

Tag der Seltenen Erkrankungen am 28.2.2022

Fact Sheet Seltene Erkrankungen

Was ist eine Seltene Erkrankung?

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Insgesamt gibt es mehr als 7.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen. Etwa 80 Prozent davon sind genetisch bedingt, sie entstehen auf dem Boden von genetischen Mutationen. Neben den vererbten Erkrankungen gibt es auch immer mehr Seltene Erkrankungen, die sich durch im Laufe des Lebens erworbene Mutationen erklären lassen. Gemeinsam ist ihnen, dass es oft sehr lange dauert, bis eine korrekte Diagnose gestellt werden kann. Nur für wenige Seltene Erkrankungen gibt es heilende Therapien.

Wie viele Menschen sind von Seltenen Erkrankungen betroffen?

Aufgrund der Vielfalt der Seltenen Erkrankungen ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen hoch. Die Weltgesundheitsorganisation WHO schätzt, dass etwa jeder 15. Mensch von einer Seltenen Erkrankung betroffen ist. Weltweit sind rund 300 Millionen Menschen betroffen, in Deutschland etwa vier Millionen. Alleine in Bayern leiden in etwa rund 630.000 Menschen an einer Seltenen Erkrankung.

Wie viele Kinder und Jugendliche sind von Seltenen Erkrankungen betroffen?

Die Mehrzahl der Kinder und Jugendlichen, die heute stationär in den Strukturen der Universitätsmedizin betreut werden, leiden an akuten oder chronischen Komplikationen Seltener Erkrankungen. Die WHO schätzt, dass etwa ein bis zwei Prozent aller Neugeborenen von einer Seltenen Erkrankung betroffen sind.

Weitere Informationen unter: <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten/>

Wer hilft am LMU Klinikum bei Seltenen Erkrankungen?

Das LMU Klinikum erforscht intensiv und im internationalen Kontext Seltene Erkrankungen und innovative Therapien in den verschiedensten Fachbereichen. Forschung und Klinik zu Seltenen Erkrankungen sind am LMU Klinikum im Münchener Zentrum für seltene Erkrankungen (MZSE^{LMU}) gebündelt, eines von sechs Zentren bayernweit. Neben der medizinischen Versorgung gibt es zusätzliche Hilfestellungen in medizinisch-therapeutischen oder psychologischen Fragen. Bei PatientInnen mit unklarer Diagnose und Verdacht auf eine Seltene Erkrankung organisieren die ÄrztInnen und WissenschaftlerInnen des MZSE^{LMU} Fallbesprechungen mit den betreuenden KollegInnen, um im interdisziplinären Team eine rasche Aufklärung zu erreichen.

Angebote für Kinder und Jugendliche

Care-for-Rare Center

Im Care-for-Rare Center am Dr. von Haunerschen Kinderspital des LMU Klinikums werden Kinder und Jugendliche mit Seltenen Erkrankungen ambulant behandelt, um ihnen rasch kompetente Hilfe zu geben. Das Behandlungsteam besteht aus ÄrztInnen aller pädiatrischer Subdisziplinen, GenetikerInnen, KrankenpflegerInnen und PsychologInnen, sowie SozialpädagogInnen, Physio-, Sprach- und ErgotherapeutInnen und ErnährungsberaterInnen.

Das Care for Rare Center ist die Dachorganisation für die Ambulanzen in den verschiedenen pädiatrischen Subdisziplinen. Dazu gehören unter anderem Ambulanzen für pädiatrische Immundefekte, für Lungen-, Stoffwechsel-, Muskel- und neurologische Erkrankungen sowie die nephrologische und die Leberambulanz.

Weitere Informationen:

[Care-for-Rare Center \(CRCHauner\) \(uni-muenchen.de\)](http://uni-muenchen.de)

[MZSE Kinder/KUM \(uni-muenchen.de\)](http://uni-muenchen.de)

Kinderchirurgie

Auch die Kinderchirurgie als Fachgebiet behandelt ein breites Spektrum an Seltenen Erkrankungen. Dazu gehören angeborene Fehlbildungen wie Zwerchfellhernie, Ösophagusatresie, Gallengangsatresie oder Morbus Hirschsprung sowie typische solide Tumoren wie das Neuroblastom, Nephroblastom oder Hepatoblastom. Aufgrund der geringen Patientenzahlen bei diesen Erkrankungen ist es praktisch nur in großen Zentren möglich, die nötigen Ressourcen und Erfahrung für eine kompetente Behandlung der betroffenen PatientInnen vorzuhalten. Als eine der größten universitären kinderchirurgischen Kliniken in Deutschland bietet die Kinderchirurgie am Dr. von Haunerschen Kinderspital auch eine telemedizinische Plattform an, über die sich PatientInnen, Angehörige und KollegInnen mit Fragen zu Seltenen Erkrankungen an das Team wenden können.

Weitere Informationen: [Kinderchirurgische Klinik und Poliklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital \(Imu-klinikum.de\)](http://imu-klinikum.de)

Münchener Zentrum für Seltene Erkrankungen: Angebote für Erwachsene

Herzgenetik, familiäre Arrhythmiesyndrome und plötzlicher Herztod

Die Spezialambulanz für angeborene Arrhythmiesyndrome berät und behandelt PatientInnen mit einem angeborenem Arrhythmiesyndrom und anderen seltenen Herzerkrankungen. In Zusammenarbeit mit der Kinderkardiologie des Hauses werden PatientInnen aller Altersgruppen betreut. Vor Ort gibt es das gesamte Untersuchungs- und Therapiespektrum für PatientInnen mit einem Arrhythmiesyndrom.

Weitere Informationen: [Herzgenetik, familiäre Arrhythmiesyndrome und plötzlicher Herztod \(uni-muenchen.de\)](http://uni-muenchen.de)

Neuromuskuläre Erkrankungen

Das Friedrich-Baur-Institut widmet sich – in Assoziation mit der Neurologischen Klinik und Poliklinik – der Patientenversorgung und Forschung auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen. Die langfristigen Ziele sind der Einsatz innovativer Therapie- und psychosozialer Betreuungskonzepte, um ein optimales Behandlungsergebnis für PatientInnen mit neuromuskulären Erkrankungen zu erreichen.

Weitere Informationen: [Neuromuskuläre Erkrankungen \(uni-muenchen.de\)](http://uni-muenchen.de)

Seltene autoinflammatorische Erkrankungen

Ziel dieser Ambulanz ist unter anderem eine Verbesserung der medizinischen Versorgung von erwachsenen PatientInnen mit bekannten angeborenen inflammatorischen Syndromen (z.B. familiäres Mittelmeerfieber, CINCA, TRAPS). Auch PatientInnen mit ungewöhnlicher Infektanfälligkeit und erwachsene PatientInnen mit einem bekannten angeborenen Immundefekt werden behandelt. Es besteht eine enge Kooperation mit der Immundefekt-Ambulanz (IDA) der Kinderklinik des Dr. von Haunerschen Kinderspitals.

Weitere Informationen: [Seltene autoinflammatorische Erkrankungen \(uni-muenchen.de\)](http://seltene.uni-muenchen.de)

Seltene und genetische Hautkrankheiten

Bei vielen seltenen und genetischen Hautkrankheiten sind neben der Haut zahlreiche andere Organsysteme mitbetroffen. Ziel des Zentrums für seltene und genetische Hautkrankheiten ist es, Menschen mit diesen Erkrankungen nach dem neuesten Stand der Wissenschaft zu behandeln, interdisziplinär zu betreuen und durch gemeinsame Forschungsaktivitäten das Behandlungsspektrum zu erweitern. Spezialsprechstunden werden unter anderem angeboten für: Genodermatosen, bullöse Autoimmunkrankheiten, Kollagenosen, Birt-Hogg-Dubé Syndrom, kutane Lymphome, Autoinflammationssyndrome, Mastozytose, seltene Haarerkrankungen und seltene Hauttumoren. Seit November 2021 gibt es das neue Beratungszentrum BesonderHaut für Kinder mit seltenen Hautkrankheiten (besonderhaut.de).

Weitere Informationen: [Interdisziplinäres Zentrum für seltene und genetische Hauterkrankungen am Klinikum der Universität München \(LMU\) \(uni-muenchen.de\)](http://interdisziplinareszentrum.uni-muenchen.de)

Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien (IZG)

Das Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien, das im Mai 2021 gegründet wurde, behandelt Kinder und Erwachsene mit seltenen Gefäßanomalien nach dem neuesten Stand der Wissenschaft, betreut sie kompetent und interdisziplinär und erweitert durch gemeinsame Forschungsaktivitäten die Möglichkeiten der Behandlung.

Weitere Informationen : [Klinik und Poliklinik für Radiologie | Interdisziplinäres Zentrum für Gefäßanomalien \(IZG\) am LMU Klinikum München \(lmu-klinikum.de\)](http://klinik.uni-muenchen.de)