



Einer von Wenigen macht einer von Vielen

VON JULIA BRANDT

» Sie sind die Waisen der Medizin: Rund ein Fünftel aller weltweit bekannten Erkrankungen gelten als selten. Manche Krankheitsbilder treten nur bei ein paar Dutzend Menschen weltweit auf. Diagnose und Therapie sind schwierig – was kaum erforscht ist, kann nicht behandelt werden. Mangelnde Informationen und lange Arzt-Odysseen machen den Betroffenen zu schaffen. Hilfe finden sie in der Gemeinschaft.

Starke Nackenschmerzen, ein Kribbeln im linken Arm, das in einem Taubheitsgefühl endet – am nächsten Tag waren die Symptome weg. Doch dann kehrten sie zurück, noch etwas stärker. Bernd Hüsches entschloss sich, zum Arzt zu gehen. Was er nicht ahnte: Es würde der erste von vielen Arztbesuchen sein. Hausarzt, Orthopäden, Neurologen – zehn Ärzte klappte er innerhalb von sieben Jahren ab. Diagnosen gab es viele, doch erst viel später die richtige: Hüsches leidet unter einer Syringomyelie und einer Chiari Malformation, zwei eng verwandte Gehirn- und Rückenmarkserkrankungen. Von der Syringomyelie sind sechs bis neun, von der Chiari Malformation nur vier von 100.000 Menschen betroffen. Daher zählen diese Krankheitsbilder zu den seltenen Erkrankungen.

Chronischer Verlauf mit Folgen

Weltweit sind rund 30.000 Krankheiten bekannt – bis zu 8.000 davon zählen zu den seltenen Erkrankungen. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen in der EU dieses spezifische Krankheitsbild aufweisen. Es gibt jedoch auch Erkrankungen, die noch viel seltener auftreten und bei denen nur einige Hundert Menschen auf der Welt betroffen sind. Viele dieser Krankheitsbilder schränken das Leben der Betroffenen stark ein, führen zu Invalidität oder sind sogar lebensbedrohlich. Meistens verlaufen sie chronisch.

Es gibt Erkrankungen, die über Infektionen übertragen werden. Die meisten, nämlich 80 Prozent, sind jedoch genetisch bedingt. Anders als bei Infektionskrankheiten gibt es bei

erblich bedingten Leiden viele Menschen, die zwar Überträger sind, bei denen die Krankheit aber nicht ausbricht. Das gilt vor allem bei rezessiv vererbten Erkrankungen, die nur auftreten, wenn beide Elternteile eine entsprechende Veranlagung haben.

Langer Weg zur richtigen Diagnose

Ein großes Problem bei den selten auftretenden Erkrankungen ist, dass sie oft erst sehr spät diagnostiziert werden. Manchmal ähneln die Symptome einer seltenen Erkrankung denen einer häufigen. So kann zum Beispiel eine Lungenfibrose aufgrund der Beschwerden leicht mit Asthma verwechselt werden. „Ärzte suchen eher nach dem Häufigen als nach dem Seltenen“, erklärt Prof. Dr. Olaf Rieß, Ärztlicher Leiter des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik des Universitätsklinikums Tübingen und Vorstandsmitglied des Behandlungs- und Forschungszentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen. „Die seltenen Erkrankungen sind sehr komplex und betreffen mehrere Organsysteme, die Ärzte oftmals nicht zusammenbringen.“ Wenn der Hausarzt nicht mehr weiter weiß, überweist er an einen Facharzt. Doch auch der betrachtet den Patienten meist nur durch die Brille seiner Fachdisziplin und tappt im Dunkeln, wenn Beschwerden hinzukommen, die nicht ins Schema passen.

Therapie braucht mehr Know-how

Wenn schließlich die korrekte Diagnose gestellt wurde, bleibt es weiter schwierig. Bei den seltenen Erkrankungen gibt es meist keine ursächliche Therapie. Die Behandlung richtet sich nur danach, die Beschwerden zu

lindern und den Krankheitsverlauf zu verlangsamen.

Vor allem jedoch fehlt es an Erfahrung bei der Behandlung dieser Krankheitsbilder und an medizinischem Know-how. „Um die Betroffenen richtig diagnostizieren und behandeln zu können, brauchen wir Spezialisten, die interdisziplinär zusammenarbeiten“, sagt Genetiker Rieß. Initiativen hierfür gibt es bereits.

Keine Finanzierung für Fachzentren

Das Bundesgesundheitsministerium hat 2010 das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen. Als wichtigste Aufgabe hat das NAMSE einen Nationalen Aktionsplan mit 52 Maßnahmen erstellt, die die Diagnostik, Behandlung und Lebensqualität für Menschen mit seltenen Erkrankungen verbessern sollen. Zu den Kernzielen des Aktionsplans gehört es, Fachzentren zu bilden, in denen

» Ärzte suchen eher nach dem Häufigen.

die Betroffenen schneller, zielgerichtet und wohnortnah untersucht und behandelt werden.

Aktuell gibt es 27 Behandlungszentren in Deutschland, die Zahl wächst stetig. Hier finden sich Spezialisten aus unterschiedlichen Fachrichtungen zusammen, diskutieren über die einzelnen Fälle, beraten sich und entscheiden gemeinsam über eine geeignete Therapie. „Die Arbeit in interdisziplinären Teams ist zeitaufwendig und wird oft nicht vergütet“, berichtet Rieß. Eine strukturelle Finanzierung dieser Zentren gibt es nicht. Einige er-

wirtschaften Einnahmen über Fundraising oder Fortbildungsangebote. Viele müssen auf die Mitarbeiter der angeschlossenen Kliniken zurückgreifen, die für die Aufgaben am Fachzentrum Zusatzarbeit leisten. „Ohne eine geregelte Finanzierung wird es mit dem deutschlandweiten Ausbau der Fachzentren wohl nicht so schnell vorangehen“, sagt Rieß. Je weniger Fachzentren es gibt, desto weniger Betroffene profitieren von einer schnellen und ihrer Erkrankung entsprechenden Behandlung.

Hilfe selbst in die Hand nehmen

Wenn es an Spezialisten mangelt, sind die Betroffenen oft sich selbst überlassen. Diese Erfahrung hat auch Bernd Hüsches gemacht. Um anderen zu helfen, ist er 2007 dem Selbsthilfeverein „Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation e. V.“ beigetreten und mittlerweile Vorstandsvorsitzender. Der Verein bietet eine Plattform für Betroffene, sich über die Krankheitsbilder zu informieren und ihre Erfahrungen auszutauschen. „Wir erhalten jeden Tag fünf bis zehn Anfragen, zu den Erkrankungen, aber auch praktische Fragen, zum Beispiel zum Behindertenausweis oder zu Möglichkeiten der Frühverrentung“, berichtet Hüsches.

Selbsthilfeorganisationen wie diese sind wichtige Institutionen für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Sie vermitteln ihnen das Gefühl, nicht alleine dazustehen. Und das tun sie auch nicht. Denn in Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen. Das sind ebenso viele wie Patienten mit Bluthochdruck. Selten zu sein, kommt also doch verhältnismäßig häufig vor.