

## Krankheiten mit Seltenheitswert

### Seltene Erkrankungen

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Derzeit werden etwa 7.000 bis 8.000 Erkrankungen als selten eingestuft. Schätzungen zufolge leiden etwa 4 Millionen Menschen in Deutschland an einer Seltenen Erkrankung. In der gesamten Europäischen Union sind es ca. 30 Millionen.

Seltene Erkrankungen bilden eine sehr heterogene Gruppe von zumeist komplexen Krankheitsbildern. Gemeinsam ist allen Seltenen Erkrankungen, dass sie meist chronisch verlaufen, mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen und häufig bereits im Kindesalter zu Symptomen führen. Etwa 80 % der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt oder mitbedingt, selten sind sie heilbar.

Die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen erschwert aus strukturellen, medizinischen und ökonomischen Gründen sowohl die medizinische Versorgung der Betroffenen als auch die Forschung zur Verbesserung von Diagnose und Therapie der Seltenen Erkrankungen. Diese besonderen Herausforderungen können nur durch eine verbesserte Koordination der Anstrengungen aller Beteiligten überwunden werden.

Quelle: <http://www.namse.de/seltene-erkrankungen>

Eine interdisziplinäre und wohnortnahe Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen ist jetzt auch in Dresden möglich.

Als Frau E. Kontakt mit dem UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum in Dresden aufnimmt, leidet sie bereits seit über zehn Jahren an zahlreichen Symptomen. Neben chronischer spontan auftretender Urtikaria, Diarrhö, Migräne, Hashimoto-Thyreoiditis und vielfältigen Nahrungsmittelin-



toleranzen, wurde eine Mastzellaktivierungserkrankung bei Frau E. festgestellt. Bevor diese Diagnose gestellt wurde, hat Frau E. eine Odyssee an Arztkonsultationen und Krankenhausaufenthalten hinter sich. Frau E. kommt immer stärker zu der Überzeugung, dass bei ihr eine Seltene Erkrankung vorliegt.

Mit diesem Gedanken leben allein in Deutschland rund vier Millionen Menschen. Einige Patienten leben oft schon seit ihrer Geburt mit der Erkrankung und müssen lernen, ein Leben mit den entsprechenden Symptomen zu meistern. Bei anderen treten erste Symptome einer Seltenen Erkrankung erst im Erwachsenenalter auf. Die Wege bis zur Diagnose sind dabei oft lang und beschwerlich. Hausärzte sehen sich ob der ungewissen Situation der Patienten verunsichert, überweisen an Kliniken. Diese veranlassen nicht selten unnötige Maßnahmen, überweisen weiter. Etwa 40 % der Patienten erhalten mindestens eine Fehldiagnose ehe die richtige Diagnose gestellt wird. Dies führt nicht selten dazu, dass Patienten nicht adäquat oder sogar falsch behandelt werden. Die Variabilität der Symptomatik einer seltenen Erkrankung macht die Diagnosestellung schwierig mit oft jahrelanger Verzögerung, da meist nicht an eine solche Erkrankung gedacht wird. Das ist eine Bürde für die Betroffenen und ihre Familien sowie eine Herausforderung für die

Ärzte. Aus dieser Erfahrung wurde im Jahre 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen. Initiiert durch das Bundesministerium für Gesundheit, dem Bundesministerium für Bildung und Forschung sowie der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. haben sich 28 Akteure aus allen Bereichen des Gesundheitswesens an einen Tisch gesetzt, um Maßnahmen zur Verbesserung der Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erarbeiten. Im Fokus des NAMSE standen neben der Bündelung von Ressourcen im Bereich der Seltenen Erkrankungen, ein gemeinsames, zielorientiertes Handeln, Maßnahmen zur Verbesserung der Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen sowie die Bildung von Fachzentren. Die Arbeit des NAMSE mündete schließlich in der Verabschiedung des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen, der am 28. August 2013 von der Bundesregierung vorgestellt wurde.

Im Rahmen dieser Aktivitäten wurden in Deutschland inzwischen 20 Zentren für Seltene Erkrankungen geschaffen. Seit dem Frühjahr 2014 finden Betroffene auch in Dresden diese Unterstützung. Das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USE) in Dresden ist mit dem ebenfalls neu gegründeten Mitteldeutschen Kompetenznetz für Seltene Erkrankungen in Magdeburg/Halle sowie dem Berliner Centrum für Seltene Erkrankungen an der Charité das einzige Zentrum dieser Art in Ostdeutschland. Das USE versteht sich dabei als ein fächer- und strukturübergreifendes Zentrum für die koordinierte klinikums- und institutsübergreifende Betreuung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Da Seltene Erkrankungen häufig „systemisch“ sind und sich gleichzeitig in mehreren Organsystemen manifestieren, bedürfen sie einer komplexen, interdisziplinären und multiprofessionellen Diagnostik und Behandlung. Der Erstkontakt zum Patienten bzw. zum überweisenden ärztlichen Kollegen erfolgt dabei über die eigens eingerichtete Koordi-

nationsstelle. Mit Hilfe von Fragebögen und auf der Basis von Vorbefunden werden zunächst aktuelle Beschwerden sowie die bisherige Anamnese des Hilfesuchenden erfasst. Auf Grundlage dieser Unterlagen werden Patienten dann entsprechenden Experten zugewiesen oder aber in interdisziplinären Fallkonferenzen besprochen, um eine umfassende Bearbeitung des Falls mit bestmöglichem Resultat zu ermöglichen. Die am USE in Dresden beteiligten Zentren sind auch in der Forschung aktiv, um Krankheitsmechanismen besser zu verstehen und in Zukunft Patienten mit Seltenen Erkrankungen innovative Diagnostik und Therapie anbieten zu können. Hierfür wurden im USE zunächst vier Schwerpunktbereiche definiert, in denen Diagnostik, Therapie, Forschung und Lehre eng verknüpft sind. Das USE ist darüber hinaus auch in weiteren Fachgebieten aktiv und arbeitet eng mit den anderen Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland wie auch verschiedenen Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen zusammen. Die Schwerpunkte des USE in Dresden sind:

- Immunologie – Autoinflammation – Autoimmunität – Infektion
- Neurologie – Psychiatrie
- Endokrinologie – Stoffwechsel
- Hämatologie – Onkologie

Die Aufnahme aller Daten in ein entsprechendes Patientenregister dient neben der klinischen Beschreibung des Krankheitsbildes auch einer Nutzbarmachung der Daten für Forschungsstudien. Des Weiteren kommen innovativen Verfahren der Genomanalyse, wie dem Next Generation Sequencing (NGS), bei der Identifizierung von Krankheitsgenen eine Schlüsselrolle zu und werden den teilnehmenden Kliniken des USE in besonderem Maße zugänglich gemacht. Der daraus resultierende wissenschaftliche Mehrwert besteht darin, dass durch die detaillierte klinische Erfassung zusammen mit der Grundlagenforschung das Verständnis der Pathomechanismen verbessert wird und neue therapeutische Strategien entwickelt werden können.



Der Neurologe Priv.-Doz. Dr. Dr. Andreas Hermann sieht Martina Bannies bereits seit zwei Jahren regelmäßig in seiner Spezialsprechstunde. Die 52-Jährige leidet an der Amyotrophen Lateralsklerose – ALS – eine so genannte seltene Erkrankung. Deren Symptome werden in der frühen Phase der Erkrankung oft nicht richtig eingeordnet, so dass Patienten häufig zu spät eine adäquate Diagnose erhalten.

Mit dem UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen (USC) hat das Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden eine gesonderte Anlaufstelle geschaffen: In diesem Rahmen bespricht ein interdisziplinäres Ärzteteam die einzelnen Fälle, bei denen der begründete Verdacht auf eine seltene, in der Regel nur durch Spezialisten diagnostizierbare Erkrankung besteht. Das Foto von Martina Bannies und PD Hermann entstand im Rahmen des Jahresberichts 2013 des Dresdner Uniklinikums, das auf die besonderen Aufgaben der Hochschulmedizin und deren unzureichende Finanzierung aufmerksam macht. Hierzu wurden Akteure und Patienten in Umgebungen fotografiert, die für die Krankenversorgung sehr ungewöhnlich sind.

Foto: Uniklinikum Dresden / Christoph Reichelt

Dieses Streben nach einer nachhaltigen Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen und der Erforschung dieser Erkrankungen ist das Ziel aller 20 Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland. Am 5. November 2014 wurde das UniversitätsCentrum für Seltene Erkrankungen in Dresden feierlich eröffnet. In seinem Grußwort gratulierte der Vizepräsident der Sächsischen Landesärztekammer, Herr Erik Bodendieck, dem USE zur Eröffnung und dem darin formulierten Konzept einer bürgernahen Medizin. Auch der Vorsitzende des Gemeinsamen Bundesausschusses (GBA), Josef Hecken, betonte wie wichtig ein solches Zentrum sei, um gerade Patienten mit Seltenen Erkrankungen die notwendige, auch medizinische Lobby zu verschaffen und sie an den Errungenschaften des modernen Gesundheitswesens in

Deutschland in angemessener Weise teilhaben zu lassen. Ähnliche Wünsche formulierten die Vorsitzende der ACHSE, Frau Dr. med. Christine Mundlos, Berlin, und Frau Dr. med. Cornelia Zeidler, Hannover, Sprecherin der Arbeitsgemeinschaft der Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland. In diesem Sinne hat das USE am Uniklinikum Dresden nun seine Arbeit aufgenommen!

Anschrift der Verfasserin:

Tanita Noack M.Sc.  
 Universitätsklinikum Carl Gustav Carus der  
 TU Dresden  
 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
 Koordinatorin USE  
 Fetscherstraße 74, 01307 Dresden  
 use-info@uniklinikum-dresden.de  
 www.uniklinikum-dresden.de/use