

„Vieles ist häufig. Die Welt bietet oft aber auch Seltenes“

Editorial von Prof. Klaus Parhofer

Seit 2008 findet weltweit am letzten Februartag der „Rare Disease Day“ statt, um auf die Belange von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen aufmerksam zu machen. Die sogenannten „Waisen der Medizin“ haben definitionsgemäß eine Prävalenz von höchstens 1:2.000. Da es aber mehr als 8.000 solcher Erkrankungen gibt, ist in der Gesamtheit doch eine erhebliche Zahl von Menschen betroffen – all diesen gilt dieser Tag.

In diesem Heft haben wir wieder eine Reihe von „Seltenen“ zusammengestellt, die aus dem gesamten Bereich der Medizin kommen: Stoffwechselerkrankungen wie Glykogenosen oder Morbus Gaucher, endokrinologische Erkrankungen wie testikuläre adrenale Resttumore beim adreno-genitalem Syndrom, seltene Hauterkrankungen, aber auch familiäres Mittelmeerfieber und neu beschriebene neurologische Erkrankungen. Naturgemäß handelt es sich trotzdem nur um eine kleine Auswahl.

Auch wenn letztendlich die Diagnose und Therapieeinleitung meist in speziellen Zentren erfolgt, sind niedergelassene Kolleginnen und Kollegen oft die ersten Anlaufstellen für die Betroffenen und in die Weiterbetreuung involviert. Wir fokussieren uns in unserem ärztlichen Tun zwar vorwiegend auf häufige Erkrankungen, aber wir sollten dabei nicht vergessen, dass hinter einer vermeintlich „häufigen Fragestellung“ auch etwas Seltenes stecken kann. Die Beiträge sollen deshalb auch das Bewusstsein schärfen, dass vieles zwar häufig ist, die Welt aber oft auch Seltenes bereit hält.

In diesem Sinne hoffen wir, dass Ihnen diese MMW-Sonderausgabe Freude bereitet und Sie vielleicht das eine oder andere Interessante mitnehmen können.

„Selten allein“

Online-Galerie und bundesweite Ausstellungen zum Rare Disease Day 2024



Wie sehen sich Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Erkrankung selbst? Wie sehen Eltern ihre erkrankten Kinder? Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Achse) sammelt seit 2022 Kunstwerke von Menschen, die an einer sogenannten Orphan Disease leiden oder in der Familie davon betroffen sind. Die mittlerweile fast einhundert Gemälde, Zeichnungen und Collagen mit zugehörigen Steckbriefen der Künstlerinnen und Künstler sind in der Online-Galerie auf www.seltenallein.de zu sehen. Rund um den Rare Disease Day am 29. Februar werden viele Exponate auch wieder bundesweit in Einkaufsbahnhöfen u. a. in Dresden, Heidelberg und Mainz sowie in Universitätskliniken ausgestellt.

khp ■

IN DIESER AUSGABE



Prof. Dr. med. Klaus Parhofer
Medizinische Klinik und
Poliklinik IV – Großhadern,
LMU Klinikum München

Prof. Dr. med. Petra May
Klinik für Gastroenterologie, Hepatologie
und Infektiologie, Uniklinik Düsseldorf

Isabelle Engels et al.
Zentrum für seltene Erkrankungen,
Universitätsklinikum Bonn

Hon. Prof. Dr. med. Martin Merkel
Endokrinologikum Hamburg

Dr. med. Athanasia Ziagaki
Fachärztin für Innere Medizin, Charité –
Universitätsmedizin Berlin, Stoffwechsel-
Centrum und Kompetenzzentrum Seltene
Stoffwechselerkrankheiten

Prof. Dr. med. Claus Niederau
em. Chefarzt,
Katholische Kliniken Oberhausen

PD Dr. med. Klaus Thürmel
Chefarzt Nephrologie und Rheumatologie,
Augustinum Klinik München

Felix Weckbecker
Zentrum für seltene Erkrankungen,
Universitätsklinikum Bonn

Dr. med. Leonie Frommherz
Assistenzärztin an der Klinik für Dermatologie
und Allergologie, LMU München

Dr. med. Christine Cousin
Fachärztin für Innere Medizin,
MEDICOVER GmbH

Prof. Dr. med. Frank-Michael Köhn
Facharzt für Haut- und Geschlechtskrank-
heiten, Allergologie und Andrologie,
Andrologikum München