

Seltene chronische Erkrankungen

Hilfe für betroffene Erwachsene und Kinder

Etwa vier Millionen Menschen leben in Deutschland mit einer seltenen chronischen Erkrankung. Etwa 80% der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt. Bei weniger als 50% der Betroffenen machen sie sich bereits bei Geburt oder in der frühen Kindheit bemerkbar, bei anderen Menschen manifestieren sie sich erst im Erwachsenenalter.

Was wird als "seltene" Krankheit bezeichnet?

Die in Europa gültige Definition besagt, dass es sich um eine seltene Krankheit handelt, wenn maximal eine von 2.000 Personen dieses jeweils spezifische Krankheitsbild aufweist – oder vielleicht leichter vorstellbar: weniger als 5 von 10.000 Menschen. Im Englischen spricht man von "orphan disease" (verwaiste, vernachlässigte Krankheit). Heute sind etwa 30.000 Krankheiten bekannt, ca. 7.000 bis 8.000 zählen zu den seltenen Erkrankungen. Betroffen sind in der EU zwischen 27 und 36 Millionen Menschen.

Seltene chronische Erkrankungen sind überwiegend ernst, oftmals lebensbedrohlich. Meist handelt es sich um hochkomplexe Krankheitsbilder, die eine erhebliche Einschränkung der Lebensqualität zur Folge haben können. Betroffen sind unterschiedliche Organe und Körpersysteme (Stoffwechselerkrankungen, Chromosomen-Anomalien, angeborenen Erkrankungen des Stütz- und Bewegungsapparates, Krankheiten des Verdauungssystems, Entwicklungsstörungen, Bluterkrankungen, Immundefekte, Erkrankungen des Nervensystems, Fehlbildungen, schwere Verletzungsfolgen und Krebserkrankungen). Die Ursachen der meisten seltenen Krankheiten sind heute noch nicht bekannt.

Es ist häufig mühsam und langwierig, die richtige Diagnose zu stellen und eine wirksame Behandlung zu finden. Neben zielgerichteten Forschungsprojekten besteht ein dringender Bedarf an effizienten Therapien und geeigneten Pflegemaßnahmen zur Verbesserung der individuellen Lebensqualität.

Betroffene und Angehörige finden sich häufig in Selbsthilfe- und Interessengruppen zusammen, um persönlichen Austausch zu ermöglichen und Erfahrungen weiter zu geben. Viele dieser Initiativen haben sich in den letzten Jahren der "Allianz chronisch seltener Erkrankungen" (ACHSE e.V.) angeschlossen. Durch interdisziplinäre Vernetzung werden Wissen und Ressourcen gebündelt und können effektiver genutzt werden. Die ACHSE versteht sich als übergeordnetes und unabhängiges Netzwerk, das den betroffenen Menschen eine Stimme geben und ihre Interessen in der innerdeutschen und europäischen Politik und im Gesundheitswesen hörbar vertreten will. Diese Aufgabe ist nicht einfach, zumal Fördermittel für die Erforschung seltener Krankheiten knapp sind und die Pharma-Industrie bei der Entwicklung neuer Medikamente auch die Rentabilität vor Augen hat.

So hilft Achse e.V. konkret:

- Unterstützt die Betroffenen direkt: zuhören, beraten, helfen.
- Vernetzt Wissen und Kompetenz und macht relevante Informationen transparent und zugänglich.
- Öffentlichkeitsarbeit, um auf die Interessen und Probleme der Betroffenen aufmerksam zu machen und diese auch zu erreichen.

- Pionierarbeit: Aufbau eines Experten-Netzwerks zu seltenen chronischen Erkrankungen.
- Setzt sich für gesellschaftliche Akzeptanz und Integration der Betroffenen ein
- Unterstützt die wissenschaftliche Erforschung seltener Erkrankungen in Deutschland und betont deren besonderen Stellenwert.
- Förderung / Ausbau qualifizierter Facheinrichtungen und interdisziplinärer Kooperationen.

Der Vorstand von ACHSE e.V. setzt sich aus betroffenen Menschen zusammen. Fünfzehn renommierte Wissenschaftler - überwiegend Mediziner aus Forschung und Lehre - bilden den wissenschaftlichen Beirat.

Telefonische Beratung für Betroffene und Angehörige:

030 - 33 00 708 0

Mo, Mi, Fr von 10-13 Uhr

Do von 15-18 Uhr und nach Vereinbarung

Um auf die komplexen Aufgaben und Herausforderungen aufmerksam zu machen, wird seit 2008 jedes Jahr am letzten Tag des Monats Februar der "Europäische Tag der seltenen Erkrankungen" begangen. Ziel dieser Aktion ist es, Brücken zwischen Patienten, Forschung und Gesundheitsversorgung zu bauen, die zu einer Verbesserung der Behandlung von Menschen mit seltenen Krankheiten führen.

An der Universitätsklinik Tübingen hat das ***bundesweit erste Behandlungs- und Forschungs-Zentrum für seltene Erkrankungen*** Anfang 2010 seine Arbeit aufgenommen: das ZSE Tübingen www.zse-tuebingen.de.

Die Bundesregierung hat am 8.3.2010 die Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) bekanntgegeben. Schwerpunkte: koordiniertes und zielorientiertes Handeln im Gesundheitswesen zum Wohle der Betroffenen. Aktuelle Informationen beim BM für Gesundheit: www.bmg.bund.de

Quellen und Hintergründe:

Achse e.V. - mit Datenbank der angeschlossenen Interessengruppen

<http://www.achse-online.de>

ZSE - Zentrum für seltene Erkrankungen an der Uni Tübingen

<http://www.zse-tuebingen.de/>

Seltene Erkrankungen, aber Millionen Patienten

<http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/131.php>

Liste seltener Krankheiten (HON Foundation)

http://www.hon.ch/HONselect/RareDiseases/index_de.html

Orphanet – Portal und Datenbank für mehr als 5500 seltene Krankheiten und "orphan drugs" (mehrsprachig)

<http://www.orpha.net/>

Von wegen selten! (Uni Rostock)

<http://www.selteneerkrankungen.de/>

Wikipedia zum Thema

http://de.wikipedia.org/wiki/Seltene_Krankheit

Gesundheit EU – seltene Krankheiten

http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_de.htm

E-Rare Era-Net for research programs on rare diseases

<http://www.e-rare.eu/>

Zwölf bekannte seltene Krankheiten (WDR)

http://www.wdr.de/tv/quarks/sendungsbeitraege/2010/0119/003_krankheiten.jsp

NAKOS - Unterstützung von Selbsthilfegruppen

<http://www.nakos.de>

BM für Gesundheit, BRD (Suchbegriff: seltene Erkrankungen)

+ Forschungsbericht "Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland"

<http://www.bmg.bund.de/>

Der/die Patientenbeauftragte der Bundesregierung

<http://www.patientenbeauftragter.de>

<http://www.patientenbeauftragte.de>

ssk, Mai 2010