaltung präsenter zu sein.

Zur Wahl des Zeitpunktes einer solchen Lehrveranstaltung werden zwei verschiedene Ansätze verfolgt, die beide begründet werden können. Werden Medizinstudierende bereits im ersten klinischen Semester für Seltene Erkrankungen sensibilisiert und sind sich dem doch „häufigen“ Auftreten bewusst, können sie über ihr ganzes Medizinstudium die Seltenen Erkrankungen im Hinterkopf behalten sowie Bezüge zu diesen herstellen. Zudem böte sich bei einem frühen Lehrveranstaltungszeitpunkt die Chance, in Famulaturen die gelernten Kenntnisse praktisch anzuwenden. Nachteilig wäre hierbei, dass nur geringes klinisches Grundwissen vorhanden ist, um die Symptome einer etwaigen Seltenen Erkrankung in ihren medizinischen Zusammenhang einordnen zu können. Würde der Fokus allein auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen gelegt werden, wäre dieses Argument entkräftet, da hierzu Basiswissen nicht unbedingt nötig ist. Nach dem Kristallisationsmodell von Wagenschein und Brunnhuber (Vgl. Kapitel 1.3, S. 20f.) findet kompetenzorientiertes Lernen durch die Erweiterung kognitiver Strukturen statt. An das Basiswissen, welches den Kristallisationskern darstellt, werden neue Informationen angelagert. Im fünften klinischen Semester sollten genügend medizinische Grundkenntnisse vorliegen, um sich nun die Besonderheiten im Umgang mit Seltenen Erkrankungen bewusst zu machen. Da dieser Zeitpunkt näher am praktischen Jahr liegt, können die neuen Kenntnisse einerseits im praktischen Teil des Medizinstudiums umgesetzt werden, andererseits erhöht sich auch die Chance, dass die Herangehensweise an Seltene Erkrankungen in die spätere ärztliche Alltagsroutine integriert wird. Nachteilig am fünften klinischen Semester wäre, dass den Studierende die Einordnung der Prävalenz von Seltenen Erkrankungen schwerer fällt, da Seltene Erkrankungen meist als äußerste Rarität eingestuft werden.

Werden die Fächerangaben der erhobenen Daten mit einer fächerbezogenen Statistik des ZSE Ulm²⁵ verglichen, so fällt auf, dass hier ebenfalls die Innere Medizin Platz eins belegt. Pädiatrie und Neurologie liegen in ähnlicher Reihenfolge wie die Befragungsergebnisse. Festzuhalten ist, dass Medizinstudierende in der Inneren Medizin am häufigsten mit Seltenen Erkrankungen in Berührung kommen, dicht gefolgt von den Fachbereichen Pädiatrie und Neurologie.

Insgesamt ist kritisch anzumerken, dass auf Grund der kleinen Studienteilnehmerzahl lediglich Tendenzen und keine statistische Signifikanz angegeben werden kann. Eine erneute Befragung über eine größer angelegte Studie, die neben den Dekanen der medizinischen Fakultäten und Zentren für Seltene Erkrankungen weitere Lehrende sowie

Forschungsverbände zu Seltenen Erkrankungen miteinschließt, könnte näheren Aufschluss geben. Eine nicht anonymisierte Befragung der medizinischen Fakultäten würde eine Zuordnung von bereits bestehenden Lehrkonzepten für Seltene Erkrankungen zur jeweiligen Universität zulassen. Ein Gespräch mit den zuständigen Dozenten könnte Aufschluss über positive und negative Gesichtspunkte einer solchen Lehrveranstaltung sowie universitäre „Eingliederungsproblematiken“ Seltener Erkrankungen geben. Aus dem Gesamtkonglomerat aller Aussagen ließen sich neue Schlüsse ziehen sowie Lösungsansätze herauskristallisieren, die es anderen medizinischen Fakultäten erleichtern, die Seltenen Erkrankungen in ihr Curriculum zu implementieren. Zudem könnte ein Modellmodul für Seltene Erkrankungen durch die Grundgedanken aller bisher bestehenden Konzepte ergänzt und somit optimiert werden.

4.1.2 Verschiedene Aus- und Weiterbildungsstufen äußern sich zu Seltenen Erkrankungen

4.1.2.1 Interviews PJ- Studierende

Die Interviews mit den Studierenden im praktischen Jahr dienen vorrangig dazu, die Wünsche und Interessensbereiche von Seiten der Lernenden zu erfahren, um darauf aufbauend ein Modellmodul dahingehend gestalten zu können. Die Gesamtheit aus den studentischen Wünschen an eine Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen, den Empfehlungen von Seiten der Assistenzärzte/ Fachärzte für Allgemeinmedizin sowie den Kompetenzbereichen und Lernzielen des NKLM bildet das Modellmodul. Die an den medizinischen Fakultäten bestehenden Rahmenbedingungen können aus den Fragebogenergebnissen entnommen werden.

Die Umfrageergebnisse zeigen, dass Studierende während ihres praktischen Jahres mit Seltenen Erkrankungen konfrontiert werden. Daher wäre während der klinischen Semester eine Sensibilisierung für und Vorbereitung auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen in der ärztlichen Alltagsroutine sinnvoll. Die alleinige Tatsache, dass Wünsche hinsichtlich der Lehre zu Seltenen Erkrankungen bestehen, deutet auf diesbezügliche Mängel in der medizinischen Ausbildung hin. Gerade auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen sollte in einem Modellmodul ein

besonderes Augenmerk gelegt werden, da dieses Wissen auf alle unklaren Patientensituationen übertragen werden kann. Die meisten Studierenden empfinden Seltene Erkrankungen als äußerste Rarität, die sie nach ihrer Vorstellung im Berufsleben nicht häufig antreffen werden. Durch die Auswahl der „häufigen“ Seltenen Erkrankungen hoffen sie, Wissen über solche Erkrankungen zu erlangen, von denen sie glauben, sie in der späteren Berufspraxis antreffen zu können. Die „European Organisation for Rare Diseases“ (EURORDIS) spricht hier von „einem „Paradox of Rarity“, da intuitiv von einem nur vereinzelt auftretenden Phänomen ausgegangen wird.“²⁴ Dies spiegelt sich auch in der von den Studierenden angenommenen Definition von Seltenen Erkrankungen wider. Kritisch ist an dieser Stelle anzumerken, dass die Medizinstudierenden demnach gar nicht wussten, was Seltene Erkrankungen definitionsgemäß überhaupt sind. Daher hätten sie eigentlich keine korrekte Angabe über die Häufigkeit eines Kontaktes mit Seltenen Erkrankungen machen können. Da sie in den meisten Fällen aber sogar von einer niedrigeren Prävalenz ausgegangen sind, müssten sie im wahren Berufsalltag folglich noch viel häufiger mit solchen Erkrankungen in Berührung kommen, als von ihnen selbst angenommen.

Das Ansinnen der Studierenden mehr Informationen über Recherchertools, Spezialzentren und Selbsthilfegruppen erlangen zu wollen, deckt sich ebenfalls mit den Anliegen, die aus dem vom BMG geförderten Forschungsbericht zur „Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“ hervorgehen. Hier heißt es:

„In der Aus-, Fort- und Weiterbildung müsse nicht unbedingt die Vermittlung medizinischer Kenntnisse über die einzelnen Seltenen Erkrankungen im Vordergrund stehen, sondern eher eine Erhöhung der Sensibilität und des Bewusstseins in Bezug auf ihr Vorhandensein. Ein Erwerben von Fachkenntnissen über mehrere tausend Seltene Erkrankungen dürfte in der Praxis nicht praktikabel sein. Alle medizinischen Heilberufe sollten daher in der studentischen Ausbildung stärker auf Seltene Erkrankungen hingewiesen werden. Leistungserbringer müssten an dieser Stelle lernen, Informations- und Diagnosemöglichkeiten besser zu nutzen und verstärkt die Erfahrungen der Selbsthilfe einzubeziehen bzw. Patienten auch an die Selbsthilfe zu verweisen. Insgesamt solle die Kompetenz zur Diagnosestellung gestärkt werden, wofür eine ganzheitliche Sichtweise auf die komplexe Erkrankung notwendig sei.“²⁴

Auch im NKLM findet die Beherrschung von Informationsquellen und –techniken Anklang, was Teil eines anderen Kapitels ist (Vgl. Kapitel 1.1.3, S. 17f.). Das Bestreben Seltene Erkrankungen kennen zu lernen, bei denen im Notfall schnell gehandelt werden

muss, war ebenfalls in der vorläufigen Version des NKLM enthalten. In einem eigenen Teilkapitel des Lernzielkatalogs waren solche „Notfall- Seltene Erkrankungen“ speziell markiert. In der neu veröffentlichten Version wurde dieser Teil allerdings herausgenommen. Anhand der empirischen Ergebnisse wäre eine eventuelle Wiederaufnahme in den NKLM zu erwägen.

Stellt sich ein Patient mit unklarer Diagnose vor, so muss nicht immer eine Seltene Erkrankung hinter den Symptomen stecken. Bei Patienten mit unklarer Diagnose spielt der Umgang mit Nichtwissen eine große Rolle. Wie sollte Patienten begegnet werden, denen mitgeteilt werden muss, dass noch keine Kenntnis über die Diagnose besteht? Diese und andere Fragen könnten ebenfalls Teil eines Modellmoduls sein. Gleichmaßen scheint auch die Lehre von Blickdiagnosen sinnvoll, da einzelne Seltene Erkrankungen durch spezifische äußere Merkmale auf einen Blick erkannt werden können. Die Gewichtung der einzelnen studentischen Interessensbereiche in einem Modellmodul für Seltene Erkrankungen wird sich an den Rahmenbedingungen des NKLM orientieren.

Bei der Frage nach der curricularen Integration von Seltenen Erkrankungen in das Humanmedizinstudium sind sich alle Studierenden einig, Seltene Erkrankungen sollen Teil der Lehre sein. Die Vorbereitung auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen finde bisher im Medizinstudium nur unzureichend statt. Es mache später einen fachkundigen Arzt aus, eben nicht nur die häufigen Erkrankungen zu kennen, sondern auch bei rätselhaften Symptomkonstellationen mit Hintergrundwissen an die Diagnosesuche zu gehen. Diese Aussagen untermauern, dass aus studentischer Perspektive ein Modul für Seltene Erkrankungen nützlich ist, um die Wissenslücken hinsichtlich Seltener Erkrankungen zu schließen und auf den ärztlichen Alltag vorzubereiten. Selbstverständlich soll auf die Lehre der häufigen Erkrankungen ein starkes Gewicht gelegt werden, da sie ein großer Bestandteil der späteren Alltagspraxis sein werden. Unter den Studierenden klang während der Interviews zudem die Angst vor einer „Lernstoffüberfrachtung“ an. Daraus geht hervor, dass die Lernenden mit dem vorherrschenden Medizinstudium ausgelastet sind. Es besteht die Gefahr, dass Seltene Erkrankungen als weiterer „abzuarbeitender“ Stoff wahrgenommen und das Potenzial einer solchen Lehrveranstaltung zur Sensibilisierung für Seltene Erkrankungen nicht ausgeschöpft werden kann.

Zusammenfassend wird festgestellt, dass Studierende im praktischen Jahr mit Seltenen Erkrankungen konfrontiert werden, sich durch ihr Studium allerdings nur mittelmäßig bis schlecht auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen vorbereitet fühlen. Alle befragten Studierenden bekunden Interesse an einer Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen. Von besonderem Interesse sind dabei vor allem die Herangehensweise an Seltene Erkrankungen, Recherchertools, Informationen über Spezialambulanzen und Selbsthilfegruppen, die Notfall- Diagnostik sowie die „häufigen“ unter den Seltenen Erkrankungen.

4.1.2.2 Interviews Assistenzärzte

Aus dem Arbeitsalltag der Assistenzärzte lassen sich hilfreiche Aspekte im Umgang mit Seltenen Erkrankungen ableiten, von denen die Studierenden in einem Modellmodul profitieren können. Assistenzärzte stehen in ihrem Ausbildungsgrad zwischen Studierenden im praktischen Jahr und Fachärzten. Sie haben auf Station und in der Notaufnahme häufig mit Patienten Kontakt, deren Symptome sie einordnen und zu einer Diagnose zusammenführen müssen. Die Berührungshäufigkeit der Assistenzärzte mit Seltenen Erkrankungen deckt sich mit den Angaben der Studierenden im praktischen Jahr, was die Häufigkeit der Begegnungen mit Seltenen Erkrankungen an Universitätskliniken untermauert. Wie die Kontakthäufigkeit im Kontrast zur Maximalversorgung eines Universitätsklinikums im niedergelassenen Bereich der Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätigen Internisten aussieht, wird Teil des nächsten Kapitels sein (Vgl. Kapitel 4.1.2.3, S. 56ff.).

Als hilfreiche Recherchertools gehen aus den erhobenen Daten „Pubmed“ und „Up to Date“ hervor, spezifische Recherchemedien zu Seltenen Erkrankungen spielen eher eine untergeordnete Rolle. An den Universitäten Freiburg, Leipzig, Münster und Regensburg wurde zur Benutzung von „Up to Date“ und anderen Informationsquellen eine Umfrage durchgeführt, an der 540 Ärzte teilgenommen haben.²⁶ Dabei sollten Ärzte aller Berufsgrade ihre Nutzungshäufigkeit zu vierzehn verschiedenen Informationsquellen angeben. Auch hier belegt „Pubmed“ mit einer Quote von 75% den ersten Platz. Auf zweiter Position wird mit 73% die Konsultation von Kollegen benannt. Die Nutzung von „Up to Date“ steht mit 54% an sechster Stelle, hinter der Recherche in Fachzeitschriften (62%), den Ratschlägen der AWMF- Leitlinien (58%) und der Suche

in Arzneimittelverzeichnissen (57%).²⁶ In Bezug zu Seltenen Erkrankungen werden die kondensierten Informationen in „Up To Date“ als hilfreich zur Recherche über ungewöhnliche Krankheitsverläufe, differentialdiagnostische Überlegungen und Behandlungsideen beschrieben. Nachteilig ist, dass die Nutzung des evidenzbasierten, von Ärzten entwickelten Hilfsmittels zur klinischen Entscheidungsfindung kostenpflichtig ist und daher nicht allen frei zur Verfügung steht. Anders Verhält es sich bei dem Referenzportal „Orphanet“, welches Informationen über Seltene Erkrankungen und „Orphan Drugs“ kostenlos der Öffentlichkeit zur Verfügung stellt. Gefördert wird die von 40 Partnerländern unterstützte Plattform durch „INSERM“ – dem „Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale, dem französischen Gesundheitsministerium und der europäischen Kommission.²⁷ In diesem Recherchetool sind allerdings nicht nur definitionsgemäß Seltene Erkrankungen verzeichnet, sondern auch eine als selten geltende häufige Erkrankung, was zu Verwirrungen führen könnte. Orphanet findet allerdings in den vierzehn aufgeführten Informationsquellen der oben genannten Studie keine Erwähnung. Dies ist sicher darauf zurückzuführen, dass sich die Studie auf allgemeine medizinische Fragen sowie die Informationsquelle „Up To Date“ und nicht speziell auf Seltene Erkrankungen bezieht, dennoch werden auch diese in der Studie als eigener Unterpunkt benannt, weshalb durchaus auch die Erwähnung von „Orphanet“ als Recherchemedium für Seltene Erkrankungen seine Berechtigung hätte. Nicht nur, dass „Orphanet“ in der Studie unbenannt bleibt, sondern auch das Befragungsergebnis, in dem nur zwei Assistenzärzte von „Orphanet“ berichten, weist darauf hin, dass der Bekanntheitsgrad dieses Recherchetools noch ausgebaut und verstärkt werden kann. Ähnlich gering ist die Popularität des Recherchemediums „Find Zebra“, welches 36.000 Artikel über mehr als 7000 Seltene Erkrankungen aus verschiedensten wissenschaftlichen Quellen zu Seltenen Erkrankungen umfasst.²⁸ Ein Modellmodul könnte die Lücken bereits während des Medizinstudiums schließen und Studierende gezielt auf Recherchemöglichkeiten zu Seltenen Erkrankungen aufmerksam machen.

Auf die Empfehlung der Assistenzärzte, den Patienten frühzeitig über Selbsthilfegruppen zu informieren, weist auch der Forschungsbericht des BMG hin. Patienten mit Seltenen Erkrankungen stehen weniger Informationsmöglichkeiten zur Verfügung. Daher fühlen sie sich mit ihren Problemen oft alleingelassen. Gerade Selbsthilfegruppen können durch ihr erfahrungsbasiertes Fachwissen dem Patienten

spezifische Hilfestellungen zum Umgang mit den alltäglichen krankheitsbedingten Problemen geben und regen den Erfahrungsaustausch an. So leisten Selbsthilfegruppen einen aktiven Beitrag zur Verbesserung der psychischen Situation von Betroffenen.²⁴ In diesem Zusammenhang ist es wichtig, angehenden Mediziner*innen helfende Elemente zur Verfügung zu stellen, die es ihnen erleichtern, Patienten an Selbsthilfegruppen zu verweisen. Nützlich erweist sich hierbei das bundesweite Verknüpfungssystem „die Blauen Adressen“²⁹ der Nationalen Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS).²⁴ In diesem Kontext sollte auch der „SE- Atlas“ Erwähnung finden. Die seit Februar 2015 bestehende Informationsplattform gibt mit einer interaktiven Landkarte einen Überblick über Versorgungseinrichtungen von Patienten mit Seltenen Erkrankungen, wie Selbsthilfegruppen und Spezialambulanzen.³⁰ Das Ansinnen einer frühzeitigen Anbindung an ein Spezialzentrum weist darauf hin, dass sich diese Assistenzärzte der besonderen Verantwortung im Umgang mit Patienten, die unter einer Seltenen Erkrankung leiden, bewusst sind und in der Behandlung eine interdisziplinäre Vernetzung anstreben. Diese Ansicht spiegelt sich auch in späteren Aussagen wider, bei denen ein interdisziplinäres Studium als Bereicherung für die Studierenden beschrieben wird. Daher darf das Element der Teamarbeit und des gemeinschaftlichen Gestaltens einzelner Aufgaben in einem Modellmodul für Seltene Erkrankungen nicht fehlen. Der Synergieeffekt von Teamarbeit wurde in Kapitel 1.3 (S. 20f.) näher beleuchtet.

Wie ein roter Faden zieht sich der Leitsatz „Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“ durch die Interviews aller Aus- und Weiterbildungsstufen. Bei Gebrauch dieses Leitsatzes sollten Studierende allerdings darauf hingewiesen werden, dass die Berührung mit Seltenen Erkrankungen keine absolute Rarität darstellt, sondern in der Summe der Seltenen Erkrankungen mit einem häufigeren Kontakt in der Alltagsroutine zu rechnen ist. In der von den Assistenzärzten angenommenen Definition Seltener Erkrankungen wird deutlich, dass sie die Häufigkeit Seltener Erkrankungen in der Regel nicht richtig einschätzen können.

Der Wunsch der Assistenzärzte nach Leitlinien zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen geht ebenfalls aus der Studie des BMG hervor. Aufgrund mangelnder Evidenz wird die Leitlinienerstellung mit Zunahme der Seltenheit einer Erkrankung immer schwieriger. Deshalb werden bisher nur Therapieleitlinien für die weniger Seltenen Erkrankungen erstellt, da hier der Nutzen leichter empirisch bestätigt werden kann. Allerdings weist die

praktische Umsetzung von solchen Leitlinien bisher noch Mängel auf. In Leitlinien zu Seltenen Erkrankungen sollten mehr die Maßnahmen im Fokus stehen, die den Patienten möglichst schnell an eine krankheitsspezifische Einrichtung überführen, weniger die Definition genauer Handlungsrichtlinien. Weiterhin wäre die Aufnahme von Seltenen Erkrankungen als Differentialdiagnosen in die Leitlinien häufiger Erkrankungen sinnvoll.²⁴ Ein Modul zu Seltenen Erkrankungen könnte auch die Problemfelder, wie beispielsweise die mangelnde Evidenz solcher Erkrankungen in den Blickpunkt rücken, um auf zukünftige Forschungsaufgaben aufmerksam zu machen. Denn die niedrige Evidenz spielt nicht nur im Bereich der Therapieleitlinien eine große Rolle, sondern auch in der Zulassung von „Orphan Drugs“ und deren Leitlinien. In Bezug auf Anamnese, körperliche Untersuchung und breite Diagnostik wäre zu klären, ob es spezifische Anamnesefragen gibt, die besonders gut zur Detektion von Seltenen Erkrankungen geeignet sind. Die körperliche Untersuchung bietet unter anderem die Chance, äußere Merkmale zu erkennen, die charakteristisch für eine Seltene Erkrankung sein können. Daher ist sicher auch die Lehre von Blickdiagnosen sinnvoll, was bereits bei den PJ- Studierenden angeklungen ist. Eine breite Diagnostik darf allerdings nur unter der kritisch begründeten Indikation durchgeführt werden. Einerseits um den Patienten zu schonen und zu schützen andererseits auch, um Ressourcen nicht sinnlos zu verbrauchen. Das Wohl des Patienten muss jederzeit im Fokus stehen. Im Berufsalltag erweisen sich die Begegnungen mit manchen Patienten als schwierig. Ärzte werden mit Situationen konfrontiert, deren Umgang sie im Studium nicht gelernt haben. Gerade das Überbringen schlechter Nachrichten stellt nicht nur angehende Mediziner vor große Herausforderungen. Im Bereich der Seltenen Erkrankungen muss dem Patienten leider manchmal mitgeteilt werden, dass es aktuell keine Therapieempfehlungen oder geeignete Medikamente gibt. Patienten ohne Diagnose leben daher während ihrer langen Ärzteodyssee häufig in der Ungewissheit über ihre Diagnose. Auch hier ist es für den Arzt keine leichte Aufgabe, dem Patienten vom eigenen „Nichtwissen“ zu berichten und ihm mitzuteilen, dass nach wie vor Unklarheit über die Diagnose herrscht. Es könnte Bestandteil eines Modellmoduls sein, angehende Mediziner auf die spezifischen Kommunikationsaufgaben im Umgang mit Patienten vorzubereiten. Dabei sollte der Blickpunkt ebenfalls in Richtung Bewältigungsstrategien für das Management von „Nichtwissen“ gewendet werden.

Die befragten Assistenzärzte sehen ein hohes Potential in der Kompetenzsteigerung der Studierenden durch Patientenvorstellungen und Bedside- Teaching. Sie bemängeln das zumeist stark theoriehaltige Medizinstudium und empfehlen, die Studierenden stärker in praktische Aufgaben einzugliedern, um sie so besser auf den Berufsalltag vorzubereiten. Das Wissen über eine Erkrankung wird umso mehr verfestigt, je aktiver sich die Lernenden mit ihr auseinandersetzen. „Bei Dingen, die wir selbst intensiv erleben, genügt oft eine einmalige Aufnahme zu permanenter Speicherung, das heißt, wir können uns ein Leben lang daran erinnern.“¹¹ Interessensorientierte Lehre, die den Studierenden die Bedeutung der Lerninhalte für den späteren Berufsalltag verdeutlicht, wurde in Kapitel 1.3.1 (S. 21ff.) beleuchtet. In Bezug zur Lehre an medizinischen Fakultäten fänden die Befragten ein interdisziplinäres Studium, in dem Studierende früh andere Fachdisziplinen respektieren lernen und die Vernetzung der Fachbereiche untereinander gefördert wird, bereichernd. Sie merken an, dass ihnen in der interdisziplinären Kommunikation innerhalb ihres Universitätsklinikums Unzulänglichkeiten aufgefallen sind, die den Weg zur richtigen Diagnose erschweren. Viele Fachbereiche hielten einzig ihre Ideen für zielführend und respektierten die Vorschläge aus anderen Fachdisziplinen nicht. Sie wünschen sich eine kompetentere, nicht von Konkurrenz geprägte, Verständigung zwischen den einzelnen Fachrichtungen. Auch der Forschungsbericht des BMG sieht ein erhöhtes Potenzial zur Verbesserung der Versorgungsqualität von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der verstärkten interdisziplinären Vernetzung der verschiedenen ärztlichen Fachdisziplinen.²⁴ Patientenorganisationen bewerten in diesem Zusammenhang die interdisziplinäre Zusammenarbeit der unterschiedlichen Fachrichtungen als stark mangelhaft. Eine ganzheitliche Therapie käme mangels Kommunikation zumeist nicht zustande. Zudem behandelten die Ärzte oft nur das Organsystem, auf das sie fachärztlich spezialisiert seien.²⁴ Gerade im Bereich von Patienten mit unbekannter Diagnose spielt die ganzheitliche Sichtweise auf jegliche Befunde eine große Rolle, um etwaige Gemeinsamkeiten zu entdecken, die Schlüssel zur richtigen Symptomkonstellation und damit auch zur Diagnose sein können.

Ähnlich wie schon bei den PJ- Studierenden angeklungen, kommt auch bei den Assistenzärzten das Argument der „Lernstoffüberfrachtung“ im Medizinstudium zu tragen. Sie plädieren deshalb dafür, dass Studierende freiwillig wählen können, ob sie eine Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen wahrnehmen. Die meisten Assistenzärzte können bezüglich der Lernstoffmenge aus eigener Erfahrung berichten, da

das selbst absolvierte Medizinstudium häufig nur wenige Jahre zurückliegt. Diese Aussagen stützen die Angaben der PJ- Studierenden und weisen einmal mehr darauf hin, dass Medizinstudierende mit ihrem universitären Pensum bereits voll ausgelastet sind. Daher ist es wenig sinnvoll, eine Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen als zusätzliche Belastung in das studentische Curriculum zu integrieren. Es müssen angemessene Rahmenbedingungen geschaffen werden, die eine freiwillige Auseinandersetzung mit den Lerninhalten fördern. Der Hälfte aller Assistenzärzte sind allerdings keine spezifischen Lehrveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen erinnerlich. Dies könnte die gering ausgeprägte Kenntnis über die Prävalenz von Seltenen Erkrankungen erklären. Auch hier kommt das „Paradox of Rarity“ zu tragen. Folglich kommen ebenfalls die im Beruf stehenden Ärzte, ähnlich wie die Studierenden im praktischen Jahr, wahrscheinlich weit häufiger mit Seltenen Erkrankungen in Berührung, als von ihnen angenommen.

Alle Assistenzärzte zeigen reges Interesse an Fortbildungen zum Thema Seltene Erkrankungen und begrüßen die Integration der Seltenen Erkrankungen in das Medizinstudium. Der Weg bis zur Diagnose solle aus verschiedenen Blickwinkeln beleuchtet werden. Dabei wäre die Sichtweise anderer Fachdisziplinen besonders bereichernd. In einer Fortbildung zu Seltenen Erkrankungen erhoffen sich die Mediziner eine interaktive Besprechung von Fallbeispielen und die Diskussion mit anderen Fachkollegen. Auch nach Angaben einer Studie zu Seltenen Erkrankungen des BMG werden gemeinsame Tagungen verschiedener Berufsgruppen unter Einbeziehung von Patienten als positive Initiativen bewertet.²⁴ Weiterhin könnten Fortbildungsveranstaltungen über Informationsportale für Seltene Erkrankungen zur Beschleunigung der Diagnosestellung beitragen.²⁴ Um den Bekanntheitsgrad von Zentren für Seltene Erkrankungen außerhalb von Frankfurt zu steigern, wären zudem Fortbildungen über Informationsportale wie beispielsweise dem „SE- Atlas“ oder „Orphanet“ nützlich.

Zusammenfassend wird festgestellt, dass Assistenzärzte in ihrem Arbeitsalltag mit Seltenen Erkrankungen konfrontiert sind, allerdings wurden sie in ihrem Studium nicht mit spezifischen Lehrveranstaltungen auf den Umgang mit solchen Erkrankungen vorbereitet. Die befragten Assistenzärzte begrüßen die Integration von Seltenen Erkrankungen in das Medizinstudium. Das Augenmerk sollte zeitlich mehr auf den häufigen Erkrankungen liegen, trotzdem sollen auch Seltene Erkrankungen Teil des

Humanmedizinstudiums sein. Weiterhin bekunden alle befragten Assistenzärzte Interesse an Fortbildungen zu Seltenen Erkrankungen und wünschen sich dabei vor allem interdisziplinäre Case Reports. Zudem sind sich die meisten darüber einig, dass Patientenvorstellungen, Bedside- Teaching und ein interdisziplinäres Studium die Kompetenzen der Studierenden steigern könnten. Als hilfreich im Umgang mit Seltenen Erkrankungen erachten sie Recherchertools, eine frühe Überweisung an Spezialambulanzen und einen Verweis des Patienten an Selbsthilfegruppen.

Kritisch muss abschließend angemerkt werden, dass die kleine Teilnehmerpopulation lediglich eine Tendenz widerspiegeln kann und keine signifikanten Werte. Weiterführende statistische Untersuchungen wären zur Verfeinerung der Daten nötig.

4.1.2.3 Interviews Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätige Internisten

Die Diskussion der Allgemeinmediziner komplettiert die Interviewreihe. Im Fokus sollen nicht nur die Studierenden im praktischen Jahr sowie die Assistenzärzte sein, sondern auch die Meinung der erfahrenen und bereits über zehn Jahre im Berufsleben stehenden Allgemeinmediziner ist von großer Bedeutung. Interessant ist neben dem Vergleich der verschiedenen Aus- und Weiterbildungsstufen, auch die Gegenüberstellung der spezialisierten Universitätsmedizin sowie der Primärversorgung.

In einer Studie des BMG wird festgestellt, dass Allgemeinmediziner nur spärlich mit Seltenen Erkrankungen in Berührung kommen²⁴, in einer Pressemitteilung der Bundesärztekammer heißt es zudem, sie hätten per Definition nur einmal im Jahr oder nie Kontakt mit solchen Erkrankungen.³¹ Die Interviewergebnisse zeigen ein anderes Bild. Etwa 80-100 Patienten pro Allgemeinarztpraxis leiden unter einer Seltenen Erkrankung.³² Sicherlich kann die kleine Teilnehmerpopulation nur Tendenzen abbilden, trotzdem scheint die Kontakthäufigkeit höher als angenommen zu sein. In Bezug zum Case- Management von Patienten ohne Diagnose erachten die Befragten den „hausärztlichen Basischeck“ für essentiell. Dabei sei es wichtig, dass sich der Patient zur körperlichen Untersuchung entkleide, um ihn nach äußeren Auffälligkeiten zu inspizieren. Zudem könne die familiäre Gesamtbetrachtung wertvolle Informationen hinsichtlich genetischer Vererbungsmerkmale liefern. Gerade der Allgemeinmediziner, der das familiäre Umfeld zum Teil über mehrere Generationen überblicken kann, sei

prädestiniert auf genetische Mutationen aufmerksam zu werden. Durch den „hausärztlichen Basischeck“ wird, nach dem Ausschluss eines abwendbar gefährlichen Verlaufs, eine Verdachtsdiagnose generiert, die dazu passende Therapie eingeleitet und bei einem Kontrolltermin überprüft. Stellt sich nun ein ungewöhnlicher Krankheitsverlauf heraus, so müsse Diagnostik und Therapie eskaliert sowie gegebenenfalls an einen Spezialisten überwiesen werden.³³ Um dem Patienten eine lange Ärzteodyssee zu ersparen, ist die überlegte Verdachtsdiagnose des Allgemeinmediziners von großer Bedeutung, da er die sinnvolle Überweisung an die Fachärzte vorschlägt. Er hält die Fäden in der Hand und koordiniert die Reihenfolge der durchzuführenden Diagnostik. Aus einer Befragung von 23 Primärmedizinerinnen und 57 Delegierten des deutschen Hausärzterverbandes geht hervor, dass bei der Verdachtsdiagnose einer Seltenen Erkrankung, die unmittelbare Überweisung an spezialisierte Zentren für die Allgemeinmediziner von großer Wichtigkeit ist.³⁴ Weiterhin wird festgestellt, dass den Befragten Ansprechpartner unter den Spezialisten fehlen und sie sich ein Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen in ihrer Nähe wünschen.³⁵ Der Forschungsbericht des BMG merkt zudem an, dass im Bereich der Hausärzte Wissens- und Informationsdefizite zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen bestehen. Einige Ärzte wüssten nicht von den zur Verfügung stehenden Informationsquellen, demnach sei die Nutzungsquote gering. Es wird dafür plädiert, verstärkte Informations- und Fortbildungsveranstaltungen anzubieten, um gezielt auf Recherchertools im Bereich der Seltenen Erkrankungen, wie beispielsweise „Orphanet“ hinzuweisen.²⁴ Dies wird sowohl durch die Befragung des deutschen Hausärzterverbandes, als auch durch die Interviewergebnisse untermauert.³⁵ Fachbücher befinden sich zumeist nicht auf einem aktuellen Wissensstand und könnten dadurch zu falschen Schlüssen in der Diagnosestellung und Therapie führen. Daher müssten die Kenntnisse über webbasierte Rechercheportale weiter ausgebaut werden, um sie effizienter nutzen zu können. Es wird betont, dass durch den Kompetenz- und Wissensaustausch untereinander, von der Erfahrung jedes einzelnen profitiert werden kann, was letztendlich dem Patienten zu Gute kommt. Gerade in Gemeinschaftspraxen wird dies in Teambesprechungen umgesetzt. Schaut man sich die Befragungsergebnisse des deutschen Hausärzterverbandes an, so sind die Fachärzte über den positiven Nutzen von Leitlinien geteilter Meinung.³⁵ Im Forschungsbericht des BMG dienen Leitlinien in der Primärversorgung vor

allem dazu, eine schnelle Überweisung an spezialisierte Ambulanzen für Seltene Erkrankungen zu ermöglichen.²⁴

In der Betrachtung der Ratschläge zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen springt ein Aspekt bei den erfahrenen Fachärzten sofort ins Auge: Es ist wichtig, den Patienten mit seinem Problem ernst zu nehmen. Dies spielt sicher nicht nur in der Primärversorgung eine entscheidende Rolle. Gerade hier ist es essentiell, da der Allgemeinarzt die erste Anlaufstelle des Patienten darstellt. Er sollte die vom Patienten angegebenen Symptome ernst nehmen und in jegliche Richtungen abklären. Erst in späteren Schritten darf an psychosomatisch bedingte Beschwerden gedacht werden. Da sich die Diagnosesuche bei Patienten mit Seltenen Erkrankungen häufig schwierig und langwierig gestaltet, sind nicht wenige Ärzte dazu geneigt, die Symptome frühzeitig mit einem psychischen Ursprung zu erklären. Dem BMG ist in diesem Zusammenhang wichtig, das Bewusstsein für die besondere Problematik der Diagnose und Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen in der Primärversorgung zu stärken. Dabei sollte das Vorhandensein einer Seltenen Erkrankung immer als Differentialdiagnose erwogen werden. Gegebenenfalls müssten Allgemeinmediziner in der Lage sein, die Steuerung der weiteren Abklärung über Spezialisten zu übernehmen. Damit wird die „Gatekeeperfunktion“ der hausärztlich tätigen Ärzte auch im Bereich der Seltenen Erkrankungen gestärkt und der Weg bis zur Diagnose verkürzt.²⁴

Im Folgenden werden die Interviewergebnisse der Primärmediziner zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen mit den Angaben der Assistenzärzte des Universitätsklinikums Frankfurt verglichen. Anamnese, körperliche Untersuchung sowie angemessene Diagnostik büßt bei den Assistenzärzten an Wichtigkeit ein. Dies könnte darin begründet sein, dass am Universitätsklinikum durch die vom Patienten eingereichte Krankenakte, gefüllt mit Arztbriefen niedergelassener Facharztkollegen, bereits mehr Informationen über den Patienten zur Verfügung stehen, was eine ausführliche Anamnese scheinbar in den Hintergrund rücken lässt. Ebenfalls gibt es an Krankenhäusern der Maximalversorgung mehr technische diagnostische Möglichkeiten die früher genutzt werden, wodurch die körperliche Untersuchung wohl eher in den Hintergrund rückt. Der technische Fortschritt und die vorhandenen Informationen sollten kritisch hinterfragt werden, da jeder Arzt nach der Durchsicht aller Unterlagen über die ausführliche Anamnese sowie körperliche Untersuchung in der Lage sein sollte, sich eine eigene Meinung zu bilden, um keinen Hinweis zur richtigen Diagnose zu übersehen.

Die Überweisung an einen Facharzt oder eine Spezialambulanz streben sowohl Assistenzärzte als auch Allgemeinmediziner frühzeitig an. Bei den Fachärzten steht hierbei vor allem die adäquate Fragestellung im Vordergrund, um dem weiterbehandelnden Arzt erste Anhaltspunkte in Richtung Diagnose zu geben. Kontrastiert man Primärversorger gegenüber Maximalversorger, so wird deutlich, dass Allgemeinmediziner in ihrer Diagnosefindung die Meinung von Kollegen zur Entscheidungsfindung schätzen. Dies ist sicher auch unter dem sozialen Aspekt der allgemeinen Kommunikation und des Austausches untereinander zu sehen. Bei den Assistenzärzten des Universitätsklinikums besteht der Wunsch nach einer Leitlinie, was ebenfalls Unsicherheiten im Umgang mit Seltenen Erkrankungen erkennen lässt. Allerdings scheint die Hilfestellung der Leitlinie Sicherheiten zu vermitteln, die es den Ärzten der Maximalversorgung ermöglichen selbstständig und ohne Absicherung ihre Entscheidungen zu treffen. Letztendlich möchten beide Parteien, das Wohl des Patienten im Fokus, die richtige Diagnose stellen. Um die Allgemeinmediziner in ihrem Entscheidungsfindungsprozess zu bestärken, sollten vermehrt Fortbildungsveranstaltungen angeboten werden, die auf Recherchemöglichkeiten und Informationsportale zu Seltenen Erkrankungen hinweisen. Die Assistenzärzte bekunden ihr Interesse an mehr Kommunikation untereinander durch den Wunsch nach respektvoller interdisziplinärer Zusammenarbeit. Zur Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen braucht es beide Seiten. Einerseits die spezialisierte Universitätsmedizin, die Therapien nach neuestem wissenschaftlichem Standard ausrichtet und die Forschung in diesem Bereich gewährleistet, andererseits die Primärversorgung, die den Patienten mit seinen Sorgen und Ängsten psychologisch betreut, die Therapieroutine adäquat ausführt sowie den Angehörigen stützend zur Seite steht. Das BMG stellt dazu fest, dass die Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen meist ohne Abstimmung untereinander stattfindet, da eine dürftige Kommunikationskultur im deutschen Gesundheitswesen bestehe.²⁴ Es sieht in der gemeinsamen Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ein hohes Potenzial. „Shared- Care- Modelle“ ermöglichen durch die Zusammenarbeit zwischen Spezialzentren und Primärversorgern, die ein gemeinsames Qualitätsmanagement anstreben, eine höherwertige medizinische Versorgung mit hohem Patientennutzen.²⁴

In den Interviewergebnissen wird deutlich, dass bei den Allgemeinmedizinern die Recherche über Fachliteratur und die Internetsuche im Umgang mit Seltenen

Erkrankungen eher eine untergeordnete Rolle spielen. Um eine wissenschaftlich fundierte und evidenzbasierte Medizin zu ermöglichen, sind Recherchemedien wie „Pubmed“ oder „Up To Date“ von Wichtigkeit. Gerade in der Universitätsmedizin wird darauf großen Wert gelegt. Allerdings könnte auch in der Maximalversorgung der Bekanntheitsgrad von „Orphanet“ noch weiter ausgebaut werden.

Bei der Frage nach der Integration von Seltenen Erkrankungen in die Lehre sind sich alle Allgemeinmediziner einig, sie sollen Teil der medizinischen Ausbildung sein. Sie sehen das Studium als prädestinierte Gelegenheit, solche Erkrankungen wissenschaftlich aufzugreifen. Die Primärversorger betonen zudem, dass der Fokus vor allem auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen gelegt werden sollte, da dieser Aspekt in der ärztlichen Weiterbildung zu kurz käme. In der eigenen medizinischen Ausbildung sind allen Allgemeinmedizinern keine spezifischen Lehrveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen erinnerlich. Dies könnte die Informations- und Wissenslücken der erfahrenen Allgemeinmediziner erklären. Anhand der Befragung des deutschen Hausärzteverbandes wird deutlich, dass sich Allgemeinmediziner durchaus ihrer Lücken zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen bewusst sind und bekunden Interesse an Fortbildungen zu einzelnen Seltenen Erkrankungen.³⁵ Dies spiegeln auch die Interviewergebnisse wider. Die Anführung einer interdisziplinären Falldiskussion bekundet die Bereitschaft an einem Austausch zwischen Kollegen anderer Fachdisziplinen, um auch deren Sichtweise kennenzulernen. In diesem Zusammenhang wird sogar von der Bereicherung durch einen „Seltenen Erkrankungs- Board“, der ähnlich wie eine Tumorkonferenz durchgeführt werden soll, berichtet. Zum Besuch einer Fortbildungsveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen wird der Anreiz einer hohen Fortbildungspunktzahl herausgestellt. Ebenfalls der Forschungsbericht des BMG betont, dass finanzielle und/oder ideelle Anreizsysteme die Teilnahmehäufigkeit steigern könnten.²⁴ Finanzieller Ansporn wird in einer neuen Abrechnungsziffer gesehen. Ideeller Natur ist die Anerkennung von Fortbildungspunkten bei der Landesärztekammer. Auch die Argumentation der Mediziner, die sich unter der Begründung anderer Prioritätensetzung nur für Fortbildungen in ihrem eigenen Fachbereich interessieren, ist zu verstehen. Diese Fachärzte betonen, dass sie die wenige Zeit, die ihnen neben ihrer Berufsausübung bleibt, lieber ihrer Familie oder der Freizeitgestaltung widmen. Gerade die sinkende Zahl an Primärversorgern erhöht den Druck für die „Übriggebliebenen“. Sie sind froh, wenn sie ihr Tagespensum in einer angemessenen Zeit

bewältigen können, um nicht in interpersonelle Konflikte zu geraten. Hinsichtlich des Engagements für Patienten mit Seltenen Erkrankungen stellen die Allgemeinmediziner fest, dass diese Patienten im Alltagsgeschehen mitbehandelt werden, der „Hausarzt“ jedoch auch der Verpflichtung der Akutsprechstunde nachkommen muss. Den Allgemeinmedizinern ist der Mehraufwand, den das Case Management von Patienten mit Seltenen Erkrankungen fordert, bewusst. Sie fänden einen Tag, einzig zur Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zwar schön, allerdings ist die Umsetzung auf Grund von Akutpatienten nicht praktikabel. Daher streben sie eine schnelle Überweisung in spezialisierte Zentren an. In der Befragung des deutschen Hausärzterverbandes stimmen die Primärmediziner eher für eine vollständige Versorgung in Zentren, wo hingegen die Delegierten des deutschen Hausärzterverbandes dieser These eher widersprechen.³⁴

Die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen wird aktuell nicht lukrativ vergütet. Deshalb engagieren sich im Allgemeinen Ärzte tendenziell weniger für Patienten mit Seltenen Erkrankungen, da der zeitliche Mehraufwand nicht adäquat entlohnt wird. Die angesprochenen Mängel stellt auch die Studie des BMG fest. Im Gegensatz zu den Interviewergebnissen wird hier von 68,4%, der in der Studie Befragten, eine Einzelabrechnung mit neuen Abrechnungsziffern als gut oder sehr gut angesehen.²⁴ Ebenfalls eher negativ gegenüber einer Einzelleistungsvergütung in der Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen sind, die vom deutschen Hausärzterverband befragten Primärmediziner, eingestellt.³⁵ Demnach sind sich die Akteure im Gesundheitssystem noch nicht darüber einig, wie die optimale Lösung in Zukunft aussieht. Fest steht, die Vergütung darf nicht verkompliziert werden, sondern sollte im ärztlichen Alltag leicht umzusetzen sein.

„Die neuen Abrechnungsziffern müssten den erhöhten Spezialisierungsaufwand widerspiegeln (z.B. die Kosten für die Vorhaltung einer spezialisierten Einrichtung), die Koordination mit verschiedenen ärztlichen und nicht- ärztlichen Leistungserbringern (Teamarbeit) und auch den erhöhten Zeitbedarf der Behandlung sowie der Krankheitsverlaufsdokumentation umfassen.“²⁴

Der Wunsch nach einem eigenen Budget für „Orphan- Drugs“ wirft ein weiteres Problem in der Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen auf. Die Therapie mit spezifischen Medikamenten übersteigt zumeist das Budget der Allgemeinärzte. Auch in finanzieller Hinsicht wäre ein „Shared- Care- Konzept“ hilfreich, um die Kosten zwischen universitärer Spezialambulanz und Primärversorgung gerecht zu verteilen.

Im Vergleich zu Assistenzärzten und PJ- Studierenden wird bei den Allgemeinmedizinern das „Paradox of Rarity“ nicht deutlich. Die Befragten schätzen mit 1:1000 die Prävalenz deutlich höher ein als definitionsgemäß angenommen, wobei die Berührungshäufigkeit mit Seltenen Erkrankungen bei einem Patienten pro Monat liegt. Es bleibt an dieser Stelle offen, aus welchen Gründen sie die Prävalenz Seltener Erkrankungen so einschätzen. Vielleicht suggeriert ihnen der größere zeitliche Aufwand einen häufigeren Kontakt, wodurch die Prävalenz subjektiv höher eingestuft wird.

Zusammenfassend wird festgestellt, dass die Mehrheit der befragten Allgemeinmediziner mindestens einmal im Monat mit Seltenen Erkrankungen in Kontakt kommt. Beim Case Management von Patienten mit Seltenen Erkrankungen stellen sie den „hausärztlichen Basischeck“ mit ausführlicher Anamnese und gründlicher Untersuchung heraus. Zudem gilt nach ihrer Meinung, den Patienten frühzeitig mit adäquater Fragestellung an einen Spezialisten zu überweisen. Im Umgang mit Seltenen Erkrankungen raten sie den Studierenden, den Patienten mit seinen Problemen ernst zu nehmen und sehen den „hausärztlichen Basischeck“ als Schlüssel zur Diagnose. Recherchertools spielen dabei eher eine untergeordnete Rolle. Alle Primärmediziner begrüßen die Integration von Seltenen Erkrankungen in das Medizinstudium. Einer neuen Abrechnungsziffer stehen sie kritisch entgegen, würden allerdings eine „Gesprächsziffer“, die den zeitlichen Mehraufwand, der sich durch die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ergibt, honoriert, erwägen.

4.1.3 Vergleich des NKLM mit dem LZKI

Die Befragung an den medizinischen Fakultäten Deutschlands per anonymem Fragebogen sowie eine Studie des ZSE Ulm ergeben, dass Seltene Erkrankungen als solche am häufigsten in der Inneren Medizin kenntlich gemacht werden.²⁵ Zur Entwicklung eines Modulmoduls ist es interessant, die bestehenden Strukturen zu analysieren, um sie gegebenenfalls an die neuen Bedingungen des NKLM angleichen zu können. Daher werden im Folgenden der LZKI Version 1.3 vom 15.06.2011 und der NKLM vergleichend betrachtet, um Gemeinsamkeiten oder Unterschiede in Form, Struktur, Kompetenzebenen und -bereiche sowie gelehrt Seltenen Erkrankungen zu detektieren. Dabei gilt es zu beachten, dass der 18 seitige LZKI nur den Lernzielkatalog

eines Fachbereichs repräsentiert, während der NKLM als umfassendes Werk zu sehen ist. Folglich könnten vermeintlich fehlende Elemente des LZKI durchaus in dem Lernzielkatalog eines anderen Fachbereichs enthalten sein. Die Darstellung der Krankheitsbilder und ihrer Kompetenzebenen beschränkt sich auf 16 Seltene Erkrankungen, die sowohl im NKLM als auch im LZKI Erwähnung finden.

4.1.3.1 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Form und Struktur

Vom Gesichtspunkt der Lernzielkompatibilität stünde einer Anpassung an den NKLM nichts im Wege. Während der NKLM auf eine typische Fächerzuordnung verzichtet, gliedert sich der LZKI nach Fachrichtungen, welchen klinische Bilder zugeordnet werden. Wonach diese Krankheitsentitäten ausgewählt wurden, ist allerdings nicht ersichtlich. Im NKLM widmet sich das Kapitel 21 „Erkrankungsbezogene Prävention, Diagnostik, Therapie, Versorgungs- und Notfallmanagement“ einer Auswahl von Krankheitsbildern. Aufgenommen wurden nur Erkrankungen, die mindestens zwei der im Folgenden genannten Kriterien erfüllen: Häufigkeit („Volkskrankheiten“), hohe akute Letalität, Abwendbarkeit der Letalität durch sofortige Intervention, langfristige Einschränkung der normalen altersbezogenen Lebensqualität sowie Transferierbarkeit medizinischer Prinzipien.⁴ Das Kapitel „Fertigkeiten und Fähigkeiten“ des LZKI umfasst eine Auflistung über die Untersuchungstechniken der Organsysteme, jeweils wenn möglich gegliedert nach Inspektion, Palpation, Perkussion, Auskultation und die spezifischen Untersuchungstechniken der einzelnen Organe.¹⁸ Die Aufgliederung der manuellen Untersuchungskompetenz erfolgt im NKLM in Kapitel 14b „Klinisch-praktische Fertigkeiten“ ebenfalls nach Organsystemen und in oben genannter Untersuchungsreihenfolge. Allerdings fällt auf, dass die Untersuchungstechniken des Nervensystems im NKLM deutlich ausführlicher behandelt werden.²⁴ Die geforderten „Fertigkeiten“ und „erweiterten Kenntnisse“ decken sich in beiden Lernzielkatalogen. Auf die „Fähigkeiten“ wie zum Beispiel Anamnese führen oder Patientenvorstellungen wird im NKLM ausführlich in Kapitel 14c „ärztliche Gesprächsführung“ eingegangen, während der LZKI spezielle Gesprächstechniken und –situationen nicht gesondert berücksichtigt.⁴ Die neurologische Untersuchung sowie die ärztliche Gesprächskompetenz könnten Teil eines anderen Frankfurter Lernzielkatalogs sein. Wie schon bei den Interviewdiskussionen von Assistenzärzten und Allgemeinmedizinern

angesprochen, stellt unter anderem eine ausführliche Anamnese den Schlüssel zur richtigen Diagnose dar. Der NKLM widmet der ärztlichen Kommunikation sogar ein eigenes Rollenbild „der Arzt als Kommunikator“. Dabei wird betont, dass sich eine professionelle Gesprächsführung auf die Arzt- Patienten- Beziehung sowie auf die Compliance des Patienten positiv auswirken. Zu dem medizinischen Berufsalltag gehört auch das Überbringen schlechter Nachrichten, was sowohl für Ärzte, als auch für Patienten eine herausfordernde Situation darstellt. In den Interviews der Assistenzärzte klang an, dass sie sich gewünscht hätten, den Umgang mit „schwierigen“ Patienten bereits im Studium zu üben. Ein Modellmodul sollte daher auf die Berührung mit Nichtwissen und ungewisse Gesprächssituationen vorbereiten.

4.1.3.2 Gemeinsamkeiten und Unterschiede in Kompetenzebenen und Lernzielen

Im LZKI gliedern sich die Kompetenzen für klinische Bilder, erweiterte Kenntnisse sowie Fertigkeiten und Fähigkeiten in zwei Ebenen:¹⁸

1. Ebene 1- Erkennen und einordnen können/ anwenden bzw. durchführen
 - Klinische Bilder: Der Arzt kann die Erkrankungen einordnen und sich darüber informieren
 - Erweiterte Kenntnisse: Der Arzt kann das (Behandlungs-) Konzept definieren oder die Prozedur mit Indikation sowie Kontraindikation erklären und ist sich der klinischen Relevanz bewusst. Er hat die korrekte Durchführung der Prozedur gesehen.
 - Fertigkeiten und Fähigkeiten: Der Arzt kann die Fertigkeiten erklären und hat sie unter Aufsicht schon einige Male selbst durchgeführt.
2. Ebene 2- In der Praxis damit umgehen können/ Routine
 - Klinische Bilder: Der Arzt kann mit den Erkrankungen in der realen Situation eine Diagnose verbinden und besitzt Kenntnisse über Erscheinungen, Beschwerden, diagnostische sowie therapeutische Möglichkeiten. Des Weiteren weiß er über die

Pathologie, Histologie, Epidemiologie, Pathophysiologie und Psychodynamik Bescheid.

- Erweiterte Kenntnisse: Der Arzt kann sein Wissen zur Befundbeurteilung, Therapie- sowie Präventivmaßnahmen-Beratung nutzen
- Fertigkeiten und Fähigkeiten: Der Arzt kann die Fertigkeiten aus Ebene 1 erklären sowie die Prozeduren ohne Aufsicht korrekt durchführen.¹⁸

Die Kompetenzebenen des NKLM wurden bereits in der Einleitung definiert (Vgl. Kapitel 1.1.1, S. 9ff.). Werden die Lernzielkataloge vergleichend betrachtet, so besitzen beide einen Theorieteil (A), der den Wissensgrundstock legt und einen Praxisteil (B), in dem das eigene Handeln im Vordergrund steht. Die Gliederung der Kompetenzebenen im NKLM wirkt dabei strukturierter und Begrifflichkeiten werden besser definiert. Wird die Einteilung des LZKI auf die Kompetenzebenen des NKLM übertragen, so entsprechen Ebene 1 und 2 „klinische Bilder“ sowie „erweiterte Kenntnisse“ Kompetenzebene A (Stufe 1 „Faktenwissen“ und Stufe 2 „Handlungs- und Begründungswissen“) des NKLM. „Fertigkeiten und Fähigkeiten“ auf Ebene 1 des LZKI lassen sich auf Stufe 3a „Handlungskompetenz“ des NKLM übertragen. „Fertigkeiten und Fähigkeiten“ der Ebene 2 können der Stufe 3b „Handlungskompetenz“ zugeordnet werden. Die Ebene 1 des LZKI stellt somit am ehesten eine Mischung aus Stufen 1 bis 3 des NKLM dar. Einerseits sollen Ärzte im Rahmen ihres Kenntnisstandes Sachverhalte einordnen und mit Erkrankungen verbinden, andererseits steht auch der Umgang in der Praxis im Fokus. Bei Ebene 2 gerät die selbstständige, routinierte Durchführung in den Blickpunkt, was Kompetenzniveau B im NKLM entspricht.

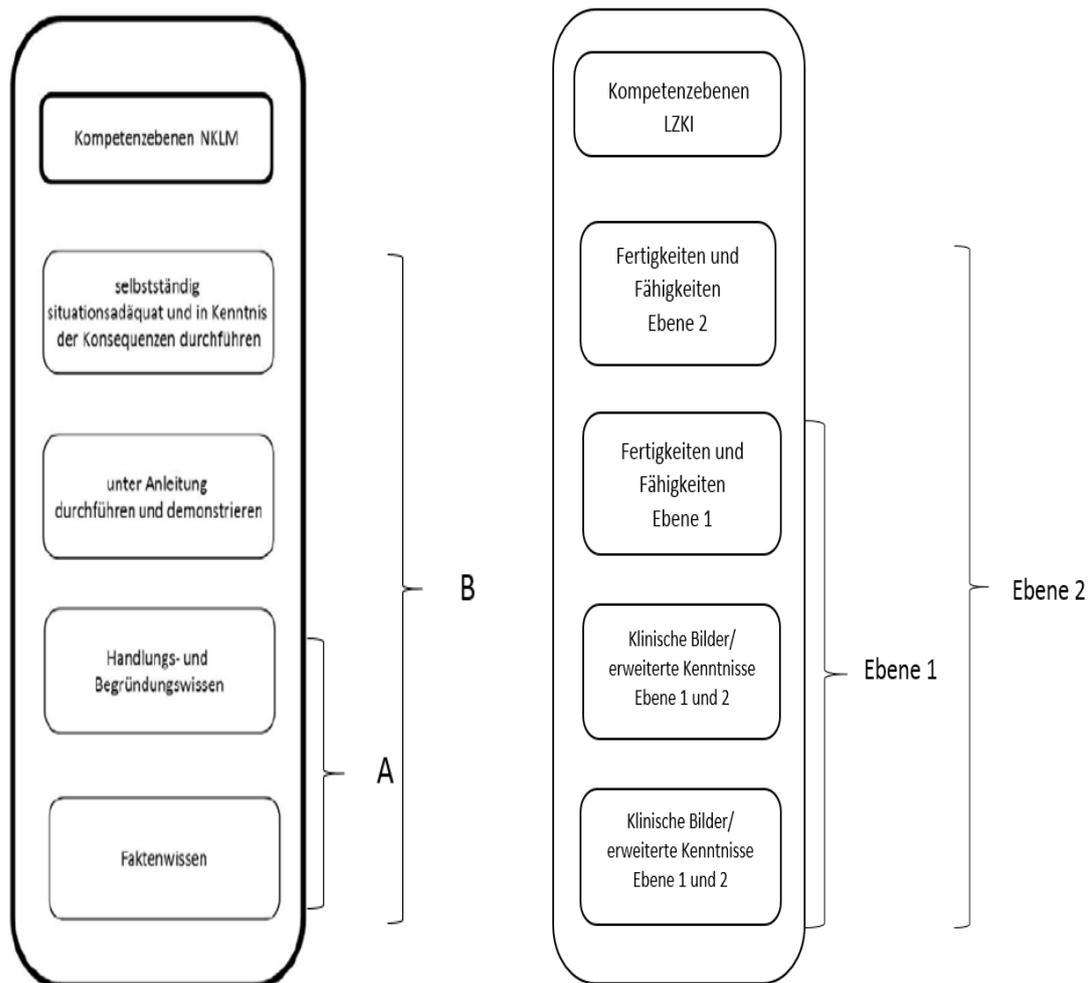


Abbildung 4.1: Kompetenzebenen von NKLM im Vergleich zu LZKI ⁴

Ähnliche Deskriptoren wie im NKLM die Querverweise und inhaltliche sowie thematische Verbindungen aufzeigen sollen, finden sich auch im LZKI. Eine Formulierung von konkreten Lernzielen bleibt im LZKI allerdings aus. Es wäre zu erwägen, im LZKI Lernziele auszuformulieren, um die Lehrelemente zu konkretisieren. Dadurch wäre der Spielraum für jeden Lehrenden zwar geringer, die Lehrveranstaltungen in der Folge allerdings einheitlicher.

4.1.3.3 Seltene Erkrankungen von NKLM und LZKI im Vergleich

In der graphischen Darstellung der Seltenen Erkrankungen beider Lernzielkataloge (Vgl. Diagramm 3.10, S.41) springt die Diskrepanz zwischen der Vielzahl an erwähnten Seltenen Erkrankungen und den geringen Überschneidungen zwischen LZKI und NKLM ins Auge. Über ein Drittel aller im LZKI genannten Erkrankungen sind Seltene Erkrankungen. Die spezifische Kennzeichnung von Seltenen Erkrankungen könnte dabei die Differenzierung zwischen selten und häufig erleichtern.

Im Folgenden stehen die 16, zwischen NKLM und LZKI sich namentlich überschneidenden, Seltenen Erkrankungen der Inneren Medizin im Fokus. Sie werden hinsichtlich Gemeinsamkeiten in Kompetenzebene und –bereich untersucht (Vgl. Tabelle 3.1, S. 42). Der LZKI berücksichtigt mit dem Deskriptor „Leitlinie (LL)“ den Wunsch der Assistenzärzte nach einem Hinweis zum Algorithmus im Umgang mit Seltenen Erkrankungen. Zudem stellt er mit dem Deskriptor „General Practice“ Verbindungen zur Allgemeinmedizin her, was nicht nur darauf verweist, dass es sich dabei um ein „häufiges“ und ernst zu nehmendes Problem in der hausärztlichen Versorgung handelt, sondern dies könnte auch bei Erwähnung in einer Lehrveranstaltung die interdisziplinäre Kommunikation sowie das Verständnis untereinander fördern. Bei den Studierenden im praktischen Jahr werden als wichtig zu lehren ebenso Seltene Erkrankungen betont, bei denen im Notfall schnell gehandelt werden muss. Beide Lernzielkataloge berücksichtigen mit dem Deskriptor „Notfallmaßnahmen“ dieses Interesse. In der Entwurfsfassung der Lenkungsgruppe des NKLM vom 23.05.2013 ist dazu in Kapitel 21.2 (S.370f.) eine eigene Tabelle enthalten, die 17 Seltene Erkrankungen der Kompetenzebene 1 und 2 explizit herausstellt, bei denen die Durchführung von Notfallmaßnahmen entscheidend ist. Um zu erwägen, ob die Wiedereingliederung einer solchen Tabelle in die aktuelle Version des NKLM sinnvoll wäre, könnte eine erweiterte Umfrage mit größerer Teilnehmerpopulation zum Thema „Notfallmanagement von Seltenen Erkrankungen“ mit Studierenden im praktischen Jahr durchgeführt werden. Die bestehenden Strukturen des LZKI unter der Berücksichtigung des NKLM zu überarbeiten, wäre für die Lehre der Inneren Medizin sicher lohnenswert.

4.2. Modellmodul Seltene Erkrankungen

Die Gesamtheit aus den Interviewergebnissen im Allgemeinen, den studentischen Anforderungen an eine Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen, den Empfehlungen von Seiten der Assistenzärzte und Allgemeinmediziner sowie Teilen der Lernziele des NKLM bildet das Modellmodul. Aus den Fragebogenergebnissen lassen sich Lehrveranstaltungsbedingungen bezüglich Seltener Erkrankungen an den medizinischen Fakultäten in Deutschland ableiten. Durchführbar wäre ein Modellmodul für Seltene Erkrankungen als Vorlesung, Seminar oder Wahlfach mit einem Umfang von vier bis sechs Stunden im fünften oder ersten klinischen Semester (Vgl. Kapitel 3.1, S. 27ff.).

4.2.1 Lernergebnisse (learning outcomes)

Nach der Teilnahme an einem Modellmodul zu Seltenen Erkrankungen sind die Studierende in der Lage:

- Seltene und häufige Erkrankungen gegenüberzustellen
- eine Informationssuche zu Seltenen Erkrankungen mit geeigneten Recherchertools durchzuführen
- die Patienteninformationen aus Anamnese, körperlicher Untersuchung sowie Arztbriefen (etc.) zu strukturieren und Leitsymptome abzuleiten
- Wissensgrenzen zu erkennen, Nichtwissen zu managen und dieses angemessen gegenüber Patienten und Kollegen zu formulieren
- die Bedeutung der wertschätzenden und respektvollen Zusammenarbeit in der interdisziplinären Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erkennen und aktiv mitzugestalten

Im Anhang (Vgl. Kapitel 6.1, S. 74ff.) findet sich die gesamte Darstellung des entwickelten Modellmoduls in tabellarischer Form, welche neben den von den Studierenden zu erlangenden Kompetenzen bzw. Lernzielen, auch Angaben zum Grad der Kompetenzebene sowie Querverweise zum NKLM, der jeweiligen Arztrolle und den erworbenen Handlungskompetenzen macht.

4.2.2 Inhalts- und Umsetzungsbeispiele dreier Modulveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen

Insgesamt werden drei Lehrveranstaltungen in Seminarform mit dem Umfang von jeweils zwei Stunden gestaltet.

- a) Modulveranstaltung 1 widmet sich den Lernzielen der „Differenzierungs“- und „Recherchekompetenz“.
- b) Modulveranstaltung 2 nimmt die Lernziele der „Anamnese-, Untersuchungs- und Arztbriefkompetenz“ in den Fokus
- c) Modulveranstaltung 3 geht näher auf die Lernziele der „Konfliktbewältigungs- und Kommunikationskompetenz“ ein.

Als Fallbeispiele bieten sich bei Universitäten mit Zentrum für Seltene Erkrankungen Patientenfälle aus der eigenen Spezialambulanz entweder als Besuch des Patienten in der Lehrveranstaltung oder als Case Report in Papierform an. Verfügen Universitäten über kein spezifisches Zentrum können Beispiele für Seltene Erkrankungen sortiert nach Fachrichtungen der Liste im Anhang entnommen werden (Vgl. Kapitel 6.7, S. 89ff.). Lernziele der Ebene 1 könnten als kurze PowerPoint Präsentation in den Lehrveranstaltungsverlauf eingegliedert werden. Elemente der Ebene 2 eignen sich für die interaktive Gestaltung am Flipchart oder computergesteuertem White-Board. Die Aktivierung und Eigenaktivität der Studierenden sollte im Vordergrund stehen. Weiterhin ist es wichtig, den Studierenden die Bedeutung der Lerninhalte für den späteren Berufsalltag zu verdeutlichen. Zahlreiche Beispiele zur Umsetzung der Kompetenz- bzw. Lernziele in einer Modulveranstaltung sind in einer tabellarischen Darstellung im Anhang (Vgl. Kapitel 6.2, S. 79ff.) enthalten.

Zur Verbesserung und Optimierung des Moduls zu Seltenen Erkrankungen ist die Meinung der Studierenden essentiell. Jede einzelne Lehrveranstaltung müsste nach kritischen Gesichtspunkten von den Studierenden evaluiert und bewertet werden.

4.2.3 Prüfungsform

Prüfungen sollen Lernprozesse anstoßen und gleichzeitig als Erfolgskontrolle sowie als Feedback für die Effektivität des Moduls dienen. Die Kompetenzorientierung stellt an die Prüfungsformate hohe Herausforderungen. Während die Erkenntnisniveaus 1 (erinnern und verstehen), 2 (anwenden) sowie 3 (hier nur das analysierende Element) mit Multiple-Choice-Fragen abgeprüft werden können, stößt diese Prüfungsform bei dem höchsten Niveau (bewerten, erschaffen und erweitern) an ihre Grenzen. Um den individuellen Kompetenzgewinn zu messen, bieten sich lernprozessintegrierte Rückmeldungs- und Prüfungsformate wie Fallstudien, Rollenspiele und Präsentationen an.⁵ In der medizinischen Ausbildung könnte die Lücke der Multiple-Choice-Tests mit einer „objective structured clinical examination“, einer OSCE-Prüfung, kompensiert werden. Diese Prüfungsform wäre vor allem für die auf Kompetenzniveau 3a/b eingestuften Lernziele geeignet. Die „Anamnese- und Untersuchungskompetenz“ ist beispielsweise an der Goethe Universität Frankfurt in die OSCE-Prüfung einiger Fachbereiche integriert und könnte dort beurteilt werden. Um die „Arztbrief-, Differenzierungs- und Recherchekompetenz“ zu prüfen, müssten die Studierenden aus einer fiktiven Patientenakte die wichtigsten Informationen auswählen, strukturiert zusammenfassen und anhand der Kerninformationen die Leitsymptome ableiten. Anschließend wäre es Aufgabe der Studierenden, eine Vorgehensweise zur Differenzierung zwischen häufiger und seltener Erkrankung vorzuschlagen, sowie eine gezielte Suche nach seltenen Erkrankungen in Orphanet durchzuführen. Zur Prüfung der „Konfliktbewältigungs- und Kommunikationskompetenz“ könnte mit Schauspielpatienten zusammengearbeitet werden, die einen Patienten mit unerklärlichen Symptomkonstellationen simulieren. Der Verlauf des Anamnesegesprächs müsste so konzipiert sein, dass Studierende schnell an ihre Grenzen stoßen. Weiterhin wäre es Teil der Prüfung, dass die Studierenden dem Patienten dieses Nichtwissen mitteilen und einen individuellen Handlungsplan entwickeln müssten. Beispielsweise bestünde die Option sich den Rat eines „Oberarztes“ einzuholen, eine gezielte Überweisung mit adäquater Fragestellung zu formulieren oder ein Recherchemedium einzusetzen. Im Fokus der Prüfung wäre auch das Verhalten des Studierenden gegenüber dem Patienten. Zur Durchführung einer solchen OSCE-Prüfung müssten Checklisten für Prüfende

entwickelt werden, anhand derer die Prüfungsleistung des Studierenden objektiv und valide beurteilt werden kann.

Drei Beispiele für Multiple- Choice- Fragen zu Seltenen Erkrankungen³⁶

1.) Welche Aussage trifft NICHT zu?

- A) Weltweit gibt es über 6000 Seltene Erkrankungen
- B) 80% der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt
- C) Am letzten Tag im Februar findet der „Tag der Seltenen Erkrankungen“ statt
- D) Die EU- Verordnung definiert Seltene Erkrankungen mit einer Prävalenz von weniger als 5 pro 100.000 Betroffenen**
- E) Pubmed kann zur Recherche über Seltene Erkrankungen herangezogen werden

2.) Ein Patient mit gesicherter Diagnose einer Seltenen Erkrankung bittet sie um Hilfe bei der Suche nach einer Selbsthilfegruppe. Wie gehen sie vor?

Welche Aussage trifft NICHT zu?

- A) Sie suchen in den „Blauen Adressen“
- B) Sie ziehen „Orphanet“ zu Rate
- C) Sie geben die Erkrankung in den „SE- Atlas“ ein
- D) Sie wenden sich an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen und profitieren von deren Lotsenfunktion
- E) Sie informieren sich im „Rare Disease Register (RDR)“**

3.) Eine 50- jährige Patientin leidet seit vier Monaten unter akuten Schmerzen im Bereich der Lendenwirbelsäule. Neben Infiltrationen und Infusionen erhält sie eine physikalische und manualtherapeutische Therapie. Eine weitere diagnostische Abklärung erfolgt nicht. Ihre Patientin berichtet nun mit leiser Stimme in Ihrer Sprechstunde, dass die bisherigen Therapieversuche keine Verbesserung gebracht hätten und die Schmerzen nach wie vor

beständen. Sie sei antriebslos und hätte Gewicht verloren. Zudem gibt sie Ein- und Durchschlafschwierigkeiten an. Wie verfahren sie weiter?

Welche Aussage trifft am wenigsten zu?

- A) Sie beginnen eine Therapie mit 20 mg Citalopram und vereinbaren einen Kontrolltermin.
- B) Sie schließen in ihre differentialdiagnostischen Überlegungen eine Tuberkulose mit ein
- C) Sie veranlassen eine Röntgenuntersuchung der Lendenwirbelsäule
- D) Sie führen erneut eine ausführliche Anamnese sowie eine gründliche körperliche Untersuchung durch
- E) Sie holen sich bei fortbestehender Unklarheit über die Symptomatik der Patientin den Rat von ärztlichen Kollegen ein

5. Schlussfolgerung und Ausblick

Abschließend ist festzuhalten, dass fast zwei Drittel aller befragten Personen, egal ob Universitäts- oder Primärmedizin, mindestens einmal im Monat mit Seltenen Erkrankungen in Berührung kommen. Es ist weiterhin festzustellen, dass die momentane Lehrsituation nicht optimal auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen vorbereitet. 29 von 33 Befragten begrüßen daher die curriculare Integration von Seltenen Erkrankungen in das Medizinstudium. Die frühe Sensibilisierung von Medizinstudierenden für die spezifischen Probleme von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, sowie die lernzielorientierte Kompetenzvermittlung zum Umgang mit solchen, trägt zur Professionalisierung der angehenden Ärzte und zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen bei. Einerseits können Ärzteodysseen vermieden und dem Patienten somit ein langer Leidensweg erspart werden, andererseits tritt bei Medizinern keine Überforderung beim Umgang mit Nichtwissen über Seltene Erkrankungen ein. Die dabei eingesparten zeitlichen oder finanziellen Ressourcen können in eine optimale Patientenversorgung investiert werden.

Das hier entwickelte Modellmodul zu Seltenen Erkrankungen berücksichtigt nicht nur die Wünsche und Anforderungen von Ärzten verschiedener Aus- und Weiterbildungsstufen, sondern bezieht sich auch auf Kompetenzen und Lernziele des Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkatalogs. Hierdurch wird eine optimale Lehre auf neuestem medizindidaktischem Stand ermöglicht. Inwiefern eine tatsächliche Umsetzung des Moduls in die Praxis und eine daran anlehrende Evaluation zur nachhaltigen Weiterentwicklung und Optimierung der universitären Lehre von Seltenen Erkrankungen erfolgt, bleibt abzuwarten. Nichtsdestotrotz kann das konzipierte Modul wichtige Impulse für eine dauerhafte Integration der Seltenen Erkrankungen in die universitäre Lehre bedeuten, denn „Häufiges ist häufig“ und „Seltenes ist *nicht* selten“.

6. Anhang

6.1 Kompetenzen, Lern- und Qualifikationsziele^{37; 38}

Kompetenz bzw. Lernziel	Kompetenz- ebene	Querverweis NKLM	Querverweis Arztrolle	Querverweis Handlungs- kompetenz
Differenzierungskompetenz				
Studierende differenzieren zwischen Seltenen und häufigen Erkrankungen				
Sie können...				
- die Definition von Seltenen Erkrankungen benennen und die Prävalenz einordnen	1	S.24 14a. 1.1.1		FK *
- der Liste Seltener Erkrankungen in Orphanet die Prävalenz einer Seltenen Erkrankung entnehmen	1			FK
- das „Paradox of Rarity“ erklären	2			FK
- berichten, dass etwa 80% der Seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind	1			FK
- berichten, dass in Deutschland schätzungsweise vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung leben	1			FK
- berichten, dass es weltweit etwa 8000 Seltene Erkrankungen gibt	1			FK
- berichten, dass es deutschlandweite Projekte sowie Initiativen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen gibt (z.B. ACHSE, NAMSE, ...) und haben Kenntnisse darüber	1			FK
Studierende erkennen, dass eine häufige Erkrankung einen seltenen Krankheitsverlauf nehmen kann				
Sie können...				
- sich erinnern, dass eine Seltene Erkrankung im Allgemeinen eine Differentialdiagnose einer häufigen Erkrankung sein kann	1			FK
- die oben beschriebene Situation identifizieren	1			FK
- ihre vermutete Diagnose zu allen Zeitpunkten hinterfragen und überprüfen	3a	6.3.2	G *	FK SelK
- eine Vorgehensweise zur Differenzierung zwischen	3b			FK MK

häufiger und Seltener Erkrankung vorschlagen				
Recherchekompetenz				
Studierende wählen zur gezielten Informationssuche über Seltene Erkrankungen geeignete Recherchemedien aus		6.1.2.2 6.2.2.1	G	
Sie können...				
- Pubmed zur Recherche über Seltene Erkrankungen nutzen	2	14a. 1.1.2		FK MK
- wissenschaftliche Literatur kritisch bewerten, analysieren und auf ihre Fragestellung adäquat und sicher anwenden	3b	6.2	G	FK MK
- die Vor- und Nachteile von Pubmed, Up-To- Date, Find Zebra und Orphanet benennen	1			FK
- Orphanet und Find Zebra als Recherchertools für Seltene Erkrankungen benennen	1			FK
- unter zu Hilfenahme von Find Zebra eine gezielte Suche nach Seltenen Erkrankungen über die Eingabe von Symptomen adäquat und sicher durchführen	3b			FK MK
- unter zu Hilfenahme von Orphanet eine gezielte Suche nach Seltenen Erkrankungen über die Eingabe von klinischen Zeichen adäquat und sicher durchführen	3b			FK MK
- Orphanet zur gezielten Informationssuche über ein Arzneimittel für Seltene Erkrankungen nutzen und haben Kenntnis vom Orphan- Drug- Verzeichnis	2			FK MK
- das Verzeichnis medizinischer Labors in Orphanet zur Recherche über angebotene diagnostische Leistungen nutzen	2			FK MK
Studierende wählen zur gezielten Suche nach Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen geeignete Recherchemedien aus		10. 2.1.1	VW	
Sie können...				
- das Verzeichnis der Expertenzentren in Orphanet zur Recherche nutzen	2			FK MK

- das Verzeichnis der Selbsthilfeorganisationen in Orphanet zur Recherche nutzen	2			FK MK
- das Verzeichnis der Fachleute und Einrichtungen in Orphanet zur Recherche nutzen	2			FK MK
- den SE- Atlas als Recherchetool für Versorgungseinrichtungen benennen	1			FK
- unter zu Hilfenahme des SE- Atlas eine gezielte Suche nach Expertenzentren und Selbsthilfeorganisationen adäquat und sicher durchführen	3b			FK MK
- die Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS) als Recherchetool für Selbsthilfeorganisationen benennen und haben Kenntnis von den „Blauen Adressen“	1			FK
- die „Blauen Adressen“ als Recherchetool zur Suche nach Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nutzen	2			FK MK
Studierende wählen zur gezielten Suche nach (Notfall-) Leitlinien geeignete Recherchemedien aus				
Sie können....				
- unter der Kenntnis, dass es für viele Seltene Erkrankungen keine spezifischen Leitlinien gibt, Orphanet zur Suche nach Notfall- Leitlinien für Seltene Erkrankungen nutzen	2			FK MK
- die DEGAM- Leitlinien als Recherchemedium benennen und nutzen	2			FK MK
Anamnese-, Untersuchungs- und Arztbriefkompetenz				
Studierende erkennen die Bedeutung der Anamnese- und Untersuchungstechniken sowie der Arztbriefinhalte, um aus den gewonnenen Informationen Leitsymptome abzuleiten		7.1- 7.5	K	
Sie können...				
- eine vollständige Anamnese adäquat und sicher durchführen	3b	14c 2.4		FK MK SoK SelK

- das Anamnesegespräch planen und strukturieren	3b	14c 2.2		FK MK
- Fragen zum Bestätigen oder Widerlegen der Verdachtsdiagnose entwickeln und gegenüber dem Patienten sicher und adäquat formulieren	3b			FK MK SoK SelK
- eine vollständige körperliche Untersuchung strukturiert durchführen	3a	14b. 2		FK MK
- die Inspektion zur Detektion von äußerlichen Auffälligkeiten und Blickdiagnosen nutzen	2	14b. 2.1. 21		FK MK
- Arztbriefe sammeln und in Patientenakten sicher und adäquat organisieren	3b	10. 7.1.2 14c. 6.3.2	VW	MK SelK
- Arztbriefinhalte analysieren, wichtige Informationen auswählen, strukturiert zusammenfassen und Kerninformationen sowie Leitsymptome daraus ableiten	3b			FK MK SelK
- Aussagen aus den Arztbriefen gegenüberstellen und daraus Differentialdiagnosen ableiten	3a	5.3. 1.6	ME	MK
Konfliktbewältigungs- und Kommunikationskompetenz				
Studierende erkennen ihre Grenzen und können diese angemessen und respektvoll gegenüber Patienten und Kollegen kommunizieren		5.4.1.6	ME	
Sie können...				
- im Bewusstsein, dass man als Arzt nicht die Kenntnisse, Fähigkeiten sowie Fertigkeiten aller Fachrichtungen haben kann, sich kritisch selbst bewerten und ihre Grenzen erkennen	3b	11. 3.3	PH	FK MK SelK
- erkennen, dass Wissenslücken eine Bereicherung sein können, da der Umgang mit Nichtwissen als Herausforderung für den wissenschaftlichen Fortschritt gesehen werden kann	3b	6.4. 3.1	G	MK SoK SelK
- effektiv und rechtzeitig geeignete Fragen formulieren, um sich den Rat eines Kollegen einzuholen	3b	14c. 3.3		MK SoK SelK
- Unsicherheiten generell bei Kollegen darstellen und	3b	14c. 3.3.1		MK SoK

angemessen sowie respektvoll gegenüber dem Patienten formulieren				SelK
Studierende erkennen die individuellen Probleme von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, nehmen diese an und den Patienten damit ernst				
Sie können...				
- die Arzt- Patienten- Beziehung empathisch gestalten und den Patienten mit seinen individuellen Problemen ernst nehmen	3b	14c.2		MK SoK SelK
- unter dem Bewusstsein, dass eine Erkrankung eine psychosomatische Ursache haben könnte, erstmal alle organischen Verdachtsdiagnosen darstellen und überprüfen, bevor sie einen psychosomatischen Ursprung ableiten	3a	9.1.1	GF	FK MK
- die Diagnose und die damit verbundenen Konsequenzen einer Seltenen Erkrankung angemessen und empathisch dem Patienten erklären sowie einzelne Aspekte der Krankheit verallgemeinern und somit für den Patienten verständlich formulieren	3b	11. 1.1.1	PH	FK MK SoK SelK
- dem Patienten die Vor- und Nachteile von Selbsthilfegruppen veranschaulichen	2			FK MK
Studierende erkennen die Bereicherung der Teamarbeit und gestalten eine respektvolle Kommunikation mit ihren Kommilitonen und Kollegen		8.1- 8.3	T	
Sie können...				
- einen respektvollen Umgang im Team gestalten und bringen ihre Ideen in die Gruppendiskussion ein	3b	8.1.1	T	SoK SelK
- die Bedeutung der interdisziplinären Zusammenarbeit zur Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen erkennen	3b	8.2.2	T	SoK SelK
- unter dem Bewusstsein, dass zur Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankung alle	3b	8.3.3	T	SoK SelK

Versorgungsbereiche zusammen agieren müssen, einen respektvollen Umgang zwischen allen Akteuren der Primär- und Maximalversorgung gestalten				
- eine Überweisung mit adäquater Fragestellung formulieren, um die Zusammenarbeit zwischen einzelnen Facharztbereichen zu erleichtern	2	8.3. 2.1	T	MK

***Legende:** **FK:** Fachkompetenz; **MK:** Methodenkompetenz, **SelK:** Selbstkompetenz; **SoK:** Sozialkompetenz **G:** Gelehrter; **GF:** Gesundheitsberater und –fürsprecher; **K:** Kommunikator; **ME:** Medizinischer Experte; **PH:** Professionell Handelnder; **T:** Mitglieder eines Teams; **VW:** Verantwortungsträger

6.2 Beispiele zur Umsetzung der Kompetenzen bzw. Lernziele in einer Modulveranstaltung

Kompetenz bzw. Lernziel	Beispiele zur Umsetzung in einer Modulveranstaltung
Differenzierungskompetenz	
Studierende differenzieren zwischen Seltenen und häufigen Erkrankungen	
Sie können...	
- die Definition von Seltenen Erkrankungen benennen und die Prävalenz einordnen	Schätzfrage an alle Studierenden stellen: „Wie schätzen Sie die Prävalenz von Seltenen Erkrankungen ein?“ Danach Werte wie 1:1000, 1:10.000, 1:100.000, 1: 1.000.000 vor geben und per Fingerzeig ein Meinungsbild erheben. Resultat: Die Seltenen Erkrankungen sind häufiger als gedacht. In diesem Zusammenhang könnte das „Paradox of Rarity“ erklärt werden.
- der Liste Seltener Erkrankungen in Orphanet die Prävalenz einer Seltenen Erkrankungen entnehmen	Die Studierenden sammeln während der Lehrveranstaltung Erkrankungen, die sie als selten einschätzen. Als Hausaufgabe entwerfen sie eine „Kurzübersicht“ zu den genannten Erkrankungen. Mit dem Recherchetool Orphanet werden in Eigenarbeit Prävalenz, Kernsymptome der Erkrankung und eventuell vorhandene Blickdiagnosen herausgesucht. In der nächsten Lehrveranstaltung können die Studierenden in Kleingruppenarbeit ihre Seltenen Erkrankungen „vergleichen“, lernen dabei die Prävalenz einzuordnen sowie wichtige Kernsymptome oder Blickdiagnosen.
- berichten, dass es deutschlandweite Projekte sowie Initiativen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen gibt (z.B. ACHSE, NAMSE, ...) und haben grobe Kenntnisse darüber	Die Studierenden erarbeiten in mehreren Kleingruppen Kerninformationen einzelner Initiativen und stellen sie sich anschließend in einer Kurzpräsentation gegenseitig vor. Hierzu wird aus jeder Gruppe ein „Experte“ herausgelost. Nach jedem Kurzvortrag sollte über geeignete Impulsfragen eine Diskussion eingeleitet werden. Die „Experten“ erhalten sowohl von dem Dozenten als auch von ihren Kommilitonen

	ein Feedback zu ihrer Präsentation (Wirkung vor der Gruppe, Auftreten, Sprachweise, etc.)
Studierende erkennen, dass eine häufige Erkrankung einen seltenen Krankheitsverlauf nehmen kann	
Sie können...	
<ul style="list-style-type: none"> - erinnern, dass eine Seltene Erkrankung im Allgemeinen eine Differentialdiagnose einer häufigen Erkrankung sein kann 	Im „Fehlerberichts- und Lernsystem für Hausarztpraxen“ unter „www.jeder-fehler-zaehlt.de“ ³⁹ finden sich über die Fehlerberichtssuche einige Fallbeispiele, bei denen eine häufige Erkrankung einen seltenen Krankheitsverlauf genommen oder sich eine Seltene Erkrankung als Diagnose eines häufigen Krankheitsbildes herausgestellt hat. Diese könnten in der Lehrveranstaltung mit den Studierenden interaktiv besprochen und diskutiert werden.
Recherchekompetenz	
Studierende wählen zur gezielten Informationssuche über Seltene Erkrankungen geeignete Recherchemedien aus	
Sie können...	
<ul style="list-style-type: none"> - unter zu Hilfenahme von Orphanet eine gezielte Suche nach Seltenen Erkrankungen über die Eingabe von klinischen Zeichen adäquat und sicher durchführen 	Bei der Erstellung einer „Kurzübersicht“ über Seltene Erkrankungen ist die Recherchekompetenz bereits angesprochen worden. Um den Umgang mit dem Recherchetool Orphanet in der Lehrveranstaltung zu üben, könnte der Dozent Orphanet und seine Funktionen für alle öffentlich über ein White- Board vorstellen. Anschließend führen die Studierenden zu einem fiktiven Fallbeispiel eine gezielte Suche nach Seltenen Erkrankungen durch, um das Recherchemedium mit seinen Funktionen selbstständig und aktiv kennenzulernen. Eine ähnliche Vorgehensweise würde sich auch für den SE- Atlas oder NAKOS anbieten.
Anamnese-, Untersuchungs- und Arztbriefkompetenz	
Studierende erkennen die Bedeutung der Anamnese- und Untersuchungstechniken sowie der Arztbriefinhalte, um aus den gewonnenen Informationen Leitsymptome abzuleiten	
Sie können...	
<ul style="list-style-type: none"> - die Inspektion zur Detektion von äußerlichen Auffälligkeiten und Blickdiagnosen nutzen 	Das Interesse der Studierenden sollte alle 15-20 Minuten neu geweckt werden. Hier bietet sich an, in zeitlichen Abständen eine interessante Blickdiagnose zu zeigen, diese von den Studierenden beschreiben zu lassen und kurz die sich dahinter verbergende Seltene Erkrankung zu erläutern.
<ul style="list-style-type: none"> - Arztbriefinhalte analysieren, wichtige Informationen auswählen, strukturiert zusammenfassen und Kerninformationen sowie Leitsymptome daraus ableiten 	Hierfür könnte der Dozent einen Leitfaden zur Sichtung von Patienteninformationen erstellen und anhand dessen, die Vorgehensweise erläutern. Wichtig zu klären ist auch, was ein Leitsymptom darstellt und wie man Kerninformationen- und Symptome richtig gewichtet. Anschließend könnten die Studierenden in Kleingruppen ihre neuen Kenntnisse praktisch anwenden, indem sie aus einer fiktiven Patientenakte wichtige Informationen strukturiert zusammenfassen und Leitsymptome ableiten.

Konfliktbewältigungs- und Kommunikationskompetenz	
Studierende erkennen ihre Grenzen und können diese angemessen und respektvoll gegenüber Patienten und Kollegen kommunizieren	
Sie können...	
<ul style="list-style-type: none"> - im Bewusstsein, dass man als Arzt nicht die Kenntnisse, Fähigkeiten sowie Fertigkeiten aller Fachrichtungen haben kann, sich kritisch selbst bewerten und ihre Grenzen erkennen 	<p>Praktische Übung zum Umgang mit Nichtwissen: Mit der Gruppe der Studierenden wird ein Brainstorming über allgemeine Themen durchgeführt. Zwei Studierende werden ausgelost und müssen zu einem ihnen unbekanntem Thema drei Minuten vor dem Plenum frei referieren. Die zuhörenden Studierenden beobachten die Referenten und analysieren ihr Verhalten. Die beiden Referenten berichten nach ihrem Vortrag, wie sie sich gefühlt haben.</p> <p>Daraufhin wird die Situation des Nichtwissens auf den ärztlichen Berufsalltag übertragen. Es sollen Strategien zum Umgang mit Nichtwissen in der Praxis erarbeitet werden (z.B. effektiv und rechtzeitig den Rat einer anderen im Gesundheitswesen tätigen Person einzuholen).</p>
Studierende erkennen die individuellen Probleme von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, nehmen diese an und den Patienten damit ernst	
Sie können...	
<ul style="list-style-type: none"> - die Diagnose und die damit verbundenen Konsequenzen einer Seltenen Erkrankung angemessen und empathisch dem Patienten erklären sowie einzelne Aspekte der Krankheit verallgemeinern und somit für den Patienten verständlich formulieren 	<p>In Zusammenarbeit mit einem Schauspielpatienten könnten Studierende das Überbringen der Diagnose einer Seltenen Erkrankung oder einer schlechten Nachricht über die Ungewissheit der Diagnose üben. Der Schauspielpatient könnte zusätzlich so instruiert sein, dass er beispielsweise nach Selbsthilfegruppen oder nach Möglichkeiten der Informationssuche über Seltene Erkrankungen fragt. Probleme von Patienten mit Seltenen Erkrankungen sollten aus dem Gespräch deutlich werden. Später würden Dozierende und Studierende dem Interviewer Feedback über Sprachweise, Auftreten, empathisches Verhalten, etc. geben. Interaktiv könnten anschließend erst in einer Kleingruppendiskussion, später mit dem Plenum Strategien zum respektvollen Umgang mit Patienten, die unter einer Seltenen Erkrankung leiden, erarbeitet werden.</p>
Studierende erkennen die Bereicherung der Teamarbeit und gestalten eine respektvolle Kommunikation mit ihren Kommilitonen und Kollegen	
Sie können...	
<ul style="list-style-type: none"> - einen respektvollen Umgang im Team gestalten und bringen ihre Ideen angemessen in die Gruppendiskussion ein 	<p>Kleingruppenarbeiten und Diskussionen im Plenum stärken neben der Sozialkompetenz auch die Selbstkompetenz. Die Bedeutung der interdisziplinären Zusammenarbeit zur Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sollte hervorgehoben sowie der respektvolle Umgang zwischen allen Akteuren der Primär- und Maximalversorgung betont werden.</p>

6.3 Fragebogen zur Lehre Seltener Erkrankungen an den medizinischen Fakultäten Deutschlands

Seltene Erkrankungen im Blick

Seltene Erkrankungen im Blick

Sehr geehrte Damen und Herren,
welche Rolle spielen Seltene Erkrankungen in der klinischen Ausbildung von Medizinstudenten?
Im Rahmen meiner Promotionsarbeit im Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen unter der Leitung von Prof. Dr. T.O.F. Wagner möchte ich dieser und anderen Fragen auf den Grund gehen.

In einem Teil meiner Promotionsarbeit befasse ich mich mit der möglichst vollständigen Darstellung des Umgangs mit Seltene Erkrankungen im klinischen Abschnitt des Humanmedizinstudiums an den medizinischen Fakultäten Deutschlands.

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Derzeit werden etwa 7.000 bis 8.000 Erkrankungen als selten eingestuft. Schätzungen zufolge leiden etwa 4 Millionen Menschen in Deutschland an einer Seltene Erkrankung.

Die Ergebnisse werden selbstverständlich so zusammengestellt, dass ein Rückschluss auf einzel befragte Personen oder Fakultäten nicht möglich ist.

Herzlichen Dank für Ihre Mitarbeit!

Mit freundlichen Grüßen
Juliane Pfeffel

1. Welches Krankheitsbild kommt Ihnen spontan in den Sinn, wenn Sie an Seltene Erkrankungen denken?

**2. Ist Ihnen an Ihrer medizinischen Fakultät ein "Zentrum für Seltene Erkrankungen" bekannt?
Bitte Link unten angeben.**

- Ja
 Nein

Wenn ja- für welche Seltene Erkrankungen

3. Werden in den klinischen Semestern des Humanmedizinstudiums an Ihrer medizinischen Fakultät spezifische Lehrveranstaltungen zur Thematik Seltene Erkrankungen angeboten?

- Ja
 Nein

4. Wenn ja, in welcher Form werden spezifische Lehrveranstaltungen zur Thematik Seltene Erkrankungen angeboten?

- Blockpraktikum
- Kurs
- Seminar
- Vorlesung
- Wahlfach

Sonstiges (bitte angeben)

5. Wenn ja, welchen zeitlichen Umfang (in Stunden) nehmen spezifische Lehrveranstaltungen zum Thema Seltene Erkrankungen in den klinischen Semestern des Humanmedizinstudiums insgesamt ein? Bitte addieren Sie die Stunden aller spezifischen Lehrveranstaltungen zur Thematik Seltene Erkrankungen getrennt nach Pflichtstunden und Wahlstunden.

6. Wenn ja, für welche klinischen Semester werden spezifische Lehrveranstaltungen zur Thematik Seltene Erkrankungen angeboten?

- 1. klinisches Semester
- 2. klinisches Semester
- 3. klinisches Semester
- 4. klinisches Semester
- 5. klinisches Semester
- 6. klinisches Semester
- PJ (praktisches Jahr)

7. Sind in Ihrer medizinischen Fakultät Lernzielkataloge (enthalten alle Lernziele, die in Kursen, Blockpraktika, Vorlesungen und im PJ erreicht werden sollen) etabliert?

- Ja, in allen Fachbereichen
- Ja, teilweise (Bitte unten anführen, in welchen Fachbereichen Lernzielkataloge existieren)
- Nein, es sind noch keine Lernzielkataloge etabliert

In welchen Fachbereichen existieren Lernzielkataloge

8. Wenn ja, in welchen Fachbereichen sind Seltene Erkrankungen im Lernzielkatalog als solche kenntlich gemacht?

Alternativ kann diese Frage auch durch einen Link zu den Lernzielkatalogen Ihrer medizinischen Fakultät beantwortet werden (Bitte unten angeben).

- Allgemeinmedizin
- Anästhesiologie
- Arbeitsmedizin, Sozialmedizin
- Augenheilkunde
- Chirurgie
- Dermatologie, Venerologie
- Frauenheilkunde, Geburtshilfe
- Hals-Nasen-Ohrenheilkunde
- Humangenetik
- Hygiene, Mikrobiologie, Virologie
- Innere Medizin
- Kinderheilkunde
- Klinische Chemie, Laboratoriumsdiagnostik
- Neurologie
- Orthopädie
- Pathologie
- Pharmakologie, Toxikologie
- Psychiatrie und Psychotherapie
- Psychosomatische Medizin und Psychotherapie
- Rechtsmedizin
- Urologie

Sonstiges/ Link (bitte angeben)

9. Seltene Erkrankungen im Blick- Ihre Meinung als medizinische Fakultät zählt!

Was liegt Ihnen zu diesem Thema am Herzen? Hier ist Platz für Kommentare.

Falls sie an den Ergebnissen der Umfrage oder an einem Kontakt allgemein interessiert sind, können sie hier eine Mailadresse angeben.

6.4 Interview- Leitfaden PJ- Studierende

Seltene Erkrankungen

→ Erfahrungen mit Seltenen Erkrankungen

- Bist du schon mit Seltenen Erkrankungen in Berührung gekommen?
 - Erfahrungsbeispiel?

→ Häufigkeit

- Wie häufig kommst du mit Seltenen Erkrankungen in Berührung?

Aus- und Fortbildung

→ Beispiel Blockpraktikum

- Stelle dir vor, du hättest ein PJ- Seminar über Seltene Erkrankungen. Was würdest du gerne über Seltene Erkrankungen lernen? Was ist dir wichtig über Seltene Erkrankungen zu erfahren?

→ Seltene Erkrankungen im curricularen Ablauf

- Hältst du es für sinnvoll, Seltene Erkrankungen in den curricularen Ablauf des Medizinstudiums zu integrieren?
 - Begründung?

→ Spezifische Lehrveranstaltungen in der medizinischen Ausbildung

- Gab es während deines Humanmedizinstudiums eine spezifische Vorbereitung auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen?
 - In welcher Form?
 - Vorlesung
 - Seminar
 - Kurs
 - Wahlfach
 - In welchem zeitlichen Umfang?
- Wie fühlst du dich durch dein Studium auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen vorbereitet?

Schlussfragen

→ Gibt es von deiner Seite noch etwas zu ergänzen oder persönliches zu berichten?

- An welcher Universität hast du studiert?
- Angestrebter Facharzt?
- Was ist die Definition von Seltenen Erkrankungen?
- Welche Seltene Erkrankung kommt dir spontan in den Sinn?
- Kennst du ein Zentrum für Seltene Erkrankungen?

6.5 Interview- Leitfaden Assistenzärzte

Seltene Erkrankungen

→ Erfahrungen mit Seltenen Erkrankungen

- Sind Sie schon mit Seltenen Erkrankungen in Berührung gekommen?
 - Erfahrungsbeispiel?

→ Häufigkeit

- Wie häufig kommen Sie mit Seltenen Erkrankungen in Berührung?

Aus- und Fortbildung

→ Beispiel Blockpraktikum

- Stellen Sie sich vor, es kommen universitäre Blockpraktikanten auf Ihre Station. Welche Inhalte über Seltene Erkrankungen und den Umgang mit solchen im Allgemeinen fänden sie wichtig zu vermitteln?

→ Seltene Erkrankungen im curricularen Ablauf

- Halten Sie es für sinnvoll, Seltene Erkrankungen in den curricularen Ablauf des Medizinstudiums zu integrieren?
 - Begründung?
 - Hätten Sie sich Lehrveranstaltungen zum Thema Seltene Erkrankungen gewünscht?

→ Spezifische Lehrveranstaltungen in der medizinischen Ausbildung

- Gab es während Ihres Humanmedizinstudiums spezifische Vorbereitung auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen?
 - In welcher Form?
 - Vorlesung
 - Seminar/ Kurs
 - Wahlfach
 - In welchem zeitlichen Umfang?

→ Fortbildungen

- Hätten sie Interesse an Fortbildungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen?
 - Wie müsste eine Fortbildung zum Thema Seltene Erkrankungen Ihrer Meinung nach gestaltet sein?

Schlussfragen

→ Gibt es von Ihrer Seite noch etwas zu ergänzen oder persönliches zu berichten?

- An welcher Universität haben Sie studiert?
- Welches Assistenzarztjahr?
- Angestrebter Facharzt?
- Was ist die Definition von Seltenen Erkrankungen?
- Welche Seltene Erkrankung kommt Ihnen spontan in den Sinn?
- Kennen Sie ein Zentrum für Seltene Erkrankungen?

6.6 Interview- Leitfaden Fachärzte für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätige Internisten

Seltene Erkrankungen

→ **Erfahrungen mit Seltenen Erkrankungen**

- Sind Sie schon mit Seltenen Erkrankungen in Berührung gekommen?
 - Erfahrungsbeispiel?

→ **Häufigkeit**

- Wie häufig kommen Sie mit Seltenen Erkrankungen in Berührung?

→ **Patienten ohne Diagnose**

- Wie gehen Sie mit Patienten ohne Diagnose um?
 - Case Management

Aus- und Fortbildung

→ **Beispiel Blockpraktikum**

- Stellen Sie sich vor, es kommen universitäre Blockpraktikanten in Ihre Praxis. Welche Inhalte über Seltene Erkrankungen und den Umgang mit solchen im Allgemeinen fänden sie wichtig zu vermitteln?

→ **Seltene Erkrankungen im curricularen Ablauf**

- Halten Sie es für sinnvoll, Seltene Erkrankungen in den curricularen Ablauf des Medizinstudiums zu integrieren?
 - Begründung?
 - Hätten Sie sich Lehrveranstaltungen zum Thema Seltene Erkrankungen gewünscht?

→ Spezifische Lehrveranstaltungen in der medizinischen Ausbildung

- Gab es während Ihres Humanmedizinstudiums spezifische Vorbereitung auf den Umgang mit Seltene Erkrankungen?
 - In welcher Form?
 - Vorlesung
 - Seminar/ Kurs
 - Wahlfach
 - In welchem zeitlichen Umfang?

→ Fortbildungen

- Hätten sie Interesse an Fortbildungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen?
 - Wie müsste eine Fortbildung zum Thema Seltene Erkrankungen Ihrer Meinung nach gestaltet sein?

Zukunft und Engagement

→ Bedingungen

- Wie müssten die Bedingungen sein, dass Sie sich intensiv für Patienten mit Seltenen Erkrankungen/ Patienten ohne Diagnose engagieren könnten?
 - Finanziell?
 - Zeitlich?
 - Mängel im System, die vom Engagement abhalten?
 - Wünsche?

Schlussfragen

→ Gibt es von Ihrer Seite noch etwas zu ergänzen oder persönliches zu berichten?

- An welcher Universität haben Sie studiert?
- Berufserfahrung in Jahren?
- Facharztbezeichnung?
- Was ist die Definition von Seltenen Erkrankungen?
- Welche Seltene Erkrankung kommt Ihnen spontan in den Sinn?
- Kennen Sie ein Zentrum für Seltene Erkrankungen?

6.7 Seltene Erkrankungen aus LZKI und NKLM im Vergleich

Fachbereich mit Seltene Erkrankungen	LZKI							NKLM Kompetenzbereich				
	K	D	T	N	P	G	LL	LV	D	T	N	P*
Augenheilkunde												
Retinoblastom								A				
Dermatologie												
Kawasaki- Syndrom								A				
Gynäkologie												
Ovarielles Hyperstimulations- syndrom (OHSS, schwere Form)								A				
HNO												
Epiglottitis								B	x	x	x	x
Innere Medizin												
Angiologie												
Aortendissektion	1			x		x						
Arteriitis temporalis	2	x	x	x		x						
Marfan- Syndrom	1							A				
Primäres Lymphödem	1											
Takayasu Arteriitis	1											
Thrombangiitis obliterans	1											
Endokrinologie												
Adrenogenitales Syndrom								A				
Akromegalie	1					x						
Diabetes insipidus								A				
Endokrine Neoplasien	1							A				
Hyperparathyreodismus	1			x								
Hypophyseninsuffizienz	2	x	x	x		x		A				
Insulinom	1											
Nebenniereninsuffizienz	2	x	x	x		x	x	B	x	x	x	
Phäochromozytom	1			x			x					
Schilddrüsenkarzinom	1			x			x					
Gastroenterologie												
Achalasie	1											
Budd- Chiari- Syndrom	1											
Familiäre adenomatöse Polyposis	1					x						
Hämochromatose	1							A				
Hepatozelluläres Karzinom	1				x							
Hereditäres nichtpolypöses kolorektales Karzinom	1											
Kurzdarmsyndrom	1											
Morbus Wilson	2	x	x			x		A				
Neuroendokrine Tumore	1											
Pankreasadenom/- karzinom	2						x					
Pankreatitis	2	x	x	x	x	x	x					
Pfortaderthrombose	1											
Portale Hypertension	2	x				x						

Primär biliäre Zirrhose	1					x								
Solitäres Rectumulcus	1													
Hämostaseologie														
Hämophilie A und B	2	x		x			x			A				
Porphyrie										A				
Purpura- Schönlein- Henoch	1													
Thrombophilie	1					x								
Thrombotisch- thrombozytopenische Purpura	1			x										
Hämatologie/ Onkologie														
ALL	2			x			x							
AML	2			x			x							
Chronisch myeloproliferative Erkrankungen (z.B. Polycythämia vera)	1						x			A				
CML	2						x							
Ewing- Sarkom	2					x	x							
Gastrointestinale Stromatumore	2					x	x							
Goodpasture- Syndrom										A				
Hodgkin- Lymphom	2			x			X							
Idiopathische thrombozytopenische Purpura	2			x			x							
Multiples Myelom	2			x			x							
Myelodysplastische Syndrome	1						x			A				
Non- Hodgkin- Lymphom	2			x			x							
Osteosarkom	2					x	x							
Paraneoplastische Syndrome	1													
Sjögren- Syndrom										A				
Weichteilsarkom	2						x							
Infektiologie														
Borreliose	1													
Botulismus	1			L										
Brucellose	1													
Diphtherie	1			L										
FSME	1			L	x	x								
Legionellose	1		x	L	x									
Leptospirose	1													
Meldepflichtige bakterielle Infektionen wie z.B. Q- Fieber und Tularämie	1			L										
Nekrotisierende Faszitis										A				
Milzbrand (Anthrax)	1			L										
Rickettsien- Infektion	1													
Schistosomiasis	1													
Staphylococcal scalded skin Syndrome (SSSS)										A				
Tetanus										B	x	x	x	x
Tollwut										B	x	x	x	x
Toxische epidermale Nekrolyse										A				
Trichinose	1			L	x									

Virale hämorrhagische Fieber	1			x															
Kardiologie																			
Fallot- Tetralogie	1																		
Morbus Ebstein	1																		
Persistierender Ductus Arteriosus											A								
Transposition der großen Arterien	1																		
Vaskulitiden/ DD Vaskulitis											A								
Nephrologie																			
Hämolytisch-urämisches Syndrom	2	x		x							A								
Polyzystische Nierenerkrankung	1																		
RPGN (pulmonales Syndrom)	2	x		x															
Pneumologie																			
Alpha-1- Antitrypsinmangel	1										A								
Cystische Fibrose	1										A								
Exogen- allergische Alveolitis	1																		
Lungenfibrose	1									x									
Nichttuberkulöse Mykobakteriose	1									x									
Pleuratumoren (Pleuramesotheliom)	1																		
Pneumokoniosen	1					x													
Pulmonale Hypertonie	1			x		x													
Sarkoidose	1								x		B	x	x						
Rheumatologie																			
Aseptische Knochennekrose	1																		
Churg- Strauss- Syndrom	1																		
Dermatomyositis/ Polymyositis	1										A								
Felty- Syndrom	1																		
Kryoglobulinämische Vaskulitis	1																		
Kutane leukozytoklastische Angiitis	1																		
Mischkollagenose	1																		
Morbus Behcet	1																		
Morbus Sudeck	1																		
Panarteriitis nodosa	1																		
Polymyalgia rheumatica	2	x	x																
Rheumatisches Fieber	1										B								x
Sklerodermie	2										B								
Still- Syndrom/ juvenile Chronische Arthritis	1																		
Wegener- Granulomatose	1																		
Neurologie																			
Guillan- Barré- Syndrom/ Miller- Fisher- Syndrom											B	x	x	x					
Myasthenia gravis											A								
Neurofibromatose											A								
Prionenerkrankungen											A								
Orthopädie																			
Achondroplasie/ Osteogenesis imperfecta/ Kraniosynostose											A								

Epiphysiolysis capitis femoris									A				
Pädiatrie													
Atresie bei Neugeborenen									A				
Cystische Fibrose bei Kindern und Jugendlichen									A				
Juvenile chronische Arthritis	1												
Malrotation/ Volvulus									A				
Persistierender Ductus Arteriosus der Frühgeborenen									A				
Vitamin- K- Mangel- Blutung									B	x	x		x
Urologie													
Alport- Syndrom									A				

***Legende:** **D:** Diagnostische Verfahren; **G:** „General Practice“; **K:** Kompetenzebene; **L:** Legale Gesichtspunkte/ Gesetze; **LL:** (interne) Leitlinie vorhanden; **LV:** Level A/B; **N:** Notfallmaßnahmen; **P:** Präventionsmaßnahmen; **T:** Therapeutische Verfahren;
Überschneidungen zwischen NKLM und LZKI

Abbildungsverzeichnis

1.1	Kompetenzebenen von NKLM im Vergleich zu Miller- Pyramide und SCLO...	10
1.2	Kompetenzebenen und Deskriptoren in Kapitel 21 des NKLM.....	11
1.3	Die Verknüpfung der Kompetenzen zur Handlungskompetenz.....	22
4.1	Kompetenzebenen von NKLM im Vergleich zu LZKI.....	66
6.3	Fragebogen zur universitären Lehre Seltener Erkrankungen.....	82
6.4	Interview- Leitfaden PJ- Studierende.....	85
6.5	Interview- Leitfaden Assistenzärzte.....	86
6.6	Interview- Leitfaden Allgemeinmediziner.....	87

Tabellenverzeichnis

3.1	Überschneidungen von Seltene Erkrankungen zwischen NKLM und LZKI...	42
6.1	Kompetenzen, Lern- und Qualifikationsziele.....	74
6.2	Beispiele zur Umsetzung in einer Modulveranstaltung.....	79
6.7	Seltene Erkrankungen aus LZKI und NKLM im Vergleich.....	89

Diagrammverzeichnis

3.1 Medizinische Fakultäten mit und ohne Zentrum für Seltene Erkrankungen in Bezug auf spezifische Lehrveranstaltungen im Vergleich.....	27
3.2 Lehrveranstaltungsformen an medizinischen Fakultäten mit und ohne Zentrum für Seltene Erkrankungen im Vergleich.....	28
3.3 Zeitpunkt der spezifischen Lehrveranstaltungen zu Seltenen Erkrankungen.....	29
3.4 Fachbereiche, in denen Seltene Erkrankungen kenntlich gemacht werden.....	29
3.5 Interessensbereiche der PJ- Studierenden an ein Seminar zu Seltenen Erkrankungen.....	31
3.6 Empfehlungen von Assistenzärzten zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen..	33
3.7 Meinungen der Assistenzärzte zur Integration von Seltenen Erkrankungen in das Humanmedizinstudium.....	34
3.8 Allgemeinärztliches Case- Management von Patienten ohne Diagnose.....	36
3.9 Empfehlungen von Allgemeinmedizinern zum Umgang mit Seltenen Erkrankungen.....	37
3.10 Seltene Erkrankungen von NKLM und LZKI im Vergleich.....	41

Abkürzungsverzeichnis

ACHSE	Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (e.V.)
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (e.V.)
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
CanMEDS	Canadian Medical Education Directives for Specialists
DEGAM	Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin
DKD	Deutsche Klinik für Diagnostik
EURORDIS	European Organisation for Rare Diseases
FRZSE	Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen
GMA	Gesellschaft für Medizinische Ausbildung
IMPP	Institut für medizinische und pharmazeutische Prüfungsfragen
INSERM	Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale
INTERPoD	Interdisziplinäre Kompetenzeinheit für Patienten ohne Diagnose
LZKI	Frankfurter Lernzielkatalog Innere Medizin
MFT	Medizinischer Fakultätentag
NAKOS	Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen
NAMSE	Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
NKLM	Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin
OSCE	Objective Structured Clinical Examination
PJ	Praktisches Jahr
SCLO	Swiss Catalogue of Learning Objectives
ZSE	Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm

Literaturverzeichnis

- 1) **Bundesministerium für Gesundheit.** Seltene Erkrankungen.
Verfügbar unter: <http://www.bmg.bund.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html> (Stand: 20.11.2015).
- 2) **ZIPSE.** Zentrales Informationsportal über Seltene Erkrankungen.
Verfügbar unter: <http://www.portal-se.de/index.php?id=29> (Stand: 20.11.2015).
- 3) **Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.**
NAMSE. Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge. Bonn: Köllen
Druck und Verlag GmbH; 2013.
Verfügbar unter: http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/nationaler_aktionsplan.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 4) **MFT Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland e.V.**
Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin 2015. NKLM.
Version vom 3.07.2015. Kiel; 2015.
Verfügbar unter: <http://www.nklm.de/kataloge/nklm/lernziel/uebersicht>
(Stand: 20.11.2015).
- 5) **Jorzik B.** Charta guter Lehre. Grundsätze und Leitlinien für eine bessere
Lehrkultur. Stifterverband für die Deutsche Wissenschaft. Essen; 2013.
Verfügbar unter: http://www.stifterverband.info/wissenschaft_und_hochschule/lehre/charta_guter_lehre/ (Stand: 20.11.2015).
- 6) **Wörner A.** Lehren an der Hochschule. Eine praxisbezogene Anleitung.
2. Auflage. Wiesbaden: VS Verlag für Sozialwissenschaften; 2008.
- 7) **Brauer M.** An der Hochschule lehren. Praktische Ratschläge, Tricks und
Lehrmethoden. 1. Auflage. Heidelberg, Berlin: Springer Verlag; 2014.
- 8) **Waldherr F, Walter C.** Didaktisch und praktisch: Ideen und Methoden für die
Hochschullehre. 2. Auflage. Stuttgart: Schäffer- Poeschel Verlag; 2014.
- 9) **Drexler F, Holdschlag A, Kunde P, Laczny J, Radtke D.** Kompetenz-
orientierung in der Studiengangsentwicklung am Beispiel eines fiktiven
interdisziplinären Masterstudiengangs zum globalen Klimawandel. In: Senger U.
Kompetenzorientierung in der Hochschullehre. Fachbezogene und
interdisziplinäre Lehrinnovation. Passau: Paradigma Doppelausgabe; 2011,
2012: 418-456.

- 10) **Paetz NV, Ceylan F, Fiehn J, Schworm S, Harteis C.** Kompetenz in der Hochschuldidaktik. Ergebnisse einer Delphi- Studie über die Zukunft der Hochschullehre. 1. Auflage. Wiesbaden: VS Verlag für Sozialwissenschaften; 2011.

- 11) **Jäger, P.** Der Erwerb von Kompetenzen als Konkretisierung der Schlüsselqualifikationen- eine Herausforderung an Schule und Unterricht. Diss.; Passau; 2001.

- 12) **Bösner S, Celemin- Heinrich S, Mühlbauer S, Stibane T, Schönbauer A, Baum E.** Differential diagnosis in primary care: Conception and implementation of a new elective seminar- an experience report. *GMS Z Med Ausbild.* 2011; 28(3): Doc 40.

- 13) **Arbeitskreis Deutscher Qualifikationsrahmen.** Diskussionsvorschlag eines Deutschen Qualifikationsrahmens für lebenslanges Lernen. 2009.
Verfügbar unter: http://www.good-practice.de/DQR_Diskussionsvorschlag_Februar_2009.pdf (Stand: 20.11.2015).

- 14) **Deci EL, Ryan RM.** Die Selbstbestimmungstheorie der Motivation und ihre Bedeutung für die Pädagogik. *Zeitschrift für Pädagogik.* 1993; 39: 223-238.

- 15) **Senger U.** Kompetenzorientierung in der Hochschuldidaktik: Von neuen Formaten hochschuldidaktischer Professionalisierung zur kompetenzorientierten Lehrqualitäts- und Hochschulentwicklung. In: *Senger U. Kompetenzorientierung in der Hochschullehre. Fachbezogene und interdisziplinäre Lehrinnovation.* Passau: Paradigma Doppelausgabe; 2011, 2012: 22-62.

- 16) **Porst R.** Fragebogen. Ein Arbeitsbuch. 4. Auflage. Wiesbaden: Springer Verlag; 2014.

- 17) **Baumert A, Reich S.** Interviews in der Recherche: redaktionelle Gespräche zur Informationsbeschaffung. 2. Auflage. Wiesbaden: Springer Verlag; 2012.

- 18) **Zentrum für Innere Medizin Universitätsklinikum Frankfurt.** ZIM. Frankfurter Lernzielkatalog Innere Medizin. LZKI. Version 1.3. Frankfurt/ Main; 2011.

- 19) **Research For Rare.** Forschung für Seltene Erkrankungen. Forschungsverbünde.
Verfügbar unter: <http://www.research4rare.de/> (Stand: 20.11.2015).

- 20) **Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm.** ZSE Ulm. Nachberichterstattung: Erste Baden- Württembergische Vorlesung zu Seltenen Erkrankungen „Das Seltene in die Mitte rücken“. Ulm; 2013.
Verfügbar unter: http://www.seltene-erkrankungen.info/files/2013/2013-12-a_UniUlmIntern_Vorlesung.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 21) **Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen.** FRZSE. Studentenklīnik.
Verfügbar unter: <http://www.kgu.de/kliniken-institute-zentren/einrichtungen-des-klinikums/zentren/frankfurter-referenzzentrum-fuer-seltene-erkrankungen-frzse/frankfurter-referenzzentrum-fuer-seltene-erkrankungen-frzse/studentenklīnik.html> (Stand: 20.11.2015).
- 22) **Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn.** INTERPoD. Interdisziplinäre Kompetenzzinheit für Patienten ohne Diagnose.
Verfügbar unter: <http://zseb.uni-bonn.de/home/ohne-diagnose/>. (Stand: 20.11.2015).
- 23) **Heckl M.** Seltene Erkrankungen: Schäfer und die Detektive. Marburg; 2014.
Verfügbar unter: <http://news.doccheck.com/de/62991/seltene-erkrankungen-schaefer-und-die-detektive/> (Stand: 20.11.2015).
- 24) **Eidt D, Frank M, Reimann A, Wagner TOF, Mittendorf T, Graf von der Schulenburg JM.** Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit. Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland. Hannover; 2009.
Verfügbar unter: http://www.bmg.bund.de/fileadmin/dateien/Downloads/Forschungsberichte/110516_Forschungsbericht_Seltene_Krankheiten.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 25) **Zentrum für Seltene Erkrankungen Ulm.** ZSE Ulm. Dreijahres Bericht ZSE Ulm. 2012- 2014. Ulm; 2015.
Verfügbar unter: http://www.uni-ulm.de/fileadmin/website_uni_ulm/med.zeseer/Diverses/Sitzungsprotokolle/DreijahresBericht_2012-2014-Final_30032015_A4.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 26) **Obst O, Hofmann C, Knüttel H, Zöllner P.** „Fragen stellen, Antwort bekommen, weiterarbeiten!“. Umfrage zur Benutzung von UpToDate an den Universitäten Freiburg, Leipzig, Münster und Regensburg. GMS Med Bibl Inf. 2013; 13(3): Doc 26.
- 27) **Orphanet.** Das Portal für Seltene Erkrankungen und Orphan Drugs.
Verfügbar unter: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE> (Stand: 20.11.2015).

- 28) **Find Zebra.** Help diagnose rare diseases.
Verfügbar unter: <http://findzebra.compute.dtu.dk/>. (Stand: 20.11.2015).
- 29) **Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen.** NAKOS. Blaue Adressen.
Verfügbar unter: <http://www.nakos.de/adressen/blau/> (Stand: 20.11.2015).
- 30) **SE- Atlas.** Kartierung von Versorgungseinrichtungen für Menschen mit Seltene Erkrankungen.
Verfügbar unter: <https://www.se-atlas.de/> (Stand: 20.11.2015).
- 31) **Bundesärztekammer.** Bewusstsein von Ärzten für Seltene Erkrankungen schärfen. Berlin; 2011.
Verfügbar unter: <http://www.bundesaerztekammer.de/aerzte/aus-weiterfortbildung/fortbildung/baek-veranstaltungen/interdisziplinaeres-forum/35-interdisziplinaeres-forum/pressemitteilungen/seltene-erkrankungen/> (Stand: 20.11.2015).
- 32) **Sturm D.** Selten ist häufig. Seltene Erkrankungen Teil 1. Politisch, fachlich und individuell gesehen. Der Hausarzt. 2012; Mai: 69-70.
Verfügbar unter: http://hausarztforschung.de/hbf/tl_files/dokumente/Seltene%20Erkrankungen%20Teil%201.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 33) **Sturm D.** Seltene Erkrankungen. Die „Hausärztliche Arbeitsmethodik“ führt auch hier zur Diagnose. Der Allgemeinarzt. 2015; Februar: 10.
Verfügbar unter: http://hausarztforschung.de/hbf/tl_files/dokumente/Hausaerztliche%20Arbeitsmethodik%20AA%202-2015/AA-02-15-IhF-Sturm-1.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 34) **Sturm D.** Was meinen Hausärzte zu SE?. Seltene Erkrankungen Teil 2. Der Hausarzt. 2011; Juni: 53-55.
Verfügbar unter: http://hausarztforschung.de/hbf/tl_files/dokumente/Seltene%20Erkrankungen%20Teil%202.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 35) **Sturm D.** Deutscher Hausärzteverband. Namse AG 2. Diagnostik. Berlin; 2011.
Verfügbar unter: http://www.hausarztforschung.de/hbf/tl_files/dokumente/Befragung%20zu%20Seltene%20Erkrankungen%20bei%20Hausaerzten.ppt. (Stand: 20.11.2015).

- 36) **Krüger M.** eLearning Service Abteilung. Erstellen und Bewerten von Multiple-Choice- Aufgaben. Hannover; 2008.
Verfügbar unter: http://www.elsa.uni-hannover.de/fileadmin/luh/content/elearning/practicalguides2/didaktik/elsa_handreichung_zum_erstellen_und_bewerten_von_mc-fragen_2013.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 37) **Didaktikzentrum Hochschule Esslingen.** Prorektorat für Lehre und Weiterbildung. Leitfaden zur Formulierung kompetenzorientierter Lernziele. Esslingen; 2014.
Verfügbar unter: https://www.hs-esslingen.de/fileadmin/medien/einrichtungen/Didaktikzentrum/Veranstaltungen/Leitfaden_zur_Formulierung_kompetenzorientierter_Lernziele.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 38) **Servicezentrum innovatives Lehren und Studieren.** Kurzleitfaden: Kompetenzformulierung. Julius- Maximilians- Universität Würzburg.
Verfügbar unter: http://www.zils.uni-wuerzburg.de/fileadmin/39030000/ZiLS/Material/Kompetenzorientierung/Kurzleitfaden_Kompetenzformulierung.pdf (Stand: 20.11.2015).
- 39) **Fehlerberichts- und Lernsystem für Hausarztpraxen.** „Jeder Fehler zählt!“. Verfügbar unter: <http://www.jeder-fehler-zaehlt.de/> (Stand: 20.11.2015).

7. Zusammenfassung

Hintergrund: Eine empirische Untersuchung zur tatsächlichen Lehrpraxis an den medizinischen Fakultäten sowie eine Aufnahme der Wünsche von Medizinstudierenden und Ärzten unterschiedlicher Weiterbildungsgrade hinsichtlich Seltener Erkrankungen in der Lehre ist bisher noch nicht umfassend vorgenommen worden. Um die Integration der Seltenen Erkrankungen in die medizinische Ausbildung an deutschen Universitäten zu fördern, soll neben einer Ist- Analyse zudem die Entwicklung eines geeigneten Modellmoduls für Seltene Erkrankungen erfolgen. Dies soll einen Beitrag dazu leisten, angehende Ärzte bereits während ihres Humanmedizinstudiums für Seltene Erkrankungen zu sensibilisieren.

Methoden: Es wird eine Ist- Analyse anhand einer anonymen Fragebogenumfrage an den medizinischen Fakultäten Deutschlands sowie ein leitfadengestütztes Interview mit Studierenden im praktischen Jahr, Assistenzärzten des Universitätsklinikums Frankfurt und Fachärzten für Allgemeinmedizin/ hausärztlich tätigen Internisten des Kreises Bergstraße sowie Alzey-Worms durchgeführt. Aus der Gesamtheit der studentischen Wünsche an eine Lehrveranstaltung zu Seltenen Erkrankungen, den Empfehlungen von Seiten der Assistenzärzte/ Fachärzte für Allgemeinmedizin sowie den Kompetenzbereichen und Lernzielen des NKLM wird das Modellmodul mit entsprechenden Kompetenzen und Lernzielen entwickelt.

Ergebnisse und Schlussfolgerungen: In den empirisch erhobenen Daten zeigt sich, dass Mediziner aller Aus- und Weiterbildungsstufen häufiger als gedacht mit Seltenen Erkrankungen in Berührung kommen. Weiterhin ist festzustellen, dass die momentane Lehrsituation nicht optimal auf den Umgang mit Seltenen Erkrankungen vorbereitet. 29 von 33 Befragten begrüßen daher die curriculare Integration von Seltenen Erkrankungen in das Medizinstudium. Die frühe Sensibilisierung von Medizinstudierenden für die spezifischen Probleme von Menschen mit Seltenen Erkrankungen sowie die lernzielorientierte Kompetenzvermittlung zum Umgang mit solchen durch ein curricular integriertes Modellmodul, trägt zur Professionalisierung der angehenden Ärzte bei. Gleichzeitig wird die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessert. Einerseits kann somit dem Patienten ein langer Leidensweg erspart werden, andererseits tritt bei Medizinern keine Überforderung im Umgang mit Nichtwissen über Seltene Erkrankungen ein. Die dabei eingesparten zeitlichen und finanziellen Ressourcen können in eine optimale Patientenversorgung investiert werden.

8. Abstract

Background:

An empirical analysis of the actual education on faculties of medical sciences, the attention on requests of medical students and doctors of different continuing educations related to rare diseases in medical educational systems, is not completed. The integration of rare diseases should be improved on German faculties for medical studies. To reach this target, a state analysis and the development of a suitable model- module will take place in this thesis. In this way, the future doctors can be sensitized to rare diseases.

Methods:

With help of a self- developed and standardized questionnaire, the state analysis on German medical faculties was taken. In addition, guided interviews were implemented with students in their practical year, junior doctors from the university hospital of Frankfurt/ Main and general practitioners from Worms, Alzey and the region of Forest of Odes. The model- module is based on competence- and learning- oriented trends and the lessons learned from the state analysis. They include the requests of medical students in having courses in rare diseases, recommendations of doctors and learning targets of the NKLM.

Results and conclusions:

The empirical data demonstrate, that physicians of all levels of education come in contact with rare diseases more often than generally assumed. Moreover, the actual learning situations are not optimal in deal with rare diseases. 29 of 33 interviewed persons would welcome the curricular inclusion of rare diseases in medical studies. An early inclusion, awareness- raising measures and teaching professional competences in relation to rare diseases in medical studies has positive advantages. Especially improvements in medical aid for patients with rare diseases might be established and the excessive demand for medical professionals might be reduced because of ignorance about rare diseases. The saved financial and time resources could be investigated in an optimum patient care.

9. Schriftliche Erklärung

Ich erkläre ehrenwörtlich, dass ich die dem Fachbereich Medizin der Johann Wolfgang Goethe-Universität Frankfurt am Main zur Promotionsprüfung eingereichte Dissertation mit dem Titel

Seltene Erkrankungen in der Lehre- eine Ist- Analyse und Modellmodul- Entwicklung

im Frankfurter Referenzzentrum für Seltene Erkrankungen unter Betreuung und Anleitung von Prof. Dr. Thomas Otto Friedrich Wagner ohne sonstige Hilfe selbst durchgeführt und bei der Abfassung der Arbeit keine anderen als die in der Dissertation angeführten Hilfsmittel benutzt habe. Darüber hinaus versichere ich, nicht die Hilfe einer kommerziellen Promotionsvermittlung in Anspruch genommen zu haben.

Ich habe bisher an keiner in- oder ausländischen Universität ein Gesuch um Zulassung zur Promotion eingereicht. Die vorliegende Arbeit wurde bisher nicht als Dissertation eingereicht.

(Ort, Datum)

(Unterschrift)