Seltene Erkrankungen

Lösungen für die „Waisenkinder der Medizin“

Eine Personengruppe in der Größe der Vorarlberger Einwohnerschaft leidet unter seltenen Erkrankungen. Trotzdem sind diese Menschen mit strukturellen Problemen der Gesundheitsversorgung konfrontiert.

pro rare austria

allianz für seltene erkrankungen

Rund 400.000 Menschen leben in Österreich mit einer so genannten seltenen Erkrankung. Diese Erkrankungen sind meist erblich, oft komplex, chronisch, invalidisierend und manchmal auch lebensbedrohlich. Trotzdem existieren nur für wenige Erkrankungen effektive Therapien, und für 95 % gibt es keine Medikamente oder Therapien.

Zudem werden viele Patientinnen und Patienten oft jahrelang nicht richtig diagnostiziert. Derzeit liegt die durchschnittliche Zeit bis zu einer Diagnose bei fast fünf Jahren. In dieser Zeit erlebt eine Patientin/ein Patient üblicherweise eine Odyssee mit Besuchen bei acht verschiedenen Ärztinnen oder Ärzten, und 40 % der PatientInnen erhalten mindestens eine Fehldiagnose. Dies erzeugt unnötige Mehrkosten im Gesundheitssystem durch unnötige Arzt- oder Klinikbesuche, Fehlbehandlung und Falschmedikation. Gleichzeitig prolongiert es das Leid der Betroffenen.

» Diagnosewege müssen verkürzt werden. Das erspart menschliches Leid und finanzielle Mittel, die besser eingesetzt werden können

Die Vision von Pro Rare Austria ist eine Diagnose innerhalb eines Jahres. Dazu braucht es eine Abgeltung komplexer Diagnosegespräche im niedergelassenen Bereich, damit sich die Medizinerinnen und Mediziner ausreichend Zeit nehmen können. Und zusätzlich sollten an allen österreichischen Universitätskliniken sogenannte „Diagnoselotsen“ implementiert werden, die die Betroffenen kompetent begleiten.

Dr. House diagnostiziert

Prof. Dr. Jürgen Schäfer hat sich als Leiter des Zentrums für unerkannte und seltene Erkrankungen an der Universitätsklinik Marburg den Titel „deutscher Dr. House“ erworben. Mit den Methoden der modernen Medizin und detektivischem Talent kommt er immer wieder auf die richtige Spur.

Studentinnen und Studenten forschen nach

Das Referenzzentrum für seltene Erkrankungen der Universität Frankfurt beheimatet eine Studentenklinik, an der beispielsweise die Bearbeitung der eingesendeten Akten, die Patientenbetreuung und die Telefonsprechstunde von StudentInnen abgewickelt werden. Unter dem Motto „Nichts ist unwichtig“ wird seltenen Erkrankungen mit Rechercheprogrammen, Fachwissen und Engagement nachgegangen. Gerade der unvoreingenommene Blick der StudentInnen hilft bei der Diagnosefindung.

Computermodell unterstützt Diagnosen

Ein von Prof. Dr. Lorenz Grigull und seinem Team in Hannover entwickeltes Tool basiert auf der Annahme, dass unterschiedliche seltene Erkrankungen bestimmte Gemeinsamkeiten aufweisen. Auf Basis eines Fragebogens wird für Patienten eine modellbasierte Auswertung erstellt, welche die Diagnosefindung erleichtert.

Digitale Tools als Hoffungsgebiet

Ein weiteres Feld sind Datenbank-Anwendungen, die Experten auf dem Weg zur Diagnose unterstützen können. Auf Basis vorliegender Symptome verspricht etwa die medizinische Such-

maschine „Symptoma“ die passenden Ursachen für Krankheiten zu finden (www.symptoma.com).

Expertisezentren für seltene Erkrankungen

Ebenso maßgeblich wie all diese Ansätze sind aber Expertisezentren für seltene Erkrankungen – also Anlaufstellen für die Betroffenen, wo Spezial-Know-how für die jeweilige Krankheit gebündelt vorliegt. Auf EU-Initiative wurde mit der Implementierung des so genannten European Reference Networks (ERN) begonnen. Bei der Umsetzung in Österreich mangelt es jedoch an Ressourcen. Derzeit sind in Österreich sieben Expertisezentren designiert. Finanzielle Mittel für den Aufbau und Betrieb dieser Zentren stehen nicht zur Verfügung. Damit hängt deren Erfolg noch zu großen Teilen von der Privatinitiative von Ärztinnen, Ärzten und Pflegepersonal im Zentrum ab.

Korrespondenzadresse

Elisabeth Weigand, MBA

Geschäftsführung
Pro Rare Austria
Schottenring 14, Ebene 2
1010 Wien, Österreich
Elisabeth.weigand@prorare-austria.org
www.prorare-austria.org

Hinweis des Verlags. Der Verlag bleibt in Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutsadressen neutral.

Paediatr. Paedolog. 2021 · 56:35
<https://doi.org/10.1007/s00608-021-00865-x>

© Springer-Verlag GmbH Austria, ein Teil von Springer Nature 2021