

Vernetzung zum Wohle der Patienten mit SE

Auf einer Veranstaltung zum Tag der Seltene Erkrankungen (SE) diskutierten die Teilnehmer, wie die Diagnosestellung und Versorgung der betroffenen Patientinnen und Patienten im Land effizienter gestaltet werden kann.

von Jürgen Brenn

Was macht eine Krankheit zu einer Seltene Erkrankung (SE)? Laut Definition spricht man von SE, wenn weniger als einer von 2.000 Menschen davon betroffen ist, sagte Professor Dr. Ingo Kurth, Stellvertretender Sprecher des landesweiten Netzwerks der Zentren für Seltene Erkrankungen (NRW-ZSE) auf einer Veranstaltung zum Tag der Seltene Erkrankungen im Düsseldorfer Haus der Ärzteschaft. Nach Schätzungen leiden allein in Nordrhein-Westfalen rund 900.000 Menschen an einer SE, sagte Rudolf Henke, Präsident der Ärztekammer Nordrhein. Für ganz Deutschland wird die Anzahl der Betroffenen auf vier Millionen geschätzt. Helmut Watzlawik, Leiter der Abteilung Gesundheit des Ministeriums für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes Nordrhein-Westfalen (MAGS), ergänzte, dass innerhalb der Europäischen Union etwa 30 Millionen Menschen an einer SE erkrankt seien. Derzeit zählen Experten rund 8.000 Erkrankungen zu SE, 80 Prozent davon sind genetischen Ursprungs.

Langer Weg zur richtigen Diagnose

Die Patientinnen und Patienten würden nicht nur an den verschiedenen Krankheits-symptomen leiden, sondern auch an den Belastungen, die die SE mit sich bringen. Viele hätten eine Odyssee durch das Gesundheitssystem hinter sich, bevor eine exakte Diagnose vorliege, so Henke. Professor Dr. Dagmar Wieczorek vom Zentrum für Seltene Erkrankungen in Düsseldorf ergänzte, es sei eine enorme Entlastung für die Patienten, wenn die Ungewissheit der Erkenntnis weiche, welche Erkrankung sie haben, auch wenn es derzeit lediglich für drei Prozent der SE eine Therapie gebe. Aber auch für die Angehörigen, die ebenfalls unter der Ungewissheit leiden, kann die

Diagnose den Druck der Schuldgefühle mindern, sagte Wieczorek. Die Direktorin des Instituts für Humangenetik an der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf erläuterte anhand verschiedener fazialer Syndrome, wie dem Franceschetti- und dem Corneliade-Lange-Syndrom, wie schwierig der Weg zu einer exakten Diagnosestellung sein kann. Privatdozent Dr. Jörg Oliver Semler vom Zentrum für Seltene Erkrankungen in Köln ergänzte dies anhand der schrittweisen Diagnostik seltener Knochenerkrankungen.

Um den Weg zur richtigen Diagnose zu beschleunigen, ist eine enge Vernetzung aller Beteiligten von essentieller Bedeutung. Dies betonten alle Referenten der Veranstaltung in Düsseldorf. Vernetzung, Erfahrungsaustausch und das Teilen von Wissen sei bei SE ein wichtiger Schritt, um die Qualität der Versorgung der Patienten zu erhöhen, sagte Henke. Die Versorgungsstrukturen für die Betroffenen seien eine große Herausforderung, so Watzlawik vom NRW-Gesundheitsministerium. Mit insgesamt 250.000 Euro unterstützt das MAGS seit 2017 und bis 2019 den Aufbau des Netzwerks der sieben Zentren für Seltene Erkrankungen im Land, die jeweils an den Universitäten in Aachen, Bonn, Bochum, Düsseldorf, Essen, Köln und Münster angesiedelt sind. Die Führung des Konsortiums liegt beim Zentrum in Aachen.

Professor Dr. Ingo Kurth aus Aachen stellte die Ziele vor, die sich der Verbund für die nächsten Jahre gesteckt hat. Zum einen sollen die Prozesse und die Dokumentation der Fälle in den Zentren harmonisiert werden, um den Datenaustausch zu

erleichtern. Interdisziplinäre Fallkonferenzen sollen intensiviert und auch die Internetseite von NRW-ZSE weiter ausgebaut werden, so Kurth. Daneben sei die Nachwuchsförderung bereits unter Studierenden ein weiteres wichtiges Thema.

Auch müsse das Konsortium besser bekannt gemacht werden, damit Betroffene früher als bisher den Weg zu einem der Zentren finden, so Kurth. Viel zu selten wendeten sich Betroffene auf ihrem oft langen Weg durch die verschiedenen Ebenen des Gesundheitssystems frühzeitig an das nächstgelegene Zentrum für Seltene Erkrankungen. Jedes der Zentren diene dank der engen Vernetzung untereinander bereits heute als Anlaufstelle für betroffene Patienten, ohne dass diese sich darüber den Kopf zerbrechen müssen, ob die Symptome zu der Spezialisierung des jeweiligen Zentrums in der Nähe passten.

Selbsthilfe leistet wichtigen Beitrag

Neben der Forschung und dem Bemühen, den Kontakt zwischen Ärztinnen und Ärzten und Patienten mit SE und damit die Versorgung zu verbessern, betonten die Referenten die zentrale Rolle der Selbsthilfegruppen bei der Versorgung der Menschen. Watzlawik: „Selbsthilfegruppen leisten einen unverzichtbaren Beitrag bei der Beratung und Unterstützung der Patienten und von deren Angehörigen, der aus dem Versorgungsgeschehen nicht mehr wegzudenken ist.“ Sie sorgten dafür, dass SE-Patienten in der Öffentlichkeit gehört würden. **RA**

Wichtige Internetadressen zu SE

- Netzwerk (NRW-ZSE): www.nrw-zse.de
- Versorgungsatlas zu SE: www.se-atlas.de
- Allianz Chronischer SE: www.achse-online.de
- Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit SE: www.namse.de
- Allianz von Patientenorganisationen, Eurordis: www.eurordis.org
- Portal für SE und Orphan Drugs, Orphanet: www.orpha.net
- Enzyklopädie der Dermatologie: www.enzyklopaedie-dermatologie.de
- Selbsthilfegruppen: www.aekno.de/Selbsthilfe