

Hilfe bei seltenen Erkrankungen

Von den rund 30.000 bekannten Krankheiten werden je nach Definition zwischen 5.000 und 7.000 zu den „seltenen Erkrankungen“ gezählt. In den meisten Fällen sind diese lebensbedrohlich, chronisch und invalidisierend. Der Mangel an Diagnostik und wirksamen Therapien sind weitere Faktoren, durch die Lebenserwartung und Lebensqualität der Patienten eingeschränkt werden. Die Bezirksstelle Bonn der Ärztekammer Nordrhein befasst sich auf einer Fortbildungsveranstaltung mit der Problematik.

von Sabine Schindler-Marlow

Eine Erkrankung wird dann als selten eingestuft, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweisen. Etwa 80 Prozent der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt. Schätzungen zufolge sind in Deutschland etwa vier Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen, in der gesamten Europäischen Union sind es rund 30 Millionen. Ob eine Erkrankung als „selten“ eingeordnet wird, kann von Land zu Land unterschiedlich sein. So gilt die β -Thalassämie in den Mittelmeerregionen als häufige Erkrankung, in Deutschland hingegen kommt sie praktisch nur bei Immigranten aus dem Mittelmeerraum und Asien vor und ist daher als sehr selten zu bezeichnen. Aufgrund der individuellen Verschiedenheiten bei dieser und anderen seltenen Erkrankungen ergeben sich zahlreiche Probleme in der Forschung und der Patientenversorgung. Betroffene müssen mitunter Jahre auf die richtige Diagnose und eine adäquate Therapie warten.

NAMSE – ein nationales Bündnis

Das Bundesministerium für Gesundheit gab im Jahr 2008 eine Studie mit dem Titel „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“ in Auftrag. Ziel der Studie war es, die Situation von Menschen mit seltenen Er-

Fortbildungsveranstaltung

Am 9. März findet im Uni-Club, Konviktstraße 9 in 53111 Bonn eine Fortbildungsveranstaltung der Ärztekammer Nordrhein, Bezirksstelle Bonn, zum Thema „Seltene Erkrankungen – ein häufiges Problem in der Praxis“ statt. Dr. Birgit Schnieders vom Bundesministerium für Gesundheit wird als eine der Referentinnen aktuelles Wissen zu seltenen Erkrankungen vorstellen. Das komplette Programm finden Sie unter [www.aekno.de/Aktuelles/Tipps und Termine](http://www.aekno.de/Aktuelles/Tipps_und_Termine).

krankungen in Deutschland zu analysieren, Verbesserungsvorschläge abzuleiten und Lösungsszenarien zu entwickeln. Als eine erste Konsequenz aus der Studie wurde im März 2010 im Bundesministerium für Gesundheit das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. NAMSE arbeitet an einem nationalen Aktionsplan zu seltenen Erkrankungen. Darüber hinaus soll die Bildung von Fachzentren gefördert werden, an denen Expertenwissen, Forschung und Versorgung zum Teil EU-weit gebündelt werden. Das Universitätsklinikum Bonn hat vor wenigen Tagen das erste „Zentrum für Seltene Erkrankungen“ in Nordrhein-Westfalen eröffnet.

Wissen transparent machen – Aufgabe der ACHSE

Je seltener bestimmte Erkrankungen auftreten, desto schwieriger ist es, die Symptome richtig zu deuten und eine zuverlässige Diagnose zu stellen. Umso wichtiger ist es, dass Ärztinnen und Ärzte zuverlässige Informationen über seltene Erkrankungen erhalten und ihr Wissen vernetzen können. Ärztinnen und Ärzte können hier auf einige Angebote zurückgreifen. Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.) hat im November 2008 eine Beratungsstelle an der Berliner Charité eingerichtet, an die sich Mediziner aus ganz Deutschland mit Fragen zu Therapie und Diagnostik seltener Erkrankungen wenden können. Ansprechpartnerin für ratsuchende Ärztinnen und Ärzte sowie andere Therapeuten ist Dr. Christine Mundlos (siehe „Weitere Informationen rechts“). Sie stellt den Kontakt

zu Experten her, die Ärzte beim Umgang mit seltenen Erkrankungen oder ungeklärten Diagnosen unterstützen. Dazu hat ACHSE auch die Internetseite www.achse.info veröffentlicht.

ORPHANET – Wissen europaweit

Als weitere Internetquelle steht die Plattform für seltene Krankheiten ORPHANET zur Verfügung. Die Datenbank enthält Informationen über Spezialambulanzen, Diagnoselabors, aktuelle Forschungsprojekte und Selbsthilfegruppen. Darüber hinaus bietet ORPHANET eine von europäischen Experten verfasste Online-Enzyklopädie mit den aktuellsten biomedizinischen Erklärungen zu seltenen Krankheiten an.

Hausärzte sowie Kinder- und Jugendärzte sehen aller Wahrscheinlichkeit nach nicht mehr als zehn Patienten mit einer seltenen Erkrankung jährlich. Deshalb sind Weiter- und Fortbildung nur unzureichend auf seltene Erkrankungen ausgerichtet. Christine Mundlos von der ACHSE empfiehlt auch keine speziellen Fortbildungen zu einzelnen Krankheitsbildern, sondern Schulungen zur Vorgehensweise bei komplexen Diagnosestellungen. Gleichzeitig sollen die nationale Kompetenz in Diagnose, Therapie und Forschung sichtbar gemacht und Informationen zu bestehenden Anlaufstellen, an die sich Ärztinnen und Ärzte bei unklaren Diagnosen zu seltenen Erkrankungen wenden können, verbreitet werden. Die Bundesärztekammer hat sich im Februar in Berlin bei ihrem zentralen Fortbildungskongress, dem Interdisziplinären Forum, mit dieser Thematik auseinandergesetzt. Im März schließt sich die Bezirksstelle der Ärztekammer Nordrhein mit ihrer Veranstaltung in Bonn an (siehe Kasten oben).

Weitere Informationen

Internet:

- www.orpha.net
- www.achse.de/ <http://achse.info/> <http://ukb.uni-bonn.de>
- www.eurordis.org

Beratungsstelle für Seltene Erkrankungen an der Charité
Montag bis Freitag zwischen 8.30 und 13.30 Uhr
unter der Telefonnummer 0 30/4 50 56 65 67
oder per E-Mail: christine.mundlos@achse-online.de