

Der Krankheit einen Namen geben

Wenn man mit seltenen Erkrankungen in der Praxis konfrontiert wird

Ein Patient kommt in die Praxis und nichts passt zusammen. Die Symptome sind unspezifisch, diverse Facharzttermine bringen keine abschließende Diagnose und die Akte wird immer dicker. Es könnte sich um eine seltene Erkrankung handeln. Über 6.000 dieser „orphan diseases“ gibt es. Ärzte, die mit einer solchen Situation konfrontiert sind, müssen nicht rätseln. Sie können Dr. Christine Mundlos anrufen. Die Ärztin ist bei der Allianz chronischer Erkrankungen (ACHSE) in Berlin Ansprechpartnerin für Mediziner.

Frau Dr. Mundlos, welche Ärzte melden sich bei Ihnen?

Eigentlich Ärzte aus allen Bereichen: Kinderärzte, Allgemeinärzte, Internisten, aus der Niederlassung und der Klinik. Ich habe etwa 60 Anrufe pro Jahr, unsere Betroffenenberatung dagegen in der gleichen Zeit 800, es könnten also eigentlich noch mehr sein. Dass das nicht so ist, liegt daran, dass bei den Ärzten kein Leidensdruck da ist wie bei betroffenen Patienten und dass die ACHSE noch nicht bekannt genug ist. Ich wünsche mir einen Kulturwandel, ein Bewusstsein, dass sich Ärzte bei Fragen auch an die Patientenseite wenden. Übrigens können manchmal auch gängige Erkrankungen schwer diagnostiziert werden. Daher rufen auch Ärzte an, die mit solchen Problemen kämpfen.

Gibt es typische Fragen?

Die Ärzte haben ganz konkrete Probleme, die spezifisch auf den Patienten bezogen sind. Oft haben ihre Patienten einen langen Leidensweg hinter sich. Einmal hatten wir den Anruf einer Kinderärztin aus dem Stuttgarter Raum.

Sie betreute ein kleines Mädchen von etwa zwei Jahren mit einer unklaren Hauterkrankung. Die Fußsohlen des Kindes waren so schwer betroffen, dass die Kleine nicht mehr laufen wollte, weil ihr die Füßchen so wehtaten. Die Erstdiagnose lautete Neurodermitis; die Kinderärztin vermutete aber Epidermolysis bullosa und wollte wissen, wo sie einen Experten findet, der eine Diagnose stellen kann.



Die 40-jährige Concetta Tatti leidet an der seltenen Erkrankung "juvenile Dermatomyositis", an der nur 0,2 von 100.000 Einwohnern pro Jahr erkranken.

Können Sie helfen?

Ja, ich habe die Interessengemeinschaft Epidermolysis Bullosa e.V. kontaktiert. Die Berater empfahlen, das Kind in eine Spezialklinik nach Freiburg zu bringen. Dort wurde eine Biopsie gemacht

„Dem Suchen ein Ende und dem neuen Leben einen Anfang bereiten“

und mit den Medizinern in Stuttgart zusammengearbeitet. Schließlich konnte eine Diagnose gestellt werden (nicht Epidermolysis bullosa, sondern eine andere seltene Hauterkrankung) und das Kind konnte behandelt werden.

Das Beispiel zeigt: Vernetzung ist für uns wahnsinnig wichtig. Dadurch gehen die Dinge sehr unbürokratisch und schnell. Ich wusste genau, wen ich bei der Patientenberatung anrufen musste. Die Mitarbeiter dort wiederum haben die Möglichkeit, ihre Experten zügig zu erreichen.

Wie können Ärzte eine seltene Erkrankung erkennen?

Wir wollen auf gar keinen Fall, dass sich die Ärzte statt der häufigen Erkrankungen den seltenen widmen, das hat ja gar keinen Sinn. Sie sollten vielleicht ein wenig auf ihr Bauchgefühl hören, wenn sie den Eindruck haben, dass sie es mit etwas Eigenartigem zu tun haben, das sie nicht einordnen können. Und wenn man nicht weiterkommt, überlegen, an wen könnte ich mich wenden.



Dr. Christine Mundlos

Also an die ACHSE?

Beispielsweise. Aber seit 2009 haben sich in Deutschland insgesamt 28 selbsternannte Zentren für seltene Erkrankungen formiert, fast an jeder Uniklinik. Was die ACHSE und meine Beratung betrifft: Wir sehen uns als Schnittstelle zwischen Selbsthilfe, Medizin und Forschung. Ich sehe keine Patienten, ich stelle keine Diagnosen und gebe keine Therapieempfehlung, ich bin sozusagen nur eine lebendige Schnittstelle.

Was nutzt es dem Patienten, wenn seine Krankheit diagnostiziert wird, es aber häufig noch keine Therapie gibt?

Wir sagen immer: Dem Suchen ein Ende und dem neuen Leben einen Anfang bereiten. Was ich da-

mit sagen will, ist: Für die Betroffenen ist dieses dauerhafte Suchen und nicht wissen, was mit ihnen ist, sehr frustrierend, dieses sich-immer-verteidigen-müssen, dass man nicht funktioniert wie der Rest der Welt. Man kann zum Beispiel seinen Beruf nicht mehr ausüben und weiß nicht einmal warum. Es kann auch erst in dem Moment, wo eine Diagnose existiert, so etwas wie eine Krankheitsbewältigung stattfinden. Und das heißt ja nicht nur, dass ich therapeutisch dagegen vorgehen kann, sondern einfach, dieses Schicksal zu akzeptieren und die Zukunft realistisch einschätzen zu können. Au-

ACHSE – Den „Seltene“ eine Stimme geben

Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE) ist ein Netzwerk von derzeit 126 Selbsthilfeorganisationen. Sie tritt für sie als Sprachrohr, Multiplikatorin und Vermittlerin auf und sensibilisiert für die Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen – auch auf europäischer Ebene. Die Allianz bietet nicht nur Betroffenen- und Angehörigenberatung an, sondern unterstützt auch Ärzte bei der Suche nach einer Diagnose. ACHSE finanziert sich allein aus Spenden und Fördermitgliedsbeiträgen.

➔ Kontakt:

Dr. Christine Mundlos
ACHSE-Lotsin an der Charité
Tel.: 030 450566-567
Fax: 030 450566-036
christine.mundlos@achse-online.de

Berdem gibt es ohne Diagnose auch keine Forschung. *ef*

➔ Europäische Datenbank über alle Seltene Erkrankungen: www.orphanet.net



www.achse-online.de
In Baden-Württemberg gibt es Zentren für seltene Erkrankungen in Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm. Adressen unter: www.seltene-erkrankungen.info

Substituierende Ärzte und medizinisches Fachpersonal tauschen Erfahrungen aus

Bei den Treffen werden Problemfälle diskutiert und es findet ein Austausch über schwierig zu betreuende Patientengruppen statt. Fachkundige Refe-

renten vermitteln Informationen über aktuelle Substitutionsthemen sowie neueste Entwicklungen und Therapieansätze im Bereich der Substitution.

Ort	Datum	Uhrzeit
BD Karlsruhe	Mittwoch, 22. März 2017	15.00 bis 18.00 Uhr
BD Stuttgart	Mittwoch, 22. März 2017	14.30 bis 18.30 Uhr
BD Freiburg	Mittwoch, 5. April 2017	14.00 bis 18.30 Uhr
BD Reutlingen	Samstag, 2. Dezember 2017	10.00 bis 16.30 Uhr

Die Teilnahme ist kostenfrei. Fortbildungspunkte können erworben werden.

Programm und Anmeldeformular werden circa zwei Monate vor der Veranstaltung zur Verfügung gestellt. Die Unterlagen können tele-

fonisch oder per Mail bei folgenden Ansprechpartnern angefordert werden:

Ansprechpartner

BD Freiburg	Andrea Müller andrea.mueller@kvbawue.de	0761 884-4162
BD Karlsruhe	Tayo Vajsman tayo.vajsman@kvbawue.de	0721 5961-1187
BD Reutlingen	Silvia Schlee silvia.schlee@kvbawue.de	07121 917-2386
BD Stuttgart	Stephanie Weisenstein stephanie.weisenstein@kvbawue.de	0711 7875-3336

Fachtag für seltene Erkrankungen

Am 11. März bietet die KV Baden-Württemberg zum Tag der seltenen Erkrankungen einen Fachtag von 9.30 Uhr bis 15.30 Uhr in Stuttgart an. Kooperationspartner sind die LANDESARBEITSGEMEINSCHAFT (LAG) SELBSTHILFE, die LAG KISS und der Paritätische Wohlfahrtsverband. Referent wird unter anderem der Humangenetiker Prof. Dr. Olaf Rieß vom Zentrum für Seltene

Erkrankungen Tübingen sein. Es werden auch Workshops angeboten, in denen es beispielsweise darum geht, wie Niedergelassene Seltene erkennen können. Über das genaue Programm wird demnächst separat informiert. *ef*

➔ Weitere Informationen:

Daniela Fuchs, Kooperationsberatung Ärzte und Selbsthilfe (KOSA) 07121 917-2396