

INFORMATIONEN

FÜR DIE HAUSÄRZTLICHE VERSORGUNG



**SELTENE
ERKRANKUNGEN
ERKENNEN &
BEGLEITEN**

INHALT

Einleitung	Seite 4
Was sind Seltene Erkrankungen?	Seite 5
Warnzeichen einer Seltenen Erkrankung	Seite 6
Die Rolle der hausärztlichen Versorgung	Seite 7
Anlaufstellen für Diagnose und Behandlung	Seite 8
Informationsplattformen	Seite 10
Die Bedeutung der Selbsthilfe	Seite 11
Das FZSE stellt sich vor	Seite 12

EINLEITUNG

Seltene Erkrankungen stellen Ärzt*innen vor besondere Herausforderungen. Die Vielfalt der Symptome, das geringe Vorkommen und die oft unspezifischen Beschwerdebilder machen die Diagnosestellung schwierig – insbesondere in der hausärztlichen Versorgung, wo Patient*innen häufig erstmals mit ihren Symptomen vorstellig werden.

Diese Informationsbroschüre richtet sich gezielt an hausärztliche Praxen. Ziel ist es, Hausärzt*innen dabei zu unterstützen, Warnzeichen zu erkennen, geeignete Anlaufstellen zu kennen und den Weg zu einer Diagnose oder spezialisierten Versorgung zu erleichtern. Ein weiterer Fokus liegt auf der Rolle der Selbsthilfe, die für Betroffene und Angehörige eine zentrale Stütze darstellt und auch für die ärztliche Praxis wertvolle Impulse geben kann.

Das Ziel dieser Broschüre ist es, das Bewusstsein für Seltene Erkrankungen im hausärztlichen Alltag zu stärken. Dadurch soll eine frühere Diagnose, eine bessere Begleitung und mehr Lebensqualität der Patient*innen erreicht werden.



WAS SIND SELTENE ERKRANKUNGEN

DEFINITION

Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union als Selten, wenn **weniger als 5 von 10.000 Menschen** davon betroffen sind.

VIELFALT UND KOMPLEXITÄT

Weltweit sind über **6.000 bis 8.000** Seltene Erkrankungen bekannt - die meisten davon sind genetisch bedingt. Viele beginnen im Kindesalter, können aber auch erst im Erwachsenenalter auftreten.

BETROFFENE IN DEUTSCHLAND

Ca. **4 Millionen Menschen** leben in Deutschland mit einer Seltenen Erkrankung - also etwa 5% der Bevölkerung. Auch wenn jede einzelne Erkrankung nur wenige Menschen betrifft, sind sie insgesamt keineswegs selten.

HERAUSFORDERUNGEN

Die **Diagnosestellung** dauert oft **viele Jahre** (im Durchschnitt 5-7 Jahre). Die Symptome sind meist unspezifisch, was die Diagnose erschwert.

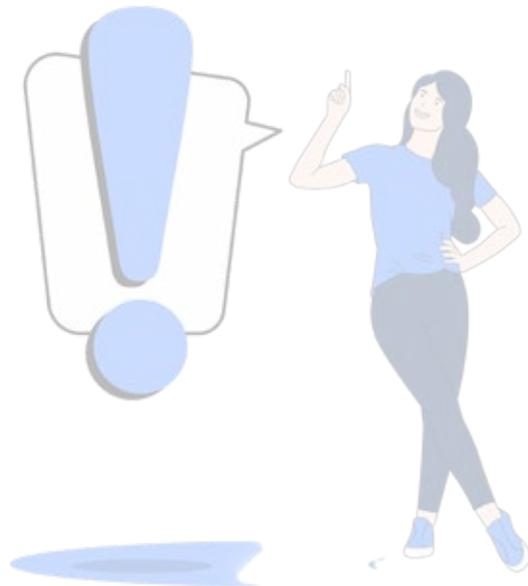
HISTORIE

2010 wurde in Deutschland das **Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen** (NAMSE) gegründet, mit dem Ziel eine bessere Versorgung von Patient*innen mit Seltenen Erkrankungen zu entwickeln. Ausgangspunkt war die Einstufung Seltener Erkrankungen durch die EU-Kommission 2008 als „high priority health area“.

WARNZEICHEN / „RED FLAGS“ EINER SELTENEN ERKRANKUNG

HINWEISE, DIE AUF EINE SELTENE ERKRANKUNG DEUTEN KÖNNEN:

- ...❖ **Unklare**, persistierende Beschwerden über längere Zeit
- ...❖ Symptome passen **nicht zu bekannten Mustern**
- ...❖ **Mehrere** Organsysteme betroffen
- ...❖ **Früher** Krankheitsbeginn oder **ungewöhnlicher** Verlauf
- ...❖ **Therapieresistenz**: keine oder nur geringe Wirkung üblicher Behandlungsansätze
- ...❖ **Familiäre** Häufung (Familienanamnese)



DIE ROLLE DER HAUS- ÄRZTLICHEN VERSORGUNG

Hausärzt*innen sind oftmals erste Anlaufstelle für Patient*innen mit ihren Beschwerden und Symptomen, weshalb die hausärztlichen Praxen eine zentrale Rolle im Versorgungspfad von Seltenen Erkrankungen spielen.

Komplexe Symptome ohne klärende Diagnose /
Negative Befundergebnisse verschiedenster
Untersuchungen

Beachtung der „Red Flags“

Möglichkeit über das Vorliegen einer Seltenen Erkrankung
in Betracht ziehen

Bei **Verdacht** auf eine Seltene Erkrankung

Anfrage an ein **wohnortnahes Zentrum
für Seltene Erkrankungen**



ANLAUFSTELLE FÜR DIAGNOSE UND BEHANDLUNG

ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN:

- **Anlaufstelle für Patient*innen mit** einer seltenen Erkrankung
- **Anlaufstelle für Patient*innen mit Verdacht auf** eine Seltene Erkrankung
- **Vernetzung** der ZSEs (national & international)
- Bündelung der **Expertise** verschiedener Fachrichtungen
- Spezialisierte **Diagnostik und Koordination** (Leistungserbringer u.a. für das Modellvorhaben Genomsequenzierung)

Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) Universitätsklinikum Freiburg

Breisacherstraße 117 | (Poststelle Tumorbiologie) | 79106 Freiburg
Tel.: +49 761 270-77030

Medizinische Anfragen:

fzse.lotsin@uniklinik-freiburg.de

Befundübermittlung:

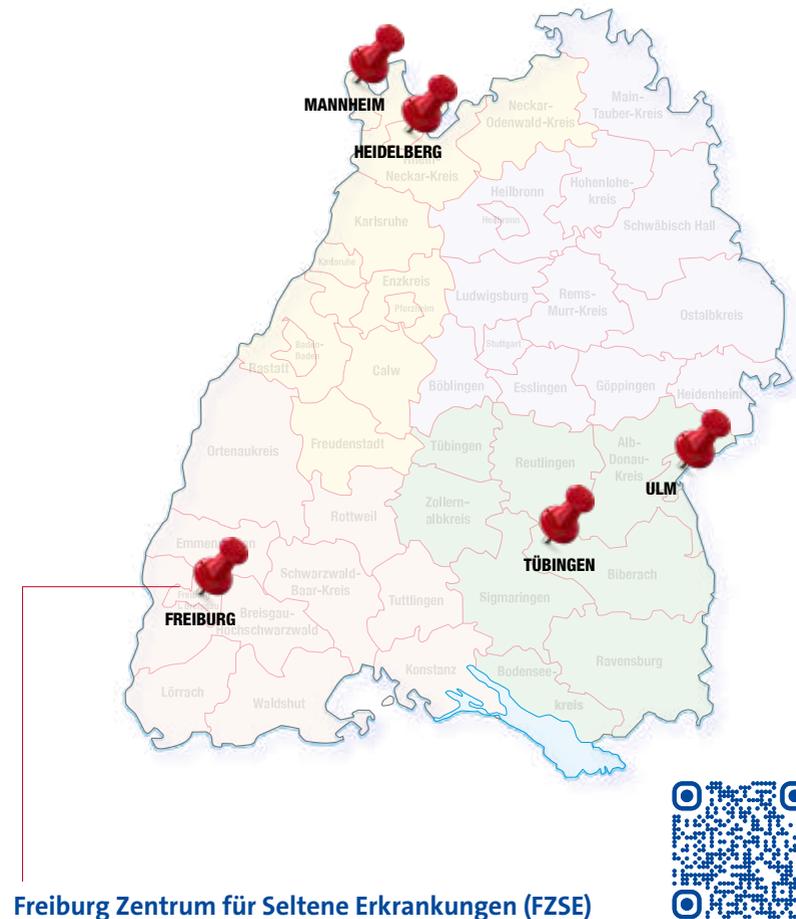
fzse.kim.a-zentrum.lotsen@uniklinik-freiburg.de

www.uniklinik-freiburg.de/fzse.html



ANLAUFSTELLE FÜR DIAGNOSE UND BEHANDLUNG

36 ZENTREN DEUTSCHLANDWEIT | 5 ZENTREN IN BADEN-WÜRTTEMBERG



Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)



INFORMATIONSP- PLATTFORMEN

HILFREICHE LINKS

ORPHANET

www.orpha.net/de

Europäische Datenbank für Seltene Erkrankungen /Referenz-Portal für Informationen über Seltene Erkrankungen & Orphan Drugs.



SE-ATLAS

www.se-atlas.de/home/

Kartierung von Versorgungseinrichtungen / Überblick zu Versorgungsmöglichkeiten für Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland.



ZIPSE (se-portal)

<https://portal-se.de/>

Allgemeine Informationsplattform rund um das Thema Seltene Erkrankungen.



DIE BEDEUTUNG DER SELBSTHILFE

Selbsthilfegruppen spielen insbesondere im Kontext Seltener Erkrankungen eine bedeutende Rolle. Neben der **Bereitstellung** wesentlicher **Informationen** bieten sie den Betroffenen zudem die Möglichkeit, **soziale Kontakte** zu knüpfen. Die Selbsthilfe kann zudem als **Wissensquelle** dienen, da hier eine hohe Expertise im Umgang mit den Erkrankungen vorliegt. Auch Ärzt*innen profitieren oftmals von diesem Wissen.

Eine gezielte Weitervermittlung an geeignete Ansprechpersonen aus dem Bereich der Selbsthilfe kann den Betroffenen daher eine schnelle und gezielte Unterstützung ermöglichen.

→ **ACHSE E.V.**
www.achse-online.de/de/



→ **SEKIS BADEN-WÜRTTEMBERG**
www.sekis-bw.de



→ **BAG SELBSTHILFE**
www.bag-selbsthilfe.de



→ **SELBSTHILFEBÜRO FREIBURG**
www.selbsthilfegruppen-freiburg.de



Krankheitsspezifische Selbsthilfegruppen können in der Regel über den se-atlas oder über die Überschirmorganisationen vermittelt werden. Weiter stellen sich im ¼-jährlichen Newsletter des FZSE regelmäßig verschiedene Selbsthilfegruppen vor.

DAS FZSE STELLT SICH VOR

Das Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) wurde Anfang 2009 gegründet. Im FZSE arbeiten Ärzt*innen, Wissenschaftler*innen und Pflegenden aus **verschiedenen Fachrichtungen** interdisziplinär eng zusammen, um eine **spezialisierte Diagnostik und Versorgung** von Kindern und Erwachsenen mit seltenen Erkrankungen in den jeweiligen Fachzentren zu gewährleisten. Das FZSE umfasst das sog. koordinierende **A-Zentrum**, sowie die **B-Zentren** aus unterschiedlichen Fachrichtungen.

DER WEG ZUM FZSE

Anmeldung bei gesicherter Diagnose oder bei Verdacht auf eine Seltene Erkrankung möglich.

Kontakt: fzse.lotsin@uniklinik-freiburg.de

Tel.: +49 761 270-77030

WICHTIG!

Notwendige postalisch einzureichende Unterlagen bei Patient*innen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung.



Notwendige postalisch einzureichende Unterlagen bei Patient*innen mit gesicherter Diagnose.



FACHZENTREN (B ZENTREN) IM FZSE

- ▶ Zentrum für Fragile Haut & Epidermolysis bullosa
- ▶ Zentrum für Seltene Lungenerkrankungen
- ▶ Zentrum für Neuromuskuläre Erkrankungen im Kindesalter
- ▶ Zentrum für Angeborene Stoffwechselerkrankungen
- ▶ Zentrum für Angeborene und Erworbene Blutkrankheiten
- ▶ Centrum für Chronische Immundefizienz
- ▶ Zentrum für Gefäßfehlbildungen
- ▶ Epilepsiezentrum
- ▶ Zentrum für Skelettentwicklungsstörungen
- ▶ Zentrum für Seltene Augenerkrankungen
- ▶ Zentrum für Genetische Nierenerkrankungen
- ▶ Zentrum für Seltene Rheumatologische Erkrankungen
- ▶ Zentrum für Verhornungsstörungen

Alle Informationen:



FORSCHUNG & ÖFFENTLICHKEITSARBEIT IM FZSE

FZSE – FORTBILDUNG UND FORSCHUNG

In **2-monatlichem Rhythmus** veranstaltet das A Zentrum des FZSE die Vortragsreihe FZSE - Fortbildung und Forschung. Die Fortbildungsveranstaltung thematisiert neueste wissenschaftliche Erkenntnisse zu Diagnostik-, Therapie- und Behandlungsmöglichkeiten von Seltenen Erkrankungen aus den unterschiedlichen Fachbereichen des FZSE. Die Veranstaltung richtet sich vorwiegend an medizinisches und wissenschaftliches Fachpersonal.

Hier



FZSE NEWSLETTER

In **1/4-jährlichem Rhythmus** veröffentlicht das FZSE einen Newsletter, um über aktuelle Informationen und Neuigkeiten aus dem Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE) und allgemein aus dem Gebiet der Seltenen Erkrankungen zu berichten, sowie auf Wissenswertes aus dem Bereich der Selbsthilfeorganisationen & Stiftungen hinzuweisen.

Hier



KONTAKT

**Freiburg Zentrum für Seltene Erkrankungen (FZSE)
Universitätsklinikum Freiburg**

Breisacherstraße 117 | (Poststelle Tumorbioogie) | 79106 Freiburg
Tel.: +49 761 270-77030

Medizinische Anfragen:

fzse.lotsin@uniklinik-freiburg.de

Befundübermittlung:

fzse.kim.a-zentrum.lotsen@uniklinik-freiburg.de

www.uniklinik-freiburg.de/fzse.html

