



## Einige Beispiele für seltene Erkrankungen

### Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta)

Die Erkrankung tritt in verschiedenen Formen und bei einem von 20.000 Neugeborenen auf. Es ist eine Knochenbaustörung, die durch Gendefekte verursacht wird. Die Knochen sind extrem brüchig, so dass die Kinder teilweise schon vor der Geburt Knochenbrüche erleiden und an Verletzungen bei der Geburt sterben können. Bei der mildereren Form der Krankheit treten die Knochenbrüche erst in einem späteren Lebensalter auf. Eine kausale Therapie ist nicht möglich. Mit speziellen Hilfsmitteln, die mechanische Belastungen des Körpers reduzieren, wird versucht, Brüche zu vermeiden.



typischer Unterarm-Bruch  
Quelle: Wikipedia

### Morbus Gaucher

Diese Erkrankung tritt mit einer Häufigkeit von ca. 1:50.000 auf. Den Betroffenen fehlt ein bestimmtes Enzym, das Zucker und Fette im Körper abbaut. Dadurch kommt es zu schädlichen Ablagerungen von Stoffwechselprodukten in den Zellen der Milz, der Leber und auch des Nervensystems. Bislang führte die Erkrankung frühzeitig zum Tode. Inzwischen ist ein Arzneimittel vorhanden. Mit einer Enzymersatztherapie kann das fehlende Enzym nun ersetzt werden. Lebensdauer und Lebensqualität werden dadurch positiv beeinflusst.

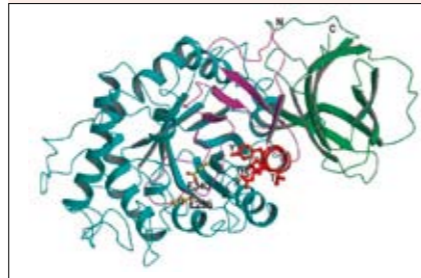
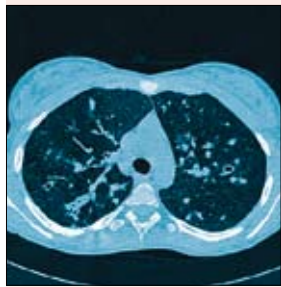


Abbildung des fehlenden Enzyms  
Quelle: Weizmann Institut/Israel

### Mukoviszidose (Zystische Fibrose)

Etwa 60.000 Menschen sind EU-weit davon betroffen. Es handelt sich um eine genetische Störung des Wasser- und Salzhushaltes, die die Bildung von zähflüssigem Schleim in verschiedenen Organen zur Folge hat. Die Patientinnen und Patienten leiden unter sehr häufigen Infektionen der Lunge. Zur Behandlung werden unter anderem Antibiotika inhaliert, um Infektionen vorzubeugen. Regelmäßig durchzuführende spezielle Atemübungen tragen zur Linderung der Beschwerden bei. Eine kausale Therapie gibt es bislang nicht.



Lungen-CT einer CF-Patientin  
Quelle: DKFZ Heidelberg

### Was können Patientinnen und Patienten und Angehörige tun?

Sie können aktiv zur Verbesserung der öffentlichen Wahrnehmung sowie zur Aufklärung und Information beitragen. Dazu bietet sich das Engagement in Selbsthilfegruppen an. Selbsthilfegruppen und Initiativen sind wichtige Ansprechpartner. Ärztinnen und Ärzte, Patientinnen und Patienten bekommen hier erste Informationen und Hilfe.

### Wo können sich Betroffene informieren?

Neben dem behandelnden Arzt oder der behandelnden Ärztin sowie der Krankenkasse können die nachfolgend genannten Stellen Rat, Hilfe und Unterstützung bieten.

### Adressen

- **Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen Achse e.V.**  
c/o DRK-Kliniken Westend  
Spandauer Damm 130, D - 14050 Berlin  
E-Mail: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)  
Internet: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)
  - **NAKOS** Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen  
Blaue Adressen  
Wilmsdorfer Str. 39, D - 10627 Berlin  
E-Mail: [selbsthilfe@nakos.de](mailto:selbsthilfe@nakos.de)  
Internet: [www.nakos.de](http://www.nakos.de)
- Weitere Informationen:**
- **Orphanet** – Portal für seltene Erkrankungen  
[www.orphanet.de](http://www.orphanet.de)
  - **Eurordis** – europäische Patientenorganisation für seltene Erkrankungen  
[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

### Impressum

#### Herausgeber:

Bundesministerium für Gesundheit  
Referat Öffentlichkeitsarbeit  
11055 Berlin

#### Gestaltung:

cantaloupe-graphics

#### Druck:

Hermann Schlesener KG

#### Titelfoto:

Sebastian Kaulitzki/fotolia.com

#### Stand:

Februar 2009, 1. Auflage

#### Bestelladresse:

Diese Publikation können Sie jederzeit kostenlos anfordern oder im Internet abrufen unter [www.bmg.bund.de](http://www.bmg.bund.de)

Bestell-Nr.: BMG-G-09004

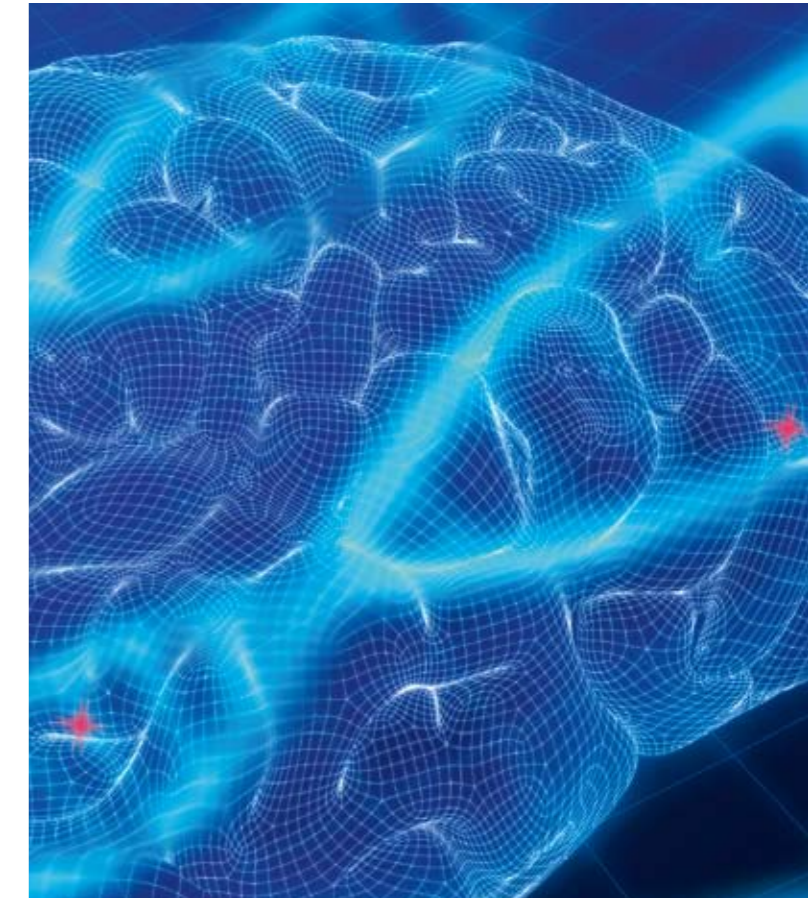
E-Mail: [publikationen@bundesregierung.de](mailto:publikationen@bundesregierung.de)

Telefon: 01805/778090\*

Fax: 01805/778094\*

Schriftlich: Publikationsversand der Bundesregierung  
Postfach 481009  
18132 Rostock

\* Kostenpflichtig. In der Regel 14 ct/Min. aus dem deutschen Festnetz.  
Abweichende Preise aus den Mobilfunknetzen möglich.



# Seltene Erkrankungen – viele Betroffene

## Liebe Bürgerinnen und Bürger,

am 28. Februar, dem europäischen Tag der seltenen Erkrankungen, soll durch öffentliche Aktionen mehr Aufmerksamkeit auf diese Krankheiten gelenkt werden. Das ist notwendig, denn was hinter dem Begriff seltene Erkrankungen steht, ist vielfach unbekannt.



Es gibt etwa 7.000 verschiedene Erkrankungen, die als selten bezeichnet werden. Oft haben diese Erkrankungen einen schweren Verlauf. Informationen über die richtige Diagnose und Therapie gibt es in vielen Fällen nicht, so dass diese Krankheiten häufig erst spät erkannt werden. Das stellt Patientinnen und Patienten, Angehörige sowie Ärztinnen und Ärzte vor ganz besondere medizinische aber auch soziale Probleme. Weil die Zahl der betroffenen Menschen klein ist und diese weit verstreut leben, findet ein Austausch über gemeinsame Probleme untereinander kaum statt. Das kann zum Gefühl der Isolation führen.

Unser solidarisches Gesundheitssystem, in dem Menschen für Menschen eintreten, sorgt ganz selbstverständlich für Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen, auch wenn die Kosten dafür sehr hoch sind. Die Bundesregierung hat außerdem in Forschungsförderung und Förderung der Selbsthilfe investiert. Ergänzend soll nun eine aktuelle Studie des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) klären, mit welchen Maßnahmen die gesundheitliche Situation der Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen verbessert werden kann.

Fest steht: Wir brauchen auch das Engagement der Betroffenen. Und ich danke den vielen Freiwilligen, die sich in der Selbsthilfe engagieren. Um dieses Engagement weiter zu fördern, stehen Gelder und Strukturen zur Verfügung.

Ulla Schmidt  
Bundesministerin für Gesundheit

## Definitionen und Zahlen

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen an dieser Erkrankung leiden. Insgesamt werden ungefähr 5.000 bis 7.000 Erkrankungen als selten bezeichnet. Sie verlaufen oft chronisch und gehen mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einher. Seltene Erkrankungen sind zu über 80 Prozent genetisch bedingt und bilden eine äußerst vielfältige Gruppe von sehr unterschiedlichen Krankheitsbildern, unter anderem gehören bestimmte Krebserkrankungen und Autoimmunerkrankungen dazu. In Deutschland leiden bis zu vier Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung, in der gesamten EU sind es Schätzungen zufolge rund 30 Millionen.

## Was wird bereits getan?

Die medizinische Versorgung von Patientinnen und Patienten und der Zugang zu Ärztinnen und Ärzten, Fachärztinnen und Fachärzten und Spezialkliniken sind in Deutschland gut. Neue innovative Arzneimittel – auch solche, die speziell zur Behandlung seltener Erkrankungen auf den Markt gebracht werden – stehen den Patientinnen und Patienten so schnell zur Verfügung wie in keinem anderen Land der EU.

Zur frühzeitigen Diagnostik gibt es Screening-Programme, mit denen bestimmte seltene Erkrankungen zuverlässig erkannt und umgehend behandelt werden können, wie zum Beispiel die Phenylketonurie. Das Neugeborenen-Screening erfasst zwölf Zielerkrankungen, von denen die meisten selten sind.

Es gibt aber eine ganze Reihe von seltenen Erkrankungen, die immer noch nicht zufriedenstellend erkannt und behandelt werden können. Um die Situation zu verbessern, wird die Erforschung von diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen für seltene Erkrankungen gefördert. So gibt es zur Erforschung, Entwicklung und Vermarktung von Arzneimitteln zur Behandlung seltener Erkrankungen



Foto: only/fotolia.com

Anreizsysteme und Fördergelder. Der Erfolg dieser Maßnahmen ist messbar. Inzwischen sind rund 30 dieser speziellen Arzneimittel zugelassen und für Patientinnen und Patienten in Deutschland verfügbar. An über 200 weiteren Arzneimitteln wird derzeit geforscht.

Das Bundesministerium für Gesundheit hat während der deutschen EU-Präsidentschaft 2007 erreicht, dass im Rahmen des Gesundheitsaktionsprogramms auf EU-Ebene Fördermittel für „Seltene Krankheiten“ zur Verfügung stehen. Darüber hinaus eröffnet das 7. Rahmenforschungsprogramm der EU Fördermöglichkeiten für die Grundlagenforschung – auch zu seltenen Krankheiten. Bereits jetzt wird in Pilotprojekten der EU der Aufbau europäischer Referenznetze für seltene Erkrankungen erprobt, um den Wissenstransfer zu erleichtern.

Ergänzend zur medizinischen Versorgung ist die Selbsthilfe immer mehr zu einer zentralen Säule in unserem Gesundheitssystem ausgebaut worden. Selbsthilfegruppen ergänzen das professionelle Versorgungssystem und bieten den Betroffenen zusätzliche Ressourcen durch Erfahrungsaustausch und gegenseitige Hilfe. Deshalb fördert das Bundesministerium für Gesundheit auch die Selbsthilfeaspekte von seltenen Erkrankungen und unterstützt diese Arbeit von Verbänden und Gruppen in verschiedenen Projekten. Dabei

wird das Selbsthilfeengagement in den einzelnen Organisationen gestärkt und Zugänge zur Selbsthilfe aufgezeigt. Außerdem besteht die Möglichkeit, dass Selbsthilfegruppen nach der gesetzlichen Regelung zur Selbsthilfeförderung (§ 20 c SGB V) von den gesetzlichen Krankenkassen unterstützt werden können.

Um zu prüfen, wo noch Handlungsbedarf besteht, ist vom BMG die Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland“ in Auftrag gegeben worden. Sie befasst sich mit der Frage nach der Situation von Personen mit seltenen Erkrankungen im deutschen Gesundheitswesen, mit der Identifikation von Handlungsfeldern zur Verbesserung der Situation Betroffener und der Entwicklung von Lösungsszenarien unter Berücksichtigung der Entwicklungen auf EU-Ebene.

Bereits seit 2003 fördert das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) eine ganze Reihe von krankheits-spezifischen Netzwerken zur Erforschung seltener Erkrankungen.



Foto: Yuri Arcurs/fotolia.com