

# Tag der Seltenen Erkrankungen

Unter dem Motto „Den Seltenen eine Stimme geben“, fand in Bayern zum zweiten Mal der „Tag der Seltenen Erkrankungen“ am 26. Februar 2014 statt. Der Aktionstag in München wurde organisiert und unterstützt von der Kassenärztlichen Vereinigung Bayerns (KVB), der Bayerischen Landesärztekammer (BLÄK), dem Bayerischen Apothekerverband e. V., der LAG SELBSTHILFE Bayern e. V., der Selbsthilfekoordination Bayern (SeKo), der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) und der Ludwig-Maximilians-Universität (LMU) München. Rund 200 Teilnehmerinnen und Teilnehmer, darunter Betroffene, Aktive in der Selbsthilfe, Ärzte und Psychotherapeuten diskutierten mit Experten über die Herausforderungen in der Diagnose und Therapie von seltenen Erkrankungen.



Dr. Heidemarie Lux, 1. Vizepräsidentin der BLÄK; Hermann Imhof, Patientenbeauftragter der Bayerischen Staatsregierung; Dr. Ilka Enger, stellvertretende Vorstandsvorsitzende der KVB und Martin Eulitz, Pressesprecher der KVB (v. li.), verfolgten interessiert die Vorträge.

„An seltene Erkrankungen denken“ war die Botschaft des Videoclips „Waisenkind der Medizin“, der zum Auftakt der Veranstaltung gezeigt wurde. Nach einem einleitenden Grußwort durch Dr. Ilka Enger, stellvertretende Vorstandsvorsitzende der KVB und in der Gastgeberrolle, sichert Hermann Imhof, Patientenbeauftragter der Bayerischen Staatsregierung, zu, für die Patienten als Sprachrohr zu wirken und betonte die gestartete Einführung der ambulanten spezialärztlichen Versorgung, die auch für seltene Erkrankungen gelten wird.

## Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

Etwa 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der ca. 30.000 bekannten Erkrankungen werden als selten eingestuft. In der Europäischen Union (EU) gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Schätzungen zufolge leiden etwa vier Millionen Menschen in Deutschland an einer seltenen Erkrankung, in der Europäischen

Union sind es ungefähr 30 Millionen. Aufgrund der Empfehlung des Rates der EU, einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erstellen, die Umsetzung zu überwachen und die Bildung von Fachzentren zu fördern, wurden 52 Maßnahmenvorschläge von allen maßgeblichen Gesundheitsakteuren in Deutschland erarbeitet und in einem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zusammengefasst, erläuterte Christoph Nachtigäller, Vorsitzender der ACHSE, in seinem Vortrag. Dieser Plan stelle die Grundlage für die Bildung einer patientenorientierten Versorgung in den nächsten Jahren dar. Dies beinhaltet den Aufbau von Zentren mit unterschiedlichen Versorgungsstufen, die untereinander vernetzt sind und für Patienten mit besonderem Diagnostik- und Therapiebedarf eine Lotsenfunktion erfüllen. Hier solle der Patient mit unklarem Krankheitsbild an die richtige Stelle geleitet werden, gegebenenfalls europaweit. Weitere Inhalte des Planes sehen eine Verstärkung der Forschung und den Aufbau eines Informationsportals für Ärzte, Patienten und Angehörige vor. Nachtigäller wies auf

das Internet-Portal der ACHSE ([www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)) hin. Dort sind neben vielen Informationen mehrere tausend Diagnosen eingestellt und über 100 Selbsthilfegruppen gelistet.

## Münchener Zentrum für Seltene Erkrankungen

Professor Dr. Christoph Klein, Ordinarius für Kinder- und Jugendmedizin an der LMU München und Direktor des Dr. von Haunerschen Kinderspitals, schilderte das Konzept des 2011 gegründeten „Care for Rare-Center“ im Haunerschen Kinderspital. Ausgehend von der Idee, die Medizin patientenzentrierter zu gestalten, wurde ein Zentrum geschaffen, welches die verschiedenen Spezialambulanzen der Klinik unter einem Dach zusammenfasst. So steht die gesamte Expertise des Dr. von Haunerschen Kinderspitals zur Verfügung, um Diagnosen zu stellen und Behandlungsmaßnahmen einzuleiten. Es ist somit Anlaufstelle für Eltern und Patienten, in der die Spezialisten zum Kind kommen. Auch Patienten, aus überregiona-

lem Einzugsgebiet, können in Zusammenarbeit mit Kliniken und niedergelassenen Ärzten am Heimatort langfristig betreut werden. Die Beratung ärztlicher Kollegen zu seltenen Erkrankungen ist eine weitere Aufgabe des Zentrums, auch mit dem Ziel eine Vernetzungsstruktur mit anderen Kliniken und niedergelassenen Kollegen aufzubauen. Das „Care for Rare-Center“ setzt den Rahmen für das „Münchener Zentrum für Seltene Erkrankungen“.

Schon William Harvey hat in seiner Aussage 1657 „... nor is there any better way to advance the proper practice of medicine than to give our minds to the discovery of the usual law of nature, by careful investigation of cases of rarer forms of disease“ die Bedeutung der Erforschung seltener Erkrankungen unterstrichen, so Klein. Der überwiegende Teil der seltenen Erkrankungen resultiert aus kleinen Webfehlern im Genom. Oft ist es nur ein einzelner kleiner Baustein, der fehlerhaft ist – mit verheerenden Konsequenzen für die Gesundheit. Kinder sind in besonderer Weise betroffen, denn die meisten seltenen Erkrankungen zeigen sich bereits im frühen Kindes- und Jugendalter. Die Erforschung der seltenen Erkrankungen ist aus verschiedenen Gründen von herausragender Bedeutung. Das Wissen um die Grundlagen ist die Voraussetzung für die Entwicklung innovativer Therapiestrategien. Es birgt die Chance, nicht nur Patienten mit seltenen Erkrankungen, sondern möglicherweise auch Patienten mit häufigeren Erkrankungen helfen zu können. Dies würde für die Zukunft bedeuten, dass bei Patienten, die an einer Volkskrankheit wie Diabetes leiden, die Therapie individualspezifisch eingeleitet wird. Hierbei fließt das Wissen über die genetische Einzigartigkeit des einzelnen Patienten ein.

Für diese Forschungsaktivitäten sind finanzielle Zuwendungen wichtig. Aus diesem Grund ist die „Care-For-Rare Foundation“, eine Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen, gegründet worden. Diese kooperiert mit einem internationalen Netzwerk von Ärzten und Wissenschaftlern. Forschungsergebnisse werden gebündelt und Patientendaten zusammengefasst, um aus einer ausreichend großen Datenmenge aussagekräftige Schlüsse zu ziehen. RESEARCH FOR RARE, Forschung für

seltene Erkrankungen, ist ein deutschlandweiter Zusammenschluss von derzeit zwölf Forschungsverbänden zu unterschiedlichen seltenen Erkrankungen, die das Bundesministerium für Bildung und Forschung fördert. Die Geschäftsstelle der Verbände, die am Dr. von Haunerschen Kinderspital angesiedelt ist, unterstützt durch Koordination und dient als Informationsplattform für die einzelnen Forschungsverbände, Ärzte, Patienten und Wissenschaftler. Klein weist auf die Homepage von [www.orpha.net](http://www.orpha.net) hin, die eine große Sammlung von seltenen Erkrankungen gelistet hat.

Nach den Vorträgen hatten die Teilnehmer Gelegenheit, sich an Ständen zu informieren und im Anschluss daran an unterschiedlichen Workshops teilzunehmen.

## Workshops

Beim Workshop „Wie erkenne ich eine seltene Erkrankung“ gab Professor Klein einen Einblick in die Schwierigkeit, Patienten mit seltenen Erkrankungen rasch und kompetent zu diagnostizieren. Immer noch berichten die betroffenen Patienten von langen Odysseen – im Durchschnitt dauert es sieben Jahre, bis eine richtige Diagnose gestellt wird. Um seltene Erkrankungen zu erkennen und in weiterer Folge behandeln zu können, ermunterte Klein die anwesenden Ärzte, immer wieder gegen den Strom zu schwimmen und ungewöhnliche Krankheitsursachen und Behandlungsmethoden in Erwägung zu ziehen. Da die Erforschung von seltenen Erkrankungen dazu beiträgt, die Krankheitsmechanismen sogenannter Volkskrankheiten besser zu verstehen, können die Waisen der Medizin zu Pionieren der individualisierten Medizin und somit zur Avantgarde werden. Am Beispiel einer Patientin mit einer ungewöhnlichen Manifestation einer „idiopathischen Leberfibrose“ wurde deutlich, wie die moderne Genetik und Immunologie dazu beiträgt, neue Krankheitsmechanismen aufzuklären.

In weiteren parallelen Workshops wurde über die Herausforderungen der Selbsthilfe bei seltenen Erkrankungen diskutiert und hier insbesondere die räumliche Distanz von Betroffenen hervorgehoben. Selbsthilfe geht hier über die



Teilnehmerinnen und Teilnehmer der Veranstaltung informierten sich an den verschiedenen Ständen.

Arbeit der klassischen wohnortnahen Selbsthilfegruppe hinaus. Gerade für die kleineren Verbände bildet die LAG SELBSTHILFE Bayern e. V. eine Plattform des gegenseitigen Informations- und Wissenstransfers und die Möglichkeit, über die Solidargemeinschaft sozial- und gesundheitspolitische Interessen durchzusetzen.

Betroffene hatten die Gelegenheit zum Austausch im Umgang mit seltenen Erkrankungen und wie man Bewältigungsstrategien entwickeln kann. In einer weiteren Gruppe wurde die Versorgungs- und Lebenssituation von Betroffenen mit einer seltenen Erkrankung diskutiert. In der abschließenden Diskussion wurde auf die außerordentliche Bedeutung dieser Veranstaltung für die „Waisen der Medizin“ hingewiesen, mit dem Wunsch, gehört zu werden.

Dr. Ulrike Seider (BLÄK)