



Selten ist häufig

Seltene Erkrankungen – Teil 1 Politisch, fachlich und individuell gesehen

DAS WICHTIGSTE IN KÜRZE

Mit der Frage „Was sind denn Seltene Erkrankungen überhaupt?“ beginnen wir eine dreiteilige Serie zu diesem Thema. Was Hausärzte dazu sagen, haben wir in einer Auswertung in Teil 2 zusammengefasst und wie sich das Problem „Seltene Erkrankungen“ aus hausärztlicher Sicht entschärfen lässt, erfahren Sie in Teil 3.

von Diethard Sturm

Seltene Erkrankungen (SE) sind eine ähnlich virtuelle Kategorie wie „Metoo“-Arzneimittel. Sie haben keinen inneren Zusammenhalt, sie sind eben „nur“ selten. Und weil das „Häufige“ eben besser sicht- und spürbar ist und uns demzufolge auch häufiger begegnet, kennen wir uns damit auch besser aus. Andererseits haben wir im Studium Krankheiten gepaukt, die wir in unserer gesamten Praxiszeit noch nicht gesehen haben.

Dennoch weist die europäische Kommission darauf hin, dass etwa fünf Pro-

zent der Bevölkerung von SE betroffen sind und das bedeutet etwa 80 bis 100 Menschen je Hausarztpraxis. Die Definition besagt: zu den seltenen Erkrankungen zählen die mit einer Lebenszeitprävalenz von weniger als fünf Erkrankten je 10000 Einwohner.

Sind seltene Erkrankungen gar nicht so selten?

Müssen wir jetzt Tausende von Krankheiten nachlernen? Könnten Sie ihre geschätzten 100 Patienten, die an seltenen Erkrankungen leiden, benennen? Einige fallen mir spontan ein, etwa eine Patientin mit Ochronose, ein Patient mit Langdon Down.

Die Betroffenen bzw. deren Selbsthilfeorganisationen verlangen jedenfalls mehr Aufmerksamkeit, schnellere und exakte Diagnosestellung und mehr spezifische Mittel zur Behandlung.

Das Bundesgesundheitsministerium hat nun zum NAMSE, dem „Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen“ aufgerufen. Spitzenorganisationen und -verbände von Kassen und Ärzten, Universitäre Zentren und Patientenverbände sind dabei. Nachdem in der ersten Sitzung leider keine der Erkrankungen konkret benannt wurde, habe ich im Internet gesucht und eine Liste von 100 (häufigen) seltenen Erkrankungen gefunden und sortiert (Tab. 1).

Diese nicht autorisierte Liste zeigt vor allem eins: die Vielfalt! Ein Drittel dieser Auswahl sind Infektionskrankheiten. Viele kennen wir als fast ausgestorben, andere sind weitgehend vermeidbar durch gezielte Prävention. Dann folgen an zweiter Stelle die Tumoren.

Angeborene Defekte und Chromosomenstörungen bilden eine ähnlich große Gruppe. Weitere „Kandidaten“ sind Stoffwechselerkrankungen unterschiedlicher Genese, neurodegenerative und rheumatische Erkrankungen. In der Diskussion werden die beiden ersten Gruppen kaum erwähnt, auch in den Arbeitsgruppen treten sie kaum in Erscheinung. Für die Gruppe der Tumorerkrankungen wird ein eigener Aktionsplan (Nationaler Krebsplan) erstellt. In den Gremien spielen also die Zentren für die meist genetisch veranlagten Erkrankungen und die angeborenen Defekte die erste Geige. Das sind mehrere Tausend Einzelkrankheiten.

„Besondere Erfordernisse“ bei seltenen Erkrankungen Frühzeitige Diagnose stellen

Die Diagnose wird meist erst nach einer Odyssee durch viele Instanzen gestellt. Es vergehen Jahre, bis die Patienten „ihre“ Krankheit benannt bekommen. Nicht immer ist eine andere als eine symptomatische Therapie möglich, dabei könnte bereits die Diagnosestellung den Patien-



Dr. Hans Schulz, Bergkamen

Auch der Lupus erythematosus zählt zu den „Seltene Erkrankungen“.

Tab. 1: Beispiele seltener Erkrankungen nach Pathogenese

<p>Stoffwechselerkrankungen</p> <ul style="list-style-type: none"> • Adrenogenitales Syndrom • Familiäre Hypercholesterinämie • Hypoparathyroidismus • Morbus Gaucher • Phenylketonurie • Sarkoidose 	<p>Chromosomenstörung</p> <ul style="list-style-type: none"> • Down-Syndrom • Edwards-Syndrom (Trisomie 18) • Fragiles-X-Syndrom (Martin-Bell-Syndrom) • Trisomie 13 • Trisomie 21 • Turner-Syndrom
<p>Infektionskrankheiten</p> <ul style="list-style-type: none"> • Creutzfeldt-Jakob-Krankheit • Ebola • Frühsommer-Meningoenzephalitis FSME • Gelbfieber • Poliomyelitis • SARS (schweres akutes Atemnotsyndrom) 	<p>Angeborene Defekte</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fallotsche Tetralogie • Feuermal Naevus flammeus • Morbus Osler • Spina bifida • Lissenzephalie Miller-Dieker-Syndrom • Syringomyelie
<p>Tumoren</p> <ul style="list-style-type: none"> • Glioblastome • Hodgkin-Lymphom • Karzinoid • Magenkarzinom • Meningeom • Nephroblastom 	<p>Rheumatische Erkrankungen</p> <ul style="list-style-type: none"> • Fibromyalgiesyndrom • Lupus erythematoses • Progressive Systemische Sklerodermie • Sjögren-Syndrom • Sklerodermie
<p>Neurodegenerative Erkrankungen</p> <ul style="list-style-type: none"> • Amyotrophe Lateralsklerose • Chorea Huntington (Huntington-Krankheit) • Progerie Typ I (Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom) • Letale familiäre Insomnie • Progerie Typ II (Werner-Syndrom) 	

ten vor weiteren Irrwegen bewahren und Belastungen mit unnötigen Eingriffen vermeiden.

Spezifische Therapie bei SE entwickeln

Neben der symptomatischen Therapie zur Minderung von Beschwerden und Einschränkungen müssen Behandlungsansätze gesucht werden, die möglichst nahe an der Ursache der Erkrankungen ansetzen, das Fortschreiten aufhalten und Folgeschäden verhindern, wie beispielsweise beim Diabetes. Dazu ist die medikamentöse Therapie mit „Orphan drugs“ der Schwerpunkt.

Das wesentliche Problem liegt jedoch in der fehlenden koordinierten Zusammenarbeit aller Spezialisierungsstufen mit dem Schwerpunkt der Vernetzung. Aufgrund der Seltenheit ist kein Einzel-

ner in der Lage, die Vielfalt zu überblicken. Die gemeinsame Problematik ist die geringe Aufmerksamkeit der Wissenschaft, der Wirtschaft und der Versorgung. Alles stürzt sich auf das „Häufige“ mit DMP und anderen Programmen. Deshalb sollten die Aktivitäten durchaus nicht auf Deutschland begrenzt werden: der Europäische Rat hat bereits entsprechende Empfehlungen entwickelt.

Wo beginnt die Diagnostik?

Meist beginnt die Diagnostik nicht in hochspezialisierten Zentren, sondern in ambulanten Praxen von Haus- und Fachärzten und in Versorgungskliniken. Eine Symptom-Diagnose oder Syndrom-Diagnose ist rasch zur Hand und die Behandlung wird auf dieser Grundlage eingeleitet. Die Vielfalt der möglichen „Feindagnosen“ wird zumindest am Anfang nicht

ausgelotet. Das sollte aber stets geschehen, wenn der Verlauf nicht den Erwartungen entspricht, wenn das Alter des Patienten ungewöhnlich ist oder Kombinationen von Symptomen außergewöhnlich sind.

Die Demenz wird lediglich mit Tests und Patientenbeobachtung diagnostiziert. Der erfahrene Arzt differenziert aber aus der Masse der „Alzheimers“ und „Dementen“ einige besondere Formen heraus, wie Levy-Körper-Demenz, Normaldruckhydrozephalus, frontotemporale Demenz, die alle eine spezifische Therapie benötigen, wo beispielsweise die „übliche“ Therapie wirkungslos oder gar schädlich ist und eventuell eine Operation entscheidend hilft.

Wenn sich hinter häufigen Erkrankungen SE verbergen

So ist es beispielsweise möglich, dass hinter einer Krebserkrankung in jungen Jahren eine familiäre genetische Störung steckt. Die Identifizierung dieser Betroffenen kann durch intensiviertere Vorsorgeuntersuchungen vor einem fatalen Verlauf bewahren.

Auch bei Hypertonie gibt es genetische Ursachen bei einem Teil der Betroffenen. Hinter Arthrosen könnte eine Ochronose stecken. Daneben sind die Symptome oft vielgestaltig und rätselhaft. Oder sind es psychosomatische Störungen? Viele Patienten mit seltenen Erkrankungen klagen darüber, zunächst in eine „psychosomatische Schublade“ gesteckt worden zu sein.

Bevor wir nun Lösungsansätze und speziell die hausärztliche Rolle diskutieren, schauen wir uns erst einmal die Ergebnisse von zwei Befragungen von Hausärzten im Jahr 2011 genauer an. Die ausführliche Auswertung finden Sie in der Hausarzt-Ausgabe 6.

Literatur bei Verfasser

Dr. med. Diethard Sturm
 Facharzt für Allgemeinmedizin,
 Chirotherapie
 Richterweg 29 a, 09125 Chemnitz
 E-Mail: hbfsturm@aol.com



Mögliche Interessenkonflikte: keine deklariert