

Weißbuch Selbsthilfe im Fokus

Lehren und Erfahrungen aus der Kampagne
„Seltene Erkrankungen Bayern“

Forderungen für eine verbesserte Versorgung von Menschen
mit Seltene Erkrankungen

Zusammenfassung

Seltene Erkrankungen gehören zu den am wenigsten erforschten Bereichen der Medizin. Betroffene – häufig Kinder und Jugendliche – leiden in ihrem Alltag unter enormen gesundheitlichen, pflegerischen und persönlichen Einschränkungen. Seltene Erkrankungen sind häufig weder therapier- noch heilbar. Vor diesem Hintergrund befasst sich dieses Weißbuch mit der exponierten Bedeutung der Selbsthilfe und den Erwartungen bzw. Forderungen dieser an das Gesundheitswesen. Auf Grundlage von mehr als 50 Informations- und Diskussionsveranstaltungen im Rahmen der von Erich Irlstorfer, MdB, initiierten Kampagne "Seltene Erkrankungen Bayern" (SEB) wird die derzeitige Situation von Betroffenen sowie Angehörigen geschildert und mit konkreten Forderungen hinterlegt. Ziel dieses Weißbuchs ist es, einen vertieften Einblick in das Leben von Betroffenen, Angehörigen, Fachkräften und engagierten Menschen zu geben, um Seltenen Erkrankungen mehr Gehör zu schenken und eine Stimme zu verleihen.

Abstract

Rare diseases are among the most unexplored medical disciplines. Those affected – often children and young people – suffer from severe health, care, and personal challenges in their everyday lives. Rare diseases are often neither treatable nor curable. Considering this, the present white paper deals with the significant role of self-help as well as its hopes and expectations towards the healthcare system to benefit patients and relatives. Based on more than 50 analogue and digital information events held as part of the "Rare Diseases Bavaria"(SEB) campaign initiated by Erich Irlstorfer, MdB, the current situation of patients is described and supported by specific claims. The aim of this white book is to provide an in-depth insight into the lives of those affected, relatives, healthcare professionals and committed people in order to give rare diseases a greater voice and a wider public appearance.



Eine Initiative von Erich Irlstorfer, Mitglied des Deutschen Bundestages.

Unter der Schirmherrschaft der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.

In Zusammenarbeit mit deutschland- und europaweit aktiven Selbsthilfegruppen, Vereinen und Organisationen.

Unser Dank gilt an dieser Stelle allen Unterstützerinnen und Unterstützern aus der Selbsthilfe, Vereinen, Organisationen, Sponsorinnen und Sponsoren sowie Einzelpersonen, die den erfolgreichen Verlauf dieser Kampagne erst möglich gemacht haben. Menschen, die sich haupt- und ehrenamtlich häufig trotz ihrer eigenen Betroffenheit für die Seltenen Erkrankungen stark machen und engagiert einsetzen, waren die Hauptpersonen dieser Kampagne. Die Selbsthilfe ist ein unabdingbarer Teil unseres Gesundheits- und Vereinswesens.

Darauf sollten wir stolz sein.

Meinem gesamten Team danke ich von Herzen für die unermüdliche und hervorragende Arbeit sowohl im Rahmen der Durchführung der Kampagne als auch bei der Erstellung dieses Weißbuchs.



„Die Kampagne Seltene Erkrankungen Bayern ist eine der besten Möglichkeiten, diesen Erkrankungen eine Bühne zu geben, um hier als gutes Vorbild für andere Bundesländer zu funktionieren. Da hier das Besondere im Fokus steht und dazu dient in der Bevölkerung ein neues Bewusstsein für die Probleme der Betroffenen zu generieren. Ich würde mir wünschen, dass diese Kampagne als Fackel durch die anderen Bundesländer getragen wird, und die seltenen Erkrankungen somit in unserer Gesellschaft Einzug halten dürfen.“

Nicole Hegmann, Vorsitzende Mastozytose Netzwerk e.V.

„Zum Abschluss der Aktion möchte ich es nicht versäumen, mich für die Bemühungen von Erich Irlstorfer und seinem Team zu bedanken, seltene Erkrankungen in Bayern bekannter zu machen. Ich habe dadurch auch von vielen seltenen Erkrankungen erfahren, von denen ich vorher nichts gewusst habe. Ich hoffe auch, dass durch das geplante Weißbuch vielleicht eine Verbesserung für viele Erkrankte möglich wird.“

Ruth Unger, Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V.

„Die Kampagne ‘Seltene Erkrankungen Bayern’ hat unserem Verein ALS-Hilfe Bayern e.V. die Möglichkeit gegeben, über die Krankheit Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) zu berichten und die Teilnehmenden zu sensibilisieren. Wir versuchen aufzuklären, dass ALS jeden und jede treffen kann und, dass es dringend notwendig ist, Verbesserungen bei der Bewältigung der Krankheit sowie für Heilungschancen zu erzielen. Insgesamt wünschen wir uns mehr Aufmerksamkeit für die schnell fortschreitende Krankheit und hoffen, dass die Kampagne noch mehr Öffentlichkeit erreicht.“

Anja Ebenhofer, ALS-Hilfe Bayern e.V.



„Wir freuen uns sehr, ein Teil der Kampagne ‘Seltene Erkrankungen Bayern’ von Herrn Erich Irlstorfer sein zu dürfen. Seltenen Erkrankungen, wie in unserem Fall die Kinderdemenz NCL (Neuronale Ceroid Lipofuszinose), wird zu wenig Aufmerksamkeit geschenkt, sowohl in der breiten Öffentlichkeit als auch in der Forschungslandschaft. Deshalb wissen wir es sehr zu schätzen, dass Herr Irlstorfer es sich persönlich zu einer Herzensangelegenheit gemacht hat, seltenen Erkrankungen eine Bühne in Bayern zu bieten. Es ist so wichtig, die Experten auf dem Gebiet, die Familien und Organisationen, anzuhören. So verdanken wir auch Herrn Irlstorfer eine wunderbare Kooperation mit der Initiative Syngap Elternhilfe e.V., die wir im Rahmen der Kampagne kennenlernen durften. Gemeinsam stellen wir Inklusionsboxen für Kita- und Grundschulen zur Verfügung, um über seltene Erkrankungen aufzuklären. Wir danken Herrn Irlstorfer von Herzen und freuen uns auf weiteres gemeinsames Wirken.“

Tiziana Sandmaier, NCL-Stiftung

„Die Kampagne ‘Seltene Erkrankungen Bayern’ hat Menschen mit seltenen Erkrankungen in ganz Deutschland eine Stimme gegeben. Sie hat die unterschiedlichen – aber auch die ähnlichen – besonderen und häufig ungedeckten Bedarfe sichtbar gemacht. Diesen Bedarfen gilt es nun mit konkreten Maßnahmen gerecht zu werden. Wir danken Herrn Irlstorfer und seinen Kolleginnen und Kollegen in den Kommunen, den Ländern und im Bund, die sich parteiübergreifend dafür stark machen.“

Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie

„Wir bedanken uns sehr herzlich, dass wir bei der Veranstaltung in Au die Gelegenheit hatten, die Probleme unserer Betroffenen darzustellen und zu diskutieren. Als in Erlangen gegründeter und in Fürth ansässiger Verein begrüßen wir diese bayerische Initiative nachdrücklich! Sehr herzlich bedanken wir uns auch bei Frau Dr. med. Desiree Dunstheimer und Herrn Prof. Dr. med. Ludwig Schaaf, die uns begleiteten und ihre wissenschaftliche Expertise einbrachten.“

Netzwerk Hypophysen- und Nebennierenerkrankungen e.V.



Inhaltsverzeichnis

Grußworte

Einleitung.....	6
Über dieses Weißbuch.....	7
Ziel und Ablauf der Kampagne.....	8
Ausgangssituation: Zahlen, Daten und Fakten.....	9
Bedeutung der Selbsthilfe.....	10
Erwartungen und Forderungen an das Gesundheitswesen in Deutschland.....	11
Diagnose.....	12
Therapie und Pflege.....	13
Forschung.....	15
Selbsthilfe.....	17
Liste der beteiligten Selbsthilfegruppen, Vereine und Organisationen.....	18
Beiträge und Erfahrungsberichte der Selbsthilfegruppen.....	22
Zusammenfassung.....	112
Ausblick.....	114

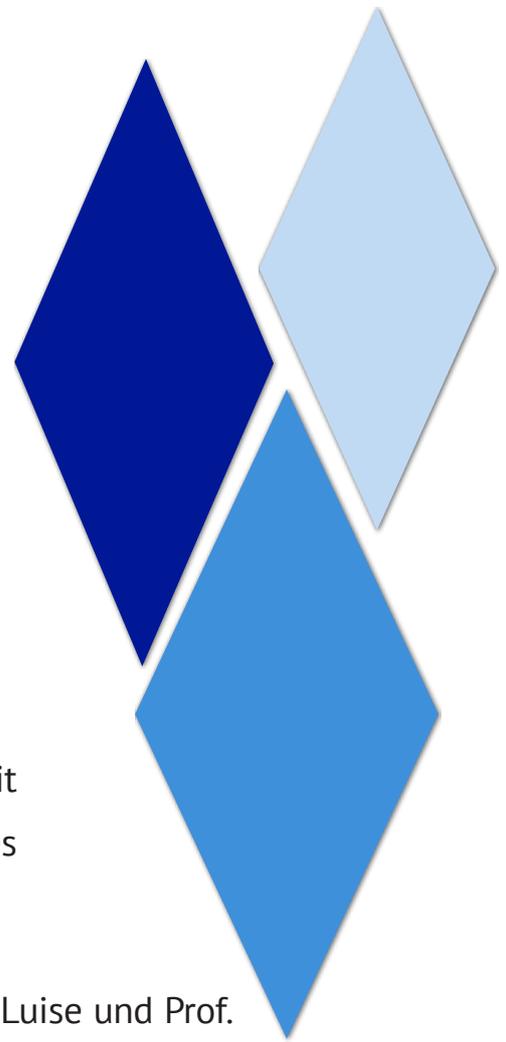
Anhang zum Download verfügbar (Digitale Version des Weißbuchs und Infobriefe)



Fakten zur Kampagne

Seltene Erkrankungen Bayern (SEB)

- In der EU gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind;
- Aktuell gibt es in Deutschland etwa 6.000 seltene Erkrankungen (30.000 weltweit);
- Die Auftaktveranstaltung fand am 08. Dezember 2022 mit mehr als 300 Gästen im Freisinger Schafhof – Europäisches Künstlerhaus Oberbayern statt;
- Die Kampagne stand unter der Schirmherrschaft von Eva Luise und Prof. Dr. Horst Köhler sowie der gleichnamigen Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen;
- Ziel erreicht: In einem Jahr konnten 50 Veranstaltungen rund um Seltene Erkrankungen in den Landkreisen Freising, Pfaffenhofen a.d. Ilm sowie Neuburg-Schrobenhausen durchgeführt werden;
- 43 physische und sieben virtuelle Veranstaltungen verschiedenster Art: Fachvorträge, Podiumsdiskussionen, Fishbowls, Town Hall Meetings und offene Diskussionen;
- Insgesamt wurden mehr als 2.000 Teilnehmerinnen und Teilnehmer erreicht.





Sehr geehrte Damen und Herren,
liebe Freunde und Förderer der Kampagne,

es ist mir eine besondere Ehre, als Schirmherrin der Informationskampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“ das Vorwort für dieses Weißbuch zu verfassen. Es zieht zum einen Bilanz nach einem beeindruckenden Kampagnenjahr, für das ich dem Abgeordneten Erich Irlstorfer und seinem Team von Herzen danke. Zum anderen ist es auch ein Appell an alle Akteure im Gesundheitswesen, in der Forschung, der Politik und der Gesellschaft, dieses beeindruckende Engagement für die Seltenen Erkrankungen fortzuführen. Denn es wird dringend benötigt.

Die Begrifflichkeit "selten" gibt keinen Aufschluss über das wahre Ausmaß der Problemlage. Jedes der über vier Millionen Schicksale in Deutschland erzählt eine eigene, individuelle Geschichte. Die Vielfalt der Erkrankungen, von neurologischen und kardiologischen Manifestationen bis hin zu dermatologischen Ausprägungen, spiegelt eine immense Bandbreite gesundheitlicher Herausforderungen wider. Doch trotz dieser Vielfalt sind die Probleme, mit denen die Betroffenen und ihre Angehörigen zu kämpfen haben, sehr ähnlich. Das wurde auch in den mehr 50 Veranstaltungen der Kampagne deutlich: Viele Betroffene berichteten von Problemen bei der Diagnosestellung, von fehlenden Therapien und großen persönlichen Belastungen. Um diesen Herausforderungen zu begegnen, müssen wir an drei zentralen Stellen ansetzen: in der Forschung, der Aus- und Weiterbildung medizinischer und pflegender Fachkräfte sowie in der Ausgestaltung spezialisierter und vernetzter Versorgungsstrukturen.

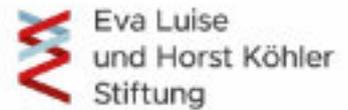
Seit zehn Jahren bildet der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen hierfür eine wichtige Grundlage. Noch immer stehen wir aber erheblichen Hürden und Hemmnissen gegenüber. Forschungsvorhaben können aufgrund struktureller Unsicherheit nicht umgesetzt werden. Die Finanzierung innovativer diagnostischer Verfahren und personalintensiver Medizin etwa in den Zentren für Seltene Erkrankungen ist nicht gesichert. Und in politischen Entscheidungen werden die besonderen Belange der Seltenen Erkrankungen oft nicht ausreichend berücksichtigt.

Die Informationskampagne "Seltene Erkrankungen in Bayern" war ein bedeutender Schritt auf dem Weg zu mehr Aufmerksamkeit und einem besseren Verständnis für die Herausforderungen, denen Menschen mit Seltenen Erkrankungen gegenüberstehen. Möge dieses Weißbuch dazu beitragen, dass die Anliegen weiterhin im Fokus bleiben und die gemeinsamen Bemühungen zu nachhaltigen Veränderungen führen. Menschen mit Seltenen Erkrankungen brauchen unsere Unterstützung. Gemeinsam können wir Fortschritt erreichen!

Eva Luise Köhler

Informationen zur Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

Die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung setzt sich seit ihrer Gründung im Jahr 2006 durch gezielte Forschungsförderung und Netzwerkarbeit für eine bessere medizinische Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein. Als die Idee für dieses Engagement entstand, kannte Familie Köhler vieles aus eigener Erfahrung: die verzweifelte Suche nach Antworten, jahrelange Odysseen von Klinik zu Klinik, Hilflosigkeit angesichts fehlender Behandlungsoptionen. Sie hat aber auch erleben dürfen, was es bedeutet, wenn endlich eine Diagnose gestellt werden kann, wenn Forschung Hilfe, Hoffnung und immer öfter auch Heilung schenkt. Aufgrund dieser Erfahrungen entschloss sich die Familie, die Forschung auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen zu fördern und selbst aktiv voranzutreiben. In jedem Jahr zeichnet die Stiftung ein beispielhaftes Forschungsvorhaben mit dem Eva Luise Köhler Forschungspreis für Seltene Erkrankungen aus – 2024 bereits zum 16. Mal. Die jährlich stattfindenden Rare Disease Symposien ermöglichen Austausch, Vernetzung und Wissenstransfer zwischen Forschenden, Betroffenen, Industrie und Politik.



Mit der Forschungsinitiative „Alliance4Rare“ hat die Stiftung zudem ein Netzwerk initiiert, das den medizinischen Fortschritt und den immensen Forschungsbedarf zu Seltenen Erkrankungen in der Kinderheilkunde zusammenführt. Weitere Informationen finden Sie unter www.elhks.de.



Sehr geehrte Leserinnen und Leser,
sehr geehrte Unterstützerinnen und Unterstützer der Kampagne,
liebe Freundinnen und Freunde,

über ein Jahr ist vergangen, seitdem wir die Kampagne "Seltene Erkrankungen Bayern" (SEB) unter der Schirmherrschaft der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ins Leben gerufen haben. Gemeinsam mit dem Ehepaar Köhler ist uns eine große Auftaktveranstaltung im Freisinger Schafhof gelungen und wurde zum Startschuss einer ereignis- vor allem aber eindrucksvollen Kampagne. In den vergangenen 12 Monaten haben wir gemeinsam mit verschiedenen Selbsthilfegruppen über 50 Präsenz- und Online-Veranstaltungen organisiert, um den

Betroffenen von Seltenen Erkrankungen sowie deren Angehörigen niedrigschwellig und öffentlichkeitsnah eine Stimme und Gehör zu verleihen. Denn eins steht fest: "Die Waisen der Medizin" benötigen dringend mehr politische vor allem aber auch gesellschaftliche Aufmerksamkeit.

Mein ausdrücklicher Dank gilt allen Unterstützerinnen und Unterstützern allen voran der Selbsthilfe, den vielen Vereinen und Mitgliedern sowie den Vertreterinnen und Vertretern aus Wissenschaft, Forschung, medizinischer und pflegerischer Versorgung, Wirtschaft, Politik und allen interessierten Bürgerinnen und Bürgern, die an unseren Veranstaltungen teilgenommen haben. Über 2.000 Personen konnten so erreicht werden.

Nun gilt es, die vielen Eindrücke, Erfahrungen und konkreten Forderungen aus den Veranstaltungen zu bündeln und in die Welt zu tragen. Dieses Weißbuch soll hierfür eine Plattform bieten. Wir sind fest davon überzeugt, dass unser Gesundheitswesen in Deutschland nicht nur hochwertig ist, sondern für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein enormes Potenzial besitzt. Dieses gilt es entfesseln, um endlich eine verbesserte Versorgung umsetzen zu können.

Krankheit kennt keine Partei- und Fraktionsgrenzen. Unsere Hoffnung bleibt, dass die Erkenntnisse der Kampagne Anregungen zu einer überparteilichen und europaweiten Zusammenarbeit führen. Wir sind es den Betroffenen schuldig und können Veränderung schaffen.

Erich Irlstorfer

Mitglied des Deutschen Bundestages

Ordentliches Mitglied im Ausschuss für Gesundheit

Sehr geehrte Damen und Herren,

beste medizinische Versorgung braucht Herz und Fortschritt. Das gilt besonders bei Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Hier kann es oftmals ein langer Weg zu Diagnose und Behandlung sein, was mit großen Belastungen für die Betroffenen einhergeht. Das Gesundheitsland Bayern bietet ihnen bestmögliche medizinische Betreuung!

In den Zentren für Seltene Erkrankungen an allen bayerischen Universitätsklinika garantieren Ärztinnen und Ärzte Information und Versorgung auf höchstem Niveau. Gleichzeitig findet dort eine enge Verzahnung von Krankenversorgung und Forschung statt, um Diagnostik und Therapie stetig zu verbessern. Die Online-Plattform BASE-Netz ermöglicht eine standortübergreifende Vernetzung aller bayerischen Zentren. Maßstäbe setzt Bayern seit Jahren ebenso mit dem Neugeborenen-Screening. Seit seiner Einführung konnten durch diese Untersuchungen rund 2.600 Kinder mit einer seltenen angeborenen Erkrankung frühzeitig behandelt werden.

Die medizinische Betreuung von Seltenen Erkrankungen lebt vom ständigen Austausch. Hier leisten die Selbsthilfeorganisationen einen wichtigen Beitrag. Die Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“ hat ihre Arbeit sichtbar gemacht und ihre Anliegen zusammengetragen. Dadurch werden wichtige Impulse für die Zusammenarbeit aller Akteure gegeben. Allen Beteiligten ebenso wie unseren Ärztinnen und Ärzten Dank und Anerkennung!



Dr. Markus Söder, MdL
Ministerpräsident des Freistaates Bayern





Sehr geehrte Damen und Herren,

herzlichen Dank für Ihr Interesse am Thema „Seltene Erkrankungen“, das durch meinen Bundestagskollegen Erich Irlstorfer in den Mittelpunkt der politischen Diskussion gerückt wurde. In der EU leben rund 30 Millionen Betroffene, in Deutschland sind es knapp vier Millionen Bürgerinnen und Bürger. Diese Zahlen belegen, die „Seltene Krankheiten“ betreffen viele Menschen und diese müssen mit täglichen Einschränkungen

kämpfen. Damit verbunden sind Unsicherheit, ein langer Diagnoseweg, viele Zweifel, sicher auch Frust und Verärgerung der Betroffenen und ihres persönlichen Umfelds.

Umso wichtiger ist es, Gesellschaft und Politik zu sensibilisieren, dass die Versorgungsstrukturen noch nicht ausreichen, es beschleunigte Diagnosestellungen, sowie Therapie- und Behandlungsmethoden bedürfen, damit den Betroffenen best- und schnellstmöglich geholfen werden kann. Politik kann sicher weder wissenschaftlichen Erfolg garantieren noch Krankheiten heilen. Aber Politik kann Rahmenbedingungen setzen, damit Forschung zielgenauer und durchschlagskräftiger arbeiten kann. Wir haben in Europa exzellente Wissenschaftler, einen starken Antrieb, finanzielle Ressourcen, unendlichen Erfindergeist und gefestigte Werte.

Es muss gelingen, die unterschiedlichen Player mindestens innerhalb der Europäischen Union zusammenzuschließen, um gemeinsam nach Lösungen zu forschen. Gerade wenn wir nicht nur über Innovation reden, sondern uns ehrgeizige Ziele setzen, können wir das Leben von Millionen Menschen spürbar verbessern. Europa war immer dann stark, wenn die Europäer sich gemeinsam der Suche nach schwierigen Lösungen verschrieben und an einem Strang gezogen haben.

Vielen Dank allen fleißigen Akteuren der Kampagne, die den „seltenen Erkrankungen“ den nötigen Raum in der Öffentlichkeit ermöglichen! Lassen Sie uns gemeinsam das Thema in die Mitte unserer Gesellschaft tragen.

Manfred Weber

Mitglied des Europäischen Parlaments, Vorsitzender der EVP-Fraktion

Einleitung

Stellen Sie sich vor, Sie leiden an einer Erkrankung, die bisher unbekannt ist, für die es keine Therapie, vielleicht sogar keine genaue Diagnose oder gar Heilung gibt. Wie würden Sie sich fühlen? Stellen Sie sich vor, Ihre Symptome können keinem Krankheitsbild zugeordnet werden, sie haben unzählige Termine und Untersuchungen bei Ärztinnen und Ärzten, die Ihnen oder vielleicht sogar Ihrem Kind nicht helfen können. Stellen Sie sich vor, Sie haben eine Erkrankung, mit der Sie alleine sind. Was würden Sie tun?

Diese Gedanken gehören zum Alltag von Menschen, die an einer Seltenen Erkrankung leiden. Die Betroffenen kämpfen häufig seit ihrer Geburt mit einer Vielzahl von physischen, psychischen und kognitiven Einschränkungen, die ein Leben, wie es viele gesunde Menschen führen, nicht möglich machen. Um es greifbarer zu machen: Das Spektrum reicht von der häufigsten Seltenen Erkrankung Mukoviszidose mit rund 8.000 Betroffenen allein in Deutschland, bis beispielsweise hin zur sogenannten Beta-Propeller-Protein-assoziierte Neurodegeneration (kurz: B-PAN). Eine Erkrankung mit nur zwei bis drei Betroffenen pro 1 Million Geburten weltweit.

Auch wenn Seltene Erkrankungen für viele Menschen keine Rolle spielen, ist selten nicht gleichzusetzen mit wenig. Die Gesamtzahl der Betroffenen in Deutschland liegt trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankung Schätzungen zufolge etwa bei vier Millionen Menschen. In Bayern beläuft sich die Zahl der Erkrankten auf rund 650.000 Patientinnen und Patienten. In der gesamten EU geht man von circa 30 Millionen Betroffenen aus, während weltweit mehr als 300 Millionen Menschen erkrankt sind. Diese Zahlen zeigen, dass die Wahrscheinlichkeit, eine Person mit einer Seltenen Erkrankung zu treffen, nicht gering ist. Im Gegenteil: Inkludiert man sowohl die (häufig pflegenden) Angehörigen, Familienmitglieder oder auch Bekannte aus dem näheren Umfeld steigert sich die Zahl um ein Vielfaches und erhöht den Kreis derjenigen, die direkt und indirekt von Seltenen Erkrankungen betroffen sind, auf rund 20 Prozent der Bevölkerung in Deutschland. Nicht zu vernachlässigen ist auch die enorm hohe Dunkelziffer, die nur schwer geschätzt werden kann.

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung per Definition als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Insgesamt gibt es mehr als 8.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen (SE; engl.: rare disease oder orphan-disease), wobei aufgrund des medizinischen und diagnostischen Fortschritts jährlich circa 250 neue Erkrankungen hinzukommen. SE sind schwerwiegend, zumeist genetisch bedingt, nehmen einen chronischen Verlauf und verkürzen die Lebenserwartungen. Häufig treten SE bereits nach der Geburt auf und führen somit zu einem von Kindesalter an eingeschränkten Leben. Die lokalen Therapiemöglichkeiten, wenn diese überhaupt vorhanden sind, sind meist eingeschränkt. Nach derzeitigen Erkenntnisstand sind die meisten SE unheilbar, so dass nur eine symptomatische Behandlung zur Verbesserung der Lebensqualität stattfinden kann. In circa 50 Prozent der Fälle tritt der Krankheitsfall bereits in der Kindheit auf, was zusätzlich zu einer enormen Belastung der Angehörigen führt.

Neben den unmittelbar medizinischen Auswirkungen hat die Diagnose weitreichende psychosoziale Folgen auf die Erkrankten sowie die Angehörigen. Insbesondere stellt der Verlust der Selbstständigkeit bei fehlenden Therapiemöglichkeiten eine enorme Herausforderung dar. Die Auswirkungen auf pflegende Angehörige, wie die verminderte Erwerbstätigkeit oder der vollständige Verlust der Erwerbstätigkeit insbesondere bei Erkrankung eines Kindes, sind sozial nicht vollumfänglich akzeptiert und politisch derzeit kaum durch einen finanziellen Ausgleich kompensiert. Allen voran fehlt es unter anderem an mehr Aufmerksamkeit, Verständnis und Rücksichtnahme für die besondere Situation von Menschen mit SE. Ein weiterer Schwerpunkt ist die Schaffung und die nachhaltige Sicherung von Forschung. Nur die medizinische und klinische Forschung kann dazu beitragen, dass die komplexen Krankheitsbilder der über 8.000 SE erfasst, ergründet und behandelbar gemacht werden. Die Zusammenarbeit von Forschung, Versorgung, Selbsthilfe und allen weiteren Partnerinnen und Partnern im Gesundheitswesen kann das Leben der vielen Betroffenen sowie Angehörigen leichter und vor allem hoffnungsvoller machen.

Auf Grundlage der Erfahrungen und Erkenntnisse aus der einjährigen Kampagne "Seltene Erkrankungen Bayern" (SEB) enthält dieses Weißbuch konkrete Empfehlungen sowie Forderungen, um eine nachhaltige Sicherung einer leistungsstarken, flächendeckenden, qualitätsgesicherten Diagnostik, Versorgung sowie Therapie von Menschen mit einer Seltenen Erkrankung umzusetzen.

Über dieses Weißbuch

Die Kampagne "Seltene Erkrankungen Bayern" (SEB) endete nach einem Zeitraum von 12 Monaten. Dieses Weißbuch soll Ergebnisse, Erkenntnisse und konkrete Forderungen aus den verschiedenen Veranstaltungsformaten der Kampagne bündeln und zusammenfassen. Die Ausführungen des Weißbuches beziehen sich auf den Zeitraum von Dezember 2022 bis Dezember 2023. Die erste Veranstaltung fand am 01. Februar 2023 statt, während eine Pressekonferenz die Kampagne am 08. Dezember 2023 abschloss. Weitere Veranstaltungen waren und sind möglich, fallen jedoch nicht in den Beobachtungszeitraum dieses Weißbuches.

Nach einer kurzen Übersicht zum aktuellen Versorgungsstand von Patientinnen und Patienten mit SE folgen die komprimierten Empfehlungen und Forderungen an das Gesundheitswesen in Deutschland. Den Leserinnen und Lesern soll es ermöglicht werden, sich ein eigenes, transparentes und realitätsnahes Bild von der derzeitigen Situation der Betroffenen sowie deren Angehörigen zu machen. Aus diesem Grund stehen von der Selbsthilfe eigens formulierte Texte, Beiträge und Stellungnahmen in Originalfassung im Zentrum des Weißbuchs. Die Erkenntnisse dienen nicht nur als Grundlage für einen weiterführenden Austausch, sondern sollen auch Anreiz schaffen, ähnliche Kampagnenformate zu entwickeln, Informations- und Diskussionsveranstaltungen zu organisieren und in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe Verbesserungen zu schaffen.

Die im Weißbuch enthaltenen Empfehlungen dienen

-  **der beschleunigten Diagnosestellung;**
-  **der Optimierung ärztlicher und therapeutischer Versorgung;**
-  **der Etablierung von Forschungszentren und der Stärkung bereits vorhandener Einrichtungen;**
-  **der Ausweitung von Versorgungsnetzwerken;**
-  **der Abfederung der psychosozialen Auswirkungen bei einer Seltenen Erkrankung;**
-  **der reflektierten Einführung von finanziellen Ausgleichen für pflegende Angehörige;**
-  **der verstärkten Informationsweitergabe an ärztliches und pflegerisches Personal, alle weiteren Akteure im Gesundheitswesen sowie die breite Öffentlichkeit.**

Dieses Weißbuch erhebt keinen Anspruch auf medizinische Richtigkeit oder Vollständigkeit. Das Dokument dient als Sammlung und Zusammenfassung der Kampagnenergebnisse. Es ersetzt keine medizinische Beratung und Diagnostik bei Symptomen.

Ziel und Ablauf der Kampagne

Die Kampagne "Seltene Erkrankungen Bayern" (SEB) ist aus der Idee erwachsen, den sogenannten "Waisen der Medizin", die bedauerlicherweise sehr oft im Schatten der öffentlichen Aufmerksamkeit stehen, Stimme und Gehör zu verleihen. Als Mitglied des Deutschen Bundestages und ordentliches Mitglied des Ausschusses für Gesundheit plante Erich Irlstorfer eine Veranstaltungs- und Informationskampagne, um auf die schweren Schicksale von Menschen mit SE aufmerksam zu machen. Der Fokus lag vor allem auf den drei bayerischen Landkreisen Freising, Pfaffenhofen a. d. Ilm sowie Neuburg-Schrobenhausen. Seit Jahrzehnten fristen SE ein Schattendasein – dies gilt es zu verändern.

Ziel der Kampagne war es, durch verschiedene Veranstaltungsformate, in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe, Betroffenen, der Forschung und der Wirtschaft niederschwellig ein Bewusstsein für SE herzustellen. Hierzu zählen Vorträge, Diskussionsrunden oder andere Formate, die sowohl in Präsenz als auch digital stattfinden konnten. Um SE in das Licht der Öffentlichkeit und der Forschungslandschaft zu holen, nahmen die Organisatorinnen und Organisatoren der Kampagne Kontakt zu regional und deutschlandweit tätigen Selbsthilfegruppen, Vereinen und Organisationen Kontakt auf, um gemeinsam Formate zu organisieren, die sich an die Öffentlichkeit richten. Auf diesem Wege konnten mehr als 50 Veranstaltungen umgesetzt, gleichermaßen viele Erkrankungen thematisiert und mehr als 2.000 Betroffene sowie interessierte Personen erreicht werden.

Ausgangssituation: Zahlen, Daten und Fakten

Weltweit leiden rund 300 Millionen Menschen an einer SE. Während es in der Europäischen Union rund 30 Millionen Menschen sind, leben allein in Deutschland mehr als 4 Millionen Betroffene. Davon ist der Großteil im Kindes- oder Jugendalter.¹ Drei von zehn Kindern mit einer SE erleben ihren fünften Geburtstag nicht.² Darüber hinaus gilt jede vierte aller weltweit bekannten Krankheiten als selten.³ Da es zu vielen fehlerhaften oder überhaupt keinen verlässlichen Diagnosestellungen kommt, ist davon auszugehen, dass die Dunkelziffer nicht unerheblich hoch ist.



Menschen mit SE sind oft auf sich allein gestellt und fallen aufgrund der enormen Komplexität der Erkrankungen durch das Raster des allgemeinen Gesundheitssystems. SE sind von einer systemischen Ausprägung gekennzeichnet, was dazu führt, dass Patientinnen und Patienten eine umfassende und spezialisierte Versorgung benötigen. Häufig ist diese von den bestehenden Vergütungssystemen unseres Gesundheitssystems nicht adäquat abgebildet. Als Konsequenz können Ärztinnen und Ärzte oder auch Pflegekräfte nur bedingt tätig werden, um den Betroffenen die benötigte Hilfe zukommen zu lassen. Verschiedene Faktoren führen somit zu einer nachteiligen Versorgungssituation für Betroffene und Ratlosigkeit bei den Angehörigen. Darüber hinaus erschweren fehlende Fachkenntnis der Ärzteschaft und der medizinischen bzw. pflegerischen Fachkräfte eine schnelle Diagnosestellung. Durchschnittlich dauert dieser Prozess mindestens fünf Jahre.⁴ In diesem Kontext kommt es häufig zu einer langjährigen Ärzteodyssee, die Menschen mit SE psychisch massiv belastet. Zudem sind zum aktuellen Zeitpunkt bedauerlicherweise nur wenige SE heilbar – wenn sie überhaupt therapierbar sind.⁵

¹ Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Was sind Seltene Erkrankungen. URL: <https://elhks.de/seltene-erkrankungen/uebersicht/>. [07.03.2024].

² Alexion Pharma Germany GmbH: Whitepaper. DATA – gläserner Patient oder endlich Durchblick? (2023). URL: https://change4rare.com/wp-content/uploads/2021/12/20221111_change4RARE_-DATA_Whitepaper-DinA4-LR.pdf. [07.03.2024].

³ Bundesministerium für Bildung und Forschung: Seltene Erkrankungen. URL: <https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/seltene-erkrankungen-6437.php>. [07.03.2024].

⁴ Zentrum für Medizinische Informatik: Seltene Erkrankungen.. URL: [https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetscentren/zentrum-fuer-medizinische-informatik/zentrum/professur-fuer-medizinische-informatik-1/seltene-erkrankungen#:~:text=So%20wurde%20festgestellt%2C%20dass%20Patient,Deutschland%20zunächst%20Fehldiagnosen%20kommuniziert%20bekommen](https://www.uniklinikum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetscentren/zentrum-fuer-medizinische-informatik/zentrum/professur-fuer-medizinische-informatik-1/seltene-erkrankungen#:~:text=So%20wurde%20festgestellt%2C%20dass%20Patient,Deutschland%20zunächst%20Fehldiagnosen%20kommuniziert%20bekommen.). [07.03.2024].

⁵ Bundesministerium für Gesundheit: Seltene Erkrankungen. URL: [https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen#:~:text=Über%2070%20Prozent%20der%20Seltenen,und%20die%20Erkrankung%20weiter%20erforschen](https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen#:~:text=Über%2070%20Prozent%20der%20Seltenen,und%20die%20Erkrankung%20weiter%20erforschen.). [07.03.2024].

Den behandelnden Ärztinnen und Ärzten sind somit die Hände gebunden eine konkrete Diagnose zu finden oder gar eine bedarfsorientierte Therapie anzubieten. In den meisten Fällen handelt es sich um eine medizinische Behandlung der Symptome und Begleiterkrankungen, nicht aber um einen Prozess, an dessen Ende die endgültige Heilung der eigentlichen Erkrankung steht. Diese Situation führt bei vielen Patientinnen und Patienten sowie den Angehörigen zu Perspektiv- und Hoffnungslosigkeit bei gleichzeitiger Verschlechterung der Gesamtsituation. Die Tatsache, dass zu vielen SE wissenschaftlich fundiertes Wissen fehlt, ist für die Betroffenen unerträglich. Es gibt immer noch zu wenige Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten. Deren Erforschung muss weiter vorangetrieben werden, denn nur Forschen hilft Heilen. Wichtige Partner sind hierfür die pharmazeutische Industrie, die Zentren für Menschen mit SE sowie spezialisierte Kliniken und medizinische Einrichtungen, aber auch die Selbsthilfe. Das Dilemma eines anreizfreien Marktes, unzureichender Forschungsförderung sowie der ethischen Verpflichtung begünstigt die Entwicklung und Erprobung von Arzneimitteln für Menschen mit SE nicht.⁶ Es braucht ein Zusammenspiel aller Akteure im Gesundheitswesen, um mittel- und langfristige Verbesserungen zu erzielen und um die besondere Situation der Betroffenen von SE zu verändern.

Bedeutung der Selbsthilfe

Selbsthilfeorganisationen, also der Zusammenschluss von Betroffenen auf (regionaler) Ebene, sowie die sich daraus entwickelnden Selbsthilfeorganisationen mit landes- oder bundesweiten Strukturen, übernehmen immer mehr Aufgaben und Verantwortung im deutschen Gesundheitswesen. Insbesondere Menschen mit chronischen Erkrankungen oder Behinderungen finden Lösungsansätze zur Gesundheitserhaltung, Problembewältigung und Gesundheitsförderung in der Selbsthilfe. Patientinnen und Patienten inklusive ihrer Angehörigen werden durch eigene Recherche und viel Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen zu Expertinnen und Experten auf dem Gebiet ihrer Erkrankung. Auf der einen Seite ist diese Entwicklung sinnvoll, da sich Erkrankte aktiv mit ihren gesundheitlichen Herausforderungen befassen, bewusst mit den Symptomen auseinandersetzen und herausfinden können, was ihnen hilft. Auf der anderen Seite muss festgehalten werden, dass eine nicht-ärztlich angeleitete Selbsttherapie oder gar -diagnose nicht im Sinne einer patientenorientierten Versorgung sein kann. Das Risiko von Fehleinschätzungen oder gar einer fehlerhaften Medikation ist hoch. Gruppenfokussierte Selbsthilfe ist von Vorteil und bietet viele praktische Ansätze, um auch kleineren Betroffenenkreisen, wie sie bei SE häufig sind, eine Möglichkeit zu bieten, sich auszutauschen, voneinander zu lernen und sowohl das Leid als auch die Freude miteinander teilen zu können. Dennoch muss eine ärztliche und pflegerische Betreuung die Versorgung maßgeblich bestimmen. Das Wissen der Selbsthilfe birgt ein enormes Potenzial, dass gefördert und eingesetzt werden muss, um auf den Verbesserungsbedarf in der Versorgung sowie Erforschung für SE aufmerksam zu machen.

⁶ Hillebrand T., Zerbst L. und Kölbl R. (2022): Seltene Krankheiten – wenig Forschung. URL: <https://www.tagesschau.de/wissen/gesundheitsforschung-seltene-krankheiten-101.html>. [07.03.2024].

Gerade die Selbsthilfegruppen und -organisationen verfügen über ein weites Netzwerk und praktisches Wissen, das im Zusammenspiel mit der Ärzteschaft sowie den Leistungserbringern und der Forschung genutzt werden kann. Selbsthilfeorganisationen erfüllen darüber hinaus noch eine weitere zentrale Funktion: Sie repräsentieren die Betroffenen gegenüber Politik, Verwaltung sowie anderen öffentlichen Akteuren. Ihr Ziel ist es, die Interessen der Patientinnen und Patienten zu vertreten und Einfluss zu nehmen, um ihre Anliegen zu fördern.

Auf dieses Potenzial hat die SEB-Kampagne zurückgegriffen und in Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe einen gemeinsamen Weg hin zu mehr Information und Öffentlichkeitsarbeit beschritten.

Ein Überblick: Erwartungen und Forderungen an das Gesundheitswesen in Deutschland

Die SEB-Kampagne hat mit ihren Informations- sowie Diskussionsveranstaltungen und vor dem Hintergrund der vielen Erfahrungsberichte aus der Selbsthilfe, Forschung und Versorgung deutlich gezeigt, dass die allgemeine diagnostische, medizinische sowie pflegerische Versorgungslage in Deutschland nicht den Bedürfnissen der Betroffenen von SE entspricht.

SE können zu schwerwiegenden körperlichen und kognitiven Funktionseinschränkungen sowie einer reduzierten Lebenserwartung der Betroffenen führen. Erkrankte sehen sich täglich mit einer Vielzahl an Herausforderungen konfrontiert, vor allem in den Bereichen der Diagnose sowie Therapie, einschließlich der allgemeinen und spezialisierten Versorgung. Es bedarf einer genauen Betrachtung der bereits existenten Versorgungsangebote. Die Tatsache, dass SE sowie ihre symptomatischen Auswirkungen auf die Betroffenen überaus unterschiedlich sind, liegt auf der Hand. Beispielsweise sind die Auswirkungen eines schweren, angeborenen Gendefekts bei einem Kind nicht mit den Bedürfnissen eines Erwachsenen mit einer seltenen Krebsart oder einer anderen Erkrankung gleichzusetzen. Ein Vergleich ist kaum möglich. Dennoch lassen sich nach 50 Veranstaltungen mit der Selbsthilfe Parallelen und Überschneidungen im Bereich der SE festhalten, die viele Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörige betreffen. Es besteht ein drängender Verbesserungsbedarf, um die Versorgung der Betroffenen zu ermöglichen, den Betroffenen zu helfen und Leid zu mindern.

Im Folgenden sollen die Hauptanliegen der Selbsthilfe, der Betroffenen, Angehörigen und Fachleute gebündelt und erläutert werden. Verbunden mit verschiedenen Forderungen orientiert sich die Zusammenfassung anhand von vier Bereichen: Diagnose, Therapie und Pflege, Forschung sowie Selbsthilfe. Die Forderungen der Veranstaltungsteilnehmerinnen und -teilnehmer basieren auf den im Kapitel „Stellungnahmen und Erfahrungsberichten der Selbsthilfegruppen“ gesammelten Ausführungen.

Diagnose

Der Weg zu einer Diagnose ist lang, beschwerlich und häufig sehr belastend für die Betroffenen aber auch deren Angehörige. SE bleiben in der Regel ein Leben lang, begleitet von weiteren Erkrankungen und Beschwerden – meistens ohne eine Chance auf vollständige Heilung. Umso wichtiger ist es, dass Patientinnen und Patienten schnell und ohne das Durchleben einer ärztlichen Odyssee konkrete Diagnosen erhalten. Klarheit über die eigene Erkrankung gibt Perspektive und Hoffnung.

Folgende Punkte gilt es anzustoßen oder auszuweiten, um die systematische Diagnosestellung für Betroffenen zu verbessern:

- Umsetzung einer klaren, empathischen und verständlichen Kommunikation durch behandelnde Ärztinnen und Ärzte sowie andere Beschäftigte in medizinischen und pflegerischen Bereichen;
- Vermeidung von Diagnose- und Behandlungsfehlern durch die Entwicklung und Veröffentlichung passender Patientenpfade (beispielsweise im Rahmen der NAMSE), um nicht-spezialisierten Ärztinnen und Ärzten auch nach der Diagnosestellung eine Orientierungshilfe in der Versorgung von Menschen mit SE zu ermöglichen;
- Einführung des Konzepts der „Case Manager“ in Zusammenarbeit mit der Selbstverwaltung, um Betroffenen den Zugang zu systemkompetenten und unterstützenden Personen zu geben (bereits bestehende ärztliche Lotsinnen und Lotsen in den Zentren für SE können einen Beitrag leisten); Ziel muss es sein, dass Betroffene und Angehörige mit dem häufig sehr komplexen Gesundheitswesen zurechtkommen und sich auf eine gute Versorgung verlassen können;
- Aufklärung und Sensibilisierung von Ärztinnen und Ärzten sowie Beschäftigte in der Pflege über SE im Allgemeinen aber auch in Bezug auf deren (medizinische/pflegerische) Besonderheiten (beispielsweise durch die Vertreterinnen und Vertreter der Selbsthilfe);
- Förderung der genetischen Diagnostik, um beispielsweise moderne Sequenzierungstechniken an spezialisierten Zentren weiterzuentwickeln, wodurch Diagnosen schneller gestellt werden können (Whole Exome Sequencing/Whole Genome Sequencing);
- Ausweitung der Sequenzierungstechniken sowie ihren zu untersuchenden Genpanels, sodass eine größere Bandbreite an Krankheiten von der Untersuchung erfasst werden kann;
- Stärkung und Ausweitung des (freiwilligen) Neugeborenen-Screenings, indem Trackingzentralen nach bayerischem Vorbild in allen Bundesländern aufgebaut werden, um eine Nachverfolgung bei auffälligen Messergebnissen der Betroffenen zu ermöglichen und so die Diagnostik zu erleichtern.

Therapie und Pflege

SE charakterisieren sich durch ein komplexes und häufig sehr individuelles Krankheitsbild mit verschiedenen Symptomatiken. Der medizinische sowie pflegerische Bedarf der Patientinnen und Patienten ist inkongruent und stark abhängig von einer engen Kooperation zwischen einer informierten Primärversorgung, einer flexiblen Selbstverwaltung und spezialisierten Zentren. Eine erkrankungsorientierte Versorgung ist für Betroffene existenziell.

Folgende Punkte gilt es anzustoßen oder auszuweiten, um die Versorgung von Betroffenen zu verbessern:

- Betroffene sowie Angehörige im medizinischen und pflegerischen, aber auch im politischen und gesellschaftlichen Sinne wahr- und ernst nehmen;
- Betroffene und Angehörige im Sinne einer krankheits- und vor allem bedarfsorientierten Therapie behandeln;
- Mehr Akzeptanz für die besonderen und individuellen Bedürfnisse von Menschen mit SE, um den Weg für die Anpassung des bestehenden Gesundheitssystems zu ebnen;
- Mehr Aufmerksamkeit für Ärztinnen und Ärzte beispielsweise durch spezifische Seminare im Studium oder Fort- und Weiterbildungen, die auf SE, die langwierige Diagnose und die Versorgung der Betroffenen hinweisen;
- Zugang zu bereits existierenden Arzneimitteln und Therapieformen bürokratiearm ermöglichen;
- Zugang zu flexiblen Pflegeleistungen und -budgets ermöglichen, um Betroffene und Angehörige zu entlasten;
- Die Selbstverwaltung mehr in die Verantwortung zu nehmen, Betroffenen von SE in Absprache mit der Primärversorgung, spezialisierten Fachmedizinerinnen und -medizinern und den Patientinnen und Patienten selbst zu helfen;
- Reduzierung des oftmals starken Kostendrucks auf Betroffene durch eine hohe Eigenbeteiligung an Therapie- und Diagnostikzahlungen in Kooperation mit der Selbstverwaltung;
- Weiterbildung der Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter der Selbstverwaltung über die besonderen Bedürfnisse und Erkrankungsformen von Menschen mit SE;

- Anerkennung der besonderen Bedeutung von Kindern und Jugendlichen mit SE und Umsetzung einer besseren Teilhabe und Inklusion dieser jungen Menschen (beispielsweise durch Schulgesundheitsfachkräfte);
- Weiterentwicklung und Sicherstellung der Finanzierung der Zentren für SE, indem keine einzelnen Zuschläge mehr verhandelt werden müssen, um so eine spezialisierte und patientenorientierte Versorgung flächendeckend zu gewährleisten;
- Abmilderung des Fachkräfte- und allgemeinen Personalmangels in den Zentren für SE;
- Ausbau des bereits bestehenden Netzwerks der Zentren in Zusammenarbeit mit den Bundesländern, um mehr Anlaufstellen für die Betroffenen zu schaffen; beispielsweise auch durch die Aufnahme der Zentren in die Krankenhausplanung der Bundesländer und eine entsprechende Berücksichtigung bei der vom Bund angestrebten Reform der Krankenhauslandschaft;
- Weiterer Aufbau von Spezialambulanzen, um eine breitere und hochwertige fachärztliche Versorgung sicherzustellen, ohne, dass Betroffene sehr lange Fahrt- und Reisedrecken auf sich nehmen müssen;
- Ausbau der Telemedizin sowie der digitale Diagnoseunterstützung inklusive Funktionen der künstlichen Intelligenz, um die Kommunikation zwischen Betroffenen sowie medizinischen Fachleuten zu fördern;
- Aufbau einer ganzheitlichen Betreuung von Menschen mit SE, die alle Bereiche des Gesundheitswesens mit einbezieht;
- Förderung des Schnittstellenmanagements, um alle Akteure im Erkrankungsmanagement zu unterstützen, zu entlasten und Informationen zu teilen;
- Verstärkte Vernetzung der Zentren für SE in Deutschland mit der Primärversorgung;
- Verstärkte Vernetzung der Zentren für SE in Deutschland untereinander, aber auch mit den European Reference Networks (ERN);
- Unterstützung der Angehörigen von Betroffenen, um die Versorgung und Pflege beispielsweise durch flexible Pflegebudgets, einen erweiterten Hilfsmittelkatalog oder vereinfachte bürokratische Hürden zu ermöglichen;
- Förderung von Kur- und Rehabilitationsangeboten für Angehörige, die sich täglich mit der Versorgung der Betroffenen auseinandersetzen.

Forschung

Forschen hilft Heilen. Ein Grundsatz, der gleich einem Mantra in Zusammenhang mit SE stehen muss und die Bedeutung der medizinischen, pharmazeutischen und klinischen Forschung unterstreicht. SE sind Krankheitsbilder, die aufgrund ihrer Komplexität, Symptomatik und allen voran ihrer Unbekanntheit von Forschung abhängig sind. Dass rund 80 Prozent der SE genetische Ursachen haben, unterstützt ebenso die klare Forderung nach intensiverer Forschung. Eine genaue Diagnose kann erst erfolgen, wenn ausreichend medizinisches Wissen vorliegt, aus der dann ein angepasster und bedarfsorientierter Therapieplan abgeleitet werden kann. Zur erfolgreichen Therapie oder gar einer Heilung kann es im Idealfall nur kommen, wenn das Ergebnis langjähriger Forschung beispielsweise ein wirksames Medikament oder eine andere Behandlungsmöglichkeit ist. Diese Korrelation ist von besonderer Bedeutung und verdeutlicht, wie wichtig hochwertige Forschung und evidenzbasierte wissenschaftliche Projekte bzw. Studien sind.

Hierfür sind Daten eine Grundvoraussetzung. Bereits jetzt existieren über 170 Register für Seltene Erkrankungen⁷, die jedoch meist als Insellösungen existieren und eine Vernetzung untereinander vermissen lassen. Dieses Potenzial gilt es zu entfesseln, indem einerseits die Voraussetzungen zur Datenerhebung verbessert werden und der Ansatz der Datensparsamkeit durch die Maxime des Datenaltruismus ersetzt wird. Der "Rohstoff" Daten muss auf allen Versorgungsebenen, von den Universitätsklinika, der forschenden Pharmaindustrie, bis hin zur niedergelassenen allgemeinärztlichen Praxis, erhoben werden. Das ist gerade bei besonders seltenen Erkrankungen, wie dem Alström-Syndrom mit einer Prävalenz von 1:1.000.000, wichtig.⁸ Von dieser und weiterer Erkrankungen sind so wenig Menschen betroffen, dass es herausfordernd ist, an einem Universitätsklinikum allein genügend Patientengruppen für die Forschung zu identifizieren. Dabei darf jedoch die Bereitschaft der Patientinnen und Patienten zur Mitarbeit bzw. Mithilfe nicht unterschätzt werden. Häufig organisieren Patientengruppen bereits jetzt eigene Register oder stellen ihre Daten international zur Verfügung. Andererseits ist es besonders wichtig, dass einheitliche Strukturen sowie Kommunikationsstandards zur besseren Auswertung und Verknüpfung der Daten etabliert werden.

Folgende Punkte gilt es anzustoßen oder auszuweiten, um die krankheitsspezifische Erforschung von SE zu verbessern und die Potentiale der digitalen Transformation in diesem Zusammenhang zu nutzen:

- Langfristige intensive Förderung der Grundlagen- sowie Versorgungsforschung sowie die Stärkung von pharmazeutischer Medikamentenentwicklung und der Durchführung von klinischen Studien;

⁷change4RARE: URL: <https://change4rare.com/data/>.

⁸Orphanet: URL: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=64.

- Unterstützung von Forschungsverbänden und Patenschaftsmodellen zwischen akademischer Forschung und der pharmazeutischen Industrie unter Einbeziehung der Selbsthilfe, beispielsweise über das Nationale Netzwerkbüro für Gen- und Zelltherapie;
- Erarbeitung und Veröffentlichung eines aktualisierten Forschungsberichts (angelehnt an den Forschungsbericht aus dem Jahr 2009);
- Erleichterung der Genehmigung von Orphan Drugs bzw. Off-Label-Use-Arzneimitteln sowie Beschleunigung der Zulassung dieser Medikamente;
- Aufnahme der SE und deren Bedeutung für Betroffene in die Curricula und die Ausbildungsvorgaben der medizinischen Fakultäten sowie pflegerischen Einrichtungen;
- Ausarbeitung einer Registerstrategie, die sowohl die vereinfachte Datengenerierung im medizinischen Umfeld als auch eine effektivere Auswertung und Verknüpfung von Daten mittels der Etablierung von einheitlichen (europäischen) Datensatzvorgaben im Blick hat;
- Ausbau von Forschungsk Kooperationen und -projekten im europäischen Kontext; der Europäische Raum für Gesundheitsdaten (EHDS) gibt viel Hoffnung, dass Daten europaweit von der Forschung verwendet werden können;
- Abbau von Überregulierung und bürokratischen Hürden, die die Durchführung von Forschungsprojekten und klinischen Studien behindern;
- Initiierung einer gesamtgesellschaftlichen Sensibilisierungskampagne, um Vorurteile gegenüber der Datennutzung im Rahmen der kommerziellen Forschung abzubauen und die Bevölkerung zu vermehrten Datenspenden unter dem Motto “Daten teilen heißt heilen” zu bewegen.

Selbsthilfe

Die gesundheitsbezogene Selbsthilfe fungiert wie ein Auffangnetz für viele Betroffene von SE. Das belastende Gefühl der Unwissenheit und der Hoffnungslosigkeit, beispielsweise nach Erhalt einer Diagnose, lässt viele Betroffene sowie deren Angehörige ratlos zurück. Hier greift die Selbsthilfe und schafft es, Patientinnen und Patienten durch Beratung, Austausch und Unterstützung nicht nur zusammen zu bringen, sondern auch einen Weg durch das häufig undurchsichtige Gesundheitswesen aufzuzeigen. Selbsthilfe ermöglicht es, auch kleinen Gruppen von Betroffenen eine Plattform zu entwickeln, über Herausforderungen in Bezug auf die Krankheit und den Alltag zu sprechen und gemeinsam Lösungsansätze zu entwickeln – häufig auch mit den (pflegenden) Angehörigen zusammen.

Folgende Punkte gilt es anzustoßen oder auszuweiten, um die Selbsthilfe im Bereich der SE zu stärken:

- Abbau von hohen bürokratischen Hürden im Vereins-, Präventions- und Ehrenamtsgesetz; Ermöglichung von Pauschalförderungen, um die Arbeit der Betroffenenengruppen zu erleichtern und eine verlässliche Förderung sicherzustellen;
- Umsetzung von schnelleren Förderbewilligungen (ggf. unter entsprechender Angabe des Verwendungszweckes auch für mehrere Jahre);
- Einbeziehung der Selbsthilfe in Projekte, um medizinische Versorgungslücken aus Sicht der Betroffenen zu erfassen;
- Verstärkte Repräsentation von Betroffenenengruppen im G-BA und Einbeziehung in Entscheidungsprozesse;
- Aufbau von mehr Vertrauen zwischen der Selbsthilfe und Krankenkassen; die Selbsthilfe kann die Arbeit der Krankenkassen maßgeblich entlasten und einen Vorteil für das gesamte Gesundheitssystem bedeuten.

Liste der beteiligten Selbsthilfegruppen, Vereine und Organisationen

Bezeichnung	Erkrankung
Alström Syndrom e.V.	Alström-Syndrom
Bundesverband Poliomyelitis e.V.; Landesverband Bayern; Regionalgruppe München	Poliomyelitis, Post-Polio-Syndrom
Fr. Dr. Quaisser-Kimpfbeck, Ärztliche Leiterin des MVZ Freising	CRPS (Complex Regional Pain Syndrome; Komplexes regionales Schmerzsyndrom)
SCN2A Europe	SCN2A
Cystinose Selbsthilfe e.V.	Cystinose
Bundesverband Williams-Beuren-Syndrom e. V.	Williams-Beuren-Syndrom
Bundesverband der Clusterkopfschmerz- Selbsthilfe-Gruppen (CSG) e.V.; Clusterkopfschmerz Selbsthilfegruppe im Allgäu, Donau-Iller (Bayern), Oberland, München und Österreich	Clusterkopfschmerz
Bundesselbsthilfevereinigung für Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit seltenen, chronischen Skelett-Erkrankungen e.V.	Osteogenesis imperfecta (OI; Glasknochenkrankheit)
SoMA e.V.	Anorektale Fehlbildung (ARM), Morbus Hirschsprung (MH) oder Kloakenekstrophie (KE)
Gesellschaft für Mukopolysaccharidosen e.V.	Mukopolysaccharidosen, Mukolipidosen, Alpha-Mannosidose
HSP-Selbsthilfegruppe Deutschland e.V.	Hereditäre Spastische Spinalparalyse (HSP)
Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V.	Immundefekte
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel Selbsthilfegruppe Bayern Süd-Ost	Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
Deutsche Restless Legs Vereinigung e.V.	Restless Legs
CF Initiative Aktiv e.V., Mukoviszidose Hilfe	Mukoviszidose

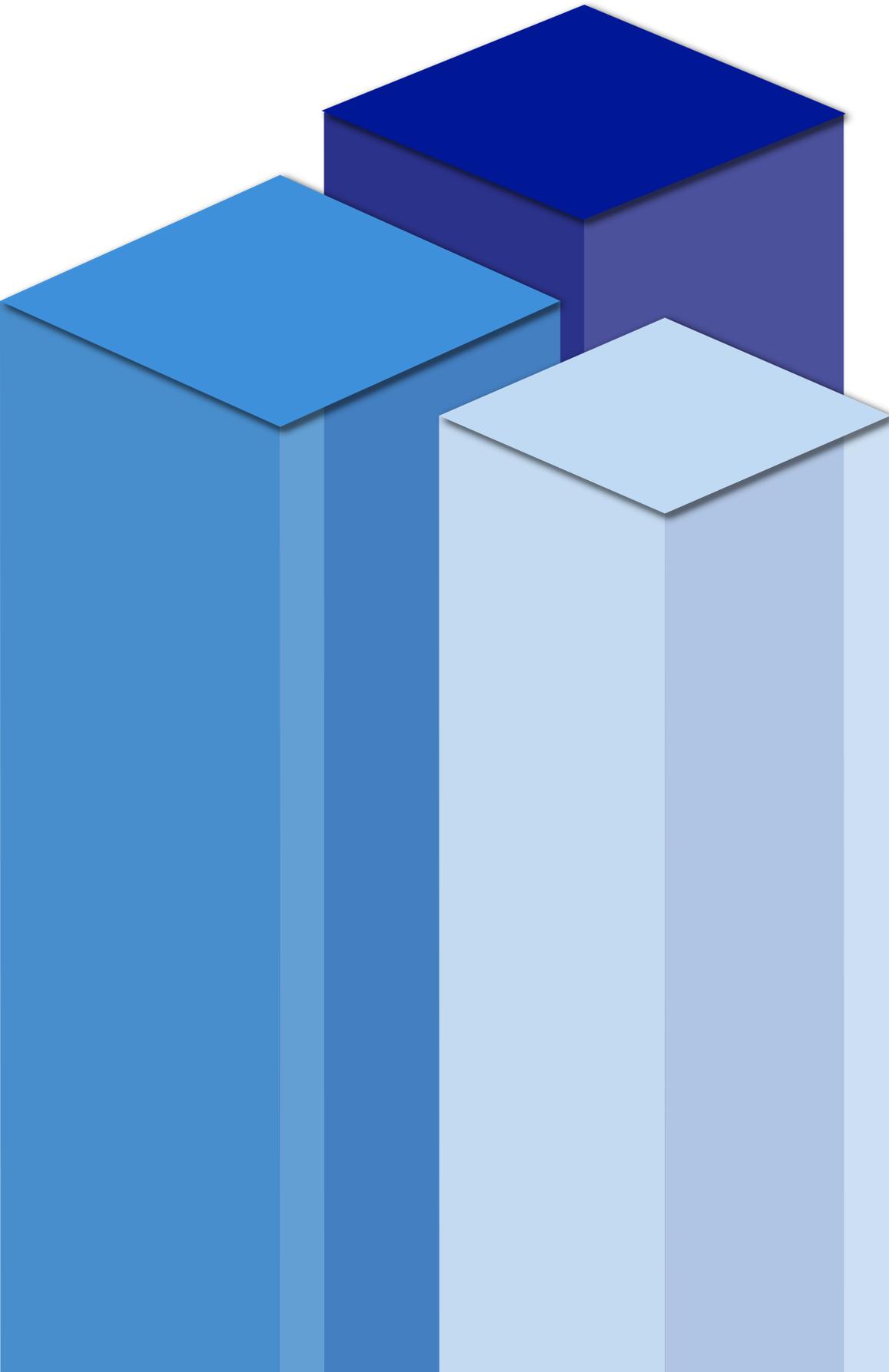
Fibromyalgie Verein Bayern e.V.	Fibromyalgie
Beate Kothe; BEATKAPS	Leben ohne (richtige) Diagnose
KAT6A Foundation Austria	KAT6A-Syndrom
Verein Opfer des Blutskandals e.V.	HIV, Hepatitis-C
PRO RETINA Deutschland e. V.	Bardet-Biedl-Syndrom (BBS)
Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V. (DIG PKU)	Homocystinurie, Neurotransmitterstörungen (NTS), Nichtketotische Hyperglycinämie (NKH), Organoacidämien (OA), Tyrosinose
Morbus Fabry Selbsthilfegruppe e.V.	Morbus Fabry
Syringomyelie Selbsthilfegruppe Syrinx Nordbayern	Syringomyelie
Selbsthilfegruppe PBC/PSC/AIH Bayern	Autoimmune Hepatitis (AIH), Primär biliäre Cholangitis (PBC), Primär sklerosierende Cholangitis (PSC)
The Sumaira Foundation	Neuromyelitis-optica-Spektrum-Erkrankung (NMOSD), Myelin-Oligodendrozyten-Glykoprotein- Enzephalomyelitis (MOGAD)
Mastozytose Selbsthilfe Netzwerk e.V.	Mastozytose
Dup15q e.V.	Chromosom 15q11.2-q13.1 Duplikationssyndrom
Hand in Hand gegen Tay-Sachs und Sandhoff in Deutschland e.V.	Tay-Sachs, Morbus Sandhoff
SYNGAP Elternhilfe e.V.	Syngap Syndrom
Deutsche Rheuma-Liga, Landesverband Bayern e.V., Arbeitsgemeinschaft Freising/ Neufahrn	Lupus erythematodes, Sklerodermie, Dermatomyositis/Polymyositis, primäres Sjögren Syndrom, weitere Kollagenosen und Erkrankungen der Gefäße (Vaskulitiden)
47xxy Klinefelter Syndrom e.V.	47xxy Klinefelter-Syndrom
Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke – Landesverband Bayern e.V.	Seltene Muskelerkrankungen

European Leukodystrophy Association Deutschland e.V.	Leukodystrophien (insgesamt über 30 verschiedene)
Angelman e. V.	Angelman-Syndrom
Dr. Katharina Hennig, Geschäftsführende Gesellschafterin bei LENICURA; Kerstin Rosinski, Sabine Holzmann	Akne Inversa
Uveitis e.V.	Vordere, mittlere und hintere Uveitis
Netzwerk Hypophysen und Nebennierenerkrankungen e.V.	Morbus Addison, Hypophyseninsuffizienz z.B. nach Schädel-Hirn-Trauma, Phäochromozytom, Conn-Syndrom, Hypercortisolismus z.B. Morbus Cushing, Prolaktinom, Akromegalie, Diabetes insipidus, Wachstumshormonmangel, Kraniopharyngeom bei Erwachsenen, AGS bei Erwachsenen, Polyglanduläres Autoimmunsyndrom (PAS), MEN (Multiple Endokrine Neoplasien)
NCL-Stiftung	Neuronalen Ceroid Lipofuszinosen (NCL, Kinderdemenz)
Dravet-Syndrom e.V.	Dravet-Syndrom
Hypophosphatasie Deutschland (HPP) e.V.	Hypophosphatasie
Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e.V.	Syringomyelie, Chiari Malformation
ALS-Hilfe Bayern e.V.	Amyotrophe Lateralsklerose
PRO RETINA International, Robert Fetzer	Seltene und seltenste Augenerkrankungen
MCAS Hope e.V.	Mastzellenaktivierungssyndrom
Thomas Holst	Kaudales Regressionssyndrom (KRS)
Deutsche Myasthenie Gesellschaft e.V.	Myasthenia Gravis
STXBP1 e.V.	STXBP1
Noonan-Verein Schweiz	Noonan-Syndrom
5p-minus-Syndrom e.V.	5p-minus-Syndrom
SSADH-Defizit e.V.	Succinat-Semi-Aldehyd-Dehydrogenase- Mangel

Arbeitskreis Cornelia de Lange - Syndrom e.V.	Cornelia-de-Lange-Syndrom
ZNM- Zusammen Stark! e.V.	MTM1, DNM2, BIN, RYR1, TTN
Sirius e.V.	Smith-Magenis-Syndrom
Lupus Erythematodes Selbsthilfegemeinschaft e.V.	Lupus Erythematodes
CDKL5 Deutschland e.V.	CDKL5
Selbsthilfe Erythropoetische Protoporphyrin (EPP) e.V.	Erythropoetische Protoporphyrin
Tuberöse Sklerose Deutschland e.V.	Tuberöse Sklerose Complex (TSC)
Fett-SOS e.V.	Fettsäurenoxidationsstörungen (FAOD)
Deutsche Huntington-Hilfe e.V.	Huntington-Krankheit
Nicolas May Stiftung und Klinikum der Ludwig-Maximilians-Universität München	Seltene Herzerkrankungen
Deutsche Duchenne Stiftung	Muskeldystrophie Duchenne
Sarkoidose Netzwerk e.V.	Sarkoidose

Beiträge und Erfahrungsberichte der Selbsthilfegruppen

im Rahmen der Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“



Wie fühlt sich Ohnmacht an? Nichts tun zu können? Wenn nur noch die Hoffnung bleibt?

Vermutlich kennt jede:r so ein Gefühl. In meinem Fall betrifft es meinen Sohn, Ben, 11 Jahre alt. Ben ist am Alström-Syndrom erkrankt. Ein genetisch bedingter Defekt aus der großen Gruppe der SE. Prävalenz – also Auftretswahrscheinlichkeit – von 1:1.000.000. Quasi ein Lottogewinn. Weltweit gibt es ca. 1.000 bekannte Fälle, in Deutschland vermutet man ca. 30. Vermutet‘ drückt schon sehr viel aus. Denn man weiß es nicht. Man weiß eigentlich erstaunlich wenig über diese Erkrankung. Frühes Erblinden, Hörverlust, Herzproblem, Diabetes Typ 2, Insulinresistenz oder Fibrosen sind mögliche Symptome; die Lebenserwartung ist kürzer als bei gesunden Menschen – wobei auch das empirisch nicht belegt ist. Therapien sind nicht verfügbar, Forschung findet kaum statt.

Ben ist mittlerweile fast blind, hat noch 50 Prozent Hörvermögen und kein Sättigungsgefühl. Etwas dagegen tun? Nicht möglich. Die Entwicklung aufhalten? Nicht möglich. Präventionsmaßnahmen? Nicht möglich – man weiß ja auch nicht, was als nächstes kommt. Man kann also nichts tun. Gegen dieses ‚nichts tun‘ möchte ich mich wehren. Ich möchte etwas ‚tun‘. Nicht nur für Ben, sondern für viele Menschen, die in einer ähnlichen Situation sind. Das sind nicht wenige. Wir haben ca. 4 Millionen Menschen, die von einer SE betroffen sind. Ca. 80 Prozent davon sind genetisch bedingt. Aber es sind nicht nur die Betroffenen selbst, die leiden. Eltern, Bekannte, Freunde usw. müssen auch als ‚Betroffene‘ gesehen werden. Denn meist ist es den Erkrankten nicht möglich, sich selbst zu versorgen. Also sprechen wir von gut 10 Prozent der deutschen Bevölkerung, die dieses Thema direkt betrifft. Indirekt betrifft es ohnehin uns alle, da jeder Mensch defekte Gene hat. Ob diese als ‚Defekt‘ weitergegeben werden, ist schlicht eine Frage der Wahrscheinlichkeit.

All diese Erkenntnisse und Erfahrungen haben mein ‚Tun wollen‘ mit Inhalt gefüllt. Zwei große Bereiche sind aus meiner Sicht hochrelevant:

1. Patienten finden, um die Forschung zu beschleunigen;
2. Die richtige Unterstützung zur richtigen Zeit bieten (‚Ökosystem‘).

Der erste Punkt ist mit der Entscheidende. Heute gibt es für nur ca. fünf Prozent der SE Therapien. Es erstaunt mich immer wieder, wie es im Jahr 2023 möglich ist, dass es für ein Problem, das fast 10 Prozent der Bevölkerung betrifft, so wenige Lösungen gibt. Aber bei so einer heterogenen Gruppe – 7.000 bis 8.000 solcher Erkrankungen gibt es – scheint es sehr einfach zu sein, diesen Menschen nicht die Stimme zu geben, die sie bräuchten. Sowohl auf Patienten- wie auf Versorgungsseite gibt es zu viele Einzelinteressen, fürchte ich. Schon bei der Diagnose – der wichtigste Schritt – ist dies deutlich zu erkennen. Genetische Defekte zu erkennen wäre heute schon ‚einfach‘.

Selbst „whole genome sequencing“ – also die Analyse des gesamten Genoms – wäre technisch möglich. Die könnte – alles immer freiwillig, das Recht auf Nichtwissen muss immer gewahrt bleiben – auch in ein Neugeborenen screening integriert werden. Dagegen wehrt man sich bisher. Verständlich, denn niemand möchte plötzlich Millionen von Menschen vor seiner Praxistür haben, die mit einer konkreten Diagnose nach einer Therapie schreien. Da ist jahre- oder jahrzehntelange Unsicherheit allemal ‚angenehmer‘ – denn dann verteilen sich die Rufe auf tausende Anlaufstellen, wo verzweifelte Menschen wie auf einer Schnitzeljagd nach Antworten suchen. In unserem Fall dauerte die Suche 4 Jahre; ich kenne Fälle, da ging diese Suche erst nach über 30 Jahren zu Ende. „Das kostet so viel“ – hört man sehr oft. Auch meine Versicherung hat die Kostenübernahme für den Gentest abgelehnt – es gibt ja keine Therapie. Hier wird ein Problem des Gesundheitswesens sichtbar. Es gibt keine Gesamtkosten/-nutzen Betrachtung. Denn würde man die sozialen Kosten mitbetrachten – zusätzliche Arztbesuche, Fehltage bei der Arbeit, oft psychische Erkrankungen aufgrund der Verzweiflung – dann würde man schnell erkennen, dass diese deutlich höher sind als Investitionen in Infrastruktur und Testmöglichkeiten.

Denn sobald man eine Diagnose hat, ändern sich zwei Dinge: Man hat Sicherheit und kann – auch wenn es keine Therapie gibt – sich aktiv mit der Erkrankung beschäftigen. Es gibt immer etwas, das man tun kann. Und man hat mit einer konkreten Diagnose Daten – Daten, die für die Forschung relevant sind. Daher ist es ab diesem Punkt auch wichtig, sich als Patient:innen zu organisieren. Denn je mehr Datenpunkte es gibt (also Patient:innen), desto besser. Wenn man diese Daten in einem Patientenregister organisiert, ist es ein großer Vorteil. Dann kann die Medizin/Forschung darauf zugreifen. Dies ist – sehr vereinfacht – der erste und wichtigste Punkt, um den ‚Waisen der Medizin‘ zu helfen. Die konkreten Forderungen von mir sind daher:

- Diagnose-Push, und zwar für die Betroffenen und nicht um Teile der Medizin ‚zu schützen‘
- Stärkerer Support der Patientenorganisationen – nicht Partikular- oder Verbandsinteressen vertreten, sondern die Menschen und die Gesellschaft stärken.
- Flächendeckende Register auf Basis einer einheitlichen Datenstrategie fördern.
- Last – but not least – Zugänge zur Forschung zu erleichtern und den Standort Deutschland stärken.

Der zweite Punkt betrifft die konkrete Versorgung von Patient:innen. Es ist für gesunde Menschen schon schwierig, die für sie richtige Versorgung zu bekommen. Menschen, die sich selbst nur bedingt helfen können und die zusätzlichen Lasten tragen, müssen an der Komplexität des Systems scheitern. Es muss über die gesamte Patientenreise – von der Frühdiagnose bis zur Lebenshilfe – möglich sein, jeder und jedem die Hilfe zukommen zu lassen, die benötigt wird. Ob über (physische) Lotsensystem oder (virtuelle) Ökosysteme – das ist nicht entscheidend. Entscheidend ist, was dem Individuum in der spezifischen Situation am besten hilft. Auch hier gilt es, Silos abzubauen, egoistische Barrieren zu durchbrechen und tatsächliche Mehrwerte zu schaffen – für die einzelnen Betroffenen! Sonst bleiben wir weiter ohnmächtig. Im Jahr 2023. Das kann doch wohl nicht sein, oder?

Das Post-Polio-Syndrom (PPS) als Spätfolge der Poliomyelitis (Kinderlähmung) ist eine eigenständige, schwerwiegende Erkrankung. Sie ist unheilbar und chronisch fortschreitend.

Die einhergehenden individuellen Belastungen und Einschränkungen des PPS führen zu einem verstärkten Bedarf an Hilfsmitteln – hier sehr oft zu einer (erstmaligen) optimalen Rollstuhlversorgung. Dabei verweisen die Krankenkassen häufig auf den Grundsatz von medizinischer Notwendigkeit und Wirtschaftlichkeit (ausreichende und zweckmäßige Versorgung) mit der Folge, dass lediglich ein kostengünstiger Leichtgewichtsrollstuhl anstelle eines individuellen Rollstuhls, z.B. ein Aktiv-, Aufsteh- und Liegerollstuhl gewährt wird. Durch einen optimalen Rollstuhl kann eine wesentliche Entlastung bei der Pflege des Behinderten erreicht und u.U. stationäre Pflege vermieden bzw. häusliche Pflege länger praktiziert werden. Insofern ist zwar mit der Rollstuhlversorgung ein höherer Kostenaufwand verbunden, andererseits aber eine Kostenreduzierung bei der Pflege gegeben. Als Folge des PPS können Atem- oder Schluckbeschwerden auftreten, die teilweise lebensbedrohlich sind. Derartige Beschwerden sollten nicht unterschätzt und durch weitere Hilfsmittel (Sauerstoffversorgung, Atemmaske und begleitende Atemgymnastik durch erfahrene Physiotherapeuten) ausgeglichen bzw. kompensiert werden.

Die Bemessungsgrundlage der Pflegegrade unterliegt den sozialmedizinischen Gutachterinnen und Gutachtern durch den MD der jeweiligen Kostenträger. Die hohe Verantwortung auf dem Boden der wissenschaftlichen Erkenntnis, sachgerechte Beurteilungen als Grundlage für die Leistungsentscheide abzugeben, birgt mitunter leider auch Fehlentscheidungen, welche mit langwierigen, mürbemachenden Widersprüchen einhergehen. Wir bemängeln, dass der Kriterienkatalog zur Ermittlung des Pflegegrades dem vielfältigen und stetigem Hilfsbedarf durch unsere Behinderungen nicht angemessen berücksichtigt wird.

Physiotherapie bei PPS-Patienten ist ein unbedingtes Muss wird jedoch leider häufig unterschätzt. Durch den auch in diesem Bereich spürbaren Fachkräftemangel ist bereits das Finden geeigneter Physiotherapeuten eine Herausforderung, da es schlicht zu wenig Therapeutinnen und Therapeuten gibt. Durch die strikten Vorgaben der Krankenkassen zur Therapiedauer und -art ist eine umfassende Anamnese der PPS-Patienten durch den behandelnden Therapeuten nicht ausreichend sichergestellt. Wir fordern daher mehr Autonomie bei der Auswahl und Dauer der Behandlung sowie damit einhergehend eine angepasste Bezahlung der Physiotherapeuten.

Durch umfassende Nutzung von ausgewiesenen auf dieses Krankheitsbild spezialisierten Ambulanzen, neurologischen Fach- bzw. Rehabilitationskliniken kann es gelingen, das Fortschreiten der Krankheit zu verzögern. Ein wesentliches Therapieziel ist eine weitgehende Zustandserhaltung unter Verlangsamung des Fortschreitens des PPS.

Es wäre sinnvoll, eine begleitende neurologische Therapie in den Einrichtungen anzubieten. Die Versorgung der Betroffenen könnte auch durch telemedizinische Zusammenschlüsse sowie die Verknüpfung von Wissen aus Zentren für seltene Erkrankungen, Orphanet oder change4REARE verbessert werden.

Die barrierefreie Zugänglichkeit und Ausstattung von Arztpraxen ist - speziell in ländlichen Gebieten - absolut unzureichend. Eine freie Arztwahl ist hierdurch für Rollstuhlfahrer oft nicht gegeben.

Menschen mit Behinderung haben Anspruch auf eine Begleitperson bei einem Krankenhausaufenthalt, wenn dies aus medizinischen Gründen notwendig ist. Dies entlastet auch das Pflegepersonal vor Ort. Die Umsetzung dieses Anspruches scheitert in der Regel an der tatsächlichen Krankenhaussituation: Keine Raum- bzw. Bettenkapazität! Hier wären verbindliche Vorgaben von Nöten, z.B. ein bis zwei barrierefreie Notfallzimmer im Krankenhaus.

Ab Pflegegrad 1 wird eine monatliche Pauschale von 125 Euro für Betreuungs- und Entlastungsleistungen gewährt, z.B. für Putz- und Einkaufstätigkeiten. Voraussetzung für die Erstattung durch die Pflegekasse ist ein zertifizierter Anbieter. Da viele Anbieter und Sozialstationen den Bedarf nicht abdecken können, ist es wichtig und notwendig, die finanziellen Bedingungen für die arbeitssuchenden Personen zu verbessern, um die Voraussetzung zu schaffen, eine weitere Verschlechterung aufzuhalten.

Das chronische regionale Schmerzsyndrom (CRPS) ist eine seltene, komplexe und oft schwer zu diagnostizierende chronische Schmerzerkrankung, die in Deutschland eine zunehmende Prävalenz aufweist. Das CRPS tritt oft nach Verletzungen oder chirurgischen Eingriffen auf, kann aber auch ohne erkennbaren Auslöser/erinnerbares Trauma entstehen. Es zeichnet sich durch anhaltende, intensive Schmerzen, Hautveränderungen und funktionelle Beeinträchtigungen bis zum Funktionsverlust der betroffenen Extremität und Ausbreitung der Schmerzen auf andere Körperregionen aus. Das CRPS wird oft durch eine Fehlregulation des Nervensystems verursacht.

Die Herausforderungen beginnen bereits bei der Diagnose, da das CRPS oft fehldiagnostiziert oder zu spät erkannt wird, was die Therapie erschwert. Frühzeitige Intervention ist entscheidend, um das Fortschreiten der Erkrankung zu verhindern. In Deutschland gibt es verschiedene Versorgungsstrukturen für Patienten mit CRPS, darunter Schmerzkliniken, Rehabilitationseinrichtungen und niedergelassene Ärzte. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit zwischen Schmerztherapeuten, Neurologen, Physiotherapeuten und Psychologen ist entscheidend für eine umfassende Betreuung, da die Behandlung des CRPS einen multidisziplinären und multimodalen Ansatz erfordert. Die aktuellen Leitlinien empfehlen eine individualisierte Therapie, die auf die Bedürfnisse des Patienten zugeschnitten ist.

Aktueller Stand der Forschung:

Die Ursachen des CRPS sind komplex und noch nicht vollständig verstanden. Aktuelle Forschungsbemühungen konzentrieren sich auf neurologische und immunologische Aspekte. Es gibt Hinweise darauf, dass Nervenentzündungen und Veränderungen im Immunsystem eine Rolle spielen könnten. Eine übermäßige Entzündungsreaktion könnte zur Krankheitsentwicklung beitragen. Neue Ansätze zur Immunmodulation werden erforscht, um die Symptome zu lindern.

Was läuft gut:

Einige Schmerzkliniken und spezialisierte Einrichtungen bieten effektive multidisziplinäre Ansätze, die sowohl medikamentöse als auch nicht-medikamentöse Therapien einschließen („multimodale Schmerztherapie“). Fortschritte in der Forschung ermöglichen eine bessere Kenntnis der Krankheit und ihrer Mechanismen, was zu innovativen Therapieansätzen führt.

Was muss verbessert werden:

Es besteht Bedarf an einer verbesserten Sensibilisierung und Schulung von Ärzten aller Fachrichtungen, um eine frühzeitige Diagnose des CRPS und Einleitung einer adäquaten Therapie sicherzustellen. Eine verstärkte Vernetzung zwischen den verschiedenen Leveln und Versorgungs-

strukturen könnte den Informationsaustausch fördern und die Kontinuität der Betreuung verbessern. Der Zugang zu spezialisierten Einrichtungen muss optimiert werden, um sicherzustellen, dass Patienten mit CRPS schnell die notwendige Unterstützung erhalten.

Fazit:

Das CRPS ist eine komplexe und seltene Erkrankung, die eine ganzheitliche Herangehensweise erfordert. Die Forschung macht Fortschritte, insbesondere im Verständnis der neurologischen und immunologischen Grundlagen. Eine frühzeitige, angepasste Therapie ist entscheidend, um die Lebensqualität der Betroffenen zu verbessern. In der Diagnostik, Therapie und dem Informationsaustausch zwischen den einzelnen Versorgungsstrukturen gibt es weiterhin viel Raum für Verbesserungen - insbesondere gibt es insgesamt zu wenig spezialisierte Einrichtungen und Fachärzte mit der Zusatzbezeichnung Spezielle Schmerztherapie (hier wäre auch eine eigene Facharztgruppe zielführend). Eine kontinuierliche Anstrengung zur Sensibilisierung und Weiterbildung aller ärztlichen Fachdisziplinen ist erforderlich, um dazu beizutragen, die Lebensqualität der betroffenen Patienten nachhaltig zu verbessern.



Die aktuelle Situation: SCN2A ist die Bezeichnung eines Gens, welches durch Mutationen (z.B. Auswechseln der DNA-Bausteine) eine seltene Erkrankung des Gehirns verursachen kann. Die Erkrankung kann zu unterschiedlichen Zeitpunkten (vor oder nach der Geburt oder auch später im Kindesalter) auftreten und die unterschiedlichsten Ausprägungen aufweisen: schwer verlaufende und schwierig zu therapierende Epilepsie, geistige Behinderung, Autismus, Entwicklungsverzögerungen und Bewegungsstörungen können zum Krankheitsbild gehören. Zuerst in den Vereinigten Staaten, wenig später in Australien und jetzt auch in Europa arbeiten Selbsthilfegruppe vor allem auf zwei Ebenen: Hilfe für Familien und Unterstützung der Forschung. Jedoch ist die Anzahl der diagnostizierten Fälle weit hinter der Dunkelziffer, die die Experten schätzen.

Was derzeit ,gut' läuft: Die Diagnose bei Epilepsie (oft gleich nach der Geburt) wird immer schneller, da SCN2A in den verschiedenen Genpanelen jetzt inkludiert ist. SCN2A bedingte Erkrankungen im Allgemeinen werden langsam etwas bekannter.

Verbesserungsvorschläge:

- Bei SCN2A-Kindern geht es sehr oft um eine Mehrfachbehinderung, wobei verschiedene Bereiche betroffen sind: geistige Entwicklung, Verdauung, Wachstum, Epilepsie, Sehsinn, Bewegung... Man muss in jedem Bereich kämpfen: egal ob Hilfe bei der Betreuung, Engpässe bei Medikamenten, Diskussion mit Krankenkassen und Behörden, Akzeptanz bei KiTas und Schulen, zu schnell erreichende Grenzen der Pflegeleistungen...
- Begrenzte Unterstützung der Ärzte bei solchen komplexen Fällen.
- Fehlendes Interesse an klinischen Studien für solche seltenen Erkrankungen, in Kombination mit Hürden in der EU: verschiedene Rechtslagen je nach Land, zu wenig Fälle in einem Land, Sprachbarrieren.
- Unterschiede auch in Deutschland, von Bundesland zu Bundesland: z.B. Erfahrungen einer Familie in Berlin helfen einer Familie in Bayern nur begrenzt.
- Die Diagnose bei geistiger Behinderung, Autismus (insbesondere ohne Epilepsie) wird kaum gemacht, obwohl SCN2A oft in Genpanelen für Autismus inkludiert ist.

Cystinose – noch nie gehört?! Das macht nichts, denn in Deutschland gibt nur ca. 150 Menschen mit dieser seltenen schweren Stoffwechselerkrankung, vorwiegend Kinder. Dabei reichern sich Cystinkristalle in verschiedenen Organen an, was zu deren Ausfall führt. Besonders die Nieren, aber auch die Augen sind von der Anreicherung der Kristalle besonders betroffen. Im weiteren Verlauf kann es zu Beeinträchtigungen von anderen Organen, in Muskulatur und dem zentralen Nervensystem kommen.

Früher war die Prognose für uns Patienten sehr düster, doch inzwischen haben immer mehr von uns das Erwachsenenalter, einige sogar schon die 40er Jahre erreicht. Das liegt vor allem daran, dass unsere Eltern sich zusammengeschlossen und bereits 1991 eine Selbsthilfegruppe gegründet haben, denn der Austausch und das Wissen über die richtige Behandlung ist bei einer seltenen Erkrankung wie der unseren sehr wichtig. Viele Ärztinnen und Ärzte kennen diese nämlich entweder gar nicht oder wissen nicht, wie man diese richtig behandeln soll. Denn inzwischen gibt einige Möglichkeiten der Behandlung, wenn auch noch leider keine Heilung.

Deswegen sind wir froh und dankbar, dass wir 2012 mit Frau Dr. Katharina Hohenfellner vom Klinikum Rosenheim eine Ärztin gefunden haben, die sich ganz unserer Erkrankung widmen wollte. Gemeinsam konnten wir am Klinikum Rosenheim eine multidisziplinäre Ambulanz ins Leben rufen, die derzeit als Anlaufstelle für über 120 Patienten, -Kinder, Jugendliche und Erwachsene, und deren Familien dient. Das Konzept der Cystinose-Ambulanz wird inzwischen in Klinikambulanzen weltweit übernommen und eingeführt. Auch die Forschung wird von hier aus vorangetrieben und hat die Behandlung für uns Patienten verbessert. Doch leider ist ein solches Modell in der Organisation des deutschen Gesundheitswesens nicht vorgesehen. Vieles, was das Zentrum selbstverständlich leistet, wird daher nicht durch die gesetzlichen oder privaten Krankenkassen bezahlt. So werden inzwischen etwa genauso viele Erwachsene wie Kinder in dem Zentrum betreut. Für diese ist die Ambulanz aber nicht zugelassen, obwohl zum Sprechstundenteam auch Ärzte für Erwachsene gehören. Trotzdem müssen die betreuenden Ärzte, die zum Teil neben ihrem „normalen“ Klinikalltag extra zu den Ambulanzterminen anreisen, zumindest Fahrgeld, Übernachtung und eine Aufwandsentschädigung erhalten. Die Cystinose-Stiftung und die Cystinose-Selbsthilfe e.V. bemüht sich um Mittel für das Zentrum. Insgesamt werden jährlich ca. 100.000 € gebraucht.

Wir bedanken uns bei Herrn Irlstorfer, dass wir im Rahmen seiner Initiative für seltene Erkrankung, die Cystinose ein wenig bekannter machen konnten. Dank seiner Unterstützung und der vieler anderer kann es vielleicht gelingen, die seltenen Erkrankungen aus ihrem Schattendasein herauszuholen.

Wir bitten um weitere Unterstützung, um unser Zentrum langfristig erhalten zu können.

In Deutschland gibt es nach wie vor keine befriedigende Versorgungsstruktur für das Williams-Beuren-Syndrom. Während die Kinder- und EMAH-Kardiologen das Syndrom meist gut kennen, ist es den meisten Pädiatern unbekannt. Während die Kinder in den SPZs noch gut versorgt werden, endet dies mit der Volljährigkeit. Eine Transition findet nach wie vor nicht statt und die Zentren für erwachsene Menschen mit geistiger Behinderung sind zu unbekannt. Bei Familien und Ärzten!

Nur eine Klinik in Deutschland (Helios St. Johannesklinikum) bietet eine gute Verlaufs-Diagnostik und Versorgung an. Hier werden auch Erwachsene in der Pädiatrie behandelt. Dies ist für die Klinik nur finanzierbar, indem die Betroffenen drei Tage stationär aufgenommen werden. (Was aufgrund des Aufwands sowieso nötig ist). Diese Praxis wird regelmäßig vom MDK angemahnt und man weigert sich zu zahlen. Begründung: Alle Untersuchungen sind auch ambulant möglich. Das stimmt, allerdings werden die Ergebnisse nirgends zusammengeführt oder aus Nichtwissen falsch interpretiert. Doppeluntersuchungen, unnötige Untersuchungen sind gängig. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit, die diese Klinik bietet, ist einzigartig. Zum Abschluss gibt es ein Gutachten mit Empfehlungen für die Weiterbehandlung. Die Wartezeit in dieser Klinik beträgt ein Jahr, weil dieses Angebot neben dem allgemeinen Klinikalltag läuft und einfach nicht genug Termine angeboten werden können.

Verbesserungswürdig: Obwohl unsere Kinder einen nicht reparablen Gendefekt mit Intelligenzminderung haben, werden ihnen regelmäßig Leistungen gestrichen oder aberkannt. Beispiel: der Grad der Behinderung wird meist mit Volljährigkeit gekürzt, die Merkzeichen gestrichen. Trotz anders lautender Gutachten. Unsere Kinder benötigen ein lebenslanges Coaching und Unterstützung; diese Praxis ist unsäglich. Gerichtsverfahren belasten und sind unnötig. Warum finden jedes Jahr Wiederbegutachtungen statt, obwohl es einen Bestandsschutz gibt?

Das Williams-Beuren-Syndrom ist nach wie vor nicht „gelistet“. Patienten müssen für nötige Therapien kämpfen, und warum erkennen nicht alle Krankenkassen die Evidenz der Therapien gleich an? Kasse A zahlt, Kasse B nicht. Die Bürokratie belastet die Familien immens. Antragstellungen sind nach wie vor zu kompliziert. Die EUTB ist super, aber immer noch zu unbekannt und die Stellen werden schon wieder gekürzt und zusammengestrichen, anstatt sie populärer zu machen. Entlastungsleistungen, Verhinderungspflege und Kurzzeitpflege sollten unbürokratisch als Budget ausgezahlt werden. Viele Leistungen können nicht abgerufen werden, weil man sie nicht individuell einkaufen/einsetzen kann. Abrechnung, Einreichen etc. belasten Familien und binden Kapazitäten der Kassen. Zertifizierung nach §45 SGB XI blockiert eher, als dass es nützt. Kürzungen bei BUFTI und FSJ sind ein absolutes NO GO!!!! Wir sind darauf angewiesen. Es kann nicht sein, dass Kinder zu Hause sitzen, weil ein Schulbegleiter fehlt. Vergütung der Selbsthilfe muss verbessert und garantiert werden. Förderverfahren sind nicht transparent und werden als willkürlich empfunden.



Schwerbehindertenrecht

Die Begutachtung der Anträge nach Aktenlage wird meistens von Ärzten durchgeführt, die NICHT dem zu begutachtenden Fachbereich angehören (neurologische Erkrankung eines Mannes begutachtet von einem Gynäkologen). Ich habe über 360 Widersprüche unterstützend begleitet und musste feststellen, dass unter fünf Prozent der Fälle von einem Neurologen begutachtet wurden. Ein anderes Extrem: Der Antragsteller leidet an diversen Erkrankungen aus sechs(!) Fachbereichen - der Gutachter stammt aus KEINEM dieser Fachbereiche. Dadurch werden Einzel-Grade der Behinderung zwischen 0 und 100 zuerkannt – je nachdem, wie gut der Gutachter sich in der Thematik einer Seltenen Erkrankung auskennt

Unsere Forderungen (bereits seit 2002 immer wieder mal beim BMAS artikuliert):

- Aufnahme der trigemino-autonomen Erkrankungen (inkl. Clusterkopfschmerz) in die Anlage zu §2 VersMedV und/oder;
- Einsatz von Gutachtern, die dem zu begutachtenden Fachgebiet angehören (u.U. dann auch sechs unterschiedliche Gutachter – s.o.)
- Letzteres sei „Ländersache“, doch können wir als CSG e.V. nicht in 16 Sozialministerien vorstellig werden. Daher würden wir dazu gern den Weg über die Sozialministerkonferenz gehen – doch wie da hineinkommen?

Sozialrecht – SGB V – Hilfsmittel-Richtlinie

Zur Attacken-Therapie ist die Inhalation von reinem Sauerstoff der Ansatz der ersten Wahl. Dazu werden 10-Liter-Druckgas-Flaschen für zuhause und 2-Liter-Flaschen für den mobilen Einsatz verordnet. Eine komplette Anlage besteht aus: Druckgasflasche, Sicherheitsfahrgestell (für 10-Liter-Flasche), Tragetasche o.ä. (für 2-Liter-Flasche), Druckminderer / Durchflussregler, Atemluftbefeuchter (für 10-Liter-Flasche), Atemmaske.

In jüngster Zeit kommen immer mal wieder Weigerungen der Krankenkassen auf, die zwei Anlagen mit nur einem Druckminderer zu betreiben („der kann von der einen Flasche ab- und an die andere Flasche angeschraubt werden“). Begründung: Mehrfachversorgung. Abgesehen von dem erhöhten Verschleiß der eingebauten Dichtung (und dadurch unkontrolliertes Entweichen von Sauerstoff – Gefahrenquelle, Verschwendung) ist nach hiesiger Ansicht eine „Anlage“ verordnet worden und nicht die Einzelkomponenten. Offenkundig ist das Vorgehen der Krankenkassen willkürlich und vom jeweiligen Sachbearbeiter abhängig: In der AOK-Bayern sind Fälle bekannt geworden, in denen der 2. Druckminderer genehmigt wurde, aber auch solche, in denen er verweigert wurde.

Unsere Forderung: Klarstellung, dass zu JEDER Anlage ein eigener Druckminderer erforderlich ist und die Kosten von der GKV zu tragen sind (wir reden hier über einen Kostenfaktor von ca. 100 – 150 Euro). Der Verwaltungsaufwand und die Hin- und Herschreiberei übersteigt in Einzelfällen oftmals bereits diesen Betrag. Das ist dann auch nicht mehr „wirtschaftlich“ im Sinne des SGB V.

Off-Label-Use: Am Markt sind sehr potente Medikamente vorhanden, die jedoch keine arzneimittelrechtliche Zulassung zur Therapie des Clusterkopfschmerzes haben und mit dieser Begründung regelmäßig von der GKV nicht erstattet werden. Die Wirksamkeit bei Clusterkopfschmerz-Patienten ist nicht nur ein Erfahrungswert, sondern wurde auch vielfach in wissenschaftlichen Publikationen beschrieben. Insbesondere (aber nicht ausschließlich) gilt dies für die gesamte Gruppe der CGRP-(Rezeptor)-Antikörper.

Unsere Forderung: Schaffung von gesetzlichen Vorgaben, die eine Off-Label-Verordnung im Bereich der Seltenen Erkrankungen ermöglicht und den Patienten Zugang zu hocheffektiven und nebenwirkungsarmen Medikamenten gewährt.

Selten sind die Krankheitsbilder, die der Allgemeinarzt nur 1x im Jahr in seiner Praxis sieht. Oder genauer gesagt, wird selten so definiert, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 an diesem Krankheitsbild erkrankt sind. Ca. 8.000 Krankheitsbilder zählen heute weltweit zu den Seltenen, 80 Prozent sind von genetischer Herkunft und nicht heilbar. Aber in vielen Fällen therapierbar. Genetisch erworbene Krankheitsbilder können wie folgt entstehen: Autosomal heißt, dass die Erkrankung nur bei beiden Chromosomen der Eltern, die nicht auf den Geschlechtschromosomen liegen auftritt. Gonosomal heißt, dass die Krankheit durch die beiden Geschlechts Chromosomen der Eltern entstanden ist. Homozygot heißt, beide Elternteile haben genetisch das gleiche Erbgut. Heterozygot heißt, beide Elternteile haben ein unterschiedliches Erbgut. Dominant heißt, dass sich von einem Elternteil ein genetisches Erbgut durchgesetzt hat. Rezessiv heißt, kein Elternteil hat es übertragen und die Krankheit ist umweltbedingt durch eine Neumutation entstanden. Was heute sehr oft vorkommt. Seltene Skeletterkrankungen, Muskelerkrankungen sowie gleiche genetische Krankheitsbilder haben unterschiedliche Ausprägungen und Verlaufsformen, dadurch sind sie eine große Herausforderung für jeden Arzt. Deshalb benötigen unsere Betroffenen ein Expertenteam, mit fachlichen Kenntnissen in einem Zentrum. Es braucht ein geschultes Auge, eine Menge Erfahrungswerte um gerade diese Seltenen richtig erkennen und behandeln zu können. Seltene Skeletterkrankungen werden seit dem 19. Jahrhundert studiert und von zahlreichen Ärzten in Publikationen vorgestellt. Meist tragen die Krankheitsbilder den Namen ihrer Entdecker. Was oft sehr irreführend ist, denn es gibt oft mehrere Namen, die für ein und dasselbe Krankheitsbild stehen. Viele Auffälligkeiten am Skelett, wurden bereits vor der Zeitrechnung in Abhandlungen beschrieben. Es existiert eine Vielzahl chronisch angeborener und erworbener kindlicher Systemerkrankungen, die einzelnen Erkrankungen sind für sich betrachtet jedoch sehr selten. Zumeist ist nicht nur ein Organ, sondern ganze Organsysteme betroffen (z. B. gesamter Bewegungsapparat), häufig sind Kombinationen mit mehreren Organsystemen (Haut – Skelettsystem – Muskeln- innere Organe-Blut).

Hier eine kleine Übersicht, über unsere Seltenen Krankheitsbilder. Medizinisch wird man mit einer Vielzahl von Problemen konfrontiert, die zum überwiegenden Teil nur durch koordinierte interdisziplinäre Zusammenarbeit erfolgreich behandelt werden können. Nachdem es sich bei den seltenen Skeletterkrankungen um ein sehr umfangreiches, komplexes Fachgebiet handelt, möchten wir unseren Betroffenen unterstützend zur Seite stehen. Da wir alle selbst von einer seltenen, chronischen Skeletterkrankung betroffen sind oder ein erkranktes Kind haben, können wir die schwierigen Situationen, in denen sich die Betroffenen oder Angehörigen im Alltag befinden, sehr gut verstehen und deren Ängste und Nöte auch nachvollziehen. Einige seltene Skeletterkrankungen können bereits im Ultraschall durch ihr äußeres Erscheinungsbild an der Nackenfalte, fehlende Gliedmaßen, der Körpergröße, der Kopfgröße oder eines vorhandenen Organfehlers heute sehr gut erkannt werden.

Viele Krankheitsbilder mit einem gestörten Knochenstoffwechsel, der zu viel oder zu wenig Knochenmasse produziert, fallen ebenfalls heute oft schon bei einer Vorsorgeuntersuchung auf. Weil diese markanten Auffälligkeiten aber nicht alle Ärzte kennen oder diese erst im Wachstum auftreten, gehen wir von einer viel höheren Fallzahl aus. Nicht nur, dass sich die Betroffenen allein gelassen fühlen und sich das ganze Leben verändert, es heißt für alle Familienmitglieder Veränderung. Die Eltern müssen auch für die Geschwisterkinder da sein und für ihren Arbeitsplatz. Denn das weitere Leben bestimmt von jetzt auf gleich die seltene Erkrankung des betroffenen Kindes, Jugendlichen oder Erwachsenen. Viele Klinikaufenthalte, Arztbesuche oder Ausfälle am Arbeitsplatz prägen ihren Alltag. Was natürlich dauerhaft von der Familie einen enormen Kraftakt erfordert und viele Familien überfordert.

Es gibt für einige Seltenen eine Selbsthilfevereinigung und wir geben diese Kontakte auch weiter, aber es gibt auch viele Krankheitsbilder, da gibt es bis heute keine Selbsthilfeorganisation. Wir arbeiten mit den Ärzten in Deutschland zusammen und kennen auch alle persönlich, deshalb ist diese Vernetzung enorm wichtig. Es gibt leider nicht so viele Ärzte in Deutschland, die sich mit den Seltenen auskennen, deshalb kann auch eine wohnortnahe Behandlung nicht garantiert werden. Mittlerweile haben wir weltweite Anfragen über Organisationen oder auch von Betroffenen aus dem Ausland, wir versuchen immer Anlaufstellen zu finden. Deshalb wären internationale Zentren oder Ärzte, mit der Angabe ihrer Schwerpunkte von enormer Wichtigkeit. Sowie Informationen zu den Krankheitsbildern, die Ärzte im Ausland betreuen, es würde unsere Arbeit sehr unterstützen. Wir haben auch schon vorgeburtliche Anfragen, wo der Gynäkologe sehr aufmerksam war und der Patientin eine sichere Diagnose über ihr ungeborenes Kind mitteilen konnte. Wir beraten die Mütter, an wen sie sich nach der Geburt wenden können und begleiten sie. Aber wir bekommen auch viele Anfragen von Ärzten, die sich an uns wenden, weil niemand die Säuglinge oder Kleinkinder, die an dieser Klinik wo sie geboren wurden oder dort betreut, werden therapieren kann.

Die meisten Patienten werden heute durch Röntgen, CT und MRT diagnostiziert. Eine sichere Diagnose, kann meist durch ein humangenetisches Gutachten erbracht werden. Dennoch gibt es auch hier noch viele Krankheitsbilder, die noch nicht diagnostiziert werden konnten. Dies ist für die Eltern sehr schlimm, da sie sich auf nichts einstellen können. Da aber alle Kliniken gewinnbringend arbeiten müssen und die tatsächlichen Unkosten nicht von den Krankenkassen als Fallpauschalen abgegolten werden, mussten bereits viele Krankenhäuser schließen. Der Personalmangel, der nicht nur auf den Kinderintensivstationen herrscht, führt dazu, dass viele Kinder trotz akutem Bedarf nicht mehr aufgenommen werden können. Die Kostenübernahme für die Medikamente für die Seltenen, werden immer mehr zu einem Problem! Weil die Krankenkassen sehr teure Behandlungen, die nachgewiesen wirksam sind, nicht bezahlen wollen. Hier ist nicht nur die Politik mehr als gefragt, denn Kinder und Erwachsene, haben das Recht auf bestmögliche Behandlung! Es müssen alle Akteure im Gesundheitswesen an einen Tisch und neue Standards erarbeitet werden.

Es fehlt ein Leitfaden für die Physiotherapie oder eine Reha Behandlung, dort gibt es bis heute für viele Krankheitsbilder leider keine Empfehlungen. Hier müssen dringend Empfehlungen erarbeitet werden, denn es muss jeder Patient da abgeholt werden, wo er steht und was er dringend benötigt. Des Weiteren haben wir enorme Probleme, die dringend benötigten Forschungsarbeiten voranzutreiben. Wir sind in Deutschland leider Schlusslicht in der Forschung von seltenen Krankheitsbildern, die meisten Forschungen finden in Amerika statt und werden dort auch von der Regierung finanziert! Viele Ärzte gehen in das Ausland und bleiben nicht hier, da es für sie bessere Möglichkeiten gibt, ihr Potential auch richtig zu entfalten. Wir haben massive Probleme Nachwuchskräfte zu mobilisieren, nicht nur in der Pflege auch in der medizinischen Betreuung. Ein jedes Land, muss in der Lage sein, das Gesundheitssystem so zu gestalten, dass ein Betroffener auch sofort die medizinische Hilfe bekommt, die er dringend benötigt.

Kinder, die mit einer anorektalen Fehlbildung, Morbus Hirschsprung oder Kloakenekstrophie geboren werden, haben nicht nur eine seltene Fehlbildung. Trotz Operationen, die meist im ersten Lebensjahr erfolgen, verbleiben bei rund zwei Dritteln der davon Betroffenen lebenslange Folgen wie Störungen der Kontinenz und/oder Sexualfunktion. Diese Zahl erhöht sich, wenn die Kinder in Kliniken behandelt werden, die über keine oder wenig Erfahrung mit der Fehlbildung verfügen oder keine Nachsorge anbieten. Nicht korrekte Diagnostik, unnötige zusätzliche Operationen und nicht rückgängig zu machende Schädigungen mit lebenslangen Folgen sind die Konsequenz. Es bedarf dringend erfahrener Behandler für die seltene Fehlbildung. Das Tabu-Thema Inkontinenz/Sexualfunktionsstörungen erschwert zudem den Zugang zu Hilfen.

SoMA setzt sich seit mehr als 30 Jahren für Kinder, Jugendliche und erwachsene Betroffene bzw. für deren Angehörige ein. In den letzten Jahren konnte erreicht werden, dass der Nachsorge-Bedarf erkannt wurde und sich die Hilfsmittelversorgung verbessert hat. So können zum Beispiel tägliche Darmspülungen eine sogenannte soziale Kontinenz bewirken und damit eine gesellschaftliche Teilhabe verbessert werden. Betroffene finden in unserem Verein zueinander, können sich über die Situation austauschen und gemeinsam Bewältigungsstrategien entwickeln.

Untragbar ist jedoch doch, dass immer noch zu viele Kliniken die seltenen Fehlbildungen operieren: derzeit werden beispielsweise 250 Kinder, die mit anorektaler Fehlbildung geboren wurden, in mehr als 100 Kliniken behandelt. Neue Auswertungen, die wir in Zusammenarbeit mit der GKV erhielten, zeigen, dass die durchschnittliche Fallzahl bei 5,6 liegt, und – wie die Grafik unten zeigt, ist die Zahl der Kliniken die nur 1-3 Fälle operiert erschreckend hoch. Mindestmengen retten Leben – hier brauchen wir dringend die Unterstützung der Politik. Selbstregulierend ist es bis heute nicht gelungen, dass es Zentren für Kinder mit unseren Fehlbildungen gibt – bitte helfen Sie uns dabei.

Pharma:

- Die Kriterien für die Nutzenbewertung von Orphan Drugs beim G-BA und IQWiG müssen an die Realität der begrenzten oder nicht vorhandenen Möglichkeiten, in klinischen Entwicklungsprogrammen mit großen Fallzahlen RCTs zu machen, angepasst werden. Dies ist seit Jahren gefordert und überfällig.
- Die ursprüngliche Werte-Hierarchie in der Nutzenbewertung von Orphan Drugs muss wieder hergestellt werden. Ein nichtquantifizierter Zusatznutzen muss mehr Wert sein als die Kosten der günstigsten Vergleichstherapie, falls es eine gibt. Ein Zusatznutzen bei Orphan Drugs, der durch die Zulassung als gegeben gesehen wird, ist nicht fiktional, sondern real. Lediglich die Dimension ist zu bestimmen.
- Seltene Krankheiten, die bei Geburt diagnostizierbar sind und schwere Verläufe haben, sollten zügig in die Programme für Neugeborenen-Screening integriert werden. CLN2 (Kinderdemenz) ist hierfür ein gutes Beispiel; es gibt sehr viele weitere.
- Die Forschung für neue Behandlungen in seltenen Krankheiten bedarf solider Datengrundlagen. Für jede seltene Krankheit sollte eine Datenbasis geschaffen werden, welche den natürlichen Verlauf dokumentiert und validierte Messverfahren verwendet, die klinisch relevante Parameter dokumentiert. Hierzu sollten auch Laborwerte, Bildgebung mit dokumentiert werden, um Korrelationen zu etablieren, diese können dann dazu dienen solche „Surrogatparameter“ zu validieren. Im Dokumentationsverlauf, insbesondere für Studien und die Verwendung von Verfahren im Alltag sind die Laborwerte oder ähnliche Befunde einfacher anzuwenden. Diese Datenbasen müssen für jede seltene Krankheit zentral finanziert werden und müssen in der Vergütung der Fachzentren mitfinanziert werden.

Klinik:

- Zentren für seltene Erkrankungen müssen Ihre Leistungen adäquat und nachhaltig vergütet werden. Der Aufbau von Struktur- und Prozess-Qualität soll den Zentren obliegen und unabhängig sein von anderen Organen (z.B. von der KV bei Ambulanzermächtigungen für seltene Krankheiten). Die Struktur soll nachhaltig aufgebaut sein und auch ausbilden. Diese Zentren sollen die Versorgung für die Patienten und Familien möglichst regional erreichbar gewährleisten. Diese Zentren müssen auch an Nicht-Universitätskliniken existieren können.

- Transition ist für alle seltenen Krankheiten zu etablieren, auch in den Abteilungen eines multidisziplinären Netzwerkes.
- Die Behandlung von seltenen Krankheiten ist ein Recht für die Patienten und deren Familien. Sobald eine Diagnose gesichert ist, soll die Behandlung mit zugelassenen und im Markt befindlichen Medikamenten und Verfahren dem verantwortlichen ärztlichen Personal in den Zentren obliegen. Die Kostenträger sollen die Behandlung nicht beeinflussen.

Pflege:

- Die Leistungen der verschiedenen Stufen der Pflege (von ambulanter Behandlungspflege, wie z.B. Infusionen durch Fachpflegekräfte zu Hause oder am Ort der Ausbildung oder Arbeit, bis hin zu Intensivpflege für Kinder bei ihrer Familie oder in geeigneten Einrichtungen) sind kostendeckend zu finanzieren und schnell und unbürokratisch zugänglich zu machen für Betroffene und Familien mit seltenen Erkrankungen.

Selbsthilfe:

- Die Leistung der Selbsthilfe ist nachhaltig und kostendeckend zentral zu finanzieren, die Bürokratie muss reduziert und für Selbsthilfe bei seltenen Krankheiten beschleunigt werden. Selbsthilfe ist nicht allein als Ehrenamt anzusehen, sondern muss staatlich nachhaltig als gesellschaftlich hoch relevante Tätigkeit finanziert werden. Die Selbsthilfe muss in die Lage versetzt werden, professionelle Strukturen aufzubauen und zu unterhalten. Eine gesicherte Finanzierung und erleichterter und gesicherter Zugang zu medizinischer und pflegerischer Versorgung erlaubt der Selbsthilfe, die Kernarbeit besser auszufüllen.

Soziale Teilhabe und Gleichstellung:

- Die soziale Sondersituation von pflegenden Angehörigen bei seltenen Krankheiten bedarf einer Sonderstellung in den sozialen Sicherungssystemen (z.B. bei entstehenden Beitragslücken, oder häufigere Fehltag durch Krankenhausaufenthalte, damit diese Familien keine unzumutbare Härte erfahren).
- Noch nicht angesprochen: Menschen mit seltenen Krankheiten sollen eine uneingeschränkte Teilhabe erfahren (in jedem Lebensalter - Kinderbetreuung, Schule, Ausbildung, Beruf oder altersgerechte Betreuung).

Hereditäre Spastische Spinalparalyse

Waidhofen, 13. April 2023



Ich halte die Arbeit, die Herr Irlstorfer und sein Team machen, für sehr wertvoll, da es Zeit wird in Deutschland, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen Gehör bekommen. Es braucht auch solche Menschen wie Herrn Irlstorfer, die ganz klar sagen und zeigen, wo es im Getriebe des deutschen Gesundheitssystems nicht läuft. Denn es kann nicht sein, dass eine Behinderungsgruppe, wie meine - die HSP (Hereditäre Spastische Spinalparalyse) - bei der deutschen Ärztekammer noch immer keine Diagnoseschlüssel hat. Deswegen kann ich nur sagen, immer weiter so. Ihr macht einen super Job.

Angeborener (primärer) Immundefekt:

- Seltene Erkrankung
- Diagnostizierte Patienten in Deutschland: ca. 6.000
- Dunkelziffer: viel höher, geschätzt Tausende ohne Diagnose
- Knapp 500 Krankheitsbilder
- Größte Gruppe: Antikörpermangelerkrankungen
- Therapie: Immunglobulin-Substitution (i. v. oder subkutan)
- Für die Herstellung von Immunglobulinen wird menschliches Blutplasma benötigt (Spender!)

Wünsche/Forderungen an die Politik mit Lösungsansätzen:

- Sicherstellung der Versorgung mit Immunglobulinen für mehr Plasmaspenden sorgen mehr Plasmazentren in Deutschland Aufklärung/Werbung explizit für Plasmaspende durch BZgA
- Abhängigkeit aus den USA reduzieren; für eine europäische Lösung sorgen; nur 4 Länder in der EU haben eine „freie“ Spende mit Aufwandsentschädigung – sammeln die Hälfte des Bedarfs (Werbung mit Aufwandsentschädigung erlaubt)
- Mehr Mitspracherecht für Patienten
- Finanzielle Unterstützung für die Selbsthilfearbeit
- Aufklärung durch den Bund über angeborene Immundefekte bzw. über Seltene Erkrankungen allgemein
- Forschung unterstützen
- Abschaffung der Parallelimportförderung sowie der Rabattverträge für Blutplasmapräparate
- Aufnahme der Immundefekte in den ASV-Katalog
- Ausnahmeregelungen für Blutplasmapräparate von Standard-Kostendämpfungsmaßnahmen wie Herstellerabschlag und Preismoratorium
- Anpassung des aktuellen Meldesystems zu Daten gem. § 21 TFG zur frühzeitigen Erkennung von Versorgungsengpässen
- Stärkung der Pflegeberufe durch u. a. höhere Gehälter, Anerkennung

Viele dieser Maßnahmen ließen sich sofort im Rahmen des Arzneimittellieferengpassbekämpfungs- und Versorgungsverbesserungsgesetzes (ALBVVG) umsetzen.

- Politik-Begleitung => Fachspezifische Beratung keine Fremdberatung studentische Hilfskraft aus dem Gesundheitssektor (z.B. Public Health in Kombination mit Berufserfahrung („junges Gemüse“ plus „alter Hase“) wissenschaftliche Beweisführung plus Praxiserfahrung;
- Ausbildung in der Pflege durch berufserfahrenes Personal: Pflegeschulen suchen Lehrende mit Studienabschluss nicht aber mit Praxiserfahrung. Wie soll jemand, der keine Praxiserfahrung hat, glaubhaft Situationen und Wissen darstellen, das er nie live erlebt hat? Praxiserfahrung muss zwingend vorhanden sein. Da man im Versorgungsmanagement zu bestimmten Krankheitsbildern den Klinikalltag täglich vor Augen hat, bekommt man mit, wie wenig Wissen umgesetzt wird. Dadurch sind die Liegezeiten für die Erkrankten länger, überflüssige Untersuchungen werden auf Grund von Unwissenheit durchgeführt. Extreme psychische Belastung. Geld und Zeit verschwendet;
- Fort- und Weiterbildung verpflichtend für Pflegepersonal (analog zum ärztlichen Bereich); viele KollegInnen bleiben auf dem Stand Ihrer weit zurückliegenden Ausbildung stehen. Weiterbildung frei wählbar, jährlich mit bestimmter Punktzahl, als Arbeitszeit angerechnet, aber verpflichtend;
- Studium der Medizin ohne NC/abgeschlossene pflegerische Ausbildung als Studienvoraussetzung;
- Verhinderung des Pflegenotstands: Ausbildung mit Pflicht zur bestehenden Prüfung, plus Klärung, ob die Person tatsächlich für den Beruf geeignet ist. Diejenigen, die den Job nur aus Prestige Gründen machen, werden sich das zweimal überlegen;
- Patientenkontakt von der Basis an, Wahrnehmungsübung der Bedarfe und Bedürfnisse, ganzheitlicher Blick, Pflege und Medizin => Austausch auf Augenhöhe = unschlagbarer Gewinn = effektives Arbeiten, schnelleres Handeln, spart Zeit, Geld und Nerven;
- Digitale Zusammenführung/KI von Einzel-Befunden, z.B. Patient mit Alpha 1 (bis jetzt ohne Diagnose) geht zum Hautarzt wegen Akne ähnlichem Hautbild => reine Symptombehandlung; Patient ist aber auch wegen erhöhter Leberwerte unter Beobachtung beim Gastroenterologen bzw. Hausarzt; durch die digitale Zusammenführung einzelner Symptommatiken (vorausgesetzt sie wurden erfasst), müsste jetzt (z.B. Amboss-gestützt) eine erste Differentialdiagnose „aufleuchten“;

- Empathie als Grundvoraussetzung in Medizin / Pflege: Ohne Empathie werden die meisten Patienten mit ihren Beschwerden nicht ernst genommen. Kommunikation auf Augenhöhe findet nicht statt, somit wird Diagnose dadurch erschwert, verzögert oder gar nicht erst gestellt, Patient sucht aus lauter Verzweiflung nächste Praxis auf. Ressourcenverbrauch, Zeit und Geld. Extreme Belastung für Betroffene, das sich mit zunehmender Frustration in einer handfesten Depression zeigt, die dann wiederum fehl gedeutet wird (negativer Rückkopplungseffekt);
- Lohnerhöhung in der Pflege bei Vollzeit 35 Stunden (Pflege-Personal wandert ab, weil es den derzeitigen Zustand körperlich und psychisch nicht mehr ertragen kann; 35-Vollzeit Stunden (davon verpflichtend drei Stunden Sport), somit wird körperliche Belastung minimiert, Krankenstand sinkt, Motivation steigt, längere Verfügbarkeit, Verhinderung der inneren Kündigung; Spart auf lange Sicht Ärger, Geld und Zeit;
- Laborparameter mit Fußnoten-Vermerk: Manche Labore geben nach Blutwertanalysen Empfehlungen oder Verdachtsdiagnosen auf den Befundzetteln aus (diese gilt es wirklich zu lesen oder durch Digitalisierung zusammenzuführen);
- Rote Handbriefe (Pflichtlektüre mit Rückbestätigung): Neuerungen, Warnhinweise werden in den sogenannten „roten Handbriefen“ erfasst und an Praxen versandt. Diese werden im Praxisalltag nicht gelesen. Wer haftet? Nachweispflicht für Patient kaum leistbar. Finanziell und nervig; (Beispiel: 2017 bekommt Patientin mit kardiogener Vorgeschichte von der Ärztin Ibuprofen verschrieben. Bei dieser Vorgeschichte ein Tabu (Info durch „Rote Handbrief“ von 2015). Patientin erleidet zwei Tage später einen Herzinfarkt. Keinerlei Folgen für die Ärztin, Patientin muss sich einen Anwalt nehmen; diese Energie bringt so gut wie niemand auf bzw. das Wissen und das Recht dazu ist leider oft nicht vorhanden. Ebenso wenig das Geld sich einen Anwalt zu leisten;
- Überweisungspflicht: Gerade auf dem Land wird dem nicht nachgekommen. Betroffene werden auf einer Therapie gehalten, die jeder neuen Grundlage entbehrt (unmündiger Patient, da Aufklärungspflicht nicht wird; Recht auf Austausch (der Fachrichtungen));
- Anpassung der Leitlinien: Leitlinien erfassen erst im ausführlichen Fließtext notwendige Schritte bzw. Differentialdiagnosen (DD); Checklisten fehlen;
- Aufklärung der Krankenkassen zum jeweiligen Krankheitsbild: Bessere, effektivere Therapie- bzw. Rehanagebote;
- Mediennutzung zur Aufklärung in der Bevölkerung: Radio (Beispiel „Non-24“ Schlaf-Wach-Rhythmusstörung bei vollständig Erblindeten); Litfaßsäulen (Österreich) Werbung für Orphan Disease; Enttabuisierung der Krankheiten;

- Gesundheit muss zu den Leuten, nicht umgekehrt (hochqualifizierte Versorgungsassistenz, früher Gemeindeschwester, Gesundheitskiosk (Modell Hamburg));
- GDB-Entscheidung durch medizinisches Personal; persönliches Budget (bessere Aufklärung zur Beantragung);
- Gemeinsame Finanzierung von Renten- und Krankenkassenangelegenheiten?
- Stichproben Casemanagement (Effizienz im KKH): verlängerte Liegedauer der Patienten durch schlechte Koordination, falschen Anweisungen oder Ignoranz der Umstände (Geld, Zeit und erhöhtes Gesundheitsrisiko).

Die aktuelle Situation der Krankheit (ein Erfahrungsbericht):

Restless-Legs (RLS) ist eine Nervenkrankheit, die leider noch nicht heilbar ist. Bei mir waren es zwei Fakten: meine Mutter litt unerkannt jahrzehntelang an RLS und empfand wahnsinnige Schmerzen und Zuckungen in den Beinen. Erst als sie mit 80 Jahren (sie tat es für mich) in das Max-Planck-Institut nach München kam, stellte man hochgradiges RLS fest. Bei mir begann RLS mit ca. 55 Jahren, als wir von einem Tag auf den anderen unsere gut gehende Gaststätte (täglich ca. 300 Speisen) wegen meines Schlaganfalls aufgeben mussten). Das Schlimmste daran war, dass ich erst nach drei Jahren die Diagnose bekam, obwohl beim Neurologen alles gemessen wurde. Das ist demütigend. Und das geht allen Patienten so: kein Termin beim Neurologen und oft keine Hilfe. Wer weiß, wie Nerven weh tun können (vergleichbar mit einem Stromschlag, wobei es mit Unruhe, Kribbeln, Jucken und Brennen in den Beinen beginnt).

Was gut läuft:

Gut läuft die RLS-Vereinigung in München. Wer Mitglied ist (Beitrag von 50 Euro pro Kalenderjahr) bekommt zweimal jährlich die Vereinszeitung mit vielen hilfreichen Themen und Beiträgen zu Medikamentenforschung und Leserbriefen von Betroffenen zugeschickt. Ich war 15 Jahre Ansprechpartnerin für RLS in Neuburg-Schrobenhausen und ich hoffe, dass ich Anderen das Leben ein bisschen erleichtern konnte. Das Problem ist, es gibt viel zu wenig gute Neurologen, wo man die Betroffenen hinschicken kann. Zu meinen Mitleidenden sagte ich immer: "Kopf hoch, jeder Mensch muss mit seiner Krankheit fertig werden. Es gibt viel schlimmeres, lebt euer Leben und versucht die schönen Stunden zu genießen".

Was ist verbesserungsbedürftig:

Die Forschung; die Veröffentlichung; Ärzte, die über die Krankheit Bescheid wissen (auch Hausärzte haben aufgrund der Nähe zum Patienten Potenzial); die Selbsthilfe, inkl. mehr freiwilligen Ansprechpartnern.



Als Betroffene sind wir sehr dankbar, dass diese sonst als Randthema behandelte Krankheit im Rahmen der Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“ ins Blickfeld der Öffentlichkeit gerückt wurde.

Die Erforschung „Seltener Erkrankungen“ ist nicht nur für den „kleinen“ Kreis davon Betroffener wichtig. Die Grundlagenforschung bei seltenen Erkrankungen kann wichtige Ergebnisse beim Verstehen sogenannter Volkskrankheiten und deren Therapie liefern.

Die von Mukoviszidose-Betroffenen (Patienten, Eltern, Partner) haben momentan das Glück, dass seit einiger Zeit ein Medikament mit Namen „Kafrio“ auf dem Markt ist, welches bei den häufigsten Mutationen dieser Krankheit die schwersten Symptome lindert und den Kranken eine höhere Lebensqualität bringt. Allerdings nicht für Kranke bei denen aufgrund ihrer seltenen Mutation diese Medikamente nicht wirken. Deshalb bleibt noch viel zu tun. Allerdings ist Mukoviszidose nach wie vor nicht heilbar. Hierzu wäre entsprechende Gentechnik und Gentherapie bei dieser genetischen Erkrankung notwendig.

Daher wird in Deutschland das Augenmerk auf eine möglichst frühe Diagnostik, die Entwicklung symptomlindernder Medikamente und die Anwendung spezieller schleimlösender Atemtherapietechniken gelegt. Unserer Selbsthilfegruppe ist die Schulung möglichst vieler Physiotherapeuten in der Autogenen Drainage wichtig, damit unsere Patienten ein möglichst wohnortnahes Angebot vorfinden, damit sie weniger oft in die Mukoviszidose-Ambulanzen fahren müssen und damit Zeit und Geld sparen.

Weil, Gott sei Dank, die Lebenserwartung der Mukoviszidose-Patienten durch neue Medikamente und verbesserte Therapien steigt und die Krankheit den Kinderschuhen entwachsen ist, ist eine qualitativ hochwertige Behandlung in Erwachsenen-Ambulanzen unbedingt erforderlich.

Neue Herausforderungen im Erwachsenenalter sind hinzukommende Erkrankungen (z.B. Diabetes, Osteoporose, Rechtsherzbelastung, Funktionsstörung der Leber, Gallensteine und anderes mehr) sowie Fragen zur Berufswahl und Familienplanung. Hierauf gilt es entsprechende Antworten zu liefern.



Fibromyalgie ist eine Ganzkörper-Schmerzkrankung mit über 100 Begleitsymptomen. Von der Uni Göttingen gibt es eine Hochrechnung, dass 3,5 Prozent der deutschen Bevölkerung betroffen sind, davon sind ca. 61 Prozent Frauen und ca. 39 Prozent Männer. Es sind viele Betroffene – die Krankheit wird aber selten akzeptiert und anerkannt. Da Fibromyalgie eine Ausschlusskrankung ist, ist vielen Ärzten diese Prozedur zu aufwändig. Es gibt zu diesem Krankheitsbild so viele Studien und Dissertationen weltweit sowie S-3-Leitlinien. Es ist alles hinterlegt und dokumentiert und trotzdem haben wir große Probleme akzeptable Behandlungsmöglichkeiten in Anspruch zu nehmen. Gut ist gar nichts, da den meisten Patienten nicht geglaubt wird und sie als Simulant oder Hypochonder dargestellt werden. Es kann auch nirgends angeknüpft werden, da von Seiten der Gesundheitspolitik für unsere Patientengruppe einfach nichts, aber auch gar nichts, getan wird.

Mangelnde Versorgung – hier einige Punkte:

- Weder spezifische Laborparameter noch eine apparative Diagnostik geben einen Hinweis auf die Erkrankung;
- Kein zugelassenes Medikament für Fibromyalgie, aber Tabletten werden fleißig verordnet, die der Großteil der Betroffenen nicht verträgt und die nicht helfen (der Serotoninspiegel wird nicht bestimmt, aber ein Medikament wird hierfür verschrieben);
- Keine Langzeitheilmitteleverordnung bei entsprechender Indikation – diese wäre nebenwirkungsfrei;
- Blutuntersuchungen, die eine große Rolle spielen (wie Vitamin D-Spiegel) müssen selbst bezahlt werden, ebenso die Bestimmung der Serotoninspiegel;
- Die multimodale Schmerztherapie kann ambulant überhaupt nicht geleistet werden (nur in speziellen schmerztherapeutischen Kliniken erhältlich); hier lange Wartezeiten für einen Aufenthalt; ambulante Kuren wie z. B. die Fibromyalgie-Kompaktkur muss der Patient aus eigener Tasche bezahlen;
- Lange Wartezeiten auf eine psychotherapeutische Behandlung.

Was muss getan werden:

- Umsetzung der multimodalen Schmerztherapie (auch ambulant);
- Verbesserter Zugang zu Präventionsmaßnahmen;
- Kommunikation zwischen Schmerzkliniken und Hausarzt verbessern;
- Hausarztkonzept: Hausarzt ist erster Ansprechpartner;
- Heilmittelverordnung auf den Patienten anpassen und nicht an Diagnosen;
- Diagnosezentren für seltene Erkrankungen in Bayern;
- Als Patientenvertreter erwarten wir mehr Stimmrecht bei der Überarbeitung der S-3-Leitlinien;
- Verweisung der Betroffenen an Selbsthilfeverbände für diese Erkrankungen;
- Anerkennung in der Medizin und Einsetzen der Naturheilkunde;
- Selbsthilfe im Medizinstudium.



Um eine seltene Erkrankung zu diagnostizieren, braucht es im Durchschnitt sieben Jahre. Es gibt aber auch Erkrankte, bei denen es viel länger dauert - in meinem Fall, seit Beginn der ersten sonderbaren Beschwerden, mittlerweile 13 Jahre. Wenn diese Erkrankung dann auch noch chronisch ist und diese Patientinnen und Patienten jahrelang in der Beweispflicht sind, dass die für sie spür- und auch sichtbaren Beschwerden und Veränderungen keine psychosomatischen Auslöser haben, dann haben diese Erkrankten es doppelt schwer. Viele müssen sich dann mit Diagnosen wie vor allem Hypochondrie, dissoziative oder auch megakognitive Störung oder auch einer Somatisierungsstörung (ICD-Schlüssel F45.0) zufriedengeben und die Akte wird geschlossen. Zur besseren Erklärung: Eine Somatisierungsstörung F45.f wird so erklärt: „Das Charakteristikum ist die wiederholte Darbietung körperlicher Symptome in Verbindung mit hartnäckigen Forderungen nach medizinischen Untersuchungen trotz wiederholter negativer Ergebnisse und Versicherung der Ärzte, dass die Symptome nicht körperlich begründbar sind“ (Quelle: dimdi.de). Eine hypochondrische Störung erklärt sich wie folgt: „Vorherrschendes Kennzeichen ist eine beharrliche Beschäftigung mit der Möglichkeit, an einer oder mehreren schweren und fortschreitenden körperlichen Krankheiten zu leiden. Die Patienten manifestieren anhaltende körperliche Beschwerden oder anhaltende Beschäftigung mit ihren körperlichen Phänomenen. Normale oder allgemeine Körperwahrnehmungen und Symptome werden von dem betreffenden Patienten oft als abnorm und belastend interpretiert und die Aufmerksamkeit meist auf nur ein oder zwei Organe oder Organsysteme des Körpers fokussiert. Depression und Angst finden sich häufig und können dann zusätzliche Diagnosen rechtfertigen“ (Quelle: dimdi.de). Wenn also eine Patientin oder ein Patient immer wieder mit für sich selbst unpassenden Diagnoseschlüsseln versehen wird und ununterbrochen Antidepressiva zum besseren Umgang der Beschwerden bekommt, dann sind diese Erkrankten zu Recht psychisch belastet. Sie sind immer in der Beweispflicht – über Jahre – und oft werden sie von den behandelnden Mediziner als Ballast betrachtet. Mein Wunsch ist, dass es „Kümmererstellen“ für Patientinnen und Patienten gibt, die die ganz, ganz Seltenen auffängt und betreut. Die, die Fäden in der Hand haben und den Suchenden das Gefühl geben, jemanden an der Seite zu haben, der sie gut betreut. Denn leider sind viele Allgemeinmediziner mit solch Seltenen überfordert. Die „Zentren für seltene Erkrankungen“ können das nicht abdecken – auch diese schließen nach Durchsicht die Akten mit der Empfehlung sich in psychosomatische Behandlung zu begeben. Ich wünsche mir außerdem einen ICD-Schlüssel, der auf eine mögliche seltene Erkrankung hinweist, denn so fühlen sich die Erkrankten ernst genommen – auch von den Mitarbeitenden der Arztpraxen.

Es werden, dank der Forschung, immer neue, seltene Erkrankungen (meist genetischer Ursache) entdeckt! Hätten manche „Ohne-Diagnose-Erkrankte“ nicht die Kraft, weiter zu suchen, wären wahrscheinlich einige seltene Erkrankungen noch unentdeckt! POWER GOES ON!

Dass die Zebrakinder bereits zum zweiten Mal seit Vereinsgründung 2019 mit dem Würdigungspreis des österreichischen Kinderschutzes, dem MYKI-Award, ausgezeichnet wurden, zeigt, dass wir am Weg sind, etwas mehr Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen, insbesondere von KAT6 im DACHraum zu erlangen. Wahrgenommen und verstanden zu werden, sind wichtig, damit in Folge bewusst Unterstützungswege gefunden werden können. Hier ist vor allem aber gerade in aktuellen Zeiten insbesondere die politische Ebene gefordert; nicht nur hinzusehen, zu erkennen, sondern auch bewusst zu entscheiden, etwas zu unternehmen, Unterstützung für die Seltenen auch im Sinne von finanzieller Hilfe jenen angedeihen zu lassen, denen viel zu lange schon versprochen wurde, zumindest Weniges zu tun.

Diagnosewege zu erleichtern, Erste Hilfe- Maßnahmen zu verstärken, therapeutische Hilfsmittel und spezielle Therapien zu ermöglichen, hinsichtlich der Erforschung seltenerer Krankheitsbilder nicht nur über wirtschaftliche Rentabilität zu sprechen, sondern an einem politischen Konzept im Sinne von Kinderschutz für die Seltenen zu arbeiten und dieses auch getragen vom demokratischen Wertesystem zu leben, das gilt es zu tun. Umso mehr war es für unsere Zebrakinder von Bedeutung, dass wir die Möglichkeit hatten, unsere Tätigkeit im Rahmen der Kampagne "Seltene Erkrankungen Bayern" vorzustellen, denn dies ermöglicht neue Vernetzungswege über die nationalen Grenzen hinaus. Für KAT6 unabdingbar, um Forschungsfragen nachzugehen.

Dies geschieht erst, wenn eine Gesellschaft anerkennt, dass jeder Mensch besonders, jeder Mensch verschieden, aber kein Mensch anders ist.

Betroffene des Blutskandals

Schweitenkirchen, 26. Juni 2023



Der VOB ist für Betroffene und Angehörige des Blutskandals tätig und vertritt somit Personen, die in den 80-er/90er-Jahren durch verseuchte Blutprodukte mit HIV und/oder Hepatitis C (HCV) infiziert wurden. Die meisten davon leiden an einer Blutgerinnungsstörung (Hämophilie). Durch unsere einzelnen Schicksale und durch die Vereinsarbeit wissen wir, wie sehr unsere Krankengeschichte diverse Verantwortliche in Medizin, Gesellschaft und Politik an ihre Grenzen bringt. Wir sehen aber auch das Potenzial, in unserer Sache effektive Lösungswege zu beschreiten, um den Überlebenden schnelle und würdevolle Unterstützung zu bieten.

Fast ausnahmslos handelt es sich bei uns als Opfer einer der größten Medizinskandale Deutschlands um mehrfach chronisch erkrankte Patienten. Wer bis heute überlebt hat, ist von der Zeit gezeichnet: Hämophilie, HIV, Hepatitis C, schwerwiegende und nebenwirkungsreiche Therapien (v.a. Interferon im Zusammenhang mit HCV), Spätfolgen (AIDS-Survivor-Syndrom, AIDS-Demenz, Leberzirrhose) sowie opportunistische Erkrankungen betreffend das Herz-Kreislauf-System (Herzinsuffizienz), den Magen-Darm-Trakt, den Stoffwechsel (Diabetes, Aszites, Lipodystrophie) und Krebserkrankungen (Leberkrebs) sind nur wenige der möglichen körperlichen Folgen. Hinzu kommen psychische Manifestationen (Depression, Isolation, Ängste), was es den Ärzten insgesamt mittlerweile immer schwerer bis gar unmöglich macht, uns adäquat zu behandeln. Hinzu kommen bis heute bestehende Berührungsängste und Stigmatisierungen im Hinblick auf HIV und HCV. Immer wieder sind wir mit diesbezüglicher Diskriminierung konfrontiert. Unsere Perspektive ist daher in vielfacher Hinsicht wenig optimistisch, wenn sich im Umgang mit uns als durch den Staat schwer Geschädigten nicht zeitnah Grundlegendes ändert.

Gute Erfahrungen machen wir zumindest im Hinblick auf die mittlerweile um ein Vielfaches bessere Behandelbarkeit unserer Infektionskrankheiten. Wir unterstützen ausdrücklich den von der Bundesregierung übernommenen Auftrag der WHO, Deutschland bis 2030 hepatitisfrei zu machen, und begrüßen die in diesem Zusammenhang formulierten und ausbaubaren Strategien. Wir fordern aber auch, dass Patienten wie wir – mit schwerwiegenden Spätfolgen bedingt durch HCV und HIV und die damit verbundenen Therapien – nicht aus dem Fokus der gesundheitlichen Versorgung gerückt werden. Wir sind nicht vergleichbar mit Patienten, welche sich deutlich später mit HIV oder HCV infizierten als wir und sehen, dass hier allgemein noch vielfach Aufklärungsbedarf herrscht. Unsicherheit im Umgang mit HIV und HCV beeinträchtigt die Qualität medizinischer Behandlungen und erschwert ein gutes und vertrauensvolles Zusammenleben.

Aufgrund dieser Aspekte und unserer anspruchsvollen gesundheitlichen Situation sind wir in der medizinischen Versorgung mehr als viele andere auf das Vorhandensein multiprofessioneller Expertenteams sowie die effizient koordinierte Kooperation verschiedener Fachgebiete angewiesen, begegnen dem in der Praxis jedoch höchst selten. Für uns steht hierbei nicht weniger als das eigene Leben auf dem Spiel. Wir arbeiten schon lange an Entwürfen zur Errichtung eines Kompetenznetzwerkes mit ggf. ergänzendem lokalem Kompetenzzentrum. Wir betrachten Gesundheitslotsen als sinnvolle Schnittstelle zwischen dem Patienten und seiner Versorgung, um auch in unserem Falle Unterstützung in fachlichen und bürokratischen Dingen zu erhalten. Bei der Behandlung unserer Patientengruppe ist es absolut notwendig, den gesamten Menschen im Blick zu behalten und auch die neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse, v.a. hinsichtlich HIV und HCV, in die Praxis einfließen zu lassen.

Unsere gesundheitliche Lage verschlechtert sich zusehends und duldet keinen Aufschub in der Realisierung maßgeschneiderter Hilfsstrategien. In diesem Sinne hoffen und vertrauen wir darauf, dass uns wenigstens ein Altern in Würde ermöglicht werden kann. Vielen Dank!



Bei dem Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) handelt es sich um eine seltene genetische Zilienerkrankung, deren Symptome in Anzahl, Art und Ausprägung sehr vielschichtig sind. Dazu gehören als Hauptsymptome sechs Finger und/oder Zehen, Entwicklungsverzögerungen, Intelligenzminderungen, autistische Verhaltensmuster, Nierenerkrankungen, Adipositas und Retinitis pigmentosa, einer Augenerkrankung, die meist im Jugendalter zu Blindheit im Sinne des Gesetzes führt; außerdem zahlreiche Nebensymptome.

In Deutschland gibt es innerhalb der Selbsthilfevereinigung „Pro Retina“ den Arbeitskreis BBS, der eine Anlaufstelle für Betroffene und deren Angehörige bietet. Die Vernetzung der Betroffenen untereinander sowie die internationale Vernetzung wird durch den Einsatz digitaler Medien aber auch durch Patientenseminare in Präsenz immer besser. BBS ist in den letzten Jahren zunehmend Gegenstand der Forschung geworden, nicht zuletzt, weil durch die Vielschichtigkeit des Syndroms viele Forschungsergebnisse auch für die Erforschung anderer Erkrankungen nutzbar sind. Auch der Austausch mit Ärzten und Wissenschaftlern, die zu BBS forschen, bzw. mit Betroffenen arbeiten, wird umfangreicher. Hier profitieren wir u.a. besonders von dem Forschungsprojekt „Neocyst“, das vom Bundesministerium für Bildung und Forschung finanziell gefördert wird. In diesem Zusammenhang ist ein eigenes Register für BBS-Betroffene im Aufbau. Als Ergebnis der Forschung sind heute schon über 20 BBS-Gene bekannt und so kann bei Verdacht eine sehr viel schnellere Gendiagnostik erfolgen, als dies noch vor 10 Jahren der Fall war.

Für einen Symptombereich von BBS, die Adipositas, gibt es seit diesem Jahr einen Behandlungsansatz: ein Medikament, das den Betroffenen das fehlende Sättigungsgefühl vermittelt und darüber zu einer Gewichtsreduktion führt. Aufgrund seiner Seltenheit ist das Bardet-Biedl-Syndrom sowohl in der Öffentlichkeit als auch bei den meisten Ärzten nicht bekannt. Dadurch müssen Betroffene, bzw. deren Eltern bis zur Diagnose oft erst einen langen, beschwerlichen Weg mit vielen Fehldiagnosen und Unsicherheiten auf sich nehmen. Eltern bleiben oft sich selbst überlassen.

Es gibt bislang keine zentrale Anlaufstelle für BBS-Patienten in Deutschland, so wie wir dies z.B. aus England kennen. Da meist viele unterschiedliche Organe betroffen sind, müssen Betroffene viele Spezialisten aufsuchen, die in der Regel auf ihren Bereich fokussiert sind. Eine Vernetzung untereinander gibt es nicht. Es gibt niemanden, der die gesamte Persönlichkeit im Blick hat und den gegenseitigen Einfluss der verschiedenen Symptome und deren Behandlungen aufeinander beurteilen kann. Die meisten Ärzte kennen darüber hinaus das Syndrom nicht und müssen vom Patienten erst einmal aufgeklärt werden. Es gibt keine ursächliche Therapie für BBS. Aktuelle Forschungsprojekte sind zeitlich begrenzt, da die Finanzierung nicht gesichert ist. Die Beantragung und Durchführung von Studien ist extrem kompliziert und scheitert häufig an bürokratischen und finanziellen Hürden.

Die Beantragung von Therapien, Kuren und Hilfsmitteln kostet die Betroffenen, bzw. deren Eltern sehr viel Zeit und Kraft. Kostenträger sind sich nicht einig über die Zuständigkeiten. Sachbearbeiter sind oft schwer zu erreichen, nicht ausreichend informiert, verweisen schnell an andere Stellen. Häufig werden Anträge erst einmal abgelehnt und ziehen somit ein aufwändiges Widerspruchsverfahren nach sich.

Wir wünschen uns, dass BBS mehr ins Bewusstsein der Öffentlichkeit und der Medizin gelangt und dem Syndrom und den Betroffenen dadurch mehr Beachtung und Verständnis entgegengebracht wird. Wir wünschen uns ein Zentrum für BBS-betroffene Kinder und Erwachsene, in dem mit BBS vertraute Ärzte und Wissenschaftler verschiedener Disziplinen zusammenarbeiten und auch den internationalen Austausch pflegen. Zudem sollte ein solches Zentrum Anlaufstelle für die Betroffenen sein, zum einen für akute Fragestellungen, aber insbesondere auch für gebündelte jährliche Kontrollen an einem Ort. Wir wünschen uns die Fortsetzung und den Ausbau von Forschungsprojekten sowohl im Bereich der Grundlagenforschung als auch der medizinischen Forschung. Nur durch ein besseres Verständnis der Erkrankung können wir auf eine ursächliche Therapie hoffen. Wir wünschen uns eine Vereinfachung der bürokratischen Hürden bei der Beantragung von Hilfsmitteln, Kuren und Therapien, mehr Transparenz bezüglich der Zuständigkeiten und mehr Kooperation, Verantwortung und Verbindlichkeit der Beteiligten Institutionen untereinander.

Phenylketonurie

Gammelsdorf, 28. Juni 2023

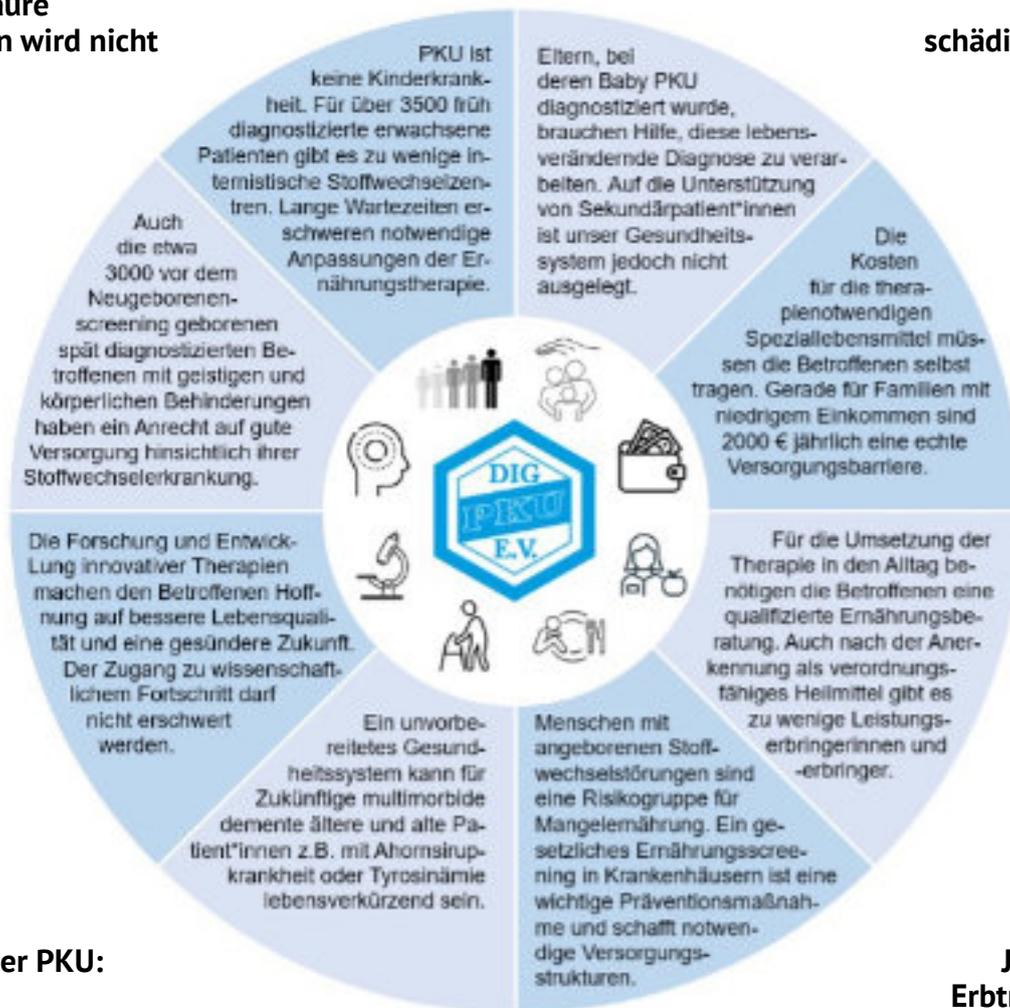


Unbehandelte Phenylketonurie (PKU) führt zu schweren geistigen und körperlichen Behinderungen. Die von dieser erblichen Eiweißstoffwechselstörung betroffenen Menschen können dank der frühen Diagnose durch das Neugeborenen-Screening und einer lebenslangen Ernährungstherapie gesund aufwachsen und ein normales Leben führen. Dennoch werden sie mit vielen alltäglichen Problemen und ungedeckten Versorgungsbedarfen konfrontiert.

Die „PKU-Diät“ aus eiweißarmer Nahrung und einer Aminosäuremischung ist sehr einschränkend: Schon ein halbes Glas Milch enthält mehr Eiweiß, als viele Patient*innen an einem Tag zu sich nehmen dürfen. Fisch, Fleisch, Käse, Joghurt und andere eiweißhaltige Lebensmittel sind verboten, die meisten anderen Produkte müssen gewogen und berechnet werden. Brot, Nudeln und einige andere Produkte werden durch eiweißarme Speziallebensmittel ersetzt.

Die Aminosäure Phenylalanin wird nicht abgebaut.

Phenylalanin schädigt das Gehirn.



**Seltenheit der PKU:
1:10.000**

**Jeder 50ste ist
Erbträger für PKU.**

Morbus Fabry ist eine angeborene, seltene Stoffwechselerkrankung. Sie wird durch einen Mangel oder ein völliges Fehlen des Enzyms alpha-Galactosidase A hervorgerufen. Dieses Enzym kommt in fast allen Zellen des menschlichen Körpers vor. Es ist für den Abbau des im Körper natürlich vorkommenden Glykosphingolipide (Gb3) verantwortlich. Fehlt dieses Enzym oder ist nicht ausreichend vorhanden, kommt es zu Anreicherung von Gb3 in den Zellen. Diese Anreicherungen blockieren wichtige Nervenbahnen, Sauerstoffzufuhr und können auch zu Verdickung führen. Die Blockaden lösen unterschiedlichste Symptome aus. Da es fast alle Zellen des Körpers betrifft, ist Morbus Fabry eine multiple Organerkrankung.

Für Ärzte ist M. Fabry schwer zu diagnostizieren, da die Symptome sehr vielfältig sind und bei vielen Menschen, auch innerhalb einer Familie, sehr unterschiedlich sein können. Erste Symptome können in der Kindheit Bauchweh und Durchfälle sein, aber auch starke Brennschmerzen in Händen oder Füßen. Es können aber auch Kopfschmerzen oder Schwindel sein. Da viele Betroffene nicht schwitzen können, haben sie im Sommer oder beim Sport ein Überhitzungsproblem – meist ohne zu erkennen, dass das Schwitzen fehlt. Im späteren Verlauf kann es häufig zu Niereninsuffizienz und Herzproblemen kommen. Ebenso zählen Schlaganfälle zu den Symptomen, die ab dem frühen Erwachsenenalter auftreten können. Durch diese sehr vielfältigen und von außen nicht sichtbaren Symptomen, dauert es meist sehr lange, bis Ärzte auf die Idee kommen, dass es sich um M. Fabry handeln könnte. Dann ist die Erkrankung durch einen Gentest leicht nachzuweisen.

Die Diagnosesuche dauert bis heute bei Kindern ca. 6 Jahre, bei Erwachsenen 15 Jahre. Das führt zu langen Leidenswegen und vielen Ausgrenzungen. Kinder, denen die Füße unter Belastung brennen, wollen beim Sport nicht mitmachen und werden schnell als Drückeberger abgestempelt. Ihnen wird nicht geglaubt, wenn sie sagen, dass ihnen die Hände brennen, da diese nicht rot sind. Sie erlernen Vermeidungsstrategien und zögern damit eine Diagnose hinaus. Die fehlende äußere Sichtbarkeit der Symptome führt auch dazu, dass Patienten oft in eine psychosomatische Schiene geraten. Erst wenn größere Organschäden oder Schlaganfälle auftreten, werden sie ernst genommen. Ist die Diagnose gestellt, gibt es gute Therapien. Ein Drittel der Patienten kann von einer lebenslangen oralen Therapie profitieren. Alle anderen sind auf eine lebenslange Infusionstherapie angewiesen, die alle 2 Wochen gegeben wird. Eine 1 bis 4-stündige Infusionsgabe wird nur sehr schlecht vergütet, sodass es kaum Ärzte gibt, die bereit sind, ihre Praxisräume dafür zu blockieren. Die Wege in Spezialzentren sind meist weit und verhindern eine normale Teilnahme am Schulalltag oder dem Berufsleben. Unsere Herausforderung ist es, Heimtherapie, die es schon seit 10 Jahren gibt, als Kassenleistung zu verankern, um Patienten die Teilnahme an Schule, Arbeit und am sozialen Leben zu sichern. Eine weitere Herausforderung ist es, M. Fabry bekannter zu machen. Hier kann KI in Wartezimmern in Zukunft unterstützen, da die interdisziplinären Herausforderungen dieser seltenen Erkrankung von einzelnen Fachärzten zu spät erkannt wird.

Ein weiteres Problem ist die Nicht-Anerkennung einzelner Fabry-Varianten als krankheitsauslösend. In neuester Zeit mehren sich Forschungsergebnisse, die darauf hindeuten, dass auch andere Körperprozesse bei der Entstehung von Morbus Fabry mitwirken könnten. So wird beispielsweise diskutiert, ob Probleme bei der Proteinfaltung (ein natürlicher Prozess in Zellen des menschlichen Körpers) beteiligt sein könnten. Das müssen Ärzte ernster nehmen, um Betroffenen zu helfen. Derzeit erhalten diese Patienten meist keine Fabry-spezifische Therapie, die ihnen jedoch helfen würde.

Die SHG Syrinx Nordbayern hatte das große Glück an der Kampagne "Seltene Erkrankungen in Bayern" in Freising und Hettenshausen teilnehmen zu dürfen. Bereits dort durften wir die Krankheiten (Syringomyelie und Chiari 1-Malformation) und die damit verbundenen Probleme erläutern.

Die Syringomyelie zeichnet sich durch eine mit Wasser gefüllte Höhlenbildung im Rückenmark aus. Hierdurch wird das Rückenmarksgewebe zusammengepresst und verdrängt. Jede Behinderung der Nervenwasserpulsation aus dem Schädel in Richtung Rückenmarkskanal kann eine Syringomyelie verursachen. Die Intensität und das Ausmaß der Beschwerden und die Störungen sind nicht direkt abhängig von der Größe und dem Ausmaß der Syringomyelie. Der Verlauf der Syringomyelie ist in der Regel langsam voranschreitend, wobei häufig die Ursache der Behinderung der Liquorpulsation auch die Prognose der Erkrankung entscheidend bestimmt. Unter dem Begriff Chiari 1-Malformation fasst man verschiedene Krankheitsbilder zusammen. Bei allen Krankheitsbildern ist der Ausgang des Schädels zur Wirbelsäule über das große Hinterhauptloch eingengt, so dass das Nervenwasser, welches mit jedem Pulsschlag aus dem Schädel in die Wirbelsäule pulsiert, behindert wird. Die häufigste Fehlbildung ist die sogenannte Chiari 1-Malformation, hierbei sind die unteren Anteile des Kleinhirns, die sogenannten Kleinhirntonsillen, mehr als 5 mm unterhalb des Schädels in den Rückenmarkskanal gerutscht. Durch diese Einengung des Hinterhauptlochs kann sich entweder eine sogenannte Syringomyelie oder aber auch ein Nervenwasseraufstau im Kopf, ein sogenannter Hydrocephalus entwickeln.

Kurze Erläuterung zu den o.g. Erkrankungen und von den Betroffenen genannten Beschwerden: Schwindel, Kopfschmerzen bis hin zu Migräneanfällen, Gefühl-, Geschmack- und Kraftlosigkeit, Schmerzen in den Extremitäten/WS, Schwäche in Armen und Beinen, Brennen, Blasenschwäche, krampfartige Muskelschmerzen, Bewegungseinschränkung, geringe psychische und physische Belastbarkeit bei Stress, Schlafstörungen, Atemnot, Gefühl der Steifheit im Hals mit ausgeprägten Schluckstörungen, Ziehen und Brennen im Nacken- und Schulterbereich, Kältegefühl, starkes Schwitzen, Ohrgeräusche, Muskelatrophie. Unser Hauptproblem ist, dass die o. g. seltenen Rückenmarkserkrankungen zu wenig bekannt sind. Umso dankbarer sind wir, dass wir ein kleines Netzwerk aus Ärzten (Neurologen, Neurochirurgen, Neuroradiologen) aufbauen konnten. Es wäre wünschenswert, wenn es national und international weiter ausgebaut werden könnte, denn der Austausch würde sowohl den Betroffenen als auch den Ärzten weiterhelfen. Wir würden uns wünschen, dass die Therapien, welche uns nachweislich helfen unsere Schmerzen zu lindern, wie z.B. cranio-sakrale Therapie, Osteopathie, Bestimmung des Vitamin B-Blutspiegels bei Mangel desselbigen bzw. zur Vorbeugung, auch von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden würden.

Ein nachgewiesener Vitamin B-Mangel führt zu einer irreversiblen Osteoporose, deren Behandlung teurer ist als die Verordnung von Vitamin Injektionen. Die Anerkennung des GdB sowie eine alle zwei Jahre stattfindende Rehabilitationsmaßnahme wären auch sehr wichtig sowie die Verordnung von medizinischem Cannabis für alle Betroffenen, die mit extremen Schmerzen zu kämpfen haben, da diese in der Gesamtheit kostengünstiger wären als z.B. Krankengeld, Antidepressiva, Schmerzmittel etc. In diesem Zusammenhang ist es entscheidend, dass weiterhin Geld in die Forschung investiert wird, dass wir weiterhin Gehör finden und nicht als Hypochonder (die Erkrankungen machen keine Beschwerden, sie hätten eher etwas mit der Psyche zu tun etc.) abgekanzelt werden. Wenn Ärzte, selbst wenn sie seltene Erkrankungen im Studium nur marginal in den Vorlesungen gelehrt bekommen haben, mehr zuhören würden, wäre dies entscheidend für den Betroffenen, weil dieser in den meisten Fällen mit den o. g. Symptomen eine vorliegende Erkrankung bereits beschreibt. Schon eine Früherkennung im Mutterleib (wie in einem 3D-Ultraschall schon in den USA praktiziert) kann einen langen Leidensweg bis zur Diagnosestellung verhindern und den Betroffenen damit schneller geholfen werden.



Autoimmune Lebererkrankungen sind selten. Das eigene Immunsystem greift hier Leber- oder Gallengangszellen an. Wie bei anderen autoimmunen Krankheiten sind die Ursachen nicht eindeutig geklärt. Vermutet wird ein Zusammenspiel aus genetischer Veranlagung und zufälligen Umweltfaktoren, welche die autoimmunen Erkrankungen erstmals auslösen können. Die bekanntesten autoimmunen Lebererkrankungen sind die Primär biliäre Cholangitis (PBC), die Primär sklerosierende Cholangitis (PSC) und die autoimmune Hepatitis (AIH). PBC und PSC betreffen zunächst die Gallengänge. Bei der autoimmunen Hepatitis sind die Leberzellen die erste Zielscheibe des Immunsystems. Langfristig können diese Erkrankungen zu einer Leberzirrhose und Leberzellkrebs führen. Bei PSC liegen oft noch entzündliche Darmerkrankungen vor und zusätzlich besteht ein Risiko für Gallengangskrebs. Für PBC und autoimmune Hepatitis stehen medikamentöse Behandlungen zur Verfügung, welche die Leberschädigung aufhalten können. Heilbar sind diese Erkrankungen nach wie vor nicht.

Bei der PBC gibt es inzwischen mehr Fortschritte in der Behandlung als bei den beiden anderen Erkrankungen. Mittlerweile gibt es hier mehr Behandlungsmöglichkeiten, wenn die Standardtherapie mit Gallensäuren nicht ausreicht. In Studien werden weitere Medikamente erforscht, welche die Leber zusätzlich schützen können. Untersucht werden auch neuartige Substanzen gegen Juckreiz, der bei PBC sehr quälend sein kann. Bei autoimmuner Hepatitis ist man nach wie vor auf immunsuppressive Medikamente angewiesen. Diese können die Leberentzündung stoppen und oft eine Zirrhose verhindern. Leider führen Immunsuppressiva zu vielen Neben- und Langzeitwirkungen und die Therapie kann nur selten ganz abgesetzt werden. Wenn bestimmte Immunsuppressiva bei AIH nicht genug wirken oder nicht vertragen werden, besteht derzeit nur die Möglichkeit, auf andere Immunsuppressiva auszuweichen. Bislang ist noch nicht abzusehen, ob es künftig andere, besser verträgliche Therapien für autoimmune Hepatitis geben kann. Bei PSC gibt es bislang noch keine zugelassene medikamentöse Therapie. Bisher ist es nur möglich, Komplikationen zu überwachen und zu behandeln, wie z.B. Antibiotika bei bakteriellen Entzündungen der Gallenwege. In Studien wird nach Substanzen für PSC geforscht. Diese können z.T. Laborwerte verbessern, aktuell ist aber noch offen, ob sich das auch auf den Verlauf der PSC auswirken wird.

Für alle autoimmunen Lebererkrankungen wäre es wünschenswert, wenn noch aktiver zum Symptom-Management geforscht würde. Begleiterscheinungen wie Müdigkeit und Erschöpfung, quälender Juckreiz und eine Vielzahl anderer Symptome wie z.B. Gelenkbeschwerden machen vielen Betroffenen das Leben schwer. Zudem treten autoimmune Lebererkrankungen häufig nicht allein auf. So gibt es sogenannte Overlap-Syndrome, bei denen gleichzeitig Anzeichen einer autoimmunen Hepatitis und einer PBC oder PSC vorliegen. Zudem treten auch andere Autoimmunkrankheiten z.B. der Schilddrüse (Hashimoto-Thyreoiditis) bei autoimmunen Leberkrankheiten häufiger auf.

Wichtig ist auch, dass Fachwissen zu autoimmunen Lebererkrankungen nicht nur bei ausgewählten Hepatologinnen und Hepatologen zu finden ist, sondern generell in gastroenterologischen und internistischen Praxen breiter gestreut wird. Obwohl es offizielle deutsche Leitlinien für die Diagnostik, das Management und die Therapie von autoimmunen Lebererkrankungen gibt, sind diese vielen Praxen nicht bekannt. Insbesondere bei komplexen Fragen zu Diagnostik oder Symptommanagement müssen Betroffene mit autoimmunen Lebererkrankungen oft länger nach spezialisierten Praxen oder Kliniken suchen, welche bei diesen Fragestellungen weiterhelfen können.

Auch in der Allgemeinbevölkerung ist das Wissen zu Leberkrankheiten sehr begrenzt. Die meisten Menschen denken beim Thema „Leber“ nur an Alkohol- oder Drogenmissbrauch und wissen nicht, dass es noch viele andere Ursachen für Leberkrankheiten gibt: Neben Übergewicht, Infektionen und Stoffwechsel-Erkrankungen können dies eben auch autoimmune Leberkrankheiten sein. Alkohol ist nicht die Ursache von autoimmunen Lebererkrankungen, doch Betroffene sehen sich trotzdem oft mit diesem Vorurteil konfrontiert. Hier wäre es zu wünschen, dass die Allgemeinheit besser über Leberkrankheiten informiert wäre. Denn das Beispiel von autoimmunen Leberkrankheiten zeigt, was auch die Deutsche Leberhilfe e.V. immer wieder betont: Diese können jeden treffen, unabhängig von Herkunft und Lebensstil. Wir stehen im Austausch mit der Deutschen Leberhilfe e.V. sowie dem Berliner Leberring e.V.

Was ist NMOSD?

- NeuroMyelitis Optica Spectrum Disorder
- Gruppe von seltenen Autoimmunerkrankungen.
- Verursachen Entzündungen im zentralen Nervensystem (ZNS)
- Sehr seltene Autoimmunerkrankung ca. 1-3 von 100.000 Menschen
- 2.000 bis 2.500 Betroffene in Deutschland
- Frauen erkranken 6- bis 9-mal häufiger als Männer
- Mit durchschnittlich 39 Jahren erkranken die meisten Betroffenen
- Nicht ansteckend oder vererblich
- Verlauf ist schubförmig
- 2004: Spezifischer Antikörper Aquaporin4

Aktuelle Situation für Patienten:

- Weg zur Diagnose ist mühsam
- Koordination von Familie, Beruf, Therapien, Arztbesuchen wird zur Herausforderung
- Auseinandersetzung mit sozialrechtlichen Themen und Bürokratie (Krankenkassen, Rentenversicherungen, Versorgungsämtern) als zusätzliche große Belastung
- Betroffene werden oft nur wenig in die Behandlung einbezogen
- Fehlende Information in verständlicher Sprache
- Behandlung endet mit Diagnose und Therapie
- Themen wie Beruf, Hobbies, Kinderwunsch müssen vom Patienten „behandelt“ werden

Positive Entwicklungen:

- Zugelassene Therapien sind seit 2021 verfügbar
- Diagnosen werden zunehmend schneller gestellt (NEMOS-Zentren)
- Wirksame Therapien schneller verordnet und bewilligt
- Immer mehr patientengerechte Informationen werden verfügbar
- Wachsende Bedeutung auch der geistigen Gesundheit
- Wachsende Patienten Selbsthilfe „Community“

Potentiale für die Zukunft:

- Abbau von Bürokratie bei Bewilligung von Hilfsmitteln und Therapien
- Weiterbildung von medizinischem Fachpersonal
- Lotsenprogramme zur Unterstützung von Patienten und Angehörigen
- Schaffen von mehr Aufmerksamkeit für seltene Erkrankungen in der breiteren Öffentlichkeit

In unserer Gesellschaft gibt es allgemein kaum Toleranz und Akzeptanz. Speziell, wenn es sich um eine seltene Erkrankung handelt, fehlt das Verständnis für die Betroffenen, sowohl in der eigenen Familie wie im Freundeskreis oder in der Gesellschaft und der Politik. Denn im Fall der Mastozytose, sehen die meisten Patienten recht gesund aus, da man immer eine gesunde rosige Gesichtsfarbe hat, was in unserem Fall leider nicht gesund ist. Gerade in der Selbsthilfe reichen oft die finanziellen Mittel nicht aus, um eine seltene Erkrankung in unserer Gesellschaft zu platzieren, da die Pauschalförderung und die Mitgliederbeiträge oft nur die gerade anfallenden Kosten decken. Aber der Verein kann von dem vorhandenen Geld keine Geschäftsstelle oder gesunde Arbeitnehmer für diese doch sehr wichtige Arbeit anstellen. Somit wird oft der Vorstand an seine absolute Belastungsgrenze gebracht, um die Erkrankung in unserer Gesellschaft bekannter zu machen. Hier darf man nicht vergessen, dass ganz oft auch die Vorstände wie in unserem Fall selbst betroffene Patienten sein können. Die Versorgung ist gerade bei Mastozytose ein riesiges Problem, da es aktuell nur 8 Kompetenz-Zentren für diese Erkrankung gibt. Der niedergelassene Arzt weiß oft nicht, wie er zu der richtigen Diagnose kommt, wenn ein Patient mit vielen unspezifischen Beschwerden ihn aufsucht. Ein einfacher Bluttest (hier die Entnahme der Tryptase) kann schon Aufschluss geben, in welcher Richtung der Arzt suchen sollte. Genauso schwierig gestaltet sich die Therapie, denn diese Erkrankung ist seit 1878 bekannt und wurde durch ihre Seltenheit eher in das Reich der Vergessenheit geschoben. Somit wurde bis vor Kurzem keine Forschung zur Behandlung dieser Erkrankung betrieben. Heute im Jahr 2023, haben wir gerade mal zwei Therapieoptionen für die fortgeschrittene systemische Mastozytose. Aktuell warten wir auf eine optimale Therapieoption für die systemische Mastozytose und wir hoffen, dass diese 2024 für die Patienten mit einer systemischen Mastozytose auch zur Verfügung steht.

Was wir uns wünschen würden?

- Mehr Aufmerksamkeit innerhalb der Gesellschaft (Toleranz diesen Patienten gegenüber, die an einer seltenen Erkrankung leiden); Mehr Forschung, auch in dem Bereich seltener Erkrankungen;
- Mehr finanzielle Unterstützung, auch von der Politik bei der Finanzierung solch einer Selbsthilfe, damit die betroffenen Vorstände auch etwas entlastet werden können;
- Mehr Kampagnen in Rundfunk und Fernsehen damit die Gesellschaft über diese Problematik mehr informiert wird;
- Förderung der Arzneimittelentwicklung und Herstellung der Medikamente in Deutschland, damit keine Engpässe für diese Erkrankungen künstlich geschaffen werden und die Versorgung für diese Erkrankungen sichergestellt wird;
- Überprüfung bei EU-Rente, dass man hier im Falle einer seltenen Erkrankung nicht Arbeitsunfähigkeit niedriger bewertet als Erwerbsunfähigkeit; durch lange Dauer bis zur Diagnosefindung kommt es zu Fehlentscheidungen bei der Bewertung der Renten, weil oft eine unverschuldete Arbeitslosigkeit falsch interpretiert und nicht als Erwerbsunfähigkeit eingeordnet wird.

Herzlichen Dank für die Möglichkeit, das Dup15q-Syndrom in der SEB-Kampagne vorzustellen und auf die Herausforderungen in der bundesweiten Versorgungs- und Forschungslage bei dieser seltenen Erkrankung aufmerksam zu machen.

Das Dup15q-Syndrom (15q11.2-13.1 Multiplikationen), ist eine genetisch bedingte neurologische Erkrankung, die bei ca. einem von 15.000 Neugeborenen auftritt. Es handelt sich dabei um eine der häufigsten genetisch bedingten Ursachen einer Autismus-Spektrum-Störung. Bereits in der frühen Kindheit zeichnen sich eine motorische, sprachliche und kognitive Entwicklungsverzögerung, eine verminderte Muskelspannung und Probleme bei der Verarbeitung von Sinneseindrücken ab. Weitere Symptome umfassen Probleme mit dem Verdauungssystem und dem Wachstum. Besonders belastend sind für die Kinder und die Familien die Verhaltensprobleme, die sich vor allem in einer Hyperaktivität, in Angststörungen, und einer ausgeprägten Empfindlichkeit für äußere Reize zeigen. Hinzu kommt bei einigen Betroffenen eine Epilepsie, die schwer zu behandeln ist.

Aufgrund der Seltenheit der Erkrankung, unterschiedlicher Namensgebung (fehlende ICD 10/11-Klassifizierung) und Variabilität der Symptome kommt es zu vielen Herausforderungen für Betroffene sowie deren Familien. Familien bestreiten eine jahrelange Odyssee auf der Suche nach Antworten, die Humangenetik wird erst spät eingebunden (teils auf Drängen der Eltern). Selbst wenn die Diagnose gestellt ist, kennen sich nur wenige Ärzte mit der Erkrankung aus, und es kommt zu Problemen bei der Kostenübernahme der Hilfsmittelversorgung. Die gesamte Versorgungslage in aktueller Form wird dem komplexen Krankheitsbild nicht gerecht. Betroffene Familien berichten von fehlender Erfahrung, Überforderung und Resignation der behandelnden Ärzte und Therapeuten. Symptome werden oft ohne Erfahrungswerte oder Richtlinien behandelt. Spezifische Forschung zu dem Krankheitsbild gibt es nicht.

Seit knapp einem Jahr besteht am Universitätsklinikum Heidelberg eine Spezialsprechstunde, die eine interdisziplinäre Kooperation aus der Humangenetik, SPZ und dem Dup15q e.V. darstellt. In dieser Sprechstunde fühlen sich die Kinder und Eltern sehr gut aufgehoben, die Ärzte gewinnen an Erfahrung und Kompetenz. In den aktuellen Gegebenheiten stoßen wir jedoch immer wieder an die Grenzen des Machbaren, da Dup15q sehr viele Kapazitäten bindet und die strukturelle und finanzielle Unterstützung einer spezialisierten Versorgung nicht vorhanden ist.

Wir erhoffen uns politische Unterstützung für die Etablierung und Finanzierung eines Dup15q-Kompetenzzentrums für alle Altersgruppen in dem Dup15q-Spezialisten aus verschiedenen medizinischen Bereichen zusammenarbeiten. In diesem Rahmen kann eine Registerstruktur und gezielte Forschung etabliert, die Translation in die klinische Versorgung sichergestellt, sowie pharmakologische Studien ermöglicht werden. Die Familien erhalten durch ein Kompetenzzentrum.

Durch ein Kompetenzzentrum aller Altersklassen kann die Transition ins Erwachsenenalter ohne Verlust des komplexen Versorgungssystems gelingen. Kompetenzzentren können Kapazitäten für nicht spezialisierte Ärzte schaffen, da diese sich weder einlesen noch recherchieren müssen, was zu einer Reduktion der Bürokratie und einem Kostenersparnis durch Verkürzung von “Versuch und Irrtum“ führt. Dieses Model lässt sich auch auf weitere Kompetenzzentren sowie andere seltene Erkrankungen übertragen, um die Versorgungs-, Forschungs- und Diagnostiklage in Deutschland zukünftig zu verbessern.



Im Fokus der Veranstaltung stand der Verein „Hand in Hand“, die Krankheiten Tay-Sachs, Morbus Sandhoff und GM1, aber auch ganz generell das Schicksal von Eltern eines an einer unheilbaren Krankheit erkrankten Kindes. Dabei ging es immer wieder um die Frage, wie diesen Familien am besten geholfen werden kann. Denn bei den Gangliosidosen kommt es zu einem fortschreitenden Verlust von Fähigkeiten. Gerade Kinder werden meistens sehr früh pflegebedürftig. Die Familien brauchen besondere Unterstützung. Wie wichtig eine Selbsthilfegruppe für betroffene Familien ist, wieviel Rat, Unterstützung und Hilfe sie dort bekommen, belegte ein Film eines Familientreffens: <https://tay-sachs-sandhoff.de/unser-film/>.

Folker Quack (Vorsitzender „Hand in Hand“) ermunterte die Politik, mehr für Selbsthilfegruppen zu tun. Sie müssten von Ärzten und Krankenkassen auf Augenhöhe wahrgenommen werden, besser finanziert und unterstützt werden. Das sei gut investiertes Geld, weil durch die Beratung der Selbsthilfe und deren Lotsenfunktion wiederum viel Geld eingespart werde. Birgit Hardt (2. Vorsitzende „Hand in Hand“) erläuterte den langen Weg der Diagnose am Beispiel ihres Sohne Dario und welche Kämpfe betroffene Familien mit den unterschiedlichen Kostenträgern immer wieder auszufechten hätten. Markus Oppel (Pflegerberater „Hand in Hand“) bestätigte eine große Verunsicherung der Familien in Bezug auf Gesetzesänderungen bei der häuslichen Kinderkrankenpflege. Pflegende Angehörige müssten deutlich bessergestellt werden. Eine betroffene Mutter aus dem Verein berichtete, wie ihr die Krankenkasse ein Medikament im Off-Label-Use für ihren Sohn verweigert, das zunächst übernommen wurde. Inzwischen ziehe sich der Rechtsstreit über alle Instanzen, sie sei nur noch fertig und könne nicht verstehen, warum ihr Kind ein Medikament nicht erhalten solle, das anderen Kindern aus der Selbsthilfegruppe gut helfen würde.

Die Krankheit: Das SYNGAP1-Syndrom wird durch eine genetische Veränderung auf dem SYNGAP1-Gen verursacht, die bei den betroffenen Patienten zu geistiger Behinderung, Autismus, Epilepsie, Problemen mit der Motorik und Sprache (nonverbal) und vielen weiteren Symptomen führt. Das herausfordernde Verhalten vieler Kinder stellt die Familien vor große Probleme. Weltweit gibt es 1300 diagnostizierte Fälle. Die Diagnose erfolgt nur über genetische Tests.

Der Verein: Im deutschsprachigen Raum ist seit 2016 die SYNGAP Elternhilfe e.V. Anlaufstelle für Familien von ca. 110 Patienten mit dem SYNGAP1 Syndrom.

Medizinische Versorgung: Für das SYNGAP1-Syndrom existieren keine ursächlichen Therapien, so dass sie sich auf die Linderung der Symptome – vor allem im Bereich der Epilepsie – beschränken. Gute Verbesserungen in der Entwicklung können noch mit unterstützenden Therapien wie Logopädie, Physiotherapie, Musiktherapie, Heilpädagogik, etc. erreicht werden, wenn sie in großer Intensität durchgeführt werden können. Leider ist das meistens nicht gegeben. In Deutschland gibt es vielleicht eine Handvoll Neuropädiater, die das SYNGAP1-Syndrom kennen und sich mit der Symptomatik von SYNGAP1 auskennen. Nur in der Schön Klinik Vogtareuth wird einmal im Monat eine SYNGAP1-Sprechstunde angeboten. Ab 18 Jahren sieht es dann für erwachsene SYNGAP1-Patienten noch schlechter aus. Das SYNGAP1-Syndrom wird zudem von keinem der Zentren für Seltene Erkrankungen abgedeckt.

Forschung: Forschung zum SYNGAP1-Syndrom und Entwicklung von medizinischen Therapien findet hauptsächlich in den USA statt. In Europa und in Deutschland gab es nur kleinere Projekte, die zum Teil von den Patientenorganisationen selbst finanziert wurden. Aus diesen Gründen hat die SYNGAP Elternhilfe vor drei Jahren ein EU-Forschungskonsortium gegründet und nach einer zweistufigen Ausschreibung eine 8,5 Millionen-Finanzierung aus dem HORIZON Europe-Programm gewonnen. Im Juni 2023 startete das Team aus Forschern, Klinikern und Patientenvertretern für vier Jahre mit der Arbeit an einem europäischen Patientenregister und der Entwicklung von neuen medikamentösen/nichtmedikamentösen Therapien. Die EU hat zu Beginn die Bedeutung unserer Initiative hervorgehoben, das uns ein Alleinstellungsmerkmal gegenüber den anderen 130 Mitbewerbern gegeben hat.

Hilfsmittel und Therapien: Wir erleben immer wieder, dass Krankenkassen (KK) Anträge/Rezepte für notwendige Hilfsmittel/Therapien ablehnen. Dabei gehen die KK nicht einheitlich vor. Bei einer KK wird alles abgelehnt, während es bei der anderen KK keine Probleme gibt. Oft wird der MDK im Entscheidungsprozess eingeschaltet, der im Bereich der seltenen Krankheiten mit chronisch kranken Kindern keine Expertise hat. Es ist auf jeden Fall schwer nachvollziehbar, dass Entscheidungen zugunsten/zuungunsten des Patienten von einzelnen Sachbearbeitern der KK abhängig sind. Diese Vorgehensweise sorgt für große Verunsicherungen und Sorgen bei den Eltern. **Betreuungsangebote und Unterbringung:** Unsere Eltern unterliegen bei der Pflege und Betreuung ihrer Kinder großen Stress und vielen Herausforderungen. Viele Eltern sind am Ende ihrer Kräfte und finden nicht die Unterstützung, die sie benötigen, um gesund bleiben. Denn die Betreuungsangebote sind sehr begrenzt und unsere Kinder gelten meist als „schwierig“ und werden von Einrichtungen abgelehnt. Dies gilt auch später für die Unterbringung in Heimen/Wohneinrichtungen. Viele Eltern verzweifeln, ohne eine Perspektive das Kind später vernünftig unterzubringen.

Betreuung: Der Ausbau von Betreuungsplätzen und geeignete Wohnmöglichkeiten für Menschen mit komplexer Behinderung muss deutschlandweit verbessert werden, damit Familien ihre Kinder nicht hunderte von Kilometern weit weggeben müssen. Allen voran werden aber Plätze im Kurzzeitwohnen mit geeignetem Betreuungsschlüssel und -konzept benötigt, um die Familien zu entlasten. Aber auch ambulant betreutes Wohnen in der Nähe der Familie sollte, wenn gewünscht ermöglicht werden. Da herrscht dringender Handlungsbedarf.

Diagnostik: Die Diagnostik muss unbedingt unkomplizierter werden. Am besten wird auf Syngap1 (und/oder andere Krankheiten) schon im Rahmen des Neugeborenen-Screenings getestet. Das würde den Familien und betroffenen Kindern sofort helfen und durch bekannte Maßnahmen die Auswirkungen abmildern, auch wenn es noch keine Heilung gibt. Allein die Ursache zu kennen, kann schon hilfreich sein.

Krankenkassen: Es wäre wünschenswert, wenn es seitens der KK weniger Hürden geben würde. Vielleicht sind Schulungen für Mitarbeiter oder Checklisten eine Möglichkeit da mehr Sicherheit zu bekommen.

Forschung: Es gibt in Deutschland und Europa kaum Förderungen/Finanzierung von Projekten für die Seltenen Erkrankungen. Die wenigen Projekte, die laufen, sind bei Weitem nicht ausreichend, um alle Seltenen Krankheiten abzudecken. Man verspricht sich bei der Erforschung von monogenetischen seltenen Krankheiten, Erkenntnisse für komplexe Krankheiten, wie z.B. Alzheimer, Parkinson, etc. Da ist in diesem Feld eine riesige Lücke. Allerdings sollte da auf europäischer Ebene agiert werden, um gegen die USA konkurrenzfähig zu bleiben.

Ca. 1,5 Millionen Menschen in Deutschland leiden insgesamt an einer entzündlich rheumatischen Erkrankung, Tendenz steigend. Die Entzündung hat nicht nur Auswirkungen an Gelenken und Wirbelsäule, sondern auch an praktisch allen Organsystemen im Körper. Diese Erkrankungsgruppe beinhaltet mehr als 100 unterschiedliche Erkrankungen, viele davon sind selten. Zu den seltenen rheumatischen Erkrankungen gehören Autoimmunerkrankungen wie der Lupus erythematoses, die Sklerodermie, Dermatomyositis/Polymyositis, primäres Sjögren Syndrom sowie weitere Kollagenosen und Erkrankungen der Gefäße (Vaskulitiden). Die Erkrankungen sind bisher nicht heilbar, aber für viele dieser Erkrankungen stehen heute hoch effektive antientzündliche Therapien zur Verfügung. Für die Prognose der oftmals chronisch verlaufenden Erkrankungen ist entscheidend, sie frühzeitig zu entdecken und zu behandeln. Je früher die Therapie die Entzündung zurückdrängt, umso besser ist die Schädigung von Gelenken und Organsystemen zu vermeiden oder zumindest zu verzögern. Schon bei den häufigeren rheumatischen Erkrankungen wie der rheumatoiden Arthritis oder dem Morbus Bechterew ist der Beginn der Therapie häufig verzögert. Die Erkrankungen werden unter den wesentlich häufigeren degenerativen Gelenk- und Wirbelsäulenerkrankungen übersehen, Hauterscheinungen falsch eingeschätzt, Allgemeinbeschwerden weniger beachtet und die für diese Erkrankungen spezialisierten internistischen Rheumatologen zu spät in die Versorgung einzogen.

Bei den seltenen rheumatischen Erkrankungen berichten die Betroffenen immer wieder von einer besonders langwierigen Odyssee bis zur Diagnose. Einer der Gründe ist eine deutliche Unterversorgung der Bevölkerung in diesem Bereich. Zu wenige internistische Rheumatologen stehen für die Versorgung zur Verfügung, was zu langen Wartezeiten auf Termine und weiten Wegen zu den Praxen führt. Neben der Therapie der Erkrankungen ist es von hoher Bedeutung, Begleiterkrankungen wie Herz-Kreislaufkrankungen wo möglich zu verhindern oder sie zu therapieren. Die Deutsche Rheuma-Liga bietet Beratung, Austausch mit gleichermaßen Betroffenen, Bewegungsangebote und Unterstützung bei der Krankheitsbewältigung und dem Selbstmanagement. Informationen zu den Erkrankungen und einen Zugang zum Netzwerk der seltenen Erkrankungen in der Rheuma-Liga sind über die Internetseite: <https://seltene.rheuma-liga.de/> zu finden.



ARVC oder ACM – arrhythmogene (rechtsventrikuläre) Kardiomyopathie – ist eine seltene meist genetische Herzerkrankung, die auch bei jungen Menschen zu Herzrhythmusstörungen bis hin zum plötzlichen Herztod und zur Herzschwäche bis hin zum Herzstillstand führen kann. Die Erkrankung wird autosomal dominant vererbt, das heißt, das Risiko, eine gefundene Genvariante an Kinder weiterzugeben, ist 50 Prozent. Neben ARVC können auch andere seltene Herzerkrankungen (andere Kardiomyopathien und Ionenkanalerkrankungen) zum plötzlichen Herztod in jungen Jahren führen. Nicht selten werden diese Erkrankungen erst durch den plötzlichen Herztod eines Familienmitglieds aufgedeckt und dann bei weiteren Familienangehörigen, die bis dahin völlig symptomfrei waren, ein Herztodrisiko festgestellt.

Forderungen an die Politik / Änderung der Rechtslage:

1. Deutliche Erhöhung der Obduktionsrate

- 1.1. In Deutschland werden nur ca. 1-2 % der Verstorbenen überhaupt obduziert. Denn:
 - 1.1.1. Die Obduktion und postmortale genetische Untersuchung Verstorbener ist keine Kassenleistung, da der Verstorbene ab dem Todestag nicht mehr versichert ist.
 - 1.1.2. Ein plötzlicher Herztod wird oft als „natürlicher“ Tod (d. h. ohne Fremdeinwirkung) gewertet, bei dem von der Staatsanwaltschaft i. d. R. keine Obduktion angeordnet wird.
 - 1.1.3. Die Obduktion fällt unter das Bestattungsrecht und ist damit Ländersache, was eine bundesweit einheitliche Regelung extrem erschwert.

2. Deutliche Erhöhung der genetischen Testung:

- 2.1. Die Untersuchung des Indexpatienten (des ersten Betroffenen in einer Familie mit Symptomen, in diesem Fall des Verstorbenen) unterbleibt häufig, u. a. da
 - 2.1.1. nach dem Tod kein Genmaterial gesichert wird;
 - 2.1.2. die Testung von den Angehörigen selbst gezahlt werden muss (s. a. 1.1.1.);
 - 2.1.3. Im Falle der Anordnung der Obduktion durch die Staatsanwaltschaft meist keine genetische Untersuchung angeordnet wird; Kardiologen müssen dann zur Diagnosestellung im Nachgang bei der Staatsanwaltschaft einen Antrag zur Freigabe von Gewebe- oder Blutproben stellen, dem nicht immer entsprochen wird.
- 2.2. Wird ein überlebender Familienangehöriger genetisch untersucht, ist es dann manchmal der falsche, der die Genveränderung gar nicht geerbt hat.

3. Den Angehörigen muss der Zugang zum Verstorbenen ermöglicht werden

Die Beschlagnahmung des Leichnams mit Kontaktsperre durch den Staatsanwalt ist, insbesondere wenn ein Kind verstorben ist, eine unzumutbare Belastung für die trauernden Angehörigen; sie wissen oft nicht, wo ihr überhaupt Kind ist, und sie dürfen es nicht sehen, was eigentlich ein wichtiger Bestandteil des Trauerprozesses ist. Damit wird der Trauerprozess unnötig erschwert.

4. Erhöhung der Organspenden

Auch hier liegt Deutschland im europäischen Vergleich auf den hinteren Rängen. Wir sprechen uns deshalb eindeutig für die Widerspruchslösung aus.

5. Förderung von Zentren für SE

Familienangehörige und Ärzte bzw. Spezialambulanzen eine Obduktion und genetische Untersuchung aus medizinisch-diagnostischen Gründen (über die strafrechtliche oder medizinische Obduktion im Krankenhaus hinaus) veranlassen könnten, möglichst in einem spezialisierten Zentrum, bei dem die Qualität der Ergebnisse gewährleistet ist

Mögliche Lösungen, die bereits existieren:

In anderen (Bundes-) Ländern gibt es bereits Lösungsansätze:

- In Dänemark gibt es seit 2018 ein Gesetz zum plötzlichen Herztod, bei dem den Angehörigen jedes plötzlich und unerwartet Verstorbenen unter 50 Jahren eine Obduktion und genetische Untersuchung angeboten wird, wenn eine genetische Erkrankung vermutet wird.
- In Österreich gibt es einen zusätzlichen Weg zur Obduktion: hier kann eine Obduktion unter Umgehung des Staatsanwalts angeordnet werden, z.B. auf Wunsch der Angehörigen (Privatobduktion)
- Auftraggeber:in: Angehörige/Rechtsnachfolger:in.

Durchführung: Obduktionen dürfen grundsätzlich von jeder:jedem in Österreich zur Ausübung des ärztlichen Berufes berechtigten Ärzt:in durchgeführt werden. Die:der mit der Privatobduktion beauftragte Ärzt:in muss diese unverzüglich, unter Angabe des Namens der:des Toten sowie der Zeit und dem Ort der geplanten Obduktion bei der Gesundheitsbehörde melden.

Gesetzliche Grundlage: jeweiliges Landesgesetz z.B. Wiener Leichen- und Bestattungsgesetz.

Zielsetzung: Feststellung der eigentlichen Todesursache, z.B. für allfällige Versicherungsfragen.

- In den meisten europäischen Ländern gilt bei der Organspende die Widerspruchslösung.
- Einrichtung von spezialisierten Zentren für plötzlichen Herztod; Beispiel: Goetheuniversität Frankfurt (Leitung Prof. Silke Kauferstein).

Gründe für Versorgungsdefizite bei seltenen endokrinen Erkrankungen und mögliche Maßnahmen:

- Keine einheitlichen universitäre Ausbildungsstandards in der Medizin, seltene (endokrine) Erkrankungen nicht als Pflichtfach im Lehrplan enthalten
- Ressourcenverschiebung (sowohl von Fachpersonal als auch finanziellen Mitteln) in Richtung der endokrinologischen Volkskrankheiten wie z.B. Diabetes mellitus und Osteoporose
- Nachwuchsproblem im Bereich der Endokrinologie / Kinderendokrinologie – Abwanderung der Endokrinologen / Kinderendokrinologen ins Ausland
- Fehlende Vernetzung der endokrinologischen Zentren und sehr eingeschränkter Informationsaustausch mit den Hausärzten bzw. Fachärzten (häufig verzögerte Diagnosestellung)
- Abbau stationärer Versorgung infolge Ambulantisierung und inadäquater Vergütung
- Lieferengpässe bei Medikamenten
- Lückenhafte Versorgungsforschung

Maßnahmen:

- Höhere Ambulanzpauschalen und adäquate Vergütung für stationäre Patienten mit seltenen Erkrankungen (Identifizierung über Orphacodes)
- Endokrinologie sollte als Pflichtfach im Rahmen des Medizinstudiums (Teilgebiet der Inneren Medizin) eingeführt werden
- Ausbildung und Einsatz von medizinischem Fachpersonal zu Endokrinologie-AssistentInnen in Analogie zu den Diabetes-BeraterInnen (abrechenbare Leistungen)
- Finanzierung der Selbsthilfegruppen als wichtige Schnittstellen zwischen Patienten – Hausärzten – betreuenden endokrinologischen Zentren
- Finanzielle Unterstützung für den Ausbau von Datenbanken als Grundlage für eine internationale Vernetzung der Versorgungsforschung, die gerade bei seltenen Erkrankungen aufgrund geringer Fallzahlen unabdingbar ist
- Zentrenaufbau beschleunigen
- Veröffentlichung von Fachartikeln zu den seltenen Erkrankungen in den jeweiligen Fachjournals.

Die Dunkelziffer beim Klinefelter-Syndrom (KS) ist hoch. Jeder 500. Junge oder Mann ist von KS betroffen. In Deutschland sind das ca. 80.000 Jungen und Männer. Die Zahl, der noch nicht diagnostizierten KS-Träger liegt bei ca. 80 Prozent. Das bedeutet, dass nur 16.000 Menschen von ihrem Testosteronmangel wissen und von diesen haben weniger als 1.000 jemals eine Selbsthilfegruppe aufgesucht. Die Hemmschwelle sich im Rahmen der eigenen ärztlichen Diagnose nach weiteren Möglichkeiten zu erkundigen, wie man als Betroffener mit der Thematik Klinefelter-Syndrom umgehen kann, ist groß. Nur wenige finden den Weg in die Selbsthilfe. Eine Vermittlung in „unsere“ Richtung durch behandelnden Ärzte oder die eigene Krankenkasse findet (leider) nur selten statt. Dabei wäre neben einer möglichst frühzeitigen Diagnose, Testosteronersatztherapie auch der Weg in die Selbsthilfe für die Betroffenen sinnvoll. Denn insbesondere im mittleren Lebensalter, ab 45 Jahren, führen Mangelerscheinungen häufig zu unangenehmen körperlichen Entwicklungen, wie Osteoporose, Diabetes-2, metabolischem Syndrom und weiteren möglichen psychischen Veränderungen.

Was gut läuft: Sobald sich Interessierte bei uns melden, bekommen sie das, was sie meist schon lange suchen: Aufmerksamkeit und viel Erfahrungswissen für ihr „Leben mit dem Klinefelter Syndrom“ sowie die Möglichkeit zum Austausch mit anderen KS-Betroffenen aus unserer Selbsthilfevereinigung. Sie nehmen die Möglichkeit des Austausches gerne an und tragen zur gelebten Kultur in unserer Klinefelter Selbsthilfevereinigung bei. Wir unterstützen uns gegenseitig, emotional und teilen bewährte Erfahrungen. So kann eine Atmosphäre von Verständnis und Gleichberechtigung entstehen. Die Meinungen und Erfahrungen aller werden geschätzt. Wir leben Empowerment und ermutigen aktiv an der Bewältigung von Herausforderungen zu arbeiten, die das eigene „Leben mit 47xxy“ positiv unterstützen. Und wir ermutigen jeden Einzelnen sich aktiv in unsere Selbsthilfearbeit einzubringen. 47xxy klinefelter syndrom e.V. stellt so eine wichtige Ergänzung zur fachärztlichen Versorgung und eine wertvolle Ressource für jeden Betroffenen dar.

So werden wir auch seitens der wissenschaftlich Forschenden wahrgenommen. Zuletzt haben wir an dem Empower-DSD-Projekt zur Entwicklung eines Schulungsprogramm für Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene mit einer Variante der Geschlechtsentwicklung mit der Charité Berlin teilgenommen (https://empower-dsd.charite.de/abschluss_symposium_2023/). Wir waren auch am 1. Klinefelter-Tag als Vernetzungstreffen NRW im Centrum für Seltene Erkrankungen in Bochum gefragt (<https://centrum-seltene-erkrankungen-ruhr.de/wp-content/uploads/2023/08/Flyer-Klinefelter-Tag-aktualisiert-14-8-23.pdf>).

Wo wir Veränderungsbedarf erkennen: Die Klinefelter-Diagnose und alle damit verbundenen Herausforderungen sind ein Anliegen, das weiter verbessert werden kann. Eine umsichtige Aufklärung bei Ärzten und Gesundheitsdienstleistern über das Klinefelter-Syndrom würde weiter beitragen, dass Diagnosen früher und weitreichender gestellt würden. Wir würden uns wünschen, weniger nach medizinischen Standards der Leitlinienmedizin behandelt zu werden. Praxen und medizinische Versorger dürften sich mehr Zeit für die persönlichen gesundheitlichen Anliegen ihrer Patienten nehmen. Auch die Integration von Chromosomenbestimmung in Routineuntersuchungen bei Verdacht auf Entwicklungs- oder Gesundheitsprobleme könnte dazu beitragen, das Syndrom frühzeitig zu erkennen. Die Bereitstellung von psychosozialer Unterstützung und Beratung für Betroffene und ihre Familien würde helfen, die mit dem Syndrom verbundenen Herausforderungen leichter zu bewältigen. Eine frühzeitige Diagnose und Unterstützung könnte helfen, Ausbildungs-/und Lernprobleme zu bewältigen. Auch Lehrer und Schulen könnten über die Bedürfnisse von Kindern mit Klinefelter-Syndrom besser informiert sein. Das Einbeziehen von Betroffenen in die Gestaltung von Gesundheitsdienstleistungen und -richtlinien wird dazu beitragen, die Perspektiven und Bedürfnisse von Patienten besser zu berücksichtigen. Die Teilnahme als Betroffene an solchen Programmen müssten in größerem Umfang möglich werden. Es ist oft sehr schwierig, Kontakt zu Schulpsychologischen Kontaktstelle im Landkreis herzustellen. Im September 2023 hatte Bernhard Köpl die Gelegenheit an einer Sitzung des Planungsverbandes des Landkreises FFB teilzunehmen. Dabei hatte er spontan die Chance ergriffen, Frau Karl im Rahmen der Tagesordnungspunkt 2 (TOP 2) einen Informationsbeutel zum Thema 47XXY-Syndrom zu überreichen. Der Beutel enthielt eine breite Auswahl mit unseren Informationsschriften, wie Info-Flyer und Faltblätter zum Thema „Frühförderung“ sowie konkrete Unterstützungsempfehlungen für Betroffene „Lukas, wie sag ich’s meinem Kind“, eine mehrsprachige Kurzinformation zu KS und Materialien zur 47,XXY-Thematik. Während der Vorstellungsrunde habe ich außerdem die Gelegenheit genutzt, das Thema 47,XXY neben dem Kreuzbund anzusprechen. Bei der folgenden Sitzung Ende November 2023 gab es ein einstimmiges Einverständnis der Anwesenden, dass ich das 47,XXY-Klinefelter-Syndrom präsentieren darf. Solche Gelegenheiten sind leider rar und kommen viel zu selten vor. Wie können wir unsere Präsenz in dieser Hinsicht stärken? Wer sind die Ansprechpartner im Landratsamt und fühlen sie sich für diese Thematik überhaupt zuständig? Bei Frau Kriegner hatte ich das Glück, dass sie in ihrem privaten Umfeld jemanden kannte, der vom Klinefelter-Syndrom betroffen ist, daher war sie für die Problematik sensibilisiert.

Insgesamt wünschen wir uns, die Aufklärung, Diagnose und Unterstützung für Menschen mit Klinefelter-Syndrom zu verbessern, um eine angemessene Lebensqualität zu ermöglichen und die Herausforderungen, die mit der Erkrankung verbunden sind, zu minimieren.

Der Landesverband Bayern der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke wurde vor über 25 Jahren gegründet und setzt sich mit dem ehrenamtlich tätigen Vorstand, den Kontaktpersonen, regionalen Selbsthilfegruppen und Beratungsstellen mit professionell Tätigen für die Belange von Betroffenen und ihren Zugehörigen ein. Die ehrenamtlich Tätigen sind die tragende Säule innerhalb des Landesverbandes. Die Beratungsstellen in Würzburg, Erlangen und München sind direkt an die jeweiligen neuromuskulären Zentren angegliedert, dadurch ist eine niedrighschwellige interdisziplinäre Beratung möglich. Über die Jahrzehnte ist ein gutes Netzwerk entstanden, auf diverse Fragestellungen und Unterstützungsbedarfe kann schnell reagiert werden.

Die DGM klärt mit ihren Informationen Betroffene, Angehörige und die Öffentlichkeit über neuromuskuläre Erkrankungen auf und fördert Selbstbestimmung und Teilhabe. Wenig zufriedenstellend ist, dass es oft langwierige Schriftwechsel mit Krankenkassen und Kostenträgern gibt, um Therapien, geeignete Hilfsmittel und andere notwendige Unterstützungen zu erhalten. Die pflegerische Versorgung unserer Patienten gestaltet sich zunehmend schwierig, Kurzzeitpflegeplätze zur Entlastung der Angehörigen sind kaum zu finden, auch die ambulante Versorgung kann oft nicht gewährleistet werden. Die Auseinandersetzung mit der Diagnose und das Leben mit der Erkrankung ist in vieler Hinsicht eine große Herausforderung. Um Beratung und Begleitung der Betroffenen und ihrer Zugehörigen anbieten zu können, müssten ausreichend Gelder bzw. Zuschüsse der öffentlichen Hand bereitgestellt werden.

Leukodystrophien sind eine Gruppe von sehr seltenen, genetisch bedingten Erkrankungen. Es gibt über 30 verschiedene Formen die alle unterschiedlichen Ursachen, Herausforderungen und Chance haben. Alle Leukodystrophien führen zur Zerstörung der weißen Substanz im Nervensystem. Die weiße Substanz bezeichnet dabei insbesondere die Myelinschicht, eine isolierende Hülle aus Fetten und Proteinen, die sich in vielen Schichten um die Nervenfasern windet. Das Myelin dient der Nervenleitung. Eine zerstörte Myelinschicht ist vergleichbar mit einer defekten Isolierung einer Stromleitung. Die Leitung ist schlechter und Kurzschlüsse können entstehen. Die Weitergabe von Signalen ist erschwert. Wenn die Erkrankung bei einem Kind oder Erwachsenen ausbricht, hat es dramatische Folgen. Die zunächst meist gesunden Betroffenen verlieren je nach Verlauf sämtliche Lebensfunktionen. In der schlimmsten Form, gerade bei frühkindlichen Formen, sterben Kinder in den ersten Lebensjahren. Jedes Jahr wird 1 von 7600 Kindern mit einer Leukodystrophie geboren.

Welche Behandlungen und Therapien gibt es?

Leukodystrophien sind bisher unheilbar. In Einzelfällen gibt es aussichtsreiche (experimentelle) Therapien und Therapieansätze (Stammzelltransplantation, Enzymersatztherapie, Gentherapie, Medikamente, u.a.). Die Therapien sind aber teilweise noch nicht ausreichend erprobt und Studien werden durch eine sehr geringe oft unerkannte Population erschwert. Daher ist die Zusammenarbeit zwischen Patientenverbänden, Ärzten und Forschern wichtig. ELA versucht zu vernetzen. Die einzige zugelassene Gentherapie für eine einzelne Form der Leukodystrophien „Libmeldy“ kann nur vor dem Einsetzen der ersten Symptome eingesetzt werden, sonst ist sie wirkungslos. Dafür fehlt ein einheitliches und bundesweites Neugeborenencreening.

Was sind die Ziele und Aktivitäten von ELA?

ELA Deutschland entstand 2013 und hat aktuell 500 Mitglieder. ELA steht für „European Leukodystrophy Association“ und wurde 1992 in Frankreich gegründet. ELA vernetzt erfolgreich Betroffene und unterstützt die Forschung weltweit, um Therapien gegen die Krankheit voranzutreiben. Wir informieren die Öffentlichkeit, Politiker, pharmazeutische Unternehmen und Ärzte über die Krankheit, um die Aufmerksamkeit für die Krankheit zu erhöhen. Aufgrund der wenigen Erkrankten erreichen wir eine zu geringe Aufmerksamkeit.

Welche Erwartungen haben Menschen mit dieser Seltenen Erkrankung?

Die medizinische Grundlagenforschung muss stärker staatlich gefördert und gesteuert werden. Der Zugang zu Orphan Drugs muss in Deutschland auf einem hohen Niveau bleiben. Erkrankungen müssen bei verfügbaren, wirksamen Therapien zeitnah in das erweiterte Neugeborenscreening (eNGS) aufgenommen werden. Das Thema eNGS muss Bestandteil beim Abschluss des Nutzenbewertungsverfahrens von Therapien für Seltene Erkrankungen (SE) werden. Das Genehmigungsverfahren von Hilfsmitteln und das Zuerkennungsverfahren von Merkzeichen i.S. des Schwerbehindertenrechts muss vereinfacht und entbürokratisiert werden. Die besonderen Bedarfe von Menschen mit SE müssen stärker und individueller berücksichtigt werden. Die zukünftige Ausbildung der Ärzte muss um die Kenntnisse über SE und Umgang mit traumatisierten Familiensystemen erweitert werden. Dazu gehört auch die ausreichende Finanzierung und personelle Ausstattung der Spezialambulanzen und der schnellere Zugang zu Zentren für Menschen mit komplexen Behinderungen (SPZ oder MZEB).

Das Angelman-Syndrom zählt zu den seltenen Gen-Defekten, benannt nach dem Kinderneurologen Dr. Harry Angelman. Das 15. Chromosom ist hier betroffen und es führt zu in allen Fällen zu einer kognitiven Einschränkung, motorischer und sprachlicher Behinderung. Menschen mit dem Angelman-Syndrom verfügen über eine positive Grundeinstellung und lachen viel. Durch die „ruckartigen“ Körperbewegungen wie bei einer Marionette, wurde es zunächst auch als „Happy-Puppet-Syndrom“ bezeichnet.

Aktuelle Situation und Ressourcen der Betroffenen: Die Kinder mit Angelman-Syndrom erhalten ihre Diagnose aktuell in der Regel mit etwa zwei Jahren. Es gibt wenige diagnostizierte Fälle im Bereich der älteren Erwachsenen mit Angelman-Syndrom. Es wurden in den letzten vier Jahren drei Angelman-Zentren in Deutschland eröffnet. Das AZM (Angelman Zentrum München) und AZL (Angelman Zentrum Leipzig). Hier erhalten Kinder bis zum 18. Lebensjahr eine umfassende Diagnostik und einen entsprechenden Behandlungsplan für die weiterbehandelnden Ärzte. Ein Zentrum für Erwachsene wurde in Aachen (AZA) eingerichtet. Das Krankheitsbild Angelman-Syndrom ist durch eine umfassende Arbeit des Vereins Angelman e.V. deutschlandweit immer bekannter geworden. Fachliteratur „Das Angelman-Syndrom besser verstehen“ Band 1 und 2 von Dr. Christel Kannegiesser-Leitner ist im Buchhandel zu erwerben und wird Kliniken und Ärzten zur Verfügung gestellt.

Problemfelder: Die Dunkelziffer der Erwachsenen mit Angelman-Syndrom, welche ihre Diagnose nicht erhalten haben, ist mutmaßlich sehr hoch. Daraus ergeben sich folgende Schwierigkeiten: eine fehlende adäquate Therapie und zielgerichtete Behandlungspläne der Erwachsenen, um Symptome zu lindern. Darüber hinaus wird die Prognose der Kinder im Hinblick auf das Erwachsenenalter, erschwert. Es scheint, als wäre es für viele Angehörige oder gesetzlicher Betreuer*innen nicht geläufig, dass jeder Mensch ein Recht auf seine Diagnose hat. Aufgrund von Epilepsie, oft komplett fehlender Lautsprache und veränderter Wahrnehmung ergeben sich im Betreuungsalltag in vielen Einrichtungen Probleme. Z.B. werden nonkonvulsive epileptische Anfälle (NCSE) nicht gleich als solches erkannt und es herrscht insgesamt eine spürbare Unsicherheit im Umgang mit den Betroffenen. Sie gelten meist als „schwierig“ und werden von Einrichtungen abgelehnt. Daraus ergibt sich eine erhöhte Belastung der Familien, welche die Betreuung meist selbst stemmen müssen. Es folgt meist eine Überlastung der Pflegenden, die sich negativ auf die Betroffenen auswirkt.

Gedanken und Wünsche zur Verbesserung der Situation von Menschen mit Angelman-Syndrom:

Erwachsene mit dem klinischen Bild des Angelman-Syndroms sollten einen vereinfachten Zugang bekommen, sich testen zu lassen. Angehörige, gesetzliche Betreuer*innen und Einrichtungen, sollten dafür ein Bewusstsein entwickeln, dass jeder Mensch ein Recht auf seine Diagnose hat. Der Ausbau von Betreuungsplätzen von Menschen mit komplexer Behinderung muss deutschlandweit ausgebaut werden. Allen voran Plätze im Kurzzeitwohnen mit geeignetem Betreuungsschlüssel und -konzept, um die Familien zu entlasten.



Die Akne inversa (Ai) ist eine chronische entzündliche Erkrankung der Hautfalten wie Achselhöhlen, Leistengegend, unterhalb der Brust und/oder im Pobereich. Diese eitrigen Entzündungen treten zunächst nur sporadisch auf, werden aber ohne angemessene Behandlung mit der Zeit immer häufiger und können zum Dauerzustand werden. Studien haben ergeben, dass in Deutschland ca. 800.000 Menschen an einer Ai erkrankt sind. Das Durchschnittsalter der Erkrankten liegt bei 39 Jahren, Frauen erkranken den Angaben zufolge dreimal häufiger als Männer. Aufgrund der hohen Verwechslungsgefahr z.B. mit einem einzelnen Abszess und der mangelnden Bekanntheit der Ai bleibt die chronische Erkrankung oft unerkannt, da die einzelnen Entzündungen nicht in Zusammenhang gebracht werden. Dies führt zu langen Diagnosezeiten von etwa neun Jahren, in denen oft junge Betroffene sowohl an der Erkrankung selbst als auch an den unzureichenden Versorgungsstrukturen verzweifeln. Bleibt die Ai unbehandelt, schreitet sie oft ungehindert fort und führt zu Krankheitsbildern mit Vernarbungen und Gewebszerstörungen, die nicht mehr rückgängig gemacht werden können. Derartige Befunde stellen eine enorme psychische Belastung dar und sind nicht selten mit Arbeitsunfähigkeit und sozialer Isolation der Betroffenen verbunden.

Was aktuell "gut läuft" und woran man anknüpfen kann:

Erfreulicherweise ist das Interesse am Krankheitsbild der Ai in den letzten fünf Jahren stark gestiegen. Neue Therapiemethoden (wie z.B. die physikalische LAight-Therapie) wurden entwickelt und zugelassen, und auch auf Fortbildungen und Kongressen verschiedener Facharztgruppen wird die Ai immer häufiger thematisiert. Besonders erfreulich für uns Betroffene ist, dass unter der Leitung der Hautklinik der Universitätsmedizin Mainz von 2020 bis 2022 das Projekt „EsmAiL“ durchgeführt wurde. Das Ziel war, die ambulante Versorgung von Patienten mit Ai zu verbessern. Im Rahmen von EsmAiL wurden bundesweit Arztpraxen, Kliniken und Wundzentren unterschiedlicher Fachrichtungen zu sogenannten „Akne inversa Zentren (AiZ)“ qualifiziert (www.esmail.eu). Die Versorgung im AiZ erfolgte anhand eines strukturierten, multidisziplinären Behandlungsalgorithmus. Die Betroffenen wurden in die Lage versetzt, eigenverantwortlich mit ihrer Erkrankung umzugehen, Risikofaktoren zu reduzieren und so ihren Krankheitsverlauf selbst positiver zu gestalten. Die Empfehlungen der europäischen Leitlinie wurden um die LAight-Therapie sowie um eine spezifische Patientenschulung und die Versorgung der Läsionen einschließlich des Schmerzmanagements ergänzt. Seit August 2022 ist das Projekt abgeschlossen und die Auswertung hat gezeigt: Die Versorgung in einem ambulanten Spezialzentrum (AiZ) ist der Regelversorgung in allen Belangen deutlich überlegen. Die allgemeine Versorgungszufriedenheit der Betroffenen stieg deutlich. Dies lag daran, dass die Patienten einen konstanten Ansprechpartner für ihre Erkrankung hatten zu dem ein Vertrauensverhältnis aufgebaut werden konnte. Die Entscheidung des Innovationsausschusses zur Überführung des Projektes in die Regelversorgung wird nun von allen Ai-Betroffenen mit Spannung erwartet.

Was noch verbessert werden muss:

Fragt man uns Betroffene, wie wir uns eine bessere Versorgung vorstellen, können wir drei Hauptpunkte nennen. Die Diagnose muss früher erfolgen: Um dieses Ziel zu erreichen, ist Aufklärung unerlässlich. Insbesondere Gynäkologen und Hausärzte sind oft die ersten Ansprechpartner und sollten noch besser über Ai informiert werden. Aber auch das allgemeine Bewusstsein und die Akzeptanz als chronische Erkrankung in der Bevölkerung sind noch ausbaufähig. Ein schneller Zugang zu Experten muss ermöglicht werden, um effektive Therapiepläne unter Berücksichtigung der individuellen Risikofaktoren und Trigger des Patienten für eine langfristige Krankheitskontrolle zu erhalten. Das kann erreicht werden mit der Umsetzung von EsmAiL und der verbundenen bundesweiten Bildung weiterer AiZ. Vernetzung von Betroffenen und Angehörigen in Selbsthilfegruppen: Wir wissen aus eigener Erfahrung, dass Gemeinschaft stark macht. Wir setzen uns mit ganzem Herz und Seele dafür ein, diese Plattform zu bieten und freuen uns über jede Unterstützung, solche Initiativen bekannt zu machen.

Unter Uveitis werden die verschiedenen entzündlichen Erkrankungen des Augeninneren zusammengefasst. Der Entstehungsmechanismus ist noch nicht geklärt. Ein Teil der Uveitiden wird durch bakterielle, virale und parasitäre Erreger hervorgerufen. Oft sind es aber auch andere Erkrankungen, wie Gelenkerkrankungen, z.B. Morbus Bechterew oder juvenile idiopathische Arthritis, aber auch die Sarkoidose.

Bei den vielen anderen Fällen geht man heute von einer Autoimmunerkrankung aus. Hier richtet sich die Immunabwehr gegen körpereigene Strukturen – bei der Uveitis gegen das Auge. Eine akute vordere Uveitis klingt innerhalb weniger Wochen relativ schnell ab, kann aber später erneut kommen. Eine chronische Form, länger als drei Monate andauernd, kann über unterschiedlich lange Zeit bestehen. Die Schwere der Entzündung ist individuell. Eine Prognose ist nur sehr schwer möglich. Auch wenn die Uveitis durch die Funktion als Sammelbegriff zahlenmäßig nicht zu den Seltenen Erkrankungen zählt, sind die einzelnen ihr untergliederten Erkrankungen mit einer Inzidenz von unter oder um 5 von 100.000 Menschen größtenteils als selten zu charakterisieren.

Neben den täglichen Herausforderungen, welche eine Augenerkrankung mit sich bringt, ist der Uveitis e.V. zur Abwechslung ein gutes Beispiel für eine funktionierende Leistungsbewilligung seitens der Krankenkassen – egal ob auf Landes- oder Bundesebene. Wir sind in der glücklichen Position, dass uns die Förderungen durch die Krankenkassen so gut wie problemlos bewilligt werden. Sicherlich könnte die eine oder andere finanzielle Unterstützung, gerade auf Bundesebene, höher ausfallen. Mit Blick auf die Situation anderer Selbsthilfegruppen und Vereinen für Seltene Erkrankungen ist jedoch kein Vergleich. Auch wenn der Artikel im Kontrast zu den anderen dieses Buches steht, so war es uns ein Anliegen mitzuteilen, dass es auch anders geht. Ob unser Beitrag den anderen Betroffenen Hoffnung auf eine bessere Zukunft macht oder Mut für den "Kampf" mit den Krankenkassen spendet oder nicht, so steht fest, dass es auch positive Beispiele in der Unterstützung von Seltenen Erkrankungen gibt. Hieran sollte sich die Politik aber auch die Sozialträger ein Beispiel nehmen. Eine bessere finanzielle Ausstattung, sei das Geld auch erstmal "weg", kommt unmittelbar den Erkrankten und ihren nahen Angehörigen zugute und kann somit das Sozialsystem längerfristig und vor allem kostentechnisch entlasten. Jede Investition ist eine Investition für die Sozialstruktur des Landes.

Wir freuen uns sehr, ein Teil der Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“ von MdB Erich Irlstorfer sein zu dürfen. Seltene Erkrankungen werden generell zu wenig Aufmerksamkeit geschenkt, wie z.B. der Kinderdemenz NCL (Neuronale Ceroid Lipofuszinose). Das betrifft sowohl die breite Öffentlichkeit als auch die Forschungslandschaft. Deshalb wissen wir es sehr zu schätzen, dass Herr Irlstorfer es sich persönlich zu seiner Herzensangelegenheit gemacht hat, seltenen Erkrankungen u.a. mithilfe von Veranstaltungen eine Bühne in Bayern zu bieten. Es ist so wichtig, die Experten auf dem Gebiet, die Familien und Organisationen, anzuhören und deren Bedürfnisse an die richtigen Stellen weiterzuleiten. Nur so kann auch auf politischer Ebene etwas bewirkt werden. Wir, die NCL-Stiftung und die NCL-Gruppe Deutschland, danken Herrn Irlstorfer von Herzen und freuen uns auf weiteres gemeinsames Wirken.

Was muss für die von Kinderdemenz betroffenen Familien bewegt werden? Die Aufklärungs- und Fortbildungsarbeit bei relevanten Ärzt*innen sollte deutlich auf- und ausgebaut werden, um die Rate an Fehldiagnosen zu reduzieren. Nicht-zielführende Diagnostiken belasten das Gesundheitssystem und verlängern die Ärzte-Odyssee der betroffenen Familien. Hierzu sollten Datenschutzhürden abgebaut und AI-unterstützte Diagnostik aufgebaut werden. Der Schulterschluss zwischen „Seltene Erkrankungen“ und „Volkskrankheiten“ muss dringend erfolgen. Es gibt belegbare Überschneidungen zwischen verschiedenen Krankheitsgruppen, unabhängig von der Anzahl der Patient*innen. Dieses Forschungspotential gilt es zu nutzen, indem entsprechende vom Bund finanzierte Förderprogramme ausgelobt werden. Dieser Schulterschluss sollte auch bei gemeinsamen Awareness-Kampagnen berücksichtigt werden. Z.B. könnte im Rahmen des Weltalzheimer-Tages auch auf Kinderdemenz aufmerksam gemacht werden. Es gibt eine Vielzahl an zugelassenen Medikamenten und Therapien. Diese Medikamente sollten hinsichtlich ihrer Wirkung auf verschiedene seltene Erkrankungen so schnell wie möglich getestet werden („Repositioning of Drugs“). Ggf. sollten klinische Studien hierzu gefördert werden. Der Spielraum für individuelle Einzelfallentscheidungen muss erweitert werden, um z.B. ein gut eingearbeitetes Pflegehilfspersonal weiter beschäftigen zu können. Vor-Ort-Besuche könnten hier hilfreich sein, statt Entscheidungen nach Aktenlage zu treffen. Die Zuschüsse aus der Pflegekasse müssen erhöht werden. Familien sollten dann auch selbst entscheiden dürfen, wo sie das Material erwerben. Die Hilfe für betroffene Familien sollte kontinuierlich der Krankheitsphase entsprechend angepasst werden. Bei der Kinderdemenz NCL handelt es sich um eine chronische, fortschreitende Erkrankung. Es kommen weitere, schwerwiegende Symptome hinzu, die einer neuen Beurteilung des Förderbedarfs bedingen. Viele Leistungen sind auf Senioren zugeschnitten. Das bedeutet, dass Familien mit kranken Kindern die wenigen vorhandenen Leistungen z.T. nicht vollständig nutzen können, da es für Kinder keine entsprechenden Angebote gibt. Die Pflegeförderung sollte kindzentriert sein. Die Etablierung von „Lotsen“ oder „Case Managern“ wäre für Familien eine große Hilfe, um z.B. eine Beratung zu erhalten, wo man Gelder beantragen kann. Es mangelt an Wohnangeboten für junge Erwachsene mit Behinderung. Hier muss eine deutliche Entlastung betroffener Familien erfolgen.



Aktuelle Situation: Das Dravet Syndrom ist eine seltene Erkrankung und betrifft 1:15.500 Geburten. Das Syndrom bringt zum Teil gravierende geistige und körperliche Einschränkungen mit sich, die Bandbreite der Verläufe ist groß. Ursächlich für das Syndrom sind Mutationen des Gens SCN1a, es gibt hierbei aber noch Forschungsbedarf. Die Erkrankung bringt das Leben der Familien und Betroffenen durcheinander und verändert den Alltag enorm. Der Dravet-Syndrom-Verein möchte die Lebenssituation der Dravet-Betroffenen und deren Familien verbessern und setzt sich für Aufklärung und Forschung ein. Aufklärungsbedarf besteht, abseits der betroffenen Familien, immer noch bei Ärzten, Krankenkassen und Behörden.

Was läuft derzeit gut und wie kann man daran anknüpfen?

Zum Dravet-Syndrom gibt es bereits einige Studien und es werden immer wieder neue Erkenntnisse publiziert. Die Beteiligung von Patientenorganisationen ist dabei von entscheidender Bedeutung, Forschende mit passenden Familien zusammen zu bringen. In der Medizin und der Forschung werden das Dravet-Syndrom und die Betroffenen bereits wahrgenommen. Auf politischer Ebene muss aber noch viel passieren. Neben solchen Tagen für seltene Erkrankungen müssen die Politiker auf allen Ebenen die Probleme der Eltern und Kindern mit Behinderung ernst nehmen: Familien mit behinderten Kindern haben zwar schon das Recht auf vielfältige (auch finanzielle) Unterstützung, es ist für die schon herausgeforderten Eltern aber eine Zumutung, im Zuständigkeits-Wirrwarr zwischen Kranken- und Pflegekasse, Sozialämtern und Trägern zu ihrem Recht zu kommen.

Was ist verbesserungsbedürftig?

Transition: Der Übergang vom Kinderneurologen zum Neurologen sollte besser aufgestellt werden und eine Überleitung sollte nahtlos erfolgen können. Bei komplexen Erkrankungen wie dem Dravet-Syndrom ist die Weiterbehandlung meistens nur in einem MZEB (Medizinisches Zentrum f. Erwachsene mit Behinderung) möglich – eine wohnortnahe Versorgung gestaltet sich daher meist schwierig. Hilfsweise sollten Kinderneurologen auch erwachsene Patienten behandeln und abrechnen dürfen. **Wohnen:** Menschen mit Behinderung haben nicht viele Möglichkeiten des Wohnens – Menschen mit dem Dravet-Syndrom haben nicht nur die Epilepsie, sondern bringen auch weitere Komorbiditäten mit. Oft ist eine nächtliche Überwachung dringend erforderlich – somit ist die Versorgung in Wohngruppen häufig sehr schwierig, da die nächtliche Betreuung nicht gegeben ist. Dies gilt auch für viele Wohnheime. Die Wartelisten sind voll und Dravet-Kinder werden gern aussortiert, da sie betreuungsintensiv sind und diese Betreuung nicht gewährleistet ist. **Inklusion:** In der Theorie haben sich viele Kindergärten und Schulen Inklusion auf die Fahne geschrieben und sind dazu auch verpflichtet. In der Praxis sieht dies aber gänzlich anders aus. Da gibt es den dringenden Handlungsbedarf, dass viel mehr möglich gemacht wird. An Förderschulen fehlt die Ferienbetreuung in Gänze – nur vereinzelt findet man diese Angebote, die oft sehr teuer sind. Darüber hinaus fehlt das nötige Geld und Personal. Eltern werden mit dem Thema allein gelassen und müssen Ihre Arbeit einstellen oder reduzieren, um die Betreuung selbst zu übernehmen.

Hypophosphatasie ist eine angeborene Erkrankung des Knochenstoffwechsels. Besonders heimtückisch ist, dass die Krankheit in den verschiedensten Lebensaltern auftreten kann – von der Geburt bis hinein ins fortgeschrittene Alter. Die möglichen Symptome können sehr unterschiedlich sein und reichen von nicht überlebenden Frühgeborenen bis hin zu schweren Skelett- und Organschädigungen. Die seltene Erkrankung Hypophosphatasie wirft ihre Schatten auf viele Menschen, die oft jahrelang mit körperlichen Beschwerden und Schmerzen kämpfen.

Im Mittelpunkt dieser Leidensgeschichten steht Dr. Seefried im König Ludwig Haus in Würzburg. Dr. Seefried hat sich einen Ruf als einfühlsamer Arzt erworben, der Patienten ernst nimmt und nach oft langwieriger Suche Diagnosen stellt. Seine Hingabe geht jedoch über die rein medizinische Betreuung hinaus – er setzt sich leidenschaftlich für seine Patienten ein. Trotz seiner vorbildlichen Arbeit steht Dr. Seefried vor einer ungewissen Zukunft. Unter Druck gesetzt, sollte er einen Aufhebungsvertrag unterschreiben. Dieser Schritt hätte nicht nur Auswirkungen auf ihn selbst, sondern auch auf die vielen Patienten, die aus ganz Deutschland zu ihm kommen. Die drohende Entlassung von Herrn Dr. Seefried hat nicht nur in der Hypophosphatasie-Gemeinschaft, sondern auch unter Patienten mit anderen seltenen Erkrankungen, die er auch betreut, tiefe Besorgnis ausgelöst. Sein Herzblut steckt in der Betreuung dieser Menschen, und der Verlust wäre nicht nur für uns, sondern für viele ein Rückschlag der Versorgungsqualität. Wir appellieren an die Verantwortlichen, die einzigartige Expertise und Fürsorge von Dr. Seefried zu erkennen und zu schätzen. Sein Beitrag erstreckt sich über die Grenzen einzelner Krankheiten hinaus und berührt das Leben vieler. Der Erhalt seiner Position wäre nicht nur im Interesse der Patienten, sondern auch im Interesse der Qualität der medizinischen Versorgung in Würzburg und darüber hinaus. Zumal er auch weltweit vernetzt ist und z.B. auch Vorträge außerhalb Europas hält. Was ihm aber momentan versagt wird seitens der Klinikleitung. Hinzu kommt, dass er sein Team weitestgehend selbst finanziert.

Wir hoffen, dass die Verantwortlichen die anstehende Entscheidung zu Dr. Seefried noch einmal genau überdenken und den Menschen mit seltenen Knochenstoffwechselerkrankungen und all ihren Problemen beistehen werden. Wir hoffen auf eine Lösung im Uniklinikum in Würzburg.



Es gibt viel zu wenig Ärzte, die sich wirklich mit unseren Krankheiten auskennen und diese adäquat behandeln können. Wir haben eine Handvoll Spezialisten, die sich damit auskennen, jedoch deren Tag auch nur 24 Stunden hat. Schwierig ist es mit den einzelnen Therapien. Osteopathie, die für uns wichtig wäre, wird von den Krankenkassen nicht bezahlt. Würde diese Therapie von den Krankenkassen bezahlt, könnten hier Gelder für unsinnige Krankengymnastik und Schmerzmittel an anderer Stelle eingespart werden. Reha: Wir werden immer wieder in Rehakliniken geschickt, die eine neurologische Abteilung haben, sich aber mit den Krankheitsbildern nicht auskennen. Hier wäre eine engere Zusammenarbeit der Träger mit den einzelnen Organisationen für Seltene Erkrankungen ratsam, um an diesen Stellen Kosten einzusparen.

Was läuft derzeit gut? Diese Antwort gestaltet sich uns sehr schwierig. Wenn doch bei der jetzigen Situation, normale Medikamente, wie Hustensaft etc., nicht vorhanden sind, wie soll es dann bei den seltenen Erkrankungen besser laufen? Wenn der Staat doch nicht einmal die Pflicht trägt, dass ganz einfache Medikamente zur Verfügung stehen, wie soll es dann bei den Seltenen Erkrankungen, für die es zum Teil noch nicht einmal Studien gibt, besser laufen. Aus unserer persönlichen Situation kann ich folgendes berichten: Meine Tochter muss für ihr Neugeborenes zum Lefax 2 Euro zuzahlen. Von besser Laufen sind wir definitiv noch weit entfernt.

Verbesserungswürdig: Der Bürokratiewahnsinn muss ein Ende haben. Danke auch an Herrn Söder, der der gleichen Meinung ist. Wenn doch eine Organisation eine Pauschalförderung beantragt, dann hat es seinen Grund. Hier noch eine Jahresplanung mit den Summen, die man benötigt, zu machen, ist in der jetzigen Zeit irrsinnig. Wir können nicht wissen, welche Preiserhöhungen es im nächsten Jahr gibt. Warum kann man nicht einfach die Summen ausbezahlen, die angefordert werden. Wir sind doch eh verpflichtet, einen Verwendungsnachweis zu machen. Gelder, die nicht verbraucht sind, könnte man dann verrechnen, ohne großen Aufwand für die Organisationen. Definitiv verbesserungswürdig ist das Ehrenamt. Gerade bei seltenen Erkrankungen hat man nur wenig Betroffene. Diese sind krank und nicht in der Lage ehrenamtliche Arbeit zu übernehmen. Die wenigen Helfer, die man hat, zumindest bei uns, sind in der Woche mit gut 50 Stunden dabei. Das ist ein Vollzeitjob für null. Hier sollte der Staat in der Pflicht sein das Ehrenamt anders zu honorieren. Ich würde mir wünschen, dass alle ehrenamtlichen „Arbeiter“ in Deutschland einmal zwei Tage streiken würden. Deutschland würde stillstehen. Meine persönliche Meinung ist, dass auch ein Herr Lauterbach nicht die geringste Ahnung hat, wieviel wirklich durch uns abgedeckt wird.

An den Unikliniken sollten die Seltenen Erkrankungen auch attraktiver gestaltet und viel mehr unterrichtet werden. Es wird nicht mehr lange dauern und uns gehen die Spezialisten wegen Ruhestand aus und leider kommt kein Nachwuchs nach.

Wir waren dieses Jahr auf dem DCK in München und auf dem DNCK in Stuttgart mit einem Infostand vertreten. Auch hier mussten wir erleben, dass Studenten und Ärzte an uns vorbei gingen, ohne uns zu beachten oder wir die Aussage bekamen, dass es von keinem Interesse sei, da wir Selten sind und das nicht in ihr Gebiet fällt. Mit diesem Verhalten wird sich den seltenen Erkrankungen gegenüber nichts verbessern. Wir finden es traurig, dass Menschen an einem Tisch sitzen, z.B. G-BA, Politiker, etc., und über einen Heilmittelkatalog und Gesetze bestimmen ohne sich wirklich mit den einzelnen Krankheiten und den dafür zuständigen Organisationen, Vereinen, Selbsthilfegruppen zusammen zu setzen und dann Dinge beschließen, die für die Patienten richtig wären und den Trägern Kosten einsparen würden. Wir würden uns sehr freuen, wenn die Kampagne von großem Erfolg den seltenen Erkrankungen gegenüber gezeichnet wird.

Aktuelle Situation der Krankheit: ALS (Amyotrophe Lateralsklerose) ist eine schwere, unheilbare Erkrankung des motorischen Nervensystems. Die Erkrankten erwartet ein unaufhaltsamer Leidensweg mit fortschreitendem Muskelschwund bis hin zur vollständigen Lähmung der Skelettmuskeln bei vollem Bewusstsein. Eine Verlaufsprognose ist nicht möglich. In Deutschland leben etwa 8.000 Betroffene. Jährlich kommen ca. 2.000 neu Diagnostizierte hinzu. Dabei sind Männer etwas häufiger betroffen als Frauen. Das Alter bei Diagnosestellung ist zumeist zwischen 50-70 Jahren, ca. 10% der Betroffenen sind unter 40 Jahre alt. Die mittlere Lebenserwartung beträgt 3-5 Jahre, ca. 10% der Betroffenen leben länger als 5 Jahre. Die Ursache ist bei fast allen Erkrankten unklar, in 10% der Fälle wurde die Krankheit vererbt.

Positives: Es gibt ALS-Ambulanzen mit Fachpersonal sowie auf ALS spezialisierte Pflegedienste. Zudem besteht die Möglichkeit zur Nutzung des persönlichen Budgets, um die Pflege zu organisieren. Des Weiteren wurde in Bayern das Pilotprojekt „ALS-Home-Care“ zur ambulanten Versorgung im häuslichen Umfeld initiiert. Auch stehen die ALS-Vereine den Betroffenen und Angehörigen mit Rat und Tat zur Seite.

Verbesserungsbedürftiges: ALS ist eine unaufhaltsam fortschreitende Erkrankung, die seit 150 Jahren bekannt ist. Bis heute gibt es jedoch weder eine Heilung noch Medikamente, die eine nennenswerte Verzögerung des Verlaufs bewirken. ALS ist eine Ausschlussdiagnose, die für Betroffene mit einer Ärzte-Odyssee über Monate oder Jahre verbunden ist. Diese Diagnose bedeutet eine lebensverkürzende Erkrankung, bei der die Hoffnung auf Heilung rasch schwindet und es faktisch nur um Symptomlinderung geht. Dabei ist alles ein Wettlauf mit der Zeit, zumal der Krankheitsverlauf bei jedem Erkrankten unterschiedlich ist. Die Betroffenen wissen nicht, welche Körperfunktion als Nächstes beeinträchtigt ist oder ausfällt. Das bedeutet, dass Hilfsmittel oft kurzfristig beantragt werden müssen und häufig nicht rechtzeitig bewilligt werden. ALS ist insgesamt viel zu wenig bekannt, nicht nur in der allgemeinen Öffentlichkeit, sondern auch bei Institutionen im Gesundheitswesen sowie bei Haus- und Fachärzten. Der komplexe Krankheitsverlauf, die vielseitigen Symptome und auch die psychosomatischen Aspekte erfordern eine entsprechende Fachkompetenz. Es gibt zwar spezielle ALS-Ambulanzen, allerdings sind diese so rar gesät, dass die Betroffenen lange Wartezeiten für einen Termin hinnehmen müssen. Die psychische Belastung ist sowohl für die Betroffenen als auch für die Angehörigen immens. Nicht nur die Auseinandersetzung mit der veränderten Lebenssituation belastet die Menschen, sondern auch der sehr große Aufwand, der betrieben werden muss, um mit der Krankheit umgehen zu können (Anpassung Wohnumfeld, Kommunikation mit Behörden, Kranken- und Pflegekassen, Pflegediensten usw.). Zudem hat die Krankheit einschneidende Auswirkungen wie z. B. Verlust sozialer Kontakte, Angewiesensein auf andere Menschen, zusätzliche finanzielle Belastung, etc. Es fehlt an psychotherapeutischer Betreuung und Begleitung in allen Phasen, und auch in diesem Bereich sind nur wenige Fachkräfte ALS-kundig.

Die Kommunikation mit Kranken- und Pflegeversicherungen konfrontiert die Betroffenen und Angehörigen mit enormen Schwierigkeiten, da nicht alle Mitarbeitenden informiert sind über die Erkrankung und es immer wieder zur Ablehnung von dringend benötigter Unterstützung und Hilfsmitteln kommt. Hinzu kommen langwierige Verfahren bei Behörden zu Behinderungsgrad, Merkzeichen, usw. Für Menschen, die ihren Alltag bewältigen müssen, der von einer schlimmen Krankheit determiniert ist, sind solche Hürden oft nicht zu überwinden. Mit dem Voranschreiten der ALS besteht eine sehr starke Pflegebedürftigkeit der Betroffenen. Hier klafft eine große Lücke, da an ALS Erkrankte im fortgeschrittenen Krankheitsverlauf eine 1:1 Betreuung benötigen, dies jedoch weder die Angehörigen (falls vorhanden) noch herkömmliche Pflegeeinrichtungen leisten können. Viele Betroffene stellen sich die Frage, warum Medikamente und Therapien, die in anderen Ländern zugelassen wurden, in Deutschland nicht verfügbar sind. Wünschenswert wäre, dass Zulassungsverfahren verkürzt und mehr finanzielle Mittel für die ALS-Forschung bereitgestellt werden.

ALS kann jeden treffen. Zu jeder Zeit. Das Krankheitsbild sollte vor allem im Gesundheitswesen klarer gemacht und die Vernetzung gefördert werden. Es bedarf konkreter Hilfsangebote, z. B. ganzheitliche Betreuung und Beratung. Auch die Schaffung von ALS-spezifischen Pflegeeinrichtungen sollte dringend angegangen werden.

Auf der Veranstaltung „Seltene Augenerkrankungen“ hielt ich einen Vortrag mit drei Themen:

1. **Kundenfall mit Endokriner Orbitopathie**
2. **Kundenfall mit Irlen Syndrom**
3. **Rundgang durch Moosburger Geschäftswelt**

Zu 1. und 2.: Beide Betroffenen schildern einen Irrweg von einem Arzt zum nächsten, genauso von einem Augenoptiker zum nächsten. Beide kamen durch Empfehlung zu mir und ich fand dann die dementsprechende Lösung. Die Problematik ist, dass jene Betroffenen sowie ihre Leiden als psychosomatisch abgetan und somit im Stich gelassen werden. Hinzu kommt in vielen Fällen eine Arbeitsunfähigkeit sowie eine gesellschaftliche Isolation, unter der auch die Angehörigen leiden. Häufig finden die Betroffenen dann nur noch in geschlossenen Facebook-Gruppen Hilfe.

Nun zum Problempunkt der Kostenerstattung: Ich bin seit 1998 in der Low Vision Rehabilitation (wie man schlecht Sehenden und Sehbehinderten helfen kann) spezialisiert und sehe stetig geringere Leistungen der Krankenkassen. Persönlich gehört die Leistung für Brillen (ab 6 Dioptrien) rausgenommen. Warum soll eine Person mit 5,50 Dioptrien nichts erhalten. Fehlsichtigkeiten sind keine Augenerkrankung. Nur weil das Augen zu kurz oder zu lang gebaut ist, soll es was von der Krankenkasse geben? Jemand der über zwei Meter groß ist oder Schuhgröße über 50 hat, muss ein Leben lang dafür mehr bezahlen und bekommt auch nichts von der Krankenkasse. Aber wenn jemand auf Grund einer Erkrankung Hilfsmittel benötigt, darf es nicht sein, dass entscheidend ist, dass diese Personen teils erhebliche Eigenleistungen haben und ihren Alltag damit dementsprechend bewältigen zu können. Weiter auch Erkrankungen wie Irlen, die 15 Prozent der Bevölkerung betreffen, aber fast niemand kennt, und die Betroffenen häufig eine Neuanschaffung von speziellen Brillengläsern bedürfen, muss man sich dies erst leisten können. Meine Forderung ist, dass für jede Erkrankung ein Netzwerk geschaffen wird, wo der Betroffene sich hinwenden kann und keinen Irrweg erleiden muss.

Zu 3.: In Moosburg gibt es fast kein Geschäft das barrierefrei ist! Überall Stufen! Wir haben unser Geschäft (Mietobjekt!) 2013 komplett umgebaut mit neuer Fassade und wollten den Eingang um 1,5 Meter zurückversetzen, damit wir diesen barrierefrei gestalten können. Das Denkmalamt hat dies abgelehnt! Wir haben regelmäßig Rollstuhlfahrer, Rollatoren oder Sehbehinderte. Hier müsste unter anderem das Denkmalamt sensibilisiert werden.

Das Mastzellaktivierungssyndrom (MCAS) kann viele Formen annehmen, von sehr häufigen (idiopathisches und sekundäres MCAS) bis zu seltenen, wie dem hier beschriebenen monoklonalen MCAS (MMAS). Bei MCAS sind die Mastzellen, zentrale Immunregulatoren mit über 1.000 Botenstoffen und mehr als 300 Rezeptoren, überaktiviert. Der Verdacht eines MCAS entsteht generell durch das klinische Bild. Es zeigt sich ein breites und äußerst heterogenes Spektrum unspezifischer Symptome aus dem allergischen und entzündlichen Spektrum mit vielfältigen Sensitivierungen. Daher sind beim MMAS, so wie bei allen Formen vom MCAS, die Laborergebnisse, der typische Krankheitsverlauf und das Ansprechen auf die Therapie ein integraler Teil der Diagnostik. MMAS zeichnet sich durch das Vorhandensein neoplastischer, monoklonaler Mastzellen aus und wird durch den Nachweis spezieller Genmutationen oder Oberflächenmerkmale der Mastzellen gezeigt, ohne dass die Diagnose einer systemischen Mastozytose gestellt werden kann. MMAS ist eine eigenständige Erkrankung, die im ICD-10-CM mit D89.41 kodiert wird (als Unterform von MCAS, D89.4), während Mastozytose mit D47.0 kodiert wird. MMAS variiert wie alle MCAS-Formen von milder bis schwerer Symptomatik mit z.T. Arbeitsunfähigkeit und stark geminderter Teilhabe bis hin zur Bettlägerigkeit. Eine Besonderheit bei MMAS ist das hohe Risiko für wiederholte, schwere Anaphylaxie – eine lebensgefährliche Situation.

Aktuelle Herausforderungen: Gegen diese Schwierigkeiten setzen wir uns ein:

- MMAS besitzt im ICD-10-CM einen Code, im deutschen ICD-10-GM jedoch nicht. Das Fehlen des Codes erschwert so gut wie alle Prozesse in der Versorgung und Quantifizierung des MMAS.
- MMAS ist vielen Ärzten weitgehend unbekannt. Betroffene leiden an Beschwerden, die der Mastozytose ähneln, einer schweren hämatologischen Erkrankung – finden aber keine Hilfe.
- Die wenigen Kliniken, die Leistungen zu MMAS (meist in der Versorgung von MCAS) anbieten, sind hoffnungslos überlaufen und haben Wartelisten von 2 Jahren oder Aufnahmestopps.
- Durch unnötig zweigeteilte Versorgungsstrukturen erhalten MMAS-Betroffene (analog zu MCAS) selten Hilfe in Versorgungszentren für Mastozytose. Obwohl die Erkrankungen ähnlich sind und zu den Mastzellaktivierungserkrankungen zählen, sind die Versorgung von MMAS/MCAS und Mastozytose nahezu vollständig voneinander entkoppelt.

Anknüpfungspunkte: Ihr Handeln zählt! Wir stehen zur Zusammenarbeit zur Verfügung: Für MMAS stehen niedrigschwellige und kostengünstige Behandlungen zur Verfügung. Diese können die bei unbehandelter Erkrankung wahrscheinliche Krankheitsprogression aufhalten. Die Früherkennung von MMAS verhindert „Arztodysseen“, Bettlägerigkeit und Arbeitsunfähigkeit und die damit verbundenen Belastungen der Gesundheits- und Sozialkassen. Der MCAS Hope e.V. setzt sich für die Anerkennung aller Formen von MCAS, auch dem MMAS, und für die Übernahme der bestehenden Codes in die deutsche ICD-10-GM ein.

MMAS-Betroffene erhalten Information und Unterstützung auf www.mcas-hope.de, in unserem Newsletter und unseren Social-Media-Kanälen. Ein Stammtisch fördert den Austausch. Der MCAS Hope e.V. bietet Informationsmaterialien für Betroffene und Ärzt:innen an, z.B. die Patientenbroschüre, die Arztbroschüre und den Notfallpass.

Forschung: Mit der Charité Berlin, der Uniklinik der RWTH Aachen und der FOM Düsseldorf führt der MCAS Hope e.V. die MAGELLAN-Studie (1100 Datensätze in Auswertung) durch.

Anbindung von Ärzt:innen und Fachpersonal: Gemeinsam mit Mastzellenhilfe hat der MCAS Hope e.V. das Fachnetz MCAS (200 Mitglieder) gegründet. Ärzt:innen und andere Heilberufe sowie Gesundheitsminister:innen und Vertretende von Krankenkassen sind herzlich eingeladen!

Der MCAS Hope e.V. ist Ihr Partner im Engagement gegen MMAS. Gemeinsam sind wir stark!

Kaudales Regressionssyndrom

Haag a. d. Amper, 24. November 2023

Das kaudale Regressionssyndrom ist ein seltenes Fehlbildungssyndrom des unteren Rumpfes, insbesondere der unteren Wirbelsäule, also der Lendenwirbelsäule (LWS) und des Steißbeins (Sakrum) sowie die Hüftgelenke. Betroffen sind neben den Knochen auch das Becken und der Beckenboden mit Enddarm und Harn- und Geschlechtsapparat. Das Syndrom kann auch zu den Neuralrohrdefekten gezählt werden.

Klinische Kriterien sind:

- Verkürzung der unteren Rumpfhälfte wegen Agenesie/Hypogenesie der kaudalen Wirbelsäule, Kreuz & Steißbein fehlen meist ganz; Dysplasie des Beckens; Hypoplasie der unteren Extremität, oft Klumpfuß, Abduktionskontraktur der Hüftgelenke, Flexionskontraktur der Kniegelenke, Hypoplasie der Beinmuskulatur bis schlaffe Lähmung;
- Anale Fehlbildungen, vor allem Analtresie;
- Urogenitale Fehlbildungen, Agenesie des Wolffschen- oder Müllerschen-Ganges, fehlende Hälfte des Uterus, Ovarialagenesie oder rektovaginale Fistel;
- Kardiale Fehlbildungen;
- Oft Polyhydramnion/Oligohydramnion;
- Sensomotorik ist ab dem letzten normalen Wirbelsegment gestört;
- Das Syndrom weist je nach Ausprägung ein breites Spektrum auf von nur partieller Agenesie der sacro-coccygealen Wirbelsäule bis zu schweren Deformitäten des Beckens mit Fusion der Beckenschaufeln, Anomalien der unteren Gliedmaßen (Flexion der Knie, Varusposition der Füße) und unterschiedlich schwer ausgeprägten motorischen und neurologischen Ausfällen (spontane motorische Aktivität und verringerte tiefe Sehnenreflexe der unteren Extremitäten);
- In absteigender Häufigkeit findet sich eine Aplasie kaudal von SWK1, LWK1-5, bei BWK11 oder 12, schließlich bei BWK 9;
- Je nach Höhe der Defekte kommt es zu neurologischen Ausfällen, die von Störung der Mastdarm- und Harnblasenmotorik (Blasenentleerungsstörung) bis zur schlaffen Lähmung der unteren Extremitäten reichen können;
- Häufig ist der Konus oder das distale Myelon (siehe Rückenmark) deformiert.

Diese wissenschaftlichen Fakten können nur ansatzweise aufzeigen welche Herausforderungen auf die Betroffenen und ihre Angehörigen zukommen, angefangen bei der Suche nach der ersten Diagnose über die Angst ob jemals eine annähernd „normale“ Mobilität möglich sein wird bis hin zu ganz alltäglichen Problemen wird der Versorgung mit Windeln oder ähnlichen Hilfsmitteln, wenn das „Windelalter“ eigentlich vorbei ist.

Viele Probleme bedingen sich natürlich auch in der Seltenheit und dem damit verbundenen Fehlen von Spezialisten bzw. deren große räumliche Streuung. Leider erschwert unsere Bürokratie und Zettelwirtschaft im Gesundheitswesen die Bemühungen der Eltern betroffener Kinder zusätzlich erheblich. Für jeden Schritt wird ein Überweisungsschein, ein Einweisungsschein, ein Rezept, usw. benötigt und immer heißt es zum Kinderarzt, Versichertenkarte einlesen und dann erst weiter, gerade im ländlichen Raum bedeuten die Unmengen an zusätzlichen Kilometern eine unnötige Belastung, sowohl der Eltern als auch der Umwelt.

Schlimmer wird es dann nur noch, wenn Sachbearbeiter bei der Krankenkasse das Ganze nicht verstehen und noch nie gehört haben, dann sind zusätzliche Termine nötig, um mit den Ärzten die Versorgung noch einmal abzustimmen und ggf. Widersprüche zu formulieren, da drängt sich dann regelmäßig die Frage auf warum ein Sachbearbeiter ohne zwingende medizinische Fachkenntnisse einem examinierten Arzt widersprechen darf und dann die Beweislast der Notwendigkeit erst einmal wieder beim Patienten liegt? Dieser Prozess gehört dringend angepasst.

In der Betreuung und Bildung setzt sich der „Kampf“ gegen die Unwissenheit dann leider fort, da die Mehrzahl der betroffenen Kinder geistig „normal“ entwickelt ist, ist in der Regel eine Regeleinrichtung (Schule, Kita, etc.) möglich. Oft steht dem aber die „Angst“ der Leitungen vor einem unkontrollierbaren Aufwand gegenüber. Diese Angst ist meist völlig unbegründet, weil es häufig ausreicht Prozesse etwas anzupassen und sich zu überlegen, ob etwas, nur weil man „es schon immer so gemacht“ hat, zwingend fortgeführt werden muss. Mit ein bisschen gutem Willen und Kenntnis der Hilfsmöglichkeiten kann ganz viel erreicht werden, für die betroffenen Kinder aber auch für die gesamte Gruppe der Kinder ringsherum.

Myasthenia Gravis

München, 04. Dezember 2023



Bei Myasthenia gravis (schwere Muskelschwäche) handelt es sich um eine seltene Erkrankung, bei der die Signalübertragung vom Nerv zum Muskel gestört ist. Die Ursache ist eine fehlgeleitete Immunreaktion gegen die körpereigenen Strukturen. Es gibt verschiedene Schweregrade, wobei bis zu 20 Prozent der Betroffenen im Laufe der Erkrankung mindestens einmal in eine lebensbedrohliche Krise erleiden.

Die Diagnosefindung dauert im Durchschnitt leider immer noch 2,8 Jahre. Wertvolle Zeit, die in der Behandlung verloren geht. Die Auswirkungen auf die Beeinträchtigungen im Alltag sind nicht abzuschätzen und von Außenstehenden nicht zu verstehen. Leider ist die Wahrnehmung der Erkrankung in der medizinischen Betreuung sowie im privaten Umfeld oft unzureichend. Die Erkrankten treffen auf Unverständnis sowie mangelnde Anerkennung der Einschränkungen im beruflichen und auch im sozialmedizinischen Bereich.

In den letzten Jahren gab es einige neue Medikamente zur Behandlung, diese sind aber leider nur für einen Teil der Betroffenen zugelassen.

Die Fachzentren werden von der Selbsthilfeorganisation in ehrenamtlicher Arbeit zertifiziert und gemeinsam mit Fachleuten auf Behandlungskompetenz überprüft. Leider ist die flächendeckende Verbreitung in Bundesgebiet sehr lückenhaft. Wir hoffen auf eine wohnortnahe Versorgung oder zumindest auf die Ermöglichung auf das Erreichen eines Fachzentrums, mit finanzieller Kostenbeteiligung der gesetzlichen Krankenkassen auch bei ambulanten Terminen.

Die Selbsthilfe leistet eine unverzichtbare Arbeit in der Information und Betreuung der Betroffenen, die eigentlich von der medizinischen Seite kommen sollte. Von der Politik wünschen wir uns u.a. eine größere Wertschätzung und Anerkennung, sowie eine finanziell bessere Absicherung des ehrenamtlichen Engagements.



STXBP1 ist ein Gen, das sich auf Chromosom 9 (9q34.1) befindet, und für die Produktion eines Proteins namens Syntaxin-Binding-Protein 1 kodiert. Mutationen im STXBP1-Gen, sowohl de novo als auch Mosaik, verursachen eine seltene neurologische Erkrankung, bekannt als STXBP1-RD, STXBP1-Enzephalopathie oder Munc18-1. Mit einer geschätzten Inzidenzrate von 1:30.000 ist das Gen STXBP1 eines der fünf häufigsten Gene für epileptische Enzephalopathien. 85 % der Patienten haben Epilepsie. Die meisten Kinder sprechen nicht. Es gibt derzeit keine spezifische Heilung für das STXBP1-RD. Die verfügbaren Therapien zielen darauf ab, Symptome zu lindern und die Lebensqualität zu verbessern. Das bedeutet viele Therapien wöchentlich: Frühförderung, Physiotherapie, Ergotherapie, Logopädie, Sehförderung, Musiktherapie ...

Obwohl das STXBP1-Syndrom mit einer Vielzahl von Herausforderungen verbunden ist, gibt es auch viele positive Aspekte. Indem sie Informationen, Erfahrungen und Unterstützung in verschiedenen WhatsApp-Gruppen austauschen und über Fortschritte in der Forschung informiert werden, bilden die Eltern unserer 75 Kinder mit STXBP1 eine starke Gemeinschaft. Der in 2021 gegründete STXBP1 e.V. bietet eine Plattform für den Austausch von Informationen zwischen Familien, medizinischen Fachkräften und Forschern. Der STXBP1-Verein setzt sich aktiv für die Sensibilisierung der Öffentlichkeit ein und stellt durch Spenden finanzielle Mittel bereit, um die Forschung zum STXBP1-RD voranzutreiben. Die Diagnose, Forschung, Therapien und Hilfsmittel für STXBP1 stellen jedoch auch einige Probleme dar:

Die Diagnose des STXBP1-Syndroms kann schwierig sein, da die Symptome variieren und sich im Laufe der Zeit entwickeln können. Es kann einige Zeit dauern, bis Ärzte die richtige Diagnose stellen und andere mögliche Ursachen ausschließen können. Das Warten auf Termine und genetische Befunde kann langwierig sein. Dazu kommt das Herausfinden: „Wo bekomme ich Hilfe?“ Welche Auswirkungen hat die Diagnose auf unsere Familie und unser Kind?“

Eltern haben häufig das Gefühl, dass sie nicht ernstgenommen werden. Es kann schwierig sein, Fachärzte zu finden, die über ausreichende Kenntnisse und Erfahrung mit dem STXBP1-RD verfügen. Viele Krankenhausaufenthalte, Untersuchungen, Tests, die Epilepsie-Medikamenteneinstellung und die Durchführung weiterer Therapien, erfordern viel Zeit sowie Engagement von den Eltern und sind eine große Herausforderung.

STXBP1-Kinder benötigen verschiedene Hilfsmittel, um ihren Alltag zu bewältigen und sich zu entwickeln. Der Zugang zu diesen Hilfsmitteln kann schwierig sein, da sie teuer sind und nicht immer von Versicherungen abgedeckt werden. Die Bürokratie rund um Anträge und Widersprüche für Pflegegrade, Hilfsmittel, Schwerbehindertenausweise und Off-label Medikamente ist sehr zeitaufwendig.

Die Politik spielt eine wichtige Rolle bei der Unterstützung von Menschen mit STXBP1-Problemen und deren Familien. Hier sind einige Maßnahmen, die die Politik ergreifen kann, um diese Herausforderungen anzugehen:

- Finanzielle Mittel können bereitgestellt werden, um die Forschung zum STXBP1-Syndrom voranzutreiben und neue Behandlungsansätze und Therapiemethoden zu entwickeln.
- Investitionen in die medizinische Infrastruktur können sicherstellen, dass Ärzte Zugang zu den neuesten diagnostischen Technologien haben, um zu einer schnelleren und präziseren Diagnose des STXBP1-Syndroms beizutragen. Eltern wünschen sich eine verständnisvolle und verständliche Vermittlung der STXBP1-Diagnose.
- Die Politik hat die Möglichkeit, sich dafür einzusetzen, dass Menschen mit STXBP1-Syndrom einen gleichen und fairen Zugang zu Therapien und Hilfsmitteln haben. Eine Gleichbehandlung bei der Erstattung der Kosten durch die Krankenkassen könnte durch eine Anpassung der Versicherungsrichtlinien erreicht werden. Familien könnte finanzielle Unterstützung angeboten werden. Schnelle Genehmigungen für Hilfsmittel sind unerlässlich für die Kinder! Kinder brauchen sie, nicht in ein paar Monaten, sondern sofort!
- Maßnahmen können auf nationaler und internationaler Ebene ergriffen werden, um die Probleme mit dem STXBP1-Syndrom anzugehen. Eine ganzheitliche Herangehensweise sowie Zusammenarbeit zwischen Politikern, medizinischen Fachkräften, Forschern und Familien können das Leben von Menschen mit STXBP1-Problemen verbessern.
- Aufklärungskampagnen für Ärzte über seltene Erkrankungen! Zukunft: Entwicklung in Deutschland zur Präzisionsmedizin! Erstattung Off-label-Medikamente. Schnellere Diagnosen durch Gentests, wie STXBP1, bei Neugeborenen.
- Bessere Betreuung in Kitas und Schulen sowie Inklusion (Barrierefreiheit). Entlastung der Eltern, wenn das Kind krank ist. Ferienbetreuung und Freizeitplanung mit Programm in Kitas und Schulen sowie eine finanzielle Unterstützung hierzu. Mehr Mitarbeiter für eine verbesserte Betreuung in Wohnheimen.

Familien mit STXBP1 benötigen ein robustes Unterstützungssystem. Sie benötigen ein System, das die Eltern in allen Lebenslagen unterstützt, von der Geburt bis zum Erwachsenenalter. Ein System, in dem alle Experten verfügbar sind und Eltern nicht von Arzt zu Arzt fahren, und von Ort zu Ort fahren. Weniger Bürokratie, mehr Struktur und Zentralisierung. Sie benötigen Kompetenzzentren für STXBP1!

CDKL5-Mutationen (auch CDD) sind erst seit knapp 20 Jahren bekannt, sodass viele ältere Patienten häufig die Diagnose „Rett-Syndrom“ erhalten haben. Dank verbesserter Gen-Panel-Analysen, die auch von Krankenkassen bezahlt werden, bekommen wir in den letzten 2 Jahren zunehmend sehr früh diagnostizierte Patienten (< 1 Jahr). Die Genmutation führt meistens zu einer sehr schweren komplexen körperlichen und geistigen Beeinträchtigung mit i.d.R. refraktärer Epilepsie und schweren Komorbiditäten im Verlauf des Lebens. Dies bedeutet für die pflegenden Angehörigen und Geschwister unvorstellbar große Belastungen. CDKL5-Kinder krampfen teilweise 20 bis 30-mal am Tag. Ein großer Teil bedarf Hilfsmittel wie Ernährungssonden und Sauerstoffgeräte. Sie müssen rund um die Uhr beobachtet und ihr Leben lang gepflegt werden. Eine erfolgreiche Therapie steht bis heute leider aus.

Erfolge:

Schnelle Diagnosen hellen das Dunkelfeld zunehmend auf und Neuropädiater kennen CDKL5 mittlerweile als häufige Ursache für schwere infantile Epilepsien. In der Erwachsenenmedizin wird CDKL5 allerdings noch zu oft als „Kinderkrankheit“ abgetan. In der Folge finden Diagnosen bei älteren Patienten zu selten statt und die Transition der Patienten nach der Volljährigkeit ist sehr problematisch. Aufgrund des schweren Krankheitsbildes bekommen Familien mit CDKL5-Kindern Entlastungsangebote durch Kinderhospize. Diese Unterstützung ist äußerst wertvoll und sorgt mit dafür, dass Familien die häusliche Pflege über Jahre stemmen können. Gleichwohl fehlt es an Einrichtungen zur Kurzzeitpflege in Deutschland. Dank engagierter Ärzte und internationaler Zusammenarbeit von Familien haben wir mittlerweile eine starke Forschungstätigkeit – allerdings ausschließlich durch Firmen und Labore im Ausland. Wir konnten im letzten Jahr ein nationales Patientenregister etablieren, das hoffentlich bald auch Forschung in Deutschland ermöglicht. Ein großes Hemmnis stellt dabei jedoch die Politik dar. Patientenschutz und Datenschutz werden zu oft als Steine in den Weg gelegt und wir als Patientenverband „entmündigt“, wenn z.B. Ethikkommissionen gegen Studien entscheiden, ohne die Elternstimme zu berücksichtigen, wenn auf Kongressen Treffen von Pharmaindustrie und Patientenverbänden untersagt werden und wenn ein Datenaustausch mit internationalen Datenbanken an der DSGVO scheitert. Es ist immer wieder frustrierend, wenn erfolgsversprechende Medikamente in europäischen Nachbarländern eingesetzt werden und unsere Eltern das Nachsehen haben.

Defizite:

Defizitär ist die Situation in der Pflege. CDKL5-Kinder benötigen sehr intensive und anspruchsvolle Pflege. Ambulante Kinderpflege ist für viele junge Fachkräfte im Vergleich zu Krankenhäusern unattraktiv.

In der Folge kämpfen Pflegedienste umso aussichtsloser auf einem leergefegten Arbeitsmarkt. Das persönliche Budget erweist sich hier für viele Eltern als Mogelpackung, da sie mit einer hohen Fluktuation der Pfleger zu kämpfen haben und selten an geschultes Personal kommen.

In höchstem Maße unbefriedigend ist die geringe Aufmerksamkeit, die in der Öffentlichkeit schwerstbehinderten Menschen entgegengebracht wird. Zu oft scheinen Politiker an den querschnittsgelähmten Motorradfahrer und das Kind mit Down-Syndrom zu denken, wenn sie über Inklusion reden. De facto haben deutsche Innenstädte und v.a. öffentliche Gebäude keine Toiletten für Behinderte, die gewickelt werden müssen. Familien mit CDKL5-Kindern müssen auf den gemeinsamen Einkauf in der Stadt verzichten, weil sie ihrem Kind nirgendwo eine Windel wechseln können. Toiletten für alle, wie die der „Stiftung Leben pur“, sind weitgehend unbekannt. So scheitert Inklusion bereits im Keim. Übersehen wird auch, dass schwerbehinderte Kinder gleichzeitig krank sind und regelmäßige Therapien sowie Rückzugsräume brauchen, was eine Regelschule beides nicht anbieten kann. Schulische Inklusion um jeden Preis hilft niemandem. Für viele therapiebedürftige Kinder sind Förderschulen wie in Rheinland-Pfalz, die mitten in Schulzentren liegen und durch Kooperation mit benachbarten Gymnasien und Grundschulen Inklusion fördern, die bessere Option. CDKL5-Kinder krampfen teilweise 20-mal im Laufe eines Vormittags – an welcher Regelschule sollen diese Kinder adäquat beschult werden? Der öffentliche Raum ist trotz der UN-Ziele noch lange nicht barrierefrei. Ein Sandspielplatz ist für Rollstuhlfahrer genauso wenig nutzbar wie der „Beach-Biergarten“ am Rhein. Solange dies der Status quo ist, sollten zuständige Ämter die Teilhabe so auslegen, dass Familien finanziell unterstützt werden, wenn sie z.B. eine Rollstuhlrampe in ihr Auto bauen. Das ist aktuell leider nicht der Fall.

Das Smith-Magenis-Syndrom (SMS) entsteht durch eine Deletion oder Mutation am RAI1-Gen auf dem kurzen Arm des 17.Chromosoms (17p11.2). Es ist ein komplexes, hoch variables, entwicklungsneurologisches Mikrodeletions-Syndrom, das u. a. mit dysmorphologischen Auffälligkeiten, erheblichen Schlafstörungen (aufgrund umgekehrter Melatonin-Freisetzung), Intelligenzminderung, Sprachentwicklungsverzögerung, verschiedenen somatischen Begleiterkrankungen wie Epilepsie, schwerwiegenden auto- und fremdaggressiven Verhaltensweisen und hohem Adipositasrisiko (aufgrund unkontrollierbarer Nahrungsaufnahme durch fehlendes Völlegefühl) einhergeht. Betroffene Menschen bleiben in ihrer sozio-emotionalen Entwicklung im Kleinkindalter stehen und sind daher Zeit ihres Lebens auf sehr engmaschige Betreuung angewiesen.

Die aktuelle Situation: Das Syndrom ist in Deutschland weitestgehend unbekannt und deutlich unterdiagnostiziert. Die Diagnosestellung ist in den ersten Lebensjahren selten, u. a. weil die dysmorphologischen Merkmale noch nicht sehr ausgeprägt sind. Sobald im Kleinkindalter die Symptome stärker auftreten, starten teilweise jahrelange Diagnoseodysseen mit ‚Entwicklungsverzögerung‘ bis ‚syndronalem Autismus‘, aber zu selten/zu spät mit einer Überweisung zur genetischen Abklärung per Exomdiagnostik- inzwischen zum Glück Kassenleistung – spürbar ansteigenden Mitgliederzahlen!

Es gibt im deutschsprachigen Bereich bisher keine Forschung zu SMS, aber vor allem auch keine/n Mediziner/in, SPZ/MZEB oder ZSE, die sich mit SMS auskennen. Eltern bleiben nach Erhalt der Diagnose i.d.R. auf sich alleine gestellt, müssen sich selbst Wissen im Internet aneignen, um dann ihre ÄrztInnen, ErzieherInnen und BetreuerInnen über SMS aufzuklären! Hoffend, dass diese sich zum Wohle der SMS-Betroffenen, über den Tellerrand hinaus engagieren. So gibt es hinsichtlich der Schlafoptimierung im Ausland erste Behandlungsansätze, oft off-label, die von deutschen ÄrztInnen bzw. den Krankenkassen jedoch meist abgelehnt werden. Auch die dafür notwendige Melatoninbestimmung ist keine Kassenleistung, geschweige denn das Melatonin.

Was gut läuft: Im Prinzip einzig das unterstützende Hilfesystem der Eltern im Rahmen unserer kleinen Selbsthilfe, wobei die Kapazitäten der Mitglieder zur ehrenamtlichen Tätigkeit im Verein aufgrund der sehr fordernden 24/7-Betreuung der Betroffenen und jahrelangem massiven Schlafmangel sehr begrenzt sind. Dank des persönlichen Engagements der inzwischen pensionierten Erstbeschreiberin, Prof. Dr. Ann Smith, vom NIH in USA sowie der Unterstützung durch ACHSE e.V. bei unseren Bemühungen zur Bekanntmachung und Verbesserung der medizinischen Versorgung unserer SE, gibt es im KiZe Maulbronn nun eine erste deutsche SMS-Sprechstunde.

Dringend zu verbessern:

- Kein Kompetenzzentrum für SMS, nicht mal die Bereitschaft /Bekennnis im Bereich Medizin sich unserer SE anzunehmen! Für Kliniken/ZSE ist SMS ‚finanziell‘ uninteressant (O-Ton eines ZSE-Verantwortlichen).
- In Deutschland gibt es u. a. kein Wissen über/ Labor für Melatoninspiegelbestimmungen – wohl aber im europäischen Ausland! Es fehlen finanzielle Mittel hier ansetzend weiter zu forschen.
- Deutliche Verbesserung der Medikamentenversorgung. Aktuell fehlt das Notfallmedikament bei Epilepsie! Überbelastetes Gesundheitssystem – die Ärzte haben keine Zeit, sich einzulesen. Es fehlen mehr MZEB.
- Kein SMS-Patientenregister – jede/r behandelnde/r Ärztin ist allein mit erlangter SMS-Erfahrungen.
- Willkürliche Bewilligungsentscheidungen n Ämtern (z. B. beim GdB/Merkzeichen, Umfang der Eingliederungshilfe, für Schulhelfer, Assistenz), und Krankenkassen (Pflegegrad, Medikamentenkostenübernahme, Hilfsmittelbeantragung), da es kein Wissen über SE oder eine entsprechende bundesweite SE/SMS-Richtlinie gibt.
- Vereinfachung der Bürokratie beim unendlichen repetitiven Antragswesen (z. B. jährlich Erneuerung der Zuzahlungsbefreiung trotz unheilbaren Gendefekt. Gilt auch für die extrem zeitaufwendige oft jährliche Entwicklungsberichtspflicht, z. B. der Wohnstätten (für die Verlängerung der Eingliederungshilfe), obwohl sich SMS- Betroffene ab einem gewissen Alter nur noch marginal ‚weiterentwickeln‘. Die Zeit dafür sollte sinnvoller in die Betreuung der Behinderten fließen, was auch den Fachkräftemangel abdämpfen könnte.
- Verbesserung der Schulsituation, danach Ausbau geeignete Wohnheimplätze und Pflegepersonal für unsere lebenslang auf 1:1-Betreuung angewiesenen Betroffenen, die diesen in der Erkrankung liegenden Betreuungsbedarf viel zu oft abgesprochen bekommen und der dann von den Eltern/gesetzlichen Vertretern langwierig eingeklagt werden muss (in Berlin aktuell 4-6 Jahre von Klageeinreichung bis zum erstem Verhandlungstermin vor dem Sozialgericht). Eine schnellere Rechtsprechung in den Sozialgerichten wäre wünschenswert.

Der systemische Lupus erythematodes (SLE) zählt zu den entzündlich-rheumatischen Autoimmunerkrankungen und hat viele verschiedene Ausprägungsformen. Unter anderem Haut, Gelenke, Muskeln, das Nervensystem und verschiedene Organe, wie Nieren und Herz, können betroffen sein. Diese mannigfaltigen Beteiligungen erschweren sowohl die Diagnose als auch die Behandlung von SLE. Letzteres ist nicht heilbar, aber in den vergangenen Jahrzehnten wurden durch neue Behandlungsmethoden große Fortschritte erzielt, sodass die Lebenserwartung von Lupuserkrankten kaum beeinträchtigt ist.

Es ist erfreulich, dass laut einem aktuellen Review aus 2023 über 200 Studien zu 92 potenziellen neuen Lupusmedikamenten führen könnten. Viel Forschung findet derzeit zu sogenannten Biologika-Medikamenten, die aus lebenden Zellen hergestellt werden, statt. Ein solches Biologikum, Belimumab, ist bereits seit 2011 für Lupus zugelassen, 2022 kam Anifrolumab hinzu. Da diese Medikamente zielgerichteter als bisher verabreichte Immunsuppressiva, wie Azathioprin oder Mycophenolat Mofetil wirken, stellen sie einen wichtigen Fortschritt in der Lupusbehandlung dar.

Ein weiterer großer Durchbruch gelang 2022, als bei fünf deutschen Lupuserkrankten erfolgreich eine neuartige CAR-T-Zelltherapie angewendet wurde. Bei dieser aufwendigen Behandlung werden den Erkrankten T-Zellen entnommen, gentechnisch verändert, vermehrt und anschließend per Infusion in den Blutkreislauf zurückgeführt. Die fünf Probanden hatten nach der Behandlung keine Organbeteiligungen mehr und mussten keine Lupusmedikamente mehr einnehmen. Da die CAR-T-Zelltherapie jedoch sehr aufwendig und teuer ist, bleibt abzuwarten, ob und wann diese Behandlung mehr Lupuserkrankten zur Verfügung stehen wird.

Bis dahin bleibt das Ziel der Behandlung von Lupuserkrankten, eine Remission (Ruhezustand der Krankheit) oder zumindest eine möglichst geringe Krankheitsaktivität zu erreichen. Eine solche zielgerichtete Behandlung wird auch als Treat-to-target bezeichnet und ist Bestandteil eines der Kernprinzipien der aktuellen Empfehlungen der European Alliance of Associations for Rheumatology (EULAR) von 2023.

Eine weitere aktuelle EULAR-Empfehlung und gleichzeitig Herausforderung ist die Reduzierung der Kortisondosis auf ein Minimum. Kortison wird in der Lupusbehandlung häufig gegen die entzündlichen Prozesse eingesetzt, da es schnell und effektiv wirkt. Jedoch ist vor allem die dauerhafte Kortisoneinnahme mit zahlreichen Nebenwirkungen verbunden, etwa mit einem erhöhten Risiko von Osteoporose, Arteriosklerose, Diabetes und Infektionen.

Eine weitere Herausforderung bildet weiterhin die Diagnose von SLE. Laut der deutschen Lupus-Langzeitstudie betrug 2012 die Zeitspanne von den ersten Symptomen bis zur Diagnosestellung durchschnittlich fast vier Jahre, in einer europäischen Erhebung mit Daten aus 2021 betrug der Median der Zeitspanne noch zwei Jahre.

Möglicherweise haben neue SLE-Klassifikationskriterien der EULAR und des American College of Rheumatology (ACR) von 2019 zu dieser Besserung beigetragen. Dennoch sind auch zwei Jahre noch zu lang und weitere Forschung zu den immunologischen Prozessen bei SLE ist nötig, um sowohl die Diagnose als auch das Monitoring der Krankheit zu verbessern. Hoffnung ruht derzeit auf der Erforschung von sogenannten Biomarkern, mit denen möglicherweise auch der Krankheitsverlauf vorhergesagt werden könnte und Medikamente noch zielgerichteter entwickelt und angewendet werden könnten.



Störungen der Fettsäureoxidation (engl. Fatty Acid Oxidation Disorders – FAOD) und Carnitintransporterstörungen gehören zu den seltenen angeborenen Stoffwechseldefekten und sind in Deutschland seit April 2005 Bestandteil des erweiterten Neugeborenen-Screening. Damit haben die nach diesem Datum geborenen Kinder zumindest einen kleinen „Vorteil“ gegenüber Kindern mit anderen Seltenen Erkrankungen: eine schnelle Diagnose, in der Regel innerhalb der ersten Lebenswochen. Trotzdem gibt es auch hier noch die Problematik, dass früher geborene oder falsch-negativ getestete Kinder einen ebenso langen Weg bis zu einer Diagnose hinter sich haben, wenn nicht sogar einen längeren, da Ärzte sich auch bei typischen wegweisenden Symptomen auf das (falsch) negative Screening-Ergebnis berufen und eine FAOD bei weiteren genetischen Tests unter Umständen nicht mitberücksichtigen.

In Deutschland haben wir ein Krankenkassensystem, welches viele der diätetischen Produkte, die ein Betroffener mit FAOD aufgrund seiner notwendigen speziellen Ernährung (fettreduzierte, mit MCT[1] fettmodifizierte, kohlenhydratbetonte Diät mit kurzen Nüchternzeiten) benötigt, verordnungsfähig nach Arzneimittelrichtlinie §23 Abs.6, Kapitel I bzw. gemäß §31 Abs.1 Satz 2 SGB V bei „angeborenen Defekten im Kohlenhydrat- oder Fettstoffwechsel“ macht. Trotzdem gibt es immer wieder Probleme mit Krankenkassen (-Mitarbeitern), die dies negieren, eine Kostenübernahme ablehnen und nicht-geeignete, kostengünstigere „Alternativen“ wie Kokosöl empfehlen. Ähnliches passiert gerade mit einem neuen Medikament, einer C7-Fettsäure, welche bereits in den USA durch die FDA zugelassen wurde und in Deutschland für schwere Fälle (häufige Stoffwechselentgleisungen, Muskelschmerzen) im Rahmen von Einzelfallgenehmigungen oder „compassionate use“ genutzt werden kann. Auch hier müssen Betroffene für eine Kostenübernahme mitunter bis zum Schiedsausschuss gehen oder den Klageweg beschreiten. Von den Krankenkassen kommen mitunter die wenig hilfreichen Therapieempfehlungen, dass die Kinder sich doch weniger bewegen sollen oder ihren Sport aufgeben, um Muskelschmerzen und Rhabdomyolysen unter der Standardtherapie mit MCT-Produkten zu vermeiden.

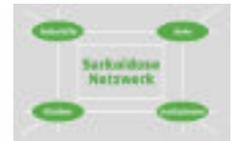
Ursache vieler solcher Entscheidungen ist sicherlich auch eine bisher fehlende Leitlinie zur Diagnostik, Diagnosesicherung und Behandlung von FAOD. Ohne klinische Leitlinie ist es schwieriger für die behandelnden Ärzte und Ärztinnen, aber auch die betroffenen Familien, ihre Rechte aufgrund medizinischer Standards durchzusetzen. Eine Fettsäureoxidationsstörung sieht man den Betroffenen in der Regel nicht an. Fehlende äußere Stigmata sind meistens ein Vorteil für ein barrierearmes Leben in unserer Gesellschaft. In Situationen mit Begutachtungscharakter, z.B. bei Beantragung eines Pflegegrades oder dem Grad einer Behinderung, kann es aber von Nachteil sein, wenn die Betroffenen als „zu gesund“ eingeschätzt werden.

Auch die Belastungen durch die lebenslang einzuhaltende, strikte Diät mit dem trotzdem vorhandenen Risiko von lebensbedrohlichen Stoffwechselkrisen, werden weder in den Begutachtungsleitlinien der Pflegekassen noch der Versorgungsämter widerspiegelt. Das heißt auch hier wieder, dass aufgrund der Seltenheit der Erkrankung und Unkenntnis um die Erschwernisse und Einschränkungen seitens der medizinischen Gutachter oder Sachbearbeiter, die Betroffenen ihr Recht häufig gerichtlich einklagen müssen.

In den meisten Bundesländern und Kommunen hängt an der Zuerkennung eines GdB oder Pflegegrades auch der Inklusionsstatus. Ohne diesen werden einige Kinder mit FAOD nicht in die Betreuung aufgenommen. Zudem streiten sich die verschiedenen möglichen Kostenträger (Schulamt, Eingliederungshilfe, Krankenkasse, Pflegekasse) beim Übertritt in die Schule, wer die Kosten für die personelle Unterstützung (Überwachung der Diät, Mahlzeitenabstände/Nüchternzeiten) übernehmen soll. Leidtragende sind dann immer die Kinder und deren Eltern, die von den Behörden bzw. Institutionen an andere verwiesen werden. Hierzu benötigt es, ähnlich den Pflegeberatungsstellen, eine zentrale Anlaufstelle für Eltern, deren Kinder eine Behinderung oder chronische Erkrankung haben, um Übergänge in den Kindergarten, aber vor allem in die Schule besser und geradliniger zu gestalten.

Die Einführung des erweiterten Neugeborenen-Screening ist jetzt 18 Jahre her. Das heißt die ersten Betroffenen, die im Screening entdeckt wurden, müssen ihre langjährige Behandlung in den pädiatrischen Stoffwechselambulanzen beenden, da nur wenige Ambulanzen in Deutschland haben Ausnahmegenehmigungen zur Behandlung bis zum 21. Lebensjahr haben. Die seltenen angeborenen Stoffwechselstörungen sind jedoch wissenstechnisch noch nicht bei den Medizinern in den Stoffwechselambulanzen für Erwachsene angekommen. Es fehlt i. d. R. ein tragfähiges Transitionskonzept von der Pädiatrie in die Erwachsenenmedizin und deren Fachdisziplinen. Hier wären unter Umständen auch Lösungen denkbar wie in der Kardiologie. Dort können Patienten mit angeborenen Herzfehlern auch weit über das 18. Lebensjahr hinaus von Kinderkardiologen weiterbehandelt werden. Die Krankenkassen übernehmen diese Kosten.

Auch wenn wir in Deutschland durch das Screening und eine sich daran anschließende Therapie und Versorgung eine zufriedenstellende Behandlung unserer Kinder mit FAOD verzeichnen können, sehen wir doch noch viel Verbesserungspotential, um daraus eine gute und zukunftsgerichtete Versorgung, vor allem ohne Kämpfe und weniger psychischen Belastung, zu machen.



Die Sarkoidose gilt als Chamäleon der Inneren Medizin, kann alle Organe betreffen und hat die vielfältigsten Kombinations- und Erscheinungsformen. Es gibt keinen eindeutigen Blutmarker und die Patienten sehen in der Regel nicht krank aus. Die Verlaufsformen können sehr unterschiedlich sein, akut und chronisch, teilweise bildet sie sich von alleine zurück, manchmal verläuft sie chronisch progredient und kein Medikament kann diese Entwicklung aufhalten. Es kann nur ein Organ betroffen sein, es gibt aber auch jede beliebige Kombination „von der Locke bis zur Socke“. Am häufigsten ist die Lunge beteiligt. Der eindeutige Nachweis einer Sarkoidose kann nur durch die Untersuchung einer betroffenen Gewebeprobe geführt werden. Bei etlichen Organen ist die Entnahme ein Problem (Gehirn, Herz) und dann muss die befallene Stelle auch noch zielgenau gefunden werden.

Was sind die Hauptprobleme für die betroffenen Patienten? Durch die Vielfalt und Variabilität verteilen sich die Patienten auf viele medizinische Fachbereiche. Dadurch sehen viele Ärzte nur selten einen Patienten und es entwickeln sich keine ausreichenden Erfahrungen. Da dieses Chamäleon der Inneren Medizin als häufigste der seltenen Erkrankungen gilt, müsste sie als erste Maßnahme systematisch in die medizinische Ausbildung aufgenommen werden. Die Ursache der Sarkoidose ist immer noch unbekannt und deshalb kann bis jetzt keine heilende, sondern nur eine entzündungshemmende Behandlung erfolgen. Bis jetzt gibt es kein für die Sarkoidose entwickeltes und zugelassenes Medikament, sondern nur Medikamente, die für andere Krankheiten (Schwerpunkt Rheumatologie) entwickelt wurden. Es kommt immer wieder vor, dass den Patienten höherwertige Medikamente verweigert werden, wenn die Basistherapie mit Kortison nicht wirkt oder zu viele Nebenwirkungen hat. Hier wirkt sich vielfach dramatisch aus, dass für Sarkoidose zu wenig geforscht wird. Das gilt auch für das Thema „Fatigue“, von dem viele Sarkoidose-Patienten betroffen sind. Teilweise so stark, dass sie in ihrer Lebensqualität und Arbeitsfähigkeit erheblich behindert sind. Trotzdem wird es in vielen Fällen als Befindlichkeit und nicht als Krankheit aufgefasst und es gibt kein heilendes Therapiekonzept. Zudem passt diese Erkrankung auch nicht in die Struktur des deutschen Gesundheitssystems mit seiner Facharztsystematik. Viele Betroffene müssten interdisziplinär diagnostiziert und therapiert werden. Dafür fehlen aber die entsprechenden Zentren, die ambulant erreichbar sind. Aktuell entwickelt sich die Ambulante Spezialfachärztliche Versorgung für Sarkoidose (ASV), nach unserer Beobachtung müssen sich die Patienten aber immer noch weitgehend selbst koordinieren und sind dabei vielfach überfordert. Die Regelung für die ASV müsste zwingend einen fallbezogenen Koordinator vorsehen, der entsprechend auch vergütet werden möchte. Vielfach hören wir von Ärzten, dass die Vergütung der Krankenkassen den Aufwand für Sarkoidose nicht abdeckt. Wenn aber Patienten vielfach jahrelang bei der Diagnose und Therapie herumirren, entstehen über die Zeit den Kassen viel mehr Kosten, als wenn zu Beginn direkt umfassend untersucht, die Therapie interdisziplinär abgestimmt und dieser ganze Prozess verursachungsgerecht vergütet würde.

Die Huntington-Krankheit (HK) ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die autosomal dominant vererbt wird. Autosomal bedeutet, dass das Gen nicht auf einem Geschlechtschromosom liegt. Deshalb erkranken Männer und Frauen gleichermaßen. Dominant bedeutet, dass bereits die Veränderung einer Erbanlage zur Erkrankung führt. Kinder von Eltern, bei denen ein Elternteil die Genveränderung trägt, haben somit eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit das Gen zu erben und dann zu erkranken. Das Gen für die HK befindet sich auf dem 4. Chromosom. Ursache der Symptome der HK ist eine CAG-Repeat-Verlängerung im Huntingtin-Gen (Htt-Gen). CAG steht für die Nukleinbasen Cytosin, Adenin und Guanin. Im Htt-Gen liegen normalerweise 7 – 27 CAG-Wiederholungen vor. Mit mehr als 27 CAG steigt die Wahrscheinlichkeit allmählich, Symptome der HK zu entwickeln, mit mehr als 42 CAG muss man mit Symptomen rechnen, wenn man nur alt genug wird. Mit steigender Zahl der CAG sinkt das Manifestationsalter, bei weniger als 40 CAG beginnt die HK i. d. R. im höheren Alter oder manifestiert sich nie, bei mehr als 50 CAG meist schon vor dem 40. Lebensjahr, mit 60+ CAG schon im Kindesalter als juvenile Variante, die sich in der Symptomatik von der adulten Form deutlich unterscheidet. Anstatt der typischen choreatischen Hyperkinesien weist sie eine brady- und hypokinetische sowie rigide Symptomatik auf (vgl. Lange 2002), die man als Westphal-Variante vereinzelt auch bei Beginn im Erwachsenenalter findet.

Die HK bedingt körperliche und geistige Veränderungen, jedoch ist der Verlauf der Erkrankung individuell verschieden. Huntington-Erkrankte können eine Vielzahl von Symptomen entwickeln. Zu den hauptsächlichen Symptomgruppen gehören neurologische psychiatrische und kognitive Symptome. Jede dieser drei Symptomgruppen kann in unterschiedlicher Ausprägung auftreten (Weindl, A. u. Conrad, B., 2005, Lange 2002, Dose 2001).

Neurologische Symptome:

Nach Dose (2001) beginnt die Erkrankung bei etwa 40% der Betroffenen mit neurologischen Symptomen, zu denen am häufigsten Hyperkinesen und Dyskinesien, gehören. Symptome sind im Frühstadium u. a. leichtes Grimassieren, Schulterzucken und ruckartige Bewegungen an Armen und Beinen. Im Verlauf der Erkrankung verstärken sich die Symptome. Als Folge der Verstärkung der Hyperkinesen in der Gesichtsmuskulatur werden Schlucken und Sprechen beeinträchtigt, wodurch sich die Kommunikation erheblich verschlechtert. Mit dem Voranschreiten der Erkrankung verstärken sich die unwillkürlichen Bewegungen in den Armen und Beinen, was in der Spätphase jedoch wieder nachlässt.

Psychische Probleme:

Bei weiteren 40% der Betroffenen stehen psychische Auffälligkeiten am Beginn der Erkrankung, die sich häufig zunächst als unspezifische "Persönlichkeitsstörungen", später als depressives, paranoides Syndrom oder dementielle Entwicklung fortsetzen. Bei den übrigen Betroffenen setzt die Erkrankung mit einer Kombination neurologischer und psychiatrischer Symptome ein. Aufgrund der vielfältigen Symptomatik der HK verändert sich die Persönlichkeit des Betroffenen. Es kann sich ein launisch-wechselhaftes Verhalten zeigen, manche Kranke werden explosiv, haltlos, aggressiv und in einigen Fällen gewalttätig. Andere Kranke zeigen ein eher gehemmt und ängstliches Verhalten. Sie neigen häufig zur Depressivität. Im Verlauf der HK kommt es zu einem Rückgang der geistigen Fähigkeiten. Dieser zeigt sich in Konzentrationsstörungen oder auch Vergesslichkeit. Dem Erkrankten fällt es immer schwerer zu lernen, sich anzupassen und zu urteilen. Das Denken ist verlangsamt und umständlich.

In Deutschland sterben jedes Jahr 65.000 junge Menschen am plötzlichen Herztod. Hochgerechnet auf 80 Millionen mag diese Zahl zunächst klein erscheinen. Doch was, wenn einer der zwei unter 18-Jährigen, die täglich an einem unerwarteten Herztod versterben, ihr eigenes Kind wäre? Würde Ihnen das Problem dann relevanter erscheinen? Ein Teil dieser Todesfälle kann durch eine simple Vorsorgeuntersuchung verhindert werden. Hätten Sie diese mit Ihrem Kind in Anspruch genommen?

„Von einem Moment auf den anderen bricht deine ganze Welt zusammen“, so erinnert sich Manfred May an den Tod seines Sohnes Nic im Alter von 14 Jahren. Er verstarb im Jahr 2022 an einer unerkannten Herzerkrankung. Warum brechen junge Menschen plötzlich leblos zusammen oder wachen morgens nicht mehr auf?

Die Ursache hierfür sind oft seltene und durch fehlende Vorsorgeuntersuchungen nicht diagnostizierte Herzerkrankungen, oder neu aufgetretene Störungen, die in der Folge zu akuten Rhythmusstörungen führen. Ein Teil der genannten Krankheitsbilder hat eine genetische Ursache, das heißt eine Vererbung ist möglich. Als Beispiele sind hier Entzündungen, das Long-QT-Syndrom oder das Brugada-Syndrom zu nennen, welche durch Auffälligkeiten im EKG erkannt werden können. Ein Herzultraschall ist wegweisend bei der Diagnose einer Anomalie der Koronararterien oder eines strukturellen Herzfehlers. Eine weitere, für den plötzlichen Herztod ursächliche Gruppe von Krankheiten sind Erkrankungen des Herzmuskels, wie die arrhythmogene, rechtsventrikuläre Kardiomyopathie.

Für die betroffenen Familien bedeutet der Schicksalsschlag somit nicht nur einen unersetzlichen Verlust, sondern auch eine nagende Ungewissheit. Bin ich auch betroffen? Besteht für mich ein erhöhtes Risiko am plötzlichen Herztod zu sterben? Diese Fragen können nur durch eine ausführliche kardiologische Untersuchung (durch EKG und Echokardiographie) beantwortet werden. Wir sind überzeugt davon, dass kardiovaskuläre Prävention bereits bei Kindern und Jugendlichen beginnen muss, um die wenigen Jugendlichen herauszufiltern, die bedroht sind und all diejenigen vorzuwarnen, die aufgrund ihres Verhaltens und der Begleitumstände Gefahr laufen, ihre Gesundheit aufs Spiel zu setzen. Warum also erst auf den Verlust eines jungen Menschen warten, bevor Vorsorge betrieben wird?

Muskeldystrophie Duchenne ist eine neuromuskuläre Erkrankung, die von Geburt an besteht, einen progredienten Verlauf hat und zu einem frühen Tod führt. Trotz zahlreicher Forschungsaktivitäten fehlt es an Heilung. Der fortschreitende Verlust von Kraft und von motorischen Fähigkeiten im jungen Kindesalter zwingt die Kinder in die Rollstuhlabhängigkeit. Nach der schockierenden Diagnose lernen die Familien mit der Krankheit Duchenne zu leben und müssen sie akzeptieren. Der Alltag bleibt von vielen Sorgen geprägt.

Die Deutsche Duchenne Stiftung setzt sich dafür ein, die Forschung zur Entwicklung von Therapien der seltenen Krankheit zu forcieren und die Lebenssituation der betroffenen Kinder und deren Eltern zu verbessern. Öffentlichkeitsarbeit, Aufklärung über Duchenne und Umsetzung sozialer und psychologischer Projekte für Familien mit Duchenne sind weitere Aufgabefelder.

Für Kinder mit Duchenne gibt es zwar im Vorschulbereich einige Therapieangebote, wie Frühförderung, die die Kinder und die ganze Familie stärken und auch die medizinische Grundversorgung ist in dafür vorgesehenen Zentren gewährleistet. Allerdings gestaltet sich die Schullaufbahn schwierig, wenn eine Regelschule gewählt wird. Eltern werden dort zum Kämpfer der Inklusionsidee und selten gibt es eine adäquate Beratung oder Unterstützung. LehrerInnen sind mit Duchenne überfordert. Beratung geht von Landesverbänden aus, worauf Eltern sich für die Förderschule entscheiden, die einen exklusiven Weg in die Welt der Werkstätten geht, obwohl es unter den Duchenne erkrankten Kindern und Jugendlichen alle kognitiven Ausprägungen vertreten sind. Bei der Versorgung von Hilfsmitteln werden Eltern bürokratische Hürden gestellt, z. B. bei Beantragung des Rollstuhles, obwohl der Rollstuhl dazu dient, an der Gesellschaft teilzuhaben sowie chancengleiche Bedingungen und gleichberechtigten Zugang zu schaffen. Die erkrankten Kinder sind auf Pflege durch Dritte angewiesen, lassen viele medizinische Untersuchungen über sich ergehen, haben Schmerzen und leiden. Noch dramatischer wird die Situation nach dem 18. Geburtstag. Da es wenige berufliche Perspektiven gibt oder hohe bürokratische Hürden nicht zu überwinden sind, bleiben junge Männer mit Duchenne hinter den Gardinen. Gute Assistenz ist Glückssache.

Die an Duchenne Erkrankten sind nicht in die Gesellschaft integriert, das selbstbestimmte Leben ist nicht möglich, es fehlt an sozialen Beziehungen, was Isolation zur Folge hat. Die gesellschaftliche Transition hat Nachholbedarf und Inklusion ist gescheitert. Die Politik verabschiedet neue Gesetze, wie das Teilhabegesetz oder richtet Kompetenzzentren ein. Für wen das Verbesserung bringt, bleibt fraglich. Neue Gesetze und Leitlinien brauchen wir nicht: es fehlt an Umsetzung. Um nur ein Beispiel – die Barrierefreiheit – zu nennen: unsere Kinder besuchen immer noch Schulen, in denen sie aufgrund fehlender Fahrstühle nicht in ihre Klassenräume kommen. Inklusion ist nur ein Begriff und wird als Mittel zum Zweck benutzt.

Für die Betroffenen ein Trauerspiel. Selbst an einem Gymnasium haben wir noch nicht mal einen Sonderpädagogen, der die Eltern und Schüler zumindest über Nachteilsausgleiche informiert und berät. Aber es lohnt sich doch, mehr finanzielle Mittel in die Kinder und Jugendlichen mit Duchenne zu investieren: die Betroffenen als Experten in die Planung einbeziehen, sie auf dem Weg ins selbstbestimmte Leben, ins Studium und in den Beruf stärken und denen Möglichkeiten für die Zukunft schaffen. Wenn die Teilhabe von Menschen mit Behinderung laut UN-Behindertenrechtskonvention ein Menschenrecht ist und das Grundgesetz gegen Benachteiligung behinderter Menschen spricht, warum gilt das für unsere Duchenne Jungen nicht so.

Zusammenfassung

Die von der Selbsthilfe und den Betroffenen geschilderten Erfahrungen sowie Herausforderungen machen deutlich: Die Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“ kann nur ein Anfang gewesen sein. Erscheint sie an mancher Stelle gar als Tropfen auf dem heißen Stein, so wurde klar, dass hinter jeder und jedem Betroffenen einer SE ein Mensch, eine Geschichte, ein Schicksal, eine veränderte Biografie steckt. Personen jeder Altersgruppe sind erschreckenderweise unzureichend versorgt, erhalten über viele Jahre keine genaue Diagnose und fühlen sich von unserem Sozial- und Gesundheitswesen zurückgelassen. Unsere Gesellschaft nimmt häufig keine Rücksicht auf Schwächere und schenkt denjenigen, die mehr Aufmerksamkeit und Unterstützung benötigen kein Gehör. Dieser unhaltbare Zustand muss dringend zum Wohle der Betroffenen und Angehörigen verändert werden. Es gilt sich den in diesem Weißbuch herausgearbeiteten Herausforderungen gemeinsam zu stellen sowie viele größere und kleinere Stellschrauben im Gesundheitssystem in Bewegung zu setzen. Nur so kann es gelingen, Licht in das leider immer noch zu dunkle Tal der Seltenen Erkrankungen zu bringen.

Die Strukturen des Gesundheitssystems müssen Möglichkeiten schaffen, den individuellen Bedürfnissen der Betroffenen zu entsprechen. Es darf nicht sein, dass eine dringend benötigte Versorgung an unflexiblen und bürokratischen Hürden scheitert oder aufgrund datenschutzrechtlicher oder anderer Bedenken gar nicht erst zustande kommt. Gerade die deutsche Selbstverwaltung hat das Potenzial, den Menschen entsprechend ihrem besonderen medizinischen und pflegerischen Bedarf zu helfen. Gleiches gilt für die Ärzteschaft und medizinische bzw. pflegerische Fachkräfte: Fehlende Fachkenntnis und -wissen über Diagnose- und Therapieverfahren führen auf der einen Seite zu Versorgungsversäumnissen durch Ärztinnen und Ärzte, auf der anderen Seite zu Misskommunikation und Frustration bei den Betroffenen bzw. Angehörigen.

Wie die derzeitige Ausgangslage zeigt: Selten ist in diesem Kontext nicht gleichzusetzen mit wenig. Die mehr als 30 Millionen Betroffenen in der Europäischen Union sprechen für sich. Auch wenn Patientinnen und Patienten bereits von der europäischen Zusammenarbeit profitiert haben (u.a. Förder- und Forschungsprojekte, European Reference Networks, Verordnung zu Orphan Drugs, Qualitätsverbesserungen in der Versorgung und nationale Aktionspläne), muss es noch mehr zu einer gesamteuropäischen Aufgabe werden, strukturelle Rahmenbedingungen zu schaffen, um SE zu erforschen, therapier- und idealerweise heilbar zu machen. Die Europäische Union kann mit ihren Mitgliedstaaten, vielen hervorragenden Forschungszentren, Universitätsklinika und Unternehmen einen wesentlichen Beitrag leisten. In vielen Mitgliedstaaten sind bereits Netzwerke, Zentren und Forschungsprojekte bzw. -kooperationen ins Leben gerufen worden – das ist ein gutes Signal. Doch braucht es noch mehr dieser interdisziplinären und versorgungsbezogenen Zusammenarbeit. Die Verantwortung obliegt auch den Nationalstaaten, tätig zu werden.

So geht Deutschland mit rund 30 Zentren für Seltene Erkrankungen als gutes Beispiel voran und trägt dazu bei, dass immer mehr Netzwerke entstehen, welche die Versorgung, Diagnostik und Therapie von SE möglich machen. Die Digitalisierung, Künstliche Intelligenz, Register- und Datensysteme können hier von großem Nutzen sein. Zudem ist es notwendig, bereits früh in der Ausbildung anzuknüpfen, um die notwendige Aufmerksamkeit für SE herzustellen und Wissen über die Generationen hinweg weiterzugeben. Es gilt, Lerneinheiten wie die Pathophysiologie, Therapie und Diagnostik der SE in die medizinische Ausbildung und Studium zu implementieren. Auf diesem Wege wird sichergestellt, dass die bereits geschaffenen Strukturen nachhaltig gesichert werden. Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) bildet einen zentralen Grundstein. Es ist ernüchternd, dass die vielen Forderungen, Projekte und Vorschläge aus dem Bündnis noch nicht weitreichend umgesetzt wurden.

Die Erkenntnisse, Eindrücke und Beiträge der Selbsthilfegruppen, Vereine und Einzelpersonen zu diesem Weißbuch machen eins immer wieder deutlich: die Selbsthilfe ist ein unverzichtbarer Teil unseres Gesundheitssystems. Dank der Selbsthilfe und ihrer vielen informativen, medizinischen und freizeithlichen Angebote gelingt es, dass sich Betroffene sowie deren Angehörige Erfahrungen austauschen, Herausforderungen teilen und gemeinsam Lösungen finden können. Gerade die regionalen Strukturen erleichtern es vielen Erkrankten, einen stabilen Anker zu finden, um auch in schwierigen Zeiten bestehen und am sozialen Leben teilnehmen zu können. Negativen psychologischen und psychosozialen Faktoren kann so aktiv entgegengewirkt werden. Die Betroffenen sind mit ihrer Erkrankung nicht allein. Der Wissenstransfer ist von enormer Bedeutung und führt zu einem besseren Erkrankungs- und Behandlungsmanagement. Wir sind es den vielen ehren- und hauptamtlich engagierten Personen in der Selbsthilfe schuldig, die Arbeit zu erleichtern und Strukturen zu vereinfachen.

Ausblick

Auch wenn mit dem Ende des Jahres 2023 die Kampagne „Seltene Erkrankungen Bayern“ ihren offiziellen Abschluss fand, soll das nicht das Ende des gemeinsamen Engagements sein. Bisher fanden weitere Veranstaltungen statt und werden auch weiterhin organisiert, um nicht nur in weiterem Austausch mit der Selbsthilfe, der Forschung und Versorgung stehen zu können, sondern auch um langfristige Strukturen zu festigen.

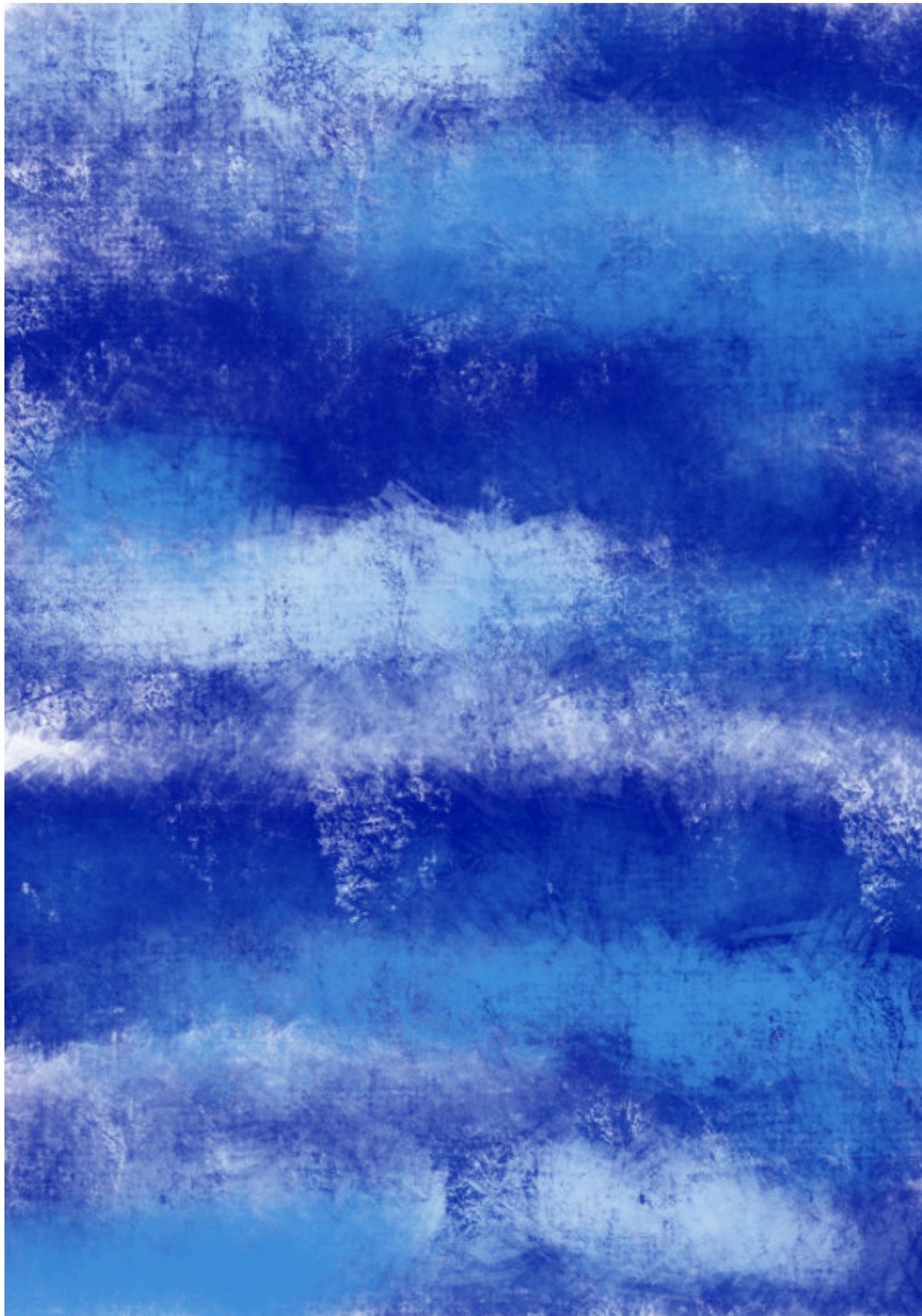
Dieses öffentliche Weißbuch geht einem breiten Adressatenkreis aus Politik, Forschung, Wissenschaft, Wirtschaft, Gesellschaft sowie anderen Bereichen zu, um die Reichweite effektiv zu steigern und um Menschen in allen Funktionen auf die SE sowie die teilweise prekären Versorgungssituationen aufmerksam zu machen. In Bezug auf weitere politische Schritte wird sich der Initiator der Kampagne samt seinen Unterstützerinnen und Unterstützern weiterhin im Deutschen Bundestag einsetzen, um konkrete Versorgungsverbesserungen für die Betroffenen sowie deren Angehörige zu erzielen.

Die klare Erwartung der Betroffenen mehr Forschung, schnellere Diagnostik und bessere Versorgung zu ermöglichen, definiert ein klares Ziel. Dieses gilt es nun in Kooperation und gemeinschaftlichen Handeln umzusetzen.

Die Organisatorinnen und Organisatoren der SEB-Kampagne laden alle Interessierten auch weiterhin dazu ein, Kontakt aufzunehmen, um weitere Veranstaltungsformate zu organisieren und im Austausch zu bleiben. Zur weiteren Information befinden sich im Anhang zu diesem Weißbuch auch die drei veröffentlichten Info-Briefe, die im Verlauf der Kampagne über verschiedene Entwicklungsstände berichtet haben.

Scannen Sie diesen QR-Code, um das Weißbuch sowie die drei Infobriefe digital herunterzuladen.





Selbsthilfe im Fokus:

Lehren und Erfahrungen aus der Kampagne “Seltene Erkrankungen Bayern” – ein Weißbuch

Forderungen für eine verbesserte Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen



Impressum

Erich Irlstorfer, Mitglied des Deutschen Bundestages

Platz der Republik 1

11011 Berlin

Telefon: 030 227 71258

Telefax: 030 227 76258

E-Mail: erich.irlstorfer@bundestag.de

Redaktion, inhaltliche Verantwortung und Gestaltung:

Erich Irlstorfer, MdB, Konstantin Baake, Phillip Gerdau, Jan Detering, Bastian Denk

2024, 1. Auflage

Copyright: Erich Irlstorfer, MdB