

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 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

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

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 looking towards the woman.

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 large, light-colored dog. The image is overlaid with a semi-transparent red filter. The woman is looking towards the camera with a slight smile. The dog is looking towards the right.

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 background is a soft, out-of-focus grey. The text is overlaid on the bottom right 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's face is characterized by a cleft palate and a small lower jaw, which is a common feature of this condition. The child is holding a purple game controller and looking intently at the screen. The background is blurred, focusing attention on the child.


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.“

A young child with Pierre-Robin Syndrome is shown playing a video game. The child is wearing a black and white patterned shirt and is holding a purple game controller. The child's face is slightly tilted, and they are looking towards the camera with a slight smile. The background is blurred, suggesting an indoor setting.

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!

