

Folgen der Corona-Pandemie . . .

Covid-19 fordert unser Gesundheitssystem auch nach über einem Jahr täglich heraus. Anfangs waren es das unbekannte Virus, überlastete Kliniken und die Angst vor der Übertragung – etwa beim Arztbesuch. Inzwischen registrieren wir Mutationen, schleppende Impfungen, Patienten mit Langzeitschäden und eine wachsende Zahl von Menschen im psychischen Ausnahmezustand. Das ist selbst für Gesunde schwer auszuhalten. Aber wie geht es Menschen, die wegen ihrer seltenen Erkrankung besonders vulnerabel sind? Wie versorgt man sie, obwohl sich kaum Erfahrungen sammeln lassen?

. . . drei Fragen an:



FOTO UNIVERSITÄTSKLINIKUM HEIDELBERG

PROFESSOR DR. MED., PROFESSOR H. C. MULT. (RCH) GEORG FRIEDRICH HOFFMANN, VORSITZENDER DES ZENTRUMS FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN, UNIVERSITÄTSMEDIZIN HEIDELBERG UND GESCHÄFTSFÜHRENDER DIREKTOR DES ZENTRUMS FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN DES UNIVERSITÄTSKLINIKUMS HEIDELBERG

Welche Herausforderungen der aktuellen Covid-19-Pandemie haben Sie konkret bei Menschen mit seltenen Erkrankungen beobachtet?

Patienten mit seltenen Erkrankungen sind in großer Sorge über medizinische Auswirkungen von Corona-Infektionen. Grundsätzlich setzen sie sich in ihrem täglichen Leben in unterschiedlichster Weise mit ihrer seltenen Krankheit auseinander. Dieses Gleichgewicht für Gesundheit und erfolgreiche Teilhabe wurde häufig durch Corona-Maßnahmen aufgehoben. Insbesondere schwerstbehinderte Jugendliche

und Erwachsene sind benachteiligt. So bin ich ganz aktuell um einen jungen Mann bemüht, der infolge seiner seltenen Erkrankung an einem hohen Querschnitt an chronischer respiratorischer Insuffizienz mit Schlafapnoen und nächtlicher Heimbeatmung leidet. Eine Corona-Infektion wäre lebensgefährlich. Junge, schwerstpflegebedürftige Menschen sind bisher nicht für eine Impfung im obersten Prioritätsbereich gelistet.

Wie engagieren Sie sich, damit sich die Situation der Betroffenen verbessert?

In unserer Klinik konnten wir die Versorgung in allen Bereichen erfolgreich aufrechterhalten. Sprechstunden werden online angeboten und Telefon oder E-Mail zu einem steten Austausch genutzt. In der Lebenshilfe Heidelberg, bei der ich ehrenamtlich engagiert bin, war das Leben, speziell im Heim, trotz allen Engagements nicht zufriedenstellend zu organisieren. Ein Corona-Ausbruch führte zu teilweise schwersten Krankheitsverläufen. Menschen mit multiplen Behinderungen, insbesondere wenn sie in Heimen leben, müssen eine hohe Priorität beim Impfen bekommen.

Welche Maßnahmen ergreifen Sie, und welche Unterstützung benötigen Sie dazu?

Wir konnten unsere Arbeitsmöglichkeiten für die medizinischen und psychosozialen Bereiche seltener Erkrankungen weiterentwickeln. Dieses wird auch nach der Pandemie positive Auswirkungen haben. In einer neuen interdisziplinären Sprechstunde erarbeiten neben Krankheits Spezialisten auch Kinder- und Jugendpsychiater sowie psychosomatische Ärzte mit den betroffenen Familien bei besonders kritischen und wichtigen Fragen Lösungswege, zum Beispiel vor einer Transplantation oder

Gentherapie. Sozialrechtliche Fragestellungen werden im ambulanten Bereich verstärkt bearbeitet, und die ambulante palliative Versorgung wurde um psychologische und seelsorgerische Mitbetreuung erweitert. All diese Konzepte wurden durch unsere Stiftung Courage für chronisch kranke Kinder möglich. Sie werden evaluiert, und wir werden gemeinsam alles versuchen, damit sie mittelfristig in der Regelversorgung übernommen werden. Unsere Patienten benötigen die Unterstützung unserer Institutionen und vor allem die vieler engagierter Menschen.



FOTO ANGEBOUDET MUKOVISZIDOSE

DR. RER. NAT. MIRIAM SCHLAGEN, LEITERIN DER GESCHÄFTSSTELLE DES NATIONALEN AKTIONSBÜNDNISSES FÜR MENSCHEN MIT SELTENEN ERKRANKUNGEN, GESCHÄFTSFÜHRUNGSMITGLIED MUKOVISZIDOSE E. V.

Welche Herausforderungen der aktuellen Covid-19-Pandemie haben Sie konkret bei Menschen mit seltenen Erkrankungen beobachtet?

Das Hauptproblem ist, sie werden häufig nicht „mitgedacht“, und es fehlt aufgrund ihrer Seltenheit oft an wissenschaftlicher Evidenz zu Verläufen der Covid-19-Erkrankung. Viele seltene Erkrankungen wie die Mukoviszidose fallen aus meiner Sicht in die Risikogruppen, die zum Beispiel bei der Impfung prioritär behandelt werden müssen. Anders als bei COPD liegen hier aufgrund der Seltenheit aber nicht genug Zahlen zu

den Verläufen vor. Daher wurden sie bei den Empfehlungen der Ständigen Impfkommission zunächst nicht aufgeführt. Inzwischen hat man hier aber reagiert, und es wird im Einzelfall eine prioritäre Behandlung empfohlen. Das ist ein Fortschritt und hilft den Einzelnen aus der selbstgewählten Isolation. Ich weiß von Mukoviszidose-Patienten, die seit März des vergangenen Jahres das Haus aus berechtigter Angst vor Ansteckung nicht mehr verlassen haben.

Wie engagieren Sie sich, damit sich die Situation der Betroffenen verbessert?

Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) hat es sich zur Aufgabe gemacht, die gesundheitliche Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Dazu diskutieren Vertreter der Spitzenorganisationen des deutschen Gesundheitssystems und die Dachorganisation der Seltene Erkrankungen, der ACHSE e.V., regelmäßig über relevante Themen aus dem Bereich Versorgung, Forschung, Diagnose und Therapieentwicklung, um Aktionen in diesem Bereich für die Seltene anzustoßen. Die Vernetzung ist hier ganz wichtig, weil

die Expertise auf diesem Gebiet rar ist und Informationsdefizite bestehen.

Welche Maßnahmen ergreifen Sie, und welche Unterstützung benötigen Sie dazu?

Wir unterstützen die Zertifizierung von Zentren, in denen die Behandlung von seltenen Erkrankungen erfolgt, indem wir Qualitätskriterien erarbeiten. Durch eine Zertifizierung werden die Zentren sichtbar, und die behandelnden Ärzte wissen, wo ihre Patienten behandelt werden können. Wir unterstützen Diagnoseprojekte und setzen

uns dafür ein, dass Therapieoptionen für seltene Erkrankungen entwickelt werden und auch beim Patienten ankommen. Wir schaffen Aufmerksamkeit für das Thema seltene Erkrankung, damit ein Kinderarzt oder ein Hausarzt frühzeitig mit einem spezialisierten Zentrum kooperiert und der Diagnoseweg so nicht zu einer Odyssee wird. Und das ist auch genau das, was wir brauchen: Aufmerksamkeit. Es ist wichtig, dass die Seltene eine Stimme haben, einen Platz in unserem Gesundheitssystem finden und ihre besonderen Bedarfe dort abgebildet sind.



FOTO ANDREA KÄTHEDER FOTOGRAFIE

NICOLE SCHLAUMANN, GESCHÄFTSFÜHRUNG, BEREICH SELTENE ERKRANKUNGEN, PFIZER PHARMA GMBH

Welche Herausforderungen der aktuellen Covid-19-Pandemie haben Sie konkret bei Menschen mit seltenen Erkrankungen beobachtet?

Seit Covid-19 unseren Alltag – und auch den in Praxen und Kliniken – beherrscht, ist die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen noch schwieriger geworden. Das Gesundheitssystem ist stark ausgelastet und hat an einigen Stellen weniger Kapazität für diagnostische Verfahren. Zudem bleiben gerade Menschen mit Vorerkrankungen eher zu Hause, als sich nach einer wiederholten Fehldiagnose weiter auf die Arztbesuche zu begeben. Insgesamt führt

dies oft zu einer Verzögerung der sowieso schon schwierigen Diagnose, mit zum Teil schwerwiegenden Folgen für die Patienten. Dazu kommt in besonderem Maße: Es fehlt der persönliche Kontakt, sei es der Austausch mit anderen Betroffenen oder der mit Ärzten und Pflegepersonal.

Wie engagieren Sie sich, damit sich die Situation der Betroffenen verbessert?

Wir kooperieren mit Ärzten, dem Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE), dem vfa, Patientenorganisationen, Start-ups sowie mit Vertretern der Industrie und Politik. Nur

wenn wir unser Wissen teilen, können wir schneller helfen. Zum Beispiel führen wir auch während der Pandemie unser Patienten-Expertenboard für seltene Erkrankungen virtuell fort. Hier treffen wir uns regelmäßig mit Patientenvertretern, die uns helfen, die Bedürfnisse von Menschen mit seltenen Erkrankungen besser zu verstehen und unseren Beitrag zu leisten, die Diagnose- und Behandlungslandschaft durch gemeinsame Projekte wie „Hilfe für mich“ zu verbessern.

Welche Maßnahmen ergreifen Sie, und welche Unterstützung benötigen Sie dazu?

Nicht erst durch Covid-19 wird deutlich, wie sehr die Digitalisierung helfen kann: Das beginnt im Hinterfragen von Symptomen und geht bis zur täglichen Begleitung. Wir kooperieren zum Beispiel mit dem Unternehmen Ada Health, das eine App zur Symptomanalyse entwickelt hat. Gemeinsam haben wir zwei weitere seltene Erkrankungen in die App integriert. So können Symptome abgeklärt werden, auch wenn der Arztbesuch nicht möglich ist. In der täglichen Unterstützung wiederum helfen Smartphone-basierte Patiententagebücher sowohl den Patienten als auch den behandelnden Ärzten bei der

regelmäßigen Dokumentation und ermöglichen Austausch. Wir unterstützen hier mit verschiedenen Apps und Anwendungen, um Arzt und Patient einander näherbringen zu können. Was häufig fehlt, sind indikationsspezifische Register mit qualitativ hochwertigen, strukturierten Daten, die von der Forschung genutzt werden können, zum Beispiel um die Auswirkung von Covid-19 auf Menschen mit seltenen Erkrankungen besser einschätzen und individuellen Patientenbedürfnissen begegnen zu können. Register dieser Art unterstützen uns auch dabei, Medikamente zu entwickeln.



FOTO MIC FRANKE FURT

DR. HOLGER STORF, PROJEKTLEITER SE-ATLAS.DE, LEITER DER MEDICAL INFORMATICS GROUP (MIG) UND DES DATENINTEGRATIONSZENTRUMS AM UNIVERSITÄTSKLINIKUM FRANKFURT

Welche Herausforderungen der aktuellen Covid-19-Pandemie haben Sie konkret bei Menschen mit seltenen Erkrankungen beobachtet?

Im Rahmen eines unserer Forschungsprojekte haben wir für das europäische Referenznetzwerk für seltene Atemwegserkrankungen eine Plattform geschaffen, bei der Betroffene, deren Angehörige oder behandelnde Ärzte Fragen an Experten stellen können. Dieses hat sich während der Covid-19-Pandemie als Glücksgriff erwiesen, da insbesondere bei Betroffenen mit seltenen Atemwegserkrankungen eine große

Unsicherheit im Umgang mit der Pandemie zu beobachten war und sie hier Unterstützung gefunden haben.

Wie engagieren Sie sich, damit sich die Situation der Betroffenen verbessert?

Das Feld der Medizininformatik bietet viele Möglichkeiten, die Situation der Betroffenen zu verbessern. Eine zentrale Herausforderung für Patienten ist sicherlich, zunächst eine Diagnose und damit Gewissheit zu erhalten. Es gibt vielversprechende Lösungsansätze, wie der behandelnde Arzt durch Softwarelösungen bei

der Diagnosefindung unterstützt werden kann. Dies ist uns ein wichtiges Ziel, ebenso wie die sich im Anschluss stellende Frage: Wie findet der Patient nun den passenden Experten, der ihm weiterhelfen kann? Oder gibt es Selbsthilfeorganisationen, bei denen er sich mit Gleichgesinnten austauschen kann? Hier bieten wir mit dem se-atlas eine Webseite zur Recherche. Bei der Eingabe der Informationen versuchen wir insbesondere die Selbsthilfeorganisationen einzubinden, da diese meist einen guten Überblick über die wenigen Experten in Deutschland haben. Außerdem möchten wir die

Forschung im Bereich seltener Erkrankungen technisch und auf die individuellen Herausforderungen angepasst möglichst gut unterstützen.

Welche Maßnahmen ergreifen Sie, und welche Unterstützung benötigen Sie dazu?

Die Besonderheiten, welche seltene Erkrankungen typischerweise mit sich bringen – das heißt unter anderem viele unterschiedliche Krankheiten mit jeweils wenigen Betroffenen, wenig vorhandenes und erreichbares Wissen, eine schwierige

Diagnosefindung sowie wenig verfügbare Daten in meist unzureichender Qualität für die Forschung –, bieten große Herausforderungen, jedoch gleichzeitig auch große Möglichkeiten für die Medizininformatik. Hier versuchen wir anzupacken und die Weichen auch in bestehenden Initiativen entsprechend mit zu stellen. Das Potential ist riesig, ebenso die Motivation, insbesondere, wenn man einen Blick auf die doch in Summe hohe Anzahl von Betroffenen mit seltenen Erkrankungen wirft. Wir sind stets auf der Suche nach Begleitern und Unterstützern, um die genannten Herausforderungen anzugehen.



FOTO DR. KIRSTEN WITTLING

DR. KIRSTEN WITTLING, CLUSTER GENERAL MANAGER DACH BEI KYOWA KIRIN GMBH

Welche Herausforderungen der aktuellen Covid-19-Pandemie haben Sie konkret bei Menschen mit seltenen Erkrankungen beobachtet?

Vor der Pandemie dauerte die Diagnose von seltenen Erkrankungen bereits bis zu sieben Jahre. Zielgerichtete Therapien kamen oft erst spät im Krankheitsverlauf zum Einsatz. Diese Situation hat sich seit Pandemiebeginn für die Patienten weiter verschärft. Aus Angst vor Ansteckung werden geplante Arztbesuche verschoben oder komplett abgesagt. Die Betroffenen verlieren auf dem Weg zur richtigen Diagnose und Therapie

zusätzlich wertvolle Zeit. Patienten, die bereits eine Therapie erhalten, sind aktuell besonders gefordert, um in jedem Fall die geplanten Behandlungsintervalle einzuhalten. All dies ist entscheidend für eine rechtzeitige Diagnose und erfolgreiche Therapie.

Wie engagieren Sie sich, damit sich die Situation der Betroffenen verbessert?

Wir tun dies in erster Linie, indem wir neue Therapien entwickeln. Dabei liegt unser Fokus auf der Onkologie, der Neurologie und den seltenen Erkrankungen, von denen bislang nur ein Bruchteil kausal therapierbar

ist. Unsere Entwicklungen fußen größtenteils auf biotechnologischen Verfahren aus eigener Forschung. Hierzu zählen kleine Moleküle, Nukleinsäuren, die regenerative Medizin und vor allem auch therapeutische Antikörper. Durch eine kleine Veränderung innerhalb der Struktur eines Antikörpers ist es uns etwa gelungen, dessen Aktivität und Wirksamkeit um ein Vielfaches zu erhöhen. Auf diese Weise können Zielzellen wie etwa Krebszellen noch effektiver vom körpereigenen Abwehrsystem erkannt und eliminiert werden. In der Praxis erschwert die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen häufig die

Durchführung klinischer Studien, denn für aussagefähige Ergebnisse müssen ausreichend viele Patienten eingebunden werden. Da braucht es einen langen Atem auf Seiten des Unternehmens.

Welche Maßnahmen ergreifen Sie, und welche Unterstützung benötigen Sie dazu?

Mit Eintritt der Pandemie mussten wir schnell umdenken. Zum einen galt es, trotz der Covid-19-Schutzmaßnahmen eine lückenlose Versorgung der Patienten mit unseren Arzneimitteln sicherzustellen. Zum anderen haben wir den gesamten Austausch mit

unseren externen Partnern quasi über Nacht auf digital umgestellt. So konnten wir 2020 unter den Pandemie-Bedingungen eine dringende erwartete Krebstherapie in Deutschland einführen. Wir werden die Erfahrungen aus den vergangenen Monaten nutzen, um unser digitales Engagement im Bereich der seltenen Erkrankungen auszuweiten – in Form von Aufklärungskampagnen, Informationen und Dialogangeboten. Diese Angebote leben von einem regelmäßigen und engen Austausch mit den medizinischen Fachgesellschaften, den Patientenvertretern sowie weiteren Organisationen und Verbänden.