

6. Feb. 16.16.44

RES054_Seltene_Erkrankungen

Ich bin Holger Klein.

Willkommen zum Forschungspodcast der Helmholtz-Gemeinschaft.

Am seltensten Tag der Jahre, nämlich am 29.

Februar, da ist Tag der seltenen Erkrankungen, weil dieser Tag so selten ist.

Dieses Jahr gibt es zwar keinen 29.

Februar, aber das soll uns nicht daran hindern, über seltene Erkrankungen zu reden.

Und über seltene Erkrankungen rede ich mit Christine Mundlos und Stefan Mundlos.

Guten Tag.

Guten Tag.

Christine Mundlos ist Achselotsin an der Charité.

Die Achse ist die Allianz chronischer seltener Erkrankungen.

Und Stefan Mundlos ist Leiter des Instituts für Medizinische Genetik und Humangenetik an der Charité und Forschungsgruppenleiter am Max-Planck-Institut für molekulare Genetik.

Fangen wir mit der einfachsten Frage an.

Was sind seltene Erkrankungen?

Also nach europäischer Definition spricht man von selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von einer spezifischen Erkrankung betroffen sind.

Und das heißt, bezogen auf Deutschland schätzt man hier etwa, dass es 4 Millionen Betroffene von seltenen Erkrankungen gibt.

Seltene Erkrankungen sind aber nun selber...

Nein, alles in Ordnung.

Entschuldigung.

Ich bin nur gerade...

Ich dachte, wenn Sie 4 Millionen sagen, dann müsste ich diese 4 Millionen ja durch 5 Betroffene teilen und hätte dann eine Anzahl an seltenen Erkrankungen.

Nein, das heißt ja nun 5, nicht mehr als 5 von 10.000.

Achso, ja genau. 5 von 10.000 in der Bevölkerung.

Ich bin Geisteswissenschaft, ich kann nicht rechnen.

Man spricht aber von etwa 6.000 bis 8.000 seltenen Erkrankungen.

Das Problem dabei ist nun, dass wir bei manchen der seltenen Erkrankungen dann mehr Patienten haben und es gibt aber auch seltene Erkrankungen, die haben nur eine Handvoll Patienten weltweit.

Und das macht das Problem für die seltenen Erkrankungen aus, dass es natürlich einfach wenig Patienten gibt.

Eine Handvoll weltweit, da lohnt sich doch eigentlich gar nicht, also unter zumindest marktwirtschaftlichen Gesichtspunkten, unter denen wir existieren, lohnt sich doch eigentlich gar nicht, sich mit diesen Krankheiten zu beschäftigen.

Das ist sozusagen genau das Problem der Sache, dass bei den seltenen insgesamt natürlich die Anzahl der Patienten sehr gering ist und das macht das für die Pharmaindustrie, auch teilweise auch für die Forschung nicht sehr interessant, weil man sich natürlich erstmal mit dem beschäftigen möchte, wo es viele Betroffene gibt und nicht nur ein paar.

Und umso seltener sowas ist, umso schwieriger ist es natürlich dafür, Forschungsaktivitäten und insbesondere dann auch Entwicklung von Therapeutika voranzutreiben.

Wie wird denn dann festgelegt, also wenn der Markt nicht festlegt, woran geforscht wird, wie wird dann festgelegt, welche seltene Erkrankung jetzt beforscht wird und welche nicht?

Na ja, in der Forschung ist das ja immer so nicht direktiv.

Es wird ja von niemandem festgelegt, im Grunde an welchen Themen jetzt geforscht wird, außer wenn jetzt zum Beispiel die Helmholtz-Gemeinschaft oder das Bundesministerium jetzt vorgibt, wir forschen jetzt zum Beispiel an Diabetes oder an anderen häufigen Erkrankungen. wird das natürlich dadurch vorgegeben in einem größeren Stil, aber in den einzelnen Themen hängt es natürlich immer von den Interessen und dem Engagement einzelner Forscher und Wissenschaftler ab, ohne dass man das direkt vorgeben kann.

Die Seltenheit dieser Erkrankung schafft dann noch ganz andere Probleme als die Frage der Medikamentenentwicklung, sondern es ist so, dass dadurch, dass die Erkrankungen so selten sind, natürlich insgesamt viel zu wenig Informationen über die einzelnen Erkrankungen vorhanden sind und diese Informationen sind dann häufig auch noch schwer zu finden oder sie sind einfach schwer

verständlich.

Es sind lange Diagnosewege, die diese Patienten sozusagen vor sich haben, weil wenn wenig Informationen da sind, dann sind diese Informationen auch in der Medizin nicht vorhanden.

Und das heißt, dass viele Ärzte einfach über diese Erkrankung nicht Bescheid wissen und somit dem Patienten auch nicht helfen können, wenn er kommt.

Und dann wandert der Patient von Arzt zu Arzt und wir reden von einer Odyssee, die diese Patienten auf den Weg hinter sich bringen müssen, bis dann vielleicht irgendwann der Experte gefunden ist.

Denn von diesen Experten gibt es natürlich dann auch erfolgreicherweise viel zu wenig.

Na klar, wenn es so eine Handvoll Patienten weltweit gibt, wo soll der Experte herkommen?

Ja, das trägt der Patient seinen Bündel dann über Jahre hinweg.

Also wir sprechen davon, dass die durchschnittliche Diagnose, Länge sozusagen bis die Diagnose gestellt wird, etwa sieben Jahre sind.

Wir haben einen unserer Betroffenen von einer seltenen Erkrankung, den wir in Berlin haben.

Bei dem hat es um 50 Jahre gedauert, bis die Diagnose gestellt wurde.

Also da kommen noch ganz viele andere Dinge hinzu, die natürlich auf Seiten des Patienten dann auf dessen Schultern lasten.

Wir wissen, wie es ist, wenn jemand erkrankt und dann über den Lauf der Zeit aber nicht klar ist, woran er erkrankt.

Da ist das Verständnis gegenüber so einem Patienten.

Natürlich im Laufe der Zeit wird das immer weniger von Seiten des Arbeitsgebers, aber auch viel von Seiten der Familie, von Seiten von Freunden und Bekannten.

Wenn jemand einfach erkrankt und es nicht klar ist, was ist.

Und dann schiebt man ihn irgendwann auch in die Ecke der Psychosomatiker.

Das machen sogar Ärzte.

Also habe ich im Freundeskreis einen Fall, der hat halt auch eine seltene Erkrankung und dem wurde halt dann irgendwann die Hypochondrie bzw. die Psychose unterstellt, weil es halt nicht messbar war, aber er trotzdem ständig Schmerzen hatte bzw.

Probleme mit dem Nervensystem.

Ja, und dann führt es natürlich auch dazu, dass diese Menschen dann irgendwann natürlich in der Isolation und Einsamkeit enden, was diese ganze Problematik natürlich auch noch verschärft.

Der Patient, der die 50-jährige Odyssee hinter sich hat, was für eine Krankheit hat der?

Der hat den sogenannten Morbus Fabri.

Das ist eine Stoffwechselerkrankung, eine schwere Stoffwechselerkrankung, die auch progredient verläuft, also die sich immer weiter verschlimmert, wie das sehr häufig ist bei den seltenen chronischen Erkrankungen.

Und der Stand von den Nierentransplantationen, an die dann auch durchgeführt

wurde und da wurde dann die Diagnose gestellt endlich.

Was genau waren dessen Symptome?

Also was hatte der, dass er zum Arzt gegangen ist?

Schmerzen hundertlich, Schmerzen am ganzen Körper.

50 Jahre lang?

Brennen, die Beschreibung ist als Brennen in den Händen, in Extremitäten.

Ich weiß das nicht so wie über den Morbus Fabri, weißt du mehr?

Naja, also sozusagen eine klassische Symptomatik, die er dann da auch beschreibt, ist, dass er schon als Kind immer sozusagen, als wie wenn man seine Finger über eine Flamme gehalten hätte und er da große Schmerzen und das wie so ein Brennen in den Fingern.

Und wenn ein Kind, sag ich jetzt mal, mit sowas zu seinen Eltern kommt oder zu einem Arzt kommt und der das jetzt nicht einordnen kann, weil es sowas extrem selten ist, dann sagt man natürlich erstmal, was soll das jetzt sein?

Da gibt es keine Erklärung dafür.

Also du spinnst erstmal und das kann dann einen solchen Patienten natürlich sehr lange begleiten.

Wobei man natürlich sagen muss, das ist sozusagen der Extremfall.

Es gibt natürlich auch viele, die dann schnell und frühzeitig diagnostiziert werden.

Da ist unser Gesundheitssystem ja jetzt schon viel besser aufgestellt, als das

jetzt, sag ich jetzt mal, noch vor 20, 30 Jahren war, wo sowas dann eigentlich gar nicht diagnostiziert werden konnte.

Das ist heute natürlich anders.

Aber trotzdem gibt es da immer ganz viele, die durch diesen Rost sozusagen durchfallen und wo man dann nicht weiß, was es ist.

Wenn Sie sagen, unser Gesundheitssystem, meinst du das bundesrepublikanische oder das des Westens, also der zivilisierten Westen?

Da würde ich sagen beides.

Also ich meine, das ist unseres hier in Deutschland, aber natürlich auch in anderen Ländern trifft das auch mehr oder weniger genauso zu.

Funktioniert in Forscherkreisen die internationale Vernetzung so gut, dass Sie in der Lage sind, solche Erkrankungen sehr zielgenau zu erkennen?

Ich würde sagen, unter den Experten, die sich dann damit beschäftigen, funktioniert das sehr gut.

Also da werden ja auch solche Dinge ausgetauscht und auch auf dem Gebiet, wo ich zum Beispiel arbeite, da gibt es Internetforen, wo man das austauscht.

Wo man dann sagt, was hältst du davon und könnte das dieses oder jenes sein?

Also da läuft das auf sehr hohem und interaktivem Niveau.

Aber das ist natürlich sozusagen die obere Spitze auch der Experten.

Da muss man ja erstmal hinkommen und muss erstmal da wissen, wen man da fragt und wo das alles einzuordnen ist.

Also ich vertrete ja bei der Achse, die Achse ist ja abgekürzt, die Achse ist ja die Vertretung der Patientenseite.

Und wir sehen ja dieses Problem, dass natürlich in dem normalen medizinischen Alltag, der sich sozusagen in der Niederlassung stattfindet, diese Thematik natürlich nicht an oberster Stelle steht, was auch in Ordnung so ist.

Wir bestreben auch überhaupt nicht an, dass jetzt alle Mediziner sich mit den seltenen Erkrankungen beschäftigen.

Was wir nur erreichen wollen über unsere Arbeit, also Aufmerksamkeit für die seltenen zu erregen, ist, dass man sich das als Mediziner immer wieder bewusst macht und im Hinterkopf hat, wenn ich einen Patienten habe, bei dem ich nicht weiterkomme und der vielleicht auch eine vielfältige Symptomatik zeigt und diese Symptomatik sich im Laufe der Zeit vielleicht auch verändert, dass ich mir dann irgendwann überlege, das könnte auch was Seltenes sein.

Und ich bin da jetzt auch gar nicht mehr der Experte dafür, nur wer könnte es dann sein und den Patienten halt dann gezielt auch abgibt.

Das ist das, was wir erreichen möchten.

Gibt es sinnvolle Anamnese- oder Diagnosemöglichkeiten für seltene Erkrankungen?

Oder andersrum gefragt, wäre es schlau, so jemanden erstmal zum Psychiater zu schicken und zu sagen, okay, jetzt lassen wir erstmal nachgucken, ob du psychisch gesund bist und danach machen wir weiter?

Nee, das kann man ja so nicht.

Also das wird so nicht funktionieren.

Das ist ja auch Teil der ganzen Problematik, dass wenn wir jetzt von 6000

verschiedenen Erkrankungen reden, die dann auch alle in ihrem Erscheinungsbild dann äußerst variabel sein können, dann ist das ein solch gigantisches Spektrum, dass das jetzt nicht mit irgendwelchen speziellen Schemata oder diagnostischen Algorithmen oder sowas dem beizukommen wäre.

Aber das wird so nicht funktionieren, einfach weil es so unglaublich vielfältig ist.

Es ist ja im Grunde das komplette Spektrum der Medizin, was sich da abbildet.

Und es kann so zum Beispiel sein, dass bestimmte Symptomatik, wie wir das ja dann nennen, dass die so speziell ist, dass man sagt, wenn man das hat, dann hat man diese Diagnose.

Auf der anderen Seite kann es eben sein, dass unter einer Symptomatik, die so ist wie ganz häufige Erkrankungen, dass sich dahinter dann etwas verbirgt, was dann wiederum eine ganz seltene Ursache hat.

Also dieses ganze Spektrum ist da und das muss man dabei berücksichtigen.

Und das macht die ganze Sache so enorm schwierig.

Aber dadurch, dass man davon ausgeht, dass ein Großteil der seltenen Erkrankungen eine genetische Ursache hat, hat man natürlich Ansatzpunkte über spezifische genetische Diagnostik.

Und da hat sich ja in den letzten Jahren unglaublich viel getan in der genetischen Diagnostik, die sozusagen so eine Feinjustierung dann erlaubt.

Und da kann man natürlich dann auch jetzt in der Zwischenzeit Erkrankungen auf die Spur kommen, die einfach bisher wirklich schwer zu diagnostizieren war.

Das heißt, es gibt jetzt auch mehr seltene Erkrankungen, seit wir sie besser erkennen können?

Es werden immer mehr.

Es werden ständig mehr.

Werden es mehr oder erkennen wir noch mehr?

Das ist ja sozusagen beides mehr oder weniger dasselbe.

Also ich kann mal ein Beispiel nennen vor, sage ich jetzt mal 50 Jahren oder 80 Jahren, ein Thema, mit dem wir uns relativ intensiv auseinandersetzen, ist zum Beispiel Skeletterkrankungen und Kleinwuchs.

Also wenn man früher zu klein war, dann war eben die Diagnose Kleinwuchs.

Und heute haben wir da über 300 verschiedene Erkrankungen, die wir kennen.

Die zu Kleinwuchs führen.

Genau.

Die alle da drin, dass jemand einfach kleiner ist als alle anderen.

Und die eben völlig unterschiedlich sind, die auch ganz unterschiedlich dann in ihrem Erscheinungsbild sind, die unterschiedlich in ihrer Ursache sind.

Und so ist das faktisch in allen Bereichen der Medizin.

Und umso mehr wir auch Dinge personalisieren und wirklich den Sachen auf den Grund gehen, umso mehr gibt es natürlich wieder seltene Ursachen, auch teilweise für häufige Erkrankungen.

Also insofern nimmt die Zahl dieser seltenen Sachen immer weiter zu mit steigendem Erkenntnisgewinn.

Wenn man in die Vergangenheit solcher Erkrankungen guckt, ich weiß nicht, inwieweit sie das tun, haben wir, also sehen Sie eine Veränderung, die die Frage beantworten könnte, warum gibt es das?

Also ist das vielleicht ein Wohlstandsphänomen?

Nee, also das ist es ganz sicher nicht.

Das gab es schon immer.

Und wie gesagt, ist es ja so, dass die Mehrzahl dieser Erkrankungen eine genetische Ursache hat.

Und diese genetischen Ursachen, die beruhen natürlich entweder darauf, dass diese Veränderungen vererbt sind oder bei ganz vielen oder vielleicht sogar den meisten entstehen die eben neu.

Und das sind dann sogenannte Neumutationen.

Und die hat es schon immer gegeben.

Und die hat man eben früher dann nicht so erkannt.

Das heißt, es kann sehr gut sein, dass ich eine seltene Krankheit bekomme, die einfach irgendwo herkommt, die auch nicht vererbt worden ist.

Ja, die, naja, von irgendwo her, also sagen wir mal so, die entstehen halt einfach dadurch, dass das ein normaler Prozess ja in unserem Genom ist.

Und dann, wenn diese, wenn Zellen sich teilen und replizieren, dann wird der DNA abgelesen und dabei entstehen Fehler.

Das ist ja ein ganz normaler Prozess und ist ja im Grunde auch das, was eigentlich wie Evolution entsteht und wo Evolution herkommt.

Wenn es keine Fehler bei diesem Prozess gäbe, dann gibt es ja keine Evolution.

Insofern ist eine solche Fehlerrate, die muss sein und ist ganz normal.

Das ist natürlich so, dass in den allermeisten Fällen wird es natürlich einen negativen Effekt haben oder gar keinen Effekt und nicht unbedingt einen positiven.

Aber auch positive Effekte gibt es natürlich.

Ein nettes Beispiel dafür, kann ich ja vielleicht gerade nochmal sagen, weil mich das immer zu sagen selber betrifft.

Ich habe jetzt vor kurzem gemerkt, dass ich wahrscheinlich eine Laktoseintoleranz habe.

Und dann verträgt man ja keinen Milchzucker.

Und das ist genetisch insofern interessant, weil wir eigentlich von unserem genetischen Gerüst her so sind, dass wir keine Laktose, keinen Milchzucker vertragen, außer in den ersten Lebensjahren, wenn wir gestillt werden.

Und normalerweise ist es dann so, dass ein erwachsener Mensch das auch nicht verträgt.

Und das ist anscheinend so, dass bei uns Nordeuropäern es irgendwann eine Mutation gegeben hat, die sozusagen dieses Gen weiter angeschaltet lässt.

Und diese Mutation hat sich dann durchgesetzt, nimmt man an, weil man eben in den nördlichen Breiten sozusagen auf Milch als Nahrungsmittel angewiesen ist.

Und deshalb ist bei uns hier in Europa diese Verträglichkeit der Milch häufig oder normal, während sie zum Beispiel bei den Asiaten ist es eher genau umgekehrt.

Die haben das eben nicht.

Also da ist zum Beispiel eine Mutation aufgetreten, die es uns ermöglicht hat, überhaupt diesen Lebensraum zu erschließen.

Aber warum haben Sie denn dann überhaupt noch eine Laktoseintoleranz, wenn das doch eigentlich ein Nachteil, evolutionärer Nachteil?

Ja gut, aber das ist natürlich so.

Aber solche Dinge sind natürlich nie hundertprozentig und sind eben dann so, dass das eben nicht immer vollständig wirkt natürlich.

Was ich immer schon mal jemanden fragen wollte, der sich damit auskennt, ist, was bedeutet eigentlich, die DNA wird abgelesen?

Also ich habe da immer so ein Bild im Kopf von einem Tonarm, der einen Plattenspieler langfährt.

Naja, es ist ja so ein bisschen wie von einer Festplatte.

Da wird eine Festplatte abgelesen.

Wenn Sie an Ihrem Computer jetzt sagen, Sie rufen jetzt das Programm sowieso auf, dann geht der an diese Stelle und liest dieses Programm ab.

Aber was in der Zelle geht an die Stelle in der DNA und liest da ab?

Also das Ablesen kann ja für zwei Zwecke sozusagen erfolgen.

Der eine Zweck ist der, dass die Zelle sich teilt und dann die ganze, sozusagen ihre ganze Festplatte kopiert wird.

Das ist wie wenn Sie zusagen alles einfach kopieren und woanders auf einem anderen Computer nochmal installieren.

Und die andere Variante ist die, dass Sie was ablesen, um ein bestimmtes Genprodukt zu erzeugen, was dann im Allgemeinen ein Protein ist.

Und dann wird von der DNA, RNA abgelesen, also eine Kopie gemacht, aber nicht eben von der ganzen DNA, sondern nur von diesem einen Stück, was jetzt dieses Stück kodiert.

Und das wird dann umgesetzt und das ist das Ablesen.

Und das passiert im Moment der Zellteilung?

Mir fehlt einfach von meinem geistigen Auge ein Modell, glaube ich.

Im Moment der Zellteilung wird sozusagen das Ganze dann repliziert und abgelesen.

Aber für das Ablesen von einzelnen Abschnitten, also von Genen, das ist ja was ständig und dauernd in jeder Zelle immer wieder.

Das ist ja das, wie die überhaupt am Leben erhalten wird.

Indem sie ja diese Produkte produziert, die sie braucht zum Leben und die der Körper braucht zum Leben.

Und das erfolgt natürlich darüber, dass diese Genabschnitte dann abgelesen werden.

Aber wovon?

Also ich mache gerade einen sehr dämlichen Eindruck für mich.

Also man kennt ja so aus dem Fernsehen und aus Büchern dieses Bild der Doppelhelix.

Da hängen die oder so.

Fährt da physisch etwas lang und sagt, nehme ich, nehme ich, nehme ich, nehme ich nicht, nehme ich, nehme ich nicht?

Ja, so ähnlich ist das.

Also physisch ist es so, dass da praktisch ein großes Enzym, das nennt man RNA-Polymerase, das dockt an einer bestimmten Stelle an und liest dann das Stück ab, was abgelesen werden soll.

Und dass diese dort andockt, wo sie andocken soll, das wiederum wird über recht komplexe Mechanismen geregelt, über die Gene an- und abgeschaltet werden können.

Also das ist sozusagen das große Geheimnis, mit dem sich jetzt viele Forscher beschäftigen, wie solche Gene dann gezielt an- und abgeschaltet werden können.

Das folgt über andere Faktoren, die dort zusätzlich dann andocken und die dann solche Dinge ermöglichen oder verhindern.

Und darüber erfolgt dann, das ist wie eine Art Schalter im Grunde.

Wäre das auch der Therapieschalter für seltene Erkrankungen?

Für manche schon, ja.

Für welche nicht?

Naja, also ich sag mal, für manche ist es eben so, dass man sich vorstellen kann,

dass man zum Beispiel ein mutiertes Gen abschalten kann.

Weil manche von diesen mutierten Genen, die wirken nur deshalb krankheitserregend, weil sie...

Immer wieder ausgelesen werden.

Ja, und weil sie sozusagen als schadhaftes Protein produziert werden.

Also wenn ich das abschalten kann, dann geht es der Zelle schon viel besser.

Also das gibt es zum Beispiel.

Oder man kann sich vorstellen, dass wenn bestimmte Proteine nicht produziert werden und ich könnte diesen Schalter aktivieren, dann wäre das auch hilfreich.

Jetzt wenn man wieder das Beispiel Laktoseintoleranz nimmt.

Wenn ich das mit diesem Schalter wieder anschalten könnte, der jetzt abgeschaltet ist bei jemandem, der diese Unverträglichkeit hat, dann würde das wieder ganz normal produziert.

Und dann würde es dem wieder gut gehen.

Dann würde das wieder vertragen.

Woher wissen Sie, wo der Schalter ist?

Oder ist der im gesamten Körper?

Also ist die Laktoseintoleranz im gesamten System?

Ja, das ist sozusagen ein ganz intensives Forschungsgebiet momentan, wo man versucht praktisch diese Bereiche zu finden, die einen solchen Schalter

darstellen.

Und im Allgemeinen sind die in der relativen Nähe eines solchen Gens.

Und relativ heißt, also für solche genomischen Verhältnisse kann das schon ziemlich weit weg sein.

Und da bilden die sozusagen so ganze Bündel an Schaltern, die dann dort ein solches Gen steuern können.

Und das ist dann aber auch in jeder Zelle des Körpers?

Ja, ja, das ist ja sowieso in jeder Zelle gleich.

Ja, stimmt ja.

Und die versucht man derzeit eben zu identifizieren und zu finden, wie eine solche Regulation da funktioniert und welche Faktoren da andocken und wie das passiert.

Also das ist das ganz simplistische Vorstellung ist natürlich, ich habe sozusagen so einen Schalter, dann gehen dort verschiedene Faktoren ran und schalten das an und aus.

Aber das funktioniert in Bakterien so und da ist das relativ einfach.

Aber in unseren Zellen ist es natürlich wesentlich komplexer und da gehört zu einem solchen Schalter eben Hunderte oder Tausende von solchen Einzelschaltern und Faktoren, die dort alle das in sehr elaborierter Art und Weise fein steuern.

Wenn Sie sagen, Frau Mundlos, dass Patienten lange Odysseen haben, weil die Mediziner, die ganz normalen Allgemeinmediziner, zu denen ich ja erstmal gehe, wenn ich irgendwie einen Schmerz habe, dass sie diese Krankheiten nicht

kennen.

Gehört das nicht zur Medizinausbildung, was ich da gerade gehört habe?

Weil ich weiß jetzt, ah, da gibt es was.

Naja, natürlich werden seltene Erkrankungen auch in der Medizinausbildung behandelt.

Teilweise exemplarisch.

Aber wie es immer gesagt wird, häufig ist häufig und selten ist selten.

Und natürlich sollte man sich vor allem auf die Häufigen konzentrieren, weil die machen dann einfach die Mehrzahl der Erkrankungen aus, die dann auf tatsächlich realen Leben dann auftreten.

Und wenn man dann nun so in seinem Fach drin ist, dann beherrscht man nun die Dinge, die einem im Alltag halt tagtäglich begegnen.

Und das ist auch richtig so.

Und wenn dann das Ungewöhnliche auftritt, dann ist es halt nicht selbstverständlich abrufbar, dass das jetzt eventuell eben genau das Seltene sein könnte.

Oder vielleicht nur auf einmal eine Variation von etwas Häufigem.

Das ist ja nun nicht einfach immer zu unterscheiden.

Und die Abläufe, wie sie bei uns nun auch einmal sind in der Zwischenzeit, in der Niederlassung in den Praxen, aber auch in den Kliniken mit zunehmender Ökonomisierung und dem Zeitdruck und allem, erlaubt es natürlich auch den Ärzten nicht einfach, sich für jeden Patienten dann diese Zeit eventuell zu

nehmen, die es bedarf.

Bedürfte, um dem richtig auf den Grund zu gehen.

Und das ist ja auch von uns von Seiten der Patientenseite das Angebot zu sagen, ihr solltet da gar keine Experten drin werden, aber ihr solltet möglicherweise das Bauchgefühl wieder entwickeln.

Das könnte was sein, was ungewöhnlich ist.

Und dann die Informationen zu liefern, wohin der Arzt sich wenden kann, damit er diesem Patienten eben auf diesem Weg weiterhelfen kann, weil der in die richtigen Hände kommt.

Dazu kann man ja vielleicht auch noch dazu beitragen.

Also wenn man sich jetzt vorstellt, es gibt mindestens 6000 verschiedene seltene Erkrankungen, so ist das eigentlich jenseits eines jeglichen Verständnisses und Wissens eines Arztes, dass der die alle im Detail kennen kann und diagnostizieren kann.

Das verlange ich auch gar nicht.

Nee, nee, das wollte ich ja nur sagen, das verlangt auch keiner.

Sondern um was es uns glaube ich dann auch geht, auch in der Medizinausbildung, ist gar nicht, dass man das alles wissen kann oder muss.

Das ist jetzt nicht das Thema, aber dass man erkennt, wenn solche Dinge möglicherweise vorliegen.

Und da gibt es bestimmte Konstellationen, wo man dann an solche Dinge denken muss.

Und man muss einfach sich darüber im Klaren sein, dass es eben neben dem, was die Medizinstudenten alle lernten und was eben häufig ist, dass es eben auch noch andere Sachen gibt.

Ja, man macht sozusagen, die Ausbildung heute hat sich da schon ein bisschen umgestellt an sehr vielen Unikliniken, wird nicht mehr der klassische Ablauf mit Vorklinik und Klinik dann gemacht in der Ausbildung, sondern es wird die Herangehensweise, um Medizin zu lehren, wird wirklich mehr am Patienten direkt, dass der im Zentrum ist oder die Problematik von der Erkrankung im Zentrum steht und sich dann außenrum alle Fächer sortieren, die zu diesem Fall, zu diesem spezifischen Krankheitsbild dann dazu passen.

Der Blick ist ein anderer geworden und man versucht auch in diese Ausbildung eben diese Awareness dann reinzubringen, sich das immer so ein bisschen im Hinterkopf zu behalten, dass es eben diese Thematik auch gibt.

Und da gibt es auch in der Zwischenzeit national eine strukturierte Vorgehensweise, um diesem Thema seltenen Erkrankungen hier insgesamt in Deutschland eine, wirklich das strukturiert aufzusetzen, wie man damit umgehen kann.

Es ist so der sogenannte nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen, der 2013 von der Bundesregierung der Öffentlichkeit sozusagen dargestellt wurde, der einfach veröffentlicht wurde.

Und was macht dieser Aktionsplan konkret?

Also wenn ich ehrlich bin, ich habe noch nie irgendeine Kampagne zur Bewusstmachung seltener Erkrankungen gesehen.

Also wenn ich nicht sowas im Freundeskreis hätte...

Man muss das da ein bisschen weiter ausholen.

Es gibt natürlich international, das Thema seltene Erkrankungen ist international natürlich besetzt.

Das ist ja nicht nur ein nationales Problem.

Und es ist dann irgendwann auch auf EU-Ebene schon vor Jahren ist dieses Thema aufgeschlagen.

Und die EU hat sich damit auseinandergesetzt.

Und hat dann 2009 eine, hat der Europäische Rat eine Empfehlung herausgegeben zum Thema seltene Erkrankungen, in der eben drinsteht, dass sich die europäischen Länder dieser Thematik widmen sollen, indem sie im Endeffekt alle bitte nationalen Pläne für diese Vorgehen mit diesen Erkrankungen erstellen sollen.

Und 2010 ist es in Deutschland das nationale Aktionsbündnis für seltene Erkrankungen gegründet worden, das sogenannte NAMSE, in dem die Allianz chronischer seltener Erkrankungen, also die Patientenseite, die ich hier vertrete, das Bundesministerium für Gesundheit und das Bundesministerium für Forschung und Bildung, die drei Säulen gebildet haben, die das Ganze tragen.

Und dann wurden alle relevanten Player aus dem Thema Gesundheit deutschlandweit zusammengerufen.

Es waren insgesamt sind es 28 Akteure, die sich dann für zweieinhalb Jahre zusammengesetzt haben und zu den Themen Informationen verbessern für seltene Erkrankungen, den Diagnoseweg verkürzen, Forschung seltener Erkrankungen und das Thema Zentren für seltene Erkrankungen.

Das alles in Arbeitsgruppen sozusagen dort Vorgehensweisen erarbeitet hat und auch in Unterarbeitsgruppen.

Es war ein großer Prozess.

Und das Ganze wurde dann in einem Nationalplan mit 52 Maßnahmen gebündelt, der 2013 vorgestellt wurde.

Und wir sind jetzt in der Umsetzungsphase dieser 52 Maßnahmen, um eben in den verschiedenen Bereichen Verbesserung für Patienten mit seltener Erkrankungen zu erreichen.

Wäre es eine sinnvolle Idee, Plakate zu kleben oder überhaupt eine groß angelegte Werbekampagne zu machen, zur Bewusstmachung seltener Erkrankungen?

Oder würden wir damit so viel Hypochonder generieren, dass Ihre Forschung im Rauschen untergeht?

Naja, also solche Kampagnen zum sozusagen Awareness zu dem Thema gibt es ja durchaus.

Aber ich glaube insgesamt geht es natürlich auch darum, wie man jetzt mit diesem Thema im medizinischen Kontext und einer medizinischen Gesundheitssystemorganisation, wie man damit umgeht.

Das ist, glaube ich, im Moment das Hauptthema.

Weil es ist ja klar erkannt und das hat bisher über viele Jahre immer wieder adressiert worden, dass es eben bestimmte Volkskrankheiten gibt und die sollen jetzt angegangen werden.

Und da gibt es ja auch große Initiativen dazu.

Aber dass sozusagen dieser Bereich von den seltenen eben auch viele Menschen betrifft und damit natürlich auch gesamtgesundheitlich und ökonomisch und sonst wie wichtig und interessant ist, das ist das, was man im Moment eben versucht zu propagieren und weiterzubringen.

Und das ist, glaube ich, im Wesentlichen ein politischer Prozess.

Aber dadurch, dass es diesen, wie gesagt, diesen Nationalplan gibt und ja auch alle, die sich daran beteiligt haben, auch gesagt haben, dass sie die Umsetzung sozusagen mit betreiben wollen, ist für diese vielen relevanten Felder, die uns alle interessieren, sind eigentlich Aktionen im Gange.

Man muss jetzt nur gucken, dass die auch, dass es weitergeht und dass die natürlich dann auch Früchte tragen.

Insofern ist, wir schaffen Awareness schon in bestimmten Bereichen.

In der Forschung wird es so gemacht, das Bundesministerium für Forschung und Bildung hat schon seit 2003, gibt es Forschungsgelder für Netzwerke für seltene Erkrankungen.

Das ist in mehreren Etappen sind diese Forschungsgelder jetzt sozusagen an Projekte vergeben worden.

Ich arbeite ja für diesen Verein Achse und unsere Schirmherrin, Frau Eva-Luise Köhler und ihr Mann vergeben seit acht Jahren den Eva-Luise-Köhler-Forschungspreis für seltene Erkrankungen.

Also das ist eine, in dieser Kooperation, die wir mit den Köhlers haben, ist das nun auch natürlich eine öffentlichkeitswirksame Maßnahme, wo man sagen kann, nicht nur, dass man eine exzellente Forschergruppe auszeichnet mit dem, was sie für eine bestimmte seltene Erkrankte tun, sondern es ist natürlich auch etwas, was in die Öffentlichkeit gespielt wird und das Thema seltene Erkrankungen wird damit bekannt gemacht.

Und wir sind natürlich, ich sitze ja an der Charité, zur Achse gehören, also nicht zur Charité im eigenen Sinne, sondern ich bin nur räumlich an der Charité verankert, sitze ich an der Schnittstelle Selbsthilfe, Medizin und Forschung.

Und damit komme ich natürlich auch, ich komme dicht an die Forscher und an die Mediziner ran und dann versuchen wir das natürlich auch auf dieser Ebene durch Vorträge, durch das wir die, die mit seltenen Erkrankungen zu tun haben, einbinden in Veranstaltungen von uns, natürlich auch dieses Thema sozusagen immer weiter in die Breite zu bringen.

Und es gibt natürlich auch schon im Verlauf dieses ganzen Prozesses, Namse haben sich Dinge entwickelt wie eine Fortbildungsakademie, die findet in Baden-Württemberg statt, an der Uni Tübingen zum Thema seltene Erkrankungen.

Die sprechen konkret niedergelassene Ärzte in Baden-Württemberg dazu an, wo sie mit Patientenorganisationen zusammen zu spezifischen Themen regelmäßig Fortbildungen machen.

Und es gibt sozusagen, es sind jetzt hier an allen Ecken und Enden Aktivitäten im Gange.

Und es ist aber so, dass es natürlich noch einiges passieren muss, weil ich merke es immer an der Resonanz.

Ich bin ja bei der Achse Ansprechpartnerin für Mediziner und Therapeuten, Thema seltene Erkrankungen.

Und ich merke an der Resonanz, die bei mir teilweise ankommt, dass das Thema halt einfach noch viel Aufmerksamkeit benötigt.

Aber immerhin gibt es Resonanz.

Ja, nur die Resonanz müsste natürlich mehr sein.

Es gibt ja schon viele Aktivitäten diesbezüglich.

Und da hat sich ja in den letzten Jahren auch wirklich eine ganze Menge getan.

Und dass wir jetzt hier zusammensitzen, ist ja zum Beispiel auch ein Beispiel dafür.

Also da passiert schon eine ganze Menge.

Aber klar, es ist eher etwas, was eben sozusagen noch in dem Start ist und was eben noch diese große Bekanntheit natürlich einfach noch nicht hat.

Und da muss man eben dran arbeiten.

Das ist schon klar.

Treffen diese seltenen Erkrankungen eigentlich jeden?

Oder lassen sich bestimmte Milieus definieren?

Nein, das hat damit jetzt eigentlich nichts zu tun.

Also die Lebensweise ist auch nicht dafür verantwortlich.

Naja, das ist ja wieder dasselbe Thema, wenn man ja sagt, wenn es jetzt im Wesentlichen genetisch ist, dann trifft es sozusagen wie ein, das ist ja nach einem Zufallsprinzip.

Und hat jetzt weniger damit was zu tun, wie man, unter welchen Bedingungen man lebt.

Also das ist ja eher, muss man ja sagen, bei den häufigen Erkrankungen so, dass die Umwelt und Lebensbedingungen und so weiter dort einen wesentlich größeren Effekt haben.

Oder zum Beispiel, wie das ja auch eher früher war bei Infektionskrankheiten, da war ja nun diese direkte Relation da zwischen der Umgebung und der Umwelt

und wer sich da infiziert hat und wer nicht.

Das ist ja bei uns heute jetzt nicht mehr so der Fall.

Wenn Sie da bei der Achse die Patientenseite vertreten, wie sieht das konkret aus, dass Sie die Patienten, kommen da Patienten zu Ihnen und sagen, ich weiß nicht einen noch aus?

Nein, also wir haben die Aufgabenfelder der Achse, das verteilt sich ein bisschen.

Wir haben eine konkrete Betroffenenberatung.

Da können sich Patienten per Mail, per Post oder per Anruf melden.

Also wir sehen auf keiner Ebene direkt selber Patienten, sondern die können sich so an uns wenden mit ihren Themen.

Ich bin Ansprechpartner für Mediziner und Therapeuten zu der Thematik.

Das heißt, so können sich auch Ärzte, können sich per Post, per Mail, per Telefon an mich wenden, wenn Sie eine Frage zu einer konkreten Erkrankung haben oder wenn es sehr häufig in der Zwischenzeit bei uns vorkommt.

Vorkommt, glaube ich, insgesamt etwa 20 bis 25 Prozent der Anfragen von Patientenseite sind der unklare Patient, also dass die Diagnose noch gar nicht klargestellt ist und die Patienten sich dann an uns wenden.

Und dann ist es so, dass wir einfach schauen in unserem Netzwerk, ob wir an jemanden verweisen können.

Unser Netzwerk, unser eigentlich enges Netzwerk ist sozusagen, sind unsere Mitglieder, das sind über 120 Patientenorganisationen, die nur eine oder mehrere seltene Erkrankungen vertreten.

Und wenn es eine Erkrankung betrifft, die da konkret reinpasst, dann wird es gleich von uns an die verwiesen, weil die natürlich für ihre eigene Erkrankung die beste Expertise haben.

Die kann die Dachorganisation gar nicht stellen, diese Expertise.

Und ansonsten ist es so, dass wir versuchen herauszufinden, wo könnte jemand sein, der diesem Patienten gegebenenfalls weiterhelfen kann.

Wir haben jetzt ein großes Netz.

Es gibt diese, in der Zwischenzeit sind es glaube ich 18, selbsternannten Zentren für seltene Erkrankungen, die sich an den verschiedenen Unikliniken in Deutschland während dieses nationalen Aktionsbündnis geformt haben, aber unabhängig von dem Prozess, die sich in verschiedenster Weise eben einzelnen seltenen Erkrankungen widmen.

Da haben wir natürlich gute Kontakte zu denen.

Da kann man auch einen Patienten hingeben.

Die haben zum Teil auch spezifische Sprechstunden für Patienten ohne klare Diagnose.

Insofern sind wir sozusagen, wir machen Recherche und versuchen auf dem Weg, Patienten weiterzuhelfen, was wir natürlich auch nicht immer schaffen.

Jetzt bin ich ein Patient mit unklarer Diagnose.

Ich komme jetzt da irgendwo hin und sage, ja, mein Auge juckt.

Was macht dann der Arzt, der mir da hilft?

Der hat doch fast keine Möglichkeit, eine sinnvolle Diagnose zu stellen, nur weil

mein Auge die ganze Zeit juckt.

Wie geht der da ran?

Wenn ich zu meiner Hausärztin gehe und sage, meine Lunge pfeift, dann hört die nicht ab.

Was macht jemand bei einer seltenen Erkrankung?

Es gibt ja jetzt keinen Arzt für seltene Erkrankungen.

Das gibt es ja nicht.

Sondern der Gang der Dinge ist ja dann eher der, dass man eben mit einer solchen Symptomatik zum Beispiel zu seinem Hausarzt geht.

Dann überlegt er sich, könnte es dieses oder jenes sein und denkt erstmal an die häufigen Sachen.

Dann wird er vielleicht auch irgendeinen Ansatz machen, um das zu behandeln.

Und wenn das dann alles nicht funktioniert und der Patient immer wieder kommt, dann wird er ihn dann hoffentlich zu einem Spezialisten schicken.

Und manchmal ist dieser Spezialist dann auch noch nicht sozusagen der Letzte, sondern dann geht der Patient zu noch einem und zu noch einem.

Bis er dann hoffentlich bei dem landet, der die Konstellation dieser Symptome erkennen kann und zuordnen kann.

Das heißt, es ist letztlich immer so ein Gucken in einer großen Datenbank.

Eigentlich, wenn das Auge juckt und er gleichzeitig, blödes Beispiel, Schmerzen im linken Fuß hat, dann ist es vermutlich Krankheit.

Viele von diesen Konstellationen sind eben sozusagen seltene, auch in einer seltenen Kombination.

Und deshalb hat man ja auch das versucht, damit beschäftigen wir uns ja auch schon seit einer ganzen Weile, solche Konstellationen mit Computersystemen zu erfassen und die dann für solche Diagnosen einzusetzen.

Und das funktioniert zu einem gewissen Grade und da kann man die Dinge erheblich mit verbessern.

Weil sich natürlich auch praktisch ja niemand von uns diese Vielzahl dieser verschiedenen Möglichkeiten alle merken kann.

Das geht ja gar nicht.

Und da kann uns der Computer natürlich unterstützen und kann uns dann helfen, solche Diagnosen zu stellen.

Sehen Sie eine Zukunft, in der wir solche Krankheiten heilen können oder wenigstens lindern können?

Also die Symptome für die Patienten lindern können?

Das ist ja jetzt schon das Beschreiben sozusagen.

Also wir haben ja, es gibt ja momentan gibt es 79 Medikamente spezifische seltene Erkrankungen, sogenannte Orphan Drugs, die anerkannt sind als Medikamente für spezifische seltene Erkrankungen.

Die sind aber nicht dafür entwickelt worden, sondern Abfallbrot?

Nein, das sind gezielt.

Auch da gab es natürlich Entwicklungen.

Man möchte ja nun auch der Pharmaindustrie, die unterstützen, sich mehr dem zu widmen.

Und da wir alle wissen, dass Entwicklung von Medikamenten einfach unglaublich teuer ist und es sich für die Firmen ja hinterher auch rentieren muss.

Das lohnt sich doch gar nicht.

Und da im Prinzip wieder das Geld, was sie investiert haben, auch irgendwo wieder zurückzubekommen.

Gibt es seit 2000, ist in Europa die sogenannte Orphan Drug Regulation eingeführt worden, indem man einfach Incentives schafft für Pharmafirmen, um das Entwickeln von seltenen Medikamenten oder Medikamenten für seltene Erkrankungen dann auch reizvoller zu machen.

Da hat sich nach diesen verschiedenen Regularien unter anderem, dass man an zehn Jahren Bestandsschutz hat, wenn man ein Medikament auf den Markt bekommen hat, dass das auch ein Bestandsschutz gewährt wird und so.

Da gibt es verschiedene Sachen an Unterstützung.

Und das hat dazu geführt, dass auch mehr entwickelt wurde.

Aber wenn wir dann über 6.000 bis 8.000 Erkrankungen sprechen, dann wissen wir, dass da noch einiges zu tun ist.

Auf wie viele Erkrankungen kann ich diese 79 Medikamente werfen?

Weiß ich nicht.

Das werden im Wesentlichen diese 79 sein.

Ach so.

Das ist ja schon ganz spezifisch.

Wobei, da muss man ja vielleicht auch nochmal unterscheiden und sagen, es klingt ja immer so, als wenn man sagt, man kann die alle nicht therapieren.

Das stimmt natürlich nicht, weil praktisch alle Erkrankungen in irgendeiner Art und Weise ja therapiert werden und therapiert werden können.

Aber eben nicht, wie wir dann sagen, kausal.

Das heißt, ich kann jetzt sozusagen nicht gegen die eigentliche Ursache was machen.

Aber ich kann den Patienten natürlich in den allermeisten Fällen dann trotzdem irgendwie helfen.

Dass das Brennen in den Fingern aufhört wenigstens.

Ja, das in dem Falle wahrscheinlich dann weniger.

Aber eben andere, dass man andere Konstellation, dass man andere Symptome mildern kann und so weiter.

Und insofern muss man sagen, die werden praktisch alle behandelt.

Aber sozusagen kausal gegen das eigentliche Problem, das fängt jetzt an.

Aber ich glaube, das fängt an ganz vielen Stellen und ganz vielen Erkrankungen an.

Gerade auch deshalb, weil man jetzt eben die molekularen Ursachen kennt und

jetzt weiß, der Defekt liegt jetzt dort und dort.

Und dann kann man das gezielt angehen und kann versuchen, zum Beispiel ein Enzym zu substituieren oder bestimmte Rezeptoren, die jetzt zu aktiv sind, abzuschalten.

Und also richtige molekulare Therapie zu machen.

Und da passiert im Moment ganz, ganz viel.

Insofern müssen Sie die Voraussetzungen auf einer breiten Ebene schaffen.

Das heißt, es muss Geld da sein, um die Grundlagenforschung überhaupt betreiben zu können, damit man diesen Erkenntnisgewinn hat.

Und dann muss es natürlich irgendwie weitergehen.

Wenn ich diese Erkenntnis habe, dann ist es ja immer noch ein weiter Weg, bis ich dann da irgendwo bin, wo ich entweder das Medikament habe.

Also zum Beispiel für die Stoffwechselerkrankung, die jetzt der Morbus Fabri, da wurde dann halt entsprechende Enzymtherapie irgendwann geschaffen.

Oder ob ich dann halt die Möglichkeit habe, da wirklich einzugreifen in den Prozess und dieses Gehen an auszuschalten oder Veränderungen zu bewirken, damit die Krankheit überhaupt nicht mehr auftritt.

Das ist natürlich auch einfach eine lange Spanne.

Und wir setzen uns ja auch dafür ein, eben für dieses Forschungsthema, das ist uns sehr wichtig.

Uns ist aber natürlich auch gleichzeitig sehr wichtig, dass all die Möglichkeiten, die es jetzt auf dem Markt gibt an Medikamenten, die sind ja nun teilweise auch

sehr, sehr teuer.

Dass der Zugang unserer Patienten zu diesen Medikamenten, aber auch gegebenenfalls vorausgehend zu der Diagnostik, die ihnen überhaupt eine Diagnose bescheren kann, dass der sozusagen gesichert ist.

Und das ist immer, das ist nicht selbstverständlich.

Und es wird immer wieder, wird sozusagen gefragt, was nützt es denn, wenn ein Patient eine Diagnose hat, wenn es keine Therapie gibt?

Da muss man einfach sagen, also ohne die eigentliche Diagnose durchs Leben zu gehen, ist sehr schwer, weil die Leute sozusagen für ihre Probleme keinen Namen haben.

Das hat sozialrechtliche Schwierigkeiten, ist aber auch so, dass es natürlich im Hinblick dessen, was ist denn mit Familienbildung?

Was hat das denn für Auswirkungen eventuell innerhalb meiner Nachkommen?

Oder sind andere in der Familie dann eventuell auch davon betroffen?

Das ist ja immer ein größeres Thema, wenn es genetisch auch sein kann, als nur das, was den Patienten betrifft.

Insofern ist das, eine Diagnose zu haben, sagen unsere Betroffenen immer wieder, ist ungemein wichtig.

Ganz klar.

Auch wenn es danach nur sozusagen weiterhin die Probleme, die mich jetzt im Alltag betreffen mit dieser Erkrankung, irgendwie abgemildert werden können und ich keine ursächliche Therapie bekommen kann.

Vor allem, wenn ich eine Diagnose habe, dann bin ich halt auch kein Spinner mehr.

Das heißt, man nimmt mich auch ernst im sozialen Umgang.

Genau.

Und das ist ja in der Medizin natürlich immer so, die Diagnose ist ja das Entscheidende, weil das ja die weiteren Vorgehensweisen auch irgendwie bestimmt.

Und wenn es keine Diagnose gibt und alle immer nur sagen, nee, weiß ich nicht, was es ist oder sie möglicherweise sogar falsch ist, dann kommt man überhaupt nicht weiter.

Und man kann sich nicht mit anderen auseinandersetzen, die möglicherweise dasselbe haben.

Man kommt wieder zum nächsten Arzt und dann sagt der, und was ist das Problem?

Und weiß man nicht.

Und wenn man jetzt sozusagen eine Diagnose hat und damit im Prinzip weiß, was das Problem ist, dann kann man damit natürlich ganz anders umgehen.

Auch was die Zukunft betrifft.

Das ist ja das andere Problem natürlich, dass wenn ich keine Diagnose habe, weiß ich ja auch gar nicht, was mich erwartet möglicherweise.

Außerdem werden Sie mehr Wissen damit auch natürlich.

Sie können mehr Wissen generieren.

Je mehr Patienten es zu einer Erkrankung gibt, umso mehr Wissen können Sie auch über die Patientenseite, die bei seltener Erkrankungen sehr wichtig ist, für diese Erkrankung zusammentragen.

Müssten Sie nicht, wahrscheinlich tun Sie das sowieso, aber müssten Sie nicht international arbeiten, wenn es so wenig Fälle gibt?

Also auf der Patientenseite tun wir das sowieso.

Also die Forscher tun das sowieso.

Ja, aber auch die Patientenseite, also viele unserer Mitglieder sind international vernetzt für ihre Erkrankungen.

Weil im Zweifelsfall ist ja der Experte sitzt halt irgendwo in China.

Genau, nein, aber es ist auch so, dass die natürlich sich mit anderen Betroffenen international austauschen, weil es kann ja sein, dass in den USA irgendwelche Forschungsentwicklungen an einer ganz anderen Stelle stehen, als sie hier sind.

Oder auch natürlich, dass es so ist, dass irgendwo anders ein Medikament eigentlich zu haben ist, was aber hier bisher keine Zulassung hat.

Oder dass man wieder etwas Neues Wissen irgendwo generiert hat, was sozusagen wichtig ist hier für unseren Bereich.

Und wir sind auch auf europäischer Ebene.

Gibt es ja, da haben wir natürlich auch.

Wir nationalen Organisationen haben auf europäischer Ebene eine Dachorganisation, das ist die Rodis, die auf europäischer Ebene das Thema voranträgt.

Und natürlich die einzelnen europäischen Nationen immer wieder für Meetings zusammenruft.

Und man dann guckt, welche Pläne, welche Strategien kann man gemeinsam erarbeiten, um dieses Thema eben weiterzubringen.

Und von der europäischen Ebene, auch von dort kam natürlich das Ganze, was unser Nationalplan und diese ganzen Vorgänge ausgemacht hat.

Jetzt ist überall da, wo wenig Wissen herrscht, stehen die Tore weit offen für falsche Propheten.

Haben Sie ein Scharlatanerie-Problem?

Ich könnte mir vorstellen, dass viele Patienten, wenn sie eine jahrelange Odyssee hinter sich haben, irgendwann beim Wunderheiler stehen.

Das ist ja immer so in der Medizin.

Das ist bei den seltenen nicht spezifischer als bei den anderen.

Das ist sozusagen auch die Krux mit dem Internet.

Das ist großartig und es ist gleichzeitig gefährlich.

Also das Thema qualifizierte, qualitätsgesicherte Informationen über seltene Erkrankungen ist etwas, was uns auch umtreibt.

Ist auch ein wichtiger Punkt im Nationalplan, dass man sozusagen guckt, wer ist denn nun eigentlich Experte für eine seltene Erkrankung?

Also was zeichnet überhaupt einen Experten aus?

Was muss er denn eigentlich bieten können, um sagen zu können, er kann etwas zu dieser seltenen Erkrankung sagen?

Und da ist eine Aktivität aus dem Nationalplan, das wird auch gerade umgesetzt, wird schon umgesetzt, ist ein sogenanntes das zentrale Informationsportal zu seltenen Erkrankungen, ZIPSE abgekürzt.

Das erstellt wird, dass sozusagen die Kompetenz für seltene Erkrankungen bundesweit erfassen möchte.

Das wird eine Verweisdatenbank sein, wo man dann reingucken kann und unter dem Stichwort der seltenen Erkrankung schauen kann, welche Uniklinik, welche Praxis, wer auch immer ist dafür zuständig.

Und auch die Patientenseite ist da stark involviert, die nämlich eigentlich auch so ein bisschen überprüfen soll, sind die Experten, die sich da freiwillig abbilden, sind es auch Experten, mit denen wir als Patienten eine gute Erfahrung gemacht haben?

Also das ist auch so ein bisschen so ein Miteinandergespiele zu gucken, was sagt die Patientenseite zu dem, was dort angegeben wird?

Die müssen natürlich auch bestimmte Kriterien erfüllen und das ist sozusagen dieses ZIPSE-Portal.

Und dann gibt es den sogenannten SE-Atlas, der gerade entwickelt wird und das ist eine Kartierung der Versorgungskompetenz in Deutschland.

Und das sind sozusagen zwei größere Projekte, die jetzt schon durch den Nationalplan angestoßen und auch umgesetzt werden.

Herr Mundlos, wenn Sie Ihre Forschung betreiben, wie betreiben Sie die konkret?

Sie haben ja gar nicht so viel Anschauungsmaterial.

Naja, Anschauungsmaterial.

Im Sinne von Patienten.

Naja doch, die gibt es natürlich schon.

Aber halt immer nur 5, 6 pro.

Ja, aber dafür sind wir ja zum Beispiel auch national, international vernetzt, wo man dann auch solche Expertisen austauscht.

Und in der Genetik haben wir ja sozusagen zwei Aspekte, wo wir uns damit beschäftigen.

Der eine ist ja mehr auf der klinischen Seite, wo wir dann auch Patienten sehen und der andere auf der diagnostischen, wo wir eben diese genetischen Defekte versuchen zu diagnostizieren.

Und auf der klinischen zum Beispiel sind wir ganz oft praktisch die letzte Instanz, wenn man so will, wo dann Patienten zu uns kommen, die schon hier und dort und überall waren.

Und wo man dann eben schaut, was könnte das möglicherweise doch was Seltenes oder was Genetisches sein.

Und dann beschäftigen wir uns damit und tauschen dann diese Dinge auch mit anderen Experten aus, die wir eben national und international dann kennen.

Und gucken Sie sich dann einfach die DNA der Patienten an?

Das machen wir dann natürlich auch.

Der eine Teil ist sozusagen die klinische Konstellation und wo man eben schaut,

was die Symptome sind, was sind die Beschwerden und kann man das irgendwie bestimmten Erkrankungen zuordnen.

Und das andere ist natürlich, dass wir Methoden benutzen, jetzt auch zunehmend eben der Gesamtgenomanalyse, wo man dann nach solchen Defekten suchen kann.

Und das ist das, was im Moment gerade jetzt sehr sich stark entwickelt und im Kommen ist, dass man natürlich durch die neuen Methoden der Genomanalysen jetzt sich ganz viele Gene und Defekte gleichzeitig untersuchen kann, was man früher gar nicht konnte.

Und das ist natürlich jetzt im Bezug auf die Seltenen ist das ein riesiger Fortschritt und wird auch die ganze Diagnosestellung da erheblich vorantreiben und erleichtern.

Gibt es denn schon so richtige Erfolgserlebnisse, abgesehen vom Bewusstmachen der seltenen Erkrankungen?

Erfolgserlebnisse gibt es ganz viele, ja.

Also für uns in der Genetik ist ja immer ein Problem, dass wir ganz viele Patienten, bei ganz vielen Patienten eigentlich keine Diagnose stellen können.

Einfach weil die Erkrankungen so selten oder dann vielleicht auch privat sind, dass man das einfach nicht kann.

Und da hat sich über die letzten Jahre, und da haben wir ja ganz wesentlich daran mitgearbeitet, solche Testsysteme zu entwickeln, wo man dann diese Zahl der nicht diagnostizierbaren dramatisch reduzieren kann.

Und jetzt gibt es zum Beispiel ein Testsystem, wo wir alle derzeit bekannten Krankheitsgene, das sind so ungefähr 3000, also für diese knapp 6000 seltenen Erkrankungen oder 5000, wie viele es dann sind, dass man die sozusagen auf

einmal testen kann.

Das heißt, wir können jetzt sozusagen in einem Test alle diese Erkrankungen durchtesten.

Und das ermöglicht uns natürlich da einen riesigen Schritt vorwärts, denn im Frühjahr war das gar nicht denkbar.

Früher musste man das sozusagen einzeln machen und dann hat man vielleicht zwei oder höchstens drei Gene getestet und dann war Schluss.

Und das können wir jetzt heute sozusagen in einem Aufwasch machen.

Ist das ein Kasten, wo ich was reinschütte und ein Ergebnis rauskommt, oder brauche ich ja schon eine halbe Klinik?

Das ist ein großer Kasten, aber im Prinzip ist es so ein Kasten, wo man die DNA sozusagen reingibt und dann das Ergebnis rausbekommt und wo man dann dieses Ergebnis aber natürlich dann auch noch klinisch interpretieren muss.

Das heißt, man kann das nicht einfach so eins zu eins übertragen, sondern man muss diese Ergebnisse in dem ganzen Zusammenhang der Erkrankung betrachten und dann sehen, ob das die entsprechende Diagnose sein kann.

Und da tut sich im Moment sehr viel und man versucht eben diese Möglichkeiten immer stärker noch auszuweiten und zu verfeinern.

Wobei man dabei noch angeben muss, das ist momentan auf Forschungsebene.

Ja, ja.

Das ist jetzt keine reguläre Diagnostik.

Ja, aber man muss sich natürlich auch jetzt vorstellen, dass jetzt innerhalb des

letzten Jahres zum Beispiel ist eine komplette Analyse des menschlichen Genoms für halbwegs vertretbaren Preis mittlerweile möglich.

Und das ermöglicht natürlich zumindest theoretisch dann auch, dass man alle genetischen Erkrankungen früher oder später mit solchen Tests erfassen kann.

Und dann ist natürlich gerade in Bezug auf die seltenen, zumindest die, die genetisch verursacht sind, geben sich dann natürlich ganz, ganz große Möglichkeiten, um das Ganze voranzubringen und zu vereinfachen.

Sie sind ein Ehepaar, das sich mit einem und demselben Thema beschäftigt.

Wie sind Sie beide da hingekommen?

Naja, ich bin da hingekommen, weil ich nach meinem Medizinstudium habe ich mich erst mal in der Pädiatrie angefangen.

Und in der Kinderheilkunde gibt es ja ganz häufig Patienten, die irgendwas ganz Eigenartiges und Seltenes haben.

Und darüber bin ich dann eigentlich in die Genetik gekommen.

Und in der Genetik beschäftigt man sich eigentlich fast immer mit seltenen Erkrankungen.

Und insofern war das jetzt bei mir, hat sich das aus dieser ganzen Geschichte ergeben.

Und bei dir war es noch ein bisschen anders.

Bei mir war es eigentlich so, dass ich eben nicht den regulären Weg gegangen bin, mit Ausbildung fertig machen.

Also die habe ich natürlich fertig gemacht.

Und dann Facharzt und dann die ganze, diesen Straight, den man so macht.

Wir waren, nachdem ich fertig war, mehrere Jahre im Ausland.

Und es gibt drei Kinder.

Und dann, wie so ist man, mehr anders, so rum macht dies, macht jenes, probiert dies, probiert jenes.

Und ich habe aber hier in Berlin dann noch, als wir nach Berlin gezogen sind, noch mich mit Wissenschaftsmarketing und Wissenschaftskommunikation beschäftigt, was hier an der TU angeboten wird.

Und daraus war im Endeffekt dann im Nachhinein, habe ich gesagt, es gibt wunderbare Felder, die sich noch auf tun, wenn man nicht unbedingt in der Klinik weiter sein möchte.

Und bin dann auf dem Weg bei der Achse gelandet.

Würden Sie sagen, dass man den Patienten seltener, oder den an seltenen Erkrankungen erkrankt, dass man diesen Menschen, würden Sie denen irgendeine Hoffnung machen?

Oder würden Sie ja sagen, wir sind noch lange nicht so weit, dass wir vernünftig therapieren können, sondern wir müssen noch diagnostizieren lernen?

Ich würde es jetzt mal nicht einfach nur auf die Therapie schieben, sondern ich würde sagen, also für uns, weil Sie ja vorhin gefragt haben wegen Highlights, dass die Patientenseite in so einem Prozess, wie das jetzt hier das Nationale Aktionsbündnis war, sozusagen die dritte Säule geworden ist in dem Prozess, also sozusagen so wahrgenommen wurde, dass sie da aktiv richtig die ganze Zeit mit drin war.

Das halte ich für einen großen Erfolg, zumal die Achse erst 2004 gegründet wurde.

Und also über diesen Weg einfach das Thema richtig professionell angegangen werden kann.

Und wir da auch dranbleiben, dieses einfach weiter in die Öffentlichkeit zu spielen und auch auf die alle Problematik, die da mit diesen Erkrankungen für die Patienten zusammenhängen, darauf aufmerksam zu machen.

Und wir haben eine stetige Zahl an mitgewachsenen Mitgliedern.

Wir haben irgendwann mit ein paar 30 angefangen und sind jetzt bei über 120 in diesen jetzt zehn Jahren.

Wir haben letztes Jahr zehnjähriges Jubiläum gefeiert.

Das ist einfach, das ist bemerkenswert.

Da steckt auch eine große Kraft dahinter.

Wir werden als wichtige Partner wahrgenommen, weil in der Patientenselbsthilfe ein unglaubliches Wissen steckt.

Wissen, Power, Engagement.

Und wir werden auch gebraucht für die Forschung, für Studien, für alle möglichen Dinge.

Und ich finde, da kann man einfach schon stolz drauf sein.

Und unser Bestreben ist natürlich, das auch weiterhin auszubauen.

Mir fällt gerade ein, wenn das mutationsbedingt ist, dann kommt ja eigentlich

jeden Tag eine neue Krankheit dazu.

Naja, es gibt natürlich solche Mutationen, die anscheinend häufiger auftreten und andere, die seltener sind.

Aber es ist natürlich in der Tat so, dass es wahrscheinlich auch ganz, ganz viele gibt.

Und das ist wahrscheinlich die Mehrzahl von denen, die wir im Moment noch nicht diagnostizieren können, die sozusagen ganz privat sind und wo man möglicherweise auf der Welt lange suchen muss, bis man noch einen weiteren hat.

Aber es kommen in der Tat, dann passiert ständig immer was wieder Neue und andere Konstellationen, die immer wieder ein bisschen anders sind als die, die wir schon gesehen haben.

Das heißt, die Wissenschaft kommt nie ans Ende?

Naja, das sowieso nicht.

Da wollte ich hin.

Das ist ja sowieso nicht.

Der Erkenntnisgewinn ist ja jetzt zwar schon enorm über die letzten Jahre, aber trotzdem wissen wir natürlich da immer weniger.

Aber was man vielleicht ja auch noch sagen kann in dem ganzen Zusammenhang, dass eben in meiner Ansicht praktisch die ganze Herangehensweise und unser ganzes Verständnis von seltenen Erkrankungen sich natürlich auch hineinziehen wird und übertragen lässt auf das, was man dann in Zukunft vielleicht als eine personalisierte Medizin bezeichnen will.

Und personalisiert in dem Hinsicht, dass ich sozusagen weiß bei jedem Patienten, was ist sozusagen das eigentliche Problem.

Und diese eigentlichen Probleme, die dann häufig natürlich auch auf molekularer Ebene stattfinden, die werden zwischen Individuen natürlich unterschiedlich sein.

Und wenn man darauf wirklich eingehen will, was das Individuum hat, dann wird das sozusagen zu einer Medizin für seltene Erkrankungen im Grunde.

Christine und Stefan Mundlos, vielen Dank.

Wir bedanken uns auch.

Ja.

Wir bedanken uns auch.

Wir bedanken uns auch.