

# Inhaltsverzeichnis

<b>1</b>	<b>Seltene Erkrankungen – ein Überblick</b>		1	3.2.3	Genetische Diagnostik .....	26
	Rupert Conrad und Martin Mücke		1	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	<b>Die richtige Recherche bis zur Diagnose</b> .....	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		4.2		Diagnostische Fehler heute .....	31
1.2.1	Medizinische Versorgung und Forschung		5	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		6	4.5	Erster Schritt: Einsicht und Demut bei den Behandlern .....	32
1.3	Seltene Erkrankungen – die globale Perspektive		7	4.6	Keine Diagnose ohne vollständige Anamnese und körperliche Untersuchung	32
			8	4.7	Digitale Werkzeuge zur diagnostischen Recherche und Diagnose .....	33
<b>2</b>	<b>Seltene Erkrankungen und Evidenz – eine ethische Herausforderung</b>		<b>5</b>	<b>Seltene Erkrankungen und Psyche</b> .....	35	
	Emilia Lehmann und Mariacarla Gadebusch Bondio		13	5.1	Rupert Conrad Psychosoziale Belastungen .....	35
2.1	Einleitung		13	5.1.1	Psychische Erkrankung .....	35
2.2	Selten und doch häufig? – Folgenschwere Begriffsbestimmungen und das Paradox der Rarität		13	5.1.2	Lebensqualität und psychische Belastung ...	36
2.3	Vulnerabilität bei Seltenen Erkrankungen		13	5.1.3	Soziale Auswirkungen .....	36
2.4	Nationale und internationale Initiativen		14	5.1.4	Erfahrungen mit dem medizinischen Versorgungssystem .....	37
2.5	Epistemische Herausforderungen: Alternative Wege zur Evidenz		15	5.1.5	Bewältigungsstrategien .....	37
2.6	Ethische Herausforderungen in Forschung und Versorgung Seltener Erkrankungen		16	5.1.6	Psychosoziale Auswirkungen auf die Herkunftsfamilie .....	37
2.6.1	Evidenzbasierte, partizipative Forschung		19	5.2	Einzelfallberichte .....	39
2.6.2	Patientenzentrierte klinische Versorgung		21	5.3	Psychosomatische Behandlung .....	40
2.7	Rück- und Ausblick		21	5.4	Zusammenfassung und Ausblick .....	40
<b>3</b>	<b>Diagnostisches Vorgehen oder Spurensuche</b>		<b>6</b>	<b>Ambulante primärärztliche und integrierte Versorgung von Seltenen Erkrankungen</b> .....	43	
	Tim Bender		25	6.1	Seltene Erkrankungen in der Hausarztpraxis ..	43
3.1	Einführung		25	6.1.1	Martin Mücke und Rupert Conrad 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	<b>Die Rolle der Spezialambulanzen . . . . .</b>	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	<b>Patienten ohne Diagnose . . . . .</b>	89
6.2.3	Patientenzugang . . . . .	49	10.1	Martin Mücke und Rupert Conrad Überblick . . . . .	89
6.2.4	Seltene Erkrankungen in der ASV . . . . .	49	10.2	Pilotprojekt zur Versorgung von Patienten ohne Diagnose . . . . .	89
7	<b>Fachärztliche Versorgung . . . . .</b>	53	11	<b>Informationstechnik (IT) und Seltene Erkrankungen . . . . .</b>	93
7.1	<b>Humangenetik . . . . .</b>	53	11.1	Unterstützung der Diagnosefindung . . . . .	93
	Julia Sellin, Axel Schmidt und Markus M. Nöthen		11.1.1	Jannik Schaaß Medizinisches Wissen für die Diagnosestellung nutzen . . . . .	93
7.1.1	Humangenetik und Seltene Erkrankungen . . . . .	53	11.1.2	Die Suche nach Erkrankungen im Internet . . . . .	94
7.1.2	Genetische Diagnostik bei Selteneren Erkrankungen . . . . .	54	11.1.3	Differenzialdiagnose bei Selteneren Erkrankungen . . . . .	94
7.1.3	Die Rolle des Facharztes/der Fachärztin für Humangenetik . . . . .	55	11.1.4	Diagnoseunterstützung mithilfe von verteilten klinischen Daten . . . . .	95
7.2	<b>Neurologie . . . . .</b>	56	11.1.5	Die Chancen der Medizininformatik-Initiative für die Diagnose bei Selteneren Erkrankungen . . . . .	97
	Patrick Weydt und Sarah Bernsen		11.1.6	Zusammenfassung und Ausblick . . . . .	97
7.2.1	Übersicht . . . . .	56	11.2	Unterstützung beim Finden von Experten und Selbsthilfeorganisationen . . . . .	98
7.2.2	Der Weg zum Neurologen . . . . .	57	11.2.1	Holger Storf und Johanna Schäfer se-atlas – Versorgungsatlas für Menschen mit Selteneren Erkrankungen . . . . .	98
7.2.3	Der diagnostische Prozess . . . . .	59	11.2.2	Funktionsweise des se-atlas . . . . .	99
7.2.4	Therapien . . . . .	62	11.2.3	Datengrundlage und Qualitätssicherung . . . . .	101
7.3	<b>Radiologie . . . . .</b>	62	11.2.4	Recherche nach Selteneren Erkrankungen im se-atlas . . . . .	102
	Milka Marinova		11.2.5	Ergebnisse, Diskussion und Fazit . . . . .	103
7.3.1	Bildgebende Verfahren . . . . .	62	11.3	Unterstützung bei der Forschung und Zusammenarbeit . . . . .	104
7.3.2	Fallbeispiele . . . . .	64	11.3.1	Dennis Kadioglu und Jens Göbel Erfassen und Sammeln von Daten . . . . .	104
8	<b>Zentren für Seltene Erkrankungen . . . . .</b>	75	11.3.2	Finden passender Daten . . . . .	105
	Martin Mücke		11.3.3	Nutzen von Daten . . . . .	106
8.1	<b>Was sind Zentren für Seltene Erkrankungen? . . . . .</b>	75	11.4	Codierung von Selteneren Erkrankungen . . . . .	107
8.2	<b>Aufbau der Zentren . . . . .</b>	76	11.4.1	Kurt Kirch und Stefanie Weber Codierung von Krankheitsdiagnosen in Deutschland . . . . .	107
8.3	<b>Aktuelle Liste und Ansprechpartner der ZSE . . . . .</b>	76			
8.4	<b>Besondere Projekte zur Versorgung von Patienten mit Selteneren Erkrankungen . . . . .</b>	79			
8.5	<b>Zusammenschlüsse von Zentren . . . . .</b>	80			
8.6	<b>Zusammenfassung und Ausblick . . . . .</b>	80			
9	<b>Seltene Erkrankungen in der Kindheit und Jugend . . . . .</b>	81			
	Lorenz Grigull				
9.1	<b>Definition und Hintergrund . . . . .</b>	81			
9.2	<b>Früherkennung . . . . .</b>	81			
9.2.1	<b>Hausärztliche Versorgung . . . . .</b>	83			

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