



Aktueller Begriff

Tag der Seltenen Erkrankungen

Seit dem Jahr 2008 wird jährlich am letzten Februartag der Tag der Seltenen Erkrankungen (engl.: rare oder orphan disease) begangen. Ziel ist es, die Öffentlichkeit und die politischen Entscheidungsträger für die Situation von Menschen, die unter Seltenen Erkrankungen leiden, zu sensibilisieren.

Seltene Erkrankungen (SE) oder seltene Krankheiten sind Sammelbezeichnungen für Krankheiten mit einer jeweils geringen Fallzahl. In Europa werden Krankheiten dann als selten bezeichnet, wenn deren Fallzahl bei maximal fünf je 10.000 Einwohner liegt. Bekanntere Beispiele für SE sind die Mukoviszidose, der Morbus Crohn oder die Bluterkrankheit (Hämophilie). Im Jahr 2015 beteiligten sich Organisationen in 87 Ländern mit unterschiedlichen Aktionsformen an dem Tag der Seltenen Erkrankungen. In diesem Jahr steht der Aktionstag am 29. Februar unter dem Motto „Erhebt Eure Stimme – Gemeinsam für die Seltenen“.

Patienten mit einer SE sind mit einer Reihe von Problemen konfrontiert: Fehlerhafte oder verzögerte Diagnosen, die auch zu Fehltherapien mit negativen gesundheitlichen Folgen führen können, wenige Spezialisten und eine nur unzureichende qualifizierte Betreuung, hohe Behandlungs- und Arztkosten, geringe verfügbare wissenschaftliche Erkenntnisse, gesellschaftliche Ausgrenzung und ein im Vergleich zu anderen Erkrankungen höherer Betreuungs- und Zeitaufwand. Weiterhin können zwischen dem ersten Auftreten von Symptomen und der korrekten Diagnose oft Jahre vergehen. Nach Angaben von Achse e.V., dem Dachverband der Selbsthilfegruppen in Deutschland, beträgt diese Zeitspanne durchschnittlich sieben Jahre.

Der Ausbruch einer SE hat somit einschneidende Folgen für die psychische und soziale Situation der Patienten, da die eingeschränkten Therapiemöglichkeiten und der Verlust der Selbständigkeit eine besondere Herausforderung für Patienten und deren Umfeld darstellen.

Je nach Schätzung wird die Gesamtzahl der verschiedenen SE zwischen 5000 bis 8000 angegeben. Dies bedeutet auch einen hohen Anteil von SE an den insgesamt ca. 30.000 bekannten Krankheiten. Weiterhin soll es in Europa mindestens 26 bis 30 Millionen Fälle von SE – hiervon ca. vier Millionen allein in Deutschland – geben.

Neben der ausschließlich auf Prävalenz basierten Definition gibt es eine Reihe gemeinsamer qualitativer Charakteristika von SE. Demnach sind SE schwerwiegend, meist genetisch bedingt, nehmen einen chronischen Verlauf und verkürzen die Lebenserwartungen drastisch. Erkrankte finden nur schwer Spezialisten und geeignete Behandlungsmöglichkeiten. Die lokalen Therapiemöglichkeiten sind meist eingeschränkt. Viele der SE sind nach dem heutigen Erkenntnisstand unheilbar, so dass nur eine symptomatische Behandlung zur Verbesserung der Lebensqualität stattfinden kann. Die Erkrankungen können häufig mehrere Organe beziehungsweise Organsysteme betreffen. In ca. 50 Prozent der Fälle tritt der Krankheitsfall bereits in der Kindheit auf. In Deutschland wurde am 8. März 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen. Dem Aktionsbündnis gehören das Bundesministerium für Gesundheit (BMG), das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Dachverband der Selbsthilfegruppen ACHSE e.V. sowie 27 Bündnis- und Kooperationspartner an.

In Zusammenarbeit vor allem mit den jeweils für Forschung und Gesundheit zuständigen Fachministerien auf Bundesebene wurden in der Vergangenheit eine Reihe Forschungsschwerpunkte, -verbünde oder -netzwerke zu SE ins Leben gerufen. So fördert beispielsweise das Bundesministerium für Forschung und Bildung (BMBF) im Zusammenhang mit SE seit dem Jahr 2003 krankheitsspezifische Netzwerke. Ziel ist hierbei, die Erkenntnisstände zu den jeweiligen SE zu koordinieren, den Austausch zu organisieren und Betroffene und deren Angehörige zu informieren.

Durch die Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ambulante spezialfachärztliche Versorgung nach § 116b SGB V (letzte Änderung: 3. September 2015) wurde ein eigener Versorgungsbereich für den Bereich der Seltenen Erkrankungen geschaffen. Sie regelt die spezifischen Anforderungen an die Diagnostik und Behandlung von Patientinnen und Patienten. Auf dieser Grundlage können grundsätzlich sowohl niedergelassene Vertragsärztinnen und -ärzte als auch Medizinische Versorgungszentren und Krankenhäuser SE ambulant behandeln. In § 116b SGB V, Abs. 1, Punkt 1-3 sind diejenigen Krankheiten aufgeführt, für die diese Richtlinie Gültigkeit hat.

Quellen und weiterführende Informationen:

- EURODIS, Neue Website zum Tag der Seltenen Erkrankungen 2016! <http://www.eurordis.org/de/news/neue-website-zum-tag-der-seltenen-erkrankungen-2016> (21. Januar 2016).
- Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen: <http://www.achse-online.de/> (19. Januar 2016).
- Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE): <http://www.namse.de/aktionsbueundnis.html> (Stand 19. Januar 2016).
- Netzwerke Seltener Erkrankungen: <http://netzwerke-seltener-erkrankungen.de/> (Stand 19. Januar 2016).
- Rare Disease Day: <http://raredisease.org/news.html> (Stand 21. Januar 2016)