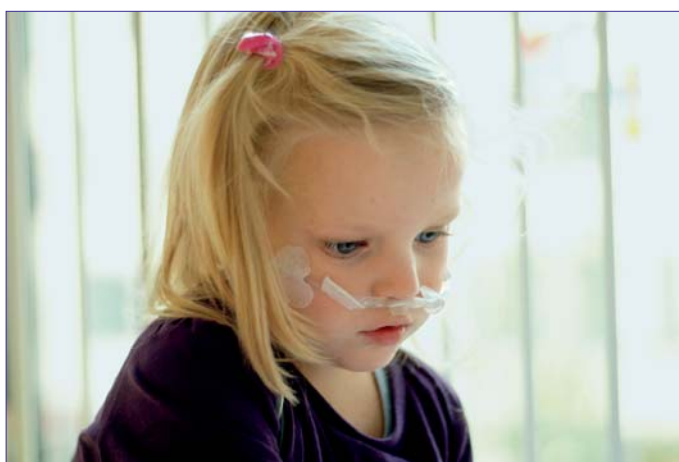


Thema: Mit dem Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen – in diesem Jahr fällt er zum dritten Mal auf den 29. Februar – lenken Betroffene und ihre Selbsthilfvereine, Angehörige, Partner und Dachverbände die Aufmerksamkeit auf die „Waisen der Medizin“. Ganz so rar sind die „Seltenen“ indes nicht, allein im Rheinland dürfte die Zahl der erkrankten Menschen bei einer halben Million liegen. **von Bülent Erdogan**

Tag der Seltenen Erkrankungen: Die Nadel im Heuhaufen finden



Was für viele ihrer Kolleginnen und Kollegen der so häufig zitierten „Sechsminuten-Medizin“ wie ein Märchen aus Tausendund-einer Nacht vorkommen mag, das ist für Dr. Helena Jung für ihre Tätigkeit unerlässlich: Wenn die Kölner Humangenetikerin einen Patienten zur Anamnese ins Behandlungszimmer ihrer großen Praxis bittet, dann bleibt die Tür häufig sehr lange zu. „Eine genetische Beratung nimmt in der Regel zwischen einer und eineinhalb Stunden in Anspruch“, sagt die Ärztin im Gespräch mit dem *Rheinischen Ärzteblatt*. Und häufig hat sie bereits ein sehr genaues Bild über die Krankengeschichte ihres Gegenübers, schließlich gehört das Studium der bisherigen Befunde ihrer Patienten zum A und O.

Viele Krankheiten bereits im Kindesalter

Seit mehr als zwanzig Jahren ist Jung niedergelassen tätig und berät in ihrer Praxis im Schatten des Kölner Uni-Centers einzelne Patienten wie auch Familien. „Genetische Erkrankungen sind in der Regel auch seltene Erkrankungen“, sagt Jung. Gemeinsam mit ihren Patienten erstellt sie zunächst einen Stammbaum über drei Generationen. Detektivisch fragt Jung nach gesicherten oder vermutlichen Erkrankungen von Eltern, Geschwistern, Neffen und Nichten, Cousins ersten und zweiten Grades, von Onkeln und Tanten, Großeltern und Urgroßeltern.

In acht von zehn Fällen kämen die Patienten auf Überweisung in die Praxis, am häufigsten setzten Pädiater und Gynäkologen auf ihre Unterstützung,

sagt Jung. Am Ende der Beratung stehen eine Zusammenfassung für die Patienten und ein Arztbrief für den Kollegen, der den Patienten mit den gewonnenen Informationen weiterbehandelt.

Als selten gilt eine Erkrankung in Europa dann, wenn ihre Prävalenz bei weniger als fünf zu 10.000 liegt. Weltweit gibt es zwischen 7.000 und 8.000 Seltene Erkrankungen. Im Landesteil Nordrhein mit seinen 9,6 Millionen Einwohnern wird die Zahl der Menschen mit einer Seltenen Erkrankung auf etwa eine halbe Million geschätzt. Etwa 80 Prozent der Erkrankungen sind genetisch bedingt, nur ein kleiner Teil der Patienten kann geheilt werden. Etwa vier von fünf Krankheitsverläufen beginnen bereits im Kindesalter. Patienten mit Seltenen Erkrankungen mussten bislang oft eine jahrelange Odyssee hinter sich bringen, ehe eine Diagnose gestellt und gesichert werden konnte.

„Die gesicherte Diagnose setzt der Suche ein Ende und ermöglicht eine Auseinandersetzung und ein Leben mit der Erkrankung“, sagt Dr. Christine Mundlos. Sie ist Ansprechpartnerin für ratsuchende Ärzte und Therapeuten bei der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE). Der Verein setzt sich auf Patientenseite seit Jahren für eine bessere Versorgung und mehr Forschung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen ein. Um auf die besonderen Bedürfnisse von Betroffenen aufmerksam zu machen, koordiniert ACHSE auch den Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen in Deutschland, in diesem Jahr unter dem Motto: „Gebt den Seltenen Eure Stimme!“

„Unsere Fälle sind fast alle knifflig“, berichtet die Kölner Ärztin Jung und meint damit zum Beispiel Patienten mit unklaren Entwicklungsstörungen. Manchmal ist die Sache allerdings quasi auf den ersten Blick klar: „Einmal kam ein junger Patient zu uns“, erzählt Jung. „Als er so in der Tür stand, war für mich leider sehr schnell klar, dass er das Wolf-Hirschhorn-Syndrom haben könnte“, sagt sie. Ursache für diese Erkrankung ist eine Deletion des kurzen Armes des Chromosoms 4 (ICD-10-Code: Q93.3).

Etwa in sechs von zehn Fällen lassen sich die Erkrankungen, mit denen es Jung zu tun bekommt, am Ende genetisch bestimmen. „Wir erleben eine Phase, in der das Wissen in der Molekulargenetik exponentiell zu wachsen scheint. Ein Ende ist noch nicht absehbar“, sagt Jung. „Und wir sehen, dass sich die Molekulargenetik sukzessive verändert: von der Diagnostik hin zur Therapie.“

Vier universitäre Zentren im Rheinland

Die Universitätsklinik Bonn gehört auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen im Rheinland zu den klinischen Vorreitern: Bereits seit 2011 können sich Patienten an das dortige Zentrum für Seltene Erkrankungen wenden (wir berichteten). Dort werden jährlich circa 4.000 Patienten betreut. Die Finanzierung der Tätigkeit der Spezialambulanzen erfolgt überwiegend über die Hochschulambulanz-Pauschale, nach Angaben von Koordinatorin Dr. Christiane Stieber ist sie damit bei Weitem nicht kostendeckend. „Falls es eine nachhaltige Finanzierung der Leistungen der Zentren für Seltene Erkrankungen gäbe, würden die Zahlen rasch weiter ansteigen. Eine entsprechende Nachfrage gibt es in jedem Fall“, sagt sie.

Haben Niedergelassene einen konkreten Verdacht, überweisen sie ihre Patienten meist direkt an die entsprechende Ambulanz. Gleichzeitig beobachtet Stieber, dass sich viele Betroffene und Familien auch auf eigene Faust an das Zentrum wenden. Die Koordinatorin wünscht sich, dass die behandelnden Niedergelassenen ihren Patienten auch in diesem Fall eine Epikrise mit auf den Weg geben – und sei darin nur vermerkt, dass man den Besuch aus ärztlicher Sicht eigentlich nicht für erforderlich hält.

Zu den Menschen, bei denen die Erkrankten selbst, ihre Angehörigen oder Niedergelassene eine Seltene Erkrankung vermuten, kommen auch Patienten ohne Diagnose. In Bonn sind es nach Angaben von Stieber circa 500 im Jahr. Der Beratungsbedarf sei indes weitaus höher. Bis Ende dieses Jahres unterstützt die Robert Bosch Stiftung mit Sitz in Stuttgart die Arbeit der für diese Men-

schen eingerichteten Interdisziplinären Kompetenzzentrum für Patienten ohne Diagnose (InterPoD) finanziell. Wie es danach weitergeht, ist unklar.

Aus der allgemeinen finanziellen Not der Hochschulambulanzen macht man in Bonn eine Tugend, die auch der Ausbildung des ärztlichen Nachwuchses zugutekommt: Bei Patienten mit unklaren Diagnosen macht sich zunächst ein Team aus Medizinstudenten der höheren Semester an die Arbeit, grenzt den Kreis der in Frage kommenden Erkrankungen ein und bespricht die Erkenntnisse mit Ärztinnen und Ärzten der Spezialambulanzen. Ist eine Diagnose weiter schwierig, beruft Stieber eine interdisziplinäre Fallkonferenz ein.

Knackpunkt bleiben die Finanzen

Ein Zentrum für Seltene Erkrankungen gibt es seit 2014 auch an der Universitätsklinik in Aachen. Wie ihre Kollegen in Bonn (sowie in den weiteren Zentren in Düsseldorf und Essen) sehen sich die Mediziner in Aachen mit der Herausforderung konfrontiert, dass die Finanzierung der Zentrumstätigkeit nicht mit frischem Geld erfolgt, sondern aus dem normalen Haushalt bestritten werden muss. „Viele seltene Erkrankungen sind erblich und eine genetische Untersuchung könnte viele Diagnosewege abkürzen. Leider besteht eine hohe Hürde für die Refinanzierung, da teils auch neue kostenintensive genetische Methoden zur Diagnosestellung eingesetzt werden müssen“, sagen Professor Dr. Jörg B. Schulz, Vorstandssprecher des Zentrums, und sein Stellvertreter Professor Dr. Klaus Zerres.

Abhilfe könnte das zum 1. Januar dieses Jahres in Kraft getretene *Krankenhausstrukturgesetz* schaffen: Bis zum April dieses Jahres sollen die gesetzliche und die private Krankenversicherung mit der Deutschen Krankenhausgesellschaft „Näheres“ zu Zuschlüssen für Kliniken vereinbaren, die mit Zentren „besondere Aufgaben“ in der Versorgung übernehmen.

Ob sich durch die gesetzgeberische Tätigkeit der Großen Koalition allerdings wirklich substanzielle finanzielle Verbesserungen ergeben werden, sei derzeit „noch nicht erkennbar“, üben sich Schulz und Zerres in Zurückhaltung. Wie sehr die Zentren finanziell – und damit auch personell – noch auf Kante genährt sind, zeigt sich exemplarisch darin, dass die Schaffung der Stelle des koordinierenden Zentrums-Geschäftsführers in Aachen in Person von Dr. Christopher Schippers von höchster Stelle verantwortet wurde: dem Vorstand der Universitätsklinik.

Infotag in Aachen

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen der Uniklinik Aachen stellt am Montag, 29. Februar von 9 bis 20 Uhr im Einkaufszentrum „Aquis Plaza“ ein buntes Programm mit Infoständen und Vorträgen zum Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen auf die Beine. Mit an Bord sind neben einer Reihe von Krankenkassen auch 25 Selbsthilfeorganisationen. www.zsea.ukaachen.de

Krankheiten, die selbst der Spezialist selten sieht

Zu den Ärzten, die aufgrund ihrer Spezialisierung häufig mit besonderen Patienten zu tun haben, gehört der niedergelassene Kinderkardiologe Dr. Dieter Koch. „Angeborene Herzfehler sind mit einer Prävalenz von etwa einem Prozent relativ gesehen häufig. Aber die Krankheitsbilder fächern sich weit auf, sodass ich immer wieder auch Kinder mit seltenen Erkrankungen sehe“, sagt der in Köln tätige Mediziner, der in seiner Praxis jährlich circa 6.000 Kinder und Jugendliche behandelt. „Oft ist die Herzerkrankung das Leitsymptom, über das wir dann auf das Syndrom stoßen“, sagt er. Gleichzeitig sind manche Syndrome derart selten, dass man sie selbst als Spezialist vielleicht ein ganzes Berufsleben nicht zu Gesicht bekommt. „In 20 Jahren Berufstätigkeit als Kinderkardiologe sind mir zum Beispiel lediglich zwei Kinder mit der Friedrich-Ataxie begegnet“, sagt Koch. „Ausschlaggebend für die Diagnose waren dabei genetische Untersuchungen, Symptome hatten die beiden Patienten noch keine.“

Prävalenz seltener Erkrankungen in Nordrhein

Das Zentralinstitut für die kassenärztliche Versorgung hat im November eine Untersuchung zur Prävalenz von 88 Seltenen Erkrankungen anhand ambulanter Abrechnungsdaten der Jahre 2008 bis 2011 nach § 295 SGB V vorgelegt. Berücksichtigt wurden dabei nur gesicherte Diagnosen, die in mindestens zwei Quartalen eines Jahres gestellt worden waren. Die Wissenschaftler ordneten die Erkrankungen sieben Klassen zu (A = andere, in die Gruppen E, M, N, I, D und C nicht eindeutig einzuordnende Erkrankungen; C = chromosomale Erkrankungen; D = Hauterkrankungen; E = sichtbare Fehlbildungen und makroskopische Organmalformationen; I = entzündliche Erkrankungen; M = genetisch bedingte Stoffwechselerkrankungen und andere durch Mutationen verursachte Erkrankungen; N = im Neugeborenenenscreening erfasste Erkrankungen).

Für Nordrhein kommen die Wissenschaftler auf eine Prävalenz der 88 Erkrankungen von 853 auf 100.000 GKV-Versicherte (Bund: 802, Baden-Württemberg: 726). Deutschlandweit liegen laut der Analyse Erkrankungen der Klasse A mit einem Anteil von 41,2 Prozent an der Gesamtfallzahl aller erfassten 88 Krankheitsentitäten an erster Stelle, gefolgt von entzündlichen Erkrankungen (Klasse I: 27,3 Prozent) und genetisch bedingten Stoffwechselerkrankungen (Klasse M: 10,2 Prozent).