

Case Manager für Undiagnosed Disease (UDD)

Inhalt

1. Das Wollen	2
1.1 Ausgangssituation	2
1.2 Problemstellung	3
1.3 Zielsetzung.....	3
2. Historisches	4
3. Lernen von Deutschland?.....	5
4. Und Österreich?	5

Dieser Text wurde von mir als Laien und mit kleiner Hilfe von ChatGPT-5.3 erstellt und kann natürlich Fehler enthalten. ChatGPT ist kein Experte für unser Gesundheitssystem, sondern nur eine Suchmaschine, die Silben aneinanderreihet. Und ich bin auch kein Experte.

Korrekturhinweise und weitere Erklärungen werde ich freudig einarbeiten.

Ich erkläre, keine relevanten Interessenkonflikte, aber als Patient und Bürger großes Interesse an einem guten, effizienten und zukunftsfähigen Gesundheitssystem zu haben.

1. Das Wollen

Auch der Vorbereitungstext zum Manager für unerkannte Erkrankungen wird kurz, weil ist ja schon fast alles gesagt. Man muss nur endlich vom Reden ins Tun kommen, das ist die Idee.

Dem initialen Text in der Ideenbox [1]

Im NAP.se (2015) wurde im Handlungsfeld 3, Ziel 8, die Ausarbeitung eines Konzepts für Patienten ohne Diagnose für 2016 in Aussicht gestellt, aber es ist noch nicht viel davon zu sehen. Patienten sind nach wie vor auf der Suche nach einer ungewöhnlichen Diagnose oder auf der Suche nach einer qualifizierten Zweitmeinung immer noch meist auf Zufall, Mundpropaganda und Glück angewiesen. Bei auffälligen Red Flags (dabei geht es nicht nur um seltene Erkrankungen), die hinweisend auf eine bisher unbenannte Erkrankung sind, und für die im normalen Versorgungsrahmen keine Lösung gefunden werden konnte, sollte in den 4 größeren Universitätsspitalern der Service eines Case Managers geboten werden, um die Möglichkeiten des Spitals effizient nutzen zu können oder im Bedarfsfall auch einen Abklärungsversuch in europäischen Netzwerken anzustoßen und zu vermitteln. Ganz ausdrücklich geht es dabei nicht nur um seltene Erkrankungen, sondern allgemein um Patienten mit unpassender Diagnose oder mit unpassendem Therapieansprechen. Ebenso sollte die Vermittlung eines passenden Therapieangebotes geboten werden.

sind nur noch ein paar Referenzen hinzuzufügen.

1.1 Ausgangssituation

Ein signifikanter Anteil von Patienten im österreichischen Gesundheitssystem durchläuft langwierige diagnostische Prozesse ohne zufriedenstellendes Ergebnis. Diese sogenannte „diagnostische Odyssee“ ist gekennzeichnet durch:

- Fehlende oder verspätete Diagnosestellung [2]
- widersprüchliche Befunde und Einschätzungen
- wiederholte Arztwechsel ohne strukturierten Erkenntnisgewinn

Dieses Problem betrifft nicht ausschließlich Menschen mit seltenen Erkrankungen, sondern ebenso Patient mit:

- atypischen Verläufen häufiger Erkrankungen
- Multimorbidität
- möglichen Fehldiagnosen

Das derzeitige Versorgungssystem ist primär indikations- und fachgebietsorientiert organisiert. Es fehlt jedoch eine strukturierte, krankheitsunabhängige Instanz für komplexe, unklare Fälle mit Ergebnisfeedback zur Prozessverbesserung.

1.2 Problemstellung

Trotz vorhandener Expertisezentren und spezialisierter Einrichtungen bestehen folgende systemische Lücken:

a) Fehlender krankheitsunabhängiger Zugang

Bestehende Strukturen setzen in der Regel eine konkrete Verdachtsdiagnose oder fachliche Zuordnung voraus. Patient ohne klare diagnostische Hypothese fallen häufig durch das Versorgungssystem.

b) Unzureichende Zweitmeinungsstrukturen

Es existiert kein systematisch verankerter, interdisziplinärer Zweitmeinungsservice für:

- unklare Diagnosen
- therapeutische Sackgassen
- klinische „Red Flags“

c) Fragmentierung der Versorgung

Die Abklärung komplexer Fälle erfolgt häufig unkoordiniert über mehrere Einrichtungen hinweg, ohne zentrale Steuerung oder Fallverantwortung.

d) Ineffiziente Ressourcennutzung

Wiederholte Diagnostik, Fehlbehandlungen und unnötige Interventionen führen zu:

- erhöhter Kostenbelastung
- vermeidbarer Patient
- ineffizientem Einsatz medizinischer Ressourcen

1.3 Zielsetzung

Ziel ist die Etablierung eines **krankheitsunabhängigen Abklärungs- und Zweitmeinungsservices („Undiagnosed Disease Service“, UDS)** (oder Programm oder was auch immer – nur nicht auf Seltene beschränkt) mit folgenden Merkmalen:

- Zugang unabhängig von der vermuteten Erkrankung (selten oder häufig)
- interdisziplinäre, systematische Fallanalyse
- klare diagnostische und therapeutische Empfehlungen
- Integration in bestehende Versorgungsstrukturen

Zweitmeinungsfunktion

Zweitmeinungen sind in Österreich oft unerwünscht (vielleicht ist das auch ein Baustein von langen Diagnosezeiten), darum ist diese institutionelle Option und ein klarer Zugang dazu von umso größerem Wert für Patienten für

- unabhängige Bewertung bestehender, nicht zufriedenstellender Diagnosen
- Überprüfung von Therapieentscheidungen
- Unterstützung bei klinischen Unsicherheiten

Fallführung und Rückmeldung

- klare Verantwortlichkeit im Prozess
- strukturierte Rückmeldung an zuweisende Ärzte
- transparente Kommunikation mit Patienten

Zielgruppen

Der Service richtet sich insbesondere an:

- Patient ohne gesicherte Diagnose trotz umfangreicher Abklärung
- Patient mit widersprüchlichen Diagnosen
- Patient mit atypischen Krankheitsverläufen
- Patient mit Verdacht auf Fehldiagnose
- komplexe Fälle mit Multimorbidität

Einbettung in das österreichische Gesundheitssystem

Der UDS soll:

- an größeren Universitätskliniken angesiedelt werden
- bestehende Expertisezentren strukturell einbinden
- als überregionale Referenzstruktur fungieren
- eng mit niedergelassenem Bereich und Spitälern kooperieren

2. Historisches

2013 – kurz nach der Publikation von Seltene Erkrankungen in Österreich [3] – stellte Dr. Ursula Unterberger in einem Fachartikel [4] das *Undiagnosed Diseases Program* (UDP) der NIH (*National Institutes of Health*) in den USA vor und wünschte sich auch vergleichbares Programm für Österreich.

Im Nationalen Aktionsplan seltene Erkrankungen (**NAP.se**) [5], dessen Entwurf Ende 2013 *feature complete* war, wenn ich mich richtig erinnere, kommt dieses Konzept auch vor, und zwar mit Zeithorizont 2016:

Ziel 8: Entwicklung eines österreichischen „Undiagnosed Diseases Program“			
40	Ausarbeiten eines Konzeptes für ein UDP in Österreich	- BMG/NKSE - Expertinnen/Experten	2016

Anm.: Damals (2013) war eher die Zeit, an der man in der medialen Sprechweise nur zum (richtigen) Arzt kommen musste, um am *Best Point of Service* alle seine Probleme gelöst zu bekommen [6].

Am 28. Februar 2014 – pünktlich zum Rare Disease Day und zum eigentlich erwarteten Veröffentlichungstermin des NAP.se wurde das **CeRUD** mit einem großen Symposium eröffnet [7]. Über die Versorgungswirksamkeit ist mir nichts bekannt.

Der **1. Rare Disease Dialog** [8] 2017 der Pharmig mit dem Titel *Der lange Weg zur Diagnose* versuchte, diesem Thema (wieder) Leben einzuhauchen.

Auch der **11. Rare Disease Dialog** [9] drehte sich 2022 speziell um dieses Thema.

In der näheren Vergangenheit gab es auch Vortragsaktivitäten von Dr. Unterberger auf Kongressen, z.B. am ERS Kongress 2024 in Wien [10] oder am 1. DACH-Kongress SE 2025 in Innsbruck [11] mit dem Thema *Umsetzung Undiagnosed Disease Programme*.

Ob Österreich von den Aktivitäten von Dr. Unterberger auch Anteil genommen hat, ist mir nicht ersichtlich. Auf jeden Fall scheinen diese Aktivitäten aber Vergangenheit [12].

3. Lernen von Deutschland?

In Deutschland würde mit dem Projekt ZSE-DUO [12] versucht herausfinden, ob sich eine duale Lotsenstruktur – mit jeweils einer Fachärztin oder einem Facharzt für körperliche Erkrankungen und einer Spezialistin oder einem Spezialisten für psychiatrisch- psychosomatische Krankheitsbilder – positiv auf die Diagnosefindung und Versorgung von Menschen mit dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung auswirkt. Beide ärztlichen Expertinnen oder Experten begleiten dabei die Abklärung der Beschwerden von der Anmeldung bis zur Erstellung des abschließenden Arztberichts.

Interessanter Weise wurden sehr viel mehr „nicht-seltene“ Erkrankungen gefunden als erwartet.

2024 hat der G-BA die Empfehlung ausgesprochen, das Projekt in die Regelversorgung überzuführen [13].

Deutschland ist auch im EU-Projekt JARDIN intensiv involviert [14].

Unter Wahrung der Autonomie des Mitgliedstaates soll **rechtzeitige Diagnose** und **angemessene Behandlung** von Patienten durch eine Verbesserung des jeweils nationalen Managements, der Etablierung wirksamer Modelle für die Qualitätssicherung und vor allem durch die Optimierung der **Patientenpfade** und des Überweisungssystems innerhalb der ERNs erreicht werden. Dabei soll auch die Einrichtung nationaler Referenznetze und -programme für **nicht diagnostizierte** Krankheiten, oder ähnlicher Strategien erleichtert werden. Zudem sollen die Daten so verwaltet und verknüpft werden, dass eine nahtlose Interoperabilität zwischen regionalen, nationalen und europäischen Gesundheitsdatenquellen erreicht wird.

4. Und Österreich?

Ich hab nur den frommen Wunsch von Pro Rare Austria nach einem *Undiagnosed Diseases Program* an die Regierung gefunden [16].

Referenzen

[1] Ideenbox: Case Manager bei UDD

<https://beteiligen-gesundheit.at/de-DE/ideas/case-manager-fur-patienten-ohne-oder-mit-nicht-passender-diagnose-in-den-grossen-universitatsspitalern>

[2]

<https://www.prorare-austria.org/news/aktuelles/news/europaweite-studie-zeigt-oesterreichische-patientinnen-mit-seltenen-er-krankungen-muessen-25-jahre-laenger-auf-diagnose-warten>

[3] Seltene Erkrankungen in Österreich (2012)

https://jasmin.goeg.at/id/eprint/131/1/seltene_erkrankungen.pdf

[4] Das *Undiagnosed Diseases Program* – Anlaufstelle für die seltensten unter den seltenen Krankheiten, Klinik 4/2013

<https://www.medmedia.at/klinik-ausgaben/das-undiagnosed-diseases-program-anlaufstelle-fur-die-seltensten-unter-den-seltenen-krankheiten/>

[5] NAP.se

<https://jasmin.goeg.at/id/eprint/112/>

[] Health System Watch 2013

<https://www.sozialversicherung.at/cdscontent/load?contentid=10008.715493&version=1391184578>

[7] Eröffnung CeRUD 2014

https://www.meduniwien.ac.at/web/fileadmin/content/presseservice/presseaussendungen/pdf_2016/2014/02_Februar/PA_Seltene_Erkrankungen.pdf

[8] 1. RDD: Der lange Weg zur Diagnose, 2017-04-03

https://sarko.at/Themen-PatVertretung/KPV_RareDiseaseDialoge.htm#RDD01

[9] 11. RDD: Der lange und steinige Weg bis zur richtigen Diagnose, 2022-05-03

<https://www.pharmig.at/themen/seltene-erkrankungen/rare-diseases-dialoge/>

[10] ERS 2024, Vienna: ERN-LUNG: Initiatives of the rare diseases network

<https://channel.ersnet.org/media-109999-introduction>

[11] 1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen vom 4.-5. April 2025 in Innsbruck

<https://dach-se.org/wp-content/uploads/2025/04/Programm-DACH-SE-2025-1.pdf>

[12] Ursula Unerberger: Abschied von Wien

https://www.linkedin.com/posts/ursula-unterberger-883b58251_leaving-my-office-at-medizinische-universit%C3%A4t-activity-7411480443482669058-a5ww

[13] ZSE-DUO um UKW

<https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/>

[14] ZSE-DUO - G -BA empfiehlt duale Lotsenstruktur bei unklarer Diagnose (2024)

<https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/aktuelle-meldungen/aktuelle-meldungen-detailansicht/news/g-ba-empfiehl-duale-lotsenstruktur-bei-unklarer-diagnose-1/>

[15] JARDIN beim UKW

<https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/jardin/>

[16] Pro Rare Austria: Anliegen an die Bundesregierung, März 2026

https://www.prorare-austria.org/fileadmin/user_upload/ueber_pro_rare/2025_Pro_Rare_Austria_Anliegen_Regierung_20260304.pdf