



Seltene Erkrankungen

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen

Themen

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen / **Seltene Erkrankungen** / 02

1. Was sind gesellschaftlich relevante Erkrankungen?
2. Was sind seltene Erkrankungen?
3. Diagnose
4. Symptome
5. Behandlung

Was sind gesellschaftlich relevante Erkrankungen?

Was sind gesellschaftlich relevante Erkrankungen?

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen / **Seltene Erkrankungen** / 04

- Gesellschaftlich relevante Erkrankungen sind laut der Weltgesundheitsorganisation WHO solche, die eine **hohe persönliche und gesellschaftliche Krankheitslast** verursachen.
- Die **Krankheitslast** entsteht entweder durch verlorene Lebensjahre durch einen vorzeitigen Tod aufgrund einer Erkrankung oder durch **gelebte Lebensjahre mit Behinderung** durch einer Erkrankung.
- Die Krankheitslast wird in sog. „Disability-Adjusted Life Years“ (DALY) ausgedrückt.
- Die WHO gibt regelmäßig eine Liste der Erkrankungen heraus, die weltweit die größte Krankheitslast verursachen, zuletzt 2015 zu 306 verschiedenen Erkrankungen

Seltene Erkrankungen

Was versteht man unter einer seltenen Erkrankung?

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen / **Seltene Erkrankungen** / 06

Eine Krankheit gilt als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind.

Es existieren zwischen 7.000 und 9.000 verschiedene seltene Erkrankungen. Dabei werden durch verbesserte Diagnostik immer mehr seltene Erkrankungen entdeckt.

In Deutschland leben insgesamt rund vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, davon ca. zwei Millionen Kinder und Jugendliche.

Europaweit sind 30 bis 40 Millionen Menschen von einer seltenen Erkrankung betroffen.

Selten ist damit gar nicht so selten!

Diagnostik von seltenen Erkrankungen

Diagnose einer seltenen Erkrankung

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen / **Seltene Erkrankungen** / 08

- Für Diagnostik und Therapie von Seltenen Erkrankungen werden Expert:innen benötigt.
- Ärzt:innen haben, bedingt durch die Seltenheit der Erkrankungen, meist nur wenig Erfahrung in der Diagnosestellung. Der Weg zur endgültigen Diagnose dauert deshalb oft viele Jahre.
- Um Menschen mit seltenen Erkrankungen gut zu versorgen, ist eine effektive Zusammenarbeit verschiedener Behandler aus unterschiedlichen Fachbereichen notwendig. Dies erfolgt u.a. in Zentren für seltene Erkrankungen, von denen es 34 Stück in Deutschland gibt.

Symptome von seltenen Erkrankungen

Symptome bei seltenen Erkrankungen

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen / **Seltene Erkrankungen** / 10

Die Symptome einer seltenen Erkrankung sind in der Regel sehr komplex und für die Diagnosefindung wird oft die Expertise aus mehreren Fachdisziplinen benötigt. Jede dieser Fachdisziplinen fügt im Diagnoseprozess einzelne Puzzleteile hinzu, die es zu kombinieren gilt.

Häufige Symptome, mit denen sich Patient:innen an ein Zentrum für seltene Erkrankungen wenden, sind:

- Erschöpfung und Leistungsminderung
- Schmerzen
- Neurologische Beschwerden
- Störungen des Gastrointestinaltraktes

Die Mehrheit der Betroffenen stellt sich also mit unspezifischen sowie oftmals heterogenen und komplexen Symptomen vor. Zudem haben viele Menschen mit seltenen Erkrankungen zusätzlich psychische Begleiterkrankungen wie Depressionen oder Angststörungen - was die diagnostische Einordnung zusätzlich erschwert.

Behandlung von seltenen Erkrankungen

Behandlung von seltenen Erkrankungen

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen / **Seltene Erkrankungen** / 12

- Seltene Erkrankungen werden häufig in sogenannten Zentren für seltene Erkrankungen diagnostiziert
- Im UKE gibt es das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen
- Das Martin Zeitz Centrum für Seltene Erkrankungen ist ein rein diagnostisches Centrum und bietet keine Behandlung an.
- Die Behandlung von Seltenen Erkrankungen erfolgt stattdessen in sogenannten Kompetenzcentren, anderen Spezialambulanzen oder bei niedergelassenen Fachärzt:innen.
- Da es oftmals nicht einfach ist, spezialisierte Behandlungsoptionen zu finden, bemüht sich das Martin Zeitz Centrum um rasche Anbindung in den Krankheitsrelevanten Versorgungszentren

Seltene Erkrankungen - Fazit

- Eine Erkrankung gilt als selten, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind
- Da es häufig nur eine geringe Wissensgrundlage in Bezug auf die einzelnen seltenen Erkrankungen gibt, ist der Weg bis zur Diagnose für die Betroffenen häufig lang und beschwerlich
- Die Symptome einer seltenen Erkrankung sind teilweise unspezifisch, heterogen und komplex
- Es braucht häufig Ärzt:innen aus unterschiedlichen Fachdisziplinen, um eine seltene Erkrankung zu diagnostizieren
- Um Menschen mit seltenen Erkrankungen gut zu versorgen, gibt es in Deutschland Zentren für seltene Erkrankungen, die eine Lotsenfunktion übernehmen können bis die richtige Diagnose und eine entsprechende Behandlung gefunden wurde

Herzlichen Dank für die Aufmerksamkeit

Lernmaterialien – Gesellschaftliche relevante Erkrankungen / **Seltene Erkrankungen** / 14

Projektleitung

Prof. Dr. Martin Lambert

Klinik und Poliklinik für Psychiatrie und Psychotherapie
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf

Kooperationsprojekt

HOOU - Hamburg Open Online University
Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf (UKE)



Förderung

Gefördert durch die Senatskanzlei Hamburg und die Behörde für Wissenschaft, Forschung und Gleichstellung



Lizenz Creative Commons



(CC BY-NC-ND 4.0)