

Inhaltsverzeichnis

1	Seltene Erkrankungen – ein Überblick	1	3.2.3	Genetische Diagnostik	26
	Rupert Conrad und Martin Mücke		3.3	Interdisziplinarität	27
1.1	Einführung	1	3.4	Vom Symptom zur Diagnose: Spurensuche	28
1.1.1	Definition Seltener Erkrankungen	1	3.5	Bedeutung der Diagnose	28
1.1.2	Epidemiologie	2	3.6	Zusammenfassung und Ausblick	29
1.1.3	Ätiologie	2			
1.1.4	Mortalität	3	4	Die richtige Recherche bis zur Diagnose	31
1.1.5	Gesundheitsversorgung	4		Lorenz Grigull	
1.1.6	Zusammenfassung	5	4.1	Diagnostische Recherche – Blick zurück . . .	31
1.2	Entwicklung der Versorgungssituation für Seltene Erkrankungen in Deutschland und Europa	5	4.2	Diagnostische Fehler heute	31
1.2.1	Medizinische Versorgung und Forschung . . .	6	4.3	Fachlicher Austausch in „Social Media“ . . .	31
1.2.2	Unterstützungsangebote für Betroffene	6	4.4	Lebenslanges Lernen Voraussetzung	32
1.2.3	Unterstützungsangebote auf europäischer Ebene	7	4.5	Erster Schritt: Einsicht und Demut bei den Behandelern	32
1.3	Seltene Erkrankungen – die globale Perspektive	8	4.6	Keine Diagnose ohne vollständige Anamnese und körperliche Untersuchung	32
			4.7	Digitale Werkzeuge zur diagnostischen Recherche und Diagnose	33
2	Seltene Erkrankungen und Evidenz – eine ethische Herausforderung	13	5	Seltene Erkrankungen und Psyche	35
	Emilia Lehmann und Mariacarla Gadebusch Bondio			Rupert Conrad	
2.1	Einleitung	13	5.1	Psychosoziale Belastungen	35
2.2	Selten und doch häufig? – Folgenträchtige Begriffsbestimmungen und das Paradox der Rarität	14	5.1.1	Psychische Erkrankung	35
2.3	Vulnerabilität bei Seltenen Erkrankungen . . .	15	5.1.2	Lebensqualität und psychische Belastung . . .	36
2.4	Nationale und internationale Initiativen . . .	16	5.1.3	Soziale Auswirkungen	36
2.5	Epistemische Herausforderungen: Alternative Wege zur Evidenz	19	5.1.4	Erfahrungen mit dem medizinischen Versorgungssystem	37
2.6	Ethische Herausforderungen in Forschung und Versorgung Seltener Erkrankungen . . .	21	5.1.5	Bewältigungsstrategien	37
2.6.1	Evidenzbasierte, partizipative Forschung . . .	21	5.1.6	Psychosoziale Auswirkungen auf die Herkunftsfamilie	37
2.6.2	Patientenzentrierte klinische Versorgung . . .	22	5.2	Einzelfallberichte	39
2.7	Rück- und Ausblick	23	5.3	Psychosomatische Behandlung	40
			5.4	Zusammenfassung und Ausblick	40
3	Diagnostisches Vorgehen oder Spurensuche	25	6	Ambulante primärärztliche und integrierte Versorgung von Seltenen Erkrankungen	43
	Tim Bender		6.1	Seltene Erkrankungen in der Hausarztpraxis . .	43
3.1	Einführung	25	6.1.1	Das Problem mit den Seltenen	43
3.2	Diagnostisches Vorgehen	25	6.1.2	Was spricht gegen eine Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen und warum?	44
3.2.1	Anamnese und klinische Untersuchung	25	6.1.3	Handlungsempfehlung für die Praxis	44
3.2.2	Weiterführende spezielle Diagnostik: Labor und bildgebende Verfahren	26	6.1.4	Ungelöste Fälle	45

XII Inhaltsverzeichnis

6.1.5	Die richtige Diagnose zählt	45	9.3	Besondere Bedürfnisse von Kindern und Jugendlichen mit Seltener Erkrankung	84
6.1.6	Somatisch oder psychosomatisch?	46	9.3.1	Wege zur Diagnose	84
6.1.7	Die Rolle des Hausarztes	46	9.3.2	Multidisziplinarität und Betreuung im Team	85
6.1.8	Ausblick	46	9.3.3	Transition	86
6.1.9	Zusammenfassung	47	9.4	Therapien	86
6.2	Die Rolle der Spezialambulanzen	47	9.5	Projekte	86
	Sonja Froschauer und Laura Bredow		9.5.1	Krebsprädisposition	86
6.2.1	Einführung in die ambulante spezialfachärztliche Versorgung	47	9.5.2	Einsatz künstlicher Intelligenz	87
6.2.2	Besonderheiten der ASV	48	10	Patienten ohne Diagnose	89
6.2.3	Patientenzugang	49		Martin Mücke und Rupert Conrad	
6.2.4	Seltene Erkrankungen in der ASV	49	10.1	Überblick	89
7	Fachärztliche Versorgung	53	10.2	Pilotprojekt zur Versorgung von Patienten ohne Diagnose	89
7.1	Humangenetik	53	11	Informationstechnik (IT) und Seltene Erkrankungen	93
	Julia Sellin, Axel Schmidt und Markus M. Nöthen		11.1	Unterstützung der Diagnosefindung	93
7.1.1	Humangenetik und Seltene Erkrankungen ...	53		Jannik Schaaf	
7.1.2	Genetische Diagnostik bei Seltenen Erkrankungen	54	11.1.1	Medizinisches Wissen für die Diagnosestellung nutzen	93
7.1.3	Die Rolle des Facharztes/der Fachärztin für Humangenetik	55	11.1.2	Die Suche nach Erkrankungen im Internet ...	94
7.2	Neurologie	56	11.1.3	Differenzialdiagnose bei Seltenen Erkrankungen	94
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen		11.1.4	Diagnoseunterstützung mithilfe von verteilten klinischen Daten	95
7.2.1	Übersicht	56	11.1.5	Die Chancen der Medizininformatik-Initiative für die Diagnose bei Seltenen Erkrankungen	97
7.2.2	Der Weg zum Neurologen	57	11.1.6	Zusammenfassung und Ausblick	97
7.2.3	Der diagnostische Prozess	59	11.2	Unterstützung beim Finden von Experten und Selbsthilfeorganisationen	98
7.2.4	Therapien	62		Holger Storf und Johanna Schäfer	
7.3	Radiologie	62	11.2.1	se-atlas – Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen	98
	Milka Marinova		11.2.2	Funktionsweise des se-atlas	99
7.3.1	Bildgebende Verfahren	62	11.2.3	Datengrundlage und Qualitätssicherung	101
7.3.2	Fallbeispiele	64	11.2.4	Recherche nach Seltenen Erkrankungen im se-atlas	102
8	Zentren für Seltene Erkrankungen	75	11.2.5	Ergebnisse, Diskussion und Fazit	103
	Martin Mücke		11.3	Unterstützung bei der Forschung und Zusammenarbeit	104
8.1	Was sind Zentren für Seltene Erkrankungen?	75		Dennis Kadioglu und Jens Göbel	
8.2	Aufbau der Zentren	76	11.3.1	Erfassen und Sammeln von Daten	104
8.3	Aktuelle Liste und Ansprechpartner der ZSE	76	11.3.2	Finden passender Daten	105
8.4	Besondere Projekte zur Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen	79	11.3.3	Nutzen von Daten	106
8.5	Zusammenschlüsse von Zentren	80	11.4	Codierung von Seltenen Erkrankungen ...	107
8.6	Zusammenfassung und Ausblick	80		Kurt Kirch und Stefanie Weber	
9	Seltene Erkrankungen in der Kindheit und Jugend	81	11.4.1	Codierung von Krankheitsdiagnosen in Deutschland	107
	Lorenz Grigull				
9.1	Definition und Hintergrund	81			
9.2	Früherkennung	81			
9.2.1	Hausärztliche Versorgung	83			

11.4.2	Probleme bei der Codierung von Seltenen Erkrankungen	108	13.2	Gesundheitssystemische und -politische Implikationen	130
11.4.3	Orpha-Kennnummer als Identifikator für Seltene Erkrankungen	108		Thorsten Wolf	
11.4.4	Alpha-ID und Alpha-ID-SE	108	13.2.1	EU-Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden als Kernanreiz für die Entwicklung von Orphan Drugs	130
11.4.5	Codierung von Seltenen Erkrankungen in der Europäischen Union	109	13.2.2	Weitere Anreize	130
11.4.6	Testung der Alpha-ID-SE	110	13.2.3	Blick in die nahe Zukunft: Advanced Technical Medical Products	131
11.4.7	Herausforderungen der Codierung von Seltenen Erkrankungen	110	13.2.4	Herausforderungen für die gesetzliche Krankenversicherung (GKV)	132
11.5	Einsatz von künstlicher Intelligenz in der Diagnostik Seltener Erkrankungen ..	111	13.2.5	Fazit	135
	Peter Krawitz und Jean Tori Pantel				
11.5.1	Neue Technologien der Molekulargenetik ...	111	14	Selbsthilfe bei Seltenen Erkrankungen	139
11.5.2	Automatisierte Bilderkennung	112	14.1	Die Rolle der Selbsthilfe bei Seltenen Erkrankungen	139
11.5.3	PEDIA	112		Lisa Biehl, Nicole Heider und Mirjam Mann	
11.5.4	Zusammenfassung	113	14.1.1	Herausforderungen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen	139
12	Behandlung von Seltenen Erkrankungen	115	14.1.2	Die Selbsthilfe der Seltenen – ein wichtiger Partner	140
	Tim Bender		14.1.3	Zusammenarbeit zwischen Ärzteschaft und der Selbsthilfe für die Seltenen	143
12.1	Allgemeines	115	14.2	Die Selbsthilfegruppe für erythropoetische Protoporphyrrie	144
12.2	Seltene genetische Erkrankungen	115		Elke Hauke	
12.3	Seltene angeborene Stoffwechsel-erkrankungen	117	14.2.1	Was ist erythropoetische Protoporphyrrie? ...	144
12.4	Seltene Autoimmunerkrankungen	119	14.2.2	Ursache und Symptome	144
12.5	Seltene Infektionserkrankungen	121	14.2.3	Was bedeutet „Leben mit EPP“?	146
12.6	Zusammenfassung und Ausblick	122	14.2.4	Zusammen sind wir stärker	147
13	Orphan Drugs	125	14.2.5	Literatur zum Thema aus Patientensicht	148
13.1	Zulassung und Vermarktung	125	15	Seltene Erkrankungen im humanmedizinischen Studium	149
	Frauke Naumann-Winter			Leonie Heuchemer	
13.1.1	Hintergrund	125	15.1	Seltene Erkrankungen im Studium heute	149
13.1.2	Internationale Bemühungen für Patienten mit Seltenen Erkrankungen	125	15.2	Zukunftsmusik – Studierende in der Patientenversorgung	150
13.1.3	Grundsätzliche Anforderungen für Zulassung gelten auch für Orphans	126			
13.1.4	EU-Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden	126	16	Seltene Erkrankungen – ein Ausblick ..	153
13.1.5	Überblick über Orphan-Kandidaten	127		Rupert Conrad und Martin Mücke	
13.1.6	Heterogenität von Orphans	127	16.1	Welche zukünftigen Entwicklungen im Hinblick auf Seltene Erkrankungen sind absehbar und welche wünschenswert? ...	153
13.1.7	Überblick über zugelassene Orphan-Arzneimittel	127			
13.1.8	Evidenz für innovative Arzneimittel als Orphan Drug	127		Register	155
13.1.9	Europäische Orphan-Arzneimittel und nationale Vermarktung und Erstattung. .	128			
13.1.10	Fazit	129			