



Neues Versorgungsmodell für Huntington-Kranke mit Nutzung digitaler und telemedizinischer Hilfsmittel im Aufbau

(European E-Health Care Modell for Rare Neurodegenerative Diseases (HEALTHE-RND))

Um was geht es?

Erkrankungen wie die Huntington-Krankheit (HK) erfordern eine exzellente Zusammenarbeit vieler medizinischer Fachbereiche und Dienste (multidisziplinäre Versorgung), um eine sehr gute Behandlung und Versorgung von Erkrankten und ihren Familien zu gewährleisten. Angesichts knapper Ressourcen stellt das keine einfache Aufgabe dar, weshalb oft Wunsch und Wirklichkeit auseinanderfallen. Es ist daher dringend erforderlich, neue und innovative Wege zu entwickeln, um

den Zugang zu erfahrenen, kenntnisreichen HK-Zentren und bewährten Behandlungsverfahren zu gewährleisten, der weniger von der Zufälligkeit der Entfernung des Wohnortes der Patienten von einem auf die Erkrankung spezialisierten Zentrum abhängig ist. Das Projekt HEALTHE-RND, gefördert durch das europäische Förderprogramm, "JPND", ist bestrebt, dazu beizutragen, dass das ambitionierte Ziel "Nicht der Patient muss reisen, sondern das Wissen" in die Wirklichkeit übertragen wird. Das Projektteam geht davon aus, dass bei

einem Erfolg das entwickelte Modell auch auf andere seltene neurodegenerative Erkrankungen übertragen werden kann.

Wer fördert das Projekt?

JPND steht als Abkürzung für das EU-Förderprogramm "Joint Programme for Neurodegenerative Diseases". Das Projektteam hat sich mit HEALTHE-RND in diesem Rahmen beworben und wurde letztlich durch die EU zur Förderung ausgewählt. Die Geldmittel für JPND stammen aus mehreren Staaten, die in einem gemeinsamen Topf zur Verfügung gestellt werden – wobei nicht alle Staaten der EU dazu beitragen, entsprechend sind nicht alle EU-Länder in JPND vertreten.

Wer ist dabei?

Im Rahmen dieses Projekts hat sich ein internationales Team mit

HEALTHE – RND Projektorganisation



Vertreter*innen aus Huntington-Zentren sowie Forschungseinrichtungen aus Deutschland, der Tschechischen Republik, den Niederlanden, Großbritannien, Irland und Italien sowie den Patientenorganisationen aus diesen Ländern unter Koordination der European Huntington Association (EHA) entschieden, den Einsatz von E-Health-Technologien zu erproben. Aus dem ersten Gedanken entstand eine Projektgruppe, die sich erfolgreich um eine JPND-Forschungsförderung beworben hat. In Deutschland ist das Projekt im Huntington-Zentrum Ulm angesiedelt und wird in enger Zusammenarbeit mit der Deutschen Huntington-Hilfe durchgeführt.

Wie wird das Projekt ablaufen?

Das Projekt wird in drei Phasen ablaufen: **In der ersten Phase** wird ein **neues, patientenzentriertes Instrument zur Beurteilung der Lebensqualität** von HK-Betroffenen entwickelt (need-based patient value (PV) assessment). Das Instrument soll dabei die Wirkung sowohl medizinischer wie auch sozialer Interventionen (z.B. Beratung) messen und deren Einfluss auf die Lebensqualität bewerten. Es ist vorgesehen, drei Skalen zu entwickeln, die auf HK-Patienten mit manifester Erkrankung (motorische Symptome, HK-Mutationsträger in

prodromalen, prämotorischen Phasen der Erkrankung) und deren Begleitpersonen bzw. Partner zugeschnitten sind. Bei der Entwicklung aller drei Skalen wird die gleiche fortschrittliche Methodik verwendet, wobei u. a auch intensive Gespräche mit Betroffenen (sog Fokusgruppen) beinhaltet sind. Parallel zur Phase 1 wird die **zweite Phase** verlaufen: Hierbei wird eine **multidisziplinäre, mehrsprachige und multikulturelle E-Health-Plattform** entwickelt, eingeführt und auf ihre praktische Umsetzbarkeit getestet. Der Kooperationspartner The National Living Laboratory aus Leiden (Niederlande) mit langjähriger Expertise für E-Technologien baut dabei auf der Erfahrung mit einer ähnlichen Plattform (www.huntingtonplein.nl) auf, die bereits seit Jahren vom Partner Huntington-Zentrum Overduin (Niederlande) genutzt und ausgebaut wird. Die neue Plattform wird in mehreren Sprachen erstellt, wobei in den Entwicklungsprozess die Patientenorganisationen aus den teilnehmenden Ländern einbezogen werden. Die Entwicklung der Plattform erfolgt parallel in Deutschland, Italien und Irland bzw. Großbritannien jeweils in Landessprache.

Das E-Health-Modell HEALTHE-RND wird aus einem Patienten-/ Begleiter-Modul und einem multidisziplinären

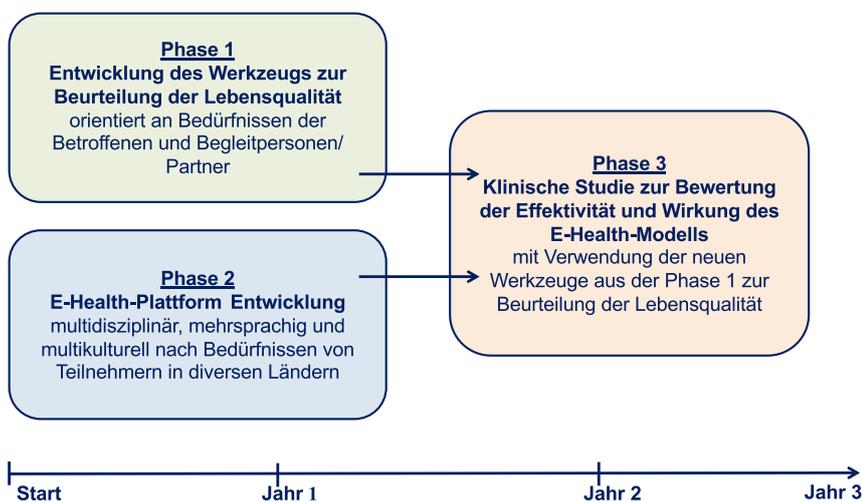
Modul für medizinisches Fachpersonal bestehen. Beide Module werden in enger Zusammenarbeit mit den Nutzern (d.h. Patient*innen, Familienangehörige/ informelle Betreuer*innen, Angehörige des Gesundheitswesens) entwickelt. Es wird dabei ein benutzerzentrierter Ansatz verwendet, um sicherzustellen, dass das E-Health-Modell deren Bedürfnissen entspricht. Diese sind vor allem der Bedarf an Informationen und Beratung, Gesundheitsdienstleistungen sowie sozialer Unterstützung, aber auch weitere Bedürfnisse können sich dabei noch im Laufe des Projekts als notwendig erweisen, wie z. B. Sturzprävention, der Umgang mit Schluckbeschwerden, transport- und arbeitsbezogene Beratung oder auch Unterstützung in der Eltern-Kind-Beziehung.

In der dritten Phase des Projektes wird die Bewertung der Effektivität und Wirkung des E-Health-Modells mittels einer klinischen Studie unter Verwendung der neu entwickelten Instrumente zur Beurteilung der Lebensqualität erfolgen. Sobald die Einführungsphase des E-Health-Modells durch die Nutzer bewertet und die Inhalte und Verfahren für alle Partnerländer abgestimmt sind, wird die klinische Studie anhand von zwei Patientengruppen durchgeführt: Eine Gruppe wird die **neue E-Health-Plattform** und deren Online-Programme verwenden und die andere Gruppe absolviert die übliche Behandlung mit Arztbesuchen im Huntington-Zentrum vor Ort. Durch den Vergleich der beiden Gruppen kann der Einfluss des neuen E-Health-Modells auf die Lebensqualität der Nutzer ermittelt werden.

Wie sind Patient*innen im Projekt vertreten?

Die European Huntington Association (EHA) ist die Dachorganisation der HK-Verbände in ganz Europa und vertritt mehr als 30.000 Einzelmitglieder. Das Projekt wird aktiv mit der European Huntington Association zusammenarbeiten, um die Einbeziehung der

Projektverlauf HEALTHE-RND



Öffentlichkeit und der Patienten als Forschungspartner in allen Phasen des Projekts zu verankern. Die EHA wird ein Gremium mit jeweils einem Vertreter jeder nationalen/regionalen HK-Vereinigung der Partnerländer einrichten und koordinieren. Michaela Winkelmann vertritt die Deutsche Huntington-Hilfe, die eine zentrale Rolle im Projekt einnimmt. Darüber hinaus plant die EHA mit den lokalen HK-Verbänden ihre im Projekt gemachten Erfahrungen auf Tagungen und Konferenzen für seltene Krankheiten weiterzugeben, um die Umsetzung dieses Projektmodells auch für andere Krankheiten zu fördern.

Welche Ergebnisse werden angestrebt?

Das Projekt HEALTHE-RND ist ein innovativer Ansatz zur Entwicklung, Anwendung, Erprobung und Bewertung einer E-Health-Plattform, die die Möglichkeiten der stationären klinischen Versorgung ergänzt. Das internationale Projektteam strebt an, am Beispiel der HK eine mehrsprachige E-Health-Plattform zu entwickeln, die die Versorgung von HK-Patienten in allen Stadien sowie die Unterstützung von Angehörigen unabhängig vom Wohnort bzw. der Entfernung zum nächsten HK-Zentrum verbessern soll, und gleichzeitig den Zusatznutzen dieses Angebots auch bewerten wird. Die Entwicklung des E-Health-Modells für seltene neurodegenerative Erkrankungen ist im Kontext

des European Reference Networks for Rare Disorders zu sehen und versucht einen Beitrag zur Verbesserung der Patientenversorgung mit Hilfe telemedizinischer Methoden zu leisten. Um zu gewährleisten, dass HEALTHE-RND die tatsächlichen Bedürfnisse, Anforderungen und Wünsche von Patienten, Bezugspersonen und den betroffenen Familien widerspiegelt, sowie um eine Individualisierung der angebotenen Pflege und Beratung zu erreichen, wird das Projekt in enger Zusammenarbeit mit der EHA und deren lokalen HK-Verbänden durchgeführt.

Dr. Alzbeta Mühlbäck
 Fachärztin für Psychiatrie und Psychotherapie

Gründung des Neuen Huntington-Konsortiums



Foto: R. Hegewald

Dr. Friedmar Kreuz

Auf der 30. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Human-genetik e. V. (GfH), die in diesem Jahr vom 6. bis 8. März

in Weimar stattfand, hat die Deutsche Huntington-Hilfe e. V. erneut zu einem Treffen eingeladen, dass Ärzte*innen und Wissenschaftler*innen zusammenführte, die sich besonders mit der Huntington-Krankheit beschäftigen. Bereits in den Vorjahren fanden solche Treffen statt. Das Besondere in diesem Jahr war die Gründung des Neuen Huntington-Konsortiums mit der Annahme des folgenden Statuts. Die Mitarbeit im Neuen Huntington-Konsortium (NHK) steht jedem an der Huntington-Krankheit Interessierten und jeder Interessierten frei, egal welcher Profession. Bei Wunsch nach Aufnahme in das NHK bitte die am Ende stehende Kontaktadresse verwenden.

Statut des "Neuen Huntington-Konsortiums" (NHK)

A) Einleitung

Am 2.9.1994 fand im Institut für Human-genetik, Göttingen, die Gründung des "Huntington-Konsortiums zur molekulargenetischen Diagnostik bei HK" statt. Die Gründung des Konsortiums erfolgte seinerzeit wegen der Eröffnung neuer Möglichkeiten der DNA-Diagnostik, um die Vorgehensweise bei der Differential- und prädiktiven Diagnostik zu vereinheitlichen. Es waren zur Konsortiumsgründung alle universitären humangenetischen Abteilungen Deutschlands vertreten, die seinerzeit die direkte Gendiagnostik anboten. Im Ergebnis der Konsortiumsgründung wurde zu vier Fragestellungen (Differentialdiagnostik, prädiktive Diagnostik, pränatale Diagnostik, Befundmitteilung) ein Konzept erarbeitet, das einen Kompromiss zwischen den Minimal-kriterien und den optimalen Bedingungen darstellen sollte. (Med. Genetik, 4/1994, S. 375)

Das Konsortium stellte nach ein paar Jahren seine Arbeit ein und löste sich auf, da kein Bedarf mehr bestand. Mittlerweile ergeben sich durch die enge Verflechtung zwischen Genetischer Beratung und Diagnostik, Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik, therapeutischen Möglichkeiten, psycho-sozialer Betreuung, pflegerischen Maßnahmen und vor allem durch die Erkenntnisse und praktische Anwendung der Gentherapie neue Herausforderungen. Diese neuen Herausforderungen sollen – wie dies bei dem früheren Konsortium der Fall war – von allen Mitarbeitern von Forschungseinrichtungen, aber auch des Gesundheits- und Sozialwesens und der Selbsthilfe gemeinsam angegangen und möglichst einheitlichen Lösungen zugeführt werden. Aus diesen Gründen fördert die Deutsche Huntington-Hilfe e. V. die Neugründung des Huntington-Konsortiums als vordringliche Aufgabe. Das Neue Huntington-Konsortium hat