

# Es tut sich was bei den Seltenen

Tag der Seltenen Erkrankungen 2012

**Auf dem richtigen Weg sieht Christoph Nachtigäller, Vorsitzender der ACHSE e.V., die Selbsthilfe der Seltenen Erkrankungen. Das war sein Fazit aus den Veranstaltungen der ACHSE e.V. zum fünften Tag der Seltenen Erkrankungen (SE) in Berlin. Am 28. hat Eva Luise Köhler zum fünften Mal den nach ihr benannten mit 50.000 € dotierten Preis für medizinische Forschung für Seltene Erkrankungen verliehen und am 29. Februar veranstaltete ACHSE ein Symposium „Bessere Wege finden für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“.**

Zum Auftakt des 28. zeigte ACHSE einen neuen Kurzfilm über ACHSE und die Seltenen. Darin trat auch Hannelore Beke mit ihrer Ortsgruppe aus Nürnberg auf, eine Überraschung und ein schöner Erfolg für unseren DSCM e.V.. Den Förderpreis erhielt Dr. Oliver Semler und sein Team von der Universität Köln für ihre Forschungen zu einer neuartigen Therapie bei einer Glasknochenerkrankung. Dr. Semler ist selbst daran erkrankt und damit Betroffener. Gast der Veranstaltung war auch der Liedermacher Wolf Biermann, der aber leider nicht selber vortrug.

Die Beiträge der Referenten des Symposiums am 29. zeigten in der Tat, dass das Motto richtig gewählt war. Einige Wege für Menschen mit SE sind schon eingeschlagen worden, weitere bessere Wege für Menschen mit SE müssen aber gesucht werden. So sprach der Präsident der Deutschen Ärztekammer Dr. Frank Ulrich Montgomery von der Notwendigkeit der Einrichtung von Datenbanken und Netzwerken für die SE und der Einbeziehung der SE in die ärzteausbildung. Er lobte sogar die Arbeit der Selbsthilfe und appellierte an die Solidarität der Bürger bei der Suche nach Wegen zum Wissen um die SE.

Dr. Andreas Reimann vom ACHSE-Vorstand griff den Hinweis auf den Anspruch der Menschen mit SE auf die Solidarität der Gesellschaft auf und leitete daraus den Anspruch aller Bürger, auch der Menschen mit einer SE, auf eine richtige und zügige Diagnose ab, woran es auch heute hapere. Auch die selbst ernannten Zentren für SE entsprächen teilweise noch nicht dieser Anforderung. Hier seien starke Selbsthilfeorganisationen gefragt, die finanziell transparent eine qualitätsvolle Tätigkeit erbringen müssen, damit sie nicht nur bei den Betroffenen sondern auch bei den Ärzten Anerkennung finden.

## Spezialsprechstunde für Seltene

Den Angriff auf die Zentren konnte Professor Dr. Thomas O.F. Wagner jedenfalls für das Frankfurter Referenzzentrum für SE in Frankfurt (FRZSE) parieren. Er schilderte seine guten Erfahrungen mit der seit einem Jahr bestehenden von ihm eingeführten Spezialsprechstunde für schwierige/fehlende Diagnosen. Patienten ohne Diagnose können sich von ihrem Hausarzt hierhin verweisen lassen, wo in interdisziplinärer Ärzterunde in einem festen Verfahren der Patient auf Herz und Nieren untersucht, und bei Bedarf weiterverwiesen wird. Frankfurt ist damit die einzige Anlaufstelle für Menschen mit einer SE, die sich des Rat suchenden Patienten annimmt, auch wenn sich herausstellt, dass dessen SE nicht in dem Frankfurter Zentrum behandelbar sein sollte. Das ist aber die Ausnahme unter diesen Zentren, die in der Regel Zentren für einige wenige SE sind. Die Frankfurter Spezialsprechstunde wird bislang von den Krankenkassen nicht honoriert, obwohl der Arbeitsaufwand allein durch die interdisziplinäre Beteiligung erheblich – etwa 8,5 Stunden ärztliche Beratung pro Fall - und kostenaufwändig ist. Der Erfolg liegt bisher bei bescheidenen 2 v.H..

Auch Bundesgesundheitsminister Daniel Bahr lobte die dringend notwendige Tätigkeit der Selbsthilfe, die von den Krankenkassen mit 40 Millionen Euro unterstützt werde. Er verwies auf das anstehende Patientenrechtegesetz, das die Rechte der Patienten festlegen werde und erwähnte insbesondere die

geplante Einrichtung des Spezialfacharztes, was für die SE von besonderer Bedeutung sei. Auch sprach er sich für eine bessere Vernetzung der niedergelassenen Ärzte mit den Krankenhäusern aus.

Professor Dr. Christoph Klein, Netzwerk für SE, und Professor Dr. Peter N. Robinson, Charité, gaben einen spannenden Einblick in eine neue genomische Medizin, die mit dem entzifferten menschlichen Genom möglich sei. Es gebe schon handliche Messgeräte, die heute eine individuelle Beurteilung des einzelnen Patienten erlauben. Das kranke Gen sei also bald lesbar, und damit die Behandlungsmöglichkeiten ausweitungsfähig.

In einer Abschlussdiskussion war man sich einig, dass in den vergangenen fünf Jahren viel für die Seltenen auf den Weg gebracht worden sei. Der/die einzelne Patient/in wird das nicht am eigenen Leib erfahren haben. Aber die Gesellschaft wird zusehends auf die Seltenen aufmerksam und durch die Presse auch aufmerksam gemacht. Und politisch hat die EU den Anstoß gegeben, Nationale Pläne für die Seltenen zu erarbeiten, woran ACHSE im Rahmen der NAMSE namentlich beteiligt sei. Das kommt den kleinen Selbsthilfeorganisationen und vor allem ihren betroffenen Mitgliedern, wenn auch schrittweise, zu Gute. Der Druck der Patienten auf die Selbsthilfe, eine qualifizierte Arbeit zu leisten, ist unerlässlich. Das gibt der Selbsthilfe das notwendige Wissen und die Motivation, Druck auf die Gesellschaft zumachen.

Siegfried Speichert  
Euskirchen, 4.3.2012