

Seltene Krankheiten

Gar nicht so selten

**Frühe Diagnose rettet Leben
und senkt Behandlungskosten**





Grußwort

Helga Kühn-Mengel MdB

**Beauftragte der Bundesregierung für
die Belange der Patientinnen und
Patienten**

Sehr geehrte Damen und Herren,

Seltene Krankheiten sind ein Thema, welches auch meine besondere Aufmerksamkeit hat, denn in der Öffentlichkeit findet dieses Thema bisher kaum Beachtung. Selbst in medizinischen Kreisen ist noch grundlegende Aufklärungsarbeit zu leisten. Viele von Seltene Krankheiten Betroffene leiden unter starken Beschwerden, ohne diese lindern zu können, da sie die Ursachen ihrer Leiden nicht kennen. Deshalb begrüße ich als Patientenbeauftragte der Bundesregierung die Kampagne der DSAI e.V. und ihrer Unterstützer. Die Kampagne hat es sich zum Ziel gesetzt, über Seltene Krankheiten zu informieren und sich für eine frühe Diagnose und eine angemessene Therapie dieser Erkrankungen stark zu machen.

Patientinnen und Patienten erwarten zu Recht, dass Diagnose- und Therapiemöglichkeiten ausgeschöpft werden, um ihnen eine gute medizinische Versorgung zu bieten – unabhängig von Einkommen oder Bildungsgrad. Mit den Gesundheitsreformen der letzten Jahre wurden die Weichen für mehr Qualität und Transparenz im Gesundheitswesen gestellt. Um das Gesundheitssystem weiter auf die Belange der Patienten hin auszurichten, ist die Politik auch auf die Mitwirkung von Patientenvereinigungen und Selbsthilfegruppen angewiesen. Gerade am Beispiel von Seltene Erkrankungen wird deutlich, dass Politiker, Mediziner und Betroffene verstärkt zusammenarbeiten müssen, um eine optimale medizinische Versorgung zu erreichen.

In diesem Sinne wünsche ich der Kampagne und allen Betroffenen von Seltene Krankheiten viel Erfolg bei der Umsetzung ihrer Ziele.

Die **Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte (DSAI e.V.)** hat die Kampagne „**Seltene Krankheiten – Gar nicht so selten. Frühe Diagnose rettet Leben und senkt Behandlungskosten**“ ins Leben gerufen, um die Öffentlichkeit über Seltene Erkrankungen, insbesondere Primäre Immundefekte (PID), aufzuklären. Die DSAI e.V. ist Gründungsmitglied der **International Patient Organisation for Patients with Primary Immunodeficiencies (IPOPI)** und Mitglied des Netzwerks von Patientenorganisationen **Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.)**, das unter der Schirmherrschaft von Eva Luise Köhler steht.

In der deutschen Öffentlichkeit besteht ein geringes Bewusstsein über Seltene Erkrankungen, insbesondere über Primäre Immundefekte. Seltene Krankheiten und Primäre Immundefekte spielen im Rahmen der gesundheitspolitischen Agenda und in der Diskussion um die Gesundheitsreform bislang nur eine marginale Rolle. Selbst in medizinischen Kreisen fehlt es vielfach an Wissen und Aufklärung.

Unsere Kampagne möchte notwendige Aufklärungsarbeit leisten und entscheidend zu einer besseren Diagnose und Therapie von Seltenen Erkrankungen beitragen, um auf diese Weise die Lebensbedingungen für Betroffene zu verbessern und an einer effizienteren Gesundheitsversorgung mitzuwirken.

Was sind Seltene Krankheiten?

Als Seltene Krankheiten werden Erkrankungen bezeichnet, die bei weniger als einem von 2.000 Menschen auftreten. Darunter fallen unter anderem Mukoviszidose, die Bluterkrankheit und das Krankheitsbild Primärer Immundefekt (PID).

Seltene Krankheiten in Zahlen*

Zahl der Seltene Krankheiten: **5.000-8.000**

Davon genetisch verursacht: **80%**

Betroffene in Europa: **30 Mio.**

davon diagnostiziert: **unbekannt**

Fehlerquote bei Erstdiagnose: **40%**

Betroffene in Deutschland: **4 Mio.**

davon diagnostiziert: **unbekannt**

Eine typische Patientenkarriere

Patientin weiblich, geb. 1965**

Vorgeschichte

Ab dem 15. Lebensjahr gehäuftes Auftreten von Entzündungen der Atemwege, zunächst im oberen, dann auch im unteren Bereich (Bronchitiden und Lungenentzündungen).

Therapieversuche

Physikalische Maßnahmen und unspezifische Maßnahmen zur Immunstimulation, Operationen der Nasenscheidewand und der Nasennebenhöhlen.

Erneute Fensterungsoperation der Nasennebenhöhlen. Zunahme der Infektausprägung.

1980-2001

27 verschiedene HNO-Ärzte, 48 verschiedene Antibiotika in 84 Antibiotikatherapien, 214 Tage Krankenhausaufenthalt.

1980

1985

1992

* Quelle: Schätzungen von Eurordis /DSAI

** Patientenbeispiel St. Marienkrankenhaus Siegen

Patienten mit einem Primären Immundefekt, deren Körper selbst keine Immunabwehr produziert, sind Krankheitserregern schutzlos ausgeliefert. Es gibt mehr als 100 unterschiedliche Immundefekte, die ohne richtige Diagnose und einsetzende Therapie einen tödlichen Verlauf nehmen können.

Eine falsche Diagnose und Therapie führt bei der Mehrzahl der Betroffenen zu chronischen Infekten, Antibiotikaresistenzen und lebensbedrohlichen Organschäden. Im europäischen Vergleich ist die Aufklärungsrate von PID in Deutschland sehr niedrig.

Durch eine rechtzeitige Diagnose und eine angemessene Therapie, wie z.B. eine Knochenmarktransplantation oder die lebenslange Gabe von Immunglobulinen, können viele Patienten ein nahezu normales Leben führen. Außerdem werden durch eine rechtzeitige Diagnose unnötige und teure Fehltherapien vermieden.

Diagnose

Antikörpermangelsyndrom (variables Immundefektsyndrom, CVID, eine Art von PID).

Therapiestart

mit Immunglobulinen subkutan, Individualentscheidung der Krankenkasse (Off-Label-Use).

Nachspiel

Trotz Infektfreiheit unter Anwendung von Immunglobulinen wird die Therapie wegen zeitlich eingeschränkter Kostenübernahme der Krankenkasse beendet. Erneute schwere Infekte mit der Notwendigkeit intensivmedizinischer Betreuung. Unter diesen Eindrücken Fortsetzung der Therapie. Seitdem Normalisierung der Infekthäufigkeit, keine Antibiotikagabe mehr notwendig.

2001

2002



PID in Zahlen*

Betroffene von PID in Europa: **1,5 Mio.**

Betroffene von PID in Deutschland: **100.000**



Kosten einer PID-Basisdiagnostik: **3,60 Euro**

Stationen einer Therapie

Patient männlich, geb. 1955**

Vorgeschichte

Ab dem 18. Lebensjahr gehäuftes Auftreten von Entzündungen der Atemwege. Zuletzt zwei- bis dreimal jährlich Lungenentzündungen, die zum Teil intensivmedizinisch behandelt werden müssen.

Erste Diagnose

Es wird der Verdacht auf einen angeborenen Immundefekt formuliert, aber nicht weiter spezifiziert.

Erste Therapie

Gelegentliche intramuskuläre Gabe von Immunglobulinen (Antikörper). Darunter Abschwächung der Symptomatik aber keine signifikante Reduktion der Infekthäufigkeit.

Zweite Therapie

Intravenöse Verabreichung von Immunglobulinen, darunter deutliche Reduktion der Infekthäufigkeit. Nach einer Dosiserhöhung 1995 ist der Patient ein Jahr beschwerdefrei.

1973

1990

1994

* Quelle: Schätzungen der DSAI

** Patientenbeispiel St. Marienkrankenhaus Siegen

Ein effektives Gesundheitswesen und das Wohl der Patienten sind die gemeinsame Aufgabe und Verantwortung von Politik, Wirtschaft und Zivilgesellschaft.

Gerade Seltene Erkrankungen sind eine Herausforderung für das Gesundheitssystem. PID ist hierfür ein klassisches Beispiel.

Eine frühe Diagnose der PID rettet Leben und schafft Vorteile sowohl für die Gesundheit und Lebensqualität der Betroffenen als auch für das Gesundheitswesen, da unnötige Fehltherapien und die damit verbundenen Kosten vermieden werden.

Eine verspätete oder gar keine Diagnose dagegen ist lebensbedrohlich und führt neben medizinischen auch zu hohen sozialen Kosten: es drohen Arbeitsunfähigkeit und Frühverrentung. Der so entstehende volkswirtschaftliche Schaden ist deutlich höher als die Kosten einer adäquaten Therapie.

Auch auf EU-Ebene sind Seltene Erkrankungen und PID als zentrale gesundheitspolitische Themen anerkannt.

Komplikation

Schwerste allergische Reaktion während der intravenösen Immunglobulinapplikation: Allergischer Schock, Notwendigkeit der Reanimation, 51 Stunden künstliche Beatmung. Insgesamt 4 Tage auf der Intensivstation.

Aussetzen der Therapie

Wiederkehrende schwere und schwerste Infekte. Innerhalb von zwei Jahren 286 Tage Arbeitsunfähigkeit, davon 181 Tage im Krankenhaus. Zweimalig ist im Rahmen von Lungenentzündungen künstliche Beatmung erforderlich – das erste Mal 30, das zweite Mal 37 Tage.

Zweite Diagnose

Antikörpermangel-syndrom (variables Immundefektsyndrom, CVID, eine Art von PID).

Dritte Therapie

Subkutane Gabe von Immunglobulinen. Seither keine schwerwiegenden Vorfälle mehr, Normalisierung der Infekthäufigkeit und -intensität.

Ziele

Wir möchten diejenigen unserer Ziele im Kampf gegen Seltene Erkrankungen, insbesondere PID, hervorheben, die unserer Ansicht nach entscheidend sind für das Wohl der Betroffenen und die Optimierung der Strukturen im Gesundheitswesen:

1. Aufmerksamkeit und Aufklärung der Öffentlichkeit

Schaffung von Aufmerksamkeit für und Aufklärung der Öffentlichkeit über Seltene Erkrankungen und PID als wichtige gesundheitspolitische Themen.

2. Effiziente Integration in das Gesundheitssystem

Optimierung der Prozesse für Diagnose, Therapie und Kostenerstattung bei Seltene Krankheiten, insbesondere PID, im Rahmen der Gesundheitsreform.

3. Verbesserte Zusammenarbeit

Intensivierung der Zusammenarbeit zwischen Politik, Wissenschaft, Industrie, Forschung und den praktizierenden Ärzten, damit Patienten mit Immundefekten im deutschen Gesundheitssystem frühzeitig diagnostiziert und angemessen therapiert werden können.

4. Aufklärung der medizinischen Fachwelt

Stärkere Gewichtung des Fachs Immunologie in den medizinischen Fakultäten und Ausbau entsprechender Aus- und Weiterbildungsangebote für praktizierende Mediziner.

5. Frühe Diagnose

Ermöglichung einer frühen Diagnose für alle Betroffenen.

Etablierung von Immundefekt-Tests im Rahmen der Säuglingsvorsorgeuntersuchungen.

6. Behandlung

Bereitstellung einer angemessenen Therapie, um den Betroffenen ein lebenswertes Leben mit einem Immundefekt zu ermöglichen.

Gewährleistung einer ausreichenden Therapie für jeden Immundefektpatienten durch die Krankenkassen nach aktuellem medizinischen Standard.

Sicherstellung einer flächendeckenden Versorgung mit Immundefekt-Spezialambulanzen.

7. Behandlungskosten

Regelung zur Aufnahme der Behandlungskosten in die Erstattungs politik der Krankenkassen.

Möglichkeit zur Führung von Immundefektpatienten als Praxisbesonderheit.

Kurzfristige Mehrkosten werden mittelfristig durch geringere Kosten für Fehltherapien und soziale Folgen ausgeglichen.

Wir wollen diese Ziele gemeinsam mit allen Institutionen des Gesundheitswesens diskutieren und konkretisieren, um sie in geeigneter Form in den Reformprozess der deutschen Gesundheitspolitik einfließen zu lassen.

Initiatoren und Unterstützer

DSAI e.V.

Die Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte (DSAI e.V.) wurde 1991 aus einer Initiative von Patienteltern heraus gegründet. Seitdem setzt sie sich für Betroffene von angeborenen Immunkrankheiten ein. Dabei stehen immer die Menschen – sowohl Patienten als auch deren Angehörige – im Mittelpunkt. Gerade deren seelische Belastungen können in der DSAI durch persönlichen Erfahrungsaustausch aufgefangen werden. Als Gründungsmitglied von IPOPI und Mitglied der ACHSE konnte die DSAI diesen Erfahrungsaustausch inzwischen weltweit ausbauen und so einen bedeutenden Wissensvorsprung im Bereich Primäre Immundefekte aufbauen.

Dieses Wissen an niedergelassene Ärzte und die deutsche Öffentlichkeit zu vermitteln und in konkrete Maßnahmen zu übersetzen ist ein weiterer Schwerpunkt der DSAI. So setzt sie sich derzeit für eine bundesweite Versorgung mit Spezialambulanzen für Immundefektpatienten und eine Forcierung der Früherkennung von Immundefekten ein.

Bisher sind PID-Patienten unweigerlich auf eine lebenslange Therapie angewiesen. Um das zu ändern macht sich die DSAI für einen weltweiten Forschungsverbund insbesondere auf dem Gebiet der Gentechnik stark. Nur so kann es gelingen, in Zukunft auch tatsächliche Heilungserfolge zu erzielen.

A young child with dark hair is holding a large, dark-colored teddy bear. The child is looking towards the camera with a slight smile. The background is a bright, slightly blurred indoor setting, possibly a room with a window. The top of the page has a red curved graphic element.

ACHSE e.V.

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e.V. ist ein Netzwerk von Patientenorganisationen von Kindern und erwachsenen Betroffenen mit (chronischen) Seltene Erkrankungen und ihren Angehörigen. Die ACHSE möchte ihre zurzeit 47 Mitgliedsorganisationen bei der Hilfe zur Selbsthilfe unterstützen. Sie möchte einzelnen Betroffenen ohne eigene Organisation dabei helfen, ähnlich Betroffene zu finden und sich zu vernetzen. Die ACHSE setzt sich für einen schnelleren Weg zur Diagnose, für bessere Behandlungsmöglichkeiten und mehr Anstrengung in der Forschung ein.

IPOPI

IPOPI (International Patient Organisation for Patients with Primary Immunodeficiencies) vereinigt nationale Patientenorganisationen für Primäre Immundefekte auf internationaler Ebene. Ihr Ziel ist es, zum Wohle ihrer Mitglieder und von PID-Betroffenen Erfahrungen, Expertise, Ressourcen und Einfluss zu bündeln, um Behandlung und Betreuung von PID-Patienten weltweit zu verbessern.

Wenn Sie mehr über unsere Kampagne erfahren wollen,
rufen Sie uns an unter **08074/8164**
schicken Sie eine Email an **info@dsai.de**
besuchen Sie unsere Website **www.dsai.de**
oder schreiben Sie an

Deutsche Selbsthilfe angeborene Immundefekte e.V.
Bundesvorsitzende
Gabriele Gründl
Hochschatzen 5
83530 Schnaitsee
Tel.: 08074/8164
Fax: 08074/9734



unterstützt durch

