

Factsheet mit Informationen für  
Patienten, die mit einer Seltenen  
Erkrankung leben und ihre  
Angehörigen



## MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG ZU LEBEN IST NICHT SELTEN!

**SELTENE ERKRANKUNGEN** sind häufig chronisch, hochkomplex, progredient und verursachen schwere Behinderungen. Oft beeinträchtigen sie die Lebenserwartung und führen zu besonderen Bedürfnissen bei der Pflege. Aufgrund ihrer niedrigen Prävalenz ist über die meisten Seltenen Erkrankungen nur wenig bekannt. Daher sind sie schwierig zu diagnostizieren und ihre Symptome werden in Gesundheits- und Sozialsystemen zu wenig erkannt.

**30 MILLIONEN BÜRGER  
IN DER EU BETROFFEN**



**6000 - 8000 verschiedene**  
Seltene Erkrankungen (SE)



Von jeder SE sind **weniger**  
**als 1 von 2000** Menschen  
betroffen



**Wichtige Bedürfnisse**  
und komplexe  
Versorgung der Patienten



Geografisch  
**verstreute Expertise**



## ZUGANG ZU PFLEGE

- **BEI VIELEN SELTENEN ERKRANKUNGEN IST DIE BELASTUNG DURCH DIE KOORDINATION** der vielen Aspekte des Versorgungsweges hoch – entweder vor der Diagnose auf der Suche nach dem/der richtigen Ärztin bzw. Arzt oder nach der Diagnose bei der Planung der Behandlung und der medizinischen und nichtmedizinischen Unterstützung, die für die Seltene Erkrankung (SE) erforderlich sind.
- **DIE HERAUSFORDERUNGEN DURCH DIE MULTIDISZIPLINÄRE NATUR DER SE-VERSORGUNG**, die zahlreichen damit verbundenen Besuche und vielen eingebundenen Ärzte sowie die Thematik der Transition könnten durch eine/n Pflegekoordinator/in besser gemeistert werden. Der empfohlene Koordinator könnte eine Zentralisierung anbieten und eine Brücke zwischen den verschiedenen Bedürfnissen von Patienten, Angehörigen und anderen Involvierten schlagen. Krankenhäuser und Zentren für SE könnten eine solche Unterstützung in Form eines koordinierenden medizinischen Spezialisten, eines Sozialarbeiters oder einer vermittelnden Schwester/eines Fallmanagers bieten. Auch andere Gesundheitsversorger könnten konsultiert oder beteiligt werden, um diese Aufgabe zu übernehmen.

**Um mehr über die Expertise der verschiedenen Zentren und deren unterschiedliche Arten, wie sie die Pflege für SE-Patienten koordinieren, zu erfahren, wird auf die Kontaktdaten der SE-Zentren der Universitätskliniken am Ende dieses Factsheets verwiesen.**

- **PRIMÄRVERSORGER** – Allgemein- und Kinderärzte – sind auch in allen Stadien des Patientenpfades sehr wichtig, da sie einen guten Überblick über Ihre gesamte persönliche und familiäre Situation haben.



## ZUGANG ZU INFORMATIONEN ÜBER SELTENE ERKRANKUNGEN

**DER ZUGANG ZU GENAUEN UND KORREKTEN INFORMATIONEN, DIE EINFACH VERSTÄNDLICH SIND, KANN SEHR SCHWIERIG SEIN.**

- **Ärzte sollen Sie** zu jedem Aspekt Ihrer Erkrankung informieren und Sie sollten niemals zögern, ihnen Fragen zu stellen.
- Jedes Land hat einen **Dach-Patientenverband für SE** – in Partnerschaft mit EURORDIS, dem europäischen Dachverband für SE-Patientenorganisationen und -verbände. Dieser nationale Dachverband kann Ihnen dabei helfen, Kontakt mit einer bestimmten Patientenorganisation für Ihre SE aufzunehmen oder – falls eine solche nicht existiert – ebenfalls betroffene Patienten/Angehörige zu finden.
- Als Startpunkt befindet sich eine **Liste mit Kontakten und Quellen** am Ende dieses Factsheets.
- Zudem gibt es **Online-Communities und soziale Medien**, welche sehr gute Quellen für Information und Unterstützung sein können. **Rareconnect.org** ist ein Online-Netzwerk von SE-Communities in Partnerschaft mit EURORDIS.

**WENN SIE INFORMATIONEN IM INTERNET ABRUFEN MÖCHTEN** – sei es zum persönlichen Gebrauch oder um sie an andere weiterzugeben, um bei denen das Bewusstsein für SE zu erhöhen – ist die zuverlässigste europäische Quelle für medizinische Informationen zu Ihrer SE Orphanet – **das Portal für SE und Orphan Drugs (www.orpha.net)**.

Dort finden Sie auch Expertenzentren, Patientenorganisationen und viele weitere Informationen. In Deutschland, den Niederlanden und Belgien sind auch spezifische Informationen verfügbar – siehe die Informationsquellen unten.

# UNTERSTÜTZUNG FÜR ADMINISTRATIVE VERFAHREN UND FINANZIELLE ASPEKTE

**IN DEUTSCHLAND** ist die Situation ziemlich diffus und schwierig zu überblicken. Patientenorganisationen sind eine gute Möglichkeit, Hilfe zu bekommen. Die Expertenzentren für SE bieten ihren Patienten auch Unterstützung in diesem Bereich. Viele klassische Einrichtungen sind jedoch nicht auf SE spezialisiert. Ein Teil der Unterstützung für administrative Verfahren und finanzielle Aspekte wird durch die Sozialämter oder vergleichbare Einrichtungen der lokalen Gemeinden geleistet. Dazu zählen etwa Status der Behinderung oder Umbauten am eigenen Hause. Andere Bereiche der Unterstützung, etwa der Zugang zu medizinischen Geräten, werden von Krankenkassen übernommen.

**IN BELGIEN** sind Krankenkassen eine gute Quelle für Informationen zu Fragen der Erstattung. Patienten mit SE sind für Krankenkassen außergewöhnlich, doch die Kassen sind dafür da, Patienten und Angehörige bei administrativen Verfahren und finanziellen Dingen - wie etwa dem Zugang zu Erstattung, Zuweisung, finanzielle Fragen bei Behandlungen und spezifischer Unterstützung für den Zugang zum „Speziellen Solidaritätsfonds“ - zu beraten und zu helfen. Letzterer kann in besonderen Fällen zusätzliche finanzielle Hilfe für SE-Patienten bieten.

**IN DEN NIEDERLANDEN** werden die meisten Gesundheitsleistungen für SE auf Grundlage des „Pakets für die nationale Gesundheitsversorgung“, welches für alle Bürger gilt, erstattet. Für weitere Informationen zu administrativen und finanziellen Verfahren können Sie mit Ihrer Krankenversicherung und/oder Ihrem Krankenhaus (Finanzabteilung) Kontakt aufnehmen.

**SOZIALE DIENSTE** (lokalisiert entweder innerhalb der Krankenhäuser, der Krankenkassen und/oder der Gemeinden) sind eine gute Quelle für Informationen und Unterstützung, um Ihnen beim Zugang zu Pflege, Erstattung und administrativen Verfahren - wie etwa Status der Behinderung, Umbauten am eigenen Haus, medizinische Geräte etc. - zu helfen.

> **Krankenkassen und soziale Dienste können Sie unterstützen und mit Ihnen untersuchen, ob Sie alle relevanten Rechte in Anspruch nehmen, die Sie haben** (spezifischer Status und Zugang zu Pflege und Erstattung, einschließlich häusliche Pflege, soziale und psychologische Dienste).



## PSYCHOLOGISCHE UNTERSTÜTZUNG

**DEN PSYCHOLOGISCHEN ASPEKTEN VON SE UND VON BETREUUNGSVERANTWORTUNG KANN MIT VERSCHIEDENEN FORMEN PSYCHOLOGISCHER UNTERSTÜTZUNG BEGEGNET WERDEN.**

- Es existieren unterschiedliche Erstattungsmodelle, die zur Anwendung kommen können. Dienste für psychologische Unterstützung werden häufig zu wenig in Anspruch genommen, da medizinische Fachkräfte sie nicht routinemäßig anbieten und Patienten und Angehörige sie nicht in größerem Ausmaß anfordern. Dies könnte aber auch an ihrem begrenzten Angebot und schwierigen Zugang liegen, was eine Belastung darstellen kann.

**Ihr Arzt ist dafür da, Sie hinsichtlich Ihrer psychologischen Bedürfnisse zu unterstützen und mit Ihnen zu prüfen, ob Ihre Krankenversicherung eine Erstattung für Sie beinhaltet.**

- Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen für pflegende Angehörige in den verschiedenen Regionen bieten die Möglichkeit zum Austausch von Informationen und Erfahrungen.
- Die generelle Erhöhung des Bewusstseins für die Existenz von SE und für die mögliche psychologische Belastung könnte mehr Verständnis und Unterstützung von der Gesellschaft insgesamt sowie eine bessere soziale Inklusion von SE-Familien im Speziellen bewirken. Jedes Jahr organisiert EURORDIS gemeinsam mit den nationalen Dach-Patientenverbänden und Mitgliedsorganisationen die internationale Kampagne für den Tag der Seltenen Erkrankungen (immer der letzte Tag im Februar).



## ZUGANG ZU GRENZÜBERSCHREITENDER PFLEGE

**AUFGRUND DER BESONDERHEITEN VON SE KANN ES NÜTZLICH SEIN, SPEZIFISCHE EXPERTISE IM AUSLAND ZU SUCHEN.**

- **Bevor Sie ins Ausland gehen, um Gesundheitsversorgung (GÜGV) zu erhalten,** wird ausdrücklich empfohlen, zuerst Ihre Krankenkasse zu konsultieren.
- **Ihr medizinischer Experte** kann Sie dabei unterstützen, die verschiedenen Möglichkeiten, die erforderlichen Genehmigungen und die Bedingungen für eine Erstattung zu prüfen.
- Weitere Informationen zu Behandlung/Pflege und Erstattung können bei den **Nationalen Kontaktstellen für GÜGV (NKS)** angefordert werden. Erste Informationen sind auf den NKS-Webseiten zu finden – diese geben eine breite Übersicht über Themen, die die grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung betreffen. Spezifischere Informationen sowie Informationen zu bestimmten Verfahren oder Behandlungszentren können auch telefonisch oder durch Nutzung des Kontaktformulars von der Nationalen Kontaktstelle angefordert werden.

# KONTAKTDATEN UND INFORMATIONQUELLEN

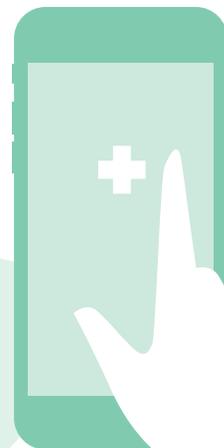
Als Patient mit oder ohne Diagnose sowie als (pfleger) Angehöriger ist es wichtig, Zugang zu den bestmöglichen Informationen und Expertise zu haben. Wichtige Einrichtungen und Informationsquellen in der Euregio Maas-Rhein und in Europa sind hier zusammengefasst.

## UNIVERSITÄTSKLINIKEN UND KOMPETENZZENTREN FÜR SE

Jedes Land in der EMR hat Kompetenz- und Referenzzentren für SE eingerichtet.

Nur die drei Universitätskliniken, die am EMRaDi-Projekt teilgenommen haben, sind hier angeführt. Weitere Informationen zu den Zentren in Ihrer Region finden Sie über Gesundheitsexperten, die europäische Datenbank [www.orpha.net](http://www.orpha.net) sowie über die Patientenverbände.

Zusätzlich kann für Deutschland im se-atlas – dem Versorgungsatlas für Menschen mit SE – nachgesehen werden ([www.se-atlas.de](http://www.se-atlas.de)). In den Niederlanden ist ein Überblick über die bestehenden Kompetenzzentren für SE auf [www.nfu.nl](http://www.nfu.nl) zu finden (klicken Sie auf „Patiëntenzorg“ und dann auf „350“ im Abschnitt „Erkende expertisecentra“) sowie für einige bestimmte Erkrankungen auf [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)



### IM DEUTSCHEN TEIL DER EUREGIO MAAS-RHEIN (EMR):

**Uniklinik RWTH Aachen**  
Zentrum für Seltene Erkrankungen  
Aachen (ZSEA)

Pauwelsstr. 30,  
52074 Aachen  
Tel.: 0049 (0)241 80-38265  
Fax: 0049 (0)241 80-82044  
E-mail: [zsea@ukaachen.de](mailto:zsea@ukaachen.de)

► [www.ZSEA.ukaachen.de](http://www.ZSEA.ukaachen.de)

### IM NIEDERLÄNDISCHEN TEIL DER EMR:

**Maastricht UMC+**  
Polikliniek Klinische Genetica

Postbus 5800,  
6202 AZ Maastricht  
P. Debyelaan 25,  
6229 HX Maastricht  
Tel.: 0031 (0)43 3875855 (8h30 - 17h00)  
E-mail: [polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl](mailto:polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl)

► [klinischegenetica.mumc.nl/](http://klinischegenetica.mumc.nl/)

### IM BELGISCHEN TEIL DER EMR:

**CHU de Liège [CHU Lüttich]**  
Centre des Maladies Rares [Zentrum für  
Seltene Erkrankungen]

Avenue de l'Hôpital 1,  
4000 Lüttich  
Tel.: 0032 (0)4 284 36 40  
Fax: 0032 (0)4 242 54 45  
E-mail: [maladierare@chuliege.be](mailto:maladierare@chuliege.be)

► [www.chuliege.be](http://www.chuliege.be)  
klicken Sie dann auf > „Les soins aux patients“ > „Consultations“ > „Centre des maladies rares“

## DACH-PATIENTENVERBÄNDE FÜR SE (NATIONAL)

### IN DEUTSCHLAND:

#### Achse

► [www.achse-online.de/](http://www.achse-online.de/)  
Tel.: +49-30-3300708-0  
E-mail: [info@achse-online.de](mailto:info@achse-online.de)

### IN BELGIEN:

#### RaDiOrg - Rare Diseases Belgium

► [www.radiorg.be/fr/](http://www.radiorg.be/fr/)  
Tel.: +32 478 727 703  
E-mail: [info@radiorg.be](mailto:info@radiorg.be)  
Nationale Hotline - in Koordination mit Orphanet  
Belgien - über das Kontaktformular.

Zusätzliche Initiative für französischsprachige Patienten: die „Leitung für Seltene Erkrankungen“ von Rare Disorders Belgium ([secretariat@rd-b.be](mailto:secretariat@rd-b.be)) > 0800 9 2802 (kostenlos)

### IN DEN NIEDERLANDEN:

#### VSOP

► [www.vsop.nl/](http://www.vsop.nl/)  
Tel.: +31 35 6034040  
E-mail: [vsop@vsop.nl](mailto:vsop@vsop.nl)  
► [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)  
► [www.zeldzameaandoening.nl](http://www.zeldzameaandoening.nl)

Dieses Factsheet ist Teil des EMRaDi-Abschlussberichts und basiert auf dessen Gesamtergebnissen. EMRaDi (Abkürzung für „Euregio Meuse-Rhine Rare Diseases“/„Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein“) ist ein INTERREG-finanziertes, grenzüberschreitendes Projekt zu SE. Seine Startphase fand zwischen Oktober 2016 und März 2020 in der Euregio Maas-Rhein statt. Für weitere Informationen finden Sie den vollständigen Bericht auf [www.emradi.eu](http://www.emradi.eu).



## EURORDIS-RARE DISEASES EUROPE

► [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

Europäisches Non-Profit-Bündnis aus ca. 900 SE-Patientenverbänden und -organisationen aus 72 Ländern, die zusammenarbeiten, um das Leben der 30 Millionen Menschen, die in Europa mit einer SE leben, zu verbessern.

► [RareConnect.org](http://RareConnect.org)

Das Online-Netzwerk der SE-Communitys, das tausende Patienten, Familien und Gruppen zusammenbringt, die ansonsten unter Umständen isoliert wären.

## KRANKENKASSEN

Ihre Krankenkasse kann Sie bei allen Aspekten, die in diesem Factsheet erwähnt werden, unterstützen.

Der Besuch von deren Webseiten kann Ihnen auch Informationen über die soziale Unterstützung liefern, die in Ihrer Region verfügbar ist.

## ORPHANET - DAS PORTAL FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN UND ORPHAN-ARZNEIMITTEL

► [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Orphanet bietet Ihnen u.a. medizinische Beschreibungen Seltener Erkrankungen und Verzeichnisse für Fachleute und Institutionen, medizinische Labors, Kompetenzzentren und Patientenverbände.

## EUROPÄISCHE REFERENZNETZWERKE (FÜR SE)

► [https://ec.europa.eu/health/ern\\_de](https://ec.europa.eu/health/ern_de)

Um bei den Entscheidungsprozess mitzuwirken empfiehlt EURORDIS Patientenorganisationen, sich an Europäischen Referenznetzwerken zu beteiligen. Patientenverbände können ihre Interessen durch Europäische Patienteninteressengruppen (ePAGs) in ERN vertreten.

## EMRADI - SELTENE ERKRANKUNGEN IN DER EUREGIO MAAS-RHEIN

► [www.emradi.eu/de](http://www.emradi.eu/de)

(INTERREG V-A EMR-Projekt)

## GRENZÜBERSCHREITENDE GESUNDHEITSVERSORGUNG: NATIONALE KONTAKTSTELLEN

**Nationale Kontaktstellen** sind eine Informationsquelle für grenzüberschreitende Gesundheitsversorgung (GÜGV) in Kooperation mit Krankenkassen.

**Handbuch, Checkliste** und **Toolbox** für Patienten (herausgegeben von der Europäischen Kommission)

**EU-Webseite** zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung

### IN DEUTSCHLAND:

► [www.eu-patienten.de](http://www.eu-patienten.de)

E-mail: [info@eu-patienten.de](mailto:info@eu-patienten.de)

### IN BELGIEN:

► [www.crossborderhealthcare.be](http://www.crossborderhealthcare.be)

E-mail: [information@crossborderhealthcare.be](mailto:information@crossborderhealthcare.be)

### IN DEN NIEDERLANDEN:

► [www.cbhc.nl](http://www.cbhc.nl)

Die EMRaDi-Partner können Sie bei Ihrer GÜGV auch mit ihrem spezifischen Informationsmaterial unterstützen.



Herausgeber: Christliche Krankenkasse Verviers-Eupen (MCVE) – Michel Halin – Rue Lucien Defays 77 – 4800 Verviers – Belgien – März 2020.

Mit Unterstützung von



Ministerium für Wirtschaft, Innovation, Digitalisierung und Energie des Landes Nordrhein-Westfalen

