

Seltene Erkrankungen

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn **nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU** 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 mit bedingt**, selten sind sie heilbar.

Sie weisen einige **Besonderheiten** auf: Dazu zählen vordringlich die **geringe Anzahl an PatientInnen** und eine **geringe Anzahl von räumlich verteilten Expertinnen und Experten**, die an einer Seltenen Erkrankung arbeiten und die Versorgung sicherstellen. Auch sind die Wege zu guten Behandlungs- und Versorgungsmöglichkeiten häufig nicht klar ersichtlich. Dies führt auch dazu, dass die Einzelnen sich oft mit ihrer Erkrankung alleine gelassen fühlen und eine Diagnose in der Regel erst deutlich verzögert gestellt wird.

Was wird bereits getan?

- Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung
- Fördergelder für Forschung
- Selbsthilfegruppen
- Forschungsbericht des Bundesministerium für Gesundheit zur Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen
- Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)
- Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen
- Aktivitäten auf europäischer Ebene

Die medizinische Versorgung ist in Deutschland gut. Neue innovative Arzneimittel – auch solche, die speziell zur Behandlung seltener Erkrankungen auf den Markt gebracht werden – stehen den Patientinnen und Patienten schnell zur Verfügung. Zur frühzeitigen Diagnostik gibt es Screening-Programme, mit denen bestimmte seltene Erkrankungen zuverlässig erkannt und umgehend behandelt werden können, wie zum Beispiel die Phenylketonurie. Das Neugeborenen-Screening erfasst zwölf Zielerkrankungen, von denen die meisten selten sind.

Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung

Um die Versorgung insbesondere auch von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern, hat der Gesetzgeber mit der Neufassung des § 116b des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) durch das GKV-Versorgungsstrukturgesetz den Versorgungsbereich der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung eingeführt. In § 116b Absatz 1 SGB V sind bereits eine Reihe von seltenen Erkrankungen und Erkrankungszuständen mit entsprechend geringen Fallzahlen aufgeführt (neben schweren Verlaufsformen von Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen). Für niedergelassene Vertragsärzte und Krankenhäuser gelten im Bereich der spezialfachärztlichen Versorgung die gleichen Qualifikationsanforderungen und einheitliche Bedingungen für eine

Fördergelder für Forschung

Es gibt eine ganze Reihe von seltenen Erkrankungen, die immer noch nicht zufriedenstellend erkannt und behandelt werden können. **Um die Situation zu verbessern, wird die Erforschung von diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen für seltene Erkrankungen gefördert.** Der Erfolg dieser Maßnahmen ist messbar.

Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) hat im Rahmen der Ressortforschung für die Jahre 2012 bis 2015 einen Themenschwerpunkt „Seltene Erkrankungen“ mit einem Gesamtvolumen von 5 Mio. Euro eingerichtet. Unter anderem werden folgende Projekte finanziert:

- **Zentrales Informationsportal** "Seltene Erkrankungen" (ZIPSE, www.portal-se.de): Für Betroffene und ihre Angehörigen sowie für medizinisches, therapeutisches und pflegerisches Personal soll Wissen zu Seltenen Erkrankungen qualitätsgesichert bereitgestellt werden. Dafür wird ein zentrales Portal im Internet aufgebaut
- **Atlas Seltene Erkrankungen** (se-atlas, www.se-atlas.de): Die Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltenen Erkrankungen werden als interaktive Landkarte oder auch als schriftliche Liste im Internet verfügbar gemacht.
- **Diagnoseweg** Seltener Erkrankungen in der Primärversorgung (DENIES): Einige Seltene Erkrankungen können bereits direkt nach dem Auftreten erster Symptome diagnostiziert werden, bei anderen Erkrankungen kann es viele Jahre dauern. Viele Faktoren, die den Diagnoseweg eines Patienten oder einer Patientin vom Erstkontakt beim behandelnden Arzt bis zum Fachzentrum und wieder zurück beeinflussen, sind derzeit unbekannt. Mit diesem Projekt sollen diese unbekanntesten Faktoren erfasst und langfristig eine schnellere Diagnose ermöglicht werden.
- **Kodierung** Seltener Erkrankungen: Um qualitätsgesicherte Informationen zur Verfügung zu stellen, ist eine „gemeinsame Sprache“ notwendig. Die eindeutige Kodierung aller bis zu 8000 verschiedenen Seltenen Erkrankungen stellt eine große Herausforderung dar. Daher finanziert das Bundesministerium für Gesundheit ein Projekt, um in Deutschland eine einheitliche, standardisierte und vereinfachte Kodierung Seltener Erkrankungen ohne Mehraufwand für den behandelnden Arzt zu ermöglichen. (www.dimdi.de/static/de/klassi/aktuelles/news_0137.html).

Selbsthilfegruppen

Ergänzend zur medizinischen Versorgung ist die **Selbsthilfe immer mehr zu einer zentralen Säule in unserem Gesundheitssystem** ausgebaut worden. Selbsthilfegruppen ergänzen das professionelle Versorgungssystem und bieten den Betroffenen zusätzliche Ressourcen durch Erfahrungsaustausch und gegenseitige Hilfe. Deshalb fördert das Bundesministerium für Gesundheit auch die Selbsthilfeaspekte von seltenen Erkrankungen und unterstützt diese Arbeit von Verbänden und Gruppen in verschiedenen Projekten. Dabei wird das Selbsthilfeengagement in den einzelnen Organisationen gestärkt und Zugänge zur Selbsthilfe aufgezeigt. Außerdem besteht die Möglichkeit, dass Selbsthilfegruppen nach der gesetzlichen Regelung zur Selbsthilfeförderung (§ 20 c SGB V) von den gesetzlichen Krankenkassen unterstützt werden können

Informationen: <https://www.rarediseaseday.org/>

<https://www.namse.de/>