

SELTENE ERKRANKUNGEN





etwa
4 Mio.

Menschen in Deutschland
leben mit einer
Seltenen Erkrankung

es gibt ca.
8.000
Seltene Erkrankungen

ca.
80 %
sind genetischen Ursprungs

Definition in der EU: max.
5 von 10.000
Menschen sind betroffen



etwa
4 Mio.
Menschen in Deutschland
leben mit einer
Seltenen Erkrankung



es gibt ca.
8.000
Seltene Erkrankungen



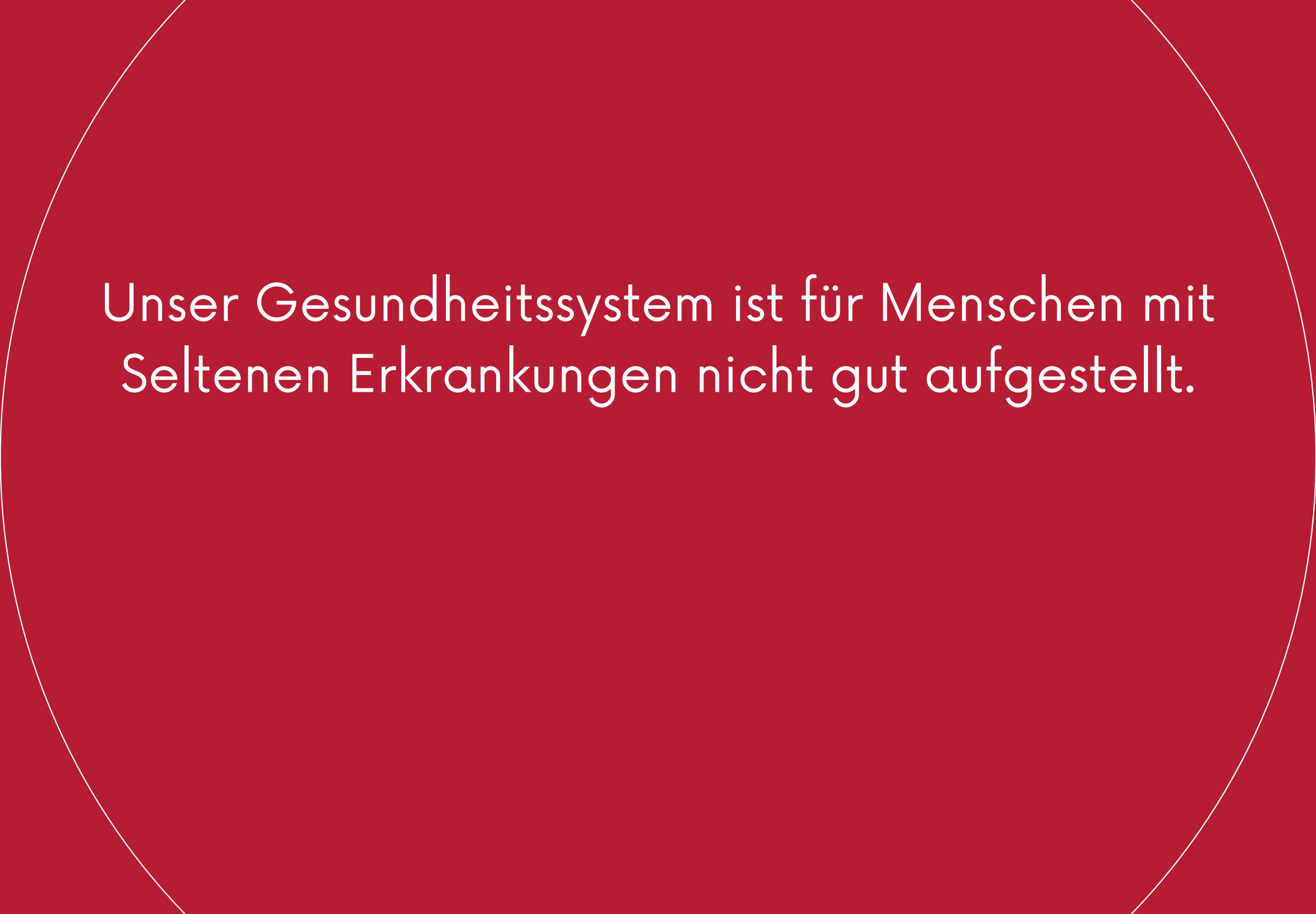
ca.
80 %
sind genetischen Ursprungs

Definition in der EU: max.
5 von 10.000
Menschen sind betroffen



Selten sind Viele.

Aber was bedeutet eine Seltene Erkrankung
für betroffene Menschen und ihre Angehörigen?



Unser Gesundheitssystem ist für Menschen mit
Seltenen Erkrankungen nicht gut aufgestellt.

Unser Gesundheitssystem ist für Menschen mit
Seltenen Erkrankungen nicht gut aufgestellt.

Die Schwachstellen des Systems treffen diese
Menschen häufig besonders hart.



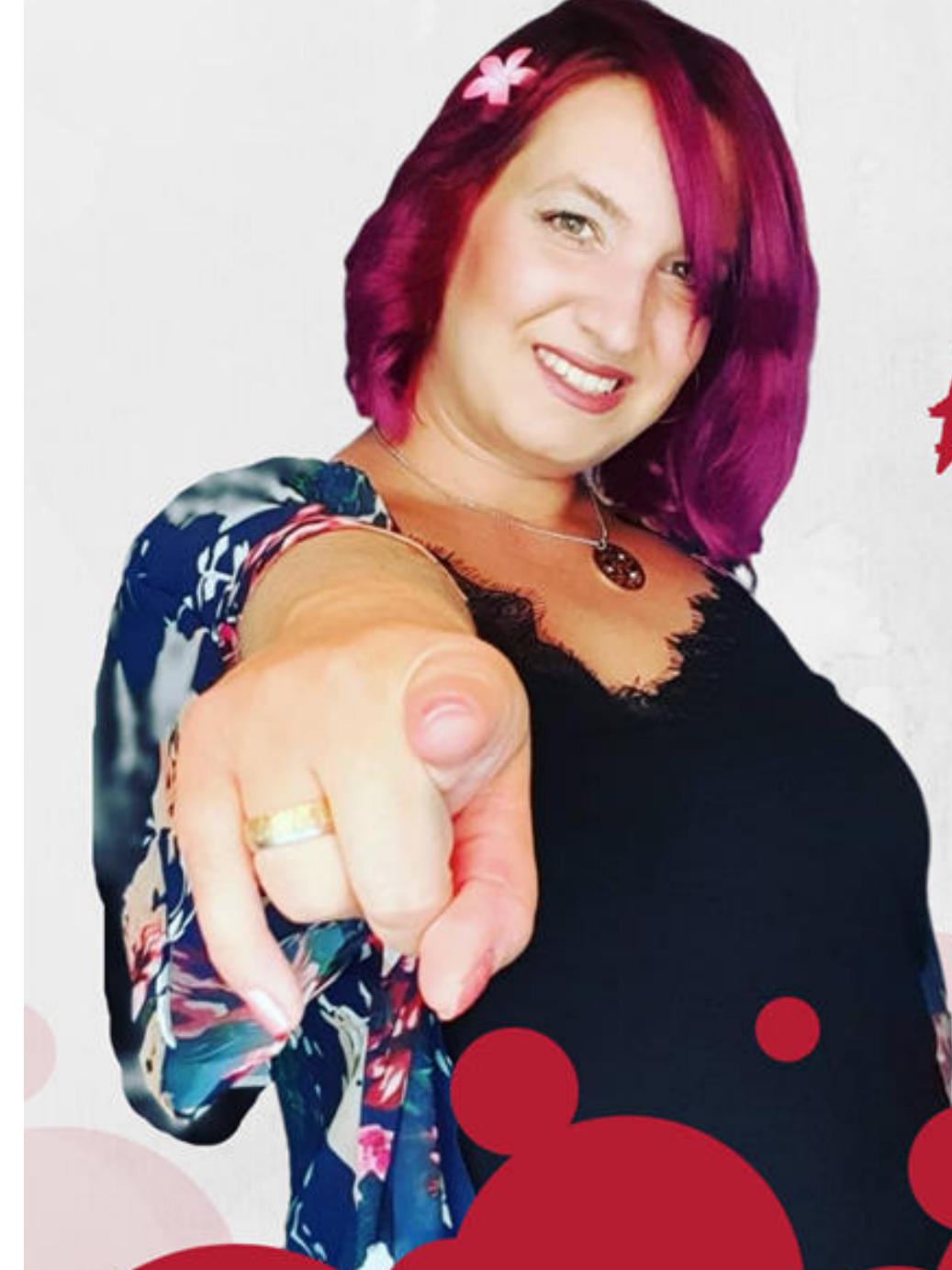
zum Beispiel bei



Chiari
Malformation



Chiari Malformation

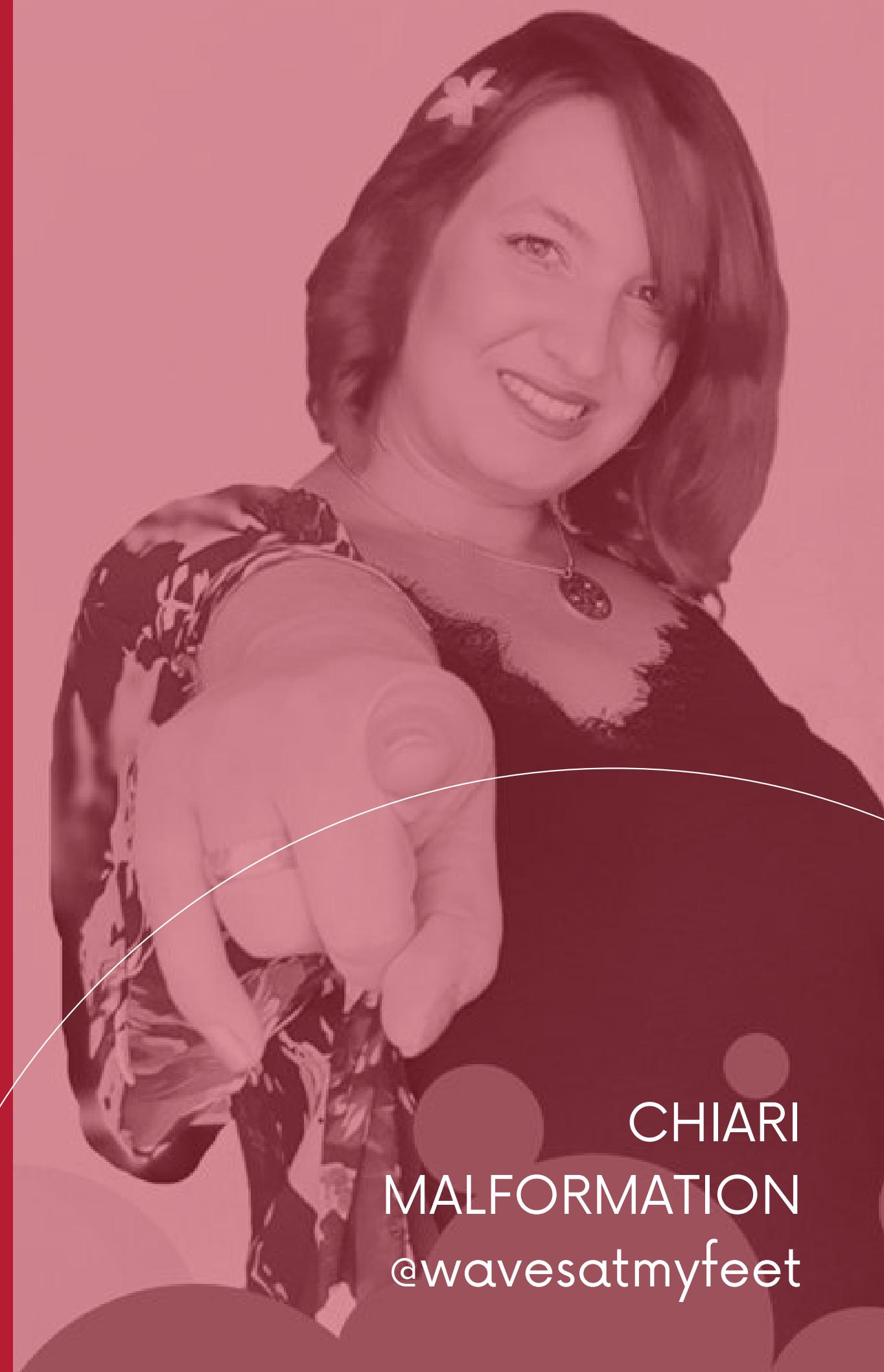


**#4MILLIONEN
Gründe**

@wavesatmyfeet
Chiari Malformation

**"Bis zur Diagnose hieß es so oft, es
sei psychosomatisch, dass ich es
selbst fast glaubte. Unsere
Beschwerden und Ängste müssen
ernst genommen werden!"**

DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE



CHIARI
MALFORMATION
@wavesatmyfeet

DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE

Symptome:

- Gequetschtes/gedrücktes Rückenmark
- Schwindelattacken und Schwächegefühl
- brennende Schmerzen von Kopf bis Schulter
- Druck auf der Nase



CHIARI
MALFORMATION
@wavesatmyfeet

DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE

Symptome:

- Gequetschtes/gedrücktes Rückenmark
- Schwindelattacken und Schwächegefühl
- brennende Schmerzen von Kopf bis Schulter
- Druck auf der Nase

Fehldiagnosen:

(bzw. nicht
vollständige
Diagnosen)

- Epilepsie
- Muskuläre Dysbalancen
- Psychosomatische Störung
- Diabetes



CHIARI
MALFORMATION
@wavesatmyfeet

DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE

Symptome:

- Gequetschtes/gedrücktes Rückenmark
- Schwindelattacken und Schwächegefühl
- brennende Schmerzen von Kopf bis Schulter
- Druck auf der Nase

Fehldiagnosen: (bzw. nicht vollständige Diagnosen)

- Epilepsie
- Muskuläre Dysbalancen
- Psychosomatische Störung
- Diabetes

Alltag:

- Spezialisierte Neurologen weit entfernt
- 2x wöchentlich je nach Tagesform Rehasport
- Unterstützung durch tolle Hausärztin



CHIARI
MALFORMATION
[@wavesatmyfeet](http://wavesatmyfeet)



Seltene Form der
**Autoimmun-
enzephalitis**

Seltene Form der
Autoimmun-
enzephalitis



**#4MILLIONEN
GRÜNDE**

Steffi, Triathletin
Seltene Form einer
Autoimmunenzephalitis

**"Eine Diagnose unklarer Genese
muss ein Ansporn sein, weiter zu
forschen. Wir dürfen nicht
abgehakt und alleine gelassen
werden."**

NICHT ERNST GENOMMEN
& ALLEIN GELASSEN WORDEN



AUTOIMMUNENZEPHALITIS
(SELTENE FORM)
Steffi, Triathletin

NICHT ERNST GENOMMEN & ALLEIN GELASSEN WORDEN

Symptome:

- Schlechte Laune und Antriebslosigkeit
- Gereizt, müde, manchmal teilnahmslos
- Kopfschmerzen und Übelkeit
- Aggressive Wutausbrüche, Verwirrtheit



AUTOIMMUNENZEPHALITIS
(SELTENE FORM)
Steffi, Triathletin

NICHT ERNST GENOMMEN & ALLEIN GELASSEN WORDEN

Symptome:

- Schlechte Laune und Antriebslosigkeit
- Gereizt, müde, manchmal teilnahmslos
- Kopfschmerzen und Übelkeit
- Aggressive Wutausbrüche, Verwirrtheit

Fehldiagnosen:
(bzw. nicht
vollständige
Diagnosen)

- Enzephalitis unklarer Genese
- Psychosomatische Störung, Faulheit



AUTOIMMUNENZEPHALITIS
(SELTENE FORM)
Steffi, Triathletin

NICHT ERNST GENOMMEN & ALLEIN GELASSEN WORDEN

Symptome:

- Schlechte Laune und Antriebslosigkeit
- Gereizt, müde, manchmal teilnahmslos
- Kopfschmerzen und Übelkeit
- Aggressive Wutausbrüche, Verwirrtheit

Fehldiagnosen:

(bzw. nicht
vollständige
Diagnosen)

Alltag:

- Enzephalitis unklarer Genese
- Psychosomatische Störung, Faulheit

- Arbeitsunfähigkeit und Frührente
- Therapie alle 12 Wochen

Triathlon als eigene Therapie gestartet – trotz
vieler Rückschläge weiter im Training.

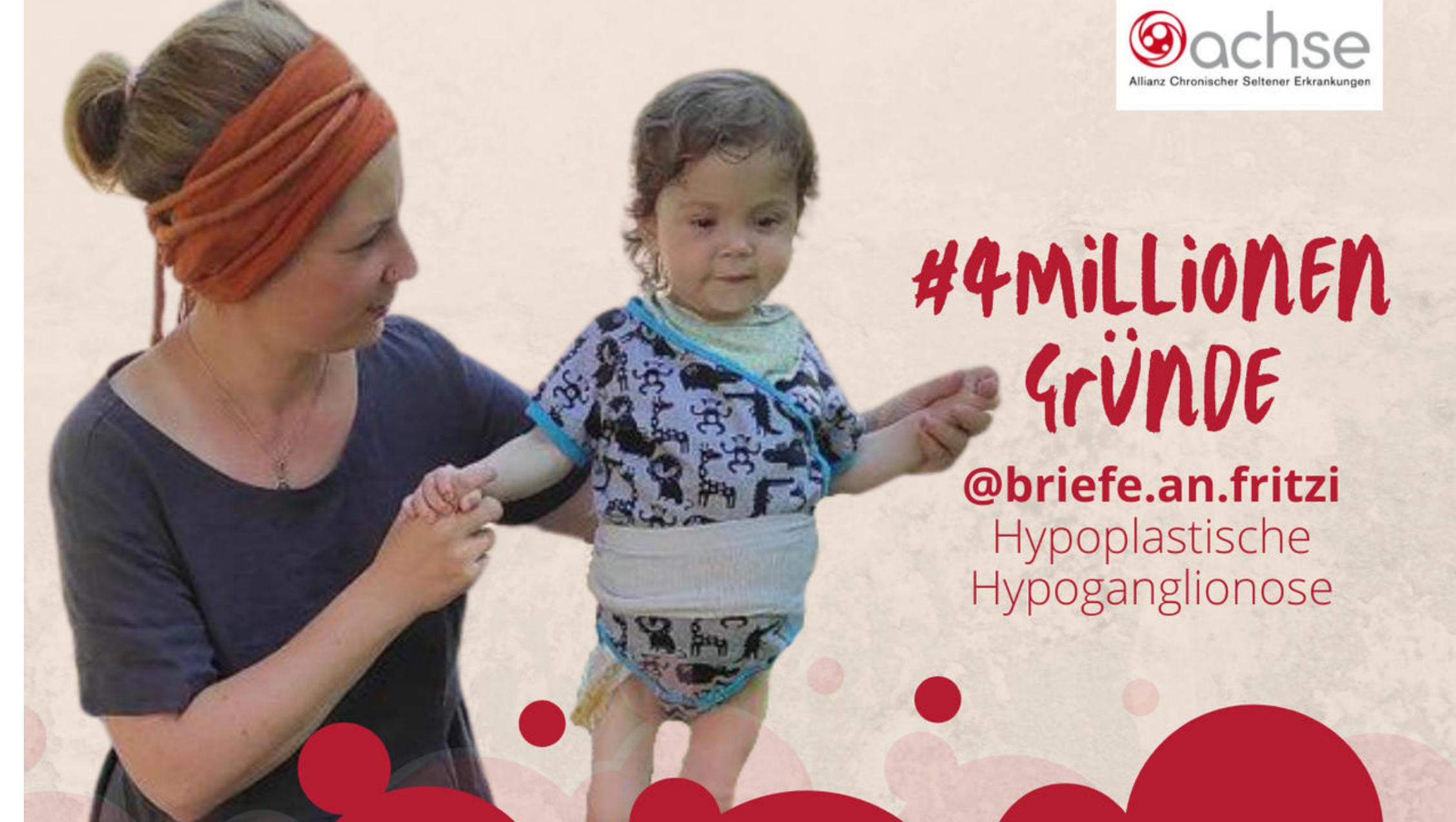


AUTOIMMUNENZEPHALITIS
(SELTENE FORM)
Steffi, Triathletin



Hypoplastische Hypoganglionose

Hypoplastische Hypoganglionose



**#4MILLIONEN
GrÜNDE**

@briefe.an.fritzi
Hypoplastische
Hypoganglionose

**"Seltene Erkrankungen sind vieles
und vor allem eines: höchst einzigartig -
ich wünsche mir, dass
Unterstützungsmöglichkeiten genau das
auch sind. Individuell und damit hilfreich
für alle Betroffenen."**



HYPOPLASTISCHE
HYPOGANGLIONOSE
@Briefe.an.Fritzi

Symptome:

- Transportstörung des Darms, also darmverschlussartige Symptome ohne echten Verschluss (massive Durchfälle, Stuhlverhalte, bakterielle Fehlbesiedlungen, Erkrankungen der Magenschleimhaut und Speiseröhre durch Stuhlerbrechen)
- Immer möglich: Dehydrierung, Elektrolytenentgleisung, Darmverschlüsse, Blutvergiftungen



HYPOPLASTISCHE
HYPOGANGLIONOSE
@Briefe.an.Fritzi

Symptome:

- Transportstörung des Darms, also darmverschlussartige Symptome ohne echten Verschluss (massive Durchfälle, Stuhlverhalte, bakterielle Fehlbesiedlungen, Erkrankungen der Magenschleimhaut und Speiseröhre durch Stuhlerbrechen)
- Immer möglich: Dehydrierung, Elektrolytenentgleisung, Darmverschlüsse, Blutvergiftungen

Alltag:

- Jederzeit lebensbedrohliche Situation möglich
- 15h am Tag Infusion über Brustkatheter
- Mehrere Pflegekräfte für bis zu 12h/Tag
- Mutter (Eltern) mit Erfahrungswerten als Lebensversicherung





Pierre-Robin-Syndrom mit Lippen-Kiefer- Gaumenspalte und Goldenhar- Syndrom

Pierre-Robin-Syndrom mit Lippen-Kiefer- Gaumenspalte und Goldenhar- Syndrom



PIERRE-ROBIN-SYNDROM
MIT LIPPEN-KIEFER-
GAUMENSPALTE UND
GOLDENHAR-SYNDROM
alex_kaempfer_des_herzens



Symptome:

- Gesicht ist „schiefer“: Schwierigkeiten beim Sprechen und Essen
- Langsamere Entwicklung



PIERRE-ROBIN-SYNDROM
MIT LIPPEN-KIEFER-
GAUMENSPALTE UND
GOLDENHAR-SYNDROM
alex_kaempfer_des_herzens

Symptome:

- Gesicht ist „schiefer“: Schwierigkeiten beim Sprechen und Essen
- Langsamere Entwicklung

Wünsche & Ziele für das weitere Leben:

„Ich möchte von anderen so angenommen werden, wie ich bin! Wenn ich mit ihnen zusammen bin, sollen sie sich bitte ganz normal benehmen und nicht verstehen. Auch wenn ich nicht wie Andere bin, können meine Familie und ich doch versuchen, ein schönes Leben zu haben. Das will ich zeigen.“



PIERRE-ROBIN-SYNDROM
MIT LIPPEN-KIEFER-
GAUMENSPALTE UND
GOLDENHAR-SYNDROM
@lex_kaempfer_des_herzens

Herausforderungen für Patientinnen & Patienten

Herausforderungen für Patientinnen & Patienten

Mangel an
Informationen

Fehlendes
Verständnis
& Bagatellisierung

Herausforderungen für Patientinnen & Patienten

Mangel an
Informationen

Fehlendes
Verständnis
& Bagatellisierung

Langer Weg
zur Diagnose

Folgen einer
verspäteten
Diagnostik

Herausforderungen für Patientinnen & Patienten

Mangel an
Informationen

Fehlendes
Verständnis
& Bagatellisierung

Langer Weg
zur Diagnose

Folgen einer
verspäteten
Diagnostik

Nicht
vorhandene
Therapien

Fragliche
Therapien

Herausforderungen für Patientinnen & Patienten

**Mangel an
Informationen**

**Fehlendes
Verständnis
& Bagatellisierung**

**Langer Weg
zur Diagnose**

**Folgen einer
verspäteten
Diagnostik**

**Nicht
vorhandene
Therapien**

**Fragliche
Therapien**

**Verlust der
Lebensqualität**

**Soziale
Abwärts-
spirale**

Deswegen setzen wir uns ein...



- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
- bessere Behandlungen & Therapien
- ein Ende des Behördenkampfes
- Anerkennung für pflegende Angehörige



- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
- bessere Behandlungen & Therapien
- ein Ende des Behördenkampfes
- Anerkennung für pflegende Angehörige



- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
- bessere Behandlungen & Therapien
- ein Ende des Behördenkampfes
- Anerkennung für pflegende Angehörige

...und viele weitere Anliegen
- die Liste ist lang!

- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
- bessere Behandlungen & Therapien
- ein Ende des Behördenkampfes
- Anerkennung für pflegende Angehörige

...und viele weitere Anliegen
- die Liste ist lang!

...und viele weitere Anliegen
- die Liste ist lang!



Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen