

## Organisationen für seltene Krankheiten

Huntington ist eine der weltweit auf über sechstausend geschätzten seltenen Erkrankungen. Als solche gilt eine Krankheit laut Definition der EU, wenn nicht mehr als einer von 2.000 Menschen das spezifische Krankheitsbild aufweist. Wegen ihrer Besonderheiten werden seltene Krankheiten die „Waisenkinder der Medizin“ genannt, denn in der breiten Öffentlichkeit herrscht eklatantes Nichtwissen um die Krankheitsbilder vor, aber auch im medizinischen Bereich mangelt es daran.

Ein Großteil der meist chronischen Krankheiten ist genetisch bedingt. Sie verlaufen fortschreitend und sind häufig mit Schmerzen verbunden. Viele können dauerhafte Invalidität zur Folge haben. Werden sie nicht behandelt, haben Betroffene in den meisten Fällen eine eingeschränkte Lebenserwartung. In Deutschland sind rund vier Millionen Menschen – Kinder und Erwachsene – betroffen, in Österreich fast eine halbe Million.

Die Vielschichtigkeit der Erkrankungen ist enorm. Dennoch gibt es viele Gemeinsamkeiten. Patienten mit einer chronischen seltenen Erkrankung müssen sich enormen Herausforderungen stellen. Zum einen geht es um die erhebliche Belastung durch eine meist unheilbare und lebensbedrohliche Grunderkrankung. Zum anderen fehlt es an vielem: frühzeitige und fehlerfreie Diagnosemöglichkeit, Wissen über den Krankheitsverlauf, kompetente medizinische Versorgung, Zugang zu Therapien, Mittel für die Forschung sowie Vergütung von Heilmittel- und Behandlungskosten, um die wichtigsten Defizite zu nennen. Oft fallen die Betroffenen daher durch das Raster der Gesundheitsversorgung. Auch das Forschungsinteresse der Industrie ist wegen geringer Absatzchancen oft wenig ausgeprägt. Den tausenden seltenen Erkrankungen stehen nur rund 100 Medikamente gegenüber.

Um ihrem Schicksal nicht tatenlos gegenüberzustehen haben sich viele Betroffene in Selbsthilfeorganisationen zusammengeschlossen. In **Österreich** wurde Ende 2011 *Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen* als gemeinnütziger Verein von unmittelbar Betroffenen und Eltern betroffener Kinder gegründet. Seither ist Pro Rare Austria aktiv damit beschäftigt, das Wissen um seltene Erkrankungen weiter in die österreichische Öffentlichkeit zu tragen und auf politischer Ebene für mehr Rechte zu kämpfen. Der Verein verfolgt das Ziel, die Interessen aller Patienten mit seltener Erkrankung gegenüber den übrigen Akteuren im Gesundheitswesen mit *einer* Stimme zu vertreten. In diesem Zusammenhang finden in Österreich alljährlich Ende Februar Veranstaltungen zum „Tag der seltenen Erkrankungen“ statt, in einigen Städten in Verbindung mit einem „Marsch der seltenen Erkrankungen“, einer friedlichen Demonstration, die auf die Belange der Betroffenen aufmerksam machen will.

Daneben wurde vom Gesundheitsministerium eine *Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen* eingerichtet (angesiedelt bei *Gesundheit Österreich GmbH*). Ihre Aufgabe ist es, an der Verbesserung des Versorgungssystems der seltenen Erkrankungen zu arbeiten und die Vernetzung zwischen den im Gesundheitswesen handelnden Körperschaften und den Patienten zu fördern.

Das krankheitsübergreifende Netzwerk in **Deutschland** ist die *Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE e.V.)*, ein Zusammenschluss von über 120 Selbsthilfeorganisationen. Dieser Verein setzt sich u.a. für die Verbesserung der

Information ein, berät Betroffene und ihre Angehörigen, vernetzt Patienten, Ärzte, Therapeuten, Politik und Wissenschaft, verschafft Menschen mit seltenen Erkrankungen in der Öffentlichkeit Gehör und vertritt ihre Interessen gegenüber den Entscheidungsträgern in Politik und Gesundheitswesen. Insgesamt sorgt er somit für die Verbesserung der Lebenssituation der Betroffenen.

In **Europa** gibt es mehrere Organisationen, die sich länderübergreifend mit den Belangen von Patienten mit seltenen Krankheiten befassen.

Der Sachverständigenausschuss für seltene Erkrankungen der Europäischen Union ist die *European Union Expert Group on Rare Diseases*. Sie unterstützt seit 2014 die diesbezügliche Arbeit der EU u.a. in Sachen Gesetzgebung, Austausch von Erfahrungen sowie internationaler Zusammenarbeit.

Eine nichtstaatliche, patientengeführte Allianz sowohl für europäische Patientenorganisationen als auch für Einzelpersonen ist die *European Organization for Rare Diseases* (Eurordis). Sie ist mit dem Ziel tätig, die Lebensqualität derjenigen Menschen zu verbessern, die in Europa mit einer seltenen Krankheit leben. Sie wirkt vor allem hinsichtlich einer Interessenvertretung auf europäischer Ebene, des Förderns von Forschung und Medikamentenentwicklung, der Vernetzung der Patientengruppen sowie Aufklärungs- und anderen Aktionen, um gegen die Folgen zu kämpfen, die seltene Krankheiten für das Leben der Patienten und ihrer Familien haben.

Neben den Genannten ist *Orphanet* ein Internet-Portal zur Information über seltene Krankheiten und Orphan-Medikamente. Das Ziel von Orphanet ist es, Diagnose, Versorgung und Behandlung von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern. Dazu bietet Orphanet unter anderem ein Verzeichnis der seltenen Krankheiten, eine zugehörige mehrsprachige Enzyklopädie sowie ein Verzeichnis der Orphan-Medikamente an. Des Weiteren bietet Orphanet ein Verzeichnis von spezialisierten Leistungen auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten an, zum Beispiel Information über Spezialsprechstunden, medizinische Labors, laufende Forschungsprojekte oder Patientenorganisationen aus jedem Land des Orphanet-Netzwerks.

Eurordis und Orphanet geben periodisch Newsletter heraus, die auf der jeweiligen Webseite abonniert werden können. Alle oben genannten Organisationen sind im Internet wie folgt erreichbar:

<http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html>

[www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

[www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)

[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/expert\\_group\\_en](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group_en)

<http://www.eurordis.org/de>

<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=DE>