

Seltene Erkrankungen



Einzelnen selten, zusammen häufig

Vier Millionen Menschen leiden in Deutschland an einer Seltene Erkrankung. Die Krankheitsbilder sind sehr verschieden, eine Diagnose ist oft schwierig.

Menschen mit Seltene Erkrankungen haben mit vielen Einschränkungen und Belastungen zu kämpfen. Umso wichtiger ist die qualitativ hochwertige Versorgung dieser Patienten. Die Uniklinik RWTH Aachen bietet daher eine Anlaufstelle für Betroffene: das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA). Vorstandssprecher des ZSEA ist Professor Dr. med. Jörg B. Schulz. Im Interview spricht er über die Herausforderungen im Umgang mit Seltene Erkrankungen sowie über Aufgaben und Ziele des ZSEA.

Wann spricht man von einer Seltene Erkrankung?

Prof. Schulz: Eine Erkrankung gilt dann als selten, wenn sie bei nicht mehr als einem Erkrankten pro 2.000 Personen auftritt. Allein in Deutschland geht man von etwa vier Millionen Betroffenen aus. Weltweit

gibt es schätzungsweise bis zu 8.000 Seltene Erkrankungen. Dabei handelt es sich um sehr unterschiedliche Krankheitsbilder. Häufig sind Fehler im Erbgut die Ursache, die dann auch an die Nachkommen weitergegeben werden können.

Mit welchen Einschränkungen müssen Betroffene leben?

Prof. Schulz: Da Seltene Erkrankungen oft mehrere Organe gleichzeitig betreffen, brauchen die Betroffenen eine aufwändige Diagnostik und Behandlung. Einige Erkrankungen führen schon im Kindes- und Jugendalter zum Tod, das ist sowohl für die Patienten selbst als auch für deren Angehörige eine große Bürde. Problematisch sind natürlich die Versorgungsstrukturen, da nicht an jedem Standort Experten zur Verfügung stehen. Meist wird die Diagnose spät gestellt, häufig erst im Verlauf vieler Jahre, im schlimmsten

Fall gar nicht. Auch die interdisziplinären Therapieansätze können nur in wenigen Zentren geleistet werden.

nen unter einem Dach. Das sind beste Voraussetzungen für eine interdisziplinäre Zusammenarbeit, die auf die

„Seltene Erkrankungen betreffen oft mehrere Organe gleichzeitig. Daher brauchen die Betroffenen eine aufwändige Behandlung und Betreuung.“

Professor Dr. Jörg B. Schulz

Was sind Aufgaben und Ziele des ZSEA?

Prof. Schulz: In unserem Zentrum bündeln wir die Aktivitäten im Bereich Seltene Erkrankungen. Das heißt: In erster Linie möchten wir natürlich die Patientenversorgung optimieren, um die Lebensqualität der Betroffenen und Angehörigen zu verbessern. Die Uniklinik ist ein Haus der kurzen Wege, hier findet man alle verschiedenen Fachdiszipli-

nen unter einem Dach. Das sind beste Voraussetzungen für eine interdisziplinäre Zusammenarbeit, die auf die optimale Therapie eines jeden Patienten abzielt. Wichtig ist uns zudem, die Forschung zu intensivieren, um Ursachen der Seltene Erkrankungen zu finden und sie dann besser behandeln zu können. Außerdem ist unser Ziel, die Aus-, Fort- und Weiterbildung in den Gesundheitsberufen zu verbessern. Weiterhin wollen wir die Vernetzung zu Patientenorganisationen, Selbsthilfegruppen und zu Gesundheitsversorgern wie anderen Kliniken und

niedergelassenen Ärzten intensivieren.

Wie eng arbeiten Sie mit den niedergelassenen Kolleginnen und Kollegen zusammen?

Prof. Schulz: Bei der Behandlung der Patienten setzen wir auf eine enge Interaktion mit den zuweisenden Ärztinnen und Ärzten, damit eine qualitativ hochwertige und wohnortnahe Versorgung gewährleistet ist. Unser ZSEA ist eine Anlaufstelle für zuweisende Ärzte und Forschende. Es vereint die von verschiedenen Kliniken und Instituten gemachten Angebote für Patienten mit Seltene Erkrankungen und die entsprechende Forschung.

Wer kann sich bei Ihnen vorstellen?

Prof. Schulz: Die Angebote des Zentrums richten sich an Kinder und Erwachsene. Bei



Professor Dr. Jörg B. Schulz

Interesse bitten wir, zunächst mit dem Hausarzt zu besprechen, ob eine Kontaktaufnahme zum ZSEA empfehlenswert ist. Es wird dann geprüft, ob die Symptome und bisherigen Untersuchungsergebnisse auf eine Seltene Erkrankung hinweisen und ob es dafür an der Uniklinik oder an einem anderen Standort eine Fachexpertise gibt.

24. Februar: NRW-ZSE begeht den Tag der Seltene Erkrankungen

In diesem Jahr findet zum elften Mal der Tag der Seltene Erkrankungen (engl.: Rare Disease Day, 28. Februar) statt. Das Netzwerk NRW-ZSE begeht den Tag am Samstag, 24. Februar, gemeinsam mit dem Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen in Düsseldorf mit einer Veranstaltung mit Rudolf Henke, MdB und Helmut Watzlawik vom Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes NRW.

2017 wurde das Netzwerk NRW-ZSE gegründet, das vom Landesministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales gefördert wird. An diesem Netzwerk sind alle sieben Universitätskliniken NRWs mit ihren Zentren für Seltene Erkrankungen beteiligt. Diese bündeln die Expertise für Seltene Erkrankungen, bieten mit übergeordneten Strukturen Hilfe für Patienten mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung, fördern die Forschung, die Aus-, Fort- und Weiterbildung und intensivieren die Vernetzung. Um allen Interessierten einen Einblick in die Arbeit des Netzwerks zu geben und über einige unserer Expertisen zu informieren, lädt das Netzwerk NRW-ZSE herzlich zur Veranstaltung ein.



Samstag, 24. Februar 2018 von 10:00 – 14:00 Uhr, Haus der Ärzteschaft, Tersteegenstraße 9, Düsseldorf

Grußworte:

Rudolf Henke, MdB, Präsident der Ärztekammer Nordrhein
Helmut Watzlawik, Leiter der Abteilung Gesundheit, Ministerium für Arbeit, Gesundheit und Soziales des Landes NRW.

Vorträge:

Warum ein Netzwerk NRW-ZSE?
Prof. Dr. med Jörg B. Schulz, ZSEA

Vom Symptom zur Diagnose – Syndromale Krankheitsbilder
Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek, Zentrum für Seltene Erkrankungen Düsseldorf

Erkrankungen des Knochens
PD Dr. med. Jörg Oliver Semler, Zentrum für Seltene Erkrankungen Köln

Erkrankungen der Haut
Prof. Dr. med. Peter Altmeyer, Centrum für Seltene Erkrankungen Ruhr

Podiumsdiskussion:

Vertreter der Zentren zum Thema *Seltene Erkrankungen in NRW: Quo vadis*

Moderation: Kerstin von der Linden, Journalistin, u. a. WDR

Die Veranstaltung ist kostenfrei. Anmeldung an:
Dr. rer. nat. Christopher Schippers, cschippers@ukaachen.de

Ich habe was, das du nicht kennst

Ein rätselhafter Patient,
eine seltene Erkrankung und
der lange Weg zur richtigen Diagnose

Die Hände des 15-Jährigen zittern, er ist unkonzentriert, seine Sprache verwaschen. Nach einer langen Odyssee von einem Arzt zum anderen entdecken Aachener Neurologen Veränderungen im Gehirn des Jungen – doch es ist vorrangig der Blick, der die Mediziner auf die richtige Fährte bringt.

Marcel ist 15, als ihn plötzlich seltsame Beschwerden plagen. Der bis dahin gesunde Jugendliche und einer der Klassenbesten hat Mühe, sich zu konzentrieren, ist ständig müde und andauernd wird ihm schlecht. Gleichzeitig ändert sich sein Wesen. Marcel ist nicht mehr zugänglich, wird schnell aggressiv, hat sich nicht mehr unter Kontrolle. Die Eltern hoffen, seine Wesensveränderung und auch die plötzliche Unkonzentriertheit und Unordentlichkeit seien Auswüchse der Pubertät. Auch seine Bewegungen kann er nicht mehr durchgehend kontrollieren: Seine Hände zittern.

Fieberhafte Suche nach der Diagnose

In Aachen suchen die Ärzte fieberhaft nach einer Diagnose. Sie finden nicht nur heraus, dass Marcells Arme und Beine zittern. Auch die Muskeln ihres Patienten sind verkrampft. Doch vorrangig ist es sein Blick, der die Mediziner auf die richtige Fährte führt: Auf beiden Seiten umgibt ein grünlich-brauner Ring seine Iris. Und die Verdachtsdiagnose wird nach umfangreichen Untersuchungen zur Gewissheit. Marcel leidet

unter einer seltenen Krankheit namens Morbus Wilson, der sogenannten Kupferspeicherkrankheit.

Beim Morbus Wilson handelt es sich um eine seltene angeborene Stoffwechselerkrankung, bei der das Fehlen einer Kupferpumpe zur Speicherung von Kupfer in den Zellen führt. Ein Gendefekt sorgt dafür, dass der Körper das über die Nahrung aufgenommene Spurenelement Kupfer nicht ausscheidet, sondern in der Leber sammelt. Irgendwann ist die Speicherkapazität erschöpft und allmählich wird der gesamte Körper vom überschüssigen Kupfer beschädigt beziehungsweise vergiftet. Das Kupfer lagert sich in Organen wie Gehirn, Leber, Auge, Niere, Herz, Blut und Gelenken ab. Besonders auffällig ist es in den Augen. Dort bildet es einen farbigen Ring um die Hornhaut. Bei vielen Wilson-Patienten sind unter anderem aus Gehirnschädigung resultierende Verhaltensauffälligkeiten zu beobachten. Dazu zählt

eine mangelnde Kontrolle von Emotionen, die zu Heulanfällen, Wutausbrüchen, Depressionen und manchmal bizarrem Verhalten führen kann.

Wenn sich der Körper nur unauffällig verändert, ein seltsamer Wandel sich langsam vollzieht, fällt es oft schwer, das überhaupt zu erkennen. Weltweit leidet nur einer von 30.000 Menschen an Morbus Wilson. Aufgrund der Seltenheit der Krankheit, der Vielfalt möglicher Symptome und ihrer unspezifischen Ausprägung kommt es oft zu verspäteten oder gar fehlerhaften Diagnosen und langen vergeblichen Behandlungsverläufen – ein Schicksal, das auch bei anderen seltenen, genetischen Erkrankungen zu beobachten ist. Unbehandelt führt Morbus Wilson zum Tod. Doch die Erbkrankheit gehört zu den wenigen neurodegenerativen Erkrankungen, bei denen durch eine frühzeitige Diagnose und rechtzeitige Behandlung Schäden verringert oder vermieden werden können.

Dass der heute 18-jährige Marcel behandelt wird und dadurch symptomfrei wurde, ist der Zusammenarbeit mehrerer Spezialisten zu verdanken. Seit der Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen an der Uniklinik RWTH Aachen im Jahr 2014 engagieren sich Fachärzte verschiedener Disziplinen verstärkt gemeinsam, um rätselhaften und komplexen Leidensgeschichten auf die Spur zu kommen und den betroffenen Patienten eine kompetente Behandlung zu ermöglichen.

Anlaufstelle für verzweifelte Patienten – und ratlose Ärzte

So haben beispielsweise Experten mit „Orphanet“ ein umfangreiches Register mit Erkrankungen erstellt, von denen viele Mediziner und die meisten Patienten noch nie etwas gehört haben. Dr. rer. nat. Christopher Schippers, koordinierender Geschäftsführer des ZSEA, erklärt: „Von einer Seltenen Erkrankung spricht man, wenn sie bei nicht

mehr als einem Erkrankten pro 2.000 Personen auftritt. Allein in Deutschland geht man von etwa vier Millionen Betroffenen aus.“ Fast alle Patienten haben bereits einen langen Leidensweg durch zahlreiche Wartezimmer hinter sich. Einige wurden jahrelang von Arzt zu Arzt geschickt und haben etliche Verdachtsdiagnosen erhalten, ohne dass ihnen nachhaltig geholfen werden konnte. Die Frage, ob sie überhaupt krank sind und an was sie leiden, bleibt. „Mit unserem Zentrum möchten wir die Lebensqualität dieser Patienten und auch deren Angehörigen verbessern. Die Uniklinik ist ein Haus der kurzen Wege, hier findet man viele verschiedene Fachdisziplinen unter einem Dach. Wir versuchen, durch eine interdisziplinäre Zusammenarbeit eine diagnostische Klärung herbeizuführen, die auf die optimale Therapie eines jeden Patienten abzielt“, so Dr. Schippers. „Dafür haben wir elf Spezialzentren, etwa für neurologische Erkrankungen, Leber-, Nieren- und Augenerkrankungen sowie

hämatologische Erkrankungen und Gesicht- und Skelettfehlbildungen.“

Kontakt zum Zentrum für Seltene Erkrankungen können Haus- oder Fachärzte wie auch Patienten und Angehörige selbst aufnehmen. Als Patientenlotsin kümmert sich Daniela Volk in Zusammenarbeit mit studentischen Hilfskräften um die Anfragen. Benötigt werden möglichst vollständig alle bisher erhobenen Befunde und ärztlichen Berichte. Und es braucht einen Arzt, der die Einreichung unterstützt. „Nach der Aufnahme in unserem Zentrum sichte ich zunächst die Unterlagen, verschaffe mir einen Überblick über bereits erfolgte Untersuchungen und durchforste diese auf mögliche, bisher noch nicht erkannte Zusammenhänge“, so die ZSEA-Ärztin. Ist die Uniklinik RWTH Aachen nicht zuständig, hilft sie bei der Suche nach externen Spezialisten. Die Experten kooperieren zu diesem Zweck eng mit weiteren Zentren für Seltene Erkrankungen

und anderen Einrichtungen, auch über die Landesgrenzen hinaus.

Vernetzung und Zusammenarbeit

Das ZSEA setzt dabei ganz explizit auf die Vernetzung. So ist es im INTERREG-Projekt „Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases“ (Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein, kurz EMRaDi; (siehe auch nächste Seite) in einer grenzüberschreitenden Zusammenarbeit zwischen den Universitätskliniken Aachen, Maastricht und Lüttich, verschiedenen Krankenkassen, Patientenorganisationen und einer Universität aktiv. Auf nordrhein-westfälischer Seite hat es die Gründung des Netzwerks NRW-ZSE initiiert, dem alle sieben Zentren für Seltene Erkrankungen in NRW angehören und das – wie auch beim EMRaDi-Projekt – Fördermittel vom Land NRW erhält. In beiden Projekten ist die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten mit Seltenen Erkrankungen das Hauptziel.

Die weiterhin ungeklärten Fälle werden im Rahmen einer interdisziplinären Konferenz in einem Team mit Spezialisten aus Fachgebieten wie Neurologie, Onkologie, Radiologie, Gastroenterologie und Psychiatrie gearbeitet und besprochen. Alle im Zentrum tätigen Ärzte sind Klinikärzte der Uniklinik RWTH Aachen. Jede Fachrichtung hat ihre eigene Sichtweise auf die Beschwerden. Zusätzlich kann auch mit neuen, speziell hierfür ausgerichteten Suchmaschinen ein Zusammenhang zwischen Symptomen ermittelt und aufgedeckt werden. Oft aber lässt sich allein durch diese professionelle multidisziplinäre Zusammenarbeit eine (Verdachts-)Diagnose finden, die anschließend mit weiteren Untersuchungen und Tests gesichert werden kann.

Zentrum für seltene neurologische Erkrankungen

Das Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Neurologische Erkrankungen

der Uniklinik RWTH Aachen als Spezialgebiet des ZSEA verfügt über mehrere Ambulanzen und Sprechstunden,

„Der Schlüssel unseres Erfolges liegt in der interdisziplinären Zusammenarbeit.“

Dr. rer. nat. Christopher Schippers, koordinierender Geschäftsführer des ZSEA

die auf eine lange Tradition zurückblicken. Im Fokus stehen seltene Bewegungsstörungen, neuromuskuläre Erkrankungen, Erkrankungen des autonomen Nervensystems und spinale vasculäre Erkrankungen. Im Zentrum werden pro Jahr schätzungsweise 1.500 Patienten mit einer entsprechenden Seltenen Erkrankung behandelt. Das Zentrum ist darüber hinaus sehr forschungsaktiv. Schwer-

punkte der Forschung liegen im Bereich der Friedreich Ataxie, einer degenerativen Erkrankung des zentralen Nervensys-

tem, und neuromuskulärer Erkrankungen. Das Zentrum ist außerdem an verschiedenen Registern beteiligt (ENROLL-HD, EFACTS, EuroSCA, RISCA, MitoRegister, CMT Patientenregister für Myotone Dystrophie (MD), DMD und SMA Patientenregister u.a.) und engagiert sich in zahlreichen klinischen Studien. Auch sind die Kliniker und Wissenschaftler an vielen

Forschung ist ein entscheidender Faktor

Bis vor einigen Jahren wurden Seltene Erkrankungen von Medizin und Forschung eher stiefmütterlich behandelt. Zwar sind diese Erkrankungen im Gegensatz zu den weit verbreiteten Volkskrankheiten auch heute noch schlecht erforscht, doch die Aufmerksamkeit ist gewachsen. Auch die Politik hat den Bedarf an Spezialzentren wie dem ZSEA erkannt und steigert die Förderung im Bereich der Seltenen Erkrankungen. So soll den lange vernachlässigten Patienten Schritt für Schritt eine Verbesserung der gesundheitlichen Situation geboten werden.

Für Betroffene wie Marcel ist das ein lebenswichtiger Schritt in die richtige Richtung.

Kontakt zum Zentrum

KOORDINIERENDE GESCHÄFTSSTELLE



Dr. rer. nat. Christopher Schippers
Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen Aachen



Daniela Volk
Fachärztin für Neurologie und Patientenlotsin des Zentrums für Seltene Erkrankungen

www.ZSEA.ukaachen.de

KONTAKT

Uniklinik RWTH Aachen
Anstalt öffentlichen Rechts (AÖR)
Pauwelsstraße 30
52074 Aachen
Tel.: 0241 80-85869
Fax: 0241 80-33 85869
dvolk@ukaachen.de

Das ZSEA auf einen Blick

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen besteht aus verschiedenen Behandlungs- und Forschungszentren:

- seltene neurologische Erkrankungen
- seltene hämatologische Erkrankungen
- seltene Lebererkrankungen und gastrointestinale Erkrankungen
- Gesicht- und Skelettfehlbildungen
- seltene Nieren-Erkrankungen des Erwachsenen
- seltene entzündlich vermittelte Erkrankungen des Kindes- und Jugendalters
- Retinopathien und Retinopathiesyndrome
- syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen
- Calciphylaxie
- ACAC – seltene allergologische Erkrankungen/Syndrome
- arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathien und Keratinopathien (nur Forschung)

Die Angebote richten sich an Kinder und Erwachsene gleichermaßen. Das ZSEA ist sowohl Ansprechpartner für Menschen, die bereits wissen, an welcher Seltenen Erkrankung sie leiden, als auch in Fällen, bei denen erst überprüft werden muss, ob eine bzw. welche Seltene Erkrankung vorliegt. Bitte halten Sie zuerst Rücksprache mit einem Arzt, ob eine Kontaktaufnahme zum ZSEA sinnvoll sein kann, bevor Sie sich im Zentrum melden.

Weitere Hilfe und Infos im Netz

www.achse-online.de
Die **ACHSE** ist ein großes Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen im Bereich der Seltenen Erkrankungen. Es hat zum einen das Ziel, Betroffenen und ihren Angehörigen Rat und Halt zu geben, die sie insbesondere aufgrund der Seltenheit ihrer Erkrankung ganz besonders benötigen. Zum anderen ist die ACHSE Sprachrohr nach außen: zur Wirtschaft, Wissenschaft und Politik.

www.emradi.eu/de
EMRaDi steht für „**Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases**“, zu Deutsch: Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein (EMR). In dem über INTERREG geförderten Projekt arbeiten Krankenkassen, Universitätskliniken, Patientenverbände und eine Universität aus der Region zusammen. Ziel ist es, die Lebensqualität der Patienten mit einer Seltenen Erkrankung in der EMR zu verbessern.

www.rarediseaseday.org/de
Offizielle Homepage von **EURORDIS** (Rare Diseases Europe) zum Internationalen Tag der Seltenen Erkrankungen am 28.02.2018



www.namse.de
Das **Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE)** ist ein Koordinierungs- und Kommunikationsgremium, dem neben dem Bundesministerium für Gesundheit, dem Bundesministerium für Bildung und Forschung und der ACHSE 25 weitere Partner aus dem Gesundheitswesen angehören. Das Ziel der NAMSE ist es, eine bessere Patientenversorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu erreichen. Dazu werden bestehende Initiativen gebündelt, Forscher und Ärzte vernetzt und Informationen gesammelt und aufbereitet.

www.orpha.net
Orphanet ist ein mehrsprachiges Referenzportal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs, das derzeit aus einem Konsortium von 40 Partnerländern besteht. Orphanet bietet eine große Auswahl von frei verfügbaren Angeboten, die für die allgemeine Öffentlichkeit zugänglich sind. Es ist das Ziel von Orphanet, Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern.

www.se-atlas.de
Auf www.se-atlas.de können sich Betroffene, Angehörige, Ärztinnen und Ärzte, aber auch nicht-medizinisches Personal sowie Interessierte einen Überblick über Versorgungsmöglichkeiten und Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland verschaffen. Die Suchergebnisse können dabei in Form einer interaktiven Landkarte dargestellt werden.

Aufgeben? Auf keinen Fall!

Bernd Hüsgens trägt ein schweres Schicksal: Er leidet an zwei schmerzhaften Seltenen Erkrankungen des Hirns und des Rückenmarks.

Bernd Hüsgens hat Schmerzen – 24 Stunden, sieben Tage die Woche, 365 Tage im Jahr. Diese Schmerzen gehen von seiner Wirbelsäule aus, denn er leidet an den Seltenen Erkrankungen „Chiari Malformation“ und „Syringomyelie“.

Stellen Sie sich vor, Sie sind kerngesund. Sie haben eine Familie, einen Job, der Ihnen Spaß macht, und sind in Ihrer Freizeit gern körperlich aktiv – bis sich auf einen Schlag alles ändert. So ging es Bernd Hüsgens. Seit einem Unfall im Jahr 1997 ist er an der Syringomyelie erkrankt, zusätzlich leidet er an der Chiari Malformation.

Bei diesen Seltenen Erkrankungen handelt es sich um eng verwandte Gehirn- und Rückenmarksleiden, die in einer Vielfalt von Symptomen zum Ausdruck kommen: grobe Missempfindungen, stärkste Schmerzen und Lähmungen bis hin zur Querschnittslähmung gehören zu den häufigsten. „Es gibt Tage, an denen ich wegen der Schmerzen nichts machen kann. Selbst jede kleinste Berührung tut mir dann weh“, berichtet der 54-Jährige.



Sehr schmerzhaft: „Chiari Malformation“ und „Syringomyelie“.

Ansehen kann man Bernd Hüsgens die Erkrankung nicht. Wer ihn begrüßt, merkt allerdings, dass etwas anders ist: „Ich begrüße die Leute nicht mit einem Händedruck. Ich forme meine Hand zu einer Faust, die meisten machen dann auch eine und man hält sie aneinander. Das ist dann nicht so schmerzhaft für mich.“ Die Symptome der Krankheiten sind teilweise sehr diffus. Ziehen und Stechen in den Gliedern, Abgeschlagenheit und ein enormes Kälteempfinden sind nur einige. „Normalerweise liegt meine Belastbarkeit im Vergleich zu gesunden Menschen bei 50 Prozent. Wenn es kalt ist, bin ich noch bis zu circa 20 Prozent belastbar. Da ist es dann schon viel, wenn ich mal die Wohnung staubsaugen kann.“ Da die Erkrankungen nur extrem selten vorkommen, haben Betroffene große Schwierigkeiten, einen Arzt zu finden, der eine zutreffende Diagnose stellen kann – von einer Therapie ganz zu schweigen.

Bernd Hüsgens erhielt die Diagnose im Jahr 2005. „Ich bin jahrelang von Arzt zu Arzt geirrt, wurde von den meisten gar nicht ernst genommen und als Simulant abgetan“, erzählt er rückblickend. „Das war eine zusätzliche psychische Belastung. Man fühlt sich ja ohnehin schon hilflos, wenn man nicht weiß, was nicht mit einem stimmt und wenn man nicht mehr normal am Leben teilnehmen kann.“ Nicht mehr normal am Leben teilnehmen hieß: Arbeitsplatzverlust im Jahr 2003, zahlreiche Klinikaufenthalte in ganz Deutschland, Einstellung der Aktivitäten als Handballtrainer. „Frühverrentung mit Anfang 30, Vollverrentung mit Ende 30, das war schon hart“, sagt Hüsgens. Um Patienten wie Bernd Hüsgens helfen zu können, hat die Uniklinik RWTH Aachen 2014 das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen (ZSEA) gegründet. Dort werden die Aktivitäten im Bereich Seltene Erkrankungen gebündelt.

Jahrelange Arzt-Odyssee

Seit der Diagnosestellung fährt Bernd Hüsgens alle 18 Monate in eine spezielle Klinik nach Ulm, um sich untersuchen zu lassen. Außerdem steht mehrmals wöchentlich Physiotherapie auf dem Programm, seine Medikamente muss er täglich nehmen. Auch wenn ihn die Erkrankung im alltäglichen Leben sehr einschränkt – Aufgaben kam für Bernd Hüsgens nie in Frage, im Gegenteil: Seit 2007 ist er Mitglied im Verein „Deutsche Syringomyelie und Chiari Malformation“ und als Vorstandsvorsitzender maßgeblich verantwortlich für die Öffentlichkeitsarbeit. „Von rund 360.000 zugelassenen Ärzten in Deutschland können vielleicht 20 eine Syringomyelie und eine Chiari Malformation zutreffend beschreiben oder diagnostizieren. Darum möchte ich bei Ärzten und in der Öffentlichkeit mehr Aufmerksamkeit und Sensibilität für das weitgehend unbekannte Krankheitsbild schaffen.“ Dass er diesen Aufwand trotz seiner Erkrankung bewältigen kann, zeigt seinen enormen Lebenswillen.

Mit seinem schweren Schicksal gehadert hat Bernd Hüsgens nie. Er hat gelernt, mit den Schmerzen zu leben und immer das Positive zu sehen. Positiv – das ist in erster Linie seine Familie: „Ohne meine Frau und meine zwei Kinder hätte ich das alles nicht geschafft. Ich bin sehr dankbar, dass sie in all den Jahren zu mir gestanden und alles mit ausgehalten haben, das ist nicht selbstverständlich“, sagt Bernd Hüsgens dankbar. Und auch aus seinen Träumen für die Zukunft zieht er Kraft: „Ich wünsche mir, dass ich mit meiner Arbeit im Verein den Betroffenen helfen kann und dass immer weiter geforscht wird. Außerdem möchte ich gern einmal mit meiner Frau in einem Wohnmobil verreisen. Am liebsten dahin, wo es warm ist“, berichtet er.



Über alle Grenzen hinaus

Das ZSEA denkt europäisch. Vernetzung in der Euregio Maas-Rhein zum Wohle der Patienten.

Interreg, oder wie es offiziell heißt, die „europäische territoriale Zusammenarbeit“, ist Teil der Struktur- und Investitionspolitik der Europäischen Union. Sie fördert grenzüberschreitende Projekte, so auch das Projekt „Euregio Maas Rhine Rare Diseases“, an dem das Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSEA) beteiligt ist. Im Interview berichtet Dr. rer. nat. Christopher Schippers, Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen, über das Projekt.

Herr Dr. Schippers, was ist das Ziel des Projekts?

Dr. Schippers: In der EUREGIO Maas-Rhein gibt es Schätzungen zufolge ca. 300.000 Patienten mit einer Seltenen Erkrankung (SE), die oft einen langen Weg zur Diagnose hinter sich gebracht haben oder noch auf diesem sind. Gleichzeitig leben diese Menschen in einer Region, in der Sie die Vorteile von gleich drei Gesundheitssystemen in Anspruch nehmen könnten. Die Uniklinik RWTH hat mit der Gründung des Zentrums für Seltene Erkrankungen Aachen im Jahre 2014 im Bereich der SE einen neuen Fokus gesetzt. Das Zentrum, an dem sehr

viele Institute und Kliniken der Uniklinik mitwirken, deckt eine ganze Reihe von SE ab, kann aber naturgemäß bei derzeit ca. 8.000 bekannten SE nicht alle umfassen. Es ergeben sich also zwangsläufig sehr gute Stränge der Zusammenarbeit, die es sich lohnt, weiter auszubauen.

1 von 2000 Personen hat eine Seltene Erkrankung

Aachen ist hier im Vergleich zu anderen deutschen Universitätskliniken in einer sehr guten Ausgangslage, denn generell gilt „Rare Diseases are going international“, was sich beispielsweise an großen europäischen Initiativen zur besseren Vernetzung in diesem Bereich zeigt. Warum also nicht vor der eigenen Tür auf Basis der bereits bestehenden Vernetzungen ansetzen? Ein Ziel ist es daher, das vorhandene Potential in der Region im Bereich der SE für die Patienten besser nutzbar zu machen. Wir versuchen dies in einem breiten

27 bis 36 Millionen Europäer sind betroffen

Ansatz mit vielen Partnern und haben dabei auch ganz handfeste Aspekte wie die Kostenerstattung für die Patienten oder die Sprachbarriere im Blick. Doch nicht nur die bessere Transparenz des Bestehenden steht im Fokus, wir haben ebenfalls zum Ziel, die Situati-

on der Patienten mit oder mit dem Verdacht auf eine Seltene Erkrankung in der Region auch perspektivisch zu verbessern. Hierfür werden etwa Modelle entwickelt, Leitfäden erarbeitet und die Vernetzung intensiviert.

Das gilt ebenso für die Universitätskliniken in Lüttich, Maastricht und Aachen, die sich ein ehrgeiziges Programm auferlegt haben, das von besserem Austausch von Patientinformationen (in bestimmten ausgewählten SE(-gruppen)) über die Nutzung von Videokonferenztools bis hin zu einem Austauschprogramm für Kliniker reicht.

Mit wem führen Sie das Projekt gemeinsam durch?

Dr. Schippers: Als Partner konnten neben den drei genannten Universitätskliniken auch große Patientenorgani-

sationen und Krankenkassen gewonnen werden. Auch das „Department of International Health“ der Universität Maastricht macht mit. Das und auch die Tatsache, dass eine belgische Krankenkasse die Projektkoordination übernommen hat, zeigt die hohe Anwendungsorientierung des Vorhabens.

Welche Rolle spielen Datenübertragung und -austausch mit den Partnern?

Dr. Schippers: Der Umgang mit Daten ist ein zentrales Erfolgskriterium im Projekt und betrifft zum einen den Austausch projektbezogener Informationen innerhalb des gesamten Netzwerks, zum anderen insbesondere bei der Zusammenarbeit der Universitätskliniken den Austausch von patientenbezogenen Daten – alles natürlich unter der Berücksichtigung datenschutzrechtlicher Vorgaben.

Helfen Sie mit, ...

... die Situation von Patienten mit Seltenen Erkrankungen zu verbessern! Für das Projekt werden derzeit Patienten, Angehörige und Ärzte gesucht, die ihre Erfahrungen mit den folgenden Erkrankungen mit uns teilen wollen:

- Chronische myeloische Leukämie (CML)

- Duchenne-Muskeldystrophie
- Galaktosämie Typ 1
- Huntington-Krankheit
- Phenylketonurie (PKU)
- Polycythaemia vera (PV)
- Rett-Syndrom
- Silver-Russell-Syndrom

Weitere Infos
www.emradi.eu/de/
oder beim ZSEA



...wir sind Schrittmacher

...weil wir unser Wissen weitergeben

Stiftung
Universitätsmedizin
Aachen

© fotolia/megaflopp

Die *Stiftung Universitätsmedizin Aachen* unterstützt die Weiterbildung von Ärzten und Klinikern im Bereich der Seltenen Erkrankungen.

Da Seltene Erkrankungen oft mehrere Organsysteme betreffen, ist die Diagnose für (Fach-)Ärzte besonders erschwert und erfordert spezifisches Fachwissen. Nur durch gut geschulte Ärzte lassen sich die Diagnosezeiten für Patienten mit einer Seltenen Erkrankung reduzieren – denn durchschnittlich dauert dies derzeit sechs bis sieben Jahre.

Das Zentrum für Seltene Erkrankungen Aachen plant daher die Einrichtung einer Fortbildungsakademie für Seltene Erkrankungen, in der in regelmäßigen Abständen Fortbildungen für

Ärzte und Kliniker angeboten werden sollen – unterstützt von der *Stiftung Universitätsmedizin Aachen*.

5.550 Euro konnte die Stiftung dem ZSEA bereits übergeben. Helfen Sie mit, damit mehr Ärzte für die Behandlung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen fit gemacht werden können.

Stiftung Universitätsmedizin Aachen

Spendenkonto:
Sparkasse Aachen
IBAN: DE88 3905 0000 1072 4490 42
BIC: AACSD33XXX

www.stiftung-universitaetsmedizin-aachen.de