Seltene Krankheiten sind selten! Diese lapidare Feststellung ist nicht neu. Für Patienten und Ärzte ist gerade dieser Tatbestand ein großes Problem, da bei Erkrankungen mit einer Inzidenz $< 1/100\,000$ statistisch gesehen ein Arztleben nicht ausreichen dürfte, um mehr als eine dieser Erkrankungen zu sehen. Aus diesem Grunde wird es den meisten Kollegen also nicht gelingen können, aus eigenem Erleben Erfahrungen in Diagnostik und Therapie derartiger Krankheiten zu sammeln. Letzteres wird naturgemäß zum Problem für die Patienten mit derartigen Krankheiten, und die Krankheitsgeschichten dieser Patienten geben Zeugnis ab von ärztlichen Fehlern bis hin zu Fehlverhalten, meist aus Ignoranz kaum aus Arroganz. Nur selten fügt es sich, dass ein Patient mit einer extrem seltenen Erkrankung auf einen informierten Kollegen trifft, der sich hierin gut auskennt und das Richtige tut (gelegentlich besteht dies ja auch darin, allen Aktionismus zu unterlassen!).

Das Problem seltener Erkrankungen ist nicht neu. Glücklicherweise diejenigen Kollegen, die das Glück hatten, in Zentren ausgebildet worden zu sein, wo seltene Krankheiten etwas häufiger beobachtet werden können. Wichtig ist deshalb das Weitergeben dieser Erfahrungen in Vorträgen oder Publikationen. Interessante Kasuistiken erfreuen sich einer großen Beliebtheit, wie die letzte Umfrage in unserer Zeitschrift belegte. Die Freude ist riesig, wenn man einer dieser Erkrankungen selbst diagnostizieren konnte, nachdem man davon hörte oder las! Das wissen sicher viele unserer Kollegen aus eigener Anschauung. Genau das war unser Anliegen, als wir im Jahr 2000 zum DGP-Kongress in Hamburg erstmals eine Veranstaltung zum Thema „seltene Lungenerkrankungen“ organisierten. Der Erfolg gab uns recht. Inzwischen sind zwei oft verkaufte kleine Bücher zu diesem Thema von uns

herausgegeben worden, dazu erscheint eine Serie „seltene Lungenerkrankungen“ in dieser Zeitschrift.

In der letzten Zeit hat sich die öffentliche Aufmerksamkeit ebenfalls dem Problem der seltenen Erkrankungen zugewandt, nicht zuletzt angestoßen durch neuere weniger invasive diagnostische Methoden in allen Fachbereichen der Medizin mit vermehrter und besserer Diagnostik und – leider noch zu selten – mit erfolgreichen Therapien. Darüber hinaus setzt die Verfügbarkeit von nahezu allen modernen Informationen via Internet die Ärzteschaft, die Pharmazeutische Industrie und die Politik in Zugzwang! Seitens der Europäischen Union werden Überlegungen angestellt, den Pharmafirmen zusätzliche Gelder zur Forschung und Produktion von Medikamenten zu bewilligen, um auch den Patienten mit therapierbaren seltenen Erkrankungen zu helfen. Dabei ist die Überschreitung nationaler Grenzen natürlich eine logische Forderung. Allerdings müssen verlässliche Daten vorliegen, um ein solches Unternehmen auch erfolgreich werden zu lassen. In Deutschland hat sich deshalb unter der Koordination von Prof. J. Schmidke und Frau K. Rommel von der Medizinischen Hochschule Hannover ein Beirat zu Orphanet Deutschland gegründet. Für die DGP wurde Prof. Costabel kooptiert. Die Sektion Klinische Pneumologie hat eine AG „Seltene Lungenerkrankungen“ gegründet, die die Aufgabe hat, die pneumologischen Interessen zu bündeln und auf hohem Niveau die Versorgung von Patienten mit seltenen Lungenerkrankungen zu organisieren. Als wichtigsten Schritt in diese Richtung sehen wir deshalb deutschlandweite Meldungen über derartige Lungenerkrankungen an und verweisen deshalb auf den erstmals in der Zeitschrift verfügbaren Meldebogen, der von nun an in jedem Heft der „Pneumologie“ vorhanden sein wird. Wir bitten Sie deshalb, im Interesse der Sache von den Bögen reichlich Gebrauch zu machen, damit wir

Institutsangaben

Krankenhaus Großhansdorf, Zentrum für Pneumologie und Thoraxchirurgie, Großhansdorf

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. Detlef Kirsten · Krankenhaus Großhansdorf · Zentrum Pneumologie und Thoraxchirurgie ·
Wöhrendamm 80 · 22927 Großhansdorf · E-mail: DetlefKirsten@gmx.de

Bibliografie

Pneumologie 2004; 58: 707–708 © Georg Thieme Verlag KG Stuttgart · New York
DOI 10.1055/s-2004-830054
ISSN 0934-8387

möglich bald zu verlässlichen Daten auf diesem schwierigen Feld gelangen können.

Als Anlaufstation haben wir uns zunächst auf die genannten zwei Zentren geeinigt, Erweiterungen sind möglich und bei Interesse vorgesehen. Ein wahrscheinlich angenehmer Nebeneffekt der Meldung ist unser Angebot zu diagnostischer ggf. therapeutischer Hilfe, wenn sie benötigt wird.

Welche Diagnosen sollten gemeldet werden? Wir denken da an die Alveolarproteinase, die Lymphangioleiomyomatose, die Langerhanszell-Histiozytose, seltene granulomatöse Erkrankungen, seltene Organsarkoidosen, bestimmte Lungenfibroseformen, wie die NSIP, die AIP, Vaskulitiden der Lunge, seltene entzündliche Erkrankungen wie z.B. eosinophile Syndrome, seltene Lungentumore, Lungenbeteiligung bestimmter Systemerkrankungen und viele andere mehr.

Wir sind der festen Überzeugung, dass es uns mit Ihrer Hilfe gelingen wird, ein funktionierendes nationales Register seltener Lungenerkrankungen aufzubauen. Ein solches Register wird neben der reinen Datenakquisition auch das Ansehen unseres Fachgebietes weiter stärken. Insofern haben unsere Bemühungen auch berufspolitische Bedeutung.

Unser größter Erfolg wäre es aber, wenn seltene Erkrankungen seltener werden, da Sie von mehr Kollegen rasch diagnostiziert werden und falls behandelbar, im Rahmen großer Interventionsstudien therapiert werden können. Unsere Patienten jedenfalls werden uns fragen: wie heißt die Krankheit und was ist zu tun. Wenn wir diese Fragen nicht beantworten können, werden Sie sich von uns abwenden.