



# EURORDIS

European Organisation for Rare Diseases

Dezember 2005

## “SELTENE ERKRANKUNGEN: ERKLÄRUNG ZU EINER VORRANGIGEN PROBLEMATIK IM GESUNDHEITSWESEN”



© Joachim Rode

EURORDIS - Plateforme Maladies Rares - 102 rue Diderot - F-75014 Paris - France  
Tel +33 1 56 53 52 10 - FAX +33 1 56 53 52 15 - [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

# INHALTSVERZEICHNIS

<b>WAS IST EINE SELTENE ERKRANKUNG?</b> .....	<b>3</b>
1. Der Begriff 'Erkrankung'.....	3
2. Der Begriff 'selten'.....	3
a. Wie häufig ist 'selten'?.....	3
b. Die Paradoxie seltener Ereignisse.....	4
3. Vielfalt und Heterogenität seltener Erkrankungen.....	4
4. Gemeinsame Merkmale seltener Erkrankungen.....	5
5. Erklärung einiger verwandter Begriffe: Seltene Erkrankungen, vernachlässigte Erkrankungen, verwaiste Erkrankungen.....	6
a. Seltene Erkrankungen.....	6
b. Vernachlässigte Erkrankungen.....	6
c. Verwaiste Erkrankungen.....	6
d. Medikamente für seltene Erkrankungen.....	6
<b>MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN: GLEICHARTIGE PROBLEME - UNTERSCHIEDLICHE BESONDERHEITEN</b> .....	<b>8</b>
<b>KAMPF UM ANERKENNUNG</b> .....	<b>11</b>
1. Die seltenen Erkrankungen sind eine Realität.....	11
2. Die Bedeutung öffentlicher Aufmerksamkeit und angemessener Regelungen.....	12
3. Die Bedeutung angemessener Leistungen des Gesundheitssystem und professioneller Betreuung.....	13
<b>WEGE DER PATIENTEN AUS DER ISOLATION HIN ZU EINEM SELBST BESTIMMTEN LEBEN</b> .....	<b>15</b>
<b>SCHLUSSFOLGERUNG</b> .....	<b>16</b>

# WAS IST EINE SELTENE ERKRANKUNG?

## 1. Der Begriff 'Erkrankung'

Erkrankung wird ganz allgemein als beeinträchtigte Gesundheit oder als ein Zustand mit gestörter Funktion definiert<sup>1</sup>. Es handelt sich um den krankhaften Zustand eines Körperteiles, eines Organs oder Organsystems, ausgelöst durch verschiedenste Ursachen, z.B. Infektionen, genetische Störungen oder Umwelteinflüsse. Merkmal der jeweiligen Erkrankung ist eine Anzahl von erkennbaren Zeichen oder Symptomen<sup>2</sup>.

Ein Patient oder eine Patientin wird sich selbst als Träger oder Trägerin einer Erkrankung oder einer Störung bezeichnen. In dem vorliegenden Dokument benutzen wir immer den Begriff 'Erkrankung'.

## 2. Der Begriff 'selten'

### a. Wie häufig ist 'selten'?

"Eine seltene Erkrankung ist eine Erkrankung, die in der allgemeinen Bevölkerung nicht häufig, also selten vorkommt." Um als seltene Erkrankung angesehen werden zu können, darf sie in der Bevölkerung nur bei einer begrenzten Zahl von Menschen auftreten. Für Europa wurde eine Zahl von **weniger als 1 von 2.000 Einwohnern** definiert (Verordnung der Europäischen Kommission über Medizinprodukte für seltene Erkrankungen). Anders ausgedrückt bedeutet dies eine Zahl von 500 Patienten mit einer seltenen Erkrankung unter 1 Million Einwohnern. Während 1 von 2.000 sehr niedrig erscheint, bedeutet dies für die gesamte EU mit 459 Millionen Einwohnern, dass schon von einer der vielen seltenen Erkrankungen evtl. bis zu 230.000 Menschen betroffen sein können. Es sei aber angemerkt, dass die Zahl der Patienten von Erkrankung zu Erkrankung ganz verschieden ist und dass die meisten Patienten, die in dieser Gruppe statistisch erfasst werden, an einer sehr viel selteneren Erkrankung leiden, die z.B. nur 1 von 100.000 Menschen oder noch weniger betrifft. Von den meisten seltenen Erkrankungen sind in Europa nur einige tausend, einige hundert oder sogar nur einige Dutzend Patienten betroffen. Patienten mit diesen "sehr seltenen Erkrankungen" und ihre Familien sind ganz besonders isoliert und schutzlos. Hierbei ist auch zu bedenken, dass die meisten Formen von Krebs und alle bösartigen Tumor-Erkrankungen des Kindesalters zu den seltenen Erkrankungen gehören.

Angesichts der Seltenheit einer jeden einzelnen seltenen Erkrankung ist es für die Öffentlichkeit immer wieder überraschend zu erfahren, dass nach allgemein anerkannter Schätzung "in den 25 EU-Mitgliedstaaten insgesamt etwa **30 Millionen Menschen an einer seltene Erkrankung leiden**"<sup>3</sup>. Es sind also 6-8% aller Bürger der EU von einer seltenen Erkrankung betroffen. Das entspricht der gesamten Einwohnerzahl der Niederlande, Belgiens und Luxemburgs zusammen.

Ein Zitat aus dem Hintergrund-Dokument über seltene ('Orphan'-) Erkrankungen<sup>4</sup> für den WHO-Report 'Unentbehrliche Medikamente für Europa und die Welt' vom 7. Oktober 2004: "Leider reichen die verfügbaren epidemiologischen Daten für die meisten seltenen Erkrankungen nicht aus, um für spezifische Erkrankungen verlässliche und detaillierte Angaben über Patientenzahlen zu machen. In

---

<sup>1</sup> Wordnet

<sup>2</sup> Answers.com

<sup>3</sup> Hintergrund-Dokument über die seltenen ('Orphan'-) Erkrankungen für den WHO-Report 'Unentbehrliche Medikamente für Europa und die Welt', 7. Oktober 2004

<sup>4</sup> orphan = Waisenkind, sh. S. 7

aller Regel sind Menschen mit seltenen Erkrankungen nicht in Datenbanken erfasst. Viele seltene Erkrankungen werden z.B. unter der Rubrik 'andere endokrine oder metabolische Erkrankung' zusammengefasst. Deshalb ist es, mit nur wenigen Ausnahmen, schwierig, Menschen mit einer gegebenen seltenen Erkrankung auf nationaler und internationaler Ebene mit zuverlässigen und einheitlichen Methoden statistisch zu erfassen." Im Fall seltener Krebsformen veröffentlichen viele Register nur unzureichende Daten, aus denen die Häufigkeit der einzelnen Typen seltener Tumoren nicht erschlossen werden kann, obwohl doch diese Daten nach der histopathologischen Untersuchung chirurgisch erhaltener Gewebe zur Verfügung gestanden haben.

Erwähnenswert ist die Tatsache, dass jeder von uns im statistischen Mittel heterozygoter Träger von 6 bis 8 genetischen Anomalien ist. Diese Anomalien sind im homozygoten Zustand (rezessiv vererbt) meist, aber nicht immer, Ursache einer seltenen Erkrankung. Im heterozygoten Zustand bleiben diese Anomalien in der Regel ohne Folgen für den Träger. Wenn aber beide Eltern die gleiche Anomalie tragen, können die Kinder mit einer seltenen Erkrankung geboren werden.

### **b. Die Paradoxie seltener Ereignisse**

Die oben genannten Zahlen bedeuten, dass zwar "die Erkrankungen selten sind, Patienten mit seltenen Erkrankungen aber häufig." Es ist deshalb **"nicht ungewöhnlich, eine seltene Erkrankung zu haben."**

Es ist auch deshalb nicht ungewöhnlich, von einer seltenen Erkrankung 'betroffen' zu sein, weil **tatsächlich die ganze Familie eines Patienten** in der einen oder anderen Weise betroffen ist. So findet man nur 'selten' eine Familie, in der niemand, auch keiner der Vorfahren, von einer seltenen (oder 'unbekannten', 'unerklärlichen', 'merkwürdigen') Erkrankung betroffen ist oder betroffen war.

#### **Eine Mutter berichtet:**

**"Als Samuel 6 Jahre alt war, wurde bei ihm eine seltene Stoffwechselerkrankung diagnostiziert. Und jetzt, fast drei Jahre nach seinem Tod, sind wir immer noch eine Familie mit einer seltenen Erkrankung: Ich musste erfahren, dass meine besonderen körperlichen Beschwerden Folge der gleichen erblichen Anlage sind, die Samuels schwere Erkrankung verursachte. Meine Ehe zerbrach an der Belastung durch Samuels Tod, und meine Tochter war unfähig, ihr Examen durchzustehen, da sie nicht nur den Tod ihres geliebten Bruders, sondern auch den Verlust ihres Vaters betrauerte."**

### **3. Vielfalt und Heterogenität seltener Erkrankungen**

Aus medizinischer Sicht sind seltene Erkrankungen durch eine große Zahl und eine erhebliche Vielfalt von Funktionsstörungen und Symptomen charakterisiert, die dabei von Erkrankung zu Erkrankung verschieden sind. Aber auch bei der gleichen Erkrankung können sie variieren: Patienten mit solchen Erkrankungen sind dann in unterschiedlicher Weise betroffen. Solche Erkrankungen werden daher in eine z.T. große Vielfalt von Subtypen unterteilt. Es wird geschätzt, dass gegenwärtig **zwischen 5.000 und 7.000 seltene Erkrankungen** unterschieden werden können. Sie beeinträchtigen die körperliche Leistungsfähigkeit der Patienten, oder deren geistige Fähigkeiten, oder das Verhalten, oder die verschiedenen Sinnesleistungen. Wenn mehrere dieser Probleme beim gleichen Patienten auftreten, spricht man von Mehrfachbehinderung.

Seltene Erkrankungen unterscheiden sich auch im Schweregrad erheblich, aber im Mittel ist die Lebenserwartung von Patienten mit seltenen Erkrankungen deutlich, von Erkrankung zu Erkrankung unterschiedlich, vermindert. Ein Teil der Erkrankungen führt schon bei der Geburt zum Tod, viele verschlimmern sich oder sind lebensbedrohlich, während andere mit einem normalen Leben vereinbar sind, wenn sie rechtzeitig erkannt und korrekt versorgt und behandelt wurden.

**80% der seltenen Erkrankungen haben einen genetischen Ursprung**, mit 1 oder mehreren Genmutationen oder mit einer Chromosomen-Anomalie. Sie sind dann entweder ererbt oder Folge einer neuen Mutation. **Zwischen 3% und 4% aller Neugeborenen** haben eine solche genetische Erkrankung. Andere Ursachen seltener Erkrankungen sind Infektionen (bakteriell oder viral), Allergien, degenerative Prozesse, Neubildungen oder teratogene Noxen (z.B. Chemikalien oder Strahlen). Einige der seltenen Erkrankungen haben ihre Ursache in einer Wechselwirkung zwischen Erbe und Umwelt. Für die meisten seltenen Erkrankungen sind die ursächlichen Mechanismen aber mangels pathophysiologisch orientierter Forschung immer noch unbekannt.

Auch das **Alter, in dem die ersten Symptome auftreten, ist sehr unterschiedlich**. Bei vielen seltenen Erkrankungen bestehen die Symptome schon bei der Geburt oder treten in der Kindheit auf; Beispiele sind die Infantile Spinale Muskelatrophie, Neurofibromatose, Osteogenesis imperfecta, Rett-Syndrom und die meisten Stoffwechselerkrankungen, wie die Hurler-, Hunter- und Sanfilippo-Syndrome, die Mukopolysaccharidose Typ II, Krabbe-Syndrom und Chondrodysplasie. Wenn, wie z.B. bei der Neurofibromatose, die ersten Symptome im Kindesalter auftreten, schließt das nicht aus, dass im Laufe des Lebens noch viel schwerer wiegende Symptome hinzukommen. Andere seltene Erkrankungen sind typischerweise Erkrankungen von Erwachsenen, z.B. die Huntington-Erkrankung, die Spinocerebellären Ataxien, die Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung, die Amyotrophe Lateralsklerose, das Kaposi-Sarkom und das Schilddrüsenkarzinom. Auch wenn die Symptome schon in der Kindheit auftreten, vergehen doch oft Jahre, bis die spezifische Diagnose einer seltenen Erkrankung endlich erfolgt.

Immer muss man an die Möglichkeit zu denken, dass sich **hinter relativ häufigen Störungen eine seltene Erkrankung verbirgt**. Beispiele sind autistische Störungen (Rett-Syndrom, Usher-Syndrom Typ II, Zerebraler Gigantismus Sotos, Fragiles X, Angelman- Syndrom, Adulte

Phenylketonurie, Sanfilippo-Syndrom u.a.) und Anfallsleiden (Shokeir-Syndrom, Feigenbaum-Bergeron-Richardson-Syndrom, Kohlschütter-Tönz-Syndrom, Dravet-Syndrom und viele andere). Für viele Störungen, die zunächst nur als klinisches Symptom beschrieben wurden, wie z.B. geistige Behinderung, spastische Lähmung, Autismus oder Psychose, wird jetzt vielfach eine erbliche Ursache vermutet oder wurde eine solche schon beschrieben. Da also eine seltene Erkrankung durch eine Vielzahl von häufigeren Störungen verschleiert werden kann, wird leider häufig eine falsche Diagnose gestellt.

#### **4. Gemeinsame Merkmale seltener Erkrankungen**

Trotz erheblicher und zahlreicher Unterschiede haben die seltenen Erkrankungen auch eine Reihe von wesentlichen Gemeinsamkeiten, vor allem die folgenden:

- Die Symptome der seltenen Erkrankungen sind schwer bis sehr schwer. Die Erkrankungen sind chronisch, oft fortschreitend und lebensbedrohlich.
- Etwa die Hälfte der seltenen Erkrankungen beginnt im Kindesalter.
- Oft beeinträchtigen Mangel oder Verlust der Autonomie die Lebensqualität der Patienten mit seltenen Erkrankungen.
- Stark belastend sind die psychosozialen Folgen seltener Erkrankungen: Das Leiden der Patienten und ihrer Familien wird verstärkt durch Verzweiflung, fehlende Hoffnung auf eine Behandlung und durch den Mangel praktischer Unterstützung im Alltag.
- Bisher können die meisten seltenen Erkrankungen nicht wirkungsvoll behandelt werden. Nur in einigen Fällen ist es möglich, durch die Behandlung der Symptome die Lebensqualität und die Lebenserwartung zu verbessern.

- Der Umgang mit seltenen Erkrankungen ist sehr schwierig: Die Familien haben enorme Probleme bei der Suche nach der richtigen Behandlung der Erkrankung.

## **5. Erklärung einiger verwandter Begriffe: Seltene Erkrankungen, vernachlässigte Erkrankungen, verwaiste Erkrankungen**

Nicht selten liest man Artikel, in denen die Begriffe 'seltene Erkrankungen', 'vernachlässigte Erkrankungen', '(Orphan-) Medikamente für seltene Erkrankungen' und 'seltene (Orphan-) Erkrankungen' nicht klar definiert sind und in unterschiedlichen Zusammenhängen wie gleichbedeutend gebraucht werden. Irrtümer und Verwirrung sind die Folge. Es ist deshalb wichtig, die einzelnen Begriffe der jeweiligen realen Situation präzise zuzuordnen.

### **a. Seltene Erkrankungen**

In erster Linie sind seltene Erkrankungen (die sog. 'rare diseases') durch ihre niedrige Prävalenz (weniger als 1/2.000) und durch ihre große Vielfalt charakterisiert. Kinder und Erwachsene in allen Teilen der Welt sind betroffen. Patienten mit einer seltenen Erkrankung bilden eine Minderheit und sind deshalb im öffentlichen Bewusstsein nicht präsent. Die seltenen Erkrankungen werden nicht als eine der vorrangigen Aufgaben des Gesundheitssystems gesehen, und wenig werden sie deshalb erforscht. Für jede einzelne dieser Erkrankungen ist das Marktsegment so schmal, dass die pharmazeutische Industrie sich scheut, in therapeutische Forschung und Entwicklung zu investieren. Daher ist eine Veränderung der wirtschaftlichen Randbedingungen erforderlich, z.B. durch ökonomische Anreize auf nationaler Ebene, wie sie die Verordnung der Europäischen Kommission über Medikamente für seltene Erkrankungen (die sog. 'orphan drugs') vorgegeben hat.

### **b. Vernachlässigte Erkrankungen**

Vernachlässigte Erkrankungen (die sog. 'neglected diseases') sind häufige, übertragbare Erkrankungen, unter denen vor allem die Bewohner von Entwicklungsländern leiden. Weil sie in den Industrieländern kein Gesundheitsproblem darstellen, werden dort Forschung und Medikamentenentwicklung wenig gefördert. Diese Erkrankungen sind 'vernachlässigt', weil der pharmazeutischen Industrie der Markt in der Regel nicht ausreichend profitabel erscheint. Auch hier werden eine Veränderung der wirtschaftlichen Randbedingungen und neuartige Lösungswege benötigt, um Anreize für therapeutische Forschung und Entwicklung auf dem Gebiet der vernachlässigten Erkrankungen zu schaffen. So könnten die in den Entwicklungsländern häufigen Erkrankungen wirkungsvoll bekämpft werden. Die vernachlässigten Erkrankungen sind keine seltenen Erkrankungen.

### **c. Verwaiste Erkrankungen**

Seltene Erkrankungen und vernachlässigte Erkrankungen werden unter dem Oberbegriff 'Verwaiste Erkrankungen' (die sog. 'orphan diseases') zusammengefasst. Sie sind 'orphan', d.h., 'verwaist' und einsam: Es fehlt ihnen eine systematische Forschungsförderung, sie sind kommerziell nicht interessant, und in der Gesundheitspolitik wurde die Notwendigkeit besonderer Maßnahmen bisher kaum erkannt.

### **d. Medikamente für seltene Erkrankungen**

Medikamente für seltene Erkrankungen (die sog. 'orphan drugs') sind Medizinprodukte für die Diagnose, Prävention oder Therapie seltener Erkrankungen. Diese Medikamente werden 'orphan'

(verwaist, einsam) genannt, weil es unter den gegebenen Bedingungen des Marktes für die pharmazeutische Industrie nicht interessant ist, Produkte für eine nur kleine Zahl von Patienten, die an einer der seltenen Erkrankungen leiden, zu produzieren und zu vertreiben. Medikamente, die für diesen unprofitablen Markt entwickelt werden, wären für die Patentinhaber in der Industrie finanziell nicht tragfähig, da die Entwicklungskosten durch die erwarteten Verkaufszahlen nicht amortisiert werden können. Deshalb haben Regierungsorgane und Patientengruppen auf die Notwendigkeit wirtschaftlicher Anreize aufmerksam gemacht. So könnten pharmazeutische Unternehmen ermutigt werden, Medikamente für die 'einsamen' Patienten mit seltenen Erkrankungen zu entwickeln und zu vermarkten.

## MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN: GLEICHARTIGE PROBLEME - UNTERSCHIEDLICHE BESONDERHEITEN

Unabhängig von der Vielfalt ihrer Erkrankungen werden die Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien mit einer großen Zahl gleichartiger Probleme konfrontiert, die sich alle aus der Seltenheit dieser Erkrankungen ergeben:

- **Keine korrekte Diagnose:** Die Zeit vom Auftreten der ersten Symptome bis zur korrekten Diagnose ist unakzeptabel lang. Dabei können Verzögerungen riskant sein, und eine falsche Diagnose bedeutet falsche Behandlung. - Die Patienten und ihre Familien machen eine diagnostische Odyssee durch;
- **Keine Information** über die Erkrankung selbst, keine Angabe über verfügbare Hilfen, keine Überweisung an qualifizierte Ärzte;
- **Keine verfügbaren wissenschaftlichen Befunde:** Dieser Mangel erschwert die Entwicklung von Behandlungsmethoden und -strategien. Auch gibt es keine ausreichenden medizinischen Produkte und keine passenden Apparate;
- **Soziale Konsequenzen:** Das Leben mit einer seltenen Erkrankung hat in allen gesellschaftlichen Bereichen erhebliche Folgen, sei es in der Schule, bei der Berufswahl, in der Freizeit mit Freunden, oder im Gefühlsleben. Die Patienten erleiden evtl. Stigmatisierung, Isolierung, Ausschluss aus der sozialen Gemeinschaft, Diskriminierung durch die Versicherungen (Krankenversicherung, Reiseversicherung, Darlehen) und oft auch eine Benachteiligung im Beruf, falls ein solcher überhaupt ausgeübt werden kann;
- **Keine individuelle und qualifizierte medizinische Behandlung:** Patienten mit seltenen Erkrankungen benötigen die kombinierte Expertise der verschiedensten Bereiche, z.B. Physiotherapie, Ernährungswissenschaften und Psychologie. Die Patienten verbringen oft viele Jahre in prekären Situationen ohne kompetente medizinische Betreuung und ohne die Möglichkeit einer Rehabilitation. Selbst wenn die Diagnose bekannt ist, bleiben sie evtl. von den Leistungen des Gesundheitssystems ausgeschlossen;
- **Hohe Kosten der wenigen erhältlichen Medikamente, Hilfsmittel und Behandlungsarten:** Beim Bemühen, durch menschliche und technische Hilfe mit der Erkrankung zurechtzukommen, entstehen zusätzliche Ausgaben. Wenn gleichzeitig soziale Vergünstigungen fehlen und eine Rückerstattung der Kosten durch die Kassen ausbleibt, geraten die Familien leicht in die Verarmung. So werden Patienten mit seltenen Erkrankungen bei der Suche nach medizinischer Hilfe dramatisch benachteiligt.
- **Ungerechtigkeiten bei der Behandlung und Betreuung:** Sehr häufig sind moderne, und der jeweiligen Behandlungsmethode angepassten Behandlungsverfahren innerhalb der EU sehr unterschiedlich oder auch nicht verfügbar. Das hängt sowohl mit der Kostenentwicklung und dem jeweiligen Kostenerstattungssystem als auch mit den Erfahrungen der behandelnden Mediziner zusammen. Eine zu geringe Anzahl von Mediziner ist an klinischen Studien zu seltenen Erkrankungen beteiligt. Das führt letztendlich im Ergebnis dazu, dass es keine allgemein anerkannten und gesicherten Behandlungsempfehlungen gibt.



Die Anstrengungen der Patienten und ihrer Familien beginnen mit der Suche nach der richtigen Diagnose der seltenen Erkrankung, und schon das ist oft eine sehr entmutigende Strapaze. Wenn neue Symptome auftreten oder die Symptome sich verschlechtern, beginnt dieser Kampf immer wieder von neuem. Oft ist die Unkenntnis des Erkrankungsverlaufes für die Patienten lebensgefährlich und führt außerdem zu einer Vergeudung von Ressourcen: sinnloses Warten, vielfach wiederholte Arztbesuche und schließlich die Verschreibung von Medikamenten und Verordnung von Behandlungen, die entweder unpassend oder sogar gefährlich sind. Weil über die meisten seltenen Erkrankungen so wenig bekannt ist, wird die richtige Diagnose in der Regel erst spät gestellt, wenn der Patient schon viele Monate oder sogar Jahre unter der falschen Diagnose einer häufigen Erkrankung behandelt worden war. Oft wird auch nur ein Teil der Symptome erkannt und behandelt.

**Eine Umfrage von Eurordis (EurordisCare2)<sup>5</sup> über die zeitlich verschleppt gestellte Diagnose seltener Erkrankungen ergab u.a., dass 1 von 4 Patienten mit Ehlers-Danlos-Syndrom die richtige Diagnose erst nach mehr als 30 Jahren erfuhr.**

**40% der Patienten hatten eine falsche Diagnose, bevor die richtige gestellt wurde. In dieser Gruppe wurden**

- **1 von 6 Patienten der falschen Diagnose entsprechend chirurgisch behandelt und**
- **1 von 10 Patienten wegen der falschen Diagnose unnötig psychiatrisch behandelt.**

Die Konsequenzen einer verspäteten Diagnosestellung sind schwerwiegend:

- Weitere Kinder mit der gleichen Erkrankung werden geboren;
- Patienten mit Verhaltensstörungen werden durch die Familienmitglieder mangelhaft unterstützt;
- Es kommt zur Verschlechterung der intellektuellen und körperlichen Leistungsfähigkeit und des Verhaltens, evtl. sogar im Tod endend;
- Das Vertrauen in die Ärzte und die medizinischen Einrichtungen geht verloren.

Ohne korrekte Diagnose können Notfall-Ambulanzen und Intensivstationen die Patienten nicht angemessen behandeln, wenn z.B. Kopfschmerzen als Migräne behandelt werden, obwohl die Ursache ein Hirntumor ist. Wenn die geistige und psychomotorische Entwicklung ihres Kind nicht normal verläuft und das Kind sich bizarr verhält, ohne dass die ursächliche Diagnose bekannt ist, entwickeln die Eltern Schuldgefühle. Auffällige Essgewohnheiten, wie sie bei vielen seltenen Erkrankungen vorkommen, werden häufig der Mutter angelastet, die sich hierdurch schuldig und verunsichert fühlt. Verständnislosigkeit der Umgebung, Depression, Isolation und Angst sind stete Begleiter im Alltag von Eltern, deren Kind von einer seltenen Erkrankung betroffen ist, vor allem, solange die richtige Diagnose noch nicht bekannt ist.

Aber auch die Familien erwachsener Patienten sind durch die Erkrankung ihres geliebten Angehörigen mit betroffen und werden zunehmend psychologisch, sozial und kulturell ausgegrenzt. Und dazu werden die Familien auch noch finanziell über Gebühr belastet.

Häufig führt die Geburt eines Kindes mit einer seltenen Erkrankung zur Scheidung der Eltern.

Ein kritischer Moment im Leben der Patienten mit einer seltenen Erkrankung ist die Mitteilung der Diagnose. Trotz aller in den letzten 10 Jahren erreichten Verbesserungen wird die Diagnose einer seltenen Erkrankung immer noch viel zu oft in ganz unpassender Art und Weise mitgeteilt. Viele Patienten und ihre Familien berichten, mit welch gefühllosen und nichts sagenden Worten sie die Diagnose erfuhren. Es handelt sich um ein häufiges Problem, da Ärzte und Betreuer für eine einfühlsame Mitteilung von Diagnosen entweder nicht veranlagt sind oder nicht ausgebildet wurden.

Bis zu 50% der Patienten haben unter **unzumutbaren Bedingungen bei der Eröffnung der Diagnose** gelitten. Um ein Gespräch von Angesicht zu Angesicht zu vermeiden, teilen manche Ärzte schwerwiegende Diagnosen telefonisch mit, oder schriftlich (mit oder sogar auch ohne Erläuterungen), oder im Stehen auf dem Krankenhausflur. Diese zusätzliche und ganz unnötige Pein der ohnehin

---

<sup>5</sup> Weitere Einzelheiten über die EurordisCare2-Umfrage sind auf den beiden folgenden Websites zu finden: <http://www.eurordis.org> und <http://www.rare-luxembourg2005.org>.

schon verängstigten Patienten könnte vermieden werden, wenn in der Aus- und Weiterbildung der Ärzte korrektes Verhalten bei der Mitteilung von Diagnosen gelehrt würde. Unterricht auf dem Gebiet der 'Überbringung schlechter Nachrichten' ist ein wichtiger Aspekt der medizinischen Ausbildung.

**Ein Vater berichtet:**

**"Meine 1 Jahr alte Tochter war in der Klinik mehrere Stunden untersucht und getestet worden. Als ich sie nach Hause abholte, fragte ich den Kinderarzt besorgt, an welcher Erkrankung mein kleines Kind denn nun leidet. Der Arzt schaute mich kaum an und rief noch im Fortgehen "Vergessen Sie das Kind, bekommen sie lieber ein neues"."**

Auf welche Weise auch immer die Diagnose mitgeteilt wird, immer bedeutet sie den **Verlust der Lebensperspektive**. Um den Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihren Familien dabei zu helfen, der Zukunft ins Auge zu schauen, zu vermeiden, dass die Welt vor ihnen zusammenbricht, ist **psychologische Hilfe dringend nötig**. Jede Mutter und jeder Vater weiß, wie viel Sorgen aber auch Hoffnungen ein Kind zu haben bedeutet. Was es aber bedeutet zu erfahren, dass das Kind eine seltene Erkrankung hat, lässt sich kaum in Worte fassen.

**Eltern berichten:**

**Alle Eltern sorgen sich um die Zukunft ihrer Kinder. Wenn aber das Kind schwer und mehrfach behindert ist, sind die Sorgen ganz andere und werden übergroß. Die Zukunftsaussichten sind so entmutigend, dass die Familien lieber von einem Tag zum anderen leben. An die Zukunft zu denken, ist zu schmerzlich."**

**Ein Erlebnisbericht:**

**Als bei unserem kleinen Jakob eine schwere, lebensbedrohliche Stoffwechselerkrankung der Leber diagnostiziert wurde, waren unsere Hoffnungen und Träume über seine Zukunft zerstört. Wird dein erster Sohn geboren, dann träumst du, er könne ein Fußballstar oder vielleicht ein Doktor werden. Jetzt aber wichen unsere Träume dem einfachen Wunsch, dass es möglich würde, ihn aus dem Krankenhaus nach Hause zu holen und dass er lange genug leben möge, um "Mama" und "Papa" zu uns sagen zu können."**

Wie nicht anders zu erwarten, ist das Ausmaß unseres Wissens über die 'seltenen' und die 'sehr seltenen' Erkrankungen sehr verschieden. Je mehr über eine Erkrankung bekannt ist, umso schneller wird sie diagnostiziert und umso besser ist die Berichterstattung über diese Erkrankung in der medizinischen Fachpresse und in den Medien. Die Patienten selbst

beurteilen ihre Lebensqualität mehr nach der Qualität ihrer Betreuung als nach dem Schweregrad ihrer Erkrankung oder dem Ausmaß ihrer Behinderungen. Wegen der begrenzten Kenntnisse der Mediziner sind die Leistungen des öffentlichen Gesundheitswesens völlig unzureichend. Das Fehlen wirkungsvoller Behandlungsmethoden hat zwei Gründe, den Mangel an Forschung und die Tatsache, dass die Entwicklung von Medikamenten für nur kleine Patientenzahlen ohne gleichzeitige ökonomische Anreize kommerziell nicht tragfähig ist. Dabei sollte aber bedacht werden, dass viele seltene Erkrankungen von einer Generation zur nächsten übertragen werden. Es kann also durchaus gewinnbringend sein, schon jetzt in die Behandlung seltener Erkrankungen zu investieren.

# KAMPF UM ANERKENNUNG

## 1. Die seltenen Erkrankungen sind eine Realität

Grundsätzlich kann eine seltene Erkrankung in jeder Familie und zu jeder Zeit auftreten, d.h., es ist keineswegs "etwas Schreckliches, das nur die anderen betrifft". Vielmehr ist es eine harte Realität, dass es jedem zustoßen kann, entweder beim Kind oder einem selbst im Verlauf des eigenen Lebens.

Tatsächlich hebt der Name 'Seltene Erkrankungen' nur die Eigenschaft der Seltenheit eines komplexen und heterogenen Mosaiks von geschätzt 7.000 lebensbedrohlichen oder stark beeinträchtigenden Zuständen hervor. Diese Terminologie, die nur die Seltenheit betont, erweckt den Eindruck, dass wir selbst sicher sind, dass es einen beruhigenden Abstand gibt zwischen den "armen Leuten, denen so etwas zustoßt" und uns. Die meisten Menschen fühlen sich durch die geringe Häufigkeit seltener Erkrankungen geschützt. Hätten diese Erkrankungen offiziell den Namen 'Schreckliche Erkrankungen, die langsam dein Kind oder dich selbst umbringen, und keiner hilft dir', und solch ein Name entspräche durchaus der Realität, dann würde die Existenz von 30 Millionen Betroffenen einen stärkeren Eindruck im öffentlichen Bewusstsein hinterlassen.

Erfreulicherweise und nicht zuletzt durch die unermüdliche Tätigkeit von Patienten und Patientenorganisationen ändert sich die Situation allmählich zum Besseren. Bis vor kurzem noch wurden die seltenen Erkrankungen von den Verantwortlichen im Gesundheitssystem und von den Politikern kaum wahrgenommen. Heute erleben wir ein gewisses **Erwachen des öffentlichen Interesses**, und das, obwohl die Zahl spezifischer seltener Erkrankungen, über die wir schon einiges mehr wissen, immer noch recht begrenzt ist. Schon werden erste öffentliche Maßnahmen erkennbar. So gibt es schon seit einiger Zeit Screening-Programme für seltene Erkrankungen, wenn diese einfach behandelt und damit ihre Folgen verhindert werden können. Aber das allein reicht noch nicht aus. Die Zeit ist reif, dass die Verantwortlichen unserer Gesellschaft die seltenen Erkrankungen als hochrangige Aufgabe des Gesundheitssystems anerkennen die Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien konkret unterstützen. Es ist bekannt, dass die meisten dieser Erkrankungen zu sensorischen, motorischen, geistigen und körperlichen Behinderungen führen. Es ist aber möglich, diese Probleme durch geeignete Verordnungen und deren Umsetzung im Alltag zu lindern.

Im Hintergrundpapier über seltene Erkrankungen für den WHO-Bericht 'Unentbehrliche Medikamente für Europa und die Welt' hieß es bereits deutlich: "Obwohl die seltenen Erkrankungen während der letzten 10 oder 20 Jahre in das Bewusstsein der Öffentlichkeit verstärkten Eingang fanden, gibt es immer noch große Lücken in unserem Wissen über die Entstehung und Behandlung seltener Erkrankungen. Die Gesetzgeber müssen erkennen, dass die seltenen Erkrankungen ein **schwerwiegendes Gesundheitsproblem** für 30 Millionen Bürger der EU sind."

Die **sozialen Bedingungen und Auswirkungen** von seltenen Erkrankungen dürfen nicht vergessen werden: Die personellen und finanziellen Hilfen für Familien und Patienten müssen vor Ort geplant und entwickelt werden. Hierzu gehören z.B. Tagesstätten, Erholungsheime, Notfallzentren, Sozial- und Rehabilitationszentren, Ferienlager, Schulhilfen und professionelle Ausbildung der Helfer. Das 'Was geschieht nach uns'-Problem, wenn der lebenslange Betreuer oder die Eltern nicht mehr da sind, muss in Angriff genommen und den nationalen und europäischen Entscheidungsträgern nahe gebracht werden, damit sie wirksame Modelle für Organisation und Durchführung dieser Hilfen entwickeln. Dabei ist zu bedenken, dass die Anforderungen an die sozialen Hilfen und Probleme bei der Realisierung für Patienten mit seltenen Erkrankungen das ganze Leben anhalten und dabei evtl. so stark in den Vordergrund rücken, dass die rein medizinischen Aspekte der Erkrankung eher nebensächlich erscheinen.

## 2. Die Bedeutung öffentlicher Aufmerksamkeit und angemessener Regelungen

Wir verstehen heute besser, warum die Gruppe der seltenen Erkrankungen so lange Zeit ignoriert wurde: Es ist unmöglich, gezielt für jede seltene Erkrankung einen nationalen Gesundheitsplan zu entwickeln. Angemessene Lösungen sind jedoch möglich, wenn nicht stückweise, sondern umfassend nach ihnen gesucht wird. **Ein globaler Lösungsansatz für seltene Erkrankungen befreit die Patienten mit einer seltenen Erkrankung aus ihrer Isolation.** Beiträge zur Entwicklung **sachgerechter Maßnahmen des Gesundheitswesens** kommen aus vielen Bereichen: Grundlagenforschung, biomedizinische Forschung, Industrie, Arzneimittelforschung und -entwicklung, Information und Training aller beteiligten Gruppen, Sozialhilfe und Wohlfahrt, stationäre und ambulante Therapie. Für eine stärkere Entwicklung der klinischen Forschung müssen Untersuchungen über seltene Erkrankungen auf nationaler und europäischer Ebene mit öffentlichen Mitteln gefördert werden. Dabei ist die traditionelle Priorisierung nach größtem Bedarf nicht anwendbar und ethisch auch nicht zu vertreten.

Für die wissenschaftliche Erforschung der seltenen Erkrankungen ist eine **vermehrte internationale Kooperation** dringend erforderlich. Die bisherigen Forschungsarbeiten erfolgen vereinzelt und fragmentarisch, und die Forschungslabors arbeiten nur wenig koordiniert. Gleichzeitig sind die Forschungsmittel für seltene Erkrankungen knapp, insgesamt eine Situation, die den erwünschten Zuwachs unseres Wissens außerordentlich behindert. Besonders auch deshalb erscheint eine Duplikation von Arbeiten ethisch bedenklich.

Unsere medizinischen und naturwissenschaftlichen Kenntnisse über seltene Erkrankungen sind immer noch sehr begrenzt. Zwar nimmt die Zahl der wissenschaftlichen Publikationen über seltene Erkrankungen kontinuierlich zu, besonders bei der Identifizierung bisher nicht bekannter Syndrome, aber nur weniger als 1.000 Erkrankungen profitieren von einem Minimum an wissenschaftlich gesicherten Kenntnissen, und bei diesen handelt es sich in aller Regel um die 'häufigsten' unter den seltenen Erkrankungen. **Der Erwerb und die Verbreitung wissenschaftlicher Kenntnisse** ist essentiell nicht nur für die Identifizierung von Erkrankungen, sondern auch ganz besonders für die weiteren Forschungen über neue diagnostische und therapeutische Verfahren.

Weiterhin "zeigt die Geschichte der medizinischen Forschung, dass wir bereits in den vergangenen Jahrhunderten wichtige und allgemeingültige Kenntnisse durch die Untersuchung seltener Erkrankungen erworben haben. Seltene Erkrankungen stehen Modell für unser Verständnis der häufigen Erkrankungen. Das gleiche gilt für die Entwicklung neuer medizinischer Verfahren. So wird über Gentherapie an seltenen Erkrankungen geforscht, z.B. an der X-chromosomal vererbten schweren kombinierten Immunschwäche, der Zystischen Pankreasfibrose, der Gaucher-Krankheit oder der Bluterkrankheit"<sup>6</sup>.

Ärzte, Wissenschaftler und Politiker übersehen leicht, dass nur diejenigen seltenen Erkrankungen von nationalen Forschungsprogrammen und/oder medizinischer Berichterstattung profitierten, wenn sie die öffentliche Aufmerksamkeit auf sich gezogen hatten. Es sind vor allem Patientenvereinigungen, die dieses notwendige Interesse wecken. Wenn dies geschieht, folgen auch Fortschritte in der Behandlung dieser Erkrankungen: Gemeinsam erarbeiten Patienten, ihre Familien, Ärzte, Wissenschaftler und medizinisches Personal eine Wissensbasis.

**Das Agrenska-Zentrum in Schweden berichtete uns über Reaktionen von Patienten und Familien, die an einem Familienprogramm teilgenommen hatten:**

- **Endlich haben wir verlässliche Antworten über die Aussichten unseres behinderten Kindes erhalten;**
- **Jetzt fühlen wir uns wieder 'normal';**

---

<sup>6</sup> Hintergrundpapier über seltene Erkrankungen für den WHO-Report "Unentbehrliche Medikamente für Europa und die Welt" vom 7. Oktober 2004

- **Der Austausch von Erfahrungen ist genauso wichtig wie das Expertenwissen.**

### **3. Die Bedeutung angemessener Leistungen des Gesundheitssystem und professioneller Betreuung**

Nachdem die ersten Symptome aufgetreten sind, beginnt der Kampf um die richtige Diagnose, und der kann Jahre andauern. Wenn dann endlich die Diagnose bekannt ist, geht es für die Patienten und ihre Familien nicht weniger mühsam weiter: Um die bestmögliche verfügbare Behandlung zu erhalten, müssen sie sich Gehör verschaffen, Informationen sammeln und eine Überweisung an ein kompetentes Zentrum durchsetzen, wenn es ein solches überhaupt gibt. Wenn die Diagnose gestellt wurde, erleben die Patienten und ihre Familien leider nur allzu oft **völlig unzureichende medizinische und soziale Betreuung**.

Für die allermeisten seltenen Erkrankungen gibt es keine Anleitung, wie eine gute klinische Versorgung aussehen soll. Wo es Verfahren gibt, werden diese manchmal nur unvollständig weiterverbreitet, behandelnde Ärzte und Betreuer werden nicht ausreichend ausgebildet, und nicht in allen Ländern der EU werden sie zur Kenntnis genommen oder den örtlichen

Verhältnissen angepasst. Zusätzlich behindert die Aufsplitterung der medizinischen Fächer eine umfassende Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen.

Familien, Ärzte und Betreuer klagen oft über ihre ganz außerordentlichen Schwierigkeiten mit den **bürokratischen Abläufen, die vor der Gewährung sozialer Unterstützung stehen**. Zwischen den einzelnen Ländern, und manchmal sogar zwischen verschiedenen Regionen eines Landes, bestehen ganz erhebliche und willkürliche Unterschiede in der Zuweisung finanzieller Hilfen, bei der Gewährung von Gehaltszulagen und der Rückerstattung medizinischer Ausgaben. Allgemein und europaweit sind die Kosten, die für die Behandlung seltener Erkrankungen geltend gemacht werden, höher als für andere Erkrankungen. Gründe hierfür sind die Seltenheit der Erkrankung und die begrenzte Zahl von Spezialeinrichtungen. In den meisten Fällen wird ein nicht unerheblicher Teil dieser Aufwendungen ausschließlich von den Familien selbst getragen. Dies schafft eine **zusätzliche Ungleichheit** zwischen reichen Patienten mit einer seltenen Erkrankung und ärmeren Patienten mit einer seltenen Erkrankung. Die Reisen zu spezialisierten Zentren sind evtl. sehr kostspielig, wenn zu den Fahrkosten weitere notwendige Ausgaben (z.B. für Übernachtung) und Verdienstaufschlag hinzukommen. Schließlich machen die Vorbereitungen Probleme: meist kann nur ein Elternteil mitreisen, weil der andere die übrigen Kinder zu versorgen hat oder zur Arbeit gehen muss.

Es kann nicht oft genug wiederholt werden: In Familien, die ein Kind mit einer seltenen Erkrankung haben, beendet meist ein Elternteil - in der Regel die Mutter - die bezahlte Arbeit außerhalb des Hauses ganz oder schränkt sie stark ein. **Während die Ausgaben dramatisch ansteigen, sinkt gleichzeitig das Einkommen der Familie**. Wenn es einem Erwachsenen mit einer seltenen Erkrankung soweit gut geht, dass er arbeiten kann, muss er dennoch seine Arbeit so einrichten, dass Zeit für Arztbesuche und Behandlungen bleibt. Eine Menge logistische Erwägungen sind noch notwendig, bis behinderte Bürger wie gesunde Bürger, unter wirklich gleichen Bedingungen, leben können. Es wird weithin anerkannt, dass körperliche Einschränkungen dann zur Behinderung werden, wenn in der Umwelt und durch entsprechende Regelungen die besonderen Bedürfnisse körperlich eingeschränkter Menschen für eine Teilnahme am öffentlichen Leben nicht berücksichtigt werden. Einschränkungen sind Teil unseres eigenen Lebens. Aber **die Behinderung kommt mit behindernden Umständen von außen**.

Für eine Reihe seltener Erkrankungen (z.B. Mediterranes Fieber, Fragiles X-Syndrom, Zystische Pankreasfibrose) gibt es in mehreren Ländern Behandlungs-Protokolle und gezielte medizinische, soziale und pädagogische Programme, dazu auch mehr oder weniger gezielte Screeningprogramme.

Vorgeburtliche Tests auf angeborene Erkrankungen und Tests zur Erkennung einer Erkrankungsanlage vor dem Auftreten der ersten Symptome sollen eingeführt werden, wenn es möglich ist, durch

wirksame medizinische Behandlung oder Prävention die Lebensqualität und die Lebenserwartung zu verbessern. Neue **Screeningprogramme** sollen in der Zuständigkeit der nationalen Gesundheitspolitik eingeführt werden, wenn die Suchtests einfach und zuverlässig sind und die jeweiligen Erkrankungen wirkungsvoll behandelt werden können. Qualitative und quantitative Verbesserungen der medizinischen Behandlung und der Prognose von Erkrankungen werfen immer auch neue Fragen für das Gesundheitssystem auf, Fragen über die Implementierung eines allgemeinen und gezielten Screenings solcher Erkrankungen.

## WEGE DER PATIENTEN AUS DER ISOLATION HIN ZU EINEM SELBST BESTIMMTEN LEBEN

Verständlicherweise wecken Fortschritte in der Erforschung und Behandlung von Erkrankungen große **Hoffnungen** und lassen tief greifende Veränderungen erwarten. Für die seltenen Erkrankungen aber reichen die bestehenden Forschungsprogramme nicht aus. Die Entwicklung von Medikamenten für die Behandlung der nur wenigen Patienten bleibt sehr begrenzt, und angemessene nicht-medizinische Gesundheitshilfen fehlen auch.

Neben der allgemeinen Knappheit von Behandlung- und Betreuungsmöglichkeiten ist das Erlebnis der **seelischen Wüste** ringsumher für den einzelnen Patienten und seine Familie besonders schmerzhaft. Nicht nur, dass er selbst oder das Kind oder ein anderes Mitglied der Familie eine Erkrankung hat, über die kaum etwas bekannt ist, es versteht auch niemand, was Patient oder Elternteil im Alltag persönlich durchmachen. Es ist dann schon eine große Hilfe, wenn man die Äußerung "Ja, das kann ich verstehen" hört oder Erfahrungen und Tipps aus dem täglichen Leben austauschen kann. Manchmal ist es sogar möglich, mit anderen über schmerzliche Umstände zu lachen, um von einem unerträglichen Druck loszukommen, der für Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien Teil des täglichen Lebens ist. Ein solches 'Ventil' kann aber nur benutzen, wer sich ganz und gar verstanden und sicher fühlt, auch sicher vor Beurteilungen. Deshalb haben Patienten und Eltern die verschiedensten **Selbsthilfegruppen** gegründet. Großer Nutzen ist zu erwarten, wenn die Patientenorganisationen aktiv solche Gruppen gründen und fördern, und wenn sie Diskussionsforen für eMails bilden, in denen Patienten, Familien und Betreuer miteinander verbunden sind. So kann ein dreifaches Problem, die geographische Isolation, das Fehlen persönlicher Nähe und die Seltenheit der Erkrankung, aufgelöst werden.

Unter den Bedingungen nur **geringer wissenschaftlicher Kenntnisse und großer menschlicher Isolation** haben Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien gezeigt, dass sie sich aktiver um Lösungen bemühen als Patienten mit anderen, häufigen Erkrankungen, da sie oft ein gleiches - oder sogar ein viel größeres - Wissen über ihre Erkrankung erworben haben als ihre Ärzte, von denen erwartet wird, dass sie die Beschwerden der Patienten lindern.

Patienten und ihre Eltern gründeten Organisationen für seltene Erkrankungen, weil sie so oft die Erfahrung machen mussten, vom Gesundheitssystem alleingelassen zu sein. Dieser Umstand zwang sie, die Probleme mit ihrer Erkrankung in die eigene Hand zu nehmen. Weil in der Wissenschaft so wenig über seltene Erkrankungen bekannt war und weil die Gesundheitspolitik und die pharmazeutische Industrie ihnen kaum Aufmerksamkeit schenkten, **gründeten sie Patienten- und Elternverbände**. Diese Verbände für seltene Erkrankungen haben zum Ziel, die wenigen Informationen, die es über ihre Erkrankung gibt, zu sammeln, zu ordnen und zu verbreiten, damit die Stimme der Patienten und Eltern gehört wird. Ihre **Tätigkeit führte schon zu Fortschritten** in wichtigen Bereichen: medizinische Versorgung, soziale Unterstützung für Patienten und Eltern, Entwicklung von Therapieverfahren und zunehmendes Interesse der Öffentlichkeit für seltene Erkrankungen. Einige Male gelang es Patientenorganisationen sogar, Geldmittel zur Förderung von Forschungsprojekten für wissenschaftliche Arbeiten über Spenden aufzubringen, die auf andere Weise nicht hätten verwirklicht werden können.

## SCHLUSSFOLGERUNG

- Der Patient mit einer seltenen Erkrankung ist ein **Waisenkind im Gesundheitssystem**, oft ohne Diagnose, ohne Behandlung, ohne Forschungen über seine Erkrankung und deshalb auch ohne einen Grund zur Hoffnung<sup>7</sup>.
- Obwohl der Patient unter solchen Umständen mit vielen Problemen geschlagen ist, muss dennoch gesagt sein, dass es **immer etwas Nützliches zu tun** gibt, selbst mit den zur Zeit noch geringen, aber immerhin zunehmenden Kenntnissen und Möglichkeiten, nämlich mit der Hilfe von Umschulungs- und Rehabilitationsmaßnahmen, mit den kürzlich benannten und genehmigten Medikamenten für seltene Erkrankungen und mit den erfreulichen Fortschritten auf so vielen Gebieten: Physiotherapie, Ernährungslehre, Diätetik, Schmerztherapie, Psychologie, medizinische Apparatekunde, innovative Therapieverfahren, praktischer Informationsaustausch. Mit all diesen schon verfügbaren Kenntnissen könnten die nationalen Gesundheitssysteme viel mehr als bisher erreichen, um Lebensqualität und Lebenserwartung der Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.
- Auf nationaler Ebene haben einige EU-Mitgliedsstaaten **spezifische nationale Programme für seltene Erkrankungen** entwickelt. Es sind dies Dänemark, Frankreich, Italien, Schweden, Spanien und Großbritannien.
- Auf der Ebene der EU ist ein wachsendes Problembewusstsein der EU-Entscheidungsträger zu erkennen: Nach dem Erlass der **Verordnung über Medizinprodukte für seltene Erkrankungen** sind es jetzt die laufenden Überlegungen zur Gründung von **Referenz-Zentren und -Netzwerken** mit dem Ziel einer Verdichtung von Expertise für die bisher noch schwierige Versorgung der Menschen mit seltenen Erkrankungen, die bezeugen, dass aus der Beschäftigung mit seltenen Erkrankungen ein Mehrwert für Europa erwächst. Referenzzentren für seltene Erkrankungen werden Erkrankungsspezifisch oder -übergreifend sein. Bestehende und im Aufbau befindliche Netzwerke von medizinischen Spezialisten und die zaghaft beginnende Kooperation von Labors belegen, dass **beste Praxis**, wenn auch nur in begrenztem Umfang, schon existiert, aber noch weiter verbreitet und vermittelt werden muss. Als eine Hauptaufgabe verbleibt die Förderung und Anregung von Forschung, denn die bisherigen Kenntnisse reichen bei weitem nicht aus, um den Herausforderungen der seltenen Erkrankungen noch wirksamer zu begegnen.

---

<sup>7</sup> "Avis et Rapports du Conseil Economique et Social", Ausgabe 2001 der "Journaux Officiels de la République Française".



---

---

### Über Eurordis

Die Europäische Organisation für Seltene Erkrankungen (EURORDIS) repräsentiert mehr als 200 Organisationen für seltene Erkrankungen in 24 europäischen Ländern und ist so mit mehr als 1.000 seltenen Erkrankungen befasst. So wurde sie zur Stimme der 30 Millionen Patienten mit seltenen Erkrankungen in Europa.

EURORDIS ist eine nicht-staatliche, Patienten gesteuerte Allianz von Patientenorganisationen und Einzelpersonen, die sich für die Probleme seltener Erkrankungen aktiv einsetzen. Ziel ist die Verbesserung der Lebensqualität aller Menschen, die in Europa mit einer seltenen Erkrankung leben. Unterstützung erfährt EURORDIS von ihren Mitgliedern, von der Französischen Föderation für Muskeldystrophie (AFM), von der Europäischen Kommission, von Stiftungen und der Gesundheits-Industrie. EURORDIS wurde 1997 gegründet. Weitere Informationen über EURORDIS und seltene Erkrankungen erhalten Sie unter der Adresse <http://www.eurordis.org>.