

Seltene Erkrankungen - Kurzüberblick

- nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in Europa
- 4 Mio. betroffene Menschen in Deutschland
- **mehr als 8.000 verschiedene Seltene Erkrankung**
- **Komplexe Krankheiten, meistens schwer diagnostizierbar**
- **in 80% der Fälle genetischen Ursprungs**
- meist Kinder und Jugendliche betroffen (aber auch Erwachsene)
- **Verlauf: progredient**
Perspektive: nicht heilbar



Am Anfang der Versorgung steht: **die Diagnose!**

Menschen mit chronischen seltenen Erkrankungen brauchen frühzeitig eine akkurate Diagnose, auch wenn die Krankheit nicht ursächlich behandelbar ist!

Ohne akkurate Diagnose

- keine Krankheitsprognose
- keine oder verspätete kausale Therapie
- erschwerter Weg durch das Gesundheitssystem
- erschwerte Krankheitsbewältigung
- erschwerte Familienplanung
- keine Patientenselbsthilfe
- keine Forschung
- kein Nutzen von neuen Erkenntnissen zu einzelnen Erkrankungen
- Probleme mit KK und Ämtern



Warum ist die Diagnosestellung schwierig?

- viele verschiedene Erkrankungen (selten bis ultra-selten)
- wenig Expertise
- wenig Wissen
- wenig Forschung

Eine EURORDIS-Umfrage zu acht relativ häufigen seltenen Erkrankungen in Europa zeigte, 25 % der Patienten warteten fünf bis 30 Jahre auf eine Diagnose. Während dieser Zeit erhielten 40 % eine falsche Diagnose. Fehldiagnosen haben unangemessene Behandlungen und Versorgungsoptionen zur Folge.

Einfluss nehmen auf den Weg der Diagnose – strukturell, diagnostisch, digital

1. **TRANSLATE-NAMSE** (Förderdauer 01.4.17-31.3.20)



Beschleunigung der Diagnosestellung und Verbesserung der alters- und sektorenübergreifenden Versorgungsqualität von Patienten mit seltenen Krankheiten durch Umsetzung von zentralen Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans (NAMSE) (= unklare Diagnosen, Einsatz Gendiagnostik, Versorgung Indikatorerkrankungen, Transition)

<https://translate-namse.charite.de/>

2. **ZSE-DUO** (Förderdauer 01.10.18-30.09.21)



Duale Lotsenstruktur (somatischer FA + FA für Psychiatrie/Psychotherapie o. Psychosomat. Medizin) zur Abklärung unklarer Diagnosen im Zusammenhang mit psychischen Begleiterscheinungen.

<https://www.ukw.de/behandlungszentren/zentrum-fuer-seltene-erkrankungen-zese/forschung/zse-duo/>

3. **Collaboration on Rare Diseases** (CORD) innerhalb der Medizininformatik-Initiative (MII) (Förderdauer 01.02.20 – 31.1.2022, BMBF)

Ziele u.a. Sichtbarkeit von SE erhöhen, Qualität der Versorgung verbessern, Forschung anregen..

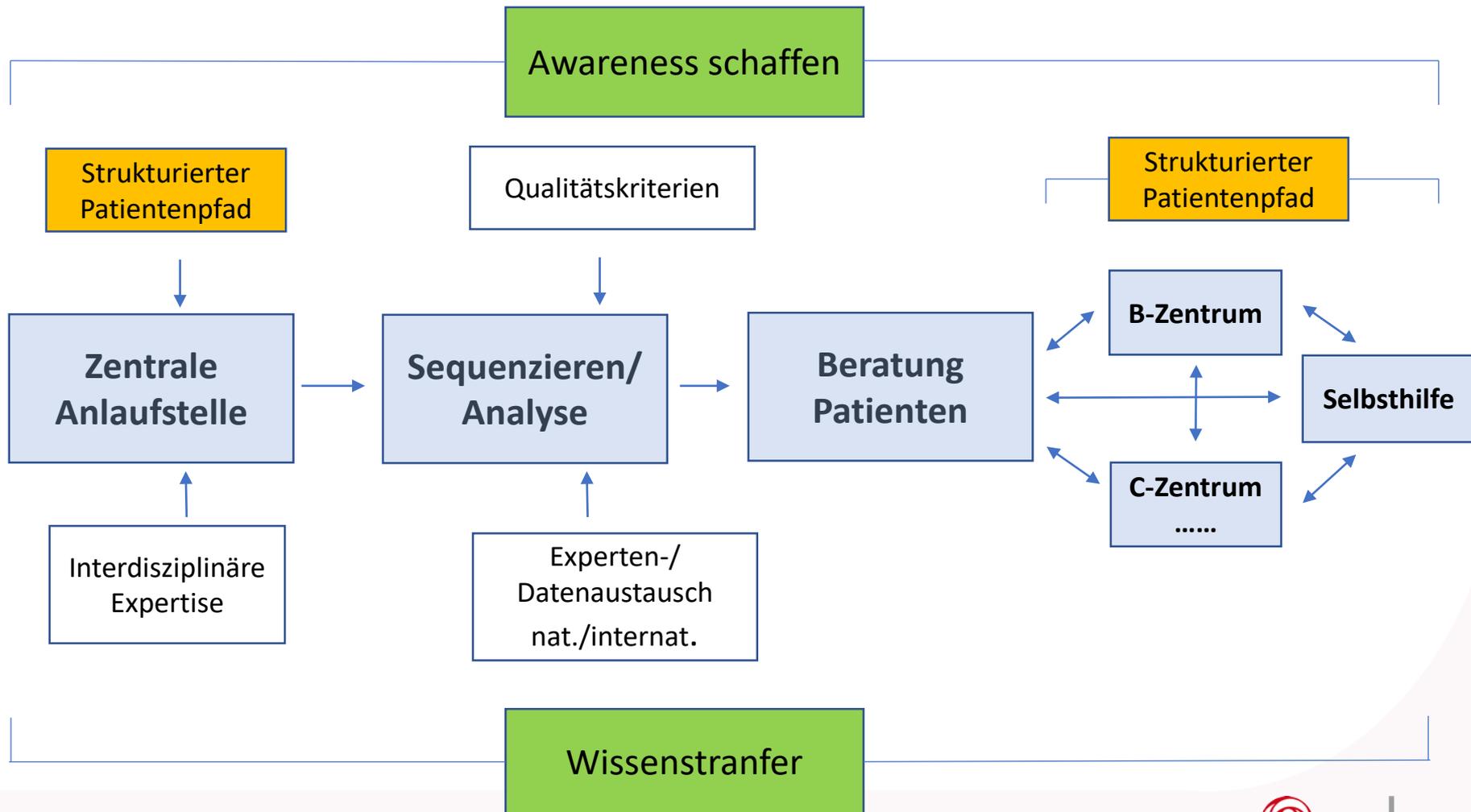
<https://www.medizininformatik-initiative.de/de/start>

<https://www.medizininformatik-initiative.de/de/CORD>



4. **ESE-Best** (Förderdauer 06/2019 -05/2021, BMG) – Evaluation von Schnittstellenmanagementkonzepten bei **Seltenen Erkrankungen**: Systematische Bestandsaufnahme & Erstellung von **Best-Practice**-Empfehlungen

Anforderungen an den Einsatz genomischer Diagnostik aus Sicht der Selbsthilfe für SE



ACHSE e.V. Kontakt & Information

Geschäftsstelle Berlin

+49 30 33007080
info@achse-online.de
www.achse-online.de



Dr. med. Christine Mundlos M.Sc., stellv. GF,
ACHSE Lotsin und Leiterin Wissensnetzwerk
und Beratung

christine.mundlos@achse-online.de