

Und was jetzt?

Betroffene haben Beschwerden, sichtbare Symptome und oft eine regelrechte Ärzteodyssee hinter sich. Keiner kann helfen. Was steckt dahinter? Vielleicht eine „Seltene Krankheit“.

Wenn es uns nicht gut geht, dann gehen wir zum Arzt. Der hat ja schließlich Medizin studiert und wird schon helfen. Und wenn er nicht weiter weiß, dann kann er ja immer noch an einen Facharzt überweisen. Spätestens der kennt sich dann ja aus. So oder so ähnlich ist unsere Erwartungshaltung. Doch es gibt Krankheiten, die sich zwar symptomatisch bestimmten Erkrankungen zuordnen lassen, bei der Therapie stellt

sich dann aber heraus, dass es wohl doch etwas anderes sein muss.

Wann gilt eine Krankheit als „selten“? Immer der letzte Tag im Februar ist der Internationale Tag der Seltenen Erkrankungen oder „orphan diseases“. So auch der 28. Februar 2018. Genau der richtige Zeitpunkt, um über diese heimtückischen Krankheitsbilder zu informieren. Man schätzt, dass es in Deutschland circa vier Millionen Menschen gibt, die unter einer Seltenen Krankheit leiden.

Definiert ist sie bei uns als Krankheit, die bei weniger als einem von 2000 Menschen auftritt, was Sie unter **SL01**, „Krankheiten & Symptome“, „Seltene Krankheiten“, nachlesen können. Das Perfide dieser Krankheiten ist nicht nur, dass sie grundsätzlich unterschiedliche Symptome aufweisen, sondern dass sie bei verschiedenen Patienten auch noch auf unterschiedliche Weise auftreten. Diagnosen werden dadurch nicht nur erschwert, sondern in vielen Fällen geradezu unmöglich. Die Symptome an sich sind indes oft



© blackdovrx / iStock / Thinkstock

gar nicht mal so unspezifisch. Sie könnten ebenso gut auf ganz andere Erkrankungen hindeuten. Man geht davon aus, dass die meisten, geschätzt werden 80 Prozent, dieser Krankheiten genetische Ursachen haben, was **SLO2**, Suche „Seltene Krankheit“, mit dem Hinweis beschreibt, dass diese Krankheiten zu oft lebenslangen Einschränkungen der Lebensqualität und sogar zum Tode führen.

Was sind die Kennzeichen? So widersinnig es erscheinen mag, aber die Tatsache der Seltenheit ist das auffälligste Merkmal Seltener Erkrankungen. Ferner treten sie oft bereits im Kindesalter auf, verlaufen chronisch und meist schwer bis sehr schwer. **SLO3**, Suche „Seltene Erkrankung“, beschreibt dies. Betroffene sind nicht nur durch Unsicherheit und Angst belastet, hinzu kommen Verständnislosigkeit und Ausgrenzung seitens der Umwelt, was **SLO4**, „Hausärzte können das, wer sonst“, eindringlich darstellt.

Wie geht man mit Betroffenen um? Ganz wesentlich sind Aufmerksamkeit, Respekt und die Aufgabe, die Personen mit ihren Beschwerden ernst zu nehmen. In vielen Fällen durchlaufen sie wahre Ärztemarathons – ohne Diagnose, ohne Therapie. Von einem zum nächsten Arzt geschickt, verlieren sie nicht selten ihren Lebensmut und verfallen in Depression und Verzweiflung. Ausichtslosigkeit und Panik bestimmen immer mehr den Alltag. Wenn nicht bereits in Kindertagen geschehen, führt der erste Weg in der Regel zum Hausarzt. Er als Generalist sollte das Krankheitsbild unter der hausärztlichen Arbeitsmethodik und nicht unter dem Blickwinkel eines Spezial- oder Fachgebietes betrachten. Auch hier bietet **SLO4**, „Krankheitsbilder“, „Hausärzte können das, wer sonst“, wesentliche Informationen.

Was sagt die Wissenschaft? Seit vielen Jahren kennen Medizin und Wissenschaft die Problematik der Seltene Krankheiten. Umso größer sind

Übersicht Links

SL01	http://www.onmeda.de
SL02	http://flexikon.doccheck.com
SL03	https://gesundheitsforschung-bmbf.de
SL04	http://www.seltenkrankheiten.de
SL05	https://de.wikipedia.org
SL06	https://www.vfa.de
SL07	http://www.orpha.net
SL08	http://flexikon.doccheck.com
SL09	http://www.onmeda.de
SL10	http://www.achse-online.de
SL11	https://www.eurordis.org/de

das Interesse und die Anstrengungen, für jede Phase des Verlaufes der Erkrankungen Ansätze und Lösungen zu finden und anbieten zu können. **SLO5**, Suche „Orphan-Arzneimittel“, beschreibt zum Beispiel, wie sogenannte „Orphan Drugs“ einzustufen sind und gibt einen ersten Überblick über Zulassung und Einsatz solcher Medikamente. Die Herstellung von Orphan Drugs stellt für Pharmaunternehmen keinen besonderen wirtschaftlichen Anreiz dar, da sie zu marktüblichen Bedingungen nicht entwickelt werden können. Der Bedarf in der öffentlichen Gesundheitsversorgung bestimmt somit die Entwicklung dieser Präparate. **SLO6**, Suche „orphan-drug-status“, „Was der Orphan Drug-Status ...“, erklärt dezidiert, welche Hürden zu überwinden sind, damit Orphan-Drug-Medikamente im Markt überhaupt zur Verfügung stehen. Auch die Politik beschäftigt sich seit Jahren – sogar europaweit – mit dem Thema. So sind mittlerweile zahlreiche Maßnahmen entstanden, die auf ein verstärktes Bewusstsein und die Suche nach Lösungen hindeuten. Das „Portal für Seltene Krankheiten“ hält hierzu auf **SLO7**, „Über Seltene Krankheiten“, „Politische Maßnahmen ...“, ausführliche Berichte und Downloads bereit.

Welche Krankheiten zählen dazu? Es gibt zahlreiche Erkrankungen, die als Seltene Krankheiten

eingestuft sind. Näheres hierzu bieten die bereits erwähnten **SLO8**, Suche „Liste der seltenen Krankheiten“, und **SLO9**, „Seltene Krankheiten“, „Seltene Krankheiten A–Z“. Mutmachende und hilfebringende Kontakte sind wichtig. **SL10** ist ein Forum, in dem sich Patienten „treffen“ und austauschen können. Es bietet Informationen, vernetzte Ärzte und Therapeuten und eine kartografische Darstellung der Versorgungseinrichtungen. Ein europaweit agierendes Netzwerk ist „Eurordis“, auf dessen Seite **SL11** relevante Mitteilungen zu Seltene Krankheiten, Gesetzen, Orphan Drugs und vielem mehr bereitstehen. Es gibt noch zahlreiche weitere Seiten, die Sie über die Suchmaschinen mit „Seltene Erkrankungen“ oder „Seltene Krankheiten“ finden.

Machen Sie sich im Interesse Ihrer Kunden mit diesem Thema vertraut und vermitteln Sie ihnen das Gefühl, dass sie nicht alleine dastehen. Werden Sie ein kompetenter Ansprechpartner, damit den Fragen bezüglich Seltene Krankheiten sehr viele Antworten gegenüberstehen. ■

*Ursula Tschorn, Apothekerin
Wolfram Glatzel,
Redakteur und Autor*