



„Sicher ist sicher“ Der Patientensicherheitspodcast der Landesärztekammer Hessen – Folge 5: "Seltene Erkrankungen – oder warum selten viele sind"

Transkript zu Folge 5

Audiodatei Teil 1

Katrin Israel-Laubinger (KIL):

Herzlich Willkommen zu „Sicher ist sicher“, dem Patientensicherheitspodcast der Landesärztekammer Hessen, in dem wir über Wissenswertes, Aktuelles, Ungewöhnliches und Bewegendes zur Patientensicherheit berichten.

Folge 5: Seltene Erkrankungen oder warum selten viele sind. Unter diesem Motto einem Zitat der Eva-Louise und Horst-Köhler Stiftung bzw. des FUSE e.V., gehen wir dieses Mal spannenden Fragen nach, wie: Warum sind Seltene Erkrankungen eigentlich gar nicht selten ([14]; Quelle: Siehe weiterführende Links)? Was hat eine amerikanische Fernsehserie mit Seltenen Erkrankungen zu tun? Wie hängen künstliche Intelligenz und Seltene Erkrankungen zusammen? und Wie ist Patientensicherheit mit Seltenen Erkrankungen verknüpft?

Mein Name ist Katrin Israel-Laubinger von der Stabsstelle Qualitätssicherung, Patientensicherheit und Analysen im Gesundheitswesen.

Silke Nahlinger (SN):

Mein Name ist Silke Nahlinger und ich arbeite in der Stabsstelle Qualitätssicherung als wissenschaftliche Referentin.

Sabine Kipp (SK):

Mein Name ist Sabine Kipp. Ich bin ebenfalls wissenschaftliche Referentin der Stabsstelle Qualitätssicherung bei der Landesärztekammer Hessen.

Wir führen heute durch die aktuelle Folge und stellen Menschen, Fakten und Daten rund um das Thema Seltene Erkrankungen vor.

SN:

Und hierfür haben wir wieder mit verschiedenen Experten zum Thema gesprochen und interessante Fakten und Einsichten gewonnen. Dieses Mal haben wir gesprochen mit Herrn Doktor Pinkowski, unserem Präsidenten der Landesärztekammer Hessen. Vom Zentrum für Unerkannte und Seltene Erkrankungen in Marburg, kurz das ZUSE, haben wir mit Herrn Professor Jürgen Schäfer und Herrn Doktor Andreas Jerrentrup sprechen können. Mit Herrn Professor Thomas O. F. Wagner und Frau Tanja Raab-Rhein konnten wir über die Arbeit des Fördervereins für Unerkannte und Seltene Erkrankungen in Hessen, kurz FUSE, ebenfalls sprechen. Frau Dr. Christine Mundlos von der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen, ACHSE e.V. hat uns ebenfalls einen Einblick in die Arbeit des Vereins gegeben. Mit Frau Gabriele Kessler von Rett-Deutschland, der Elternhilfe für Kinder mit Rett-Syndrom, konnten wir die Betroffenenperspektive betrachten. Über



die Arbeit von Orphanet, der Wissensdatenbank über Seltene Krankheiten und Orphan Drugs, haben uns Frau Carina Thomas und Frau Dr. Kathrin Rommel einen spannenden Einblick gewährt. Abschließend betrachten wir noch die Arbeit des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, dem NAMSE (Quellen: Siehe weiterführende Links). Die Interviews haben wir in einem Zeitraum vom Sommer 2025 bis Ende letzten Jahres geführt und aufgezeichnet.

KIL:

Bevor wir mit der aktuellen Folge starten noch einige organisatorische Hinweise. Für Ärztinnen und Ärzte ist die CME-Zertifizierung für diesen Podcast erfolgt und wir haben auch die Anerkennung als Fortbildungsmaßnahme für Patientensicherheitsbeauftragte erhalten.

SK:

Alle Informationen zu dieser Folge, alle zitierten Quellen und Literaturhinweise verlinken wir auf unserer Webseite unter www.laekh.de, auf der Unterseite „Für Ärztinnen und Ärzte > Qualitätssicherung > Patientensicherheit“. (Anm.: Sie finden die Literaturhinweise hier im Dokument auf Seite 49.)

KIL:

Mit dieser „Sicher ist sicher“-Podcast-Folge zum Thema Seltene Erkrankungen möchten wir gerne zum nächsten Tag der Seltenen Erkrankungen beziehungsweise Rare Disease Day am 28. Februar 2026 verstärkt auf das Thema Seltene Erkrankungen und die Menschen, die betroffen sind oder natürlich die, die sich mit der Versorgung von betroffenen Patienten beschäftigen, aufmerksam machen.

SK:

Als Erstes möchten wir einen Überblick beziehungsweise eine Definition geben, was Seltene Erkrankungen überhaupt sind und welche wichtigen Zahlen, Daten und Fakten es dazu gibt.

KIL:

Seltene Erkrankungen werden auch als Orphan Diseases bezeichnet und die Medikamente zu ihrer Behandlung auch als Orphan Drugs, weil sie oft in Medizin und Forschung wenig beachtet sind, deswegen Orphan, also als „Waisen“, gesehen werden [9,29]. Laut einer Veröffentlichung der Europäischen Kommission haben Seltene Erkrankungen eine sehr geringe Prävalenz, das heißt in Zahlen: Sie betreffen weniger als 5 von 10.000 Menschen. Trotzdem gibt es insgesamt in der EU 27 bis 36 Millionen Menschen mit einer Seltenen Krankheit, weil man schätzt, dass es momentan 6 bis 8000 bekannte verschiedene solcher Erkrankungen gibt. Bei einigen dieser Erkrankungen sind nur wenige Patienten betroffen, manchmal nur ein Patient, bei anderen sogar bis zu 250.000. Von diesen Erkrankungen sind die meisten tatsächlich genetisch bedingt, das heißt circa 80 Prozent. Und ganz oft, nämlich 70 Prozent, beginnen diese Erkrankungen in der Kindheit [10].

SN:

Genau. Und für Deutschland heißt das, dass circa 4 Millionen Menschen, manche Veröffentlichungen sprechen sogar von 5 Millionen Menschen von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind [14, 5]. Weltweit gibt es schätzungsweise zufolge 350.000.000 betroffene Patientinnen und Patienten [26]. In Deutschland sterben jährlich mindestens 1.500 Kinder an einer Seltenen Erkrankung [13]. Sie sind damit die häufigste Todesursache bei Kindern. Für 8.000 Seltene Erkrankungen gab es 2024 154 zugelassene Orphan Drugs und nur für 2% eine wirksame Therapie [14].

KIL:

Also ich glaube nach dieser recht eindrucksvollen Einführung mit einigen ziemlich spannenden Zahlen und Daten können wir, glaube ich, unsere erste Frage, nämlich warum Seltene Erkrankungen eigentlich gar nicht selten sind, direkt schon beantworten. Das interessante Zitat: "Seltene Krankheiten sind selten, aber Patienten mit Seltenen Krankheiten sind zahlreich" fasst das ziemlich gut zusammen. Das stammt von der Homepage von Orphanet (Quelle: Siehe weiterführende Links). Silke, du hast es vorhin gerade schon erwähnt, es ist eine Institution, die wir später noch ausführlicher vorstellen werden. Und von EURORDIS, das ist die Europäische Organisation für Seltene Erkrankungen, wird dies auch als "Paradox of Rarity" bezeichnet [11]. Und auch Herr Professor Schäfer und Herr Dr. Jerrentrup vom Zentrum für Seltene und Unerkannte Erkrankungen in Marburg, die gehen da später noch mal genauer drauf ein.

SN:

Genau, und bei der Frage nach der Relevanz des Themas sind wir uns sehr einig, dass es eine hohe Relevanz für die Patientensicherheit hat, da Seltene Erkrankungen eben ja chronisch sind und auch lebensbedrohlich sein können, beziehungsweise die Lebenserwartung einschränken und zu Invalidität führen kann [10, 30].

KIL:

Genau, und ergänzend kann man sagen, dass Forschung und Versorgung oft erschwert sind, weil es nur wenige Experten gibt und im Schnitt circa fünf Jahre vergehen bis überhaupt eine Diagnose gestellt wird. Und diese Wartezeit, die unterscheidet sich jetzt nun wiederum nach Geschlecht oder Alter des Patienten [30].

SN:

Genau, dazu gibt es auch konkrete Daten. Nach einer Umfrage von EURORDIS ist es beispielsweise so, dass verglichen mit Männern Frauen im Schnitt 1,7 Jahre länger auf eine Diagnose warten. Sprich Frauen warten im Durchschnitt 5,4 Jahre und Männer 3,7 Jahre. Auch bei den Altersgruppen, wie du schon sagtest, gibt es Unterschiede. Somit warten am längsten auf eine Diagnose Jugendliche im Alter von 10 bis 20 Jahren mit 10,4 Jahren auf eine Diagnose, wohingegen ältere Erwachsene über 50 Jahre mit 0,6 Jahren die kürzeste Wartezeit haben. Auch interessant ist, dass Patienten, die an ein Fachzentrum überwiesen wurden, im Schnitt 4,3 Jahre warten und Patienten, die nicht überwiesen wurden 5,4 Jahre, was einen durchschnittlichen Unterschied von 1,1 Jahren ausmacht [16].

KIL:

Was die Relevanz des Themas auch noch mal unterstreicht, ist, dass oft Kinder von Seltenen Erkrankungen betroffen sind und die Erkrankungen oft auch nicht heilbar sind. Und dass es laut einer Quelle des Robert-Koch-Instituts kaum qualitätsgesicherte Versorgungsstrukturen gibt [13, 14].

SN:

Der Schluss eines Forschungsberichts des BMG von 2009 sagt aus, dass die Bedeutung Seltener Erkrankungen ganz erheblich ist, aber die Aufmerksamkeit dagegen dafür als viel zu gering eingeschätzt wird. Und laut diesem Forschungsbericht sind wesentliche Handlungsbereiche die allgemeine Versorgungssituation für Seltene Erkrankungen, spezialisierte Versorgungsformen, Diagnose und Therapie, Information und Erfahrungsaustausch, Forschung, Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und ein Nationaler Aktionsplan [6].



KIL:

Genau, vielleicht kann man hier noch ergänzen, der Forschungsbericht ist ja schon von 2009, also in der Zwischenzeit hat sich doch einiges getan, was unsere Interviewpartner im Folgenden dann auch noch mal genauer darstellen.

SK:

Laut dem RKI., dem Robert-Koch-Institut, fehlen oft wirksame Medikamente, weil es zu wenig Anreize für Forschung und Entwicklung gibt. Seit 2009 gibt es jedoch verstärkt Initiativen, um das zu ändern. Im Jahr 2009 rief der Europäische Rat die Mitgliedstaaten dazu auf, eigene Strategien zu entwickeln [30]. Ebenfalls 2009 erschien der bereits erwähnte Forschungsbericht des Bundesministeriums [6]. Ein Jahr später, 2010, folgte die Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, kurz NAMSE (Quelle: Siehe weiterführende Links). Beteiligt waren unter anderem das Bundesministerium für Gesundheit, das Bundesministerium für Bildung und Forschung sowie die Allianz Chronisch Seltene Erkrankungen, kurz ACHSE, gemeinsam mit 25 weiteren Akteuren aus dem Gesundheitswesen [30]. 2013 folgte dann der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, der 52 Maßnahmenvorschläge enthält [23].

KIL:

Genau, das NAMSE soll insgesamt die Patientenversorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern natürlich. Es verfolgt keine wirtschaftlichen Interessen, ist patientenzentriert laut Homepage und bestehende Initiativen und Strukturen sollen zusammengeführt werden. Es gibt eine Reihe von Bündnispartnern und die können auf der Homepage des NAMSE nachgelesen werden [22].

SN:

Genau, und ja, zur Relevanz von Seltenen Erkrankungen haben wir als erstes ein Interview mit Herrn Dr. Pinkowski geführt und haben mit ihm unter anderem über die zentralen Aspekte wie Finanzierung, die Digitalisierung und die Bedeutung der interdisziplinären Zusammenarbeit im Bereich Seltener Erkrankungen gesprochen.

Herr Dr. Pinkowski ist Facharzt für Anästhesiologie und hat Zusatzweiterbildungen in der speziellen Schmerztherapie, Notfallmedizin und Palliativmedizin. Neben seiner Tätigkeit als Präsident der Landesärztekammer Hessen ist er außerdem in einer Gemeinschaftspraxis beziehungsweise einem regionalen Schmerzzentrum aktiv.

Lieber Herr Dr. Pinkowski, hat das Thema Seltene und Unerkannte Erkrankungen eine Relevanz für die Landesärztekammer Hessen?

Dr. med. Edgar Pinkowski (EP):

Selbstverständlich hat es eine Relevanz, weil Seltene Erkrankungen sind, wie der Name sagt, selten und dadurch zum Teil auch relativ unerforscht und da gibt es häufig noch keine wirklich ausgeforschten Therapien und insofern hat das Relevanz, dass wir natürlich unterstützen, dass auf dem Gebiet sich mehr Leute beschäftigen, um einfach die Erkrankung besser aufzuklären, damit man sie besser diagnostizieren kann, um dann vielleicht auch koordiniert auch Therapien für Seltene Erkrankungen zu entwickeln, weil auch häufig sind wenig Therapiemöglichkeiten bekannt.

SN:

Spielt das Thema bereits eine Rolle in der Weiterbildungsordnung? Beispielsweise bei den verschiedenen Fachärzten.



EP:

Wenig, weil was selten ist, ist auch in der täglichen Praxis selten und gerade die Seltenen Erkrankungen brauchen dann nach der Weiterbildung eigentlich noch mal eine zusätzliche Spezialisierung von den Kollegen und Kolleginnen, die sagen, das interessiert mich sehr, ich beschäftige mich damit wirklich in der Tiefe. Aber für die allgemeine Facharztweiterbildung ist es nicht von so großer Relevanz. Natürlich ist es relevant für Fortbildung, gerade um Interesse zu wecken von Kolleginnen und Kollegen, sich damit tiefer zu beschäftigen und es ist natürlich immer Teil ärztlichen Handelns, auf die Idee zu kommen, Symptome, die man nicht so richtig zuordnen kann, mit Seltenen Erkrankungen in Verbindung zu bringen. Aber das ist dann doch häufig eine Spezialisierung nach der Facharztweiterbildung.

SN:

Wie sieht es auf der Bundesärztekammer-Ebene aus? Spielt da das Thema Seltene Erkrankungen eine Rolle?

EP:

Ja, selbstverständlich. Es gibt dazu sogar einen Beschluss vom Deutschen Ärztetag von 2022. Da geht es nämlich darum, dass wenn man natürlich alle Seltenen Erkrankungen zusammenrechnet, ja eine nicht nur unbedingt kleine Zahl von Erkrankten rauskommt, aber in der jeweiligen Seltenen Erkrankung doch relativ wenige sind und dass es aktuell oder das war 2022, kann Ihnen die aktuelle Zahl für 2025 nicht sagen, aber in 2022 gab es 30 solcher Zentren in Deutschland, die sich mit Seltenen Erkrankungen beschäftigt haben. Allerdings meistens im stationären Setting, weil das im ambulanten Setting zu machen, was aus unserer Sicht eigentlich viel wichtiger noch ist, die Finanzierung aufgrund eines Beschlusses vom G-BA von 2019 zwar geregelt ist, aber die nicht ausreicht und auch da müsste eigentlich nachgebessert werden, damit diese Seltenen Erkrankungen, die stationär zu erforschen beziehungsweise zu diagnostizieren und zu behandeln, vielleicht in wenigen Fällen sein muss, aber eigentlich doch besser im ambulanten Setting durchzuführen wäre und das ist eben aufgrund des hohen diagnostischen und therapeutischen Aufwands zurzeit deutlich unterfinanziert, auch mit dem Beschluss von 2019. Also das spielt schon für die Bundesärztekammer eine Rolle, aber da muss der G-BA in die Pflicht genommen werden.

SN:

Sie sind ja von Haus aus Anästhesist. Haben Sie denn im Rahmen ihrer ärztlichen Tätigkeit bereits Berührungspunkte zu Seltenen oder auch Unerkannten Erkrankungen gehabt?

EP:

Ja, man hat als Anästhesist mit Sicherheit Berührungen mit Seltenen Erkrankungen, die man vielleicht dann auch gar nicht, wenn sie noch nicht diagnostiziert sind, nicht wahrnimmt, aber merkwürdige Symptome hat die natürlich im Rahmen einer Anästhesie, zum Beispiel einer Vollnarkose, weil der Abbau von Medikamenten aufgrund der Metabolisierung langsamer ist, plötzlich zu verlängerten Narkosezeiten führt. Man muss sich immer drauf einstellen, dass man mit solchen Dingen konfrontiert wird, die man vorher gar nicht im Blick hat. Ja, es gibt eine Seltene Erkrankung oder zwei. Die eine ist Morbus Fabry, die andere ist die Amyloidose, die ganz merkwürdige Schmerzsymptomaten machen, die auch nicht so richtig zuzuordnen sind, die aber noch viele andere Symptome im Bereich des Herz-Kreislaufs und der Neurologie bieten, die man über gentechnische Untersuchungen diagnostizieren kann. Aber das Wichtigste ist daran zu denken, wenn Schmerzpatienten auf den ersten Blick nicht zueinander passende Symptomaten aufweisen, daran zu denken und eine entsprechende Testung durchzuführen. Das ist ein Gentest und der ist an spezielle Regularien natürlich auch gebunden, aber auch der Morbus Fabry ist behandelbar, wenn man dran denkt, aber es ist eine Seltene Erkrankung, die aber vielleicht doch gar nicht so selten ist, wenn



man die merkwürdigen Symptome letztendlich so zusammenbringt, dass man an den Morbus Fabry oder an die Amyloidose denkt.

SN:

Sehen Sie allgemein gesehen zum Thema Seltene Erkrankungen Bedarfe beziehungsweise ja Dinge, die in Zukunft angepackt werden müssen? Wünsche? Was ja kommt Ihnen da in den Sinn?

EP:

Digitalisierung spielt eine Rolle, weil Digitalisierung, Stichwort KI, gerade bei der Erforschung Seltener Erkrankungen, um da Symptom-Matching zu betreiben über große Datenbanken, wäre schon wichtig, aber auch die Forschung zu ermöglichen, für Seltene Erkrankungen Medikamente zu entwickeln, wäre notwendig und ich schließe mal an den Beschluss des Deutschen Ärztetages an. Also wünschenswert wäre, dass eine interdisziplinäre Zusammenarbeit von Kolleginnen und Kollegen, die sich damit beschäftigen, besser ermöglicht wird und das möglichst auch im ambulanten Setting, dass da auch die Finanzierung gewährleistet ist, denn dann kommt man, glaube ich eher weiter, nämlich Symptomaten, die sonst nicht so hundertprozentig oder gar nicht einordbar sind, doch dann zu den Seltenen Erkrankungen zuordnen zu können. Damit würde dann auch die Diagnostik langsam besser und dann wäre auch wahrscheinlich die Forschung für Therapien besser möglich und ermöglicht dann auch irgendwann Therapien zu finden, die dem Patienten helfen, nämlich die Teilhabe am Leben und die Verbesserung seiner Krankheitssymptome zu gewährleisten und da denke ich, ist einiges zu tun, dass das auch ermöglicht wird. Ja.

SN:

Ok, vielen Dank.

EP:

Alles klar.

SN:

Vielen Dank für das Gespräch, Herr Doktor Pinkowski.

EP:

Danke, vielen Dank.

SK:

Ergänzen möchten wir ein paar Informationen zu den von Herrn Doktor Pinkowski erwähnten Erkrankungen.

KIL:

Der Morbus Fabry ist eine vererbte Stoffwechselstörung. Der wird auch als Alpha-Galactosidase-A-Mangel bezeichnet oder als Anderson-Fabry-Krankheit, Fabry-Syndrom oder Diffuses Angiokeratom [2].

SN:

Genau, das ist eine fortschreitende Multisystemerkrankung, bei der deshalb eine möglichst frühe Diagnosestellung sehr wichtig ist. Sie kann neben neurologischen Symptomen, Beschwerden an Haut, Augen, Nieren, Magen-Darm-Trakt und Herz-Kreislauf-System eben sehr, sehr viele Bereiche des Körpers betreffen.

Und ja, wie Dr. Pinkowski erwähnt hat, wird die Erkrankung oft übersehen, da sie viele verschiedene Organsysteme, wie eben gesagt, betreffen kann. Aber sie wird halt eben selten diagnostiziert. Laut einer Quelle kann die Diagnosestellung sogar bis zu 15 Jahre dauern. Und ja, das ist eben ein sehr, sehr häufiges Problem bei den Seltenen Erkrankungen. Für weitere Informationen zu Morbus Fabry stellen wir die verwendeten Quellen in der Literatur zum Podcast auf jeden Fall zur Verfügung, wo man sich ja noch mal näher einlesen kann. Die Erkrankung wird auch im Zuse-Interview noch mal erwähnt.

SK:

Ja, die nächste Erkrankung, die Herr Doktor Pinkowski aufgeführt hat, ist die Amyloidose. Das ist ein Oberbegriff für verschiedene Seltene Erkrankungen, die eine unterschiedliche Prognose und Therapiemöglichkeiten haben. Bei der Amyloidose werden Proteine fehlgefaltet und in verschiedenen Geweben abgelagert. Dementsprechend kann es zu unterschiedlichen Beschwerden je nach betroffenem Organsystem wie Herz, Lunge, Magen-Darm-Trakt, Nieren oder Weichteile kommen [18].

SN:

Übrigens haben wir auch zu in diesem Podcast angesprochenen Krankheitsbildern ein Glossar erstellt, welches weiterführende Informationen enthält und auch auf unserer Homepage eingestellt ist.

KIL:

Ich denke, zusammenfassend kann man auf jeden Fall feststellen, dass Herr Dr. Pinkowski einen ziemlich guten Überblick über die Relevanz des Themas Seltene Erkrankungen gegeben hat. Und er hat verschiedene Dinge erwähnt. Einmal den Beschluss des 126. Deutschen Ärztetages von 2022. Da hat der Deutsche Ärztetag die Kostenträger dazu aufgefordert die Finanzierung von Zentren für Seltene Erkrankungen stationär und ambulant und besonders im ambulanten Bereich in ausreichender Höhe dauerhaft sicherzustellen [3]. Außerdem hat er noch erwähnt den Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses von 2020 und darin ist die Zentrenbildung geregelt mit Aufgaben, Qualitätsanforderungen und Evaluationen. Und insgesamt betont dieser Beschluss noch mal die hohe Bedeutung von Zentren für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, wie er auch festgestellt hat [17]. Laut Nationalen Aktionsplan, den wir ja auch schon erwähnt haben, soll durch die Bildung von Fachzentren Expertise gebündelt, die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen unterstützt werden und damit ist die Bildung von Expertenzentren für Seltene Erkrankungen ein ganz wesentliches Ziel des Aktionsplans [23].

SN:

Genau, und auf diese Zentren gehen wir jetzt quasi im nächsten Gespräch auch ein. Denn stellvertretend für die Hessischen Zentren für Seltene Erkrankungen haben wir mit Herrn Professor Schäfer und Herrn Dr. Jerrentrup vom ZUSE in Marburg über die Anfänge und die Arbeit des Zentrums und die anspruchsvolle Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen gesprochen. Hier und in den darauffolgenden Interviews aber auch mit Vertretern des FUSE, des Fördervereins, klärt sich auch die Frage, was künstliche Intelligenz mit dem Thema Seltene Erkrankung zu tun hat (Quelle: Siehe weiterführende Links).

Herr Professor Schäfer ist Internist und Leiter des Zentrums für Unerkannte und Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Marburg. Herr Dr. Jerrentrup ist Internist und Notfallmediziner und der stellvertretende Leiter des ZUSE. Herzlichen Dank, dass Sie beide sich heute Zeit für uns nehmen.

Professor Dr. med. Jürgen Schäfer (JF):

Ja, vielen Dank, dass wir dabei sein dürfen Frau Nahlinger.



Dr. med. Andreas Jerrentrup (AJ):

Sehr gerne.

SN:

Herr Professor Schäfer, starten wir mit einer ja einfachen grundlegenden Frage. Was sind Seltene Erkrankungen? Was zählt darunter?

JS:

Ja, erst mal ein Gruß aus Marburg in die Welt und die Definition von Seltenen Erkrankungen ist tatsächlich ja gar nicht so einfach, weil das rein über die Prävalenz geht. Also die Häufigkeit in der Bevölkerung und da ist es definitionsgemäß so, dass jede Erkrankung nicht häufiger wie einmal pro 2.000 oder 5 pro 10.000

Einwohnern vorkommt, als selten gilt. Also es sind dann im Grunde genommen sind es 0,5 Promille. Wenn wir überlegen, wir haben etwa 5 bis 10 % Diabetiker oder Patienten mit Bluthochdruck, dann macht es klar, wie selten eine Seltene Erkrankung ist. Andererseits muss man sagen, die Seltenen Erkrankungen sind in der Summe betrachtet sehr viel. Wir gehen von aus, dass es 6.000 bis 8.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen gibt. Also von Addison bis hin zu Cystinurie. Also und diese Vielzahl an Seltenen Erkrankungen macht in Summe etwa 4.000.000 betroffene Menschen in Deutschland alleine aus, die eine Seltene Erkrankung haben und es sind etwa 5% unserer Bevölkerung, die an einer Seltenen Erkrankung leiden. Also da sind die Eltern, die Bezugspersonen, Lebensgefährtninnen und -gefährten nicht dabei. Also es macht schon klar, dass eine Seltene Erkrankung durchaus häufig vorkommt.

SN:

Jetzt ist der Name des Zentrums ja Unerkannte und Seltene Erkrankungen. Wieso gehören die Unerkannten Erkrankungen im Prinzip dazu? Und was gilt, was fällt darunter?

JS:

Das ist eine sehr gute Frage. Wir hatten ganz am Anfang, hatten wir unser Zentrum ZUK genannt, Zentrum Unerkannte Krankheiten und hatten das dann später umbenannt in Zentrum Unerkannte und Seltene Erkrankung in ZUSE. Das Akronym hat uns sehr gut gefallen, weil ZUSE der Name von Konrad Zuse ist. Das ist der Erstentwickler von Computertechnik, der auch ganz in der Nähe von Marburg beerdigt ist. Und das ZUSE möchte halt klarmachen, dass Unerkannte Erkrankungen genauso im Fokus stehen müssen von universitärer Medizin wie Seltene Erkrankung, weil für die Betroffenen ist es ja vollkommen egal, ob sie eine häufige Erkrankung haben, die aber nicht erkannt wird. Zum Beispiel Borreliose ist so ein Beispiel, ja, dass so nach einem Zeckenstich nicht dran gedacht wird, dass man halt eine Borreliose haben kann und die Leute unglaublich sich quälen. Oder ob das jetzt halt eine seltene rheumatische Erkrankung ist. Am Ende wollen die Patienten, wollen wir alle geholfen kriegen. Und die Strukturen von so einem Zentrum, was sich damit beschäftigt, unklare Krankheitszustände aufzuklären, sind im Grunde genommen identisch, ob das eine Seltene Erkrankung ist, an der wir suchen, oder ob es eine Unerkannte, bislang noch nicht diagnostizierte Erkrankung ist. Insofern haben wir das ganz bewusst mit aufgenommen und wir sind auch stolz, dass dieser Impuls von Marburg aus letztendlich auch umgesetzt worden ist in den NAMSE-Vorgaben, dass alle Zentren für Seltene Erkrankungen sich auch um die Unerkannten kümmern sollen.

SN:

Jetzt sind wir da schon eben ein bisschen drauf eingegangen. Wann wurde das ZUSE gegründet und was war der Hintergrundursprung? Also gab es einen Moment oder ein konkretes Geschehen? Oder warum das Zuse gegründet wurde bzw. ursprünglich das Zentrum für Unerkannte Erkrankungen.



JS:

Ja, das ist wirklich wahrscheinlich deutschlandweit oder weltweit vielleicht sogar eine sehr, sehr ungewöhnliche Gründungsgeschichte, die wir haben. Und da ist mein Freund und Kollege Andreas Jerrentrup auch grundlegend mit beteiligt, weil wir ganz am Anfang halt eine Lehrveranstaltung gemacht haben. Wir hatten uns gedacht, wir wollen die Studenten und Studentinnen mehr für Seltene Erkrankungen interessieren und haben ganz bewusst diese Fernsehserie Doctor House als Lehrformat aufgegriffen und haben dann ein Seminar gegründet „Doctor House Revisited oder hätten wir den Patienten in Marburg auch geheilt?“. Und dieses Lehrformat fand sehr großen Zuspruch bei den Studierenden, aber noch mehr bei den Medien. Und dann wurde drüber berichtet, dass in Marburg Studierende der Medizin mit Doctor House ausgebildet würden, was zum Teil auch gestimmt hat, weil diese Fernsehserie hatte durchaus interessante Aspekte und wir haben das wohl genutzt. Wir haben das auch, Herr Jerrentrup federführend, wir haben das publiziert später in guten Journalen. Also es war wissenschaftlich anerkannt. Wir haben auch Lehrpreise dafür gekriegt. Aber was das auch gemacht hat, ist, dass Patienten aus ganz Deutschland sich an uns gewandt haben mit einem Schreiben. Sehr geehrter Herr Professor Schäfer, als Deutscher Doctor House sind Sie meine letzte Hoffnung. Also diese Vorstellung in Deutschland, dass die Frau von einem Arzt automatisch Frauenärztin ist. Und ich als einer, der Doctor House für die Lehre nutzt, dann automatisch der deutsche Doctor House. Und aus der Nummer kamen wir eigentlich gar nicht mehr raus und hatten dann wirklich tausende, aber wirklich tausende verzweifelte Anfragen. Das war wirklich herzerreißend, was da uns praktisch mit jedem Umschlag zugetragen wurde, mit der Bitte um Hilfe. Und man muss sagen, also das ist jetzt genau am Oktober 2013 kam dann die Geschäftsführung, das war damals Professor Werner, der dann später in Essen Vorstandsvorsitzender wurde, der war zu der Zeit ärztlicher Direktor bei uns am UKGM und Dr. Thiemann war der Geschäftsführer zu der Zeit und die kamen dann auf uns zu und haben gesagt, wie sieht es denn aus mit so vielen Anfragen, wollen wir nicht so ein Zentrum gründen. Und das war praktisch die Gründungsgeschichte von unserem kleinen ZUSE aufgrund von einer studentischen Lehrveranstaltung. Und das ist, glaube ich, weltweit einmalig, dass an so einer altherwürdigen Universitätsklinik wie Marburg, die ja fast 500 Jahre alt ist, dass eine studentische Lehrveranstaltung die Versorgungsstrukturen mitverändert. Und von Marburg aus, das können wir, glaube ich, auch so sagen, durchaus auch einen Einfluss auf die Versorgungslandschaft in ganz Deutschland genommen wird.

SN:

Eine schöne und interessante Entstehungsgeschichte.

JS:

Also ich glaube, Andreas, wenn wir es nicht beide erlebt hätten, wenn man das so hört, das ist ja kaum zu glauben eigentlich.

AJ:

Ja, das war, also es war gar nicht intendiert. Eigentlich war unsere Idee ja, die Lehre besser zu machen, muss man sagen, interessanter und besser. Und daraus ist eine klinische Abteilung geworden. Das ist durchaus ein großer Erfolg von Lehre. So kann man das ja auch mal betrachten. Aber es haben sich auch durchaus, denke ich, auch in der Lehrveranstaltung schon die Schwierigkeiten gezeigt. Ganz spannend bei diesen Doctor House Folgen hat man ja auch immer gesehen, dass es einfach eine ganze Zeit gebraucht hat bis auch das Team in der Fernsehserie immer auf die reale Seltene Erkrankung gekommen ist. Und das ist bei echten Seltene Erkrankungen ja auch so, weil es da besondere Probleme eben gibt. Nämlich, Jürgen hat es ja schon angesprochen, dass es so extrem viele Seltene Erkrankungen eben gibt. Und wenn man mal bei der Ausbildung bleibt, wir haben mit der Veranstaltung angefangen. Dann wenn man sich das mal systematisch anguckt, ist es so, dass wir als Ärzte etwa 1.000 Erkrankungen während des



Studiums kennenlernen und deren Symptome kennen. Aber es zwischen 6.000 und 8.000 Seltene Erkrankungen alleine gibt und das heißt, dass man den allergrößten Teil während des Studiums niemals beigebracht bekommt. Diese Seltenen Erkrankungen, auch nie Kontakt zu diesen Erkrankungen während des Studiums hat. Und das ist so eine der systematischen Schwierigkeiten, die in diesem Feld auftreten. Das haben wir schon gelernt aus der Lehrveranstaltung, aber dann natürlich auch an der tatsächlichen Arbeit mit Patienten mit Seltenen Erkrankungen im weiteren Verlauf dann.

JS:

Und auch natürlich ganz wichtig ist, die Strukturen, also wie gehen wir ran, wenn ein Patient mit einer Erkrankung kommt und auch wenn wir alle hier an der Uniklinik natürlich ganz begeistert sind von Medizintechnik, von Röntgen, von Herzkatheter, von MRTs, von Bronchoskopien und und und. Am Ende ist aber die Anamnese des Patientengesprächs unglaublich wichtig, weil die Patienten uns halt sagen, nachdem ich diese neue Hüfte gekriegt habe, ging es mir schlecht oder seitdem ich aus dem Ägypten-Urlaub komme, habe ich Bauchschmerzen oder solche Dinge, die man halt nur erfahren kann, wenn der Patient einem das in einer zum Teil sehr, sehr langen Anamnese in so einem Arztgespräch schildert. Und/oder Nebenwirkungen, seitdem ich die Antibabypille nehme, bin ich depressiv, die Patienten kriegen das zum Teil zeitlich nicht zugeordnet, die sagen dann ich bei der Medikamentenanamnese fragen wir halt gezielt, seit wann nimmst du dieses oder jenes Medikament und seit wann sind die Beschwerden und diese Zuordnung ist halt ganz ohne KI, ganz ohne Herzkatheter möglich, wenn man denn eine gewissenhafte Anamneseerhebung macht.

SN:

Da hat sich über die Jahre sicherlich auch in Bezug auf die Anamnese eine Art Standard entwickelt, also welche Bereiche abgefragt werden müssen oder wenn etwas Bestimmtes angesprochen wird, dass sich daraus auch wiederum andere Dinge ergeben, wo sie mehr draufschauen müssen oder so. Also hat sich da, ich will jetzt nicht Routine, bekommt man ja sicherlich nie da rein, weil alles sehr individuell ist, aber ja so das Schema. Also jetzt greif ich dem so ein bisschen vor, wie die Fälle bei Ihnen so bearbeitet werden. Wie gehen Sie da so vor?

AJ:

Also ich so ein richtiges Schema in der Anamnese mit besonderen Tricks gibt es, glaub ich nicht, sondern das muss sehr, sehr exakt und ausführlich sein und wirklich in die Details gehen. Bis natürlich zur exakten Anamnese von Medikation und wirklich exakten Zeitläufen. Wann ist genau was passiert, wie war das im Verlauf, wann kam welches Symptom, wie hat sich was entwickelt, was könnte damit im Zusammenhang stehen. Da mussten wir, wie Jürgen gesagt hat, extrem aufmerksam und exakt sein. Und das heißt, die Anamnese ist extrem ausführlich. Wir haben auch so ein so ein Anamnesebogen: Haben wir ja mal entwickelt, aber der ist, das ist, man könnte das als Standard bezeichnen, aber der ist halt extrem ausführlich. Das ist 100.

JS:

100 Seiten mit über 1.000 Fragen und das ist, wir haben das tatsächlich entwickelt, wir haben das auch ausprobiert und nur man muss natürlich eingestehen, 100 Seiten Patientenbefragung, das kann man in der normalen Sprechstunde nicht schaffen. Und deshalb sind wir jetzt auch den Weg gegangen, dass wir diesen Anamnesefragebogen digitalisieren und dann halt in Zusammenarbeit mit unserer KI-Abteilung, mit Professor Hirsch, perspektivisch anbieten, um halt ganz gezielte Fragen zu machen. Und es ist zum Teil absolut irre, an was man denken muss. Also ich hab es so erwähnt, junge Frauen, die depressiv werden,

vielleicht 3-4 Monate nachdem sie eine hormon-freisetzende Spirale bekommen haben. Wenn sie nicht gezielt danach fragen und die Zeitachse im Hinterkopf haben, dann wird so eine hormon-freisetzende Spirale als Kontrazeptivum ja nicht als Medikament geführt, das wird zum Teil gar nicht erwähnt. Die Betroffenen, die denken auch nicht dran, wenn da 3-4 Monate nach der Implantation von der Spirale plötzlich solche Depressionen auftreten, dass es in Zusammenhang stehen könnte. Und solche Dinge sind unglaublich wichtig. Und oder Andreas, Morbus Fabry, wir hatten mal die Diagnose von einem Morbus Fabry Patienten nur anhand der Anamnese, dass der Patient sagte, er kann nicht schwitzen und hat immer hohe Temperaturen, weil er nicht schwitzen kann. Und nicht schwitzen können ist halt bei Fabry tatsächlich so ein Symptom. Andreas, du kannst da noch was dazu sagen, wahrscheinlich.

AJ:

Ja, er hatte auch noch zusätzlichen Tinnitus und die diese Kombination ist absolut zielführend, muss man sagen, weil natürlich beim Fabry durch die Speicherung des Zwischenprodukts in allen möglichen Zellen des Körpers auch die Schweißdrüsen zerstört werden. Das Gb3, das wird in den Schweißdrüsen abgelagert und zerstört dann die Schweißdrüsen und damit die Schweißproduktion. Das heißt, die Patienten können nicht schwitzen. Gleichzeitig gibt es Probleme im Hinblick auf einen Tinnitus, also Innenohrprobleme an dieser Stelle und das ist die typische Kombination, mit der man zumindest bei Männern das erkennen kann anhand der Symptome. Aber natürlich können wir diese ganz vielen Seltenen Erkrankungen im Studium gar nicht so ausbilden, dass das wirklich mit Sicherheit erkannt wird, auch wenn das relativ typisch ist. Also es gibt, das ist so eines der Probleme, zum Teil gibt es typische Symptombilder durchaus bei Seltenen Erkrankungen. Das ist so ein Beispiel beim Fabry, aber sie bleiben unerkannt und werden nicht erkannt, weil das einfach nicht so systematisch gelehrt werden kann, weil die Menge des Lehrstoffs so nicht vermittelt werden kann. Und deshalb muss man sich eben auch als Arzt da durchaus Hilfe holen, was man früher mit der Bibliothek gemacht hat und dann eben nachgeguckt hat, wenn irgendwas merkwürdig war. Das muss man heute eben vielleicht dann mit modernerer Technologie machen. Und Jürgen Schäfer hat es ja schon angedeutet, da sind wir sehr in Kooperation mit unserem Zentrum für Künstliche Intelligenz in der Medizin und arbeiten eigentlich schon seit vielen Jahren da dran, auch seit vielen Jahren mit anderen Partnern auch in Projekten, um diese Problematik zu lösen.

JS:

Vielleicht gilt wirklich an der Stelle ein Satz, den unser früherer gemeinsamer Lehrer, Professor Peter von Wichert, immer gesagt hat, dass wenn man sich unsicher ist und sowas noch nicht gesehen hat, dass man dann immer dran denken muss, dass es ein neues Syndrom sein kann. Und da hatten unsere Altvorden, also bei mir, Professor Kaffarnik und Professor von Wichert, die haben uns dann halt tatsächlich als jungen Assistenten immer in die Bibliothek getrieben und da hatten wir das freie Wochenende halt in der Bibliothek verbracht. Das ist heutzutage Gott sei Dank für die jungen Kolleginnen und Kollegen nicht mehr notwendig, weil dank den digitalen Medien und elektronischer Bibliotheken und Suchmaschinen und Tools wie FindZebra, so eine reine Suchmaschine für Seltene Erkrankungen, die wir fast täglich nutzen. Und in absehbarer Zeit wird auch die künstliche Intelligenz uns da unglaublich weiterhelfen. Also die Zeiten, wo alle jungen Assistenten sich in der Bibliothek am Wochenende wieder treffen und auf der Suche nach seltenen Syndromen sind, ich glaube, die Zeiten sind bald rum.

SN:

Darauf würde ich später auch gerne noch mal vielleicht ein bisschen näher eingehen, auf das KI-Thema oder auch die Kooperation dort. Was mich aber noch mal interessieren würde, wäre, wir gehen noch mal kurz einen Schritt zurück. Etwas oder grundsätzlicher zum ZUSE nochmal, welches Team hinter Ihrem



Zentrum so steckt. Und ich stelle es mir sehr erstens interdisziplinär vor und zweitens auch interprofessionell. Sie erwähnten es ja gerade schon mit den ITlern. Wie kann man sich das so vorstellen, das ZUSE-Team? Wie setzt sich das zusammen und wie breit gefächert ist das?

JS:

Ja gut, wir haben wirklich das Glück, dass wir ein Kernteam haben, was aus zwei unglaublich brillanten Internistinnen besteht, die ich als altgedienter Klinikarzt auch ein Stück weit mit ausbilden durfte. Frau Dr. Sharkova und die Frau Dr. Nickolaus, das sind beides wirklich brillante Internistinnen und die sind das medizinische Kernteam bei uns, die letztendlich auch die Detailanalysen, die Akten durcharbeiten und sich primär mit auseinandersetzen, wofür wir auch sehr dankbar sind und was in Marburg aber auch, sag mal, ein Herausstellungsmerkmal ist, dass wir ein kleines Forschungslabor haben, wo Doktor Soufi als Humanbiologe die gesamte humangenetische Analyse machen kann und spezielle Funktionsteste durchführen kann. Also dass wir auch durchaus in der Lage sind, recht komplexe Erkrankungen, die es bis dahin zum Teil auch noch nicht mal beschrieben gab, wissenschaftlich aufzuarbeiten. Also das ist schon ein Privileg, was wir haben. Und das Kernelement von unserem ZUSE ist dann aber, so wie Sie sagen, eine Teambesprechung, die dann interdisziplinär bestehend von Allgemeinmedizinerinnen bis hin zu Neurologen, bis hin zu Rheumatologen, von Pneumologen, Kardiologen, Endokrinologen, ganz vielschichtig alles abdeckt, wobei auch die mit die wichtigsten Kooperationspartner und Teammitglieder sind für uns die Kolleginnen und Kollegen aus der Psychosomatik. Also die Psychosomatik spielt in unserem Patientenkollektiv immer eine sehr, sehr große Rolle. Aus zwei Gründen: Das eine ist natürlich, das sind jede chronische Erkrankung, die lange, lange Zeit nicht erkannt wird, eine enorme psychische Belastung setzt, da kommt man nicht dran vorbei. Wenn man über Jahre mit einer unklaren Diagnose durch das Gesundheitssystem wandert, dann ist es extrem psychisch belastend. Umgekehrt ist es natürlich aber auch, dass eine psychosomatische Erkrankung auch durchaus zu somatischen Krankheitssituationen führen kann. Und das auseinanderzuhalten ist nicht so einfach und deshalb ist für uns die Psychosomatik ein unglaublich wichtiger Kooperationspartner in diesem Team. Und da treffen wir uns dann halt einmal die Woche, also heute zum Beispiel auch, wo wir dann Patienten gemeinsam diskutieren, jeder aus dem Team so seine Vorstellung bringt. Der Patientenfall wird erst vorgestellt, was wir an Befunden haben und dann wird diskutiert, an welche Diagnosen jeder denkt. Und das ist halt extrem hilfreich und also wenn wir irgendwas gelöst kriegen, dann ist es nicht, dass wir da irgendwie ein Doctor House im Team haben oder was, sondern dass wir als Team einfach sehr, sehr effektiv und gut arbeiten.

SN:

Wie kann man sich das vorstellen, wenn jetzt ein Patient an Sie herantreten möchte, wie ist der Ablauf da?

JS:

Das ist eine wichtige Frage, weil wir hatten ganz früher, hatten wir einen sehr niedrighwelligen Zugang. Wir wollten wirklich offen sein für alle Anfragen und ohne Arztüberweisung, sondern direkt die Patienten, dass sie sich an uns wenden können. Wir hatten damals auch noch eine Sprechstunde und hatten aber dann leider erfahren müssen, dass wir mit dieser Flut von Patientenfragen unmöglich umgehen können. Also wir hatten zum Teil Hunderte von Anfragen in der Woche und das für so ein kleines Team ist es nicht zu schaffen gewesen. Hinzu kam, dass wenn auf direkte Anfrage wir dann uns mit einem Fall beschäftigt haben und wir beschäftigen uns, wenn wir so einen Fall aufarbeiten, zum Teil ist, ist da eine Kollegin eine Woche beschäftigt. Muss man sich mal überlegen, also wir sitzen dann eine Woche da und bearbeiten dann 3 oder 4 dicke Aktenordner voller Befunde, Laborbefunde, Röntgenbilder, EKGs und alles,



was wir so haben und das nimmt eine Unmenge an Zeit. Und wenn Sie dann zum Teil einen zehnteiligen Arztbrief schreiben mit Empfehlungen, was alles gemacht werden soll und dann kommt der Hausarzt und sagt, das mache ich gar nicht, das war ja nicht meine Idee, der Patient hat sich ja direkt an euch gewandt jetzt guckt halt mal, wie ihr das gelöst kriegt, dann ist es natürlich mehr wie frustrierend. Und drum mussten wir und haben das dann halt auch geändert, dass wir wirklich drauf bestehen, dass wir Arztanfragen kriegen, weil dann ist es tatsächlich so, dass die Kolleginnen und Kollegen, die sich so eine Mühe machen, uns zu kontaktieren mit ihren Patientenproblemen, dankbar sind und auch engagiert die Vorschläge aufgreifen, die von uns dann zurückkommen und die dann häufig auch durchaus zu einer Lösung führen.

SN:

Das heißt, die Patienten werden gar nicht direkt bei Ihnen vorstellig? Verstehe ich das richtig?

JS:

Also wir haben keine offene Sprechstunde. Wir bitten darum, dass im Sinne von einem zweiten Meinungszentrum praktisch die gesamten Befunde, die verfügbar sind, an uns eingereicht würden und bearbeiten dann primär die Unterlagen im Sinn von einem Zweitmeinungszentrum. Wenn wir neue Ideen, andere Diagnosevorschläge bringen, spiegeln wir das zurück oder wenn wir uns dem anschließen, dann schreiben wir das natürlich genauso. Aber nur in sehr seltenen Fällen kommen die Patienten, die jetzt dann von mir aus hier in Marburg direkt wohnen, in unsere sehr kleine Sprechstunde.

SN:

Jetzt haben wir ja so das Schwerpunktthema Patientensicherheit. Welche Rolle spielt ja die Patientensicherheit bei den Seltenen Erkrankungen beziehungsweise welchen Bezug hat das ZUSE zum Thema Patientensicherheit? Herr Dr. Jerrentrup, Sie, wir hatten darüber gesprochen, dass es vor allen Dingen in der Lehre auch in Verbindung zur Lehre da eine ganz besondere Verbindung gibt.

AJ:

Ja, wir haben seit längerer Zeit schon seit 2016 so ein Projekt Patientensicherheit, das ist angesiedelt im praktischen Jahr, im PJ und dieses Projekt, das beleuchtet ganz viele Aspekte der Patientensicherheit. Da geht es um Hygiene, da geht es also um Vermeidung von nosokomialen Infektionen, da geht es um Kommunikation im Team, Fehler bei der Kommunikation, da gibt es um Übergaben, um Fehler bei Patientenübergaben, aber da gibt es auch Medikationsfehler und zu guter Letzt diagnostische Fehler und das greift dann natürlich in die Unerkannten und Seltenen Erkrankungen auch ein. Denn ein großer Teil der Seltenen Erkrankungen wird einerseits sehr spät diagnostiziert, teilweise mit vielen Jahren diagnostischen Delay und vor allem werden zunächst auch häufig Fehldiagnosen gestellt. Also liegt ein diagnostischer Fehler vor, da gibt es sicher eine Verbindung an dieser Stelle und wir haben die Seltenen Erkrankungen auch seit einer ganzen Zeit schon auch integriert in eine Stunde dieses Formats der Patientensicherheit, um auf die Probleme eben hinzuweisen und beleuchten da die Aspekte, die wir hier geschildert haben, dass es eben so schwierig ist, die Symptome zu erkennen, weil man nicht entsprechend ausgebildet ist und zeigen Tools, wie man sich entsprechend Hilfe holen kann und lassen die Studenten das dann auch an ganz konkreten Beispielen, die wir eben in den Unterricht mit reingeben, ausprobieren. Damit die selber darauf kommen können und die Tools ausprobieren können und sehen können, wie man sich tatsächlich Hilfe holen kann, wie man mit sowas umgehen kann.

SN:

Im praktischen Jahr, sagten Sie, ist das angesetzt, richtig?



AJ:

Das ist im praktischen Jahr. Alles andere ist aus unserer Sicht zu früh, weil man natürlich schon als Student ziemlich gut ausgebildet sein muss und ein breites Wissen insgesamt schon in der gesamten Medizin haben muss, um das erfassen zu können. Insbesondere natürlich die Seltenen Erkrankungen, da nützt es nicht so viel, wenn man das relativ früh im Studium macht, sondern da muss man ja viele Aspekte der Medizin schon kennen und schon breit ausgebildet sein. Deshalb ist das da im Studium an dieser Stelle relativ ideal angesiedelt und Patientensicherheit allgemein haben wir ins praktische Jahr gezogen, weil das natürlich auch sehr viele Aspekte in der praktischen Arbeit hat. Die Patientensicherheit zum Beispiel Kommunikationsstrukturen, Zusammenarbeit im Team, solche Dinge, Übergaben und damit kommt man in Famulaturen in Kontakt, aber im Wesentlichen im praktischen Jahr, aber vielleicht sonst nicht so sehr im Studium. Deshalb eignet sich das eigentlich für diesen, diesen Abschnitt besonders.

JS:

Was Andreas Jerrentrup ganz vergessen hat zu sagen, dass dieses Lehrkonzept sogar mit dem Landeslehrpreis ausgezeichnet wurde. Also das ist das Marburger Understatement und das muss man sagen, also das ist schon ein sehr begehrter Lehrpreis, der praktisch landesweit vergeben wurde für dieses Projekt. Aber vielleicht darf ich da auch noch, weil Patientensicherheit muss ich sagen, hat in Marburg schon wirklich lange Tradition und Sie kennen alle Professor Rothmund, den früheren Ordinarius für Chirurgie bei uns im Haus, der hatte an seinem Chefsekretariat, ich habe mir das wirklich selber abfotografiert, weil der Spruch mich wirklich tief bewegt hat. Der hatte als Chefchirurg an seiner Tür denn so einen Aushang, wo der alte Sauerbruch, der ehemalige Ordinarius für Chirurgie der Charité, der über zwei Jahre Oberarzt in Marburg war, bevor er dann den Ruf nach Berlin gekriegt hatte, wo Sauerbruch sagte, ich zitiere das mal, was ich da abfotografiert hab: „Dem Chirurgen wird ein schlechter Ausgang im höheren Sinne zur persönlichen Schuld. Tragbar wird diese Belastung durch Gewissenhaftigkeit in der Indikationsstellung, Beherrschung der Technik und ein berechtigtes Selbstbewusstsein. Seine sicherste Stütze aber ist die Wahrhaftigkeit, der Chirurg, der deutelt, Fehlschläge zu entschuldigen sucht, verstößt gegen das vornehmste Gesetz seiner Zunft.“ Und das hat der alte Sauerbruch vor über 120 Jahren damals so festgeschrieben und unser Chefchirurg Rothmund hatte das dann übernommen und ich finde es auch sehr toll, dass der Nachfolger von Herrn Rothmund, Professor Bartsch, der Ordinarius für Chirurgie jetzt bei uns hier in Marburg, das unverändert an seiner Tür hat. Also ich glaub, dieser Aspekt von Patientensicherheit verfolgt die Medizin schon seit hunderten von Jahren und ist ein ganz wichtiger Punkt. Und deshalb sind wir auch froh, Frau Nahlinger, dass Sie dem Thema so eine große Plattform liefern. Ich glaub, das ist wirklich auch ganz wichtig für die jüngeren Medizinstudierenden, dass wir uns gewahr sind, dass Patientensicherheit ein sehr, sehr hohes Gut ist und aber auch Wahrhaftigkeit braucht. Und im Thema der Seltenen kommt halt auch noch ein Aspekt dazu, dass manche Seltene Erkrankungen ja ganz spezifische Risiken mitbringen. Ein Patient mit Addison, also einer Nebennierenrindenschwäche. Wenn der eine schwere Operation durch hat, dann rutscht der unweigerlich in die Addison-Krise, wenn wir nicht dran denken, dass das Hydrocortison hochgesetzt werden muss. Das heißt, sie müssen bei Seltenen Erkrankungen durchaus unterschiedliche therapeutische Maßnahmen ergreifen, dass der Patient mit einer Seltenen Erkrankung nicht zu Schaden kommt. Oder die ganzen auch Narkotika bei Patienten mit einer Porphyrie können einen akuten Schub auslösen, wenn wir denn nicht wissen, dass es ein Patient ist mit einer Porphyrie. Und für die, die es interessiert, da ist eine unglaublich tolle Homepage von den Anästhesisten. Auch da hat Marburg, das muss ich auch mal, sie merken, ich mache nur wenig Werbung für Marburg. Aber das muss ich hier doch mal anbringen, die Frau Doktor Gaik, die ist Anästhesistin bei uns und die ist federführend mit in dem Team von den deutschen Anästhesisten für die Seltenen Erkrankungen und die haben eine ganz tolle Homepage, die ist die www.orphananesthesia.eu (Quelle: Siehe weiterführende Links). Und wenn Sie auf diese Homepage gehen, dann finden Sie, ich meine 160 oder wie viel Seltene Erkrankungen, wo die Anästhesisten ganz spezifische Narkosevorgaben empfehlen, so dass es auch ein großes Maß an Patientensicherheit



von vordiagnostizierten Seltenen Erkrankungen im OP bedeutet. Also sie merken so, diese Seltenen Erkrankungen sind halt nicht nur im Bereich der Rare Disease Community, sondern die sind halt überall ganz wichtig. Und auch bei den Unfallchirurgen, zum Beispiel Patienten mit einer Osteoporose im Rahmen von einer Hypophosphatasie. Also das sind Patienten, die haben sehr niedrige alkalische Phosphate, kriegen dann auch häufig Osteoporosen. Da wissen unsere Unfallchirurgen zum Beispiel, dass die Patienten nicht eine Verschraubung bekommen sollen, sondern da muss mehr genagelt werden und stabilisiert von innen her, weil von außen der Knochen sonst allzu leicht einbricht. Also solche Dinge sind es, wo die Seltenen Erkrankungen im Sinn von Patientensicherheit wirklich eine bislang vielleicht nicht ganz so große Rolle spielen wie notwendig, aber wo da schon Fachgesellschaften, gerade wie die Anästhesisten oder auch die Unfallchirurgen, immer mehr drauf achten.

SN:

Das wäre jetzt tatsächlich auch so eine nächste Frage gewesen. Haben Sie das Gefühl, dass es immer mehr ins Bewusstsein rückt, bei allen Disziplinen sozusagen, dass es eben diese Seltenen Erkrankungen, die man eben nicht auf den ersten Blick, beziehungsweise dass sich daraus eben ganz besondere Behandlungsverfahren etc. ergeben?

JS:

Also ich persönlich muss ganz ehrlich sagen, ich bin gut, wir sind ja jetzt schon als Universitätskliniker ist man schon immer mit Seltenen Erkrankungen beschäftigt und ob man das jetzt in dem Rahmen von einem Zentrum für Seltene oder ob man das als ganz normaler Klinikarzt an einem Uniklinikum war, aber ich muss schon sagen, die Wahrnehmung gerade für die Seltenen hat sich in den letzten Jahren dramatisch verbessert. Das sind sicherlich Folgen auch von solchen Berichterstattungen, wie jetzt über Doctor House, über diese etwas ungewöhnlichen Krankheitsgeschichten, das sind sicherlich auch solche Beiträge wie Diagnose im Stern, wo jede Woche ein ungewöhnlicher Fall beschrieben wird und all diese Dinge, die dazu führen, dass da eine größere Wahrnehmung ist. Und es sind aber auch Dinge wie zum Beispiel, dass wir in Hessen eher bundesweit erstmalig einen landesweiten Förderverein für Unerkannte und Seltene Erkrankungen gemacht haben, wo die Schirmherrin die Frau, die Frau Raab-Rhein ist, also die Ehefrau von unserem Ministerpräsidenten Boris Rhein und die Frau Raab-Rhein ist die Schirmherrin von diesem Förderverein für Unerkannte und Seltene Erkrankungen und hilft uns unglaublich, dass die Seltenen Erkrankungen in Hessen mehr Gehör finden. Und das ist natürlich eine tolle Entwicklung, die stattfand. Wir sind auch in Hessen, das erste Bundesland, muss man sagen, wo die Stärkung der Zentren für Seltene Erkrankungen im Koalitionsvertrag der aktuellen Landesregierung erwähnt wurde. Und was wir auch sehr stolz und dankbar sind für ist, dass es sogar im Koalitionsvertrag der Bundesregierung erstmals aufgenommen wurde, dass die Seltenen Erkrankungen gestärkt werden müssen. Also daran erkennen sie, dass die Wahrnehmung und die Erkennung des Problems durchaus angekommen ist. Und ich muss auch ganz ehrlich sagen, vor Doctor House, bei uns in Marburg hätte ich auch nicht gedacht, dass das so eine furchtbare Situation ist, was die Patienten auszuhalten haben, die eine Seltene oder Unerkannte Erkrankung haben. Das war mir als damals schon altgedienter Klinikarzt nicht bewusst, dass es da solche Versorgungsprobleme gibt und wenn wir das nicht gewusst haben, dann können das die Gesundheitspolitiker natürlich auch nicht wissen. Und deshalb ist es natürlich für uns, war es eine unglaublich belastende Zeit, das muss ich einfach aussagen, wir hatten tausende von Anfragen, wir haben schlaflose Nächte gehabt, wir sind wirklich verzweifelt an diesen vielen, vielen Anfragen, wo wir unmöglich bearbeiten können. Aber trotz alledem war das hilfreich für die Seltenen in Gänze betrachtet, weil es erstmalig halt klargemacht hat, was für eine furchtbare Versorgungssituation besteht und dass da nachgebessert werden muss. Das hat die Politik verstanden und die machen das jetzt auch.



AJ:

Wobei man ja auch sagen muss, es ist noch gar nicht so furchtbar lange, diese Wahrnehmung. Also es ist genauso, wie Jürgen gesagt hat, wir sind sehr dankbar, dass auch die Politik da drauf gesprungen ist jetzt auf diesen Zug und das insgesamt eine hohe Wahrnehmung gibt, auch natürlich unter den Medizinern eine wirklich hohe Wahrnehmung und auch generell in der Gesellschaft. Aber wir haben vor gut ja 16 Jahren angefangen mit der Doctor House Vorlesung, glaube ich, ne, wenn ich das richtig zurückrechne und in der Tat war da das Problem überhaupt nicht prominent zu dieser Zeit und ich hab mir damals auch noch nicht Gedanken darüber gemacht, wie viele Seltene Erkrankungen es wohl gibt und warum diese großen Schwierigkeiten bestehen in der Erkennung. Und das war generell so, da gab es kaum Zentren für solche Erkrankungen, also das ist eine Entwicklung eigentlich der letzten Jahre, gute Entwicklung, aber so furchtbar lang gibt es die Entwicklung noch nicht.

JS:

Ja, wobei man aber auch sagen muss, das ist richtig. Also das ist sicherlich so. Andererseits sind natürlich auch vor 20 Jahren, ein bisschen mehr wie 20 Jahre mittlerweile, Dinge passiert, die die Versorgungssituation auch an Universitätskliniken verschlechtert hat, nämlich die Einführung von der Fallpauschale. Und da muss man einfach sagen, so sehr wir beide, also Andreas Jerrentrup und ich, aber auch alle Mitarbeiter und auch alle anderen Zentren, die es in Deutschland gibt, für diese Zentren für Seltene Erkrankungen stehen und sich engagieren und viel, viel Energie und Lebenszeit reinstecken, aber uns allen wäre auch nicht unwohl, wenn wir diese Zentren halt nicht mehr bräuchten, weil die universitäre Medizin ihrem Auftrag für komplizierte Patienten da zu sein und abzuklären, vollumfänglich gerecht wird und halt nicht nur in einem Zentrum, das ausgelagert wird. Und ich muss noch mal zurückkommen auf meine alten Lehrer, Kaffarnik, von Wiechert, Professor Maisch. Ja, das sind so die Gestalten, die uns geprägt haben. Und wenn man so als junger Assistenzarzt, man ist ja da in einer prägenden Phase. Ja, die haben immer gesagt, na ja, gut, der Patient kann doch nicht gehen, wir müssen erst rauskriegen, was er hat und wenn der Patient vier Wochen bei uns lag, dann war das halt so. Ne, aber der ist erst gegangen, nachdem wir wussten, was er hat. Man muss sagen, im Zeitalter von Fallpauschalen, da wird keine Klinik 4 Wochen lang einen Patienten behalten, um am Schluss dann zu sagen, ja, der hat eine Metallose. Ich sag Ihnen ein Beispiel, wir haben einem Patienten das Leben gerettet, der hat eine Metallvergiftung durch eine defekte Hüftprothese gehabt. Den hatten wir für 10 Tage stationär bei uns in der Klinik, haben den Fall gelöst, haben dem Patienten wirklich das Leben gerettet, ohne uns wäre der verstorben und er war vorher anderthalb Jahre von Klinik zu Klinik zu Klinik. Und am Ende hatten wir die Diagnose gestellt, das war eine Metallvergiftung durch eine kaputte Metallhüftprothese, die halt Metall freigesetzt hat. Aber diese zehn Tage Liegezeit, das war drei Tage über dem, was die Fallpauschale für Metallosen für einen stationären Fall hergeben würde. Da hatte uns dann der Medizinische Dienst der Krankenkasse drei Tage abgezogen und das macht diese Idiotie von diesen Fallpauschalen einfach klar. Sie können Seltene Erkrankungen, komplexe Erkrankungen nicht in einem Fallpauschalensystem lösen und wenn unser Auftrag als Universitätsmediziner die komplizierten Fälle sind, dann ist das Fallpauschalensystem für eine Universitätsmedizin nicht richtig und das ist sicherlich eine Sache, die dazu geführt hat, dass das solche Zentren überhaupt notwendig geworden sind. Und halt nicht nur in Marburg, sondern wir haben ja mittlerweile an allen deutschen Universitätskliniken solche Zentren für Seltene Erkrankungen, die sich da Tag und Nacht Kopf machen, um da sehr, sehr komplexe Krankheiten abzuklären.

SN:

Gibt es da auch eigentlich zwischen den Zentren ja Austausch, Zusammenarbeit, Vernetzung in irgendeiner Art und Weise?



JS:

Genau, also wir haben mit Hessen eine sehr, sehr enge Zusammenarbeit vom UKGM Gießen-Marburg, also mit Frankfurt. Da sind unsere Kollegen von Professor Wagner in Frankfurt, der das Zentrum dort auch vor gut 13 Jahren oder so gegründet hat und mit uns hier in Hessen. Wir arbeiten sehr, sehr eng zusammen und haben, wie gesagt, auch diesen Förderverein, wo wir uns gemeinsam organisieren und absprechen und gegenseitig helfen. Und wir haben eine Arbeitsgemeinschaft für Zentren für Seltene Erkrankungen, so eine AG ZSE heißt das, die alle Zentren bundesweit zusammenführt, weil die Probleme, die wir haben, sind halt leider Gottes deutschlandweit. Also die etwas knappe, bisher knappe Finanzierung, die hohe Komplexität der Fälle, auch diese technischen Herausforderungen, die wir haben, den Einstieg in KI-Entwicklung, aber auch ganz pragmatische Probleme wie Datenschutz, wie wollen Sie den Datenschutz machen bei Patienten, die in Deutschland vielleicht ein oder zweimal vorkommen, kann man da noch eine Anonymisierung machen, wie können wir Studien überhaupt durchführen für Seltene Erkrankungen. Das sind alles solche Herausforderungen, die man im Grunde genommen nur in so einem großen Verbund lösen kann.

SN:

Wenn wir jetzt über, weil Sie gerade bundesweit sagten, wenn wir international draufgucken, wie ist das Thema Seltene Unerkannte Krankheiten da so im Bewusstsein ja nicht verortet, sondern organisiert? Oder gibt es da zum Beispiel auch Austausch? Können Sie da was zu sagen? Wie und auch wie, ja, wie wir in Deutschland da so im internationalen Vergleich stehen, was der Umgang mit Seltenen Unerkannten Krankheiten betrifft?

JS:

Also man muss schon sagen, also weltweit haben sicherlich haben die USA enorme Verdienste. Also ich denk, viele von den Entwicklungen, die wir jetzt auch hier sehen, die haben die Kolleginnen, Kollegen in USA begonnen, die haben auch ein riesiges nationales Institute of Health, also NIH, National Institute of Health, in Bethesda bei Washington, die halt genau solche Dinge machen für Unerkannte und Seltene Erkrankungen, von der Grundlagenforschung bis hin zur Therapie (Quelle: Siehe weiterführende Links). Und das schon seit bestimmt über 20-30 Jahren, wo uns die Amerikaner da unglaublich viel Vorarbeit übernommen haben. Auch in Frankreich ist das Thema Seltene Erkrankungen weitaus fortgeschrittener, wie jetzt das bei uns in Deutschland war. Und wir haben auch eine sehr enge Kooperation auf internationaler Ebene. Also europaweit gibt es europäische Referenznetzwerke auch für Seltene Erkrankungen, für seltene Lebererkrankungen, für seltene Lungenerkrankungen. Da gibt es diese ERNs, also diese European Reference Networks, die ganz vielschichtig im Bereich der Seltenen europaweit aktiv sind. Wo auch wir von Marburg aus an solchen Zentren mit beteiligt sind, also gerade die neuroendokrinen Tumore ist so ein Schwerpunkt oder Pankreaskarzinome oder so, das sind so Schwerpunkte, wo Marburg auch europaweit sehr, sehr eng vernetzt ist. Oder aus eurem Beritt, Andreas Alpha 1 Antitrypsin Forschung, die ja auch deutschlandweit oder europaweit mitführend ist und wo in Marburg ein Referenzlabor steht in der Pneumologie. Also da, da passiert sehr viel.

AJ:

Es gibt auch so, es gibt Schulungen, Bildungskonzepte auch auf europäischer Ebene, an denen wir auch durchaus beteiligt sind. Zum Beispiel in meinem Fall für die europäische Pneumologengesellschaft, die so eine virtuelle Schule für Seltene Erkrankungen anbietet. Und das sind wirklich gute Projekte und wir holen so, könnten wir sagen, so langsam auf, wenn bei Frankreich wirklich deutlich fortgeschrittener war in der Erkennung und Behandlung von Seltenen Erkrankungen. Und die USA absolut, muss man sagen. Wobei man so ein bisschen vielleicht Angst haben muss, dass das nicht so bleibt unter den aktuellen



Gegebenheiten. Aber wir hoffen ja das Gegenteil, dass das NIH da doch weiterhin seine extrem wichtige Rolle behält an dieser Stelle.

JS:

Also ich glaub, da braucht man keine Sorgen machen. Also ich, ich war selber 4 Jahre am NIH und hab das kennengelernt. Die Wissenschaftlerinnen, Wissenschaftler, die lassen sich da nicht beirren. Also ich bin da guter Dinge. Andererseits muss man natürlich auch sagen, hilft uns das schon auch, wenn wir in Deutschland halt die Erforschung von Seltenen Erkrankungen eine höhere Priorisierung einräumen. Und ich sag das jetzt nicht, nur im Sinne der Patienten mit Seltenen Erkrankungen, sondern weil uns klar sein muss, dass die Erforschung von Seltenen Erkrankungen auch für die häufigen Erkrankungen unglaublich wichtig ist. Ich sag ein Beispiel, dass mittlerweile die Hälfte der Republik ein Lipidsenker schluckt und ein Statin in aller in eine unglaubliche Bedeutung in der Prävention hat. Diese Entwicklung haben wir einer Patientengruppe zu verdanken, die unglaublich selten vorkommt, 1 oder 3 pro 1.000.000, nämlich homozygote, familiäre Hypercholesterinämie. Diese homozygote, familiäre Hypercholesterinämie führt dazu, dass Kinder halt im Alter von 4-5 Jahren schon solche Knubbel am Ellbogen oder an den Knien kriegen, solche Xanthome. Aber das Schlimme ist, die versterben vor Erreichen der Pubertät am Herzinfarkt. Das heißt, die versterben zwangsweise in frühesten Jugend am Herzinfarkt und das war schon vor 150 Jahren den Altvorderen klar, dass dieser schwere Herzinfarkt offensichtlich bei diesen Patienten durch das hohe Cholesterin verursacht wurde und infolgedessen wurden dann halt Medikamente entwickelt, um diese Patientengruppe zu schützen, aber halt auch die große Masse von Patienten, die halt leicht erhöhtes Cholesterin haben. Also diese Kinder, diese reinerbigen schwersten Formen, die haben LDL-Cholesterin von um die 1.000. Aber das, was bei einem LDL von 1.000 halt gut tut, das hilft auch bei einem LDL-Cholesterin von 200 und dann haben sie plötzlich eine Therapie für die breite Masse der Bevölkerung. Und deshalb ist mein Appell wirklich, wir müssen nicht nur aus moralisch-ethischen Gründen im Bereich der Seltenen forschen. Wir müssen das auch machen, um große Volkserkrankungen, große Massenerkrankungen besser behandeln zu können. Und deshalb halt der Appell, mehr Sorgfalt, mehr Forschung, mehr Engagement für die Seltenen und das hilft dem gesamten Gesundheitssystem.

SN:

Sehr wichtiger Punkt. Ich würd gern noch mal einen Schritt zurückgehen. Mich würde noch mal interessieren in der Uniklinik und bezogen auf das ZUSE, mit welchen Bereichen Sie noch kooperieren? Sie hatten ja schon mal angeklungen mit den ITLern in Bezug auf die KI. Das würde mich zum einen noch mal interessieren, wie das konkret aussieht oder wie weit Sie da schon so sind, je nachdem wie viel Sie da erzählen können. Und aber auch was noch so interprofessionell, ob Sie da noch mal ein bisschen mehr drauf eingehen können, also mir fällt da weiß ich auch die Fachpflegekräfte ein oder andere medizinische Assistenzberufe, was die da noch so für eine Rolle spielen.

JS:

Ja also was für uns sicherlich ganz wichtig ist, ist die Verknüpfung in die Grundlagenforschung. Also wir haben Patienten, die haben zum Teil Erkrankungen, die sind bislang noch in keinem Lehrbuch beschrieben, aber dank der genetischen Diagnostik können wir Defekte isolieren oder benennen, die dann aber auf ihre Funktion hin überprüft werden müssen. Also wir haben eine Mutation von mir aus an irgendeinem Kanal, so ein Kaliumkanal, der dafür sorgt, dass Kalium in oder aus der Zelle rauskommt. Und jetzt interessiert uns, ist dieser Kanal durch diese Mutante verändert? Und dann haben wir das große Glück, als eine Volluniversität halt Grundlagenforscher direkt vor Ort zu haben. Im konkreten Fall ist es der Professor Niels Decher, das ist nur ein Kanalforscher, sag ich immer, der erforscht praktisch Natrium-, Kalium-, Calciumkanäle, ist da weltweit führend, hat publiziert in Science und Nature, keine Ahnung wo überall, aber das ist



ein absoluter Profi für solche Kanalerkrankungen und dann fahren wir dort halt hin und sagen, sei doch so gut, wir haben diesen Defekt gefunden, kannst du uns sagen, ob das die Erkrankung erklärt. Und dann arbeiten die im Labor von der Physiologie in dem Fall für 5-6 Wochen an diesem Kanal und können dann nachher sagen, jawohl, diese Mutation führt offensichtlich zu einer schweren schweren Störung und erklärt das Krankheitsbild. Wir haben ähnliche Dinge mit den Laborärzten, die dann für uns halt Messungen machen, von Gallensäurestoffwechselfparametern, um uns zu zeigen, dass die Therapie anspricht oder dass das da eine schwere Störung ist. Wir haben auch sehr enge Kooperationen mit den Genetikern, die letztendlich die Gendefekte nachweisen und zum Teil komplette Genomsequenzierungen machen. Und insofern ist so ein Zentrum für Seltene Erkrankungen ein Verbindungsglied für viele, viele andere Bereiche. Ich hatte die Psychosomatik schon erwähnt, also auch die Psychiatrie ist für uns ein wichtiger Kooperationspartner und sodass diese Zentren tatsächlich so eine Art Vernetzungsstruktur anbieten und das nicht nur innerhalb von Marburg, sondern halt deutschlandweit. Also wir schicken auch Patienten dann in andere Universitätskliniken, wo die dann halt eine sehr hohe Expertise haben, die wir hier jetzt vor Ort nicht unbedingt für jedes seltenes Krankheitsbild natürlich gar nicht vorhalten können. Machen wir aber eine sehr enge Zusammenarbeit mit unseren Onkologen für seltene Tumorerkrankungen, das ist natürlich auch ein Bereich, der dramatisch an Dynamik zunimmt, weil jeder Tumor zum Teil genetisch unterschiedlich sein kann und dann unterschiedlich auch anspricht auf Therapiemaßnahmen. Wir haben bei unseren Neurochirurgen, den Professor Bartsch, der für Glioblastom-Forschung die Genetik überprüft und dann die optimale Therapie festlegt, also solche Dinge sind es, wo solche Zentren halt sehr interaktiv zusammenarbeiten.

AJ:

Ja, und dann haben wir noch die KI-Truppe noch gar nicht erwähnt. Das ist auch ein ganz wichtiges Projekt, weil wir ja das Problem bei den Seltenen Erkrankungen haben, dass wir diese extrem ausführliche Anamnese brauchen, die, wenn man das ausgeprägt betreibt, 100 Seiten Anamnesebogen zur Folge hat. Andererseits gibt es auch Aktenstapel, die mehrere 100 Seiten umfassen können. Und die große Schwierigkeit ist, die nicht vollständig strukturierte Informationen aus diesen Akten zu erfassen und vernünftig zu erfassen, das heißt strukturiert zu erfassen. Und da hilft uns die KI mittlerweile sehr, indem diese vielen 100 Seiten Akten aufbereitet werden, die werden zum Teil einfach gescannt und dann werden die Informationen aber sehr gut strukturiert. Das heißt, ich kriege dann entsprechend dem zeitlichen Ablauf des Geschehens die Symptome, die Therapien, die gemacht worden sind, was an Medikamenten wann gegeben worden ist und so weiter und so weiter, welche Erkrankungen, welche Diagnosen wann gestellt worden sind, aus einem enormen Konglomerat von Unterlagen und das ist anders auch gar nicht zu lösen, weil wenn man eine einzelne Akte, die 300 bis 400 Seiten hat, da müsste man sich ja schon Tage mit beschäftigen, wenn man das von Hand aufarbeiten wollen würde, dieser Art und das von Hand strukturieren wollen würde. Und das ist nur mit diesen modernen Technologien möglich. Das ist der eine Aspekt und der andere Aspekt ist dann natürlich auch, das mit weltweit verfügbaren Informationen, die in der verborgensten Ecke des Internets vorhanden sein können oder in entsprechenden medizinischen Datenbanken vorhanden sein können, das alles abzugleichen und Hinweise zu kriegen, an was man vielleicht noch denken muss. Das muss man alles immer, immer ärztlich bewerten. Also das kann man momentan nicht den Maschinen überlassen, aber es ist, muss man ganz klar sagen, eine enorme Hilfe. Das, was möglich ist und was sich auch in kurzer Zeit entwickelt hat und da sind wir ja noch eher ganz steilen Entwicklung, weil die Leistungsfähigkeit innerhalb von Monaten eigentlich zunimmt von diesen Systemen. Und da ist es wichtig, diese dieses Zentrum mit für künstliche Intelligenz in der Medizin auch bei uns zu haben, weil das diese technischen Aspekte realisieren kann. Aber man muss auch natürlich an viele weitere Aspekte denken, zum Beispiel an Datenschutzaspekte und viele weitere Dinge und Arbeit betrachten und das ist enorm hilfreich.



JS:

Eine Sache, wo ich schweren Herzens Andreas Jerrentrup widersprechen möchte, ist, wenn er sagt, man kann diese 300 Seiten Patientenakten ja nicht manuell durchgehen, das ist nicht schaffbar, das ist natürlich schaffbar, aber das führt halt, das führt halt genau zu dem Problem, was wir ja haben, nicht nur wir hier in Marburg an unserem Zentrum, sondern alle Zentren für Seltene Erkrankungen, dass wir das ja im Moment so machen müssen. Wir haben ja gar keine Alternative, wir kriegen von Patienten 3 dicke Aktenordner zugeschickt, dann steht vorne drauf, bitte helfen Sie uns, Sie sind unsere letzte Hoffnung und dann sitzen wir zum Teil 1 bis 2 Wochen an einem Patienten. Das ist auf Dauer, ist es natürlich nicht auch nicht finanzierbar, muss man ja ganz ehrlich sagen und das führt auch zu einem Rückstau, dass bei uns die Wartezeiten so unglaublich lange sind, weil wir halt tatsächlich sehr intensiv an einem Patienten arbeiten. Und das, was Herr Jerrentrup vollkommen recht hat, ist natürlich, wenn wir diese Daten elektronisch auswerten können und dann halt nicht jede Seite extra einzeln durchblättern, sondern sagen können, zeig uns alle veränderten Laborparameter, zeig uns, wie denn die Borrelien-Antikörper-Titer sind, zeig uns, ob denn eine genetische Sequenzierung auf irgendein Kaliumkanal gemacht wurde oder sonst was, dann kann dieses elektronische Unterstützungssystem uns da unglaublich helfen. Und ja, man muss sagen, da war Marburg mit eine der ersten Kliniken, ja deutschland-, wenn nicht weltweit, damals auf die Initiative hin von Herrn Münch, das ist praktisch der Hauptaktionär von Rhön gewesen, der diese Vision immer hatte. Also Herr Münch hatte immer diese Vision von der KI unterstützten Medizin. Wir hatten schon vor 10 Jahren praktisch solche ersten Projektvorhaben in der Kooperation, wo wir früh erkannt haben, dass solche Unterstützungssysteme unglaublich hilfreich sein können, aber auch realisieren mussten, dass es ein sehr, sehr harter Weg ist. Also das, was jetzt in den letzten Jahren so alles passiert ist, eine unglaubliche Dynamik, das hätten wir uns vor 10 Jahren nicht zu hoffen gewagt. Und wenn es in diesem Tempo weitergeht, dann bin ich auch guter Dinge, dass wir irgendwann in absehbarer Zeit sehr komplexe Fälle gelöst kriegen durch diese Unterstützung mit KI. Und wir haben aber halt, das muss man auch sagen an der Stelle, unglaubliches Glück in Marburg, dass wir mit dem Direktor der Abteilung Künstliche Intelligenz in der Medizin, nämlich mit Professor Martin Hirsch, einen Pionier von Diagnosefindungssystemen haben. Und Professor Hirsch hat, bevor er bei uns in Marburg angefangen hat, so eine Diagnose-App mitentwickelt. ADA, das ist so eine App, die kann man auf dem Handy runterladen und die ist so als Diagnoseunterstützungssystem gedacht. Und da hat der Professor Hirsch dran gearbeitet und für ihn war eine Motivation, in die Universität nach Marburg zu kommen. Gerade der Punkt, dass er gesehen hat, dass wir händelnd Leute wie ihn brauchen. Also wir sind wirklich darauf angewiesen, dass wir solche Freaks hierher kriegen, die sich mit solchen Herausforderungen rumschlagen. Was ja schon, zum einen ist es eine Qual, zum anderen ist es natürlich auch eine unglaubliche Herausforderung und es macht am Ende, wenn es denn klappt, natürlich auch unglaublich viel Spaß und bringt einem auch ein hohes Maß an Bestätigung, dass man die Medizin ein bisschen besser gemacht hat.

SN:

Jetzt haben wir schon in die Zukunft geblickt. Jetzt würde ich gerne von Ihnen beiden ja abschließend gerne noch mal wissen, was wünschen Sie sich für das Thema Unerkannte und Seltene Erkrankungen für die Zukunft beziehungsweise haben Sie noch eine Botschaft für die Zuhörenden, die Ihnen noch am Herzen liegt, die Ihnen wichtig ist, oder eine Take-Home-Message? Herr Professor Schäfer, ich würde mit Ihnen einfach mal anfangen.

JS:

Ja, na gut, also es sind natürlich so Fragen da könnte man jetzt stundenlang so eine Wunschliste vortragen, aber ich würd mal ganz bescheiden anfangen wollen und sagen, ich wär schon froh und dankbar, wenn diese Wahrnehmung und Wertschätzung der Seltenen, die wir in den letzten Jahren erleben, jetzt wo die Mittel knapper werden in der im Gesundheitssystem, nicht zu Lasten der Menschen durchschla-



gen, die halt eine Seltene Erkrankung haben, weil das Schicksal von diesen Patientengruppen ist wirklich selbst für einen altgedienten Klinikarzt zum Teil herzerreißend und man muss sagen, für diese Patienten muss die Gesellschaft mehr tun und wir sind da auf einem guten Weg und ich hoffe halt wirklich inständig, dass die zunehmende finanzielle Problematik in unserem Land nicht dazu führt, dass das es zu Lasten der Menschen mit Seltenen Erkrankungen geht.

AJ:

Also das ist, was Jürgen erwähnt hat, ist enorm wichtig. Das kann man nur hoffen, dass anhand von zurückgehenden Ressourcen genügend Ressourcen für die Seltenen Erkrankungen übrigbleiben. Aber andererseits natürlich auch, dass das Interesse, was jetzt so groß geworden ist, auf einem hohen Niveau bleibt. Das Interesse der Kollegen, das Interesse der Gesellschaft, das Interesse der Politik und dass das hoffentlich nicht abreißt, weil das Thema wichtig ist. Es ist aus vielen, vielen Aspekten wichtig, die wir angesprochen haben, weil es eben nicht nur die Patienten selber betrifft, es betrifft die Angehörigen und es betrifft auch Patienten durchaus mit häufigen Erkrankungen. Das hat Jürgen ja geschildert, weil es Medikamentenentwicklungen gibt für Seltene Erkrankungen, die dann aber den Nebeneffekt haben, dass man das auch bei sehr, sehr häufigen Erkrankungen einsetzen kann. Es gibt also viele Synergieeffekte an dieser Stelle eigentlich und es ist ganz wichtig, das Interesse nicht zu verlieren und dass diese positiven Aspekte mitzunehmen.

JS:

Wenn ich vielleicht noch ganz kurz für die gesamte universitäre Medizin und Forschung was sagen darf, mein, ich bin jetzt wirklich, man sieht es mir nicht an, aber ich bin schon über 40 Jahre im Medizingeschäft aktiv und die Entwicklung, die wir in den letzten Jahren erleben durften, sei es in der Gendiagnostik, sei es in der Gentherapie, sei es in der Diagnosefindung mit KI-Unterstützung und digitalen Instrumenten, sei es in minimalinvasiven Vorgehen vom Herzkatheter bis hin zu minimalinvasiven chirurgischen Maßnahmen, Kunstklappenimplantation und was immer. Das sind solche unglaublichen Entwicklungen, die wir die letzten Jahre erleben durften, die die Medizin grundlegend, da wirklich grundlegend schon verändert haben. Und wenn man uns weiter unterstützt und lässt, noch weiter verbessern würden. Und da ist so mein Appell als Hochschullehrer und als wissenschaftlicher Arzt, dass die Forschung im Medizinbereich halt weiter unterstützt werden muss, im Interesse von uns allen. Und man kann natürlich sagen, ja gut, im Moment gehen Milliarden Euro in ganz andere Kanäle, aber wir dürfen nicht vergessen, dass unsere Existenz auch bedroht wird von Erkrankungen und von medizinischen Problemen, von Pandemien und allem. Und wir dürfen nicht nur in eine Richtung uns absichern, sondern wir müssen auch gucken, dass die Medizin, dass unser Sozialstaat stabil bleibt. Und da denke ich, wir haben unglaubliche Möglichkeiten, die wir jetzt so erahnen, das sind, wenn ich es richtig mitbekomme, etwa 600 Gentherapieverfahren in Entwicklung, 600 Therapiemaßnahmen, die letztendlich zu einem Gen, zu einer Korrektur von einem Gendefekt und damit potenzieller Heilung von Menschen führen würden. Und das braucht natürlich weitere Forschung, das braucht natürlich auch eine finanzielle Unterstützung, aber es wird die Medizin in den nächsten Jahren maßgeblich verbessern, wenn man uns nur lässt. Ach, und noch eine ganz eine ganz kurz noch am Schluss, wir haben es ja mehrfach erwähnt, wie wichtig das ist, moderne Technologie und auch die ePA und all diese Dinge, was ich mir auch wünschen würde, also wenn ich doch noch so einen Wunsch, noch einen Wunsch hätte, dann wäre das, dass wir halt einen Datennutzungsbeauftragten haben und nicht nur einen Datenschutzbeauftragten, weil wir erleben halt tatsächlich, dass die Nutzung von Daten uns wissenschaftlich unglaublich voranbringt und das muss in einem fairen Ausgleich stehen. Die Datenschutzaspekte, aber auch die Datennutzungsaspekte und was wir im Moment natürlich nur verbrieft haben, ist ein Datenschutzbeauftragter, das ist ja auch gut und richtig und wichtig so, nur die bestgeschützten Daten sind natürlich die, die man nicht benutzt und das führt natürlich zu so einem risikoaversiven



Verhalten, was ja durchaus Sinn machen kann. Aber was dann dazu führt, dass Daten, die möglicherweise für neue Entwicklungen, Forschungen, neue Therapieansätze ganz wichtig wären, nicht genutzt werden. Und deshalb wäre mein Wunsch, dass man halt nicht nur einen Datenschutzbeauftragten haben, sondern auch ein Datennutzungsbeauftragten und die sollten 2 Offices, 2 Büros direkt nebeneinander haben und sich dann gegenseitig halt überlegen, wie kann man sicher, aber wie kann man auch effektiv Daten nutzen. Das wäre, glaube ich, noch ein wichtiger Appell.

SN:

Das war sehr, sehr, sehr interessant. Vielen, vielen Dank Ihnen beiden für Ihre Zeit und den ja sehr interessanten, erhellenden Einblick in das Thema. Dankeschön.

JS:

Wir danken Frau Nahlinger und viel Erfolg für diese spannende Serie.

SN:

Danke.

KIL:

Nach diesem sehr interessanten Interview können wir vielleicht noch ergänzen, dass es insgesamt 38 Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland gibt. Also es werden je nach Portal, das man anschaut, ein bisschen unterschiedliche Zahlen ausgegeben. Das stammt jetzt vom Portal Research for Rare. Die meisten dieser Zentren sind an den Universitätskliniken angesiedelt und in Hessen werden dort derzeit vier Zentren gelistet: in Frankfurt, Wiesbaden, Gießen, Marburg [27].

SN:

Und nach dem Interview können wir auch unsere zweite Eingangsfrage beantworten, nämlich was eine amerikanische Fernsehserie mit Seltenen Erkrankungen zu tun hat.

SK:

Ja, für alle die, die die Serie nicht kennen, Dr. House ist eine amerikanische Fernsehserie mit Kultstatus, in der es darum geht, dass ein Arzt schwierigen diagnostischen Herausforderungen auf den Grund geht beziehungsweise schwere diagnostische Rätsel löst [7].

KIL:

Genau, und Silke, du hast es ja eingangs auch schon erwähnt: Das Interview hat natürlich auch wichtige Einblicke gegeben in die Verwendung von künstlicher Intelligenz bei Seltenen Erkrankungen. Hier sind der Förderverein, also FUSE, der im folgenden Interview vorgestellt wird, und das ZUSE ebenfalls dabei, solche Möglichkeiten in die Diagnostik Seltener Erkrankungen einzubinden. 2024 hat der FUSE auch eine Landesförderung für ein solches Projekt erhalten. Und damit soll eine KI-Plattform entwickelt werden, die Diagnose und strukturierte Erfassung von Behandlungsdaten von Patienten unterstützen soll [19]. Zudem soll natürlich künstliche Intelligenz die ärztliche Arbeit erleichtern und Kosten einsparen und helfen durch die Vereinfachung von sehr aufwendigen Prozessen, also zum Beispiel der Durchsicht von zahlreichen Patientenunterlagen, die es ja meistens gibt bei Seltenen Erkrankungen [21].

SN:

Der Podcast wird an dieser Stelle in Teil 2 fortgesetzt



Audiodatei Teil 2

SN:

Und als nächstes möchten wir den im Interview angesprochenen Förderverein für Unerkannte und Seltene Erkrankungen in Hessen, dem FUSE, vorstellen. Hierfür haben wir zunächst mit der Schirmherrin des Vereins, Frau Tanja Raab-Rhein gesprochen, die auch mit zu den Initiatoren des Vereins gehört. Im Anschluss an das Gespräch mit Frau Raab-Rhein konnten wir auch in einem Gespräch mit dem Vorsitzenden Professor Wagner noch weitere Details zur Arbeit des FUSE und den aktuellen Projekten erfahren.

Ja, Frau Tanja Raab-Rhein, herzlichen Dank, dass Sie sich Zeit für uns nehmen.

Tanja Raab-Rhein (TRR):

Ja, danke für die Einladung hierfür.

SN:

Wir würden gerne von Ihnen erfahren, wann und mit welchem Hintergrund der Verein gegründet wurde.

TRR:

Ja, also der Verein wurde 2023 gegründet aus einer Initiative, die kam unter anderem von mir, aber auch von den Protagonisten der Förderzentren für Seltene und Unerkannte Erkrankungen aus Frankfurt und Marburg. Und ich freue mich sehr, dass sozusagen beide Unikliniken und mittlerweile auch die dritte Uniklinik Gießen gerne mit dabei ist und hier so sozusagen zusammen ein Netzwerk schaffen konnten, um etwas für dieses Thema zu tun. Genau.

SN:

Welche Aufgaben verfolgt der Verein?

TRR:

Ja, also es ist ja so, dass die Seltenen und Unerkannten Erkrankungen in der Masse schon viele sind. Es sind etwa 4 bis 5 Millionen Menschen, die das betrifft. Wenn man dann aber auch noch, weil es oft auch Kinder betrifft, die Familien hinzurechnet, die Eltern, die Geschwister, Lebenspartner, Mann, Frau, dann sind das ziemlich viele Menschen, die von dem Thema betroffen sind. Und warum sind sie so betroffen? Weil sie oft einen sehr langen Leidensweg zur Diagnose haben. Es sind zwar viele unterschiedliche Erkrankungen, etwa 8.000, um die es hier geht. Aber trotzdem eint doch diese ganze Patientengruppe eins, nämlich eine schwere Diagnosefindung. Und sie werden von Hausarzt zu Hausarzt geschickt oder von Facharzt zu Facharzt. Die Symptome sind oft sehr unterschiedlich, so dass es sehr schwerfällt, eine Diagnose zu finden und das schafft Leid, weil man einfach nicht weiß, warum man eben diese Beschwerden hat. Und es geht darum, natürlich diesen Betroffenen, sie zu unterstützen, ihnen zu helfen, ihnen eine Perspektive auf Diagnose und natürlich letztendlich auch auf Heilung zu geben, und da gibt es noch eine Menge zu tun.

SN:

Gibt es konkrete Ziele oder auch Projekte, die Sie derzeit haben/konkret verfolgen?

TRR:

Ja, wir haben also unser Hauptprojekt im Moment ist KI basiert. Da hat auch das Hessische Ministerium für Digitales viel Geld sozusagen in die Hand genommen, um dieses Projekt zu unterstützen, weil es das auch



für förderfähig gehalten hat. Da geht es darum, Sie müssen sich vorstellen, wenn jemand krank ist und verzweifelt ist und ich hab schon sehr viele Krankenunterlagen gesammelt und kommt irgendwann in das Zentrum für Seltene und Unerkannte Erkrankungen, egal jetzt ob Frankfurt, Marburg oder Gießen, hat er oft einen dicken Aktenordner dabei. Und das dauert unheimlich lang für die Ärztinnen und Ärzte dort, das auszuwerten. Und diese KI soll es schaffen, letztendlich diese Papiere einzuscannen und die wichtigsten Diagnosen herauszuarbeiten und dann den Ärzten Vorschläge zu machen, was können das für Krankheiten sein, unter Beachtung dieser vielen Seltenen Erkrankungen, die ja Hausärzte teilweise gar nicht kennen können, weil es die entweder noch gar nicht gab zum Zeitpunkt ihres Studiums oder weil sie eben häufig eben mit Krankheiten beschäftigt sind, die eben häufig vorkommen, ja und dieses, diese KI kann einfach den Leidensweg der Diagnose sehr, sehr verkürzen und Ziel ist natürlich auch diese KI gestützte Auswertung in die Masse zu bringen, so dass auch Hausärzte sie nutzen können und das ist mein Wunsch und Ziel auch so ein bisschen, dass wir das schaffen können, eben diesen Leidensweg, die für die Betroffenen, aber auch deren Familien erheblich zu verkürzen, um sozusagen eine bessere Hilfe zu ermöglichen, auf Heilung.

SN:

Jetzt gibt ja das Thema Seltene und Unerkannte Erkrankungen ist natürlich, ne, wie Sie schon sagten, den Verein gibt es seit 2023 so in den letzten Jahren, ne, ist dieses Thema immer mehr in aller Munde sozusagen und es wird immer mehr getan. Ich würde abschließend gerne noch von Ihnen wissen, welchen ja persönlichen Wunsch haben Sie für das Thema, was wünschen Sie sich für die Zukunft für das Thema?

TRR:

Ich wünsche mir für das Thema und deswegen habe ich mich auch für dieses Thema entschieden, weil ich auch in meinem persönlichen Umfeld das erlebt habe, wie schwierig das ist, sozusagen Anlaufstellen zu finden, also dass man einfach auch den Patienten und Hausärzten näher bringt, es gibt diese Zentren, geht hin, sucht euch Hilfestellung und ich glaube, dass es in vielen Köpfen überhaupt gar nicht drin ist, dass es diese Zentren gibt für Seltene und Unerkannte Erkrankungen, das ist das eine, also den Bekanntheitsgrad zu erhöhen. Aber auch den Betroffenen eine Stimme zu geben, weil sie fühlen sich ja oft sehr klein und wenig. Sie müssen sich vorstellen, wenn Sie eine Krankheit haben, die nur noch zehn Leute in Deutschland haben, dann fühlt man sich ziemlich alleine mit der Krankheit, ja. Und denen einfach zu sagen, nein, du bist nicht alleine, es gibt Möglichkeit zum Austausch. Wir haben auch mit dem Verein Patientenforen organisiert, wo eben diese Patienten einfach auch mal ihre Krankheit vorstellen können, wo wir uns informieren, wo Ärzte da sind und das ist einfach eine schöne Sache, denen eine gewisse Wertschätzung für das Leid zu geben, was sie auch erfahren oder zu denen zu zeigen, wir sehen das und wir wollen euch gerne helfen.

SN:

Ja, liebe Frau Raab-Rhein, wir wünschen Ihnen ganz viel Erfolg weiterhin noch mit dem Verein und bedanken uns ganz herzlich bei Ihnen für Ihre Zeit und den Einblick.

TRR:

Ja, danke für Ihr Interesse. Das ist wichtig für uns.

SN:

Ergänzend kann man noch sagen, dass das FUSE laut Homepage Forschung, Entwicklung, Versorgung und Politik verbinden möchte. Dafür werden vom Verein verschiedene Forschungsprojekte in Hessen



finanziert, um eben Menschen mit Seltenen Erkrankungen eine bessere Versorgung zu ermöglichen. Gleichzeitig sollen Wissen, Aufmerksamkeit für das Thema und vor allen Dingen auch Öffentlichkeit geschaffen werden (Quelle: Siehe weiterführende Links).

Weiterhin möchte das FUSE die Vernetzung von verschiedenen Akteuren aus Medizin, Wirtschaft, Politik und Patientenorganisation fördern.

KIL:

Genau, ein weiteres Ziel des Vereins ist auch die Förderung von Aus-, Fort und Weiterbildung bezüglich Seltenen Erkrankungen und auch die Implementierung von Leitlinien. Und wie schon angekündigt, haben wir jetzt auch noch ein Interview mit Herrn Professor Wagner. Und der wird das Thema jetzt im Folgenden auch noch mal vertiefen (Quelle: Siehe weiterführende Links).

SN:

Ja, Herr Professor Wagner, herzlich willkommen. Vielen herzlichen Dank, dass Sie sich Zeit für uns nehmen. Sie sind Vorsitzender des Fördervereins für Unerkannte und Seltene Erkrankungen in Hessen und wir würden gerne mehr über den Verein erfahren. Somit wäre meine erste Frage: Gibt es bestimmte Aufgaben oder auch Ziele, wo Sie sagen, das haben wir schon erreicht? Da sind wir auf einem besonders guten Weg bereits nach der kurzen Zeit sozusagen nach Bestehens des Vereins.

Professor Dr. med. T.O.F Wagner (TW):

Ja, also das kann ich ohne, sagen wir mal, uns selbst zu sehr loben zu wollen, wirklich sagen, dass wir enorm viel erreicht haben. Also wir haben sowohl was die Öffentlichkeitsarbeit betrifft, mehr erreicht, als wir hoffen konnten. Wir haben einen parlamentarischen Abend mit einer fantastischen Mitteilung wirklich des gesamten Hessischen Parlaments veranstaltet vor anderthalb Jahren. Das war wirklich großartig und das hat uns auch viele Kontakte gebracht zu den Entscheidungsträgern hier im Land. Das ist das eine, also Öffentlichkeit, ich glaube, das funktioniert eben tatsächlich besser mit so ein bisschen Rückenwind und das ist ganz deutlich geworden. Und der Verein hat eine ganze Reihe kleiner Förderprojekte initiiert oder finanziert. Sie müssen sich vorstellen, allein in Frankfurt gibt es 20 Spezialeinrichtungen an der Uniklinik für, die sich mit Seltenen Erkrankungen beschäftigen. Das sind kleine Grüppchen meistens, dass ein einzelner Doktor, eine Ärztin, die sich mit einem Krankheitsbild besonders gut auskennt und dann, weil sie sich auskennt, natürlich auch den entsprechenden Zulauf von Patienten hat. Und dann führt das dazu, dass da natürlich Fragen auftauchen, die man nicht unbedingt auf der großen Förderlandschaft der Bundesrepublik oder gar in Europa beantragen kann. Und dann sind wir mit einer kleinen Projektförderung da aktiv, um dort diese Ideen dann auch zu verfolgen und vielleicht in einen Zustand zu bringen, dass man dann irgendwann doch europäische Fördermittel dafür beantragen kann. Und das macht der Verein und das ist für uns auch wichtig. Und vielleicht kann ich noch eine Sache erzählen, die uns unglaublich gut gelungen ist. Ich hatte ja schon gesagt, wir haben in Hessen nicht nur das Zentrum in Frankfurt, sondern auch ein solches Zentrum in Marburg-Gießen. Die Kooperation mit Marburg-Gießen funktioniert wunderbar. Nicht nur, dass wir uns gut verstehen, sondern dass wir uns auch die Bälle gegenseitig zuspielen. Und deshalb hat der Verein auch dazu beigetragen, diese große Entfernung in Führungsstrichen zwischen Marburg und Frankfurt etwas kürzer werden zu lassen und wir eigentlich alles zusammen machen, was auf dem Gebiet der Seltenen und Unerkannten Erkrankungen in Hessen stattfindet. Das ist ja auch so ein bisschen unser Motto geworden, dass wir versuchen wollen, Hessen zu so einer Pilotregion für die Fortentwicklung auf dem Gebiet der Seltenen und Unerkannten Erkrankungen zu machen, damit andere Bundesländer dem vielleicht dann auch folgen können.



SN:

Dafür auf jeden Fall schon mal viel Erfolg. Das hört sich sehr gut an.

TW:

Das können wir gut gebrauchen.

SN:

Der Podcast nennt sich ja der Patientensicherheitspodcast. Es ist ja irgendwo natürlich, jetzt spielt die Patientensicherheit überall eine Rolle. Ja, welchen Beitrag leistet der Verein zur Patientensicherheit in Bezug auf Seltene Erkrankungen?

TW:

Ja, da habe ich mir natürlich Gedanken drüber gemacht, als wir verabredet haben, uns hier über das Thema zu unterhalten. Und wenn ich an Patientensicherheit denke, dann denke ich auch immer an Ehrlichkeit und Aufrichtigkeit. Und wir haben, nachdem wir angefangen haben, zu sagen, wir waren ja mit die ersten in Deutschland, die ein Angebot gemacht haben für Patienten ohne Diagnose, nach dem Motto: Wenn Ihr Hausarzt, wenn Ihre Ärzte nicht wissen, was dahinter steckt, kommen Sie zu uns, wir gucken mal, wir nehmen uns die Zeit und versuchen das zu recherchieren und das herauszufinden. Da sind wir so überrannt worden, dass wir teilweise bis zu einem Jahr gebraucht haben, bis wir dann uns um einen Patienten kümmern konnten. Und das ist natürlich im weitesten Sinne auch Patientensicherheit, dass wenn er sich an uns wendet, dass er dann auch das Gefühl haben kann, wir kümmern uns auch nicht etwa in einem Jahr, sondern dass wir das versuchen, so schnell wie möglich zu machen. Und deshalb ist für uns ein ganz wichtiger Aspekt, dass bei der Frage ungeklärte Diagnose, wir wissen nicht, was der Patient hat, dass wir dann auch schnell eingreifen können. Das hat sich in der letzten Zeit dramatisch gebessert und das ist auch ein wichtiger Aspekt unserer Vereinsarbeit, dass wir versuchen, diesen Prozess sicherer, auch berechenbarer zu machen und damit natürlich auch schneller zu machen. Also wir benutzen auch im Rahmen von Projekten zwei verschiedene Tricks. Das eine ist ein ganz altmodischer Trick, indem wir nämlich sagen, wir fragen Studierende, ob sie sich die Akte angucken können und arbeiten diese Akte auf, was extrem mühsam ist, Ein Patient, der so eine Geschichte hat, bringt manchmal 1000 Seiten mit, dicke Aktenordner, in denen alles gesammelt ist, was in den letzten 10 oder 12 oder 15 Jahren dieser Patientengeschichte, wo immer noch keine Diagnose drunter steht, gesammelt wurde. Und das muss dann alles wirklich kleinteilig und ganz pingelig und ganz sorgfältig aufgearbeitet, notiert und dann in eine Struktur gebracht werden, damit wir dann hinterher im Team über diese Informationen brüten können und sagen, naja, aber eigentlich hätte man doch dieses oder jenes noch machen müssen und schlagen das dann auch den Patienten beziehungsweise ihren zuweisenden Ärzten vor. Das ist der eine, ich sag mal Trick, die eine Notlösung, die wir gefunden haben, dass wir gesagt haben, wir haben gar nicht genug Ärzte und wenn, ist es so aufwendig, dass es die ärztliche Zeit und die Kosten, die damit verbunden sind, gar nicht irgendwie realisieren lässt. Und das Zweite ist, dass wir jetzt gemeinsam auch gefördert vom Digitalministerium hier in Hessen mit einem sehr innovativen Projekt Künstliche Intelligenz versuchen einzusetzen für diesen zu diesem Zweck, dass nämlich die Künstliche Intelligenz die dicken Akten scannt und wir müssen nur noch die Seiten einfüttern, aber das, was da drinsteht, wird von der künstlichen Intelligenz gelesen, sortiert, abgeordnet und hinterher auf einem Zeitstrahl uns dann so dargestellt, dass wir dann gucken können, was fehlt vielleicht, was müsste man noch machen oder was kommt überhaupt als Diagnose infrage. Und beide Methoden dienen dazu, von dieser Beliebigkeit der persönlichen Assoziation, der genialen Idee, wenn ich eine Akte durchblättere, habe ich meistens irgendeine Idee, was es sein könnte, wegzukommen. Aber das eben reproduzierbarer zu machen und das von der Tagesform des Doktors, der sich das anguckt, auch unabhängiger zu machen. Und das ist dann eben Patientensicherheit, dass man sagen kann, ja, ich weiß, was passiert mit meiner Akte. Ja, es dauert so und so



lang, aber dann weiß ich auch, es ist alles berücksichtigt worden und dann haben die Spezialisten sich zusammengesetzt und darüber nachgedacht. Und das ist im Sinne von Transparenz ebenso eine Facette von Sicherheit. Und ich glaube, das ist der wichtigste Punkt, an dem wir auch sehr intensiv arbeiten.

SN:

Jetzt haben Sie ja schon viele Beispiele beziehungsweise Verfahren besprochen, davon gesprochen für Patientinnen und Patienten. Fallen Ihnen sonst noch seitens des Vereins Angebote ein für Patientinnen und Patienten, die Sie noch ergänzen möchten?

TW:

Ja, wir sind ja vielfältig unterwegs. Wir hatten am 25. Oktober einen Patiententag in Marburg mit über 100 Teilnehmern. Das war ausgesprochen gut. Es waren Spezialisten dort. Es waren ganz, ich sag mal in Anführungsstrichen "normale" Betreuer von Patienten mit unklaren oder seltenen Erkrankungen dort. Aber es waren eben auch viele Patientenvertreter und Patienten dort und das war ein Austausch, der sehr angenommen wurde, sehr. Wir hatten es im Frühjahr in Frankfurt gemacht und jetzt eben im Oktober in Marburg und dieser Patiententag war ausgesprochen angenehm, weil man wirklich merkte, dass alle Akteure, also nicht nur die Spezialisten aus ihren Ecken kommen, sondern dass eben auch diejenigen, die nur gelegentlich mit Seltenen Erkrankungen zu tun haben, sich für das Thema mehr interessieren und dann auch in ins Gespräch mit den Patienten und Patientenvertretern kommen. Also wir versuchen auch diesen Dialog zu befördern, das ist ein ganz wichtiger Teil unserer Arbeit als Verein.

SN:

Und genau da haben auch so wie ich verstanden hab auch Ärztinnen und Ärzte teilgenommen, also es war quasi eine breite Zielgruppe der Patienten. Gibt es noch andere Angebote für die Ärzteschaft seitens des Vereins oder das?

TW:

Also das, das ist natürlich unser Kernangebot. Meine Frau ist niedergelassene, sie ist Internistin, aber hausärztlich tätig und wenn sie sagt, wenn so ein Patient zu ihr kommt und sagt, können Sie mich nicht als Hausärztin übernehmen und der bringt so eine dicke Akte mit und sagt, ach, ich renne schon so lange von Arzt zu Arzt und weiß gar nicht, die wissen immer nicht, was ich habe, dann kann meine Frau in ihrer Praxis nur die Hände beim Kopf zusammenschlagen und sagen, tut mir wirklich leid, das kann ich nicht leisten. Und Da können wir eben tatsächlich auch den Kollegen helfen und sagen, okay, wir machen das in unserer Studentenklinik. Wir gucken uns das alles an. Wir sichten das und dann machen wir Vorschläge, was sinnvoll ist zu tun, worum es sich handeln könnte. Wo und wie man zusätzliche diagnostische Schritte gehen könnte, damit man zu einer Klarheit und dann vielleicht auch zu einer Therapie kommt. Das ist eigentlich immer so gedacht gewesen als so ein Angebot auch an Kollegen, dass die sagen, Ich komme hier nicht weiter. Ich kann mich nicht so reinwühlen in die Akte. Ich kann das nicht alles selber machen. Könnt ihr das für uns machen? Das machen wir dann gerne. Dann arbeiten wir auch mit den überweisenden Ärzten zusammen und sagen, es wäre gut, noch dies oder jenes zu machen und dann kommen wir vielleicht ein Stück weiter und daraus ist mehr oder weniger geworden, dass sehr oft die Patienten zu uns kommen und sagen, ich habe seit vielen Jahren Probleme, aber keiner weiß, was es ist. Das machen wir auch, aber dann bitten wir auch zu sagen, okay, dann nennen Sie uns aber einen Arzt, der sozusagen Ihr Verbindungsarzt ist, der Sie betreut, Hausarzt oder Internist oder wo immer das Problem liegen mag, um eben tatsächlich nicht nur mit dem Patienten das zu besprechen, sondern auch das im Gesundheitssystem dann irgendwie wirklich auf den Weg zu bringen. Es macht ja keinen Sinn, dass wir so eine Insel bilden, sondern wir sind ja eigentlich Dienstleister für den Patienten, für die Kollegen. Diese mühevolle



Arbeit, das ist ja wirklich teilweise Sisyphus-Arbeit, sehr mühselig, sehr kleinteilig, erfordert viel Sorgfalt, aber eben einfach auch sehr viel Zeit und das ist im niedergelassenen Bereich typischerweise die Hürde. Das funktioniert nicht. Die sind alle schlau, die sind alle gut ausgebildet, aber es fehlt die Zeit und da versuchen wir dann eben mit unseren Konzepten Studentenklinik oder in Zukunft dann mit künstlicher Intelligenz ein bisschen nachzuhelfen.

SN:

Noch mal kurz nachgefragt wegen dem Patiententag, den Sie dieses Jahr, wenn ich das richtig verstanden habe, zweimal durchgeführt hatten, wird das, ist das eine jährliche Veranstaltung, wird das im nächsten Jahr auch wieder stattfinden.

TW:

Es wird auf jeden Fall nächstes Jahr wieder stattfinden. Ich denke, wir werden uns nicht leisten können, also einfach uns nicht so strapazieren können, jedes Jahr zwei solche Veranstaltungen zu machen. Wir werden es wahrscheinlich dann in einem Jahr in Marburg und dann im nächsten Jahr vielleicht in Gießen oder dann in Frankfurt machen, also vielleicht nur eine solche Veranstaltung pro Jahr. Wir hatten es 2020 schon mal gemacht, dann ist aber Corona und alles, was damit zusammenhing, uns dazwischengekommen und das haben wir jetzt wiederaufleben lassen. Ich glaube, das hat sich auch gezeigt, es kamen jetzt auch Patientenvertreter aus der ganzen Bundesrepublik dahin, weil es nicht genug solche Austauschmöglichkeiten gibt. Wir konzentrieren uns sehr auf Hessen. Wir wollen hier in Hessen das auch so ein bisschen als Modellregion ein bisschen besser machen. Aber wenn jetzt natürlich jemand kommt und sagt, ja, ich komme vom Bundesverband und wir sitzen in Schleswig-Holstein, dann sagen wir nicht, wir wollen nicht mit Ihnen sprechen, sondern sind Ihnen natürlich auch willkommen. Aber deshalb, wir werden es wahrscheinlich zumindest regelmäßig machen, einmal im Jahr.

SN:

Dann können sozusagen die Zuhörenden die Augen und Ohren offen halten für das nächste Jahr für eine weitere Veranstaltung.

TW:

Ja genau, es werden alle wieder eingeladen, die da waren und wir machen natürlich auch über alle möglichen Kanäle dann Reklame dafür, weil es für uns auch wichtig ist, das was wir tun, bekannt zu machen. Da hat man ja mit angefangen, mehr öffentliche Wahrnehmung und öffentliches Interesse für die Seltenen und die Unerkannten Erkrankungen zu erzeugen, ist eine unserer wichtigsten Aufgaben, ja.

SN:

Jetzt haben Sie natürlich schon das Zentrum in Frankfurt, das Zentrum in Marburg. Gibt es noch irgendwelche Institutionen, mit denen Sie zusammenarbeiten, die Sie noch gerne erwähnen möchten?

TW:

Ja, das ist mir sehr wichtig. Ich bin wirklich ein Netzwerker. Ich leite das Europäische Netzwerk für Seltene Lungenerkrankungen, wo alle europäischen Experten für seltene Lungenerkrankungen zusammenarbeiten. Da gibt es für alle möglichen Erkrankungsgruppen solche europäischen Netzwerke von der Europäischen Kommission gefördert und ich habe jetzt nun das Glück, das für die seltenen Lungenerkrankungen zu leiten. Es gibt in Deutschland noch vier weitere solche Leitungsfunktionen, also für seltene Lebererkrankungen zum Beispiel. Aber, und das ist eben auch ein Netzwerken mit allen europäischen Experten, denn selbst wenn man als Experte bezeichnet wird, dann ist man natürlich doch nur Experte für ganz wenige



dieser vielen, vielen Seltenen Erkrankungen. Es gibt über 8000 wahrscheinlich Seltene Erkrankungen und natürlich kenne ich die wenigsten davon. Ich kenne schon sehr viele der seltenen Lungenerkrankungen, aber mir begegnet auch jede Woche wieder eine neue Erkrankung, von der ich noch nie irgendwas gehört habe. Und das ist interessant, weil man was dazulernt. Nicht weil man denkt, irgendwann wüsste man das alles. Das ist schier außerhalb der Reichweite eines menschlichen Gehirns. Deshalb nutzen wir ja auch elektronische Mittel, Suchmaschinen und in Zukunft mehr und mehr sicherlich sichere Formen der künstlichen Intelligenz. Ich will es nur sagen, wir fragen nicht ChatGPT, also wir schicken unsere Fragen nicht irgendwohin, sondern wir versuchen, die künstliche Intelligenz zu uns zu holen, indem die bei uns auf dem Schreibtisch steht und nicht mit dem Internet verbunden ist, also so eine lokale Lösung, damit gar nicht Informationen irgendwohin geraten, sondern dass wir sagen, wir haben die Informationen hier und können es damit machen. Damit sind wir auch sicherlich, was Datensicherheit und Datenschutz betrifft, dann sind wir wieder bei Patientensicherheit auf einem ganz spannenden Weg, denn Sie müssen sich vorstellen, wir benutzen sehr viel in der Wissenschaft pseudonymisierte Daten. Aber wenn es einen Patienten mit diesem seltenen Krankheitsbild, ich betreue einen Patienten, der hat eine ultra seltene Form einer Erkrankung und das gibt es nur einmal. Da können wir noch so viel elektronische Pseudonyme oder Kunstgriffe anwenden, um diese Daten zu anonymisieren. Jeder aus dem Gebiet wird wissen, ach, das ist der Patient von diesem von Torf Wagner aus Frankfurt. Das ist so einmalig, dass Anonymisierung von Einmaligkeit ist schwierig, weil, man kann dann immer wieder zurückschließen auf den Patienten. Und deshalb müssen wir eben aufpassen, wenn wir irgendwelche Daten mit irgendjemandem teilen, dass das nicht zurückzuverfolgen ist. Patientensicherheit ist ja ganz klar. Ein Patient möchte ja dann nicht plötzlich auf seinem Bildschirm sehen: Ach, wir haben gehört, wir haben die und die Erkrankung. So, das kann ja nicht so sein oder sollte nicht so sein. Wenn wir aber Daten im Internet austauschen, ist das bei der Seltenheit letztlich dann irgendwann kaum noch zu gewährleisten, dass wir das verhindern. Und deshalb ist es so wichtig, dass wir diese Lösungen, die wir suchen, auch so abschirmen, dass sie gar nicht erst mit dem Internet verbunden sind. Und deshalb machen wir diese künstliche Intelligenz in einer lokalen Version auf einem kleinen Hochleistungsrechner oder ein paar Rechnern, die dann so zusammengestöpselt sind, dass sie eine Rechnerfarm bilden und dann können die plötzlich tatsächlich diese Sprachmodelle, Large Language Models, auch tatsächlich rechnen. Und da haben wir das Glück, in Marburg gibt es einen Lehrstuhl für Künstliche Intelligenz in der Medizin und der Professor Hirsch arbeitet da mit uns zusammen und wir haben dieses gemeinsame vom Digitalministerium geförderte Projekt und das ist wirklich großartig, dass wir da auf dem besten Wege sind und so eine Schreibtischversion zu entwickeln, die wir dann auch anderen Zentren zur Verfügung stellen können und dann kann der Patient auch sicher sein, dass die Sicherheit gewährleistet ist, weil es eben dann ein gekapseltes lokales System ist.

SN:

Sehr spannend. Das ist ein großes Projekt mit der KI. Gibt es noch andere Projekte, von denen Sie gern berichten möchten oder die es, die Sie verfolgen im Verein?

TW:

Ja, also wir haben eine ganze Reihe solcher Projekte tatsächlich. Das hat, bringt es jetzt wieder zurück zu unserer Schirmherrin, denn normalerweise ist es ja nicht so trivial zu sagen, ja, dann müssen wir eben sehen, wo wir die Fördergelder herbekommen. Aber unsere Schirmherrin, Frau Raab-Rhein, hat natürlich viele Anlässe, bei denen sie auf wichtige Leute trifft, und sie ist da sehr, sehr engagiert und ganz selbstlos. Dann nutzt sie die Gelegenheit, auch für den Verein zu sprechen und zu sagen, wir haben da ein paar interessante Projekte. Und wenn sie sich engagieren wollen, wäre das sehr willkommen und so haben wir ein ganzes Portfolio, so eine Art Mappe, in der verschiedene Projekte skizziert sind und die werden dann den Interessenten vorgelegt und sagen, das klingt ja interessant und das klingt auch realistisch, da



würden wir uns engagieren und so haben wir jetzt alleine in diesem Jahr eine ganze Reihe von Projekten fördern können, zum Beispiel bei Kindern. Das ist ein sehr schönes Projekt, die eine angeborene Bluterkrankheit ist auch eine Seltene Erkrankung haben und die, das war mir auch nicht so bewusst, natürlich kennen wir alle die Bluterkrankheit als auch historisches Krankheitsbild, das führt bei leichten Verletzungen oder Störungen zu heftigen Blutungen. Kinder, die laufen lernen, stolpern, fallen hin. Eltern solcher Kinder wissen, dass das dann aber sein kann, dass das Kind, wenn es aufs Knie fällt, ein blutiger Knieerguss werden kann, der dann zur Versteifung des Knies wird, wenn das dann so ein Krabbelkind ist, was gerade laufen lernt und die Eltern dann aus Angst, es könnte das Knie darunter leiden, verhindern, dass die Kinder loslaufen, dann ist das ja nicht gut für die Kinder, nicht gut fürs Laufen. Und dann mag das Knie geschützt sein vor dem Erguss, aber alles andere funktioniert nicht mehr richtig. Und da gibt es ein Projekt, das versucht, Eltern und Kindern in gemeinsamen Ferien tatsächlich sicheren Sport und sichere körperliche Bewegung und so etwas beizubringen, damit man nicht so overprotective die Kinder am Laufen lernen hindert, sondern das Laufen lernen als große Errungenschaft durchaus zulässt, aber versucht, dann eben Verletzungen zu verhindern. Das ist ein Projekt, was auch so in der Förderlandschaft nicht so ohne Weiteres zu finanzieren ist. Das haben wir finanziert und das ist auch sehr gut angekommen bei den Familien. Und das ist etwas, was natürlich dann auch wieder Anlass ist, weitere solche Projekte zu machen. Da gibt es jetzt so ein Projekt, wo es darum gehen soll, in den Ferien mit den Betroffenen dann auch wirklich Sportarten zu üben, die vielleicht verletzungs-, weniger verletzungsgefährdet sind. Und da gibt es eine ganze Reihe solcher Projekte. Ich will die jetzt nicht alle aufzählen, aber das ist sehr schön, dass wir die Möglichkeit haben, dann auch im Vorstand zu sagen, okay, das sind jetzt hier zehn Sachen, wo unsere Kollegen sich gedacht haben, das würden sie gerne machen, das wäre dringend, das zu machen, dass wir das dann versuchen, mit Förderern zusammenzubringen, dass wir sagen können, ja, da gibt es jemand, der könnte das finanzieren und dann ist das natürlich toll, dass wir die Möglichkeit haben.

SN:

Vielen Dank, man bekommt auf jeden Fall einen sehr guten Eindruck und Vorstellung davon, was sie alles leisten in dem Verein und mit dem Verein. Jetzt würde ich sie abschließend noch Fragen wollen, wir sagen mal so, wenn sie ein Wunsch frei hätten, was würden sie sich für das Thema Seltene und Unerkannte Erkrankungen in Hessen, in Deutschland wünschen?

TW:

Also das ist natürlich eine schwierige Frage, deshalb, weil kurz nach Weihnachten die Kinder zu fragen, was ist dein größter Wunsch, ist auch schwierig. Wir haben so ein bisschen das Gefühl, wir sind so wie Weihnachten, wir haben sehr viele Möglichkeiten bekommen durch diesen Förderverein und unsere Schirmherrin und die Nähe zur Landesregierung und die Unterstützung, die wir in den letzten Jahren erfahren haben, ist wirklich so ein bisschen wie Weihnachten. Also ich sage das jetzt mal auf meine Karriere bezogen, so sowas habe ich in der Form noch nicht erlebt. Insofern ist es dann immer schwierig zu sagen, was ist dein größter Wunsch oder was wäre wichtig. Ich glaube, wir müssen in dieser Richtung weitermachen. Und das Wichtigste ist wahrscheinlich, dass jetzt im Moment, es ist alles noch so an einzelne Akteure gebunden, einzelne, die sich engagieren, die sagen, okay, ja, wir machen das, ja, aber was können wir dann noch machen. Wie z.B. unsere Schirmherrin. Oder Professor Schäfer, das ist der Leiter des Zentrums für Seltene Erkrankung in Marburg. Oder Professor Hirsch mit seiner künstlichen Intelligenz engagiert sich auch sehr konzentriert auf die Seltenen Erkrankungen. Das ist toll, aber es sind natürlich immer noch so kleine Inseln der Aktiven. Und alle diese Einrichtungen Richtungen, die sich mit Seltenen Erkrankungen befassen, sind immer so ein bisschen, ich sag mal, gefährdet. Es ist immer die Frage, reicht die Finanzierung, werden wir, wenn zum Beispiel derjenige in Ruhestand geht, wie geht es dann weiter? Weil es nicht wie, natürlich gibt es an der Uniklinik in Frankfurt einen Lehrstuhl für Kardiologie, für Herzerkrankungen, aber es

gibt natürlich keinen Lehrstuhl für Seltene Erkrankungen. Und das wäre so mein Traum, dass wir irgendwann dahin kommen, dass es ganz selbstverständlich ist, dass die Seltenen Erkrankungen und auch das Problem der Unerkannten Erkrankung genauso in den Strukturen unserer maximalversorgenden Krankenhäuser, Universitätskliniken da genauso verankert wäre. Dass also die Seltenen Erkrankungen nicht mehr so als Ausnahme und persönliches Engagement oder persönliches Territorium von Einzelnen gesehen wird, sondern als eine Aufgabe der Kliniken. Und wir sind da auf dem besten Wege. Ich weiß, wie ich angefangen habe in Frankfurt, für dieses Thema zu werben. Da war das so, naja, ist ein nettes Hobby. Es ist inzwischen anerkannt, dass das eine wichtige Säule der Arbeit der Universitätskliniken ist, wir müssen es noch institutionell verankern, aber auch daran arbeiten wir auch. Ich bin ein unverbesserlicher Optimist, auch das werden wir erreichen. Aber das ist so das, was eigentlich jetzt der nächste logische Schritt wäre, dass wir die Seltenen Erkrankungen fest verankern in den Strukturen, damit, ob ich da bin oder nicht da bin, es trotzdem weitergeht. Das ist ein ganz wichtiger Punkt.

SN:

Herr Professor Wagner, ich danke Ihnen ganz, ganz herzlich für Ihre Zeit und für den interessanten und sehr greifbaren Einblick in Ihre Arbeit und wünsche Ihnen und dem Verein alles Gute und viel Erfolg weiterhin.

TW:

Ja, vielen Dank, Frau Nahlinger, es hat mir Spaß gemacht und Sie merken ja, dass ich auch gerne über unsere auch jetzt Erfolge spreche, aber natürlich auch darüber, dass noch viel zu tun ist und deshalb bin ich auch dankbar, dass Sie uns die Gelegenheit geben, darüber zu sprechen. Vielen Dank.

SN:

Sehr, sehr gerne, danke Ihnen.

SK:

Nach den beiden Interviews ist auch die Frage beantwortet, wie künstliche Intelligenz und Seltene Erkrankungen zusammenhängen. Die Schilderung von ZUSE und FUSE war hier sehr eindrucksvoll und es scheint so, als ob die KI helfen kann, Zeit und Kosten einzusparen und den schwierigen Prozess der Diagnosestellung zu erleichtern.

SN:

Das nächste Interview haben wir mit ACHSE e.V., der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen geführt (Quelle: Siehe weiterführende Links). ACHSE ist die Dachorganisation von derzeit über 140 Patientenorganisationen. Der Verein wurde 2004 gegründet und will ebenfalls die Vernetzung fördern, Wissen in Medizin und Forschung verbessern und relevante Akteure in der Politik oder gesundheitlichen Versorgung aktivieren. ACHSE bietet Hilfe für Betroffene oder Selbsthilfeorganisationen und auch Fachkräfte mit dem Ziel, die Lebensqualität von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Das Gespräch haben wir mit Frau Dr. Christine Mundlos geführt. Sie ist stellvertretende Geschäftsführerin von ACHSE und Leiterin des ACHSE-Wissensnetzwerks. Und sie ist auch für die Beratung von Ärztinnen und Ärzten zuständig.

SN:

Herzlich willkommen, Frau Dr. Christine Mundlos. Herzlichen Dank, dass Sie sich Zeit für uns nehmen.



Dr. Christine Mundlos (CM):

Liebe Frau Nahlinger, vielen Dank, dass Sie auch an die ACHSE denken und wir hier in diesen Podcast eingebunden werden.

SN:

Sehr gerne. Wir würden gerne von Ihnen etwas über den Verein erfahren und wir starten mal mit der Frage wann und warum wurde der Verein gegründet?

CM:

Ende der 90er Jahre gab es in der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe der BAG eine Arbeitsgruppe chronische Erkrankungen, aus dieser Arbeitsgruppe chronische Erkrankungen hat sich dann eine weitere Arbeitsgruppe chronische Seltene Erkrankungen entwickelt, weil damals schon klar wurde im Austausch der Patientenvertreter und Patientenvertreterinnen, die da drin waren, dass das Thema chronisch und chronisch Seltene doch unterschiedlich ist. Und aus dieser Arbeitsgemeinschaft, die sich mit den chronischen seltenen Erkrankungen beschäftigt hatte, wurde dann 2004 von den damals 17 Patientenvertreterinnen, die 17 Selbsthilfeorganisationen repräsentiert haben, der Verein Allianz chronischer Seltener Erkrankungen gegründet. Und wir hatten das Glück damals auch, das war ja die Präsidentschaft von Herrn Köhler in der Zeit, wir konnten seine Frau Eva Luise Köhler damals relativ schnell für die Schirmherrschaft für unseren Verein gewinnen. Köhlers haben Erfahrung mit dem Thema seltene Erkrankung aus der eigenen Familie und damit haben wir natürlich für so einen neu gegründeten Vereinen auch für so ein spezifisches Thema chronische Seltene Erkrankung ja einen ganz guten Start gehabt eben auch mit so einer prominenten Schirmherrin.

SN:

Welche Aufgaben hat der Verein oder verfolgt oder welche Ziele verfolgt der Verein?

CM:

Das übergeordnete Ziel für die ACHSE ist die Lebensqualität und die Versorgung von Menschen mit chronischen Seltene Erkrankungen in Deutschland zu verbessern. Das ist sozusagen das, was uns umtreibt und wir sind ein Netzwerk für und von Menschen mit chronischen Seltene Erkrankungen und deren Angehörigen und der Dachverband von in der Zwischenzeit 140 Selbsthilfeorganisationen. Und diese Organisationen widmen sich entweder einer oder mehrere und manchmal auch mehrere hundert Seltene Erkrankungen. Und wir verstehen uns als Sprachrohr, Multiplikator und Vermittler für diese Betroffenen und möchten für die Belange von Menschen mit Seltene Erkrankungen und ihre spezifischen Probleme in der Versorgung sensibilisieren. Wir geben dem sozusagen, diesem Thema eine Stimme in Deutschland, aber nicht nur in Deutschland, sondern auch auf europäischer und internationaler Ebene. Wir setzen uns direkt für die betroffenen Angehörigen ein, einmal indem wir die Selbsthilfeorganisation in ihrem Tun unterstützen, denn es sind ja auch, es gibt sehr erfahrene Organisationen, es gibt sehr junge Organisationen in unserem Netzwerk, die dann auch einfach nicht nur das Thema der Erkrankung betreuen, sondern natürlich auch gucken müssen, wie sie als Verein was es bedeutet ein Verein zu sein und wir unterstützen aber Betroffene auch konkret über eine Betroffenen- und Angehörigenberatung, die wir haben und eine Ärzteberatung und das ist glaube ich für einen Dachverband fast was ungewöhnliches, dass wir konkret auch Beratung machen und somit über die Probleme in der Versorgung der Patientinnen und Patienten nicht nur über andere über Dritte hören, sondern in unserer Betroffenen und Angehörigenberatung ganz konkret erfahren, was in der Versorgung dieser Erkrankung nicht gut läuft. Und diese Erkenntnisse können wir dann wiederum nehmen, um sie auf einer Metaebene dann zum Beispiel direkt an die Politik oder an die Medizin oder an die Forschung zu adressieren.



SN:

Jetzt hab ich gerade mir notiert und aufgegriffen, dass sie auch gesagt haben, europäische und internationale Ebene, da würd ich gern noch mal nachfragen. Heißt das, sie kooperieren im Prinzip auch mit anderen Vereinen in anderen Ländern oder wie, wie stell ich mir das, kann ich mir das vorstellen?

CM:

Also die ACHSE selber ist Mitglied in der europäischen Dachorganisation für Seltene Erkrankungen EURORDIS (Quelle: Siehe weiterführende Links). Diese Organisation sitzt in Paris und unter diesem Dach treffen sich alle nationalen Allianzen aus Europa. Also von allen Mitgliedsstaaten in Europa treffen sich dort die nationalen Allianzen, die das Thema Seltene Erkrankung vertreten und viele unserer Mitgliedsorganisationen sind aber auch auf europäischer Ebene mit europäischen Organisationen oder auch darüber hinaus international vernetzt, weil das Thema Seltene Erkrankung natürlich nichts Regionales und auch nichts Nationales ist, sondern es kann bei der Seltenheit mancher dieser Erkrankung einfach auch nur international betrachtet werden und dann strecken unsere Betroffenen diese Fühler aus, weil was wir auf nationaler Ebene eventuell nicht wissen oder ja einfach nicht wissen, kann dann vielleicht auf internationaler Ebene erfahren werden. So arbeiten übrigens auch viele der Mediziner und Forscher, die natürlich sich nicht nur auf deutschlandweit vernetzen, sondern auch europäisch und international, um mit anderen zusammen Erkenntnisse, Wissen, Evidenz für diese zum Teil wirklich sehr, sehr Seltenen Erkrankungen zu sammeln.

SN:

Und noch mal bezogen auf die Zielgruppe sozusagen von Ihnen, also die Patientinnen, Patienten, Betroffenen. Hab ich das richtig verstanden, dass zum einen Selbsthilfegruppen auch auf Sie zukommen, zum anderen aber auch Einzelpersonen?

CM:

Ja, also wir haben eben Mitgliedsorganisationen, das sind Selbsthilfegruppen, also Vereine, die bei uns Mitglied sind und voneinander miteinander profitieren wollen und unsere Unterstützung auch bekommen für Fragestellungen, die sie als Verein haben oder wenn wir, wenn wir sie über etwas informieren wollen, neue Themen, die für sie relevant sind oder wir sie eben auch in Projekten, in die wir eingebunden sind, einfach ihre Meinung benötigen für Versorgungsthemen und wir haben aber eben auch das Angebot konkret, dass uns Ratsuchende, Menschen zum Beispiel, bei denen die Diagnose noch nicht gestellt ist, der Verdacht einer Seltenen Erkrankung aber im Raum steht oder auch Betroffene, die eine Diagnose haben und aber in der Versorgung ihrer Erkrankung außerhalb von Kliniken, wenn es um Hilfsmittel geht, wenn es um Grad der Behinderung geht, wenn es um Pflegegrad geht, einfach Unterstützung benötigen, damit sie diese Versorgung bekommen, die ihnen zusteht. Das ist sozusagen das ein Angebot, das wir direkt an die Ratsuchenden machen.

SN:

Super.

CM:

Und natürlich haben wir auch, das ist natürlich dann mein Feld, ich arbeite ja an der Schnittstelle zur Medizin und Forschung, wir haben so ein Angebot auch für Ärzte und Ärztinnen, die beim Umgang mit Seltenen Erkrankungen Unterstützung benötigen. Dieses Angebot wird natürlich nicht so frequentiert wie die Ratsuchenden, die Zahl der Ratsuchenden, die sich an uns wenden. Aber die Seltenen Erkrankungen, das Thema selten, ist ja nicht nur etwas, was die Betroffenen betrifft, die Patienten oder die Angehörigen der Patienten, sondern spiegelt sich ja auch in der Medizin. Und wir erwarten nicht und können auch nicht erwarten, dass in der Niederlassung dort die dort tätigen Ärzte und Ärztinnen sich mit einzelnen



dieser Seltenen Erkrankung auskennen und wollen daher über unsere Beratung auch ein Angebot machen, wenn es da Fragen gibt, wenn man bei einer Patientin oder beim Patienten nicht mehr weiterkommt, dass wir so eine Mittlerverbindung einnehmen, damit sie zum Beispiel diese Patientin oder Patienten an ein geeignetes Zentrum für Seltene Erkrankungen in der näheren weiteren Umgebung überweisen können, damit dort Dinge mit diesen Patienten abgeklärt werden können.

SN:

Das ist ja auch ein super interessantes Angebot und vor allen Dingen für unsere ärztlichen Hörerinnen und Hörer, dass diese also, wenn ein ja Patient, der betroffen ist, können sich die jeweiligen Ärztinnen und Ärzte bei der ACHSE melden, sozusagen, da Unterstützung zu bekommen.

CM:

Ja, wir freuen uns darüber, wenn wir, wenn wir da so als Schnittstelle fungieren können beziehungsweise in der Zwischenzeit gibt es ja 36 sogenannte Zentren für Seltene Erkrankungen an fast allen Unikliniken in Deutschland und die haben auch direkte Ansprechpartner für sowohl Patienten, die eine Diagnose haben, das sind untergeordnet dann eventuell die passenden Spezialambulanzen, die die Versorgung mit unterstützen können, aber die haben auch Anlaufstellen für Patientinnen und Patienten, bei denen die Diagnose noch ungeklärt ist und haben dann in diesen Zentren eine strukturierte Vorgehensweise, wie sie sich dieser Patienten und Patientinnen annehmen, um dann zu entscheiden, welche Art von spezifischer Diagnostik könnte es vielleicht noch bedürfen, um eine Diagnose zu stellen oder ist eigentlich soweit alles geklärt, es ist fällt auch nicht in den Bereich der Seltenen Erkrankung, ist aber eine Abweichung einer häufigen Erkrankung und kann dann an eine untergeordnete Spezialambulanz innerhalb vom Haus verwiesen werden.

SN:

Jetzt haben wir schon sehr guten Eindruck bekommen, welche tolle Arbeit Sie im Verein leisten. Gibt es Projekte, aktuelle oder abgeschlossene oder Vorhaben, von denen Sie uns gerne noch erzählen möchten?

CM:

Also wir sind in verschiedene Projekte eingebunden, natürlich vorwiegend Versorgungsforschungsprojekte. Ein Projekt, was sehr interessant ist, weil es auch die europäische Vernetzung abbildet, heißt Jardin, französisch der Garten (Quelle: Siehe weiterführende Links). Was Aktivitäten auf europäischer Ebene, die seit 2017 laufen, wo es zu 24 Feldern in der Medizin Vernetzungen gibt von Experten und Expertinnen, die sich auf europäischer Ebene zu den darunter zugeordneten Erkrankungen austauschen, wenn sie Bedarf haben und somit auch manche Frage, die auf nationaler Ebene nicht geklärt werden kann, eben auf dieser Ebene klären können und diese Strukturen sollen jetzt an die nationale Ebene angebunden werden, damit auch mehr in der Medizin tätige oder Forscher von diesen ganzen Erfahrungen profitieren können und von dem was dort bereits erarbeitet wurde und man das auch auf nationaler Ebene sichtbar macht, was wir eigentlich für eine Expertise haben. Und das ist ein Projekt, was das ist eine sogenannte

Joint Action, eine europäische Joint Action, in der die Mitgliedsstaaten miteinander zusammenarbeiten, um zu gucken, wie können wir, was wir da schon geleistet haben auf der nationalen Ebene besser sichtbar machen und auch zugänglich dann für Patienten oder Patientinnen natürlich über ihre Ärzte, die

dann eventuell Unterstützung benötigen. Dann haben wir auch ein schönes Projekt aus dem Innovationsfonds, das heißt B(e)-NAMSE (Quelle: Siehe weiterführende Links). NAMSE, weil das unser nationales



Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, dass es seit 2010 gibt und da haben wir Maßnahmen entwickelt in diesem Bündnis für eine gute Versorgung und das in diesem Projekt wird auf der Ebene der versorgenden Spezialambulanzen geschaut zu spezifischen Erkrankungen. Wie können wir die Versorgung für die Betroffenen, in dem Fall sind es Kinder und bis Jugendliche bis Anfang 20, um die es geht, wie können wir die eventuell noch verbessern. Wir haben schon eine Vorgehensweise, aber wir möchten eigentlich gucken, ob wir da noch was verbessern können, insbesondere die Familien und die Kinder bzw. die jungen Menschen, besser in ihre eigene Versorgung einbinden. Ist auch ein sehr schönes Projekt. Und wir haben zum Beispiel auch eine Mitarbeiterin von mir betreut, ein Projekt, wo wir uns mit unseren Mitgliedern darum kümmern, zu schauen, wie geht es eigentlich in den Reha-Kliniken zu? Wie kann eigentlich gut Rehabilitation für Betroffene von Seltenen Erkrankungen aufgestellt werden? Weil es gibt ein großes Problem, dass die meisten Reha-Kliniken sich natürlich mehr mit den Patienten mit häufigen Erkrankungen beschäftigen und auf die Patienten mit dem Bedarf der Seltenen Erkrankung dann überhaupt nicht eingestellt sind, wenn die zur Reha kommen und wir wollen diese Lücken, die es da gibt oder die Probleme wollen wir in dem Projekt abbilden, damit wir dann damit wieder an die Rentenversicherung gehen können, sagen können, das sind die Ergebnisse. Wir arbeiten da auch mit der Rentenversicherung zusammen. Wie können wir erreichen, dass Betroffene, wenn Sie zur Reha gehen, auch dorthin kommen, wo Ihnen dann krankheitsspezifisch auch geholfen werden kann.

SN:

Über welche Kanäle können sich denn Interessierte oder Betroffene an den Verein oder an ja Hilfestellung wenden?

CM:

Am besten ist es, sich auf unserer Webseite zu orientieren, weil dort die unterschiedlichen Themen abgebildet sind und man auch die Kontaktdaten zur Angehörigenberatung oder auch zur Ärzteberatung finden kann. Und unsere Website heißt www.achse-online.de. Was mir auch noch wichtig ist für Patientinnen und Patienten aber auch für Ärzte ist der sogenannte SE-Atlas. Das ist eine Kartierung der Kompetenz für Seltene Erkrankungen in Deutschland. Den findet man unter www.se-atlas.de. Da kann man sich auch gut orientieren auf diesem Atlas und es ist einfach auch eine Hilfestellung, wenn man auf der Suche ist.

SN:

Abschließend die Frage, wenn Sie einen Wunsch frei hätten für das Thema Seltene und Unerkannte Erkrankung, gesellschaftlich oder politisch, wie würde dieser oder wie sieht der aus, was würden Sie sich wünschen?

CM:

Also zum einen wünschen wir uns eine bessere Vernetzung raus aus den Spezialkliniken in die Niederlassung. Wir bemühen uns, seit es die ACHSE gibt und seit es auch das nationale Aktionsbündnis gibt, an die niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte anzudocken und ihnen dieses Angebot, dass wir Patientinnen und Patienten, die komplex sind und bei denen man nicht weiterkommt in der Niederlassung, zumindest mal guckt, ob man im Zentrum über bestimmte Vorgehensweisen Dinge abklären kann und vielleicht eine

Diagnose schnell stellen kann oder eben schauen kann, wie man die Versorgung verbessert. Das ist ein Angebot und wir erreichen die niedergelassenen Ärzte nach wie vor schlecht, nicht weil die jetzt grundsätzlich nicht willig sind, sondern weil wir natürlich wissen, wie ausgelastet und überlasteten die Medizinerinnen und Mediziner im niedergelassenen Bereich sind. Und wir wollen das eigentlich ganz niederschwellig, einfach nur, man kann sich an uns wenden, man kann sich an die Zentren wenden, klar, da muss man



irgendwann natürlich auch was über den Patienten oder die Patientin dokumentieren, wenn man an die Zentren ran tritt, aber auch wir können, würden uns gerne mit denen vernetzen, weil der Pfad aus der Niederlassung zum Zentrum, um dann dort richtig Dinge abzuklären, der ist einfach nicht richtig geordnet und die Patienten irren damit nach wie vor viel in der Niederlassung herum, bevor sie dann endlich dahin kommen, wo ihnen hoffentlich gut geholfen werden kann. Und das zweite, was uns sehr besorgt ist, das sind die Entwicklungen momentan auch im Gesundheitssystem. Wir alle wissen, die Mittel sind begrenzt und wir müssen die Mittel, die wir dahaben, gezielt einsetzen. Und wir haben große Bedenken, dass das, was wir in den letzten Jahren aufgebaut haben, Spezialambulanzen für einzelne Seltene Erkrankungen, dass diese, dass dies gefährdet ist, wenn die Mittel knapper werden und dass uns das hart erarbeitet und wirklich unter schwierigen Bedingungen aufgebaut, der eventuell wieder wegbrechen wird und wir dann wieder einen Versorgungsmangel für diese Betroffenen erreichen. Und das wäre, das hoffen wir nicht, dass das so ist, aber das befürchten wir mit den anstehenden finanziellen Problemen, die es im Gesundheitssystem aktuell gibt.

SN:

Wir hoffen mit Ihnen und drücken die Daumen, dass es sich dann doch positiv entwickelt. Vielen, vielen Dank für Ihre Zeit und Ihnen und dem der Arbeit im Verein alles, alles Gute.

CM:

Dankeschön.

KIL:

Nun, auf der Homepage von ACHSE können wir vielleicht nach dem Interview noch ergänzen, gibt es diverse Informationen zum Thema Seltene Erkrankungen und auch verschiedene Positionspapiere zum Nachlesen. Und diese Seite nehmen wir natürlich auch in unsere Literaturliste auf.

SK:

Laut dem Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen sind besonders Einrichtungen der Selbsthilfe für Betroffene und an der Versorgung Beteiligte sehr wichtig [23]. Daher möchten wir als nächstes einen Verein zur Elternhilfe bei einer Seltenen Erkrankung vorstellen.

SN:

Genau, und ich freue mich sehr, dass sich Frau Gabriele Kessler, die erste Bundesvorsitzende von RETT Deutschland, Zeit für ein Gespräch mit uns genommen hat und somit konnten wir eben auch, ja, die Betroffenenperspektive beim Thema Seltene Erkrankung betrachten.

SN:

Ja, liebe Frau Kessler, vielen Dank, dass Sie sich Zeit für uns nehmen. Als erstes würden wir gerne wissen, was ist das Rett-Syndrom?

Gabriele Keßler (GK):

Ja, hallo Frau Nahlinger, vielen Dank, dass ich hier sein darf, dass wir Rett in diesem Format thematisieren dürfen. Ja, was ist das Rett-Syndrom? Es gehört zu den Seltenen Erkrankungen, ist aber dennoch bei Mädchen die zweithäufigste genetische Behinderung nach dem Down-Syndrom. Ja, es ist charakteristisch, dass das Kind sich erstmal ganz normal, scheinbar normal entwickelt. Im Rückblick wird man immer merken, das Mädchen war schon langsamer in der Entwicklung, ein ruhiges Mädchen und es ist eine



genetische Erkrankung, die auf dem X-Chromosom liegt, weswegen überwiegend, wir reden von 98 %, Mädchen betroffen sind.

SN:

Und welche Aufgaben hat der Verein beziehungsweise wie ist er organisiert? Können Sie uns darüber ein bisschen was erzählen?

GK:

Ja, also organisiert sind wir, dass wir einen Bundesverband haben, also dem stehe ich seit 2008 auch vor. Ja, wir sind so für das Administrative zuständig, wir bringen eine Mitgliederzeitschrift raus im vergangenen Jahr, eine Infobroschüre für Familien, die frisch die Diagnose bekommen haben oder auch Ärzte, Therapeuten, Pädagogen, die sich noch nicht so gut mit Rett auskennen, um da einen Einstieg zu erleichtern im strammen Format von 60 Seiten, was halt nicht überfordert. Dann der Kontakt zu dem wissenschaftlichen Beirat, zu unserem ärztlichen Berater und daneben unterhalten wir über Deutschland verteilt sieben regionale Gruppen von dort werden eigentlich die Familien aufgefangen mit Familientreffen, sei es zum Grillen, mal ein Zoobesuch, aber auch Tagesveranstaltungen, Wochenenden mit Fortbildungsveranstaltungen, sei das Behindertentestament oder Bundesteilhabegesetz. Und vor allen Dingen in allererster Linie fangen wir natürlich die Familien nach der Diagnose auf, denn es ist auch heute noch so, dass viele Ärzte sagen, so, sagen wir mal, ein Gengutachten, da steht jetzt drin, ihr Kind hat Rett-Syndrom und hier haben sie einen Flyer von der Elternhilfe und wenn sie sich bitte dorthin, die haben einfach mehr Erfahrung mit Rett, als ich das habe. Das ist natürlich für uns als Laien, als Ehrenamtler auch dramatisch, wenn man da eine weinende Mama am Telefon hat, häufig sogar im Auto, am Rückweg von der Diagnose, das sind natürlich auch für uns immer sehr sehr belastende Gespräche und ja, das sind so unsere Hauptaufgaben.

SN:

Das heißt, so der Zeitpunkt, wann Eltern auf Sie zukommen, ist im Prinzip der Zeitpunkt der Diagnose.

GK:

Meistens.

SN:

Meistens, ja.

GK:

Also das ist ganz ganz häufig so, dass die unmittelbar nach der Diagnose, bei uns anrufen, wenn's irgendwie möglich ist, wird auch immer jemand, wenn er in der Nähe ist, persönlich zu der Familie hinfahren, um da das Gespräch zu suchen, Perspektiven aufzuzeichnen und zu sagen, hey, okay, du hast jetzt eine wirklich fürchterliche Diagnose bekommen und dein Leben ist auf den Kopf gestellt und das ist nicht mehr so und wird auch nie mehr wieder so, wie du dir das mal vorgestellt hast, aber du bist nicht alleine und das ist trotz Rett, ist das ein lebenswertes Leben und jetzt gucken wir gemeinsam, wie wir da das Beste draus machen können.

SN:

Das heißt, es gibt für das Rett-Syndrom ja keine explizite Therapie, das heißt, man arbeitet dann unterstützend sozusagen.



GK:

Ja.

SN:

Da haben sie gerade wahrscheinlich was sehr Wichtiges gesagt, dass was den Familien dann in erster Linie hilft, ist wahrscheinlich der Aspekt des nicht allein seins damit, was dann Selbsthilfe sozusagen dann auch eine besondere Bedeutung zuschreibt.

GK:

Ja, ja, also natürlich sagen wir auch, hör mal, probiere mal diese Therapie oder probiere jene Therapie, das ist aber erst der zweite Step, die müssen erst mal durch diese Talsohle raus, und die Familie sich neu organisieren in aller Regel. Es gibt auch Familien, die sofort loslegen und hyperaktiv werden. Das ist im Prinzip, sie verlieren ja ihr Kind an Rett. Und das ist auch tatsächlich auch ein Trauerprozess, ähnlich wie wenn ein geliebter Mensch stirbt. Und mit Trauer geht ja auch jeder Mensch anders um. Und so ungefähr sollte man sich vorstellen, gehen die Familien in aller Regel mit dieser Diagnose um.

SN:

Da schwingt auch stark ein psychologischer Faktor mit, ne, dass zum einen, dass sie da ja sehr viel leisten als psychologische Unterstützung im Prinzip, ne, oder beziehungsweise zumindest auf der Ebene.

GK:

Ja, ja.

SN:

Wie fangen sie das bei sich so im Verein auf, das ist ja auch belastend für sie als Laien, wie Sie eben schon sagten, ne, das haben sie da intern irgendwie auch ja eine Art Mediation oder so, dass sie das irgendwie auffangen können.

GK:

Ja, also es ist tatsächlich so, dass wir uns also wir sind schon ein ganz, ganz starkes Team von fast 30 Leuten. Und da sind natürlich auch ja, man hat immer Leute, mit denen man persönlich näher ist. Das heißt also, ich habe immer irgendeinen Ansprechpartner, zu dem ich sagen kann, können wir jetzt gerade mal reden, weil, das war jetzt ein Gespräch, das hat mich so runtergezogen und können wir da mal drüber reden. Also, wir versuchen das immer intern miteinander, aber wir sagen auch ganz klar den Leuten, wenn es euch zu viel wird, Reißleine ziehen und wenn ihr da Unterstützung benötigt, dann würde die auch finanziert werden seitens des Vereins beziehungsweise gibt es ja auch die ACHSE, das das Team Zebra (Quelle: Siehe weiterführende Links), die da auch bereit sind, wenn wir sagen, okay, ich bin jetzt absolut an meiner Grenze, ich kann das jetzt nicht mehr, dass wir uns auch da hinwenden können. Also es gibt da verschiedene Kanäle, was wir da machen können.

SN:

Ein wichtiges Netzwerk hinter sich haben, das ist dann als Verein dann auch sehr wichtig. Sie sagten ja viele Eltern, da startet erstmal die Diagnose, dann startet im Prinzip erstmal der Prozess mit der Diagnose klarzukommen, sich daran zu gewöhnen, an die neue Situation. Wie geht es dann weiter? Also Sie haben dann ganz konkrete Vermittlungsmöglichkeiten auch, so wie ich das verstanden habe, oder können Tipps geben, welche Unterstützungstherapien beispielsweise möglich wären oder können da dann sozusagen vermitteln.



GK:

Genau. Also wir sahen dann schon hier, wie gesagt, es gibt die Therapie, es gibt die Therapie. Dabei aber immer das Konstrukt "Familie" im Auge behalten. Das ist uns ganz, ganz wichtig, dass niemand überfordert wird, im Speziellen, dass das Rett-Kind nicht überfordert wird, aber immer auch einen Blick auf die gesunden Geschwisterkinder, dass die nicht hinten runterfallen. Also, dass wir auch ganz klar sagen, Therapien, die zum Beispiel in die Einrichtung verlegbar sind, wie Ergotherapie, wie Krankengymnastik, die muss ich als Mutter natürlich begleiten. Ich kann das nicht an die an die Einrichtung abgeben und sagen, mach mal. Das geht nicht. Aber ich kann das begleiten. Und dann habe ich aber am Nachmittag mehr Zeit für Therapien, wo ich die gesunden Geschwister mit einbinden kann. Sei es zum Beispiel Reittherapie. Es ist eine unglaublich tolle Therapie, auch wenn es nicht bezahlt wird seitens der Krankenkassen, aber es ist eine wahnsinnig tolle Strategie zur Vermeidung von Skoliose, und da kann ich natürlich die gesunden Geschwister mitnehmen. Ja, die dürfen dann ja auch schon mal die Pferde striegeln oder selber auf dem Pferd reiten. Oder ich kann auch einen Krankengymnasten bitten, mir mal mich ins Schwimmbad zu begleiten und mir da zeigen, was kann ich machen, um das Gleichgewicht zu fördern und so weiter und so fort. Und das ist natürlich auch eine Sache, was ich dann im Familienverbund am Wochenende oder nachmittags machen kann, dass ich sage, okay, da ist irgendwo eine Therapie, ich mache was mit dem Rett-Mädchen, gleichzeitig kann ich aber das Geschwisterkind mitnehmen und es hat auch Spaß dran. also das sind so die Aspekte die man immer mit einbinden muss so die Familie als Ganzes zu sehen.

SN:

Das ist tatsächlich auch etwas, wo wir in den anderen Gesprächen, die wir zum Thema in dem Podcast führen konnten, was immer ein ganz großer Aspekt war, der dass der Betroffenenkreis sich, ich meine natürlich insbesondere, wenn Kinder betroffen sind, ist es natürlich logisch, aber dass bei den betroffenen Patientinnen und Patienten der Betroffenenkreis auch immer größer ist, die Angehörigen und klar, beim Rett-Syndrom natürlich insbesondere die Eltern und wie sie sagen, auch die Geschwisterkinder, die gesunden.

GK:

Ja.

SN:

Sie sagten, Sie haben 7 regionale Gruppen, wo sind die so verteilt?

GK:

Also, die sind schon bundesländerübergreifend verteilt. Wir haben zum Beispiel Nordost, da kommt aber noch ein Teil Berlin mit dazu und da kommt Brandenburg dazu. Dann haben wir Mitteldeutschland, das ist Thüringen, Sachsen, manche Mitglieder aus Berlin sind auch dort, dann natürlich eine Riesengruppe NRW, logischerweise Baden-Württemberg, Moseler Pfalz, mit angrenzendem Rhein-Main-Gebiet, Niedersachsen, Bremen. Also das können sich die Familien auch selber aussuchen, zu welcher Gruppe sie gehören möchten. Es kann ja sein, die Familie, wenn die im Norden von NRW lebt, ist die näher an den Treffen von Niedersachsen dran als an den Treffen von NRW zum Beispiel.

SN:

Und Sie sagten ja, bei der Diagnose bekommen die Familien oft direkt die Kontaktdaten von ihnen, aber wenn wir jetzt Zuhörende haben, die aufhorchen und sagen, da möchte ich gerne mehr erfahren, dann haben sie ja eine Internetseite, wo man wahrscheinlich auch alle Kontaktdaten ermitteln kann.



GK:

Genau, das ist www.rett.de, also rett.de, ganz einfach. Und unter Anlaufstellen finden Sie alle Ansprechpartner auf Landes- und Bundesebene.

SN:

Das quasi als Info und wir würden es auch noch mal in der Linkliste aufnehmen, die wir auf unserer Homepage dann auch veröffentlichen würden. Aber noch mal zurück zu dem allgemeineren Thema Seltene Erkrankung. Wie schätzen Sie oder sehen Sie so die Situation der Seltene Erkrankung in Deutschland oder ja, hat sich da in den letzten Jahren was verändert?

GK:

Teilweise würde ich sagen, teilweise hat sich was verändert. Also wir sehen jetzt Rett-spezifisch, dass viele Familien sehr früher die Diagnose bekommen, weil es dann doch schon ein bisschen bekannter ist oder weil die Kinderärzte sensibler sind und da auch schon mal Patienten, wo sich nicht mehr sicher sind, früher ins S.P.Z. überweisen, wo natürlich die Wahrscheinlichkeit, dass eine Seltene Erkrankung ausfindig gemacht wird, dann doch höher ist als beim normalen Kinderarzt. Und dann haben wir aber auch wieder die Fälle, wo es ist, ich denke, es ist in den letzten 20 Jahren denen gar nichts passiert, wo teilweise immer noch anderthalb, ein dreiviertel Jahre von dem Punkt, wo die Mama sagt, da ist irgendwas mit dem Kind nicht in Ordnung, bis zur Diagnose dauert. Das ist natürlich nicht gut hinnehmbar. Und wie gesagt, also Rett ist ja nun gar nicht so selten, ist ja eine häufige unter den Seltenen. Und da sind wir ja schon gut bedient mit. Also was ich mir wünsche, wäre, dass die Ärzte da ja auch mehr einfach mal auf die Laien, auf die Eltern hören. Wenn eine Mama sagt, es stimmt was mit meinem Kind nicht, dann sollte ein Arzt das wirklich ernst nehmen, weil es hat keiner so ein gutes Gespür für das Kind wie die Eltern, im speziellen die Mama. Und dann ja bei den Seltenen, wenn man dann, ich sag mal, das Glück hat, eine Diagnose zu haben, dann ist man ja auch in der relativ komfortablen Lage, dass ich eine Argumentationsgrundlage habe gegenüber Ämtern, gegenüber Behörden und gegenüber der Krankenkasse. Seltene Erkrankungen, die aber gar nicht diagnostiziert werden, sondern von Arzt zu Arzt zu Arzt gereicht werden, da haben die Eltern es umso schwieriger zu sagen, bekomme ich jetzt einen Behindertenausweis, welchen Pflegegrad bekomme ich, bekommt das Kind jetzt Frühförderung oder bekommt es eine Integrationskraft und so weiter und so fort. Also mit der Diagnose ändert sich vieles für die Eltern und der Weg bis zur Diagnose ist, wenn ich es auf Rett betrachte, besser geworden, aber es ist nach wie vor Luft nach oben.

SN:

Meine abschließende Frage wäre jetzt auch gewesen, welche Verbesserungspotenziale Sie sehen, so in der Unterstützung oder aber vielleicht auch, was Sie sich wünschen würden. Das haben Sie ja eben natürlich schon angerissen. Gibt es noch etwas, was Sie ergänzen wollen würden?

GK:

Ja, also was ich jetzt halt feststelle ist, dass die Eltern unheimliche Schwierigkeiten haben, überhaupt Termine in einem S.P.Z. Zum Beispiel zu bekommen. Da ist inzwischen eine Wartezeit von einem Jahr, andert-halb ist in der Regel. Spezielle Therapiemöglichkeiten, da gibt es zum Beispiel "Auf die Beine" in Köln, da stehen sie zwei Jahre auf der Warteliste (Quelle: Siehe weiterführende Links). Das sind natürlich Dinge, wo man immer sich eine Verbesserung wünscht, auch der Ausbau der Zentren für Erwachsene mit Seltenen

Erkrankungen. Die Zentren für Seltene Erkrankungen insgesamt. Also da wünschen wir uns natürlich ein viel, viel schnelleren Ausbau und Austausch, dass die Eltern halt ja nicht so lange in der Luft hängen, weil diese Zeit, die ist auch grausam und da sind halt auch viele Eltern, die ja dann aus schierer Verzweiflung



heraus den Doktor Google dann befragen und auch nicht immer mit gutem Ausgang, weil da ist auch nicht alles, was nur weil es im Internet steht, die Wahrheit. Ja, also man findet zum Beispiel, wenn ich jetzt den Verdacht habe, dass mein Kind Rett haben könnte, findet die Mama immer noch Hinweise, dass die Kinder keine 18 Jahre alt werden, was überhaupt nicht stimmt, aber das bringt die Verzweiflung natürlich noch viel, viel weiter. Und ich denke, eine bessere Versorgung von Anfang an, die wäre auf jeden Fall wünschenswert, sowohl für Rett als auch für alle Seltenen Erkrankungen.

SN:

Aber es ist super, dass es solche Vereine wie Ihren gibt und auch alle, ja, ACHSE und Co sozusagen und dass wir das Thema öffentlich machen, drüber sprechen. Was mich noch interessieren würde, wäre, Sie hatten es aber auch schon angerissen, welche Kooperation Sie haben oder welches Netzwerk Sie noch so haben an anderen Vereinen gegebenenfalls.

GK:

Ja, wir arbeiten natürlich mit Dachverbänden zusammen. Das ist auf europäischer Ebene Rett Centro Europe (Quelle: Siehe weiterführende Links). Vollkommen klar und da sind wir auch international über Europa hinausgehend vernetzt. Es wird da jetzt auch im kommenden Jahr in Berlin einen internationalen Medizinerkongress geben den wir organisieren und dann sind wir Mitglied in diversen Dachverbänden wie Kindernetzwerk, wie ACHSE, Reha-Kind, Bundesverband Lebenshilfe (Quellen: Siehe weiterführende Links). Da bekommen wir natürlich auch immer unsere Informationen her, sodass man das Rad nicht immer wieder neu erfinden muss. Also ich sag jetzt mal als Beispiel, die Windelversorgung ist immer ein Riesenthema, weil die Familien da wirklich in teilweise sehr, sehr hohe Zuzahlungen gedrängt werden, was gesetzlich überhaupt nicht vorgesehen ist. Da verweise ich zum Beispiel immer Bundesverband Körpermehrfachbehinderte, die haben ein wunderbares Formular auf ihrer Homepage (Quelle: Siehe weiterführende Links). Ja, da muss ich ja nicht Rett-spezifisch irgendwas neu erfinden zum Beispiel. Also wie gesagt, mit diesen Dachverbänden arbeiten wir sehr, sehr eng zusammen. Das ist auch so eine Geschichte, die auf Bundesebene läuft. Da sind die, die die Gruppen, die bekommen dann schon das Herausgefilterte von mir an Informationen, wo ich sag, hier das ist interessant und das, falls mal jemand nachfragt, ist interessant. Genau.

SN:

Ja, Frau Kessler, das ist eine sehr, sehr starke und bewundernswerte Arbeit, die Sie da machen und mit der großen Unterstützung. Vielen, vielen Dank, dass Sie uns da einen Einblick gegeben haben und es ist, glaube ich, ganz wichtig, diese Perspektive auch zu sehen und zu zeigen. Also vielen, vielen Dank für Ihre Zeit und den Einblick.

GK:

Und ich danke für Ihr Interesse an dem Thema Rett-Syndrom. Vielen herzlichen Dank.

KIL:

Den Verein, der sich mit Elternhilfe bei Rett-Syndrom befasst, den gibt es jetzt seit inzwischen fast 40 Jahren und es soll der Austausch von Familien gefördert werden, die betroffen sind von diesem Rett-Syndrom (Quelle: Siehe weiterführende Links). Und hierfür werden persönliche Treffen, Gespräche oder digitale Lösungen organisiert. Besonders beeindruckend fand ich, dass die persönlichen Treffen auch sehr im Vordergrund standen. Das ist ja auch im Interview gesagt worden.



SN:

Ja.

KIL:

Hierbei gibt es auch lokale Gruppen, in denen sich betroffene Familien gegenseitig unterstützen können. Und eine Liste gibt es auf der Homepage von RETT e.V.

SN:

Genau und ergänzen möchten wir ganz gerne noch ja einige Informationen zu dem Rett-Syndrom, was es überhaupt genauer ist, sozusagen. Es ist eine genetische Erkrankung, die X-chromosomal vererbt wird und somit eben hauptsächlich Mädchen betrifft. Und das führt zu schweren Einschränkungen und Stagnation beziehungsweise auch Rückschritten in der Entwicklung, aber eben auch zu neurologischen und motorischen Störungen somit [24]. Es gibt keine Therapie dafür, aber eine symptomatische Behandlung ist möglich, die eben dann darauf abzielt, Fähigkeiten zu erhalten und zu verbessern beziehungsweise eben die Lebensqualität zu verbessern (Quelle: Siehe weiterführende Links).

SK:

Was wir auch noch ergänzen können zu den Seltenen Erkrankungen, das ist der Rare Disease Day, eine Homepage mit einem offiziellen Video in dem betroffene Patienten mit verschiedenen Seltenen Erkrankungen zu Wort kommen und einen kleinen Einblick in ihren Alltag geben. Dieses Video verlinken wir auch in unserer Literaturliste (Quelle: Siehe weiterführende Links).

KIL:

Als nächstes wollen wir noch ein sehr hilfreiches Angebot vorstellen, das allen helfen kann, die sich beruflich, persönlich oder auch in anderer Hinsicht mit Seltenen Erkrankungen auseinandersetzen. Und zwar ist das Orphanet (Quelle: Siehe weiterführende Links). Orphanet ist ein für alle frei zugängliches Online-Angebot und auf diesem Online-Angebot werden seriöse Informationen zu Seltenen Erkrankungen gesammelt. Die Orphanet Datenbank ist ein Referenzportal für Informationen über Seltene Erkrankungen und verfolgt langfristig das Ziel, Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Außerdem gibt es sogar eine eigene Nomenklatur der Seltenen Krankheiten, den sogenannten Orpha-Code (Quellen: Siehe weiterführende Links). Der soll dazu dienen, dass Seltene Erkrankungen besser eingeteilt und im Gesundheitswesen sichtbar gemacht werden können. Insgesamt ist die Initiative 1997 in Frankreich von INSERM, das ist das französische Nationale Institut für Gesundheit und medizinische Forschung gegründet worden und im Jahr 2000 wurde Orphanet zu einer europäischen Initiative und ist inzwischen ein internationales Netzwerk für Seltene Erkrankungen. Insgesamt beteiligen sich inzwischen 40 Länder europa- und weltweit an dem Projekt.

SN:

Und seit Januar 2021 ist das Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte, das BfArM, Partner von Orphanet. Das nationale Team Orphanet Deutschland besteht derzeit aus einer fünfköpfigen Arbeitsgruppe und ist der Abteilung K, Kodiersystem und Register des BfArM zugehörig. Frau Dr. Rommel und Frau Thomas haben uns die Arbeit von Orphanet vorgestellt. Frau Dr. Katrin Rommel ist Biologin und engagiert sich seit nunmehr 25 Jahren für das Orphanet-Projekt. Als Projektmanagerin im BfArM ist sie verantwortlich für die nationale Datenbanksammlung der Orphanet-Datenbank, die unter anderem über spezialisierte Versorgungsleistungen auf dem Gebiet der Seltenen Erkrankung in Deutschland informiert. Frau Carina Thomas ist Ärztin und nationale Koordinatorin des Teams Orphanet Deutschland. Sie ist Co-Leiterin des Fachgebietes Diagnosenklassifikationen und Orphanet Deutschland im BfArM und unter anderem verantwortlich für die jährliche Aktualisierung der Datei Alpha-ID-SE, die zur gesetzlichen



Kodierung von Fällen Seltener Erkrankungen im stationären Bereich in Deutschland verwendet wird, und des alphabetischen Verzeichnisses zur ICD-10 GM. Ein kleiner Hinweis zu nun folgenden Audio: Die erste Stimme, die Sie hören, gehört zu Frau Doktor Rommel, gefolgt von Frau Thomas.

SN:

Wann und warum wurde Orphanet gegründet?

Dr. Katrin Rommel (KR):

Orphanet gibt es mittlerweile seit über 25 Jahren. Gegründet wurde es 1997 in Frankreich, damals als eine Art Online-Datenbank, die erstmals wissenschaftlich geprüfte Informationen über Seltene Erkrankung zugänglich machen sollte. Bis dahin war es für Betroffene, aber auch Ärztinnen und Ärzte oder Forschende sehr schwer, verlässliche Informationen zu finden. Ziel war von Anfang an, und ist es ja auch heute noch, die Diagnose, Behandlung und Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern. Die technische Entwicklung von Orphanet erfolgte am französischen Forschungsinstitut in Serm, das dem Gesundheits- und Forschungsministerium untersteht. 3 Jahre nach der nationalen Etablierung wurde aus dem Projekt im Jahr 2000 ein europäisches Projekt, unterstützt durch die Förderung der Europäischen Kommission. Deutschland ist schon seit 2001 Teil des Netzwerks, zunächst an der Universität Würzburg, dann lange Zeit an der Medizinischen Hochschule Hannover und seit 2021 beim BfArM, dem Bundesinstitut für Arzneimittel und Medizinprodukte. Heute ist Orphanet viel mehr als nur eine Datenbank. Es ist ein internationales Konsortium aus 31 Partnerländern und 6 assoziierten Partnern, die teilweise sogar außerhalb Europas arbeiten, etwa in Japan, der Türkei oder Marokko. Man kann also sagen, Orphanet ist ein wirklich globales Netzwerk für Seltene Erkrankungen.

SN:

Welche Aufgaben und Ziele verfolgt Orphanet?

KR:

Das zentrale Ziel von Orphanet ist ganz klar: Wissen über Seltene Erkrankungen bündeln und zugänglich machen, um so die Versorgung und Forschung zu verbessern. Wir erfassen und strukturieren Informationen zu über 6000 Seltenen Erkrankungen in einer mehrsprachigen Enzyklopädie, die regelmäßig aktualisiert wird. Außerdem betreiben wir ein Verzeichnis von Expertendiensten, dazu gehören z.B. Kliniken und Expertenzentren, aber auch Forschungseinrichtungen, die sich auf Seltene Erkrankungen spezialisiert haben. Eine sehr wichtige Schlüsselressource der Wissensdatenbank ist die Orphanet-Nomenklatur mit den sogenannten Orpha-Codes. Orphanet pflegt nicht nur eine einzigartige Inventarliste der Seltenen Erkrankungen in einem eigens konzipierten Klassifikationssystem, sondern weist auch jeder Seltenen Erkrankung einen unverwechselbaren Code zu. Dadurch können Seltene Erkrankungen sprachunabhängig, identifiziert und international vergleichbar gemacht werden. Sie können beispielsweise im Rahmen der E.U. Initiative E.H.D.S., dem sogenannten europäischen Gesundheitsdatenraum, zur Verbesserung der Gesundheitsversorgung oder auch für sekundäre Ziele wie Forschungszwecke genutzt werden (Quelle: Siehe weiterführende Links). In Deutschland ist die Nutzung der Orpha-Codes bereits gesetzlich verankert. Das heißt, sie werden aktiv in der Versorgung genutzt. In anderen E.U.-Ländern wird das gerade schrittweise aufgebaut, oft in enger Zusammenarbeit mit Orphanet.

SN:

Welche Zielgruppe haben Sie und wer kann wie bei Ihnen Informationen finden?



KR:

Also tatsächlich wollen wir sehr viele unterschiedliche Gruppen ansprechen. Zum einen wäre da zum Beispiel das medizinische Fachpersonal, also Ärztinnen, Ärzte oder Diagnostiklabore, die Orphanet nutzen können, um schnell qualitätsgesicherte Informationen zu finden. Sie bekommen dort Fachwissen, zum Beispiel zu genetischen Ursachen, aber auch klinische Studien oder die Adressen von spezialisierten Zentren. Eine andere Gruppe wären natürlich die Patienten und Patienten selber und auch ihre Angehörigen, die auf www.orpha.net Beschreibungen zu ihrer Erkrankung, Hinweise auf Selbsthilfeorganisationen oder auch eben Expertenzentren finden. Die Informationen sind so aufbereitet, dass sie auch ohne medizinischen Hintergrund verständlich sind. Das ist uns besonders wichtig. Und Forschende profitieren ebenfalls. Orphanet stellt der Wissenschaftsgemeinschaft über die Internetplattform Orphadata umfassende standardisierte Datensammlung zur Verfügung, die für eine computergestützte Auswertung zur Verfügung stehen. Dazu gehört unter anderem die Orphanet Rare Disease Ontology Ordo, die auf der Orphanet Nomenklatur basiert und Zusammenhänge zwischen Erkrankungen, Genen und klinischen Merkmalen abbildet (Quelle: Siehe weiterführende Links). Die Orphan Data Plattform und ihre Produkte sind übrigens wie alle angebotenen Leistungen von Orphanet öffentlich und frei verfügbar (Quelle: Siehe weiterführende Links). So bietet Orphanet eine gemeinsame Wissensbasis für Betroffene, Fachleute und Forschende zugleich.

SN:

Gibt es Projekte, von denen Sie uns gerne erzählen möchten?

Carina Thomas (CT):

Ja, aktuell sind wir in 2 großen EU-Projekten engagiert. Das erste Projekt heißt OD4RD, also Orphanet Data for Rare Diseases (Quelle: Siehe weiterführende Links). Hier geht es darum, Daten zu vereinheitlichen und die Orphanet-Nomenklatur in den klinischen Alltag zu bringen, also zum Beispiel in elektronische Patientenakten oder Register. Das BfArM, in dem Orphanet Deutschland verankert ist, leitet ein Arbeitspaket, das nationale Kontaktstellen aufbaut und Schulungen zur Nutzung der Orpha-Codes anbietet. Das zweite Projekt heißt Jardin, Jardin steht für Joint Action on Rare Diseases Integration (Quelle: Siehe weiterführende Links). Hier arbeiten über 60 Partnerorganisationen aus 29 Ländern zusammen, um die europäischen Referenznetzwerke, die sogenannten IRNs, besser in die nationalen Gesundheitssysteme einzubinden. Das Ziel ist, die dort gebündelte Expertise für Betroffene überall in Deutschland besser nutzbar zu machen.

SN:

Welche Aussichten und Wünsche für das Thema Seltene und Unerkannte Erkrankungen haben sie?

CT:

In den letzten Jahren ist unglaublich viel passiert. Seltene Erkrankungen sind sichtbarer geworden, sowohl in der Forschung als auch in der Politik. Ein schönes Beispiel: Im aktuellen Koalitionsvertrag sind sie ausdrücklich erwähnt. Das zeigt, dass das Thema inzwischen wirklich auf der gesundheitspolitischen Agenda angekommen ist. Ein zentraler Wunsch bleibt aber die flächendeckende Nutzung der Orpha-Codierung europaweit. Denn Orpha-Codes ermöglichen eine präzise Identifizierung Seltener Erkrankungen und damit eine deutlich verbesserte Erfassung im Gesundheitssystem. Im Gegensatz zur ICD-Codierung, die nur wenige Seltene Erkrankungen eindeutig abbilden kann, bieten Orpha-Codes eine wesentlich differenziertere Grundlage für Versorgungsplanung und Forschung. Ihre Nutzung im europäischen Gesundheitsdatenraum, dem EHDS, erleichtert außerdem die sekundäre Datennutzung, zum Beispiel für epidemiologische Analysen und Grundlagenforschungsprojekte, die direkt den Betroffenen zugutekommen. Nur wenn Seltene Erkrankungen eindeutig erfasst sind, können Versorgung, Forschung und politische Entschei-



dungen gezielt verbessert werden. Wir sind überzeugt, die Zukunft hält viel Potenzial bereit. Mit besserer Datenvernetzung, engagierten Partnern und wachsender Aufmerksamkeit. Wichtig ist, dass wir weiterhin gemeinsam daran arbeiten, Seltene Erkrankungen sichtbar zu machen, Wissen zu teilen und Barrieren abzubauen. Denn Seltene Erkrankungen verdienen Aufmerksamkeit.

KIL:

Auf der Homepage von Orphanet finden sich ein paar beeindruckende Zahlen, also das ist eine Art Ticker und dort sind Stand 8. Februar, 6.528 Erkrankungen gelistet, 8.722 Expertenzentren, 30.456 Fachleute und auf Orphanet gibt es monatlich 2,8 Millionen Seitenaufrufe (Quelle: Siehe weiterführende Links).

SN:

So wie viele Initiativen, die wir im Podcast vorgestellt haben, gehört Orphanet natürlich auch zu einem großen Netzwerk beziehungsweise hat ein großes Netzwerk um sich herum. Unter anderem ist Orphanet Deutschland nämlich auch eines von 29 Bündnispartnern des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen - dem NAMSE. Dessen Arbeit haben wir im Podcast hier und da bereits erwähnt. Vor allen Dingen geht auch Frau Dr. Mundlos in ihrem Interview auf das Aktionsbündnis und dessen Arbeit ein. Die Leiterin der Geschäftsstelle des NAMSE, Frau Dr. Miriam Schlangen und die Referentin der Geschäftsstelle Frau Katharina Heuing haben uns ein Statement zur Verfügung gestellt, welches wir im Folgenden verlesen dürfen:

SK:

Wann und warum wurde das NAMSE gegründet?

SN:

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, kurz NAMSE, wurde 2010 durch das Bundesministerium für Gesundheit ins Leben gerufen. Anlass war die Erkenntnis, dass Menschen mit Seltenen Erkrankungen häufig lange und belastende Diagnosewege durchlaufen, Versorgungsstrukturen unzureichend koordiniert sind und spezialisierte Expertise nicht flächendeckend verfügbar ist. Ziel der Gründung war es, die relevanten Akteurinnen und Akteure unseres Gesundheitssystems – darunter Bundesministerien, Patientenverbände, Kostenträger und Leistungserbringer – in einem strukturierten Prozess zusammenzubringen. 2013 wurde als zentrales Ergebnis der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen veröffentlicht. Er formuliert 52 konkrete Empfehlungen zur Verbesserung der Diagnostik, zum Aufbau spezialisierter Zentren sowie zur Stärkung von Information und Transparenz. Damit wurde eine wichtige Grundlage geschaffen, um die Versorgung systematisch weiterzuentwickeln.

SK:

Welche Ziele verfolgt das NAMSE?

SN:

Das Bündnis versteht sich als Plattform für kontinuierlichen Austausch und als Impulsgeber für strukturelle Verbesserungen – mit dem Ziel, durch gemeinsames Handeln die Lebenssituation jedes einzelnen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung zu verbessern. Die aktuell vordringlichen Ziele hat das NAMSE in einem 10-Punkte-Plan formuliert. Im Fokus steht dabei die Weiterentwicklung der bestehenden Versorgungsstrukturen – insbesondere an der Schnittstelle zur wohnortnahen Versorgung durch niedergelassene Ärztinnen und Ärzte. Ziel ist es, einen strukturierten, sektorenübergreifenden Versorgungspfad zu entwickeln, der von der Diagnosestellung bis zur spezialisierten Behandlung reicht und möglichst diagnoseübergreifend nutzbar ist. Dabei soll die Zusammenarbeit zwischen Krankenhäusern, dem niederge-



lassenen Bereich und den zuständigen Sozialleistungsträgern besser koordiniert und durch digitale Lösungen unterstützt werden. Ein weiterer wichtiger Baustein im 10-Punkte-Plan ist die elektronische Patientenakte. Sie bietet die Chance, medizinische Informationen strukturiert und sektoren-übergreifend verfügbar zu machen. Gerade für Menschen mit seltenen und komplexen Erkrankungen ist es entscheidend, dass Befunde, Diagnosen, Therapiepläne und Hinweise zu Besonderheiten oder Medikamentenwechselwirkungen gebündelt und im Notfall schnell abrufbar sind. Ziel ist es daher, Seltene Erkrankungen in der ePA klar und einheitlich – etwa unter Nutzung der Orpha-Kennnummern – abzubilden, um Transparenz, Patientensicherheit und Versorgungskontinuität weiter zu verbessern. Dafür setzt sich das NAMSE ein.

SK:

Was hat sich in den vergangenen Jahren verbessert?

SN:

In den vergangenen Jahren wurden sowohl von Betroffenen als auch von Versorgerinnen und Versorgern spürbare Verbesserungen wahrgenommen. Seltene Erkrankungen sind heute deutlich präsenter – sowohl gesundheitspolitisch als auch in der medizinischen Praxis. Die Etablierung spezialisierter Versorgungsstrukturen, insbesondere der Zentren für Seltene Erkrankungen, gilt als wichtigste Entwicklung. Sie bündeln Expertise, ermöglichen eine interdisziplinäre Betreuung und bieten Orientierung im Versorgungssystem. Auf Basis von Qualitätskriterien, die im NAMSE verabschiedet wurden, können diese Zentren mittlerweile zertifiziert werden. Das trägt wesentlich zur Transparenz über die Versorgungsstrukturen bei. Auch im Bereich der Diagnostik wurden große Fortschritte erzielt: Innovative Verfahren wie die Genomsequenzierung tragen dazu bei, Erkrankungen früher und präziser zu erkennen. In vielen Fällen hat sich dadurch auch die Zeit bis zur Diagnose verkürzt. Zudem werden Seltene Erkrankungen heute besser kodiert – durch eine gesetzliche Verpflichtung im stationären Bereich. Das macht sie sichtbarer im System und verbessert die Datengrundlage für Versorgung und Planung. Trotz dieser Fortschritte bleibt Handlungsbedarf. Genau hier setzt das NAMSE mit seinem 10-Punkte-Plan an.

KIL:

Ja, also nachdem wir jetzt wirklich ganz viel über Seltene Erkrankungen aus den verschiedensten Perspektiven gehört haben und auch ganz viele Zahlen, Daten und Fakten zusammengetragen haben und viele Blickwinkel erlebt haben von ganz unterschiedlichen Personen, die auch an der Versorgung von Betroffenen beteiligt sind, würden wir jetzt ganz gerne noch so ein kleines Fazit ziehen, weil wir haben so ein bisschen von der Historie berichtet, was 2009 alles an Defiziten in der Versorgung festgestellt wurde und in den Interviews, die wir jetzt gehört haben, ist jetzt aber schon klar geworden, dass sich ganz viel auch verbessert hat in den letzten Jahren. Trotzdem gibt es, glaube ich, aber auch noch einiges an Optimierungsbedarf. So kommt eine Publikation vom RKI zum Schluss, dass seit der Gründung des NAMSE 2010 schon wichtige Verbesserungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erreicht werden konnten, natürlich. Da hat besonders die Gründung der Zentren für Seltene Erkrankungen dazu beigetragen. Und auch die medikamentöse Versorgung hat sich bei einigen Erkrankungen durch neue Präparate verbessert. Gleichwohl haben wir aber festgestellt, dass es nur in einem sehr kleinen Prozentsatz überhaupt medikamentöse Therapien gibt bei Seltenen Erkrankungen, die wirklich kurativ wirksam sind. Also, da gibt es noch einigen Forschungsbedarf. Für andere Erkrankungen fehlen diese medikamentösen Therapien oder es bleibt halt nur der Off-Label-Use von Medikamenten, der oft sehr schwierig ist, auch in der Finanzierung [30].



SK:

Ja, weiter soll die Einführung eines Registers namens NARSE, das Nationale Register für Seltene Erkrankungen, dabei helfen, die Versorgung vor allem bei sehr Seltenen Erkrankungen zu verbessern ([30]; Quelle: Siehe weiterführende Links).

SN:

Und wir haben ja auch viel über den Einsatz künstlicher Intelligenz gehört, die ebenfalls dabei helfen soll, die Versorgung und auch die Vernetzung zu verbessern [30]. Trotzdem bestehen weiterhin Probleme mit

dem Zugang zu den Zentren, teilweise auch ja dem Bekanntheitsgrad sozusagen und es gibt eben nach wie vor auch noch einige Schnittstellenprobleme, die die Versorgungsqualität negativ beeinflussen können [30]. Die Unterstützung von Betroffenen muss im Alltag auf jeden Fall weiterhin verbessert werden und die Zeit bis zur Diagnosestellung definitiv verkürzt werden [8]. Was laut einer Umfrage auch noch rauskam, ist dass über 80 % der Menschen mit Seltenen Erkrankungen angaben, dass ihre Partizipation in der Gesellschaft eingeschränkt ist [15].

KIL:

Auch der Deutsche Ethikrat spricht sich in einer Ad-hoc-Empfehlung zu Herausforderungen im Umgang mit Seltenen Erkrankungen von 2018 dafür aus, dass Versorgung und vor allem auch die Partizipationsmöglichkeiten von Betroffenen, wie du gerade schon festgestellt hast, Silke, zu verbessern. Dazu gehört ebenfalls der Aufbau von Zentren für Seltene Erkrankungen, aber auch die Verbesserung von Aus-, Fort und Weiterbildung bei Angehörigen des Gesundheitswesens. Das ist eine ganz wichtige Empfehlung des Ethikrats und wurde ja auch mehrfach in unseren Interviews angesprochen. Genauso wie die Ausweitung von Forschung in allen wichtigen Bereichen eine wichtige Forderung ist zur Verbesserung der Situation von Betroffenen. Insgesamt sollen auch Erkrankte einbezogen werden da gibt es ein schönes Zitat in dieser Ad-hoc-Empfehlung: "Diesbezüglich verfügen Selbsthilfegruppen beziehungsweise Patientenorganisationen über einen reichhaltigen Erfahrungsschatz, der genutzt werden sollte. Vor diesem Hintergrund gibt es eine Vielzahl ethischer Fragen, die eines offenen und transparenten Diskurses mit den Betroffenen, den Beteiligten in der medizinischen Versorgung und der Forschung sowie der Gesellschaft insgesamt bedürfen" [8]. Und ich glaube, das ist ein ganz schönes Fazit für unsere fünfte Folge des "Sicher ist sicher"-Podcasts zu Seltenen Erkrankungen. Und es fasst auch die Statements, die wir gehört haben, von unseren Interviewpartnern ganz gut zusammen.

SK:

Auch unsere letzte Frage, wie das Thema Seltene Erkrankungen mit Patientensicherheit verknüpft ist, wurde in den Interviews aus verschiedenen Blickwinkeln gut erklärt. Rein praktisch kann es hilfreich sein, im medizinischen Alltag bei diagnostischen Fragen häufiger an Seltene Erkrankungen zu denken und bei Verdacht gezielt Expertinnen und Experten einzubinden beziehungsweise an spezialisierte Zentren zu verweisen.

KIL:

Also insgesamt lässt, glaube ich, die Entwicklung hoffen, dass sich die Aufmerksamkeit für Seltene Erkrankungen in allen Aspekten verbessert und sich das in Hessen besonders gut abbildet. Weil das Thema nämlich hier auch politische Unterstützung und Förderung erhält. Wie in den Interviews bereits erwähnt wurde, nimmt Hessen ja gewissermaßen eine Vorreiterrolle bei dem Thema ein, weil die Landesregierung hat die Seltenen Erkrankungen nämlich erstmals im Koalitionsvertrag berücksichtigt [20]. Und das ist geschehen, auch um die Bedeutung der Zentren für Seltene Erkrankungen insgesamt zu stärken. Ja, wir hoffen natürlich, dass wir mit diesem Podcast ein bisschen dazu beitragen können, dass sich die Sichtbarkeit



von Seltenen Erkrankungen und der betroffenen Menschen auch abseits des Tages für Seltene Erkrankungen am 28. Februar 2026 weiter erhöht und dass wir natürlich mit unserem kleinen Fortbildungsangebot hier einen hilfreichen Beitrag dazu leisten können.

SN:

Und dass wir mit dem Podcast ja hoffentlich dazu beitragen können, haben wir natürlich allen Beteiligten zu verdanken. Und deswegen möchten wir uns noch mal ganz, ganz herzlich bei allen Interview- und Gesprächspartnern bedanken, die ihre Zeit, Sichtweise und Expertise mit eingebracht und mit uns geteilt haben.

SK:

Und wir würden uns freuen, wenn Sie diese Folge weiterempfehlen und auch bei der nächsten Folge des Podcasts „Sicher ist sicher“ wieder mit dabei sind.

KIL:

Ja, Wünsche, Anregungen und Feedback nehmen wir natürlich gerne unter qs@laekh.de entgegen. Und wir danken Ihnen sehr fürs Zuhören.

SN:

„Sicher ist sicher“ ist eine Produktion der Landesärztekammer Hessen in Zusammenarbeit mit externen Expertinnen und Experten. Die Redaktion hatte die Stabsstelle Qualitätssicherung der Landesärztekammer Hessen. Die Musik ist Inspirational Piano Corporate, Short Version von Madvei Yezipov. Das Titelbild des Podcasts ist von Karramba Production. Beides über stock.adobe.com.



Literaturverzeichnis

- [1] Allianz chronisch seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. *Das macht ACHSE*. Online verfügbar unter: <https://www.achse-online.de/achse-aktiviert/das-macht-achse> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)
- [2] Baumgartner-Parzer, S. (2020) *Morbus Fabry*. *Journal für Klinische Endokrinologie und Stoffwechsel*, 13, pp. 193–196. Online verfügbar unter: <https://link.springer.com/article/10.1007/s41969-020-00123-8> (Letzter Zugriff: 09.02.2026). doi:10.1007/s41969-020-00123-8.
- [3] Bundesärztekammer (2022) 126. Deutscher Ärztetag: Beratungsergebnisse zu Beschlüssen. Berlin: Bundesärztekammer. Stand: Beschluss des Vorstandes vom 13./14.04.2023. Online verfügbar unter: https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/BAEK/Aerztetag/126.DAET/Beratungsergebnisse_126_DAEt_2022_Stand_13.-14.04.2023.pdf (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [4] Bundesärztekammer (2022) 126. Deutscher Ärztetag 2022: Beschlussprotokoll. Berlin: Bundesärztekammer. Stand: 17.06.2022. Online verfügbar unter: https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/BAEK/Aerztetag/126.DAET/2022-06-17_Beschlussprotokoll.pdf (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [5] Bundesministerium für Gesundheit. *Seltene Erkrankungen*. Online verfügbar unter: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [6] Bundesministerium für Gesundheit (2009) *Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland*. Forschungsbericht. Berlin: Bundesministerium für Gesundheit. Online verfügbar unter: https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Daten/5_Publikationen/Gesundheit/Abschlussberichte/Studie_Massnahmen_zur_Verbesserung_der_gesundheitlichen_Situation_von_Menschen_mit_seltenen_Erkrankungen_in_Deutschland.pdf (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [7] Deutsches Ärzteblatt (2006). *Fernsehkritik: Dr. House – Misanthrop mit Kultstatus*. Online verfügbar unter: <https://www.aerzteblatt.de/archiv/pdf/44f12623-ac67-4ba0-af0d-08a1bf8395e7> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [8] Deutscher Ethikrat (2018) *Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen: Ad-hoc-Empfehlung*. Online verfügbar unter: <https://www.ethikrat.org/publikationen/ad-hoc-empfehlungen/herausforderungen-im-umgang-mit-seltenen-erkrankungen/> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [9] Deutscher Ethikrat. *Seltene Erkrankungen*. Online verfügbar unter: <https://www.ethikrat.org/themen/medizin-und-gesundheit/seltene-erkrankungen/> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [10] Europäische Kommission. *Seltene Erkrankungen*. Online verfügbar unter: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_de (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [11] Eurordis (2005) *Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority*. November. Online verfügbar unter: https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2009/12/princeps_document-EN.pdf (Letzter Zugriff: 10.02.2026).
- [12] EURORDIS-Rare Diseases Europe (2024) *Charting the future: Valentina Bottarelli on shaping an EU action plan for rare diseases*. Online verfügbar unter: <https://www.eurordis.org/valentina-bottarelli-on-shaping-an-eu-action-plan/> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).



- [13] Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. *Startseite*. Online verfügbar unter: <https://elhks.de/> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)
- [14] Eva Luise und Horst Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (2025) *Jahresbericht 2024: Gemeinsam Zukunft schaffen*. Bonn: Eva und Luise Köhler Stiftung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Online verfügbar unter: https://elhks.de/wp-content/uploads/2025/10/251010_EL-HKS_JAB_2024_Digital_final.pdf (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [15] Faye, F., Castro, R., Dubief, J. (2025) *The impact of living with a rare disease: barriers and enablers of independent living and social participation. A rare Barometer survey*. EURODIS-Rare Diseases Europe, April 2025. Online verfügbar unter: <https://doi.org/10.70790/PDIR1346> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)
- [16] Faye, F., Crocione, C., Anido de Peña, R., Bellagambi, S., Escati Peñaloza, L., Hunter, A., Jensen, L., Oosterwijk, C., Schoeters, E., de Vicente, D., Faivre, L., Wilbur, M. und Le Cam, Y. (2024) *Time to diagnosis and determinants of diagnostic delays of people living with a rare disease: results of a Rare Barometer retrospective patient survey*. *European Journal of Human Genetics*, 32(9), pp. 1116–1126. Online verfügbar unter: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11369105/> (Letzter Zugriff: 09.02.2026). DOI:10.1038/s41431-024-01604-z.
- [17] Gemeinsamer Bundesausschuss (G-BA) (2020) *Beschluss über die Erstfassung der Regelungen zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten gemäß § 136c Absatz 5 SGB V (Zentrums-Regelungen)*. Bundesanzeiger, BAnz AT 12.03.2020 B2. Berlin: Gemeinsamer Bundesausschuss. Online verfügbar unter: https://www.g-ba.de/downloads/62-492-4046/Z-R_2025-07-17_iK-2025-12-12.pdf (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [18] Hegenbart, U., Agis, H., Hansen, T., Nogai, A., Schwotzer, R., Treiber Alves Carpinteiro, L. A. und Schönland, S. (2025) *Leitlinie Amyloidose (Leichtketten (AL)-Amyloidose)*. Onkopedia. Stand Juli 2025. Online verfügbar unter: <https://www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/amyloidose-leichtketten-al-amyloidose/@@guideline/html/index.html> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [19] Hessisches Ministerium für Digitalisierung und Innovation (2025) „KI beschleunigt Diagnose seltener Erkrankungen“. Pressemitteilung, 22.10.2025. Online verfügbar unter: <https://digitales.hessen.de/presse/ki-beschleunigt-diagnose-seltener-erkrankungen> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)
- [20] Hessische Staatskanzlei (2024) *Neue Perspektive auf Hilfe und Heilung für Menschen mit unerkannten und seltenen Erkrankungen*. Pressemitteilung, 08.12.2024. Online verfügbar unter: <https://hessen.de/presse/neue-perspektive-auf-hilfe-und-heilung-fuer-menschen-mit-unerkannten-und-seltenen-erkrankungen> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [21] Kelbert, P., Ahrens, T., Gorlt, J. und Schewina, K. (2023) KI als Hoffnungsträger in der Diagnostik von Seltenen Erkrankungen. Fraunhofer IESE Blog, 28 February 2023. Online verfügbar unter: <https://www.iese.fraunhofer.de/blog/ki-zur-diagnostik-von-seltenen-erkrankungen/> Letzter Zugriff: 09.02.2026).
- [22] Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) *Aktivitäten und Entwicklungen im Zeitverlauf*. Online verfügbar unter: <https://www.namse.de/zum-aktionsbueundnis/aktivitaeten-und-entwicklungen-im-zeitverlauf> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)
- [23] Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) (2013) *Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen: Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge*. Bonn: NAMSE. Online verfügbar unter: https://www.namse.de/fileadmin/user_upload/downloads/Nationaler_Aktionsplan.pdf (Letzter Zugriff: 09.02.2026). ISBN-Nr. 978-3-88579-904-7.
- [24] Orphanet *Retts-Syndrom (ORPHA:778)*. Online verfügbar unter: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/778> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)



[25] Rare Disease Day Rare Disease Day. Online verfügbar unter: <https://www.rarediseaseday.org/> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)

[26] Rare diseases. What are rare diseases? Online verfügbar unter: <https://www.rarediseasesnetwork.org/about/what-are-rare-diseases> (Letzter Zugriff: 09.02.2026).

[27] Research for Rare (2026) Zentren für Seltene Erkrankungen. Research4Rare. Online verfügbar unter: <https://www.research4rare.de/zentren-fuer-seltene-erkrankungen/> (Letzter Zugriff: 10. Februar 2026).

[28] Rett Deutschland e.V. Die Arbeit des Vereins. Online verfügbar unter: <https://www.rett.de/verein-die-arbeit-des-vereins-85> (Letzter Zugriff: 09.02.2026)

[29] Robert-Koch-Institut (RKI), Fehr A., und Prütz, F. (2023) Gesundheitsberichterstattung des Bundes – gemeinsamen getragen von RKI und Destatis: Seltene Erkrankungen. Journal of Health Monitoring, 8(4). Berlin: Robert-Koch-Institut. Online verfügbar unter: [Journal of Health Monitoring | 4/2023 | Seltene Erkrankungen](https://edoc.rki.de/bitstream/handle/176904/11421/JHealthMonit_2023_04_Focus_Seltene_Erkrankungen.pdf?isAllowed=y&sequence=1) (Letzter Zugriff: 09.02.2026). DOI: 10.25646/11825

[30] Robert-Koch-Institut (RKI), Schlangen M., und Heuing K. (2023) Seltene Erkrankungen in Deutschland – Entwicklungen in der Versorgungssituation. Journal of Health Monitoring, 8(4). Berlin: Robert-Koch-Institut. Online verfügbar unter: https://edoc.rki.de/bitstream/handle/176904/11421/JHealthMonit_2023_04_Focus_Seltene_Erkrankungen.pdf?isAllowed=y&sequence=1 (letzter Zugriff: 09.02.2026). DOI: 10.25646/11731

Weiterführende Links:

ACHSE e.V.:

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

[JARDIN - ACHSE e.V.](#)

[BfArM:](#)

[BfArM - Datenzugangs- und Koordinierungsstelle - Der EHDS erklärt](#)

[bvkm:](#)

[Bundesverband für Körper- und mehrfachbehinderte Menschen](#)

[EURORDIS:](#)

<https://www.eurordis.org>

FUSE e.V.:

<https://fuse-hessen.de/>

Lebenshilfe:

[Lebenshilfe Startseite](#)

NAMSE:

<https://www.namse.de/>

<https://www.benamse.de/>

[NARSE:](#)

[BIH: NARSE –](#)

[National Institutes of Health:](#)

<https://www.nih.gov/>



OrphanAnesthesia:

<https://www.orphananesthesia.eu>

Orphanet:

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

<https://www.orphadata.com/>

[ORDO – Science Orphadata](#)

[Orphanet: OD4RD: The Orphanet Data for Rare Disease project](#)

rehaKIND e.V.:

[rehaKIND e. V. | Das Netzwerk für Kinder- und Jugendrehabilitation](#)

Research for Rare:

<https://www.research4rare.de/>

Rett Deutschland e.V.:

<https://www.rett.de/>

[RSE:](#)

[Rett Syndrome Europe – RSE](#)

SE-ATLAS:

<https://www.se-atlas.de/>

[UniReha:](#)

[Behandlungskonzept Auf die Beine | UniReha | Uniklinik Köln](#)

ZUSE:

https://www.ukgm.de/ugm_2/deu/umr_zuk/27241.html

CME-Fragen zum Podcast „Sicher ist sicher“ – Der Patientensicherheitspodcast der Landesärztekammer Hessen. "

Folge 5: "Seltene Erkrankungen – oder warum selten viele sind"

1. Welche Aussage zu Seltenen Erkrankungen ist falsch?

1. Seltene Erkrankungen können chronisch verlaufen.
2. Seltene Erkrankungen können die Lebenserwartung verkürzen.
3. Seltene Erkrankungen können zu Invalidität führen.
4. Seltene Erkrankungen sind oft heilbar.
5. Bei Seltenen Erkrankungen sind oft Kinder betroffen.

2. Welche Aussage zur Häufigkeit Seltenen Erkrankungen ist richtig?

1. Seltene Erkrankungen haben eine Prävalenz von weniger als 5 pro 100.000 Menschen.
2. In der Europäischen Union werden derzeit 10 Millionen betroffene Menschen geschätzt.
3. Es gibt derzeit 6.000 bis 8.000 bekannte seltene Erkrankungen.
4. 10% der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt.
5. 30% der Seltenen Erkrankungen beginnen in der Kindheit.

3. Welche Aussage zu seltenen Erkrankungen ist falsch?

1. Seltene Erkrankungen sind selten, aber es gibt insgesamt viele Patienten mit einer seltenen Erkrankung.
2. Durch die Vielzahl von verschiedenen seltenen Erkrankungen leben in Deutschland zwischen 4 und 5 Millionen betroffene Menschen.
3. Die Vielzahl insgesamt betroffener Patienten bei einer geringen Anzahl Betroffener in der jeweiligen Erkrankungsentität wird als „Paradox of Rarity“ bezeichnet.
4. Seltene Erkrankungen können derzeit nur in 10% der Fälle wirksam behandelt werden.
5. Medikamente zur Behandlung von Seltenen Erkrankungen werden auch als „Orphan drugs“ bezeichnet.

4. Welche Aussage zu spezialisierten Zentren für die Behandlung Seltener Erkrankungen ist nicht richtig?

1. 2025 wurde durch einen Forschungsbericht des Bundesministeriums für Gesundheit festgestellt, dass spezialisierte, qualitätsgesicherte Behandlungsformen – bzw. Zentren etabliert werden sollen.
2. Die spezialisierten Zentren zur Behandlung Seltener Erkrankungen sind meist an deutschen Universitätskliniken angesiedelt.
3. Die Bildung von spezialisierten Behandlungsformen ist durch einen Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses geregelt.
4. Ein Beschluss des Deutschen Ärztetages beschäftigt sich mit der Sicherstellung der Finanzierung spezialisierter Zentren für Seltene Erkrankungen.
5. Spezialisierte Zentren werden im Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen erwähnt.

5. Welche Aussage zur Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen ist falsch?

1. Die Zeit bis zur Diagnosestellung bei Seltenen Erkrankungen wird durch das Alter der Patienten beeinflusst.
2. Die Kodierung von seltenen Erkrankungen basiert auf einer gesetzlichen Verpflichtung im stationären Bereich.
3. Im Schnitt vergehen bis zu 2 Jahre, bis eine Diagnose gestellt wird.
4. Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen ist schwierig, zeit- und kostenintensiv.
5. Die Zeit bis zur Diagnosestellung wird durch das Geschlecht der Patienten beeinflusst.



6. Welche Aussage zu Orphanet ist falsch?

1. Orphanet ist eine europäische Initiative.
2. Orphanet wird weltweit genutzt.
3. Orphanet ist ein Angebot, dass sich speziell an Ärzte richtet.
4. Orphanet hat eine eigene Nomenklatur für Seltene Erkrankungen.
5. Orphanet listet Expertenzentren auf.

7. Welche Aussage zu übergeordneten Organisationen und Initiativen ist falsch?

1. Es gibt ein Nationales Register für Seltene Erkrankungen.
2. Es gibt noch keinen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
3. Es gibt ein Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
4. Es gibt Europäische Initiativen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
5. In Hessen ist das Thema Seltene Erkrankungen in den Koalitionsvertrag aufgenommen worden.

8. Welche Aussage zu Seltenen Erkrankungen ist falsch?

1. Die Bedeutung Seltener Erkrankungen ist hoch – die Aufmerksamkeit für das Thema ist ebenfalls hoch.
2. Einrichtungen der Selbsthilfe sind eine wesentliche Stütze in der Behandlung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
3. Schnittstellenprobleme sind häufig in der Behandlung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
4. Die Summe aller von einer seltenen Erkrankung Betroffener kommt in Deutschland der Anzahl an Personen gleich, die von einzelnen „Volkskrankheiten“ betroffen sind.
5. Die Sichtbarkeit des Themas „Seltene Erkrankungen“ hat sich in den vergangenen Jahren verbessert.

9. Welche Aussage zum Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist falsch?

1. Ein zentrales Ergebnis des NAMSE ist der Nationale Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.
2. Das NAMSE hat Qualitätskriterien für die Zentren für seltene Erkrankungen entwickelt.
3. Mit seinen 29 Bündnispartnern setzt das NAMSE diverse Projekte um.
4. Das NAMSE wurde von den deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen in Zusammenarbeit mit dem Bundesministerium für Gesundheit gegründet.
5. Das NAMSE wurde aufgrund eines Aufrufs des europäischen Rates an die Mitgliedsstaaten, eine Strategie für Seltene Erkrankungen festzulegen, gegründet.

10. Welche Aussage zum Thema Seltene Erkrankungen in Hessen ist nicht richtig?

1. Die Zentren für Seltene Erkrankungen sind in Hessen nicht nur in den Universitätskliniken zu finden.
2. Das Zentrum für seltene Erkrankungen in Marburg entstand ursprünglich aus einem Projekt in der Universitätslehre.
3. An der Uni Marburg gibt es ein Lehrprojekt zum Thema Patientensicherheit in den vorklinischen Semestern.
4. Die Universitätsmedizin Frankfurt verfügt über 20 Gruppen, die sich mit seltenen Erkrankungen beschäftigen.
5. Der FUSE e.V. setzt ein vom Digitalministerium gefördertes Projekt um, welches sich mit künstlicher Intelligenz in der Diagnostik von seltenen Erkrankungen beschäftigt.