

Der LVEB informiert über:

Seltene Krankheiten

Eine „Seltene Krankheit“ liegt dann vor, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen unter einem Krankheitsbild leiden, welches in der Praxis eines Allgemeinmediziners sehr selten, oder höchstens einmal pro Jahr vorkommt. Zusammengenommen sind „Seltene Krankheiten“ aber kein seltenes Phänomen. Schätzungen zufolge gibt es in Deutschland fast 4 Millionen Betroffene. In Deutschland sind zahlreiche, sehr unterschiedliche Krankheitsbilder bekannt. In der medizinischen Fachliteratur werden mit der Entwicklung noch differenzierterer Untersuchungsverfahren immer wieder neue derartige Krankheiten beschrieben. Häufig handelt es sich um chronische und fortschreitende, schwere Verläufe. Sie betreffen als „Systemerkrankung“ oft mehrere Organe gleichzeitig und gehen mit körperlicher Behinderung und/oder kognitiver Einschränkung und nicht selten lebensbedrohlichen Komplikationen einher. Ein Fehler im Erbgut ist die häufigste Ursache, die nicht selten schon im Kindesalter zu Symptomen führt.

Als ein Beispiel sei hier die *Tuberöse Sklerose* als eine der häufigeren „Seltene Krankheiten“ mit einer Inzidenz von 1 : 6.000 Lebendgeburten genannt. Es handelt sich um eine komplexe, facettenreiche Erkrankung, die v.a. mit gutartigen Tumoren, sog. Hamartomen, in unterschiedlichen Organen und nicht selten schon im Säuglingsalter auftretenden, verschiedenen Störungen einhergeht (Patientenaustausch über: www.rehakids.de). Entsprechende Veränderungen im Gehirn führen zu neurologischen Symptomen, wie der Epilepsie oder Liquor- Abflussstörungen. Veränderungen an der Haut, wie Flecken und Knötchenbildung treten im Verlauf der Pubertät besonders stark hervor. Mit zunehmendem Lebensalter finden sich bei diesen Patienten Tumoren in der/den Niere/n sog. renale Angiomyolipome, oft beidseits, die bei Größenzunahme zu einem Masseneffekt führen können: Verdrängung von gesundem Nierengewebe mit Organfunktionseinschränkung und akute Blutungen in den hinteren Bauchraum sind häufigste Todesursachen. Sehr werden verzögerte motorische Entwicklung, kognitive und psychomentele Beeinträchtigung bzw. Autismus- Spektrum- Störungen (www.autismus.de) beobachtet. Die genetisch bedingte Ursache der Tumorbildung, eine Überaktivität bestimmter Stoffwechselprodukte, konnte zwischenzeitlich aufgeklärt werden, und seit Oktober 2012 steht für die Behandlung von komplikationsgefährdeten Erwachsenen mit entsprechenden Tumoren in den Nieren erstmals eine zielgerichtete medikamentöse Therapie zur Verfügung, die an der Ursache der Erkrankung angreift und das unkontrollierte Zellwachstum hemmen kann.

Für viele „Seltene Krankheiten“ sind ihre Ursachen und damit die Behandlungsansätze wegen noch unzureichender wissenschaftlicher Erkenntnisse bis heute nicht geklärt. Aber auch dann steht eine wirksame kausale Therapie nicht immer zur Verfügung. Gleichwohl kann frühzeitige angemessene, interdisziplinäre Betreuung die Lebensqualität verbessern, die berufliche und soziale Inklusion fördern und die Lebenserwartung steigern. Ohne Zugang zu angemessener Unterstützung sind diese Patienten oft einem hohen Morbiditäts- und Mortalitätsrisiko ausgesetzt. Nicht informierte Krankenkassen und Behörden machen das Leben Betroffener zusätzlich schwer.



Am 29. Februar des Schaltjahres 2008 wurde in Europa und Kanada unter dem Motto "Seltene Erkrankungen als Priorität der öffentlichen Gesundheit" erstmals der „Tag der seltenen Krankheiten“ begangen. In normalen Jahren ist dieser Tag am 28. Februar. Jeweils werden diese Erkrankungen dann unter einem besonderen Blickwinkel betrachtet und mit einem Slogan in den Mittelpunkt weltweiter Aktionen gestellt; für 2014: "Gemeinsam für eine bessere Versorgung".

Es ergeben sich zahlreiche Herausforderungen an eine grundlagenorientierte und klinische Forschung und Versorgung. 2010 wurde das *Nationale Aktionsbündnis* für die vordringlichsten Probleme von *Menschen mit Seltenen Erkrankungen* (NAMSE) gegründet (www.namse.de) und seither vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) gefördert. Als Ergebnis seiner Aktivitäten wurde im Jahr 2013 von der Bundesregierung der *Nationale Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen* installiert und damit die Empfehlung des Rates der Europäischen Union für europäisches Handeln im Bereich der „Seltene Krankheiten“ aus dem Jahr 2009 umgesetzt. Ziel seiner Maßnahmen ist es, zunächst Ärzte, Betroffene und ihre Angehörigen besser zu informieren, um schneller zu einer verlässlichen Krankheitsdiagnose zu kommen, sowie die Verbesserung der medizinischen Versorgungsstrukturen und der Forschung. Selbsthilfeorganisationen und Arbeitsgemeinschaften sind eine essentielle Hilfe. Betroffene haben eine große Expertise, da sie aus ihrem Leidensdruck heraus Informationen und Erfahrungswissen sammeln (z.B. www.achse-online.de; www.orpha.net; www.nakos.de).

An deutschen Universitätskliniken konstituierten sich zunehmend Zentren für "Seltene Krankheiten", die sich, mit unterschiedlichen Profilen, diesen Zielen verschrieben haben, wie in Bonn, Essen, Münster, an der Ruhruniversität Bochum und in Düsseldorf. So bietet das bereits 2009 in Bonn eingerichtete Zentrum eine Anlaufstelle für den Patienten, der theoretisch an einer seltenen Krankheit leiden kann, weil sich seine Beschwerden auf Grund ihrer Seltenheit und Komplexität in der ärztlichen Praxis zunächst nicht zuordnen lassen. Das Zentrum bietet den Rahmen für eine fachübergreifende Zusammenarbeit zwischen mehreren spezialisierten Ambulanzen bzw. Abteilungen, wie der Humangenetik und der Laboratoriumsmedizin bis zum Einsatz von Experten aller Kliniken und Institute des Universitätsklinikums, da die „seltenen Erkrankungen“ oft mehrerer Organsysteme betreffen. Ein deutschland- und europaweites Netzwerk von Spezialisten, die sich mit der Forschung und mit der Versorgung entsprechend kranker Kinder Jugendlicher und Erwachsener befassen, kann bei besonderer Problemkonstellation herangezogen werden, sodass eine Bündelung von Kompetenzen gewährleistet ist.

Dem Ziel, Patienten mit „Seltene Erkrankungen“ oder schweren Krankheitsverläufen durch eine enge Verzahnung von Spezialisten verschiedener Fachdisziplinen in Praxen und Kliniken besser zu versorgen dient seit 1. April 2014 ein *neues Behandlungsangebot*: die ambulante spezialfachärztliche Versorgung (ASV). Die Behandlung übernimmt ein Team, dem je nach Indikation bestimmte Fachärzte und auch Psychotherapeuten angehören. Diese müssen die in der ASV-Richtlinie definierten hohen Qualitätsanforderungen erfüllen. Damit übernehmen erstmals Vertragsärzte und Krankenhausärzte gemeinsam die hochspezialisierte Versorgung. Sämtliche Rahmenbedingungen sind gleich – auch die einheitliche Vergütung (www.erweiterter-landesausschuss-nordrhein.de). Der neue Versorgungsbereich muss für verschiedene seltene Krankheitsbilder noch konkretisiert werden.



Auf Grund der geringen Zahl der Patienten, die von einer einzelnen „Seltene Krankheit“ betroffen sind, beteiligt sich das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) finanziell an der Förderung entsprechender Verbände. So hat das BMBF für Forschungsk Kooperationen im Rahmen des genannten Nationalen Aktionsplans Projektfördermittel in Höhe von bis zu 27 Mill. Euro bis 2018 bereitgestellt.

Die Grundlagenforschung im Bereich der „Seltene Krankheiten“, insbesondere deren genetische Ursachen, ihre Früherkennung bis hin zu neuen Therapieansätzen, und nicht zuletzt die adäquate ärztliche und pflegerische Betreuung sind personal- und kostenintensiv. Sie erfordern eine eigene Vergütungssystematik und neben einer einheitlichen extrabudgetären Vergütung ohne Mengenbegrenzung, den Verzicht auf Bedarfsplanung, ausreichende problemorientierte Investitionsmittel für die Spezialkliniken und eine Neukonzeption des DRG - Fallpauschalensystems. Die betroffenen Patientinnen und Patienten haben im Einzelfall einen erhöhten Pflegebedarf. Dafür sind neue Vorgaben, wie ein Personalbemessungsinstrument erforderlich, weil sich sonst die Kosten in den Pflegebereich verlagern. Die Zentren, die dank ihrer Spezialexpertise viele Klienten mit „Seltene Erkrankungen“ behandeln, sind unterfinanziert, wodurch ihre Arbeit erschwert wird. Weiterhin ist die Politik gefordert, aber auch die Kooperation mit der (zögerlich) forschenden Industrie, um zukünftig das Niveau der erforderlichen medizinischen Spezialversorgung zu sichern.

Autor: Univ.- Prof. Dr. med. Peter Brühl, Bonn