



Seltene Erkrankungen: Selten aber häufig

KVWL Kassenärztliche
Vereinigung
Westfalen-Lippe

Workshop am Tag der Patientensicherheit der KVWL

Seltene Erkrankungen: Selten aber häufig
Dortmund, 15.09.2023

Frühe Diagnose von seltenen Erkrankungen

Agenda

- I. Was sind seltene Erkrankungen?
- II. Informationsquellen
- III. Beispiele

Referent



Dr. med. Thomas Titgemeyer
Hausarzt; Qualitätszirkel-Tutor der
KVWL

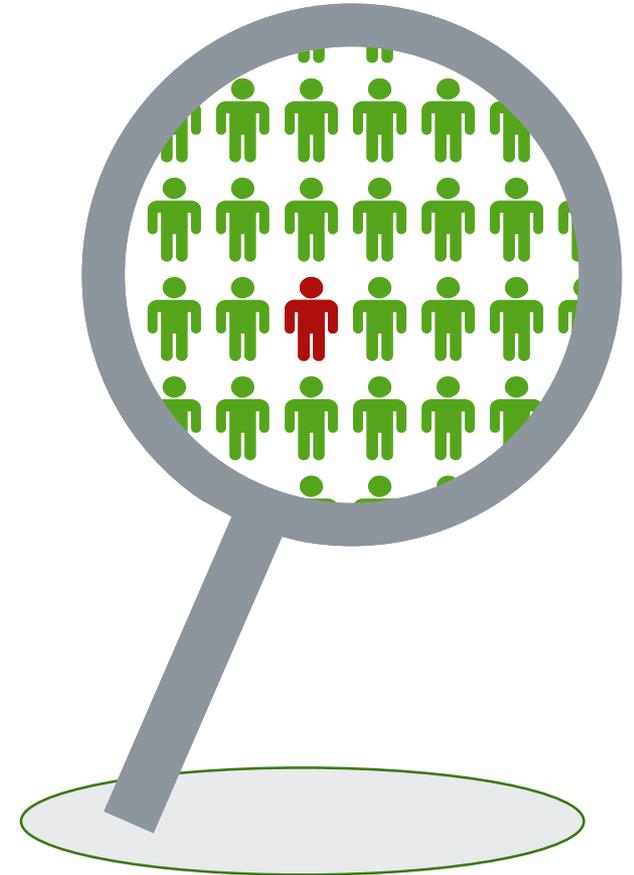
Seltenes ist selten und Häufiges ist häufig...

... weshalb bei vielen Betroffenen Jahre vergehen, bis die Diagnose einer seltenen Erkrankung gestellt wird.

Dieser Workshop soll Sie unterstützen, Ihren Blick für das eventuelle Vorliegen einer seltenen Erkrankung zu schärfen und Recherchertools aufzeigen.

In der täglichen Praxis können Sie sich in Westfalen-Lippe dabei Unterstützung in den beiden Zentrum für Seltene Erkrankungen in Bochum und Münster holen. Beide stellen sich und ihre Arbeit in diesem Modul vor.

Steht die Diagnose einer seltenen Erkrankung bereits, so gibt es gute internetbasierte Informationsquellen, die wir Ihnen im weiteren vorstellen.



Seltenes ist selten und Häufiges ist häufig...

- Je jünger der Patient/die Patientin,
- je eher ein pathologischer Befund zu erheben ist und
- je mehr verschiedene Organsysteme betroffen sind,
desto wahrscheinlicher ist eine organische Erkrankung.

Trifft keine häufige Diagnose zu, ist die Abklärung auf das Vorliegen einer seltenen Erkrankung indiziert.

Mit zunehmendem Alter des/der Betroffenen nimmt die Wahrscheinlichkeit zu, dass es sich um eine rein psychosomatische Störung handelt.

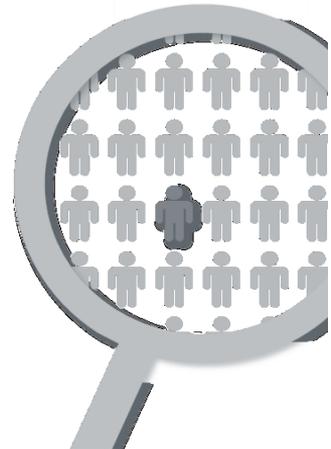
Ca. 80 % der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt.



Seltene Krankheiten

- Wie häufig ist selten? Weniger als... in der EU
 - A) 1 Betroffener auf 1 Millionen Menschen
 - B) 5 Betroffene auf 100.000 Menschen
 - C) 5 Betroffene auf 10.000 Menschen
 - D) 1 Betroffener auf 10.000 Menschen

Nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU sind von einer Erkrankung betroffen, dann spricht man von einer seltenen Erkrankung.

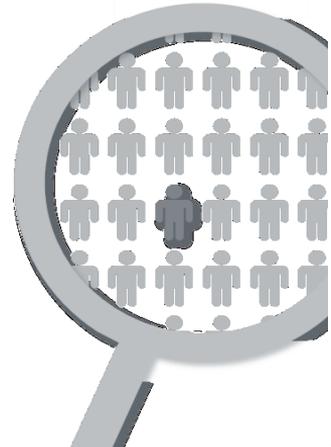


Seltene Krankheiten

- Wie viele Menschen mit einer seltenen Erkrankung leben in Deutschland / der EU?

- A) 4 Millionen in D, 30 Millionen in der EU = ca. jeder 20. Einwohner in D
- B) 500.000 in D, 5 Millionen in der EU = ca. jeder 400. Einwohner in D
- C) 10 Millionen in D, 50 Millionen in der EU = ca. jeder 8. Einwohner in D
- D) 1 Millionen in D, 15 Millionen in der EU = ca. jeder 80. Einwohner in D

Etwa 4 Millionen Menschen in D (83,2 Millionen Einwohner), etwa 30 Millionen in der EU (447 Millionen Einwohner).

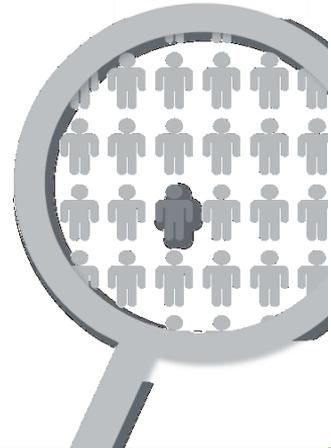


Seltene Krankheiten

- Wie viele seltene Erkrankungen sind bekannt?

- A) 1000 – 2000
- B) 3000 – 4000
- C) 6000 – 8000
- D) 15.000 – 20.000

Die Zahlen schwanken zwischen 6.000 – 8.000 bislang bekannten seltenen Erkrankungen.



Informationsquellen

- Zentrales Informationsportal über seltene Erkrankungen
- Landkarte der Versorgungseinrichtungen für Menschen mit seltenen Erkrankungen (wenn die Erkrankung bereits diagnostiziert ist, gibt aber auch einen Überblick über die Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland)
- Orphanet (wenn Sie eine seltene Erkrankung nachschlagen möchten und weitere Informationen zur Betreuung eines bereits diagnostizierten Patienten benötigen)

www.portal-se.de

www.se-atlas.de

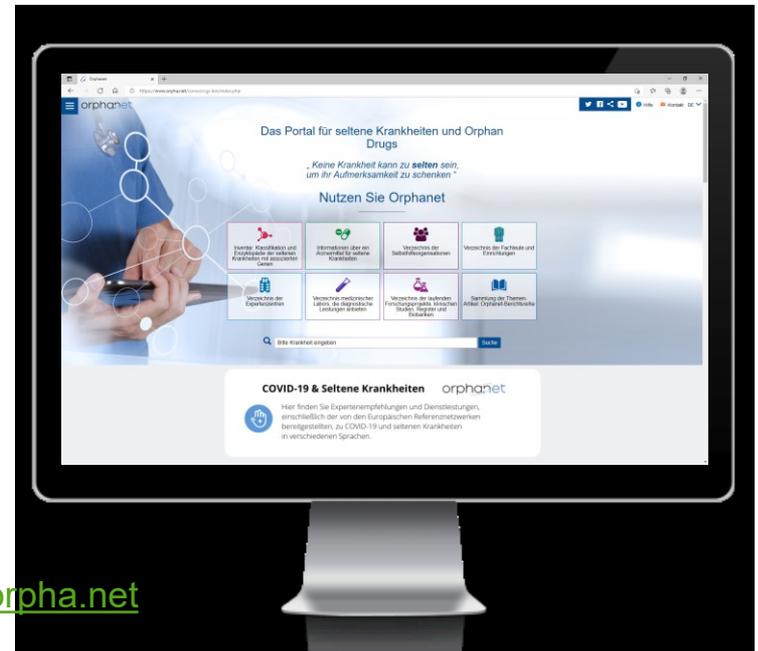
www.orpha.net

Informationsquellen nutzen

Testen Sie das Orphanet gemeinsam:

Nennen Sie Krankheiten und Syndrome, die zu den seltenen Erkrankungen gehören könnten, und prüfen Sie auf der Orphanet-Seite, ob Sie recht hatten, beispielsweise

- das **Marfan-Syndrom**
- die **von Recklinghausen-Erkrankung**
- oder **das von-Willebrand-Syndrom**.

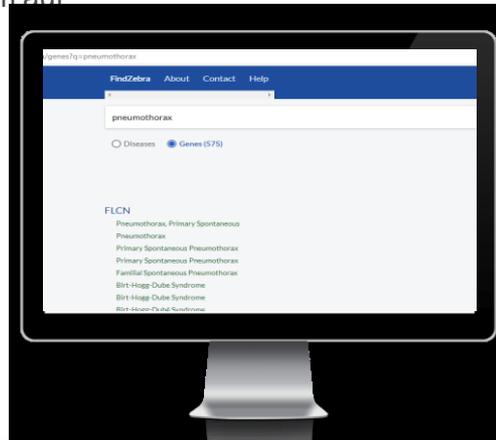


www.orpha.net

Informationsquellen nutzen

Ein Pneumothorax lässt Ärzte an eine Zystische Fibrose denken oder bei einer schlanken jungen Frau vielleicht an eine Anorexie. Die meisten würden sich indes schwertun, ein Syndrom dahinter zu entdecken, selbst dann, wenn zusätzliche Läsionen an der Haut (Fibrofollikulome) einschlägige Hinweise geben. Vermutlich kaum einem Arzt fiel als Differenzialdiagnose das Birt-Hogg-Dubé-Syndrom ein, das zusätzlich durch Nierentumore und Lungenzysten gekennzeichnet ist und eine Prävalenz von 1:200 000 aufweist. Gibt er jedoch „Pneumothorax“ in die Diagnosesuchmaschine „FindZebra“ ein und klickt den Befehl „Search“, so taucht in einer Tabelle bereits unter den ersten 5 Differenzialdiagnosen auch das Birt-Hogg-Dubé-Syndrom auf.

Quelle: [Medizinische Suchmaschinen: Mit einem Mausklick zur Diagnose \(aerzteblatt.de\)](https://www.aerzteblatt.de)
abgerufen am 17.09.2021 08:06 Uhr.

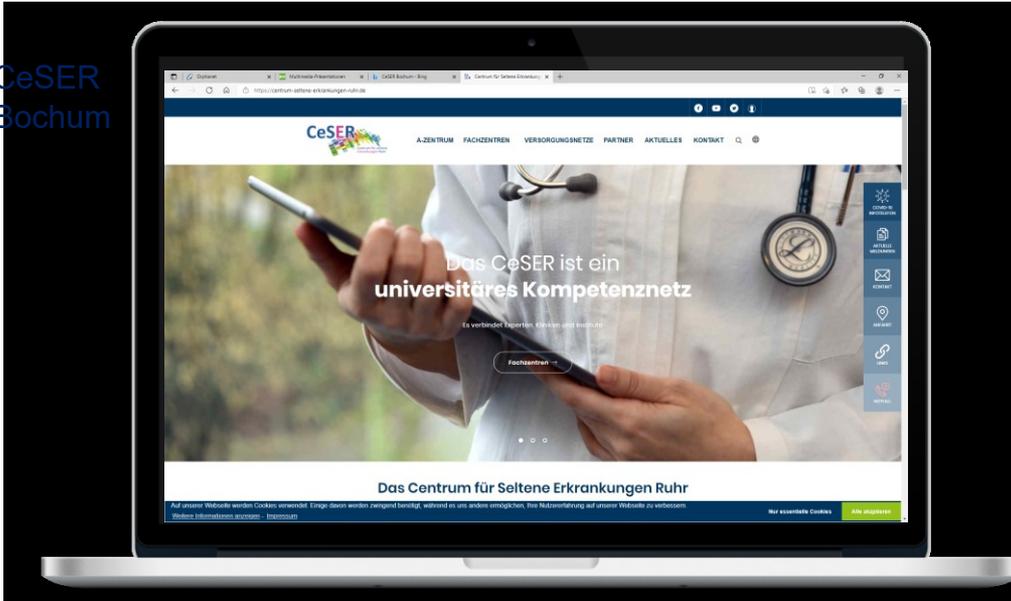


www.findzebra.com

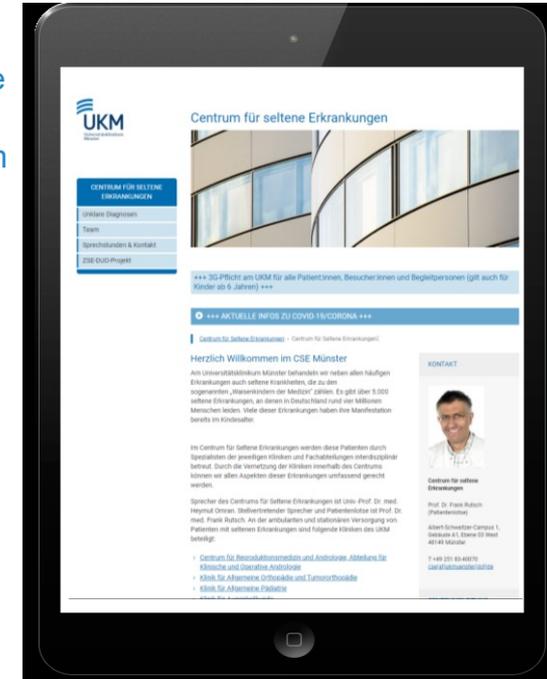
Diagnosezentren

Die beiden Diagnose-Zentren für seltene Erkrankungen in Westfalen-Lippe stellen sich vor

CeSER
Bochum



Centrum für seltene
Erkrankungen am
Universitätsklinikum
Münster



Orphan drugs

Ein Arzneimittel kann dann den Status als Orphan Drug erhalten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der Europäischen Union von der Erkrankung betroffen sind, die Erkrankung lebensbedrohend ist oder eine chronische Invalidität nach sich zieht und für sie bisher keine zufriedenstellende Methode für die Diagnose, Verhütung und Behandlung des betreffenden Leidens zugelassen wurde oder das betreffende Arzneimittel für diejenigen, die von diesem Leiden betroffen sind, von erheblichem (Zusatz-)Nutzen sein wird.

Unter diesem, vor der Zulassung zu beantragendem Status, gelten vereinfachte Zulassungsvoraussetzungen und Gebührenbefreiungen im Rahmen des Zulassungsverfahrens.

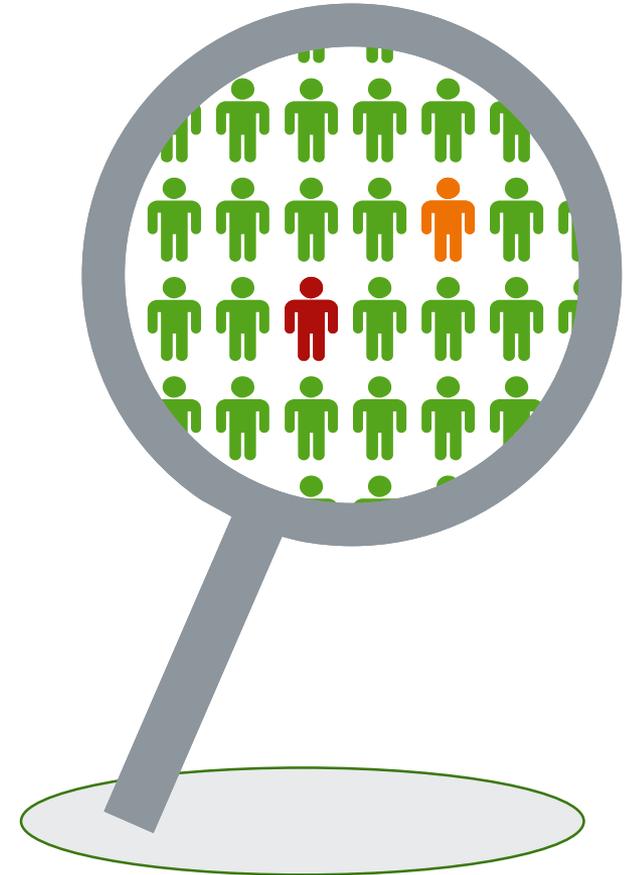
217 Orphan drugs sind bis Ende 2022 in der EU zugelassen worden.



Fallbeispiele

Fallen Ihnen spontan eigene Patient:innen mit einer seltenen Erkrankung ein?

- Wie gestaltete sich der Weg zur Diagnose?
- Was hilft Ihnen bei der Langzeitbetreuung?
- Was können die Kolleg:innen von Ihrem Fall „mitnehmen“?



Weiterführende Quellen

Nützliche Internet-Links für die Suche nach Seltene Erkrankungen und die Betreuung von Patient:innen mit einer solchen:

Zentrales Informationsportal

www.portal-se.de

Informationen über Erkrankungen

www.orpha.net

Suche anhand von Symptomen (englischsprachig)

www.findzebra.com

Landkarte der Versorgungseinrichtung für Seltene Erkrankungen

www.se-atlas.de



Vielen Dank für Ihre
Aufmerksamkeit!
