amedes

04.03.2021 08:30 CET

ASIM zum Thema Seltene Erkrankungen: „Es liegt noch ein weiter Weg vor uns.“

Seit Ende 2020 ist unser Hamburger aescuLabor als Kompetenzlabor für die Diagnostik seltener Erkrankungen tätig und deckt dabei als eines von nur wenigen Laboren in Deutschland ein nahezu vollständiges Spektrum biochemischer und genetischer Testverfahren ab.

Unser Kollege **Prof. Dr. med. Martin Merkel**, Facharzt für Innere Medizin am endokrinologikum Hamburg, behandelt seit vielen Jahren Patienten mit seltenen Erkrankungen und ist seit 2006 zudem Vorsitzender der **ASIM (Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechselstörungen in der Inneren Medizin)**. Die wissenschaftlich-klinische Fachgesellschaft verfolgt das Ziel,

die Betreuung von erwachsenen Patienten mit angeborenen Stoffwechselkrankheiten sicherzustellen und kontinuierlich zu verbessern. Zum kürzlich begangenen Tag der seltenen Erkrankungungen sagt er: **"Es liegt noch ein weiter Weg vor uns."**

Pressemitteilung ASIM e.V.

Seit ihrer Gründung 2016 trägt die Arbeitsgemeinschaft für angeborene Stoffwechselstörungen in der Inneren Medizin (ASIM) durch vielfältige Aktivitäten dazu bei, die medizinische Versorgung und die politische Wahrnehmung seltener Stoffwechselerkrankungen zu verbessern und wissenschaftliche Impulse zu geben. Neben Beratung von Behörden und anderen Entscheidungsträgern, wissenschaftlichen Tagungen und medizinischen Fortbildungen wurden eine strukturierte ärztliche Spezialisierung und ein Qualitätsmanagement für seltene Stoffwechselkrankheiten etabliert.

In den letzten Jahren gab es viele weitere erfreuliche und ermutigende Entwicklungen, beispielsweise die Gründung des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), die lebhaften Aktivitäten der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) und nicht zu vergessen die Etablierung vielfältiger neuer diagnostischer und therapeutischer Möglichkeiten (Diagnostik aus Trockenblut, Enzymersatztherapie, RNA- bzw. Oligonukleotid-basierte Therapieformen).

Beim Blick nach vorn wird allerdings auch klar, dass noch viel Arbeit vor uns liegt. Denn trotz zahlreicher und häufig wiederkehrender politischer Statements sind viele Aspekte der Versorgung von Menschen mit seltenen Stoffwechselerkrankungen nach wie vor nicht befriedigend gelöst.

Unzureichend sind beispielsweise die Regelungen zur ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung im §116b des SGB V. Gesetzlich steht diese Versorgungsform weiterhin lediglich Kindern mit ausgewählten Erkrankungen zur Verfügung. Eine hochspezialisierte Versorgung benötigen die Patientinnen und Patienten allerdings nicht nur im Kindesalter, sondern auch als Erwachsene. Seltene Erkrankungen sind meist genetischen Ursprungs und schreiten häufig mit zunehmendem Alter fort. Wie durch die ASIM mehrfach gefordert, muss dieser Paragraph dringend auch für die Behandlung erwachsener Patientinnen und Patienten geöffnet werden. Gleichzeitig sollte in das Bewusstsein der Entscheidenden gelangen, dass es bis zu 7000

unterschiedliche seltene Stoffwechselerkrankungen gibt, und dass eine Limitierung von Versorgungsstrukturen auf einige wenige Erkrankungen nicht zielführend ist.

Während in den letzten Jahren eine Vielzahl neuer Therapiemöglichkeiten entwickelt und auch im Rahmen des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) besprochen wurde, ist die Rechtssicherheit für Ärztinnen und Ärzte, die die oft außerordentlich teuren Medikamente rezeptieren, nicht gegeben. Hier ist dringend auch bei zulassungsgemäßer Anwendung ein belastbarer Genehmigungsprozess erforderlich.

Das Dilemma für Menschen mit seltenen Erkrankungen zeigt sich nicht zuletzt in der aktuellen Corona-Impfverordnung. Patientinnen und Patienten mit vorbestehenden Erkrankungen unterschiedlichster Art kommen - zu Recht - in den Genuss einer erhöhten Impfpriorität. Die Möglichkeit, auch Menschen mit nicht aufgeführten Erkrankungen nach ärztlichem Ermessen bevorzugt zu impfen, wird allerdings stark eingeschränkt. In §6 heißt es, dass diese Bescheinigungen nur durch „noch zu bestimmende Institutionen“ ausgestellt werden dürfen. Es steht zu erwarten, dass für Menschen mit seltenen Erkrankungen ein zu-sätzlicher Aufwand und eine schlechtere Versorgungslage durch fehlende Spezialexpertise entstehen.
Seltene Krankheiten sind also leider weiterhin die Waisen der Medizin.
Wir appellieren dringend an die politischen Entscheidungsträgerinnen und Entscheidungsträger, die Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen angemessen zu berücksichtigen.

Kontakt: www.asim-med.de

Informationen zum Unternehmen

Die amedes-Gruppe bietet an über 100 Labor- und Praxisstandorten in Deutschland, Belgien, Österreich und Dubai interdisziplinäre und medizinisch-diagnostische Dienstleistungen für Patienten, niedergelassene Ärzte und Kliniken an. Insgesamt werden täglich über 580.000 Laboranalysen von speziell qualifizierten Mitarbeitern nach dem neuesten Stand der Wissenschaft und Technik durchgeführt. Zudem werden jährlich mehr als 600.000 Patienten von amedes-Spezialisten behandelt. Ein besonderer Schwerpunkt liegt dabei auf dem Bereich der gynäkologischen und

internistischen Endokrinologie. Ein breites Spektrum an Dienst- und Beratungsleistungen für Labore in Kliniken und Arztpraxen erweitert das Angebot. Mit rund 4.500 Mitarbeitern - darunter mehr als 600 Ärzte und wissenschaftliche Mitarbeiter - ist amedes eines der größten Unternehmen in diesem Umfeld.

Kontaktpersonen

Juliane Ahlers
Pressekontakt
Leiterin Kommunikation
Unternehmenskommunikation
juliane.ahlers@amedes-group.com
+49 172 166 08 43