



# SELTENE ERKRANKUNGEN





etwa

**4 Mio.**

Menschen in Deutschland  
leben mit einer  
Seltene(n) Erkrankung

es gibt ca.

**8.000**

Seltene Erkrankungen

Definition in der EU: max.

**5 von 10.000**

Menschen sind betroffen

ca.

**80 %**

sind genetischen Ursprungs

# Selten sind Viele.

etwa  
**4 Mio.**

Menschen in Deutschland  
leben mit einer  
Seltene n Erkrankung

es gibt ca.

**8.000**

Seltene n Erkrankungen

Definition in der EU: max.

**5 von 10.000**

Menschen sind betroffen

ca.

**80 %**

sind genetischen Ursprungs



# Selten sind Viele.

Aber was bedeutet eine Seltene Erkrankung für betroffene Menschen und ihre Angehörigen?



Unser Gesundheitssystem ist für Menschen mit  
Seltenen Erkrankungen nicht gut aufgestellt.

Unser Gesundheitssystem ist für Menschen mit Seltenen Erkrankungen nicht gut aufgestellt.

Die Schwachstellen des Systems treffen diese Menschen häufig besonders hart.



zum Beispiel bei



Chiari  
Malformation

 Chiari  
Malformation



#4MILLIONEN  
GRÜNDE

@wavesatmyfeet  
Chiari Malformation

"Bis zur Diagnose hieß es so oft, es sei psychosomatisch, dass ich es selbst fast glaubte. Unsere Beschwerden und Ängste müssen ernst genommen werden!"

DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE



CHIARI  
MALFORMATION  
@wavesatmyfeet

# DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE

## Symptome:

- Gequetschtes/gedrücktes Rückenmark
- Schwindelattacken und Schwächegefühl
- brennende Schmerzen von Kopf bis Schulter
- Druck auf der Nase



CHIARI  
MALFORMATION  
@wavesatmyfeet

# DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE

## Symptome:

- Gequetschtes/gedrücktes Rückenmark
- Schwindelattacken und Schwächegefühl
- brennende Schmerzen von Kopf bis Schulter
- Druck auf der Nase

## Fehldiagnosen:

(bzw. nicht vollständige Diagnosen)

- Epilepsie
- Muskuläre Dysbalancen
- Psychosomatische Störung
- Diabetes



CHIARI  
MALFORMATION  
@wavesatmyfeet

# DAUER BIS ZUR DIAGNOSE: 29 JAHRE

## Symptome:

- Gequetschtes/gedrücktes Rückenmark
- Schwindelattacken und Schwächegefühl
- brennende Schmerzen von Kopf bis Schulter
- Druck auf der Nase

## Fehldiagnosen:

(bzw. nicht vollständige Diagnosen)

- Epilepsie
- Muskuläre Dysbalancen
- Psychosomatische Störung
- Diabetes

## Alltag:

- Spezialisierte Neurologen weit entfernt
- 2x wöchentlich je nach Tagesform Rehasport
- Unterstützung durch tolle Hausärztin



CHIARI  
MALFORMATION  
@wavesatmyfeet



Seltene Form der

**Autoimmun-**  
**enzephalitis**

#4MILLIONEN  
GRÜNDE

Steffi, Triathletin  
Seltene Form einer  
Autoimmunenenzephalitis

Seltene Form der  
Autoimmun-  
enzephalitis

"Eine Diagnose unklarer Genese muss ein Ansporn sein, weiter zu forschen. Wir dürfen nicht abgehakt und alleine gelassen werden."

NICHT ERNST GENOMMEN  
& ALLEIN GELASSEN WORDEN



AUTOIMMUNENZEPHALITIS  
(SELTENE FORM)  
Steffi, Triathletin

# NICHT ERNST GENOMMEN & ALLEIN GELASSEN WORDEN

Symptome:

- Schlechte Laune und Antriebslosigkeit
- Gereizt, müde, manchmal teilnahmslos
- Kopfschmerzen und Übelkeit
- Aggressive Wutausbrüche, Verwirrtheit

A photograph of a woman with dark hair, wearing a dark sweater, hugging a light-colored dog. The image is overlaid with a semi-transparent red filter. The woman is smiling slightly and looking towards the camera. The dog is resting its head on her shoulder.

AUTOIMMUNENZEPHALITIS  
(SELTENE FORM)  
Steffi, Triathletin

# NICHT ERNST GENOMMEN & ALLEIN GELASSEN WORDEN

- Symptome:
- Schlechte Laune und Antriebslosigkeit
  - Gereizt, müde, manchmal teilnahmslos
  - Kopfschmerzen und Übelkeit
  - Aggressive Wutausbrüche, Verwirrtheit

- Fehldiagnosen:  
(bzw. nicht vollständige Diagnosen)
- Enzephalitis unklarer Genese
  - Psychosomatische Störung, Faulheit

A photograph of a woman with dark hair, wearing a dark jacket, sitting on a couch and holding a small dog. A larger dog is visible behind her. The image is overlaid with a semi-transparent red filter.

AUTOIMMUNENZEPHALITIS  
(SELTENE FORM)  
Steffi, Triathletin

# NICHT ERNST GENOMMEN & ALLEIN GELASSEN WORDEN

- Symptome:
- Schlechte Laune und Antriebslosigkeit
  - Gereizt, müde, manchmal teilnahmslos
  - Kopfschmerzen und Übelkeit
  - Aggressive Wutausbrüche, Verwirrtheit

- Fehldiagnosen:  
(bzw. nicht vollständige Diagnosen)
- Enzephalitis unklarer Genese
  - Psychosomatische Störung, Faulheit

- Alltag:
- Arbeitsunfähigkeit und Frührente
  - Therapie alle 12 Wochen

Triathlon als eigene Therapie gestartet – trotz vieler Rückschläge weiter im Training.

A photograph of a woman with dark hair, wearing a dark jacket, sitting and holding a large, light-colored dog. The image is semi-transparent and serves as a background for the text on the right side of the slide.

AUTOIMMUNENZEPHALITIS  
(SELTENE FORM)  
Steffi, Triathletin



Hypoplastische  
Hypoganglionose

# Hypoplastische Hypoganglionose

#4MILLIONEN  
GRÜNDE

@briefe.an.fritzi  
Hypoplastische  
Hypoganglionose

"Seltene Erkrankungen sind vieles und vor allem eines: höchst einzigartig - ich wünsche mir, dass Unterstützungsmöglichkeiten genau das auch sind. Individuell und damit hilfreich für alle Betroffenen."



●  
HYPOPLASTISCHE  
HYPOGANGLIONOSE  
@Briefe.an.Fritzi

- Symptome:
- Transportstörung des Darms, also darmverschlussartige Symptome ohne echten Verschluss (massive Durchfälle, Stuhlverhalte, bakterielle Fehlbesiedlungen, Erkrankungen der Magenschleimhaut und Speiseröhre durch Stuhlerbrechen)
  - Immer möglich: Dehydrierung, Elektrolytenentgleisung, Darmverschlüsse, Blutvergiftungen



HYPOPLASTISCHE  
HYPOGANGLIONOSE  
@Briefe.an.Fritzi

- Symptome:
- Transportstörung des Darms, also darmverschlussartige Symptome ohne echten Verschluss (massive Durchfälle, Stuhlverhalte, bakterielle Fehlbesiedlungen, Erkrankungen der Magenschleimhaut und Speiseröhre durch Stuhlerbrechen)
  - Immer möglich: Dehydrierung, Elektrolytenentgleisung, Darmverschlüsse, Blutvergiftungen

- Alltag:
- Jederzeit lebensbedrohliche Situation möglich
  - 15h am Tag Infusion über Brustkatheter
  - Mehrere Pflegekräfte für bis zu 12h/Tag
  - Mutter (Eltern) mit Erfahrungswerten als Lebensversicherung



HYPOPLASTISCHE  
HYPOGANGLIONOSE  
@Briefe.an.Fritzi



Pierre-Robin-Syndrom  
mit Lippen-Kiefer-  
Gaumenspalte  
und Goldenhar-  
Syndrom



#4 MILLIONEN  
GRÜNDE

@lex\_kaempfer\_des\_herzens

Pierre-Robin-Sequenz  
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte  
Goldenhar Syndrom



Pierre-Robin-Syndrom  
mit Lippen-Kiefer-  
Gaumenspalte  
und Goldenhar-  
Syndrom

**"Alle genetischen Untersuchungen  
müssen von der Krankenkasse  
übernommen werden. Nur nach erfolgter  
Diagnose kann therapeutisch  
gegengesteuert und dem Kind ein  
lebenswertes Leben im besten Fall sogar  
Heilung ermöglicht werden."**

A young child with Pierre-Robin syndrome is shown playing a video game. The child has a prominent lower lip and a cleft palate. They are holding a purple game controller. The image is overlaid with a semi-transparent red circle and a red vertical bar on the left side. The text is white and positioned in the lower right quadrant of the image.

PIERRE-ROBIN-SYNDROM  
MIT LIPPEN-KIEFER-  
GAUMENSPALTE UND  
GOLDENHAR-SYNDROM  
@lex\_kaempfer\_des\_herzens

Symptome:

- Gesicht ist „schiefer“: Schwierigkeiten beim Sprechen und Essen
- Langsamere Entwicklung

A young child with Pierre-Robin syndrome is shown playing a video game. The child has a prominent lower lip and a cleft palate. The image is overlaid with a semi-transparent red circle containing text.

PIERRE-ROBIN-SYNDROM  
MIT LIPPEN-KIEFER-  
GAUMENSPALTE UND  
GOLDENHAR-SYNDROM  
@lex\_kaempfer\_des\_herzens

## Symptome:

- Gesicht ist „schiefer“: Schwierigkeiten beim Sprechen und Essen
- Langsamere Entwicklung

## Wünsche & Ziele für das weitere Leben:

„Ich möchte von anderen so angenommen werden, wie ich bin! Wenn ich mit ihnen zusammen bin, sollen sie sich bitte ganz normal benehmen und nicht verstellen. Auch wenn ich nicht wie Andere bin, können meine Familie und ich doch versuchen, ein schönes Leben zu haben. Das will ich zeigen.“



PIERRE-ROBIN-SYNDROM  
MIT LIPPEN-KIEFER-  
GAUMENSPALTE UND  
GOLDENHAR-SYNDROM  
@lex\_kaempfer\_des\_herzens

# Herausforderungen für Patientinnen & Patienten



# Herausforderungen für Patientinnen & Patienten



Mangel an  
Informationen

Fehlendes  
Verständnis  
& Bagatellisierung

# Herausforderungen für Patientinnen & Patienten



Mangel an  
Informationen

Langer Weg  
zur Diagnose

Fehlendes  
Verständnis  
& Bagatellisierung

Folgen einer  
verspäteten  
Diagnostik

# Herausforderungen für Patientinnen & Patienten



Mangel an  
Informationen

Langer Weg  
zur Diagnose

Nicht  
vorhandene  
Therapien

Fehlendes  
Verständnis  
& Bagatellisierung

Folgen einer  
verspäteten  
Diagnostik

Fragliche  
Therapien

# Herausforderungen für Patientinnen & Patienten



Mangel an  
Informationen

Langer Weg  
zur Diagnose

Nicht  
vorhandene  
Therapien

Verlust der  
Lebensqualität

Fehlendes  
Verständnis  
& Bagatellisierung

Folgen einer  
verspäteten  
Diagnostik

Fragliche  
Therapien

Soziale  
Abwärts-  
spirale

Deswegen setzen wir uns ein...



- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
- bessere Behandlungen & Therapien
- ein Ende des Behördenkampfes
- Anerkennung für pflegende Angehörige



- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
- bessere Behandlungen & Therapien
- ein Ende des Behördenkampfes
- Anerkennung für pflegende Angehörige



- 
- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
  - bessere Behandlungen & Therapien
  - ein Ende des Behördenkampfes
  - Anerkennung für pflegende Angehörige

...und viele weitere Anliegen  
- die Liste ist lang!

- 
- für kürzere Wege zur richtigen Diagnose
  - bessere Behandlungen & Therapien
  - ein Ende des Behördenkampfes
  - Anerkennung für pflegende Angehörige

...und viele weitere Anliegen  
- die Liste ist lang!

...und viele weitere Anliegen  
- die Liste ist lang!

