

**TAGESSPIEGEL**

## **Expertenrunde**

Schockdiagnose Seltene  
Erkrankung – Bessere  
Versorgung und adäquate  
Therapien sind unerlässlich!

Berlin, 05.06.2024

Uwe K.H. Korst

Bundesverband Niere e.V. – Vorstand Seltene Nierenerkr.

ERN Rare Kidney – Co-Chair und ePAG

PKD International - Generalsekretär

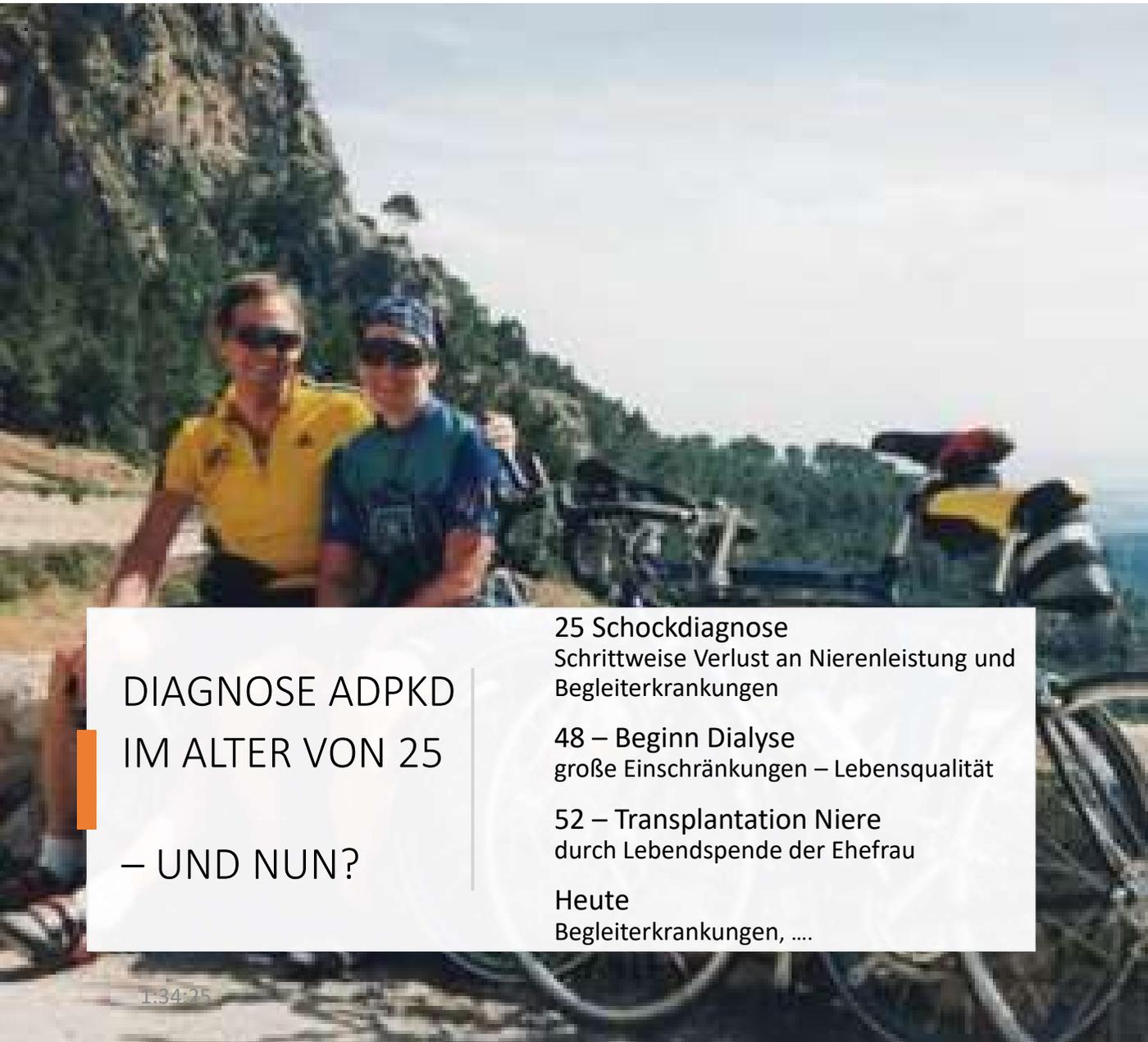
1:34:24



**BUNDESVERBAND  
NIERE E.V.**

**ERKNet**  
The European Rare Kidney Disease  
Reference Network  
*for patients*

# Schockdiagnose Seltene Erkrankung



## DIAGNOSE ADPKD IM ALTER VON 25

– UND NUN?

25 Schockdiagnose  
Schrittweise Verlust an Nierenleistung und  
Begleiterkrankungen

48 – Beginn Dialyse  
große Einschränkungen – Lebensqualität

52 – Transplantation Niere  
durch Lebendspende der Ehefrau

Heute  
Begleiterkrankungen, ...

1:34:25



*Die Diagnose traf mich wie ein Schock:  
Früher Tod, sollte keine Kinder bekommen,  
frühzeitige Dialyse. Noch heute mangelt es  
an Therapien und adäquater Versorgung  
für Menschen mit Seltenen Erkrankungen.  
Eine dringende Verbesserung der  
Versorgung ist unerlässlich*

# Seltene Nieren- erkrankungen



# Seltene – Viele Gemeinsamkeiten

---

- **Definition:** weniger als 1 von 2.000 Menschen
- Für die Behandlung und Betreuung braucht es ein **hervorragend zusammenarbeitendes interdisziplinäres Team**
- Die Krankheit geht oft mit **vielfältigen Belastungen** der Betroffenen einher
- Oft dauert es (zu) **lange**, bis Patienten mit einer seltenen Krankheit optimal versorgt werden.



Fakten:  
Über 300 Seltene  
Nierenerkrankungen  
(oft schon im Kindesalter)

- Seltenen Nierenerkrankungen:  
Mehr als 10 % der Erwachsenen und **fast alle Kinder**
- 80 % der seltenen Nierenerkrankungen sind **genetisch**  
bedingt und betreffen oftmals viele Organsysteme
- Das stellt die Experten vor besondere Anforderungen an  
Diagnose und Therapie.
- Notwendig sind Zentren für Seltene (Nieren-) erkrankungen  
zur **interdisziplinären Betreuung**



<https://patients.erknet.org/de/seltene-nierenkrankheiten/>



Uwe Korst, EURORDIS-Patientenvertreter im Vorstand  
von ERKNet

Prof. Schäfer – Leiter von ERKNET

A person wearing a blue suit jacket is holding a small, square, red gift box with a red ribbon tied around it. The box is held in front of their chest with both hands. The background is a blurred blue color.

# Lebensqualität erhalten

Gesundheit ist  
nicht  
selbstverständlich!

- Für einen **gesunden Menschen** ist das **körperliche Wohlbefinden** die Normalität.
- Die meisten Krankheiten schränken die **Lebensqualität** stark ein
- **Paradigmenwechsel in der Medizin notwendig:**
  - nicht nur die gewonnenen Lebensjahre,
  - die Erhaltung der gesundheitsbezogenen Lebensqualität.

Soziale  
Isolation  
vermeiden

# 1. Frühzeitige Diagnose notwendig



Renale Grunderkrankungen

Hypertonie

Diabetes

Adipositas

Daraus resultierende Folgeerkrankungen

Herz Kreislauf

Muskulatur Skelett

Hämato-, Lymphopoiese

Lunge

Leber Darm

ZNS

Somatische Auswirkungen

Verminderte körperliche Leistungsfähigkeit

Malnutrition

Infektanfälligkeit

chronische Entzündung

Azidose

Kachexie

Schlafapnoe

Tumor-Erkrankung

Gedächtnis-verlust

Psychologische Auswirkungen

Verlust der sozialen Integration und des Arbeitsplatzes

Depression

Fatigue

# Der lange Weg zur Diagnose



“ Es ist ein Wartespiel. Erklär mal einer Mutter dass sie warten soll wenn sie schon 15 Jahre gewartet hat. Es ist schwierig. - Nuria

“ Die Leute fragten von welcher Seite der Familie das kommt... Es war eine schwierige Zeit für uns als Eltern. - Alexa

“ Wir haben in der ganzen Stadt nach einem Kindergarten für unseren Sohn gesucht. Es war unmöglich einen zu finden. - Gaston

“ Eine Diagnose kann eine schlechte Nachricht sein, es kann eine sehr schlechte Nachricht sein oder es kann keine Nachricht sein. Aber das ist alles in Ordnung und es gibt Hilfe und Unterstützung egal bei welcher Erkrankung man landet. - Peter

Source:  
<https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2020/07/solverd-infographic-de.jpeg?s=09>



1:34:25

10

# Frühzeitige Diagnose notwendig!



**Gefahr:** Die geringe Inzidenz der Erkrankung birgt für die Patienten das Risiko einer späten, verpassten oder falschen Diagnose und einer **verzögerten Überweisung an Expertenzentren.**



Die frühzeitige Diagnose und Identifizierung von Patienten ist unerlässlich, um einen **irreversiblen** Verlust der Nierenfunktion zu verhindern. Die Kosten der Diagnose müssen gegenüber den Kosten der Nichtdiagnose abgewogen werden!

# Frühzeitige Diagnose notwendig!

**Früherkennung und Identifizierung können durch folgende Maßnahmen verbessert:**

- Schulung von **Haus- und Fachärzten**;
- Screening;
- **KI-Tools**;
- **nationale Nieren-Gesundheitspläne**;
- gezielte Programme für regelmäßige Gesundheitschecks und Aufklärung über die Nieren in Schulen.



ePAG Co-Chair  
Uwe Korst



## 2. Screening von Neugeborenen



## 2. Screening von Neugeborenen

---

- **Screening:** Durch das Neugeborenen-Screening (insbesondere bei Stoffwechselerkrankungen) können potenziell lebensbedrohliche Krankheiten frühzeitig erkannt und behandelt werden.
- **Vermeidung von Komplikationen:**
- **Verbesserte Lebensqualität:** Durch eine frühzeitige Diagnose erhalten Kinder rechtzeitig die benötigte medizinische Versorgung
- **Forschung und Entwicklung:**  
(Register-) Daten über die Häufigkeit und Verteilung seltener Erkrankungen.  
Wichtig für die Forschung und Entwicklung neuer Behandlungen



1:34:25

### 3. Expertenzentren

# Experten - Interdisziplinäre Zentren

- Ein **multidisziplinäres** Team aus verschiedenen Fachleuten wie Ärzten, Genetikern, Psychologen, Therapeuten und Sozialarbeitern kann eine umfassende Betreuung und Unterstützung für Patienten mit seltenen Krankheiten bieten.
- Diese Teams können sich um die spezifischen Bedürfnisse der Patienten kümmern und eine ganzheitliche Versorgung gewährleisten.
- Genetische Test bei Bedarf

Schon gewusst?



**Die Diagnose und Behandlung von Seltene Erkrankungen gestalten sich oft als mühsam und langwierig, da in vielen Fällen geeignete Versorgungseinrichtungen in der Nähe des Wohnorts fehlen.**

**L O U D R A R E**

# Versorgung seltener Krankheiten:

Herausforderungen (pädiatrischer Perspektive):

1.) Der Prozess erfordert **erheblichen Zeitaufwand für individuelle Therapieentscheidungen**, für intensive Recherche und Abstimmung mit verschiedenen Fachgebieten.

Dies wird **nicht angemessen vergütet**, was finanzielle Herausforderungen für Krankenhäuser darstellt.

2) KI-Tools könnten möglicherweise trainiert werden, um Biopsien zu analysieren, obwohl weitere Beweise für das Training von KI benötigt werden.

Wie finde ich  
geeignete  
Expertenzentren?

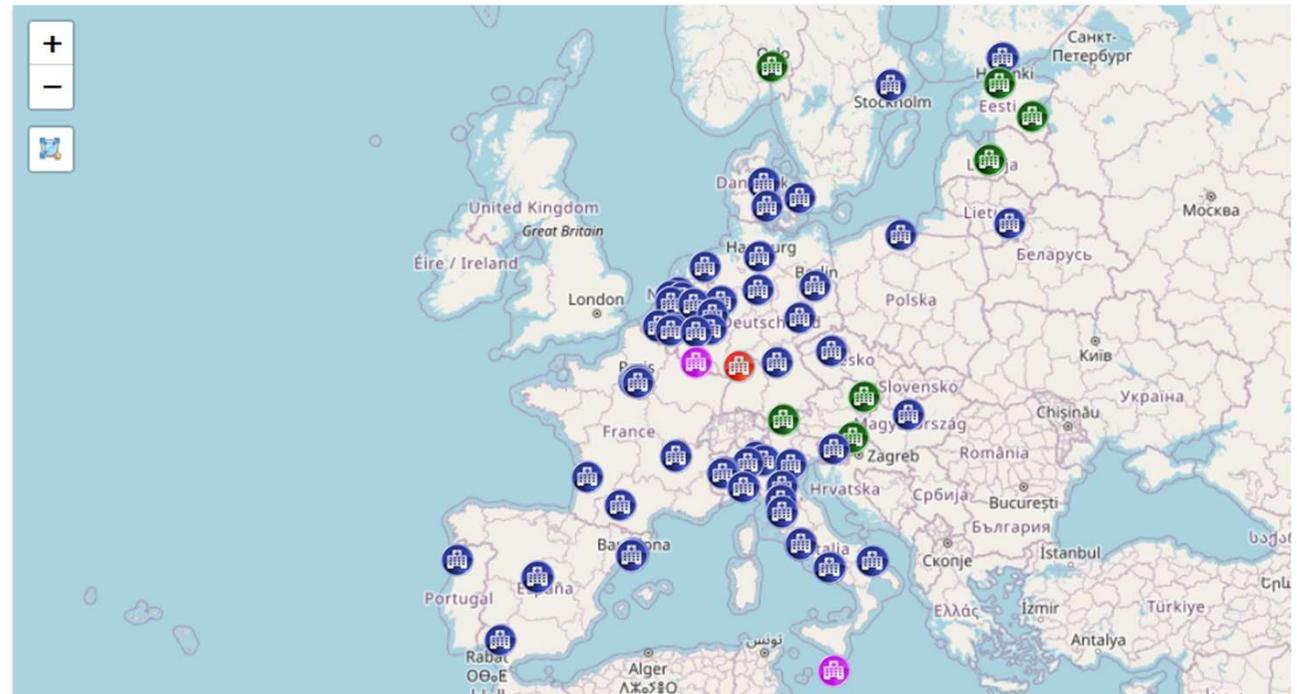
SEARCH

European Reference Networks | Search ERNs (2 / 24) Countries (29 / 28) Clinical Centres

Kidney Diseases (ERKNet)

29 selected

74 selected



[https://webgate.ec.europa.eu/ernsd/cgi-bin/ern\\_public.cgi?npage=ern\\_portal.html#!/](https://webgate.ec.europa.eu/ernsd/cgi-bin/ern_public.cgi?npage=ern_portal.html#!/)



1:34:25

## 4. Patientensupport

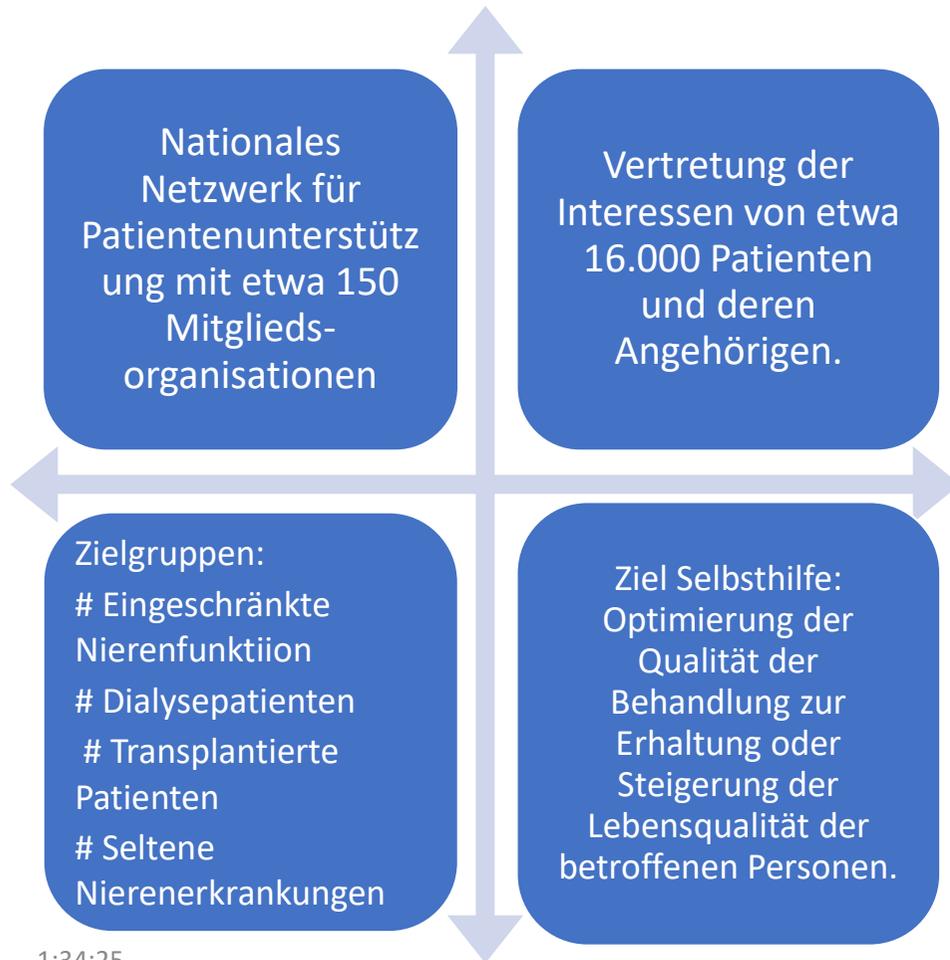
# Patienten unterstützen

- **Unterstützung von Patientenorganisationen (derzeit unterfinanziert):**  
spielen eine wichtige Rolle bei seltenen Krankheiten,  
Eine Stärkung dieser Organisationen kann dazu beitragen, die Bedürfnisse von Patienten mit seltenen Krankheiten besser zu adressieren.
- **Psychosoziale Unterstützung/ Mental health support !!**  
Angebote wie psychologische Beratung, Peer-Support-Gruppen und soziale Dienste können dazu beitragen, die psychosoziale Belastung zu verringern. Es fehlen nephro. Psychologen!!
- **Mitarbeit bei Leitlinien/ Einbindung bei Studien**
- **Aufklärung und Sensibilisierung:**  
Eine verbesserte Aufklärung der Öffentlichkeit über seltene Krankheiten kann dazu beitragen, Stigmatisierung und Vorurteile zu reduzieren und das Verständnis und die Unterstützung für betroffene Patienten zu fördern.



# Bundesverband Niere

(National patient organization)



1:34:25

## Unser Selbsthilfe-Netzwerk

**BUNDESVERBAND NIERE E.V.**

[www.bundesverband-niere.de](http://www.bundesverband-niere.de)

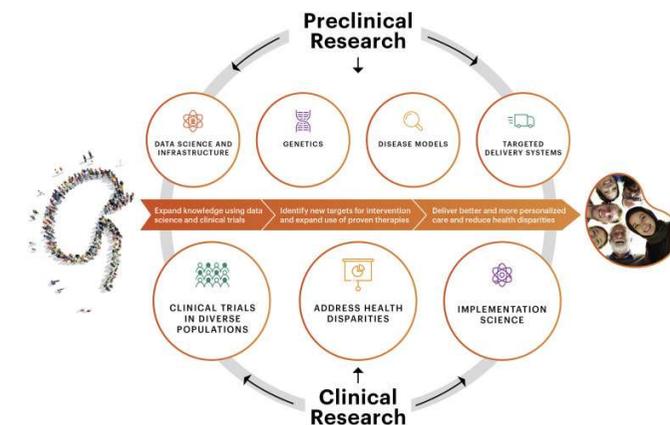
22



# Der Gesetzgeber ist gefordert

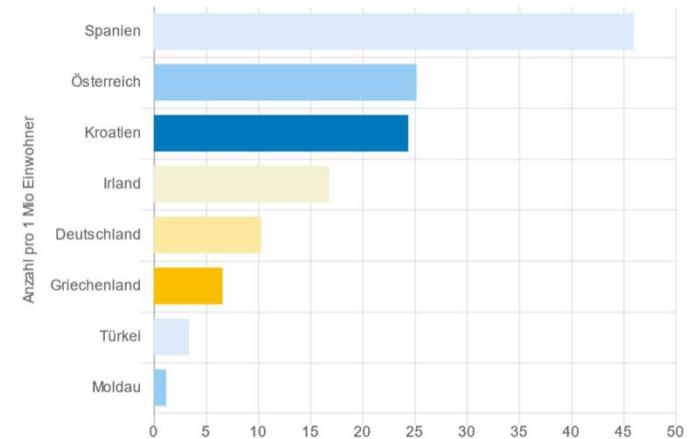
# Forschung und klinische Studien: innovationsfreundliche Rahmenbedingungen

- **Fortschritte in der Forschung sind entscheidend** für die Entwicklung neuer Behandlungsmöglichkeiten für seltene Krankheiten.
- Die **Förderung von Forschungsinvestitionen, klinischen Studien und internationaler Zusammenarbeit** (ERNs) kann dazu beitragen, das Verständnis seltener Krankheiten zu vertiefen und neue Therapien zu entwickeln.
- Hierfür ist die **Finanzierung von Exzellenzentren für Seltene Erkrankungen** notwendig (wichtiger Punkt in der Infrastruktur für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen)
- **Registerdaten** erleichtern, **Regulierung** anpassen die strengen Datenschutzbestimmungen und weiteren regulatorischen Einschränkungen stellen eine Herausforderung dar, wenn es um die Zusammenführung von Daten und deren Nutzung für wissenschaftliche Weiterentwicklung geht.

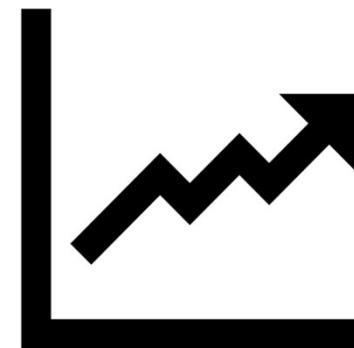


# Verbesserung der Organspende in Deutschland notwendig!

- Bessere Aufklärung und Information (BzGA)
- Verbesserung der Organspendebereitschaft
- Transplantationsinfrastruktur: bessere Infrastruktur zur Identifizierung potenzieller Organspender und zur Koordination von Transplantationen
- Vertrauen und Transparenz: Ein höheres Maß an Vertrauen in das Transplantationssystem
- Opt-out-System (Widerspruchsvariante)
- Herztod als Kriterium, Cross-over-Spenden



Quelle: IRODaT 2023



KHVGG –  
Krankenhausversorgungs.....  
notwendige Änderungen  
(BAG-Selbsthilfe)

- Siehe Stellungnahme der BAG-Selbsthilfe/Bundesverband Niere  
die Zukunft der zertifizierten Zentren
- Frührehabilitation,
- Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen hauptsächlich ambulant statt.
- Besonderheiten bei den seltenen Erkrankungen:  
Querschnitts- Systemerkrankungen besser abbilden

Quelle: [Stellungnahme zum Krankenhausversorgungsverbesserungsgesetz - KHVGG | BAG Selbsthilfe \(bag-selbsthilfe.de\)](#) , Dachverband vom BNeV



1:34:25

# Zusammenfassung

# Zusammenfassung:



1. Frühzeitige Diagnose: senkt Kosten und erhält Lebensqualität



2. Screening von Neugeborenen notwendig



3. Expertenzentren angemessen vergüten, KI ausbauen



4. Patientensupport: bessere Finanzierung, Psychosoziale Angebote/ mental health, Aufklärung



5. Gesetzgeber: innovationsfreudige Rahmenbedingungen, Registerdaten, Organspende



Bessere Awareness!

 *plüchen  
Dank!*

# Bessere Versorgung und adäquate Therapien sind unerlässlich!

*„Die Diagnose traf mich wie ein Schock: Früher Tod, sollte keine Kinder bekommen, frühzeitige Dialyse. Noch heute mangelt es an Therapien und adäquater Versorgung für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Eine dringende Verbesserung der Versorgung ist unerlässlich“, so Uwe Korst*