

Pressemitteilung

## **Themenspezial Seltene Erkrankungen**

### **Seltene Erkrankungen: Was ist das und welche Herausforderungen ergeben sich für Betroffene?**

**Berlin, 13. November 2023 – Viele Menschen haben noch nie etwas über Seltene Erkrankungen gehört. Dabei ist eine große Gruppe von Personen in Deutschland von ihnen betroffen und diese stehen vor erheblichen Herausforderungen. Patienten mit einer Seltenen Erkrankung werden zumeist nicht nur mit den generellen Belastungen durch die Krankheit konfrontiert. Auch spezifische Probleme in der Versorgung gehören zum Alltag. Doch was sind eigentlich Seltene Erkrankungen? Und warum sind gerade mit ihnen besondere Herausforderungen verbunden? Das erklärt die Stiftung Gesundheitswissen zum Auftakt ihrer Themenwoche „Seltene Erkrankungen: Gut informieren – Bewusstsein schaffen“.**

In Deutschland und der Europäischen Union spricht man von einer Seltenen Erkrankung, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Personen an ihr erkrankt sind. Seltene Erkrankungen begleiten die Betroffenen als chronische Erkrankung ihr Leben lang und sind in den überwiegenden Fällen nicht heilbar. Etwa vier Millionen Menschen sind deutschlandweit von einer Seltenen Erkrankung betroffen. Man schätzt, dass es zwischen 6.000 bis 10.000 bereits bekannte Seltene Erkrankungen gibt. Und es werden jedes Jahr mehr. Das erhöht auch die Zahl der Betroffenen. Bei Seltenen Erkrankungen treten verschiedene und sehr komplexe Krankheitsbilder auf. Die meisten dieser Krankheiten sind lebensbedrohlich oder schränken die Gesundheit der Betroffenen in erheblichem Maße ein. Ein Großteil dieser gesundheitlichen Beeinträchtigungen tritt schon im Kindes- oder Jugendalter auf. Die Lebenssituation der Patienten, aber auch die Probleme in der medizinischen Betreuung sind meist so individuell wie die Erkrankung. In einem Gesundheitssystem ausgerichtet auf die Versorgung der großen Volkskrankheiten wie Diabetes oder Hypertonie, stellt eine Seltene Erkrankung Patienten, aber auch Gesundheitsfachberufe vor eine besondere Versorgungssituation.

#### **Besondere Herausforderung Seltene Erkrankung**

Wenn man krank ist, ist das immer eine Belastung: Man muss sich mit der Diagnose auseinandersetzen, den Lebensstil entsprechend ändern und die angeordnete Therapie langfristig einhalten. In den meisten Fällen hat eine Erkrankung auch Auswirkungen auf Angehörige und/oder das soziale Umfeld. Für Menschen, die von einer Seltenen Erkrankung betroffen oder mit einer Verdachtsdiagnose konfrontiert sind, ergeben sich weitere Hürden. Die erste große Herausforderung ist der Weg zur Diagnose: Da aufgrund der Seltenheit in der Regel nur wenig über die jeweilige Krankheit bekannt ist, gelingt es Haus- oder auch Fachärzten nur schwer, auf Anhieb die richtige Diagnose zu stellen. Bis Patienten die richtige Diagnose haben, vergehen so Monate oder auch Jahre. Steht die Diagnose fest, ist es oft schwer, eine Arztpraxis oder Klinik zu finden, die auf die jeweilige Erkrankung spezialisiert ist und entsprechend die passende Versorgung leisten kann. Dies bestätigt auch eine aktuelle Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit zur gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland. Diese zeigt, dass vor allem Probleme beim Zugang zu speziellen Versorgungseinrichtungen, wie den Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) oder auch stationären bzw. ambulanten Pflegeeinrichtungen von Betroffenen und ihren Angehörigen als problematisch gesehen werden. Fast alle der 229 Befragten gaben an, dass das zu geringe Wissen von Medizinern und das zu geringe Angebot der spezialisierten Versorgung die bedarfsgerechte Versorgung erschweren.

#### **Exkurs: Ursachen für Seltene Erkrankungen oft unklar**

Für über 70 Prozent der Seltenen Erkrankungen gibt es eine genetische Ursache. Es gibt aber auch Einzelfälle, bei denen die Erkrankung auf Infektionskrankheiten, Autoimmun-Störungen oder

Krebskrankheiten zurückgeht. In vielen Fällen ist die Ursache aber bisher unklar. Ein Großteil der Seltenen Erkrankungen kann sich schon kurz nach der Geburt oder im Kindes- und Jugendalter zeigen. Aus diesem Grund gibt es in Deutschland Screening-Programme wie das Neugeborenen Screening, welches direkt nach der Geburt das Bestehen von Seltenen Erkrankungen ausschließen soll.

#### **Mehr Informationen zu Seltenen Erkrankungen**

Die meisten Menschen können sich wenig unter dem Begriff Seltene Erkrankung vorstellen. Seltene Erkrankungen sind vielfältig. Auch Ärzte und Ärztinnen wissen oft wenig zum Thema. Auf dem [Zentralen Informationsportal über Seltene Erkrankungen \(ZIPSE\)](#) können sich Betroffene, Versorger und Interessierte zum Thema „Seltene Erkrankungen“ informieren.

Um die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern, ist es wichtig, über das Thema zu informieren und es sichtbarer zu machen. So geht es weiter im Themenspezial:

#### **Die Themenwoche „Seltene Erkrankungen: Gut informieren – Bewusstsein schaffen“ im Überblick:**

Mo, 13. November:	Seltene Erkrankungen: Was ist das und welche Herausforderungen ergeben sich für Betroffene?
Di, 14. November:	Neue Studie: Welche Erfahrungen haben Ärzte mit Seltenen Erkrankungen und wie gut kennen sie sich mit deren Versorgung aus?
Mi, 15. November:	Von der Diagnose bis zur Versorgung: Wie finden Betroffene die richtige Anlaufstelle?
Do, 16. November:	Informationen für Ärzte: Wann und für wen können ambulante spezialfachärztliche Versorgung und Referenznetzwerke genutzt werden?
Fr, 17. November:	Wie können Selbsthilfegruppen bei Seltenen Erkrankungen helfen?

#### **Kontakt für Presseanfragen:**

Una Großmann  
Leiterin Kommunikation  
[una.grossmann@stiftung-gesundheitswissen.de](mailto:una.grossmann@stiftung-gesundheitswissen.de)  
T +49 30 4195492-20  
F +49 30 4195492-99

Katharina Calhoun  
Referentin PR und Marketing  
[katharina.calhoun@stiftung-gesundheitswissen.de](mailto:katharina.calhoun@stiftung-gesundheitswissen.de)  
T +49 30 4195492-22  
F +49 30 4195492-99

**Über die Stiftung Gesundheitswissen:** Die gemeinnützige, operative Stiftung Gesundheitswissen mit Sitz in Berlin will die Kompetenz von Menschen in Deutschland im Hinblick auf Gesundheit und Prävention stärken und die Informationsasymmetrien zwischen Arzt und Patient abbauen. Dazu erstellt sie u.a. laienverständliche Gesundheitsinformationen auf Grundlage aktueller wissenschaftlicher Erkenntnisse, zeigt Präventionsmöglichkeiten sowie Behandlungsalternativen auf und fördert das Gesundheitswissen im Allgemeinen. Stifter ist der Verband der Privaten Krankenversicherung.