

## **PRESSEMITTEILUNG**

### **Information ist entscheidend**

**Eva Luise Köhler, Schirmherrin von ACHSE und Prof. Jörg Schmidtke, Medizinische Hochschule Hannover, stellen Handbuch für seltene Krankheiten vor**

**Bonn, 21. April 2007. Frank Große Heckmann ist 46 Jahre alt und leidet seit seiner Geburt an einer seltenen Krankheit, der Arthrogryposis, einer angeborenen Knochendeformation. Bis vor drei Jahren kannte er nicht einmal den Namen seiner Krankheit und hat nur durch Zufall von ihrer Existenz erfahren. Der Vater eines von Arthrogryposis betroffenen Mädchens hatte ihn beim Spaziergang im Park auf die Krankheit angesprochen. „Es ist kein Einzelfall, dass Ärzte seltene Krankheiten nicht erkennen, oft mit fatalen Folgen für die Betroffenen“, weiß Anne Kreiling, Vorsitzende der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.**

Um die behandelnden Ärzte besser zu informieren, hat Professor Jörg Schmidtke von der Medizinischen Hochschule Hannover das Handbuch „Orphanet Deutschland - Handbuch Seltene Krankheiten 2007“ verfasst, das auf der Basis der in Orphanet Deutschland aufgenommenen Daten, einer Online-Datenbank seltener Krankheiten, beruht. Gemeinsam mit der Schirmherrin von ACHSE, Eva Luise Köhler, hat er das Buch im Rahmen der Mitgliederversammlung von ACHSE in Bonn vorgestellt. „Das Orphanet-Handbuch 2007 ist die erste große Initiative in Deutschland, Informationen über seltene Krankheiten zu sammeln, zu sichten und miteinander zu verbinden. Es stellt eine große praktische Hilfe für Ärzte dar, ihre Patienten besser zu betreuen“, sagt Eva Luise Köhler.

Das Handbuch enthält Informationen über 1885 seltene Krankheiten. Es richtet sich im Besonderen an Hausärzte, Internisten, Frauen- und

Kinderärzte. „Ärzte bevorzugen Bücher als Informationsquelle, sie nutzen das Internet weniger häufig“, so Professor Schmidtke. In Deutschland sind etwa vier Millionen Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen. Meist haben sie eine Odyssee von Arzt zu Arzt hinter sich, bis ihre Krankheit richtig diagnostiziert wird.

### **Verbessern der Lebensqualität**

Eine frühzeitige Diagnose aber ist oft entscheidend. „Heutzutage kann man die Lebensqualität der von Arthrogryposis betroffenen Kinder entscheidend verbessern“, sagt Frank Große Heckmann, Vorstandsmitglied der Interessengemeinschaft Arthrogryposis e.V. Das ist allerdings nur dann möglich, wenn die Krankheit frühzeitig erkannt wird.

### **Selbsthilfegruppen und Interessengemeinschaften**

Im Vergleich zu früher hat sich die Situation der Betroffenen allerdings deutlich verbessert, da nicht nur die Ärzte über die seltenen Krankheiten besser informiert werden, sondern auch weil sich Selbsthilfegruppen und Interessengemeinschaften gebildet haben und im Internet detaillierte Informationen zu finden sind, zum Beispiel über ACHSE und Orphanet Deutschland. Aber es gibt noch viel zu tun.

Sissy Braun, Teilnehmerin der ACHSE-Tagung, musste dreizehn Jahre auf die Diagnose Mastozytose - eine seltene Hauterkrankung - warten. „Man fängt an, an sich zu zweifeln“, sagt sie im Nachhinein. Ihr Rat an die Erkrankten lautet, nicht aufzugeben, sondern nach dem Grund für die bei ihnen auftretenden Krankheitssymptome zu suchen. „Es hat mir sehr geholfen, endlich zu wissen, welche Krankheit ich eigentlich habe!“

### **Pressekontakt**

Anne Altmann  
Hauptstr. 25a  
53604 Bad Honnef  
T 02224.989873-0  
F 02224.989873-55  
M 0177.5928679  
a.altmann@aplus-consulting.de

## **Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V. (ACHSE)**

Als selten werden Krankheiten bezeichnet, die höchstens eine von 2.000 Personen betreffen. Sie sind in 80 Prozent der Fälle genetischen Ursprungs und betreffen vor allem Kinder und Jugendliche, aber auch immer mehr Erwachsene. Der überwiegende Teil der Seltene Erkrankungen ist bis heute unheilbar und oftmals mit schweren Beeinträchtigungen des Lebens der Betroffenen und ihrer Familien verbunden. Es gibt nur wenige Spezialisten oder Spezialambulanzen. In Deutschland sind wahrscheinlich mehr als 4 Millionen Menschen von den ungefähr 5.000 bekannten seltenen Erkrankungen betroffen. Dies bedeutet, dass es je seltene Erkrankung zwischen 1 und 40.000 Betroffene in Deutschland gibt.

Eine seltene Erkrankung ist meistens schwer diagnostizierbar. Die große Mehrzahl der Ärzte sieht diese Formen der Erkrankung selten bis nie in ihrem Berufsleben. Die Patienten erhalten deshalb oft erst nach langer Zeit eine Diagnose und nachdem sie viele verschiedene Ärzte aufgesucht haben. Es fehlen die richtigen Diagnoseverfahren oder die Verfahren sind bei den Ärzten noch nicht bekannt. Die meisten seltenen Erkrankungen sind für die kommerzielle Arzneimittel- und Therapieentwicklung nur sehr eingeschränkt und nur unter bestimmten Bedingungen interessant. Auch in Deutschland ist die öffentliche Förderung leider noch nicht ausreichend.

In ACHSE sind 53 Patientenorganisationen vereinigt, die sich für Menschen mit einer seltenen Krankheit einsetzen. Dazu gehören zum Beispiel eine Reihe von Muskelkrankheiten, angeborene Stoffwechselkrankheiten wie Mukoviszidose und Mukopolysaccharidosen, Immunerkrankungen wie der Lupus erythematodes und verschiedene Formen des Kleinwuchses. ACHSE informiert über die seltenen Erkrankungen und unterstützt die einzelnen Patientenorganisationen in ihrer Arbeit. Darüber hinaus vertritt sie übergeordnete Interessen auf politischer Ebene, setzt sich für bessere Therapien ein und fördert die Forschung.

Weitere Informationen unter

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

[www.orphanet.de](http://www.orphanet.de)