

ZUR ERHÖHUNG DES BEWUSST- SEINS VON PRIMÄRVERSORGERN für ein besseres Erkennen von Seltenen Erkrankungen bei ihren Patienten und zur besseren Unterstützung ihrer Patienten und der Angehörigen.

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



Von jeder SE sind
weniger als 1 von 2000
Menschen betroffen



Wichtige Bedürfnisse
und komplexe
Versorgung der
Patienten



**Geografisch
verstreute Expertise**



PRIMÄRVERSORGER – ALLGEMEINÄRZTE UND KINDERÄRZTE

SIE SIND FÜR PATIENTINNEN UND PATIENTEN MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG IN UNTERSCHIEDLICHEN STADIEN DES GESAMTEN PATIENTENPFADS SEHR WICHTIG.

Sie sind üblicherweise der erste medizinische Kontakt für Patienten, die gesundheitliche Beschwerden, aber keine Diagnose haben. Sie haben eine gute Übersicht über die gesamte persönliche und Familiensituation und werden **zu Beginn des diagnostischen Prozesses und der Überweisungen** aufgesucht.

Nach der Diagnose begleiten sie die Patienten und deren Angehörige bei der **Nachbetreuung** für die Seltene Erkrankung sowie bei der alltäglicheren medizinischen und sozialen Versorgung.

Sie nehmen eine zentrale Rolle ein, da sie mit den Patienten und ihren Angehörigen in Kontakt sind und mit den Fachleuten und Ansprechpartnern in Verbindung stehen, die am gesamten Patientenpfad beteiligt sind - dazu zählen medizinische Spezialisten, andere Ärzte und Angehörige von Gesundheitsberufen, Krankenkassen, Patientenverbände etc.

Nur wenige SE können anhand eindeutiger Symptome diagnostiziert werden. Die meisten verursachen sehr unspezifische und allgemeine gesundheitliche Beschwerden wie Erschöpfung, systemische Schmerzen und/oder Schwindel.



ERKENNUNG EINER SELTENEN ERKRANKUNG UND ÜBERWEISUNG AN EIN ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Da die frühe Erkennung Seltener Erkrankungen und die Überweisung an Zentren für Seltene Erkrankungen für die Patienten entscheidend ist, wurden diese acht Fragen erarbeitet, damit Sie eine Hilfestellung haben, um die Möglichkeit des Vorliegens einer Erkrankung in Betracht zu ziehen:

- 1 Zeigt der Patient akute oder chronische unerklärliche, unzusammenhängende oder unspezifische **Symptome** (vor allem in jüngeren Jahren)?
- 2 Gibt es eine **Familienanamnese**?
- 3 Gab es mehrere **Krankheitsperioden** aufgrund unterschiedlicher oder gleicher Symptome?
- 4 Gibt es eine Anamnese von Konsultationen **verschiedener medizinischer Fachrichtungen** ohne ein zufriedenstellendes Ergebnis?
- 5 Gibt es **pathologische oder grenzwertige Ergebnisse**, die auf den ersten Blick nicht schlüssig sind?
- 6 Gab es jemals den **Verdacht auf psychosomatische Ätiologie**?
- 7 Gibt es **Krankheitsphasen**, die Jahre zurückliegen?
- 8 Sind bestimmte **Expositionsszenarien** bekannt (in Bezug auf Ernährung, Hobbys, Wohnsituation, Tiere, Reisen oder Arbeit)?

Falls Sie die meisten dieser Fragen mit „ja“ beantworten können und Ihnen Ihre Intuition dies bestätigt, kann es ratsam sein, die Möglichkeit einer Seltene Erkrankung in Betracht zu ziehen und Ihren Patienten an einen Experten - klinischen SE-Spezialisten oder Genetiker - zu überweisen, welcher vorzugsweise mit einem Zentrum für Seltene Erkrankungen in Verbindung stehen soll. Dieser ist oft in einer besseren Position, um zu einer Diagnose zu gelangen.

¹ Die acht Fragen wurden von SE-Experten verfasst, die am EMRaDi-Projekt* beteiligt waren.

UNTERSTÜTZUNG VON PATIENTEN, DIE MIT EINER SELTENEN ERKRANKUNG LEBEN UND IHRER ANGEHÖRIGEN

Wenn Sie einen Patienten mit einer Seltenen Erkrankung sowie dessen Angehörige begleiten, sollten Sie besonders auf folgende Aspekte achten:

- **Ihre zentrale Position bei den medizinischen Aspekten des Pfades:** Ihr Netzwerk mit lokalen Fachleuten und Spezialisten in Expertenzentren/ Zentren für Seltene Erkrankungen erleichtert den Zugang zu Pflege einschließlich alltäglicher Behandlung (z. B. Zugang zu Logopäden und Physiotherapeuten). Die Begleitung von Patienten mit ihren üblichen (medizinischen) Beschwerden erfordert die Zusammenarbeit und Kommunikation zwischen allen Fachleuten, die am Pfad beteiligt sind - einschließlich eines etwaigen Pflegekoordinators.
- **Ganzheitliche Betrachtung:** Eine ganzheitlichere Betrachtung, um das 360°-Spektrum der medizinischen, praktischen, psychologischen und sozialen Bedürfnisse Ihrer Patienten und ihrer Angehörigen abzudecken, ist sehr wichtig.
- **Die Einrichtung einer psychologischen Nachbetreuung für die Patienten und ihre (pflegenden) Angehörigen** hat eine große Bedeutung, nicht nur vor, während und nach der Diagnosephase, sondern auch während des Durchlaufens der Lebensphasen. Aufgrund der umfangreichen Bedürfnisse der Patienten und ihrer Angehörigen könnten Sie systematisch psychologische Beratung anbieten und versuchen, den Prozess zu erleichtern.
- **Informationen für Ihre Patienten:** Mit Ihren

Patienten zu sprechen ist entscheidend, um zu erfahren, wie und in welchem Tempo Ihre SE-Patienten informiert und unterstützt werden möchten, denn jeder Patient hat unterschiedliche Bedürfnisse und Erwartungen. Es gibt Unterstützung wie etwa das **EMRaDi-Projekt*- Factsheet** für Patienten

Weitere Informationen sind im **EMRaDi-Factsheet für Patienten und Angehörige** enthalten: <https://www.emradi.eu/de/patient-information>.

und Angehörige mit praktischen Ratschlägen und interessanten Informationsquellen sowie auch wichtigen Stakeholdern, die kontaktiert werden können - einschließlich Patientenverbänden.

Falls Ihre Patienten und deren Angehörige Folgendes benötigen:

- **Informationen über die Erkrankung:** Orphanet ist eine europäische Datenbank und eine einzigartige Quelle, die Wissen zu Seltenen Erkrankungen und deren Diagnose, Pflege und Behandlung sammelt. Sie bietet Ihnen weitere Informationen zu medizinischen Beschreibungen Seltener Erkrankungen und Verzeichnisse für Fachleute und Institutionen, medizinische Labors, Expertenzentren und Patientenverbände: www.orpha.net.
- **Informationen zur Erstattung und zur Bewältigung des täglichen Lebens:** Krankenkassen, SE-Gesundheitsexperten und Sozialdienste sind eine gute Quelle für Informationen und Unterstützung, um ihren Patienten beim Zugang zu Pflege und Erstattung sowie bei der Bewältigung ihres Alltagslebens zu helfen. In Belgien können Krankenkassen und deren Sozialdienste auch häufig Koordination leisten oder mit Diensten für häusliche Pflege und anderen Sozial- und Gesundheitsdiensten zusammenarbeiten.
- **Informationen zu grenzüberschreitender Gesundheitsversorgung (GÜGV):** Aufgrund der Besonderheiten Seltener Erkrankungen kann es für Patienten gewinnbringend sein, spezifische Expertise im Ausland zu suchen. Bevor sie ins Ausland gehen, um Gesundheitsversorgung zu erhalten (GÜGV), wird zunächst ausdrücklich empfohlen, ihre jeweilige Krankenkasse zu kontaktieren, da diese Sie und Ihre Patienten dabei unterstützen kann, die verschiedenen Möglichkeiten, die erforderliche Genehmigung und die Bedingungen für eine Erstattung zu prüfen. Weitere Informationen zu Behandlung/Pflege und Erstattung können bei den Nationalen Kontaktstellen für GÜGV angefordert werden. Jedes der drei Zentren für Seltene Erkrankungen in der Euregio Maas-Rhein verfügt über eine eigene Expertise - wie in Tabelle 1 gezeigt.



KONTAKTDATEN UND EXPERTISE DER EMRADI-ZENTREN FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

FÜR WEITERE INFORMATIONEN zu den Zentren für Seltene Erkrankungen, um Zugriff auf spezifische SE-Fort- und Weiterbildungsmöglichkeiten zu erhalten oder um Ihre Patienten zu überweisen, sind hier die drei Universitätskliniken angeführt, die am EMRaDi-Projekt* teilgenommen haben

- weitere Experten in Ihrer Region sind über die europäische Datenbank www.orpha.net, durch Gesundheitsfachleute und Patientenverbände zu finden;
- in Deutschland auch über www.se-atlas.de;
- in den Niederlanden ist eine Übersicht über alle akkreditierten Kompetenzzentren auf www.nfu.nl verfügbar – klicken Sie auf „Patiëntenzorg“ und dann auf „350“ im Abschnitt „Erkende expertisecentra“.

UNIKLINIK RWTH AACHEN (UKA), ZENTRUM FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN AACHEN (ZSEA):

0049 (0)241 80-85859

zsea@ukaachen.de

▶ www.ZSEA.ukaachen.de

MAASTRICHT UMC+ (MUMC+), POLIKLINIEK KLINISCHE GENETICA:

0031 (0)43 3875855

polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl

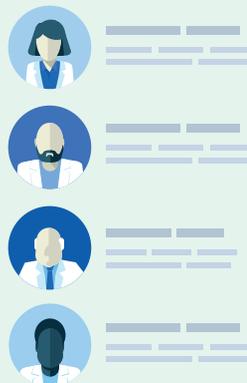
▶ www.klinischegenetica.mumc.nl

CHU DE LIÈGE, CENTRE DES MALADIES RARES:

0032 (0)4 284 36 40

maladierare@chuliege.be

▶ www.chuliege.be



* 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 Seltene Erkrankungen. Seine Anfangsphase 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.

Tabelle 1: Übersicht über Gruppen Seltener Erkrankungen mit besonderer Expertise an den drei UK (Überschneidung an allen UK in dunkelgrün und an zwei UK in hellgrün, Stand März 2020)

UKA (Aachen)	MUMC+ (Maastricht)	CHU (Lüttich)
Neurologie ^[1]	Neurologie	Neurologie
Hämatologie	Hämatologie	Hämatologie
Leber- und gastro-intestinale Erkrankungen		
Skelett	Skelett	Skelett
Nephrologie		Nephrologie
Entzündliche Erkrankungen (Kinder)	Entzündliche Erkrankungen (Erwachsene)	Entzündliche Erkrankungen (Kinder und Erwachsene)
Retinopathien		Seltene Augenerkrankungen
Syndromale Erkrankungen und kindliche Atemregulationsstörungen	Syndromale Erkrankungen	Syndromale Erkrankungen
Seltene Allergien und Hauterkrankungen		
Kardiomyopathien und Keratopathien (nur Forschung)	Kardiomyopathien und Keratopathien	
Krebs	Krebs	Krebs
	Genodermatosen	Genodermatosen
Stoffwechselerkrankungen sind teilweise bei den anderen Themen abgedeckt.	Stoffwechselerkrankungen, insbesondere Galaktosämie	Stoffwechselerkrankungen
		Endokrine Erkrankungen (Erwachsene und Kinder) ^[2]

^[1] Da es 8000 Seltene Erkrankungen gibt, geben die angeführten Gruppen Schwerpunkte an. Das bedeutet beispielsweise nicht, dass alle seltenen neurologischen Erkrankungen in dem jeweiligen Krankenhaus behandelt werden.

^[2] Dieses Gebiet wird teilweise auch durch die anderen Unikliniken abgedeckt.

Informationen auf Niederländisch zu den verschiedenen Seltene Erkrankungen für Allgemeinmedizinerinnen und Allgemeinmediziner in den Niederlanden: www.zichtopzeldzaam.nl (klicken Sie auf „docs“, danach auf „filteren“ und wählen Sie „huisartsenbrochures“).

E-Learning-Module: www.huisartsengenetica.nl (klicken Sie auf „Achtergrondinformatie / Scholing“ und danach auf „Nascholing Erfocentrum“).

Mit Unterstützung von



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

