

Selten sind Viele: 4 Millionen Deutsche leben mit einer Seltenen Erkrankung

Weltweiter Aktionstag der Seltenen Erkrankungen schärft am seltensten Tag des Jahres, am 29. Februar, das Bewusstsein für die Bedürfnisse und Anliegen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Doch wann spricht man von einer Seltenen Erkrankung? Und wie werden diese diagnostiziert sowie therapiert? PD Dr. med. Patrick Hundsdörfer, Chefarzt der Kinder- und Jugendmedizin im Helios Klinikum Berlin-Buch, klärt auf.

In der Medizin spricht man ab einer Inzidenz von < 1:2.000 von einer Seltenen Erkrankung. Während in Deutschland circa vier Millionen Menschen, also fast ganz Berlin, an einer Seltenen Erkrankung leiden, leben in der Europäischen Union schätzungsweise 36 Millionen Personen mit einer Seltenen Erkrankung. Oftmals sind Seltene Erkrankungen chronisch verlaufende Krankheiten, die vornehmlich behandel- aber nicht heilbar sind. Ein Grund hierfür ist, dass die Mehrheit der Seltenen Erkrankungen, circa 80% Prozent, genetisch bedingt sind. Die meisten von ihnen (70% Prozent) werden bereits in der Kindheit symptomatisch.

Daher werden Seltene Erkrankungen häufig schon im Kindesalter diagnostiziert. Dieser Prozess ist jedoch nicht einfach, wie PD Dr. Hundsdörfer, zu berichten weiß: „Das konkrete diagnostische Vorgehen bei Kindern und Jugendlichen, bei denen wir eine Seltene Erkrankung vermuten, ist häufig schwierig und führt oft nicht ohne Umwege zum Erfolg.“ Eine entscheidende Rolle bei der Diagnostik spielt die genetische Analyse: „Allerdings ist es nicht immer einfach, die für den konkreten Fall am besten geeignete Analyse zu identifizieren“, fügt Dr. Hundsdörfer erklärend hinzu. Viele Betroffene berichten, dass erst nach mehreren Jahren mit ihrem Krankheitsbild eine finale Diagnose gestellt wurde. Häufig geschieht diese erst nach Vorstellung in einem für Seltene Erkrankungen spezialisierten Zentrum.

Für Patient:innen mit Seltenen Erkrankungen und deren Angehörige ist die oftmals langersehnte Benennung einer konkreten Diagnose nicht nur emotional von zentraler Bedeutung. Häufig ist erst nach Identifikation der konkreten Diagnose eine verlässliche

Einschätzung der Prognose bezüglich Behandlungs- und Heilungschancen sowie dem zu erwartenden klinischen Verlauf möglich.

Diagnostik mit Hilfe von Neugeborenen-Screenings

Das sogenannte Neugeborenen-Screening ist eine zentrale Maßnahme, um frühzeitig Seltene Erkrankungen erkennen zu können. Dabei werden dem Baby in der Regel am 3. Lebenstag einige Tropfen Blut aus dem Fuß entnommen und auf definierte angeborene Stoffwechsel-, Hormon-, Blut- und Immundefekterkrankungen untersucht. So kann bei diesen Erkrankungen die notwendige Therapie schon vor Einsetzen der Symptome begonnen und somit Folgeschäden vermieden bzw. abgemildert werden.

Krebserkrankungen im Kindes- und Jugendalter sind selten

In Berlin leben rund 635.000 Kinder und Jugendliche unter 18 Jahren, jährlich erhalten knapp 90 von ihnen (0,01% Prozent) die Diagnose Krebs und leiden damit an einer Seltenen Erkrankung. Im Helios Klinikum Berlin-Buch betreut das Spezialist:innen-Team rund um PD Dr. Hundsdörfer die jungen Patient:innen mit menschlicher und fachlicher Expertise. Krebs im Kindes- und Jugendalter ist in aller Regel keine angeborene, genetische Erkrankung und bei frühzeitigem Erkennen häufig komplett heilbar.

Weitere Beispiele für Seltene Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter sind die angeborene Hypothyreose, genetische bedingte Formen der Epilepsie, Mukoviszidose oder angeborenen Immundefekte.

Gut zu wissen:

PD Dr. med. Patrick Hundsdörfer veranstaltet am Mittwoch, 13. März um 17 Uhr im Palais in der Kulturbrauerei Prenzlauer Berg eine Fortbildungsveranstaltung für Kinderärzt:innen zum Thema Seltene Erkrankungen in der Kinder- und Jugendmedizin. Neben konkreten Fallbeispielen wird vor allem die Auswahl von geeigneten Diagnostikverfahren im Bereich der genetischen Analyse thematisiert. Interessierte finden weiterführende Informationen unter: [Veranstaltungen | Helios Klinikum Berlin-Buch \(helios-gesundheits.de\)](https://www.helios-gesundheits.de/veranstaltungen)



Fotocredit: Thomas Oberländer | Helios Kliniken

Bildunterschrift: Krebserkrankungen im Kindes- und Jugendalter zählen zu den Seltenen Erkrankungen.

Das **Helios Klinikum Berlin-Buch** ist ein modernes Krankenhaus der Maximalversorgung mit über 1.000 Betten in mehr als 60 Kliniken, Instituten und spezialisierten Zentren sowie einem Notfallzentrum mit Hubschrauberlandeplatz. Jährlich werden hier mehr als 55.000 stationäre und über 144.000 ambulante Patienten mit hohem medizinischem und pflegerischem Standard in Diagnostik und Therapie fachübergreifend behandelt, insbesondere in interdisziplinären Zentren wie z.B. im Brustzentrum, Darmzentrum, Hauttumorzentrum, Perinatalzentrum, der Stroke Unit und in der Chest Pain Unit. Die Klinik ist von der Deutschen Diabetes Gesellschaft als „Klinik für Diabetiker geeignet DDG“ zertifiziert. Zudem ist die Gefäßmedizin in Berlin-Buch dreifach durch die Fachgesellschaften der DGG (Deutsche Gesellschaft für Gefäßchirurgie und Gefäßmedizin), der DGA (deutsche Gesellschaft für Angiologie) und der DEGIR (deutsche Gesellschaft für interventionelle Radiologie) als Gefäßzentrum zertifiziert. Gelegen mitten in Berlin-Brandenburg, im grünen Nordosten Berlins in Pankow und in unmittelbarer Nähe zum Barnim, ist das Klinikum mit der S-Bahn (S 2) und Buslinie 893 oder per Auto (ca. 20 km vom Brandenburger Tor entfernt) direkt zu erreichen.

Helios ist Europas führender privater Gesundheitsdienstleister mit 127.000 Mitarbeitenden. Zum Unternehmen gehören unter dem Dach der Holding Helios Health die Helios Gruppe in Deutschland sowie Quirónsalud in Spanien und Lateinamerika. Rund 26 Millionen Menschen entscheiden sich jährlich für eine medizinische Behandlung bei Helios. 2023 erzielte das Unternehmen einen Gesamtumsatz von mehr als 12 Milliarden Euro.

In Deutschland verfügt Helios über mehr als 80 Kliniken, rund 230 Medizinische Versorgungszentren (MVZ) mit etwa 600 kassenärztlichen Sitzen, sechs Präventionszentren und 27 arbeitsmedizinische Zentren. Jährlich werden in Deutschland rund 5,5 Millionen Menschen behandelt, davon mehr als 4 Millionen ambulant. Helios setzt seit seiner Gründung auf messbare, hohe medizinische Qualität sowie Transparenz der Daten und ist bei 88 Prozent der Qualitätsziele besser als der bundesweite Durchschnitt. In Deutschland beschäftigt Helios rund 78.000 Mitarbeitende und erwirtschaftete 2023 einen Umsatz von rund 7,3 Milliarden Euro. Sitz der Unternehmenszentrale ist Berlin.

Quirónsalud betreibt 58 Kliniken, davon acht in Lateinamerika, über 100 ambulante Gesundheitszentren sowie rund 300 Einrichtungen für betriebliches Gesundheitsmanagement. Jährlich werden hier rund 20 Millionen Patient:innen behandelt, davon mehr als 19 Millionen ambulant. Quirónsalud beschäftigt 49.000 Mitarbeitende und erwirtschaftete 2023 einen Umsatz von rund 4,8 Milliarden Euro.

Helios gehört zum Gesundheitskonzern Fresenius.

Pressekontakt:

Christina McMullin

Senior PR- und Marketing Managerin

E-Mail: Christina.McMullin@helios-gesundheit.de