



Prävalenz seltener Erkrankungen in der ambulanten Versorgung in Deutschland im Zeitraum 2008 bis 2011

Schulz Maike • Wandrey M* • Hering R • Schulz Mandy • Bätzing-Feigenbaum J

* Medizinische Fakultät und Fachbereich Geowissenschaften, Universität Hamburg

Hintergrund

Seltene Erkrankungen (SE) werden immer häufiger. Auf den ersten Blick ein Widerspruch, auf den zweiten ein leicht zu erklärendes Paradoxon: Von einer einzelnen SE sind zwar bundes- oder gar europaweit oft nur wenige Patienten betroffen, bedingt durch den veränderten Wissensstand und die Zunahme molekularbiologischer Analysemethoden nimmt jedoch die Zahl der bekannten SE und damit auch die Anzahl der an einer solchen Erkrankung leidenden Patienten insgesamt zu.

Gemeinsam ist allen SE eigentlich nur, dass sie selten sind. Ansonsten handelt es sich um eine ausgesprochen heterogene Gruppe, die von Sarkoidose (eine systemische Erkrankung mit Granulombildung), über die Hämophilie (Bluterkrankheit) bis zur Kraniorachischisis (schwerste Form eines Neuralrohrdefektes) reicht und meist komplexe Krankheitsbilder umfasst, die überwiegend chronisch verlaufen und oft mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen. Rund 80 % der Erkrankungen sind genetisch bedingt oder mitbedingt, wobei viele bereits im Kindesalter manifest werden [2].

Die Kommission der Europäischen Gemeinschaften (EU-Kommission) schätzt die Punktprävalenz von SE auf 27 bis 36 Millionen Betroffene innerhalb der EU-27 (ohne Kroatien), was 6 bis 8 % der Gesamtbevölkerung in der Europäischen Union (EU) entspricht [1]. Auf Deutschland bezogen

bedeutet dies, dass bundesweit etwa vier Millionen Menschen an einer diagnostizierten SE leiden [3]. Bemerkenswert ist dabei, dass die Mehrzahl der betroffenen Patienten an Krankheiten mit Prävalenzen ≤ 1 pro 100.000 Einwohner leidet. Die durchschnittliche Diagnosedauer ab dem Auftreten der ersten erkrankungsspezifischen Symptome beträgt bei SE sieben Jahre [3].

Durch das bessere Verständnis der Erkrankungen und das Wissen um die Leiden der Betroffenen rücken sie aber seit einigen Jahren zunehmend in das Bewusstsein von Öffentlichkeit, Medien und (gesundheits-)politischen Akteuren. Dennoch sind bislang faktisch keine eurozentrierten, Krankheitsgruppen übergreifende Prävalenzschätzungen verfügbar. An diesem Punkt setzt die Analyse an. Erstmals werden mit ambulanten vertragsärztlichen Abrechnungsdaten Prävalenzen in Deutschland für 88 seltene Erkrankungen geschätzt.

Methodik

Die Auswahl der Erkrankungen erfolgte sowohl an Hand des Orphanet-Berichts vom Mai 2014 zur Prävalenz seltener Erkrankungen (Orphanet 2014) als auch unter Berücksichtigung der Daten des Neugeborenen Screenings (Nennstiel-Ratzel et al. 2014). Eingeschlossen wurden solche Erkrankungen, deren Prävalenz über drei je 100.000 liegt (Orphanet 2014), die über eine eindeutige ICD-10-Kodierung verfügen, mit dem

Leben vereinbar sind und nicht aus dem Indikationsgebiet der Infektions- und Tumorkrankheiten stammen. Insgesamt konnten auf diese Weise 88 Krankheitsentitäten identifiziert werden. Die betroffenen Patienten wurden auf Basis der ambulanten Abrechnungsdaten nach § 295 SGB V der Jahre 2008 bis 2011 ermittelt, wobei sie das M2Q-Kriterium, also eine gesicherte Diagnosestellung in mindestens zwei Quartalen eines Jahres, erfüllen mussten.

Zur Ermittlung der Prävalenz wurden die Daten gepoolt, d. h. im Durchschnitt der Jahre 2008 bis 2011, analysiert. Dieses Vorgehen trägt zur Robustheit der Ergebnisse bei, da bei durchschnittlichen Patientenzahlen Fallzahlverschiebungen in einzelnen Jahren weniger ins Gewicht fallen. Eine Validierung der Ergebnisse erfolgte an Hand der Daten des Neugeborenen Screenings.

Ergebnisse

Im Untersuchungszeitraum konnten im Jahresdurchschnitt 573.520 betroffene Patienten identifiziert werden. Daraus resultiert eine gepoolte administrative Gesamtprävalenz von knapp 1 % (etwa 824 betroffene Patienten pro 100.000 Einwohner). Diese Gesamtzahl ist jedoch aufgrund des betrachteten Ausschnitts der SE allein nicht aussagekräftig. Interessant ist daher vielmehr die differenzierte Betrachtungsweise der einzelnen Entitäten. Hierbei tritt eine große Spannweite der Ergebnisse zu Tage: Die gepoolte administrative

Prävalenz variiert zwischen 0,01 Patienten je 100.000 Einwohner (n=8) bei der Kraniorhachischisis und 112,6 Patienten je 100.000 Einwohner (n=78.372) bei der Menière-Krankheit.

Die Ergebnisse sind durchaus als valide anzusehen. Zur Abschätzung der Ergebnisqualität wurde ein Abgleich mit den Daten des Neugeborenen Screenings vorgenommen. Bei drei der vier betrachteten Krankheitsentitäten lag die Abweichung der auf Basis der Abrechnungsdaten ermittelten Prävalenzen bei max. 1,4 Betroffenen je 100.000 Einwohner (min. Abweichung: 0,1/100.000). Nur bei der Phenylketonurie (PKU) ist die Differenz mit 2,2/100.000 etwas höher. Dieser Befund ist jedoch teilweise auf die Spezifik der Abgrenzungproblematik zur Hyperphenylalaninämie (HPA) zurückzuführen (siehe Tabelle).

Auch die regionale Verteilung der Prävalenz sollte nicht unberücksichtigt bleiben. Sie variiert z. B. für die als akut gekennzeichnete Sarkoidose zwischen 32/100.000 in Hessen und 69/100.000 in Mecklenburg-Vorpommern (siehe Abbildung).

Interessant ist hierbei insbesondere, dass die regional divergierende Sarkoidose-Prävalenz mit der Häufigkeit anderer Diagnosen korreliert: Es wurden signifikante, negative Zusammenhänge zwischen akuten Erkrankungen der unteren Atemwege (J20-J22, nur gesicherte Diagnosen) und Sarkoidose-Erkrankungen ($\tau=-0,29$) sowie Bronchitiden (J20-21, J40-42, gesicherte Diagnose, M2Q) und als akut gekennzeichnete

| Erkrankung | Durchschnittliche Patientenzahl (2008-2011) | | Prävalenz je 100.000 (VDX) | | Prävalenz je 100.000 (NGS) ⁴ |
|-------------------------------|---|------------------|----------------------------|---------------------------|---|
| | Abrechnungsdaten (VDX) | NGS ¹ | Prävalenz I ² | Prävalenz II ³ | |
| (kongenitale) Hypothyreose | 167,5 | 207,3 | 29,4 | 28,4 | 30,8 |
| Adrenogenitales Syndrom (AGS) | 30,3 | 40,0 | 5,3 | 5,1 | 6,0 |
| Phenylketonurie (PKU) | 41,3 | 64,0 | 7,3 | 7,0 | 9,5 |
| Ahornsirup-krankheit (MSUD) | 4,8 | 5,0 | 0,8 | 0,8 | 0,7 |
| Summe | 243,8 | 316,3 | 42,8 | 41,3 | 47,1 |

Tabelle: Vergleich der Prävalenzen von vier seltenen Erkrankungen, die über das Neugeborenen Screening bzw. die vertragsärztlichen Abrechnungsdaten erhoben wurden (2008 bis 2011)

¹ NGS = Neugeborenen Screening

² Prävalenz I = Patientenzahl aus Abrechnungsdaten und Grundgesamtheit definiert über durchschnittliche Teilnehmerzahl an der U4 zwischen 2008 und 2009 (N=568.874,75)

³ Prävalenz II = Patientenzahl aus Abrechnungsdaten und Grundgesamtheit gemäß der PKV-Studie (N=590.219,22)

⁴ Prävalenz NGS = Patientenzahl aus NGS und Grundgesamtheit mit durchschnittlicher Zahl der Lebendgeborenen im Zeitraum 2008 bis 2011

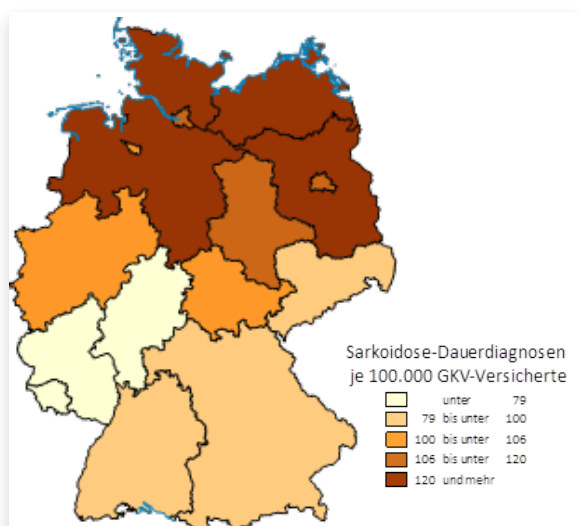
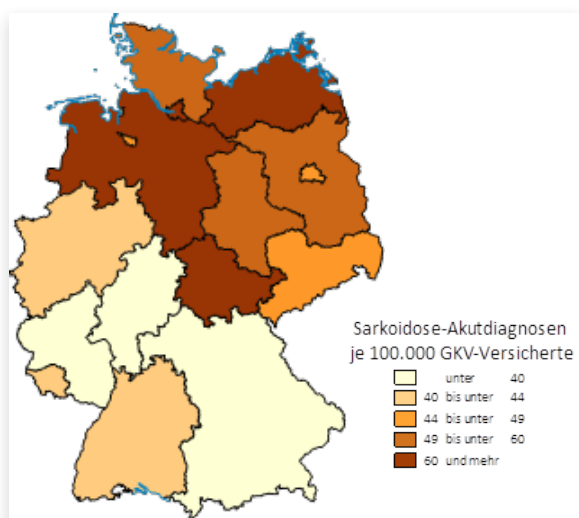


Abbildung: Administrative Sarkoidoseprävalenzen nach Bundesländern für Akutdiagnosen (oben) und Dauerdiagnosen (unten) im Zeitraum 2008 bis 2011 (n / 100.000 GKV-Versicherte; zu berücksichtigen ist hier die unterschiedliche Klassenbildung bei beiden Karten mit insgesamt höherem Niveau in der rechten Karte mit den Dauerdiagnosen)

Sarkoidose-Diagnosen ($\tau=-0,29$) gefunden (Signifikanzniveau $p<0,05$). In KV-Bereichen mit niedriger Sarkoidose-Prävalenz kann eine höhere Prävalenz der entsprechenden Korrespondenzdiagnosen beobachtet werden, sodass die Möglichkeit in Betracht gezogen werden sollte, dass regionale Prävalenzschwankungen zumindest teilweise auf (zunächst gestellte) Substitutionsdiagnosen zurückzuführen sein könnten.

Fazit

Umfassende Prävalenzschätzungen von seltenen Erkrankungen mittels Routinedaten sind möglich, allerdings unterliegen sie spezifischen Einschränkungen: Grundlegend für die Analyse ist die Verfügbarkeit einer eindeutigen ICD-10 Kodierung. Ist diese nicht gegeben, sind die entsprechenden Krankheitsentitäten für eine Analyse nicht zugänglich. In der vorliegenden Studie mussten knapp 50 % (n=125) der ursprünglich anvisierten Erkrankungen mit dieser Begründung ausgeschlossen werden. Für die Entitäten mit verfügbarerer, eindeutiger Kodierung konnten jedoch valide Ergebnisse erzeugt werden. Perspektivisch sollte in folgenden Arbeiten der Fokus auf die Versorgungssituation der Betroffenen gelegt werden.

Unabhängig von der Betrachtung der seltenen Erkrankungen aus Sicht der Versorgungsforschung ist in den nächsten Jahren aufgrund der Entwicklung des aktuellen medizinischen und epidemiologischen Wissens mit deutlichen Fortschritten hinsichtlich der Kodierqualität (DIMDI-Projekt zur standardisierten Kodierung seltener Erkrankungen in Deutschland) sowie der Diagnose- und Behandlungsqualität von SE in Deutschland zu rechnen. Damit diese Entwicklung unterstützt werden kann, ist ein weiter wachsendes öffentliches Bewusstsein für die Situation der an seltenen Erkrankungen leidenden Menschen unabdingbar.

Literatur

1. Kommission der Europäischen Gemeinschaften (2008) Mitteilungen der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über seltene Krankheiten - eine Herausforderung für Europa. KOM(2008) 679
2. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (2013) Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge, Bonn

3. Spielberg P (2011) Seltene Erkrankungen: „Das bisher Erreichte ist nur ein Tropfen auf den heißen Stein“. Dtsch Arztebl International 108(49):A-2643-A-2646

Schlagworte („Keywords“)

Seltene Erkrankungen, Prävalenz, Sarkoidose, Neugeborenencreening, ambulante Abrechnungsdaten, regionale Variation

Zitierweise

Schulz Maike, Wandrey M, Hering R, Schulz Mandy, Bätzing-Feigenbaum J. Prävalenz seltener Erkrankungen in der ambulanten Versorgung in Deutschland im Zeitraum 2008 bis 2011. Zentralinstitut für die kassenärztliche Versorgung in Deutschland (Zi), Versorgungsatlas-Bericht Nr. 15/13. Berlin, 2015. Link: <http://www.versorgungsatlas.de/themen/alle-analysen-nach-datum-sortiert/?tab=6&uid=63>