

Seltene Erkrankungen im Alter – Herausforderungen und Perspektiven für die Versorgung

In den vergangenen Jahren wurden bemerkenswerte Fortschritte in der Diagnose, Behandlung und Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen erzielt. Während Seltene Erkrankungen oft noch mit einer hohen Sterblichkeit im Kindesalter verbunden sind, erreichen trotzdem immer mehr Betroffene ein höheres oder sogar durchschnittliches Lebensalter. Mit dem Älterwerden ändern sich somit auch die spezifischen Bedürfnisse der Betroffenen – sowohl bei Menschen mit als auch ohne Therapie. Der demografische Wandel wird daher auch die Versorgungsstrukturen von Seltene Erkrankungen vor neue Herausforderungen stellen. Wie verändern sich die Bedarfe von Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen im Alter (65+)? Welche spezifischen Herausforderungen ergeben sich für ihre Versorgung, und welche Maßnahmen muss die Politik ergreifen? Diese Fragen standen im Mittelpunkt des 9. gesundheitspolitischen Fachgesprächs zum Tag der Seltene Erkrankungen unter der Schirmherrschaft von Erich Irlstorfer, MdB, am 12. März 2025 in der Landesvertretung Baden-Württemberg in Berlin.

Patientinnen-Perspektive: Sabine Rieser im Gespräch mit Nicole Heider und Gabi Faust

Im Gespräch mit der Moderatorin Sabine Rieser schilderten Gabi Faust, Bundesvorsitzende der Selbsthilfe für entzündliche Neuropathien, Guillain-Barré-Syndrom und Varianten, sowie Nicole Heider, ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung, ihre persönlichen und beruflichen Erfahrungen zu den Herausforderungen älterer Menschen mit Seltene Erkrankungen.



Nicole Heider

M.Sc. Pflege, Betroffenen- und Angehörigenberatung, ACHSE Wissensnetzwerk und Beratung

“Die fehlende Integration des ambulanten Bereichs in die Codierung seltener Erkrankungen bedeutet, dass Haus- und Fachärzte diese Diagnosen kaum angeben können – selbst wenn sie es möchten. Dies führt zu Problemen bei der Beantragung von Pflegeleistungen, da Gutachter ohne klare Informationen über die damit verbundenen Einschränkungen eine angemessene Bewertung des Pflegegrades nur schwer vornehmen können.”



Gabi Faust

Bundesvorsitzende, Selbsthilfe für entzündliche Neuropathien, Guillain-Barré-Syndrom und Varianten

“Wenn beispielsweise der Input von Ergo- und Physiotherapeuten ordentlich vergütet würde, könnten sie dem Arzt Arbeit abnehmen. Aktuell laufen bei diesen Berufsgruppen viele Erkenntnisse auf, die aber nicht ins System – etwa die ePA – gelangen. Deshalb müssen Ärzte vieles immer wieder bei den Patienten abfragen. Anders als in Deutschland gibt es bei der Digitalisierung des Versorgungsmanagements und des Wissenstransfers gute Projekte in Europa. Ich hoffe darauf, dass die auch in Deutschland ankommen. Wenn dann die Akteure auch noch dafür entlohnt würden, hätten wir eine deutlich bessere Situation.”

Zentrale Ergebnisse der Diskussion

Im Verlauf der aus unterschiedlichen Perspektiven geführten Diskussion zeigten sich erste Lösungsansätze, auf die sich alle Beteiligten einigen konnten, insbesondere in den folgenden Bereichen:



Fehlende Datengrundlage:

Zur Versorgung älterer Patienten und Patientinnen mit Seltene Erkrankungen gibt es kaum wissenschaftliche Erkenntnisse. Mehr Forschung und eine bessere Datenerfassung in diesem Bereich sind dringend nötig.



Kodierung und Dokumentation:

Eine Ausweitung der Kodierung auf den ambulanten Bereich ist entscheidend für valide Daten aber auch für den Zugang zu Pflege und Versorgungsleistungen für ältere Menschen mit einer Seltene Erkrankung.



Multimorbidität und Versorgung:

Viele Betroffene entwickeln im Alter zusätzliche chronische Erkrankungen. Spezialisierte Zentren für Betroffene sind essenziell für eine umfassende und auf die Bedürfnisse abgestimmte Versorgung.



Digitale Chancen:

Die elektronische Patientenakte (ePA) und KI-Technologien bieten großes Potenzial für Diagnose und Langzeitdokumentation.



Neue Bundesregierung:

Die Politik muss die Menschen mit Seltene Erkrankungen weiterhin durch geeignete Rahmenbedingungen für Forschung und Entwicklung unterstützen und sollte die im nächsten Koalitionsvertrag verankern, um eine langfristige Versorgung zu gewährleisten.



Jean-Luc Delay

Sprecher der
Geschäftsführung der
Takeda GmbH

“Seltene Erkrankungen sind nicht statisch, sie verändern sich mit der Zeit, und die Bedürfnisse von Patientinnen und Patienten verändern sich mit ihnen. Mit dem 9. Fachgespräch zum Tag der Seltene Erkrankungen wollen wir diesen von der Öffentlichkeit bisher noch wenig beachteten Aspekt thematisieren. Denn die Frage, wie wir auch älter werdenden Menschen mit Seltene Erkrankungen eine bestmögliche Versorgung gewährleisten, gewinnt dank des medizinischen Fortschritts an Relevanz.”



Sabine Dittmar

Parlamentarische
Staatssekretärin
beim Bundesminister
für Gesundheit
(Videobotschaft)

“Eindeutig ist: Es besteht weiter ein starker Wille für eine bessere Versorgung von Menschen mit Seltene Erkrankungen. Das belegt etwa das 2010 gegründete Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen - NAMSE. Daran sind unter anderem das Bundesministerium für Gesundheit, die Allianz Chronischer Seltene Erkrankungen - der ACHSE e.V. - und viele weitere hoch engagierte Bündnispartnerinnen und -partner beteiligt.”



Dr. Andreas Meusch

Beauftragter des TK-Vorstands für strategische Fragen des Gesundheitssystems

“Die Kodierung im ambulanten Bereich brauchen wir, um besser zu werden. Aber es gibt jetzt schon etwas ganz Einfaches, das wirklich jeder nutzen kann: Die ePA ausfüllen. Wenn wir sie weiterhin nicht nutzen, nicht gangbar machen, bleibt sie stecken! Mit der ePA klappt auch die Digitalisierung besser und Daten lassen sich besser auswerten. Wir müssen die Digitalisierung an den Stellen nach vorne tragen, wo dies aktuell möglich ist.”



Erich Irlstorfer

Schirmherr des 9. Fachgesprächs zum Tag der Seltene Erkrankungen und Mitglied des Bundestages, CDU/CSU-Fraktion

“Wir müssen noch massiver und hartnäckiger werden. Wir müssen uns überall mit den Themen der Seltene Erkrankungen positionieren. Wir müssen immer wieder lästig sein, damit unser Anliegen nicht vergessen wird. Die Forderung ist, dass wir nicht wieder aus dem Haushalt verschwinden, dass wir bei den Koalitionsverhandlungen auch in den Ländern dabei sind und wir auch dort in den Regierungsprogrammen erscheinen.”



Prof. Dr. Martin Mücke

“Warum übergeben die Krankenkassen den Prüfauftrag für diese speziellen Fälle an die Medizinischen Dienste und nicht an die Zentren für Seltene Erkrankungen? Als interdisziplinäre Fachgruppen könnten diese die Sachverhalte direkt beurteilen und den Krankenkassen ein fundiertes, rechtlich belastbares Votum liefern. Dadurch ließen sich kostspielige Gerichtsverfahren vermeiden und finanzielle Mittel gezielt in die Versorgung Seltener Erkrankungen investieren.

Facharzt für Allgemeinmedizin, Professor für Digitale Allgemeinmedizin an der RWTH Aachen, Vorstandssprecher des Zentrums für Seltene Erkrankungen des Uniklinikums Aachen, Mitglied des Vorstands der Deutschen Zentren für Seltene Erkrankungen

Zudem arbeiten wir daran, umfangreiche Patientenakten automatisiert zu analysieren und strukturierte Kasuistiken zu erstellen. Dabei wird nicht nur eine Zusammenfassung erarbeitet, sondern auch identifiziert, welche diagnostischen Schritte noch fehlen. Künstliche Intelligenz wird diesen Prozess künftig erheblich beschleunigen. Während die manuelle Aufarbeitung einer Akte derzeit eine Woche in Anspruch nimmt, kann eine KI dieselbe Zusammenfassung in nur zehn Sekunden liefern.”

Takeda hat mit der jährlichen gesundheitspolitischen Diskussionsrunde eine Plattform für den Austausch aller Beteiligten zu Seltene Erkrankungen geschaffen. Das diesjährige Fachgespräch hat eindrucksvoll gezeigt, wie wichtig es ist, gemeinsam Bedarfe zu diskutieren und nach Lösungen zu suchen, um Seltene Erkrankungen weiter in den politischen Fokus zu rücken. Die inspirierende Diskussion auf dem Panel und mit dem Publikum hat deutlich gemacht, dass weiterhin großer Gesprächs- und vor allem Handlungsbedarf besteht. Takeda Deutschland wird sich auch in Zukunft mit viel Engagement und Leidenschaft für die Belange der Betroffenen einsetzen und bedankt sich bei allen Beteiligten für ihren Beitrag.

