

## Orphan diseases

# Europäische Initiative für Patienten mit seltenen Erkrankungen

**27 bis 36 Millionen Menschen in der EU sind von einer „orphan disease“ betroffen, allein in Deutschland vermutlich mehr als vier Millionen. Eine neue europäische Initiative will ihre Situation verbessern.**

— Als „orphan disease“ wird eine Erkrankung eingestuft, wenn weniger als eine Person unter 2.000 Einwohnern davon betroffen ist. Doch es sind 6.000 bis 8.000 solcher seltenen Erkrankungen bekannt. Damit leiden rund 6–8% der Bevölkerung an einer „orphan disease“ – eine Zahl, die keinesfalls gering anmutet, so Prof. Dr. Dr. Leena Bruckner-Tuderman vom Universitätsklinikum Freiburg.

Die Probleme, die sich für die Betroffenen auftun, liegen auf der Hand:

- Sie erhalten die Diagnose oft spät oder gar nicht,

- die Ursachen sind in der Regel unbekannt
- viele Ärzte kennen das Krankheitsbild nicht
- Spezialisten mit Erfahrung in der Therapie gibt es nur wenige
- Heilung gibt es keine, die Prognose ist oft unklar
- Mitmenschen reagieren aus Unwissenheit heraus oft hilflos oder überfordert
- Krankenkassen bereiten Probleme, wenn es um die Finanzierung von teuren Behandlungen geht.

Und hier sind nur einige der Schwierigkeiten aufgezählt!

An dieser Situation soll sich etwas ändern, weshalb die Europäische Kommission orphan diseases zur „high priority health area“ erklärt hat. Eingerichtet werden demnach Europäische Referenzzentren und -netzwerke, sogenannte

ERN, für hochqualitative Diagnostik, Management und Therapie, die national und grenzübergreifend arbeiten, darunter auch ein ERN-SKIN. Da die klinische Differenzialdiagnose bei seltenen Hauterkrankungen sehr schwierig sein kann, sollte sie in einem spezialisierten Zentrum erfolgen, in dem auch die Möglichkeit zur Teilnahme an klinischen Studien für die Entwicklung neuer Therapien gegeben ist. Zwar können, so Bruckner-Tuderman, die Patienten nicht geheilt werden – Symptome jedoch lassen sich oft gut lindern, wie etwa mit Losartan bei der Dystrophen Epidermolysis bullosa oder mit Simvastatin-Cholesteroll-Salbe beim CHILD-Syndrom.

■  
Kathrin von Kieseritzky

■ Plenarvortrag: „Orphan diseases, orphan drugs“, 49. DDG(Deutsche Dermatologische Gesellschaft)-Tagung, 26.04. bis 29.04.2017, Berlin

## Septumperforation droht

# Die Knopf-Batterie in der Nase ist ein Notfall!



— Kinder stecken sich gern kleine runde Dinge in die Nase. Heutzutage ist dies nicht selten eine Knopf-Batterie.

Spätestens hier hört der Spaß auf: „Diese Fälle sind als gravierend einzustufen; man muss sie unmittelbar versorgen!“, warnte HNO-Experte Prof. Heinrich Iro, Erlangen. Bereits nach einer Stunde in der Nase beginne die Batterie zu korrodieren. Durch die chemische und thermische Schädigung komme es zu Ulzerationen und Kolliquationsne-

krosen in der Nasenschleimhaut. „Nach vier Stunden haben Sie eine Septumperforation!“

In den USA werden solche Fälle bereits in einer speziellen Datenbank gesammelt, der „button battery database“. Hier wurden allein im letzten Jahr 112 Kinder mit Knopf-Batterien in der Nase registriert. Iro rät dringend, auch die Mitarbeiter am Termintelefon auf diese Gefahr hinzuweisen.

■ eo  
■ Praxis Update, München, 5./6. Mai 2017