

## Inhaltsverzeichnis

### 1. Grußwort, Helga Kühn-Mengel MdB

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

### 2. Vorwort, Prof. Dr. Reinhold E. Schmidt

*Direktor der Abteilung Klinische Immunologie im Zentrum Innere Medizin der Medizinischen Hochschule Hannover. Präsident der Deutschen Gesellschaft für Immunologie (DGfI) und Mitglied des Vorstandes der Europäischen Gesellschaften für Immunologie (EFIS).*

### 3. Einleitung, Gabriele Gründl

*Bundvorsitzende Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte, e.V. (dsai)*

### 4. Was sind Seltene Erkrankungen?

- 4.1 Keine Seltenheit: Seltene Erkrankungen
- 4.2 Klassisches Beispiel: Primäre Immundefekte
- 4.3 Die Zahlen auf einen Blick

### 5. Leben mit einer Seltenen Erkrankung

- 5.1 Am Rande des Gesundheitswesens: Fehlende Information
- 5.2 Unbekanntes Studienobjekt: Fehlende wissenschaftliche Kenntnisse
- 5.3 Vertane Chancen: Fehlende Diagnose
- 5.4 Traum(a) Therapie: Versorgungsdefizit
- 5.5 Zwischen allen Stühlen: Behandlungskosten
- 5.6 Alleingelassen: Soziale Konsequenzen

### 6. Seltene Erkrankungen – Eine Herausforderung für das Gesundheitssystem

- 6.1 Kosten heute – Sparpotenzial morgen
- 6.2 Jetzt handeln: Grundlegende Maßnahmen

### 7. Die Kampagne „Seltene Krankheiten“ und das Berliner Signal

- 7.1 Unsere Ziele
- 7.2 Unser Call for Action: Konkreter Maßnahmenkatalog
- 7.3 Berliner Signal

### 8. Bilanz

### 9. Weiterführende Informationen

## 1. Grußwort ▲

**Helga Kühn-Mengel MdB**

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

Sehr geehrte Damen und Herren,

Seltene Erkrankungen sind ein Thema, dem auch ich meine besondere Aufmerksamkeit widme, denn dieses Thema findet in der Öffentlichkeit kaum Beachtung. Selbst in medizinischen Kreisen besteht hoher Aufklärungsbedarf. Viele der Betroffenen von Seltenen Erkrankungen befinden sich in einer schwierigen medizinischen und sozialen Situation, da die Ursachen ihrer Leiden zu spät oder gar nicht diagnostiziert werden.

Deshalb begrüße ich als Patientenbeauftragte der Bundesregierung die Kampagne „Seltene Krankheiten – Gar nicht so selten. Frühe Diagnose rettet Leben und senkt Behandlungskosten“ der Deutschen Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V. und ihrer Unterstützer. Die Kampagne möchte die Öffentlichkeit über Seltene Erkrankungen aufklären und hat einen konkreten Maßnahmenkatalog zur Verbesserung der Situation der Betroffenen und zur langfristigen Entlastung des Gesundheitswesens verfasst. Sie setzt sich vor allem für eine frühzeitige Diagnose, eine angemessene Therapie und eine flächendeckende Versorgung der Betroffenen ein.

Alle 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. Die Gesundheitsreformen der letzten Jahre haben die Weichen für mehr Qualität und Transparenz im Gesundheitswesen gestellt. Um die Anliegen der Patienten verstärkt in das Gesundheitssystem zu integrieren, ist die Politik weiterhin auf die Mitwirkung von Patientenvereinigungen und Selbsthilfegruppen angewiesen. Gerade am Beispiel von Seltenen Erkrankungen wird deutlich, dass Politik, Wissenschaft, Forschung, praktizierende Ärzte, Industrie und Betroffene intensiv zusammenarbeiten müssen, um die bestmögliche medizinische Versorgung zu gewährleisten.

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

## 2. Vorwort ▲

**Professor Dr. med. Reinhold E. Schmidt**

*Direktor der Abteilung Klinische Immunologie im Zentrum Innere Medizin der Medizinischen Hochschule Hannover. Präsident der Deutschen Gesellschaft für Immunologie (DGfI) und Mitglied des Vorstandes der Europäischen Gesellschaften für Immunologie (EFIS).*

Meine sehr verehrten Damen und Herren,

die Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte hat die Kampagne „Seltene Krankheiten – Gar nicht so selten. Frühe Diagnose rettet Leben und senkt Behandlungskosten“ ins Leben gerufen, um die Öffentlichkeit insbesondere über Primäre Immundefekte, kurz PID, aufzuklären.

In Europa gibt es ca. 1.5 Millionen Betroffene, dabei könnten 95 Prozent der PID Patienten mit einem ganz einfachen und nicht teuren Bluttest diagnostiziert werden. In Deutschland müssen wir von 100.000 Patienten ausgehen, von denen nur ein Bruchteil erkannt ist und adäquat behandelt wird. Innerhalb der EU existieren große Versorgungsunterschiede, eine einheitliche Abdeckung an Therapeutika gibt es nicht. In medizinischen Kreisen fehlt es oftmals einfach an Fachwissen und Aufklärung.

Ich unterstütze diese Kampagne ausdrücklich, da Primäre Immundefekte im EU-Gesundheitswesen immer noch kaum Beachtung finden. Wenn sich die Diagnoserate von Primären Immundefekten nicht deutlich verbessert, werden langfristig die Behandlungskosten auf Grund der Fehldiagnosen weiter ansteigen. Eine frühe Diagnose ist eindeutig kosteneffektiver. Ziel der Kampagne, ist die grundlegende Verbesserung der Lebensqualität von Betroffenen. Mit der Forderung nach Umsetzung von drei konkreten Maßnahmen möchten wir ein erstes Signal an die Bundesregierung setzen und zu einer effizienteren Gesundheitsversorgung in Deutschland beitragen.

### 3. Einleitung ▲

**Gabriele Gründl**

*Bundenvorsitzende Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte, e.V. (dsai)*

Menschen mit Seltenen Erkrankungen stehen am Rande des deutschen Gesundheitssystems. Und das, obwohl Seltene Krankheiten überhaupt nicht selten sind! Im Rahmen der Kampagne „**Seltene Krankheiten – Gar nicht so selten. Frühe Diagnose rettet Leben und senkt Behandlungskosten**“ haben sich viele Betroffene unter Federführung der „Deutschen Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V.“ (DSAI e.V.) zusammengeschlossen, um Politik und Öffentlichkeit über Seltene Erkrankungen, insbesondere Primäre Immundefekte, aufzuklären. Unsere Kampagne wird unterstützt durch die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e.V.), die Deutsche Gesellschaft für Immunologie (DGfI), die European Federation of Immunological Societies (EFIS), die European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), und die International Patient Organisation for Patients with Primary Immunodeficiencies (IPOPI).

In der deutschen Politik und Öffentlichkeit besteht ein zu geringes Bewusstsein für Seltene Erkrankungen und Primäre Immundefekte. Seltene Erkrankungen spielen im Rahmen der gesundheitspolitischen Agenda sowie in der Diskussion um die Gesundheitsreform bislang

lediglich eine marginale Rolle. Selbst in medizinischen Einrichtungen fehlt es häufig an spezifischem Wissen und der notwendigen Aufklärung bezüglich Seltener Erkrankungen.

Seltene Erkrankungen sind oft lebensbedrohlich und können chronische Behinderungen verursachen. Trotzdem werden sie nur selten diagnostiziert, und die Betroffenen werden mit ihrem Leiden allein gelassen.

Dabei muss man EU-weit von insgesamt 30 Millionen Menschen mit Seltene Erkrankungen ausgehen. Etwa 4 Millionen davon leben in Deutschland. Von diesen 4 Millionen Menschen mit Seltene Erkrankungen haben rechnerisch ca. 100.000 Personen eine angeborene Primäre Immundefekterkrankung. Nach unseren Informationen sind jedoch bisher nur etwa 700 Patienten mit einem angeborenen Immundefekt erfasst.

Auf EU-Ebene dagegen wird dem Thema Seltene Erkrankungen mehr Bedeutung beigemessen als in der deutschen Politik. Die gesundheitspolitische Strategie der Europäischen Union weist in diesem Zusammenhang bereits in die richtige Richtung: Das Aktionsprogramm der Gemeinschaft im Bereich der öffentlichen Gesundheit für die Jahre 2003 bis 2008 enthält auch ein Kapitel zu Seltene Erkrankungen. Dieses bildet die Grundlage für die Förderung von Forschungsprogrammen, Konferenzen und konkreten Projekten durch die EU, wie z.B. dem Aufbau einer Europäischen Datenbank zu Seltene Erkrankungen und der „Rare Diseases Task Force“ der EU-Kommission.

Um Seltene Erkrankungen in Deutschland stärker ins politische und öffentliche Bewusstsein zu rücken, haben wir ein **Berliner Signal** verfasst. Das **Berliner Signal** enthält die Ziele unserer Kampagne und einen konkreten Maßnahmenkatalog zur Verbesserung der Situation der Betroffenen in Deutschland. Das **Berliner Signal** wird relevanten Entscheidungsträgern aus Politik und Gesundheitswesen zugesandt und soll als Diskussionsgrundlage für Gespräche im politischen Raum dienen.



Gabriele Gründl

## 4. Was sind Seltene Erkrankungen? ▲

### 4.1 Keine Seltenheit: Seltene Erkrankungen ▲

Seltene Erkrankungen sind eine heterogene Gruppe von sehr unterschiedlichen Krankheitsbildern. Man schätzt, dass es etwa 5.000 bis 8.000 Seltene Erkrankungen gibt. Dazu gehören zum Beispiel Mukoviszidose, die Bluterkrankheit und das Krankheitsbild Primäre Immundefekte. Auch die meisten Krebsarten, inklusive aller Krebsarten bei Kindern, fallen unter Seltene Erkrankungen.

Laut EU-Definition ist eine Erkrankung „selten“, wenn weniger als einer von 2.000 Menschen unter einem spezifischen Krankheitsbild leidet<sup>1</sup>. Mit anderen Worten: pro 1 Million Bürger gibt es bis zu 500 Patienten mit einer Seltenen Erkrankung. Während die Zahl 1 von 2000 gering erscheinen mag, kann das bei einer Gesamtbevölkerung von 459 Millionen EU-Bürgern bis zu 230.000 Betroffene für jede Seltene Erkrankung bedeuten<sup>2</sup>.

Der Mehrzahl Seltener Erkrankungen nimmt einen schweren, chronischen und zum Teil lebensbedrohlichen Verlauf. 80% der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und betreffen vor allem Kinder und Jugendliche. Viele dieser Krankheiten sind unheilbar und für Patienten und Angehörige mit schwersten Beeinträchtigungen der Lebensqualität verbunden.

Je seltener eine Erkrankung verbreitet ist, desto schwerer wird sie diagnostisch aufgedeckt und desto schlechter wird sie therapiert. Eine häufige Ursache ist das bestehende Informationsdefizit in der medizinischen Basisversorgung über vorhandene Spezialambulanzen. Oft ist der Wissensstand bei äußerst seltenen Erkrankungen auch an bestimmten Zentren unzureichend. Zusätzlich können allzu oft keine wirksamen Therapien angeboten werden. Dies ist auch dadurch bedingt, das bei diesen Krankheitsbildern Forschungsergebnisse seltener akquiriert werden.

Ein klassisches Beispiel für eine Gruppe von Seltenen Erkrankungen sind angeborene Immundefekte.

## 4.2 Klassisches Beispiel: Primäre Immundefekte ▲

Patienten mit einem Primären Immundefekt sind Infektionen schutzlos ausgeliefert, da ihr Körper über eine eingeschränkte Immunabwehr verfügt. Bislang sind 128 verschiedene Immundefekte charakterisiert, deren Auswirkungen ohne richtige Diagnose und Therapie oft lebensbedrohlich sein können.

Jeder der verschiedenen Primären Immundefekte bedarf einer speziellen Behandlung. In vielen Fällen besteht die Therapie in einer regelmäßigen, lebenslangen Substitution mit Immunglobulinen und einer gezielten erregerspezifischen antibiotischen Therapie bei akuten Infektionen. Eine falsche Diagnose und Therapie kann bei der Mehrzahl der Betroffenen zu chronischen Infekten, Antibiotika-Resistenzen und lebensgefährlichen Organschäden führen.

Trotz der teils auffälligen klinischen lebensbedrohlichen Symptome wird der Primäre Immundefekt oft nicht erkannt.

<sup>1</sup> EC Regulation on Orphan Medicinal Products.

<sup>2</sup> “Rare Diseases : Understanding this Public Health Priority”, Eurordis, November 2005, S. 3, [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org).

## 4.3 Die Zahlen auf einen Blick ▲

### Seltene Erkrankungen:

- Es sind zwischen 5.000 und 8.000<sup>3</sup> verschiedene Seltene Erkrankungen beschrieben.
- 80% der Seltenen Erkrankungen gehen auf genetische Ursachen zurück.
- In 50% der Fälle setzen die Krankheitssymptome im Kindesalter ein.
- Die meisten Krebsarten, besonders von Kindern, sind Seltene Krankheiten.
- Insgesamt gibt es 30 Millionen Betroffene in den 25 EU Staaten<sup>4</sup>.
- Betroffen sind 6–8% der EU-Gesamtbevölkerung.
- In Deutschland sind etwa 4 Millionen Menschen betroffen.

### Diagnose:

- Die Anzahl der in Deutschland und Europa diagnostizierten Patienten ist unbekannt.
- Europäische Studien legen nahe, dass die Fehlerquote bei der Erstdiagnose von Seltenen Erkrankungen ca. 40 % beträgt.<sup>5</sup>
- In Deutschland liegt die Fehldiagnosequote dieser Studie zufolge sogar bei 50 %.

„Die Diagnose wird spät oder gar nicht gestellt“<sup>6</sup>.

Anne Kreiling, Vorsitzende der Allianz chronischer seltener Erkrankungen e.V. (Achse)

### Primäre Immundefekte:

- Im Gegensatz zu sekundären Immundefekten wie AIDS (Acquired Immunodeficiency Syndrome - erworbenes Immundefektsyndrom) werden PIDs durch körpereigene oder genetische Defekte des Immunsystems verursacht.
- Es werden 128 verschiedene Immundefekte unterschieden. Zu den bekanntesten Primären Immundefekten gehört der schwere kombinierte Immundefekt („Bubble-Kinder“).
- In der EU fallen ca. 1,5 Millionen Patienten unter das Krankheitsbild Primäre Immundefekte.
- In Deutschland sind es etwa 100.000 Patienten.<sup>7</sup>

### Diagnose:

- Bislang sind nur etwa 700 der 100.000 Patienten in Deutschland diagnostiziert<sup>8</sup>.

<sup>3</sup> Francois Faurisson, M.D., „What is a Rare Disease?“, Eurordis, März 2004,

[http://www.eurordis.org/article.php3?id\\_article=252](http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=252).

<sup>4</sup> WHO, „Priority Medicines for Europe and the World Project ‘A Public Health Approach to Innovation’“, Kap. 7.5 „Orphan Diseases“, 7. October 2004, S. 5, <http://mednet3.who.int/prioritymeds/report/index.htm>.

<sup>5</sup> Eurordis-Studie „EurordisCare 2: Survey on the delay of diagnosis for 8 rare diseases in Europe“, 2004.

<sup>6</sup> Patientenbrief, Ihr gesundheitspolitischer Fakten- & News-Letter, GSK, Mai 2006, S. 7.

<sup>7</sup> Prof. Reinhold E. Schmidt, European Primary Immunodeficiencies Consensus Conference, 19.-20. Juni 2006.

<sup>8</sup> Schätzungen Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e. V., [www.dsai.de](http://www.dsai.de)

- Deutschland steht bei der Diagnoserate von Primären Immundefekten im europäischen Vergleich nur auf dem vorletzten Platz.
- 95% der Primären Immundefekte könnten durch einen einfachen Bluttest diagnostiziert werden.<sup>9</sup>

*„Eines der größten Missverständnisse ist: Immundefekte sind so selten, dass man nicht daran denken muss. Selbst wenn man den selektiven IgA-Mangel mit einer Prävalenz von ca. 1:500 nicht mitzählt, sind Primäre Immundefekte in einer Größenordnung von ca. 1:2000 zu erwarten. Dieses ist ein Schätzwert, präzise Zahlen liegen nicht vor. Es würde aber bedeuten, dass in jeder Arztpraxis durchschnittlich 1 Patient mit einem PID betreut wird.“*

Prof. Dr. Volker Wahn, Campus Virchow-Klinikum Berlin, Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie

**Fazit:** Obwohl jede einzelne Erkrankung „selten“ ist, gibt es Millionen von Patienten mit Seltene Erkrankungen. Dabei darf auch die noch größere Zahl an Familienangehörigen und Freunden nicht vergessen werden, die indirekt von der Krankheit betroffen sind.

## 5. Leben mit einer Seltene Erkrankung ▲

### 5.1 Am Rande des Gesundheitswesens: Fehlende Information ▲

In der politischen und öffentlichen Diskussion in Deutschland sind Seltene Erkrankungen, insbesondere Primäre Immundefekte, nicht präsent. Dem Thema „Seltene Erkrankungen“ kommt im Rahmen der gesundheitspolitischen Agenda und der Debatte um die Gesundheitsreform keine relevante Bedeutung zu.

Seltene Erkrankungen werden nur in kleinem Kreis auf ärztlichen Fachkongressen und in Selbsthilfegruppen behandelt. Daher gibt es in Deutschland bislang weder einen staatlich geförderten zentralen Informationspool, noch eine staatliche Informationskampagne zu Seltene Erkrankungen.

Es besteht demnach ein umfassender bundesweiter Aufklärungs- und Informationsbedarf über Seltene Erkrankungen in Politik und Öffentlichkeit.

*„Die Bedeutung von Seltene Krankheiten wird unterschätzt“.*

Prof. Karl W. Lauterbach MdB, Institut für Gesundheitsökonomie und klinische Epidemiologie der Universität zu Köln

<sup>9</sup> Prof. Dr. Reinhold E. Schmidt, Vorwort dieses Hintergrundpapiers.

## 5.2 Unbekanntes Studienobjekt: Fehlende wissenschaftliche Kenntnisse ▲

Selbst in medizinischen Kreisen fehlt es vielfach an Wissen und Expertise im Bereich der Seltenen Erkrankungen.

Z.B. ist Immunologie erst kürzlich Pflichtfach in der medizinischen Ausbildung geworden. Aufgrund der heterogenen Struktur des Medizinstudiums in Deutschland gibt es jedoch keine einheitliche bundesweite Ausbildung.

Die meisten Ärzte begegnen einer Seltenen Erkrankung nur einmal während ihres Berufslebens – wenn überhaupt. Zudem wird in Deutschland zu wenig zu Seltenen Erkrankungen geforscht:

*„Frankreich gibt ein Hundertfaches für die genetische Forschung bzw. die Erforschung Seltener Krankheiten aus. Die Errichtung spezieller Forschungszentren und –programme in Deutschland ist wissenschaftliche notwendig und sehr wichtig für das öffentliche Bewusstsein und die Politik.“*

Prof. Dr. med. Reinhold E. Schmidt, Abteilung Klinische Immunologie, Zentrum Innere Medizin der Medizinischen Hochschule Hannover, Präsident der Deutschen Gesellschaft für Immunologie (DGfI)

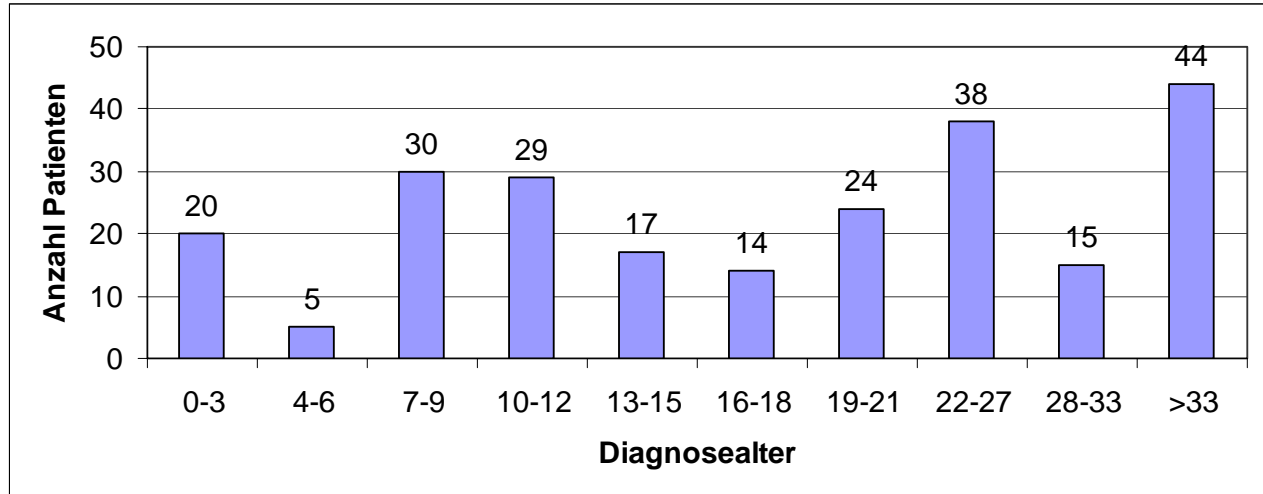
Demnach muss der Wissensstand von Studenten, praktizierenden Medizinern und Wissenschaftlern im Bereich der Seltenen Erkrankungen und der Immunologie zwingend verbessert werden.

## 5.3 Vertane Chancen: Fehlende Diagnose ▲

Bei der Diagnostik von Seltenen Erkrankungen bestehen erhebliche Defizite.

Viele Betroffene erhalten häufig erst nach jahrelanger Konsultation verschiedener Ärzte eine korrekte Diagnose. Andere werden nie richtig diagnostiziert. Entweder fehlt es an geeigneten Diagnoseverfahren oder diese sind den Ärzten nicht bekannt.





Statistische Mitgliederauswertung des Diagnosealters, DSAI e.V.

Bei zu später oder fehlender Diagnose können Patienten mit Seltene Erkrankungen nicht angemessen versorgt werden. Zudem besteht das Risiko von unnötigen Behandlungen aufgrund von Fehldiagnosen. Eine breit angelegte Studie mit fast 6000 Befragten aus Europa ergab, dass 40% der Betroffenen von 8 Seltene Krankheiten zunächst falsch diagnostiziert wurden und 16% der Erkrankten auf der Basis dieser falschen Diagnose operiert wurden.<sup>10</sup>

*„Wie wichtig die Früherkennung und -therapie von Primären Immundefekten ist, um Schäden zu vermeiden, belegt eine italienische Multicenterstudie aus dem Jahre 2002, die zeigte, dass bei einem der schwersten Antikörpermangelsyndrome (X-chromosomale Agammaglobulinämie) eine verspätete Diagnose, z.B. erst im 10. Lebensjahr, bei ca. 40 % der Kinder zu einem irreversiblen Lungenschaden geführt hat“<sup>11</sup>.*

Eine frühe Diagnose ist für die erfolgreiche Behandlung entscheidend. Bei rechtzeitiger und angemessener Therapie haben z.B. Patienten mit Primärem Immundefekt eine fast ebenso hohe Lebenserwartung wie der Durchschnitt der Bevölkerung.

## 5.4 Traum(a) Therapie: Versorgungsdefizit

Weitere Defizite bestehen im Bereich der Therapie und der Patientenversorgung.

Häufig gibt es keine wirksamen Therapien, da die eigentlichen Krankheitsursachen oft nicht geklärt sind. Denn je seltener die Erkrankung, desto schwieriger ist die systematische Erforschung.

<sup>10</sup> Eurordis-Studie “EurordisCare 2: Survey on the delay of diagnosis for 8 rare diseases in Europe”, 2004.

<sup>11</sup> Plebani, A./Soresina, A./Rondelli, R. et al.: Italian Pediatric Group for XLA-AIEOP. Clinical, immunological, and molecular analysis in a large cohort of patients with X-linked agammaglobulinemia: an Italian multicenter study. Clin. Immunol. 2002.

Da die Erkrankungen bzw. die Folgeschäden nicht-diagnostizierter Erkrankungen oft mehrere Organe betreffen, sind interdisziplinäre Therapieansätze erforderlich. Diese können nur wenige Spezialzentren leisten.

Das Beispiel Primärer Immundefekte macht deutlich, dass die Versorgungslage für Betroffene von Seltenen Erkrankungen grundlegend verbessert werden muss.

*„Ich leide an einem angeborenen Immundefekt und bin seit meinem 2. Lebensjahr in München an einer Kinder-Uniklinik in der Immundefektambulanz in Behandlung. Ich werde dieses Jahr 18 Jahre alt, also erwachsen. Das heißt, die Kinder-Uniklinik kann mich dann nicht mehr betreuen. Na toll, die nächst Immundefektambulanz für Erwachsene ist in Freiburg. Dass heißt für mich, dass ich Hunderte von Kilometern fahren muss, um optimal behandelt zu werden.“*

Mario Gründl, Betroffener

Besonders für erwachsene Patienten mit Primärem Immundefekt ist die Versorgungssituation in Deutschland besorgniserregend: Derzeit gibt es bundesweit nur wenige Immundefektzentren, z.B. wurde das Behandlungszentrum für den Raum München für Erwachsene geschlossen.

*„In Deutschland gibt es zurzeit nur ca. vier bis fünf Behandlungszentren für Erwachsene mit Primärem Immundefekt. Oft werden aus Unkenntnis bei Kostenträgern und wegen der Kassenlage die Behandlungen nicht bewilligt.“*

Prof. Dr. med. Reinhold E. Schmidt, Abteilung Klinische Immunologie, Zentrum Innere Medizin der Medizinischen Hochschule Hannover

Aufgrund der geringen Anzahl von Immundefektzentren für betroffene Erwachsene werden diese mit hohem Kostenaufwand von Pädiatern behandelt.

*„In Berlin betreuen Pädiater sogar 80jährige Betroffene mit und unterliegen dabei erheblichen Kosten: pro Quartal und Patient erhalten Ambulanzen 50 Euro von den Krankenkassen, bei auftretenden Kosten von bis zu 3000–4000 Euro. Daher lastet auf den Ambulanzen großer Druck, entweder zu schließen oder kostendeckend zu werden.“*

Prof. Dr. Volker Wahn, Campus Virchow-Klinikum Berlin, Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie

Die direkten Konsequenzen des Versorgungsnotstands sind hohe Reisekosten und Arbeitsausfall für die Betroffenen und ein großer Arbeitsaufwand und Kosten für die Spezialzentren.

Die Sicherstellung einer flächendeckenden Versorgung mit Immundefektzentren muss für alle Betroffenen gewährleistet werden.

## 5.5 Zwischen allen Stühlen: Behandlungskosten ▲

Der Primäre Immundefekt beleuchtet auch in Sachen Behandlungskosten exemplarisch die schwierige Situation von Patienten mit Seltenen Erkrankungen: Betroffene von Primären

Immundefekten werden zwar als chronisch Kranke anerkannt, können jedoch von niedergelassenen Ärzten nicht automatisch als Praxisbesonderheit geführt und aus der Budgetierung entlassen werden. Entweder müssen Ärzte ihre PID-Patienten unter sehr hohem Verwaltungsaufwand als Praxisbesonderheit anerkennen lassen, oder sie müssen deren Behandlung über ihr Praxisbudget laufen lassen. Dies hat jedoch zu Folge, dass viele Patienten aus Kostengründen nicht auf einem ausreichenden Niveau therapiert werden. Diese „Schmalspurtherapie“ jedoch reicht kaum aus, um z.B. Primäre-Immundefekt-Patienten klinisch zu stabilisieren. Die Folgen sind meist wiederkehrende Infekte, trotz Therapie.

Eine solche kurzfristige Kosteneinsparung ist daher hochgradig kontraproduktiv angesichts der teuren, intensivmedizinischen Behandlungen bei zukünftigen schweren Infekten und Arbeitsausfällen, die wiederum eine hohe Belastung für die Sozialkassen bedeuten.

*„Chronisch Kranke müssen von der Budgetierung des Arztes ausgenommen werden“<sup>12</sup>.*

Gabriele Gründl, Bundesvorsitzende „Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V.“

## 5.6 Alleingelassen: Soziale Konsequenzen ▲

Eine nicht-diagnostizierte oder nur unzureichend behandelte Seltene Erkrankung wirkt sich auf alle Lebensbereiche aus: Schule, Berufswahl, Freizeit und das Gefühlsleben. Sie kann zu Isolation und Ausschluss aus der Gemeinschaft führen, zu verständnislosen Reaktionen im Arbeitsumfeld und sogar innerhalb der Ärzteschaft, zu eingeschränkten Karrierechancen und zu finanzieller Diskriminierung bei Versicherungen.

Zumindest einige dieser Konsequenzen sind vermeidbar. Wer z.B. jahrelang nicht richtig diagnostiziert wurde, verliert das Vertrauen in das Gesundheitssystem und die behandelnden Ärzte. Arbeitsunfähigkeit und Frühverrentung können in vielen Fällen durch eine angemessene Therapie vermieden werden.

Nicht nur die Person mit der Seltenen Krankheit hat oft lebenslang darunter zu leiden, auch ihre Familie ist betroffen. Viele Eltern machen sich Vorwürfe, Geschwister erfahren die Unsicherheit und Hilflosigkeit gegenüber überforderten Ärzten. Oft trennen sich die Eltern nach der Geburt eines Kindes mit einer Seltenen Erkrankung.

Erfahrungsberichte:

*„Seit meiner frühesten Kindheit war ich immer wieder krank. Mit 4 Monaten bekam ich eine Lungenentzündung und als Kind hatte ich häufiger eine Bronchitis, aber das konnte immer kuriert werden. ... Richtig los ging es eigentlich erst, als ich dreißig Jahre alt war, dann aber heftig.*

*Als Erwachsener bekam ich den ärztlichen Rat, mir die Fenster meiner Nasennebenhöhlen vergrößern zu lassen. Also ließ ich mich operieren, doch gebracht hat das nichts. Ich bekam wieder Bronchitis, meine Lungenentzündung ging gar nicht mehr weg. Die Krankheit isolierte mich. Ich ging nicht mehr zu größeren Veranstaltungen – zu große Ansteckungsgefahr. Keine Konzerte mehr, keine Familienfeiern. Der Tiefpunkt*

<sup>12</sup> Patientenbrief, Ihr gesundheitspolitischer Fakten- & News-Letter, GSK, Mai 2006.

*meiner sozialen Isolation kam mit der Niederlegung meines Berufs als Lehrer. Die Arbeit in der Schule war unerträglich für mich geworden. Alle Nase lang steckte ich mich bei meinen Schülern mit irgendwelchen Infekten an. Jede harmlose Erkältung unter meinen Schülern bedeutete für mich mit großer Sicherheit eine schwere Bronchitis.*

*Im Alter von 50 Jahren wurde ich dann mit Verdacht auf Lungenkrebs in eine Siegener Klinik eingewiesen. Ich ließ viele Untersuchungen über mich ergehen. Knochenmark wurde mir aus dem Beckenknochen gezogen. In diesen Stunden war die Ungewissheit fast unerträglich. Ich hatte Angst, ich wollte nicht sterben. Fast schlimmer aber war, die verzweifelte Angst in den Augen meiner Frau und meiner Kinder zu sehen. Sie alle litten seit Jahren mit mir. Irgendwann kam dann endlich eine Nachricht aus der Onkologie: „Herr Wulfleff, wir wissen, was Sie haben!“. ... „Sie leiden an einer seltenen Krankheit: Antikörpermangel-Syndrom, ein angeborener Immundefekt. Bei Ihnen sind praktisch fast alle IGG- und IGA-Werte nicht messbar. Aber es gibt Behandlungsmethoden, wir können Ihnen helfen, wieder ein normales Leben zu führen.“ Es war unfassbar: 50 Jahre lang hatte ich mit meiner unbekanntem Krankheit gelebt und endlich stellte ein Arzt fest, was es war...“*

Auszüge: Krankheitsgeschichte Harald Wulfleff:

*„Hi! Ich bin der Moritz. Ich bin elf Jahre alt und gehe in die fünfte Klasse. Am liebsten mag ich Sport. Ich kann gut inlineskaten, Fahrrad fahren, skateboarden und ich spiel' Fußball, so richtig im Verein. Ach ja, und ich habe einen angeborenen Immundefekt.*

*Als ich noch klein war, mussten meine Eltern mit mir dauernd zum Arzt. Da war ich so ein, zwei Jahre alt. ... Ich war ganz oft krank, mit Bronchitis und so. Ständig waren wir beim Kinderarzt, weil ich so doll husten musste. Und der hat mir dann Medikamente gegeben, Antibiotika, glaub' ich. Als wir wieder heim sind, war das Husten nicht mehr so schlimm und ein paar Tage war ich gar nicht krank. Aber dann kam der Infekt wieder. So ging das immer: Moritz hat Bronchitis, Moritz geht zum Kinderarzt, der Arzt gibt Antibiotika, Moritz ist kurze Zeit gesund – und Moritz wird ein paar Tage später wieder krank. Echt total doof.*

*... Als ich dann so zweieinhalb Jahre alt war, hab' ich auch noch eine Lungenentzündung bekommen. Das war ganz schlimm und hat arg weh getan. Ich bin dann in die Kinderklinik gekommen. Dort haben die Ärzte viele Tests mit mir gemacht, Blut abgenommen....Ich war damals zwar noch klein, aber dass irgendwas mit mir nicht stimmt, dass ich nicht gesund bin, das habe ich trotzdem gemerkt. Und obwohl alle wussten, dass ich krank bin: Die Ärzte konnten nicht herausfinden, was genau mit mir los war. Deswegen hab' ich wieder ein Antibiotikum bekommen, die Lungenentzündung wurde besser und nach ein paar Tagen konnte ich nach Hause...*

*Kurze Zeit später musste ich in jedem Fall zurück ins Krankenhaus – schon wieder eine Lungenentzündung.... Ich bin dann dahin gekommen, wo die ganz kranken Menschen sind, auf die Intensivstation. Ja, und da endlich haben die Ärzte mein Blut dann auf Immunabwehr untersucht und festgestellt, dass die bei mir ganz schlecht ist, weil ich keine Antikörper habe. „Ihr Sohn hat einen angeborenen Immundefekt“, hat der Arzt gesagt. ... Der Doktor hat mir dann erklärt, dass es im Körper ganz viele Truppen gibt, die Eindringlinge abwehren, also zum Beispiel Grippe-Viren. Und dass bei mir eine dieser Truppen fehlt und ich deswegen immer krank bin. Das hab' ich verstanden. Und dann sagte der Doc noch zu meinen Eltern „Es gibt heute erfolgreiche Behandlungsmethoden. Wir werden ihrem Sohn helfen können....“*

Auszüge: Krankheitsgeschichte Moritz Sommer

*„...Mit knapp fünf Jahren begannen die Probleme. Beim Spielen wurde mir auf einmal schlecht. Von diesem Tag an bestimmten die Arztbesuche erstmals mein Leben. Ich kann mich daran erinnern, wie immer wieder Mittelohrentzündungen, Nasen-Nebenhöhlen-Entzündungen, Stirn- und Kieferhöhlen-Vereiterungen und Bronchitis zur Einnahme von Antibiotika führten. Die Einnahme wurde für mich zur Routine, zu einer Art Grundnahrungsmittel. Viele Nächte saß meine Mutter an meinem Bett, weil die Schmerzen mich nicht schlafen ließen...*

*Als ich im September 1973 eingeschult wurde, begann die Hoch-Zeit der Bronchitis. Husten, Fieber und Schnupfen wurden zu meinen treuesten Begleitern. In dieser Zeit durfte ich nicht zur Schule, die Lehrer empfanden den Husten als störend. Die Fehltag waren entsprechend hoch.... Jahrelang wusste niemand,*

*was mir wirklich fehlte.... Die Diagnose – angeborener Immundefekt (Hypogammaglobulinämie) - kam im Juni 1981....*

*Seit September 2005 bin ich in der Immunologischen Abteilung der Uni-Klinik Leipzig bei Prof. Metzner in Behandlung. Leider geht er bald in den Ruhestand. Bis jetzt weiß ich noch nicht, was dann wird. Leider habe ich immer wieder Probleme mit anderen Ärzten, die mir die nötigen Immunglobuline nicht verschreiben wollen – dann höre ich so Sätze wie: „Mit Ihrem Krankheitsbild kann ich nichts anfangen, suchen Sie sich einen Spezialisten“ oder "Bleiben Sie ja in der Spezialambulanz - die haben ein größeres Budget". Oder ganz extrem "Na, dieses Medikament würde ich Ihnen nicht verordnen - mein armes Budget". Auf die Frage, ob ich mir jetzt schon meine Grabstätte aussuchen könne, kommen Sätze wie "Ja, das können Sie wohl machen." Mein früherer Hals-Nasen-Ohrenarzt meinte immer, als er mir das Rezept überreichte: "Wieder ein Urlaub weg". Natürlich habe ich den Arzt gewechselt, aber bei Notfällen bleibt mir nun mal nichts anderes übrig, als den Arzt zu nehmen, der gerade im Dienst ist. Seit einiger Zeit nehme ich meinen Befundbericht aus Leipzig mit, damit die Ärzte gleich informiert sind, falls es bei mir zu einem Notfall kommen sollte. Oft wissen die Ärzte aber gar nicht, wie sie mich behandeln sollen und ich darf die Therapie meist selbst ansagen.*

Auszüge: Krankheitsgeschichte Annette Olboeter

## 6. Seltene Erkrankungen – Eine Herausforderung für das Gesundheitssystem ▲

### 6.1 Kosten heute – Sparpotential morgen ▲

Dem deutschen Gesundheitssystem, dem Steuerzahler und den Betroffenen entstehen durch die Vernachlässigung Seltener Erkrankungen sehr hohe finanzielle und soziale Kosten aufgrund von

- a. zu später bzw. fehlender Diagnose,
- b. Fehltherapien,
- c. Arbeitsunfähigkeit und Frühverrentung.

Durch eine frühzeitige Diagnose könnten teure und unnötige Fehltherapien vermieden werden. Eine frühzeitige Diagnose kann mit minimalem finanziellen Aufwand erreicht werden. Die Kosten einer Primären-Immundefekt-Basisdiagnostik betragen nur 3,60 Euro.

Bei fehlender Diagnose dagegen ist es den Betroffenen aufgrund ständiger Infekte und deren irreversiblen Folgeschäden kaum noch möglich, einer geregelten Arbeit nachzugehen. Die Konsequenzen sind Frühverrentung, Verarmung und sozialer Abstieg. Zudem fallen die Betroffenen durch den Verlust der Arbeitsfähigkeit als Einzahler in die Sozialsysteme aus.

Eine Neubewertung der Diagnose und Therapieverfahren von Seltenen Erkrankungen ist daher entscheidend für Betroffene und das Gesundheitswesen.

Eine kohärente Vorgehensweise bezüglich Seltener Erkrankungen kann entscheidend zur langfristigen Steigerung der Kosteneffizienz im Gesundheitswesen beitragen. Daher ist die schnelle Umsetzung **grundlegender Maßnahmen** seitens der Bundesregierung, des Deutschen

Bundestages, des Gemeinsamen Bundesausschusses, der Vertreter der Krankenkassen, der Ärzteschaft und der Krankenhäuser dringend vonnöten.

## 6.2 Jetzt handeln: Grundlegende Maßnahmen ▲

### 6.2.1 Aufklärung der Politik und Öffentlichkeit über Seltene Erkrankungen

Deutliche Erhöhung der Aufmerksamkeit und Aufklärung von Politik und Öffentlichkeit über die schwierige medizinische und soziale Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, insbesondere mit Primärem Immundefekt.

*„Seltene Krankheiten müssen entstigmatisiert werden.“*

Prof. Karl W. Lauterbach MdB, Institut für Gesundheitsökonomie und klinische Epidemiologie der Universität zu Köln

### 6.2.2 Effizientere Integration von Seltenen Erkrankungen in die Gesundheitsreform

Steigerung der Bedeutung sowie effizientere Integration von Seltenen Erkrankungen, insbesondere dem Primären Immundefekt, in das Gesundheitssystem. Dies ist ein wichtiger Schritt im Rahmen der Gesundheitsreform.

### 6.2.3 Verbesserte Zusammenarbeit zwischen Politik, Wissenschaft, Industrie, Forschung und praktizierenden Ärzten

Intensivierung der Zusammenarbeit zwischen Politik, Wissenschaft, Industrie, Forschung und den praktizierenden Ärzten, um so die bestmögliche Versorgung der Betroffenen zu gewährleisten.

*„Gerade am Beispiel von Seltenen Erkrankungen wird deutlich, dass Politiker, Mediziner und Betroffene verstärkt zusammenarbeiten müssen, um eine optimale medizinische Versorgung zu erreichen.“*

Helga Kühn-Mengel MdB, Beauftragte der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten

### 6.2.4 Aufklärung der medizinischen Fachwelt

Stärkere Verankerung von Seltenen Erkrankungen und Immunologie in der Ausbildung und den medizinischen Fakultäten. Ausbau der Aus- und Weiterbildung niedergelassener Ärzte im Bereich Seltene Erkrankungen, damit Patienten frühzeitig diagnostiziert und ausreichend therapiert werden können.

*„Fachmedizin braucht Breitenwirkung, intensives Networking und den Ausbau interdisziplinärer Therapien.“*

Emilia Müller, Bayerische Staatsministerin für Bundes- und Europaangelegenheiten

## 6.2.5 Frühzeitige Diagnose für alle Betroffenen

Ermöglichung einer frühzeitigen Diagnose für alle Betroffenen, um Gewissheit zu schaffen und deren Lebensqualität zu erhöhen.

*„Eine nicht genau bekannte Zahl von Patienten mit Primären Immundefekten wird in Deutschland oft zu spät diagnostiziert und nicht adäquat behandelt. Dadurch treten schwere Schäden auf, die bei rechtzeitiger Diagnosestellung und Behandlung vermeidbar wären.“*

Prof. Dr. Volker Wahn, Campus Virchow-Klinikum Berlin, Klinik für Pädiatrie mit Schwerpunkt Pneumologie und Immunologie

## 6.2.6 Gewährleistung einer angemessenen Therapie

Die Bereitstellung einer angemessenen Therapie nach aktuellem medizinischem Standard durch die Krankenkassen für jeden Patienten mit einer Seltene Erkrankung muss selbstverständlich sein. Zum Nutzen der Patienten und des Gesundheitswesens.

*„Wenn sich die Diagnoserate von Primären Immundefekten nicht deutlich verbessert, werden langfristig die Behandlungskosten auf Grund der Fehldiagnosen weiter ansteigen. Eine frühe Diagnose ist eindeutig kosteneffektiver.“*

Prof. Dr. Reinhold E. Schmidt, Direktor der Abteilung klinische Immunologie Im Zentrum Innere Medizin der Hochschule Hannover

## 6.2.7 Sicherstellung einer flächendeckenden Versorgung mit Spezialambulanzen/ Therapie- und Forschungszentren

Für Erwachsene wie für Kinder muss ein ausreichend dichtes Netz von Anlaufstellen gewährleistet werden, in denen Spezialisten für Diagnose und Therapie verfügbar sind.

*„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“.*

Helga Kühn-Mengel MdB, Beauftragte der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten

## 6.2.8 Aufnahme der Behandlungskosten in die Erstattungspolitik der Krankenkassen

Umfassende gesetzliche Regelung zur verpflichtenden Aufnahme der Behandlungskosten für Seltene Erkrankungen in die Erstattungspolitik der Krankenkassen.

*„Chronisch Kranke müssen von der Budgetierung des Arztes ausgenommen werden“.*

Gabriele Gründl, Bundesvorsitzende „Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte e.V.“

## 7. Die Kampagne „Seltene Krankheiten – Gar nicht so selten“ und das Berliner Signal ▲

### 7.1 Unsere Ziele ▲

Unsere Kampagne möchte **Seltene Erkrankungen stärker ins politische und öffentliche Bewusstsein** rücken und eine **Neubewertung der Diagnose- und Therapieverfahren** erreichen. Unsere **Ziele** sind:

- Die Sicherstellung einer frühzeitigen Diagnose und angemessenen Therapie aller Betroffenen nach dem aktuellen medizinischen Standard.
- Die grundlegende Verbesserung der Lebensbedingungen für Betroffene.
- Die langfristige Erhöhung der Kosteneffizienz im Gesundheitswesen durch Vermeidung teurer Fehltherapien und hoher sozialer Kosten infolge von Arbeitsunfähigkeit und Frühverrentung.

### 7.2 Unser Call for Action: Konkreter Maßnahmenkatalog ▲

Zur Umsetzung dieser Ziele fordern wir die Implementierung von drei konkreten Maßnahmen:

#### 7.2.1 Sicherung der Finanzierung von Verträgen nach § 116 b, Abs. 2, 3 Sozialgesetzbuch V

Danach können zur Behandlung „bestimmter hochspezialisierter Leistungen, seltener Erkrankungen und Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen“ zwischen Kliniken und Krankenkassen in Ergänzung zur vertragsärztlichen Versorgung gesonderte Verträge über die ambulante Behandlung von Patienten geschlossen werden. Zu diesen Erkrankungen zählt u. a. die „Diagnostik und Therapie von Patienten mit schwerwiegenden immunologischen Erkrankungen“, wie z. B. dem Antikörpermangel-Syndrom.

Da es sich bei diesem Gesetz gegenwärtig um eine Kann-Regelung handelt, haben die Krankenkassen bisher bundesweit keinem Vertrag zugestimmt. Denn die Krankenkassen müssen gesonderte Finanzierungsmittel außerhalb des Budgets der stationären und vertragsärztlichen Versorgung bereitstellen. Dies führt zur Unterfinanzierung der Spezialzentren und zur Unterversorgung besonders von erwachsenen Patienten mit Seltene Erkrankungen.

Daher müssen Krankenkassen unter Sicherstellung der Finanzierung künftig verpflichtet werden, mit Kliniken auf Verlangen gesonderte Verträge über die ambulante Behandlung von Seltene Erkrankungen abzuschließen, um dem bestehenden Versorgungsdefizit entgegenzuwirken.

#### 7.2.2 Anerkennung der Substitutionstherapie bei Antikörpermangel-Syndrom als Praxisbesonderheit



Eine adäquate Behandlung von Patienten mit Primärem Immundefekt in der niedergelassenen Arztpraxis scheitert häufig daran, dass der Arzt fürchten muss, für die teuren Arzneimitteltherapien mit seinem Honorar haften zu müssen, da er die Richtgrößen überschreitet.

Daher muss die Arzneimitteltherapie der Primären Immundefizienz bei den Richtgrößenvereinbarungen in den jeweiligen KV-Regionen in den Katalog der Praxisbesonderheiten aufgenommen werden. Damit würde der finanzielle Mehrbedarf bei dieser besonders teuren Therapie automatisch aus den Richtgrößen gefiltert und die Arzneimittelausgaben einer Praxis nicht zusätzlich belastet.

### 7.2.3 Aufnahme des Screening auf Antikörpermangel in die gesetzlichen Vorsorgeuntersuchungen von Säuglingen und Kleinkindern / Gelbes Heft

Die Aufnahme des Screenings auf Antikörpermangel in die ärztlichen Vorsorgeuntersuchungen bei Kleinkindern mit schweren Infektionen sowie die Bestimmung des Blutbildes würden eine frühzeitige Diagnose sicherstellen.

Wir fordern folgende Veränderungen in den gesetzlich empfohlenen Vorsorgeuntersuchungen, um das Screening auf angeborene Immundefekte zu verbessern:

In der **U2** und **U3** ein neues Kästchen bei „ERFRAGTEN BEFUNDEN“:  
Konsanguinität, Familiäre Todesfälle im Säuglings- und Kleinkindalter.

In der **U3** und **U4** (4-6 Wo.; 3-4 Monate) bei „ERHOBENEN BEFUNDEN“:  
Chronisch entzündliche Hautveränderung oder Zeichen einer Spender gegen Empfänger Reaktion (Handinnenflächen, Fußsohlen betroffen).

**U4, U5, U6** (4-6 Wo.; 3-4 Monate, 10.-12. Monat), **U7** (21.-24. Monat) und **U8** (4 Jahre) bei „ERFRAGTEN BEFUNDEN“:

Statt „gehäufte Infektionen“ (wie bisher) neu „Pathologische Infektanfälligkeit“ einfügen.

## 7.2 Berliner Signal ▲

Unsere Kampagnenziele, Forderungen und den konkreten Maßnahmenkatalog zur Verbesserung der Versorgungslage der Betroffenen in Deutschland haben wir in unserem **Berliner Signal** zusammengefasst.

Das **Berliner Signal** ist das **zentrale Kernpapier** der gegenwärtigen Kampagnenphase und dient als Diskussionsgrundlage für Gespräche im gesundheitspolitischen Raum.

Im Rahmen des **Berliner Signals** führen wir eine Unterschriftenaktion zur Unterstützung unserer Forderungen durch. Das **Berliner Signal** ist zum Download unter [www.berliner-signal.de](http://www.berliner-signal.de) erhältlich, mit der Möglichkeit sich mit einer elektronischen Unterschrift in die Liste der Unterstützer einzutragen.

## 8. Bilanz ▲

Patienten mit Seltene Erkrankungen stehen bislang am Rande des Gesundheitssystems: häufig ohne richtige Diagnose und angemessene Behandlung.

Die dringliche Problematik der Seltene Erkrankungen, insbesondere des Primären Immundefekts, muss stärker im politischen und öffentlichen Bewusstsein verankert werden. Denn gerade Seltene Erkrankungen sind eine Herausforderung für das Gesundheitssystem.

Durch eine frühe Diagnose von Seltene Erkrankungen ergeben sich Vorteile sowohl für die Gesundheit und Lebensqualität von Betroffenen als auch für das Gesundheitswesen, da unnötige Fehltherapien vermieden werden.

Eine verspätete oder gar keine Diagnose dagegen führt zu hohen sozialen Kosten: es drohen Arbeitsunfähigkeit und Frühverrentung.

Politische Entscheidungsträger und alle relevanten Institutionen des Gesundheitswesens stehen gemeinsam in der Pflicht, für eine Optimierung der Versorgungslage der Betroffenen zu sorgen und die Chancen für eine gesteigerte Kosteneffizienz zu nutzen.

Eine Zusammenführung der nationalen Kapazitäten in Politik, Ärzteschaft und Wissenschaft ist zwingend notwendig, um eine systematische Forschung, einen optimalen Informationstransfer sowie eine nachhaltige Basis für eine frühzeitige Diagnose und angemessene Therapien zu erreichen und somit eine verbesserte Patientenversorgung zu schaffen.

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

Wir fordern die Bundesregierung, den Deutschen Bundestag und alle relevanten Institutionen der Gesundheitspolitik dringend auf, unseren Maßnahmenkatalog aufzugreifen, zu diskutieren und in geeigneter Form in den Reformprozess der deutschen Gesundheitspolitik zu integrieren.

BERLIN, den 4. September 2006

## 9. Weiterführende Informationen ▲

Weitere Informationen zur Thematik finden Sie unter folgenden Links:

*Nationale und internationale Patientenorganisationen und Netzwerke:*

---

<http://www.dsai.de>

(Deutsche Selbsthilfe Angeborene Immundefekte - DSAI e.V.)

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

(Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen - Achse e.V.)

<http://www.eurordis.org>

(European Organisation for Rare Diseases)

<http://www.ipopi.org>

(International Patient Organisation for Patients with Primary Immunodeficiencies (IPOPI))

<http://www.efis.org>

(European Federation of Immunological Societies)

<http://www.esid.org>

(European Society for Immunodeficiencies – ESID)

<http://www.orpha.net> und <http://www.orphanet.de>

(Europäische Datenbank Seltener Krankheiten)

<http://www.immunologie.de>

(Deutsche Gesellschaft für Immunologie)

<http://www.jmfworld.org>

(Jeffrey Modell Foundation)

EU-Ebene

---

[http://ec.europa.eu/dgs/health\\_consumer/index\\_de.htm](http://ec.europa.eu/dgs/health_consumer/index_de.htm)

(EU Kommission, GD Gesundheit und Verbraucherschutz)

---

[http://ec.europa.eu/health-eu/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health-eu/index_en.htm)

(EU Portal Gesundheit)

---

[http://ec.europa.eu/health-eu/health\\_problems/rare\\_diseases/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_en.htm)

(Darin: Abschnitt Seltene Krankheiten)

unterstützt von

19