



92. & 91. Jahresversammlung der Deutschen Gesellschaft für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf- und Hals-Chirurgie e. V. (DGHNO-KHC), 12. bis 16. Mai 2021, online

Im Fokus: Warum HNO-Ärztinnen und -Ärzte bei der Behandlung Seltener Erkrankungen besonders gefordert sind

Bonn, Mai 2021 – Seltene Erkrankungen werden im Englischen Orphan Diseases, die „Waisenkinder“ unter den Krankheiten genannt. Die Bezeichnung spiegelt wider, wie verlassen sich Patientinnen und Patienten mit diesen Erkrankungen zuweilen fühlen: Der Weg zur richtigen Diagnose kann sehr lang sein, die Aussicht auf Heilung gering, und in vielen Fällen gibt es in der Nähe des Wohnorts weder einen Spezialisten für die betreffende Erkrankung, noch andere Betroffene, mit denen man sich austauschen könnte. Wie man die Situation der Patientinnen und Patienten verbessern kann und warum Kenntnisse über Seltene Erkrankungen gerade für HNO-Ärzte wichtig sind, werden Experten der Deutschen Gesellschaft für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf- und Halschirurgie e. V. (DGHNO-KHC) auf der Online-Presskonferenz zu ihrem Jahreskongress diskutieren. Sie findet am 11. Mai 2021 statt.

Seltene Erkrankungen sind insgesamt häufig

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Bei den meisten dieser Erkrankungen liegen die Patientenzahlen jedoch noch deutlich darunter, bei weniger als einem von 100.000 Menschen. „Die 5000 bis 8000 derzeit bekannten Seltenen Erkrankungen betreffen zusammen jedoch eine große Zahl von Menschen“, sagt Professor Dr. med. Stefan K. Plontke, Präsident der DGHNO-KHC und Kongresspräsident der Jahresversammlung. So wird die Zahl der Betroffenen in der EU etwa auf 27 bis 36 Millionen Menschen geschätzt – das entspricht rund sechs bis acht Prozent der Gesamtbevölkerung.

Interdisziplinäre Betreuung gefragt – HNO-Ärzte als Schnittstelle

Rund 80 Prozent der Seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt oder haben zumindest eine genetische Komponente. Meist führen sie schon im Kindesalter zu ersten Symptomen und verlaufen chronisch. Oft betreffen die Symptome zudem unterschiedliche Organsysteme und somit unterschiedliche medizinische Fachbereiche. „Die Patientinnen und Patienten brauchen daher häufig eine interdisziplinäre Betreuung“, sagt Plontke, Klinikdirektor der Universitätsklinik und Poliklinik für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf- und Hals-



Chirurgie, Martin-Luther-Universität Halle-Wittenberg. Das wiederum bringe besondere Anforderungen an das Arzt-Patienten-Verhältnis sowie an die Kommunikation mit den mitbehandelnden Ärzten mit sich.

Als Ärzte, deren Fachgebiet als Querschnittsfach mannigfaltige Berührungspunkte mit anderen medizinischen Fachbereichen aufweist, kommen HNO-Ärzte besonders häufig mit Seltenen Erkrankungen in Kontakt. „Sie manifestieren sich häufig im Kopf- und Halsbereich“, erläutert Plontke die Wahl des Schwerpunktthemas für den diesjährigen Jubiläumskongress, mit dem die Fachgesellschaft ihr 100-jähriges Bestehen feiert. „Zudem haben viele für unser Fachgebiet typische Erkrankungen eine so geringe Prävalenz, dass sie schon allein deshalb zu den Seltenen Erkrankungen gerechnet werden.“ So könnten sich etwa hinter den Leitsymptomen „Hörstörung“ oder „Schwindel“ viele verschiedene, oftmals sehr seltene Erkrankungen des Innenohres verbergen; auch bestimmte Tumorarten im Kopf- und Halsbereich, das heißt des Rachens, der Mundhöhle, des Kehlkopfes und der Luftröhre sowie der Nasennebenhöhlen, der Speicheldrüsen oder der Augenhöhle kommen nur sehr selten vor. Zahlreiche Vorträge und ein ausführlicher Referateband zum Kongress geben daher einen Überblick über Seltene Erkrankungen in den einzelnen Teilgebieten der HNO – mit dem Ziel, sie verstärkt ins Bewusstsein zu rücken und den Blick für die oftmals subtilen Symptome zu schärfen. „Die ‚Kunst‘ besteht zum einen im ‚daran Denken‘ und zum anderen in der Einleitung der richtigen Schritte zum Management von Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Das setzt zahlreiche Kenntnisse voraus – hier sind wir HNO-Ärzte, gerade durch unsere interdisziplinäre Schnittstellenfunktion, aufgefordert, diese aktuell zu halten oder auch zu erwerben“, betont der Experte.

Umfangreiche Kenntnisse zu Seltenen Erkrankungen notwendig

Im Umgang mit Seltenen Erkrankungen sind damit nicht nur diagnostische Kenntnisse gemeint. Sowohl die USA als auch die EU haben Regelwerke erlassen, die die Entwicklung von Medikamenten für kleine Patientenzahlen auch wirtschaftlich attraktiv machen sollen; die Zahl der Arzneimittel und Behandlungsmöglichkeiten ist seitdem deutlich angestiegen. „Für die Patientenführung ist es daher wichtig, bestehende Ressourcen wie Netzwerke, Zentren, Register oder Selbsthilfegruppen zu kennen und diese Informationen an die Patienten weiterzureichen“, betont Plontke. Mittlerweile gibt es im Internet etliche Plattformen, die wichtige Informationen zu Seltenen Erkrankungen bündeln. Auf Europäischer Ebene hat sich das *Orphanet* etabliert, das eine Vielzahl an Informationen,



sowohl für Patienten mit „Orphan Diseases“, als auch für die behandelnden Ärzte bereithält – mit Übersichten über die Krankheiten selbst, Behandlungsmöglichkeiten, spezialisierte Zentren, Studien und vieles mehr. Als Beispiele für deutschlandweit aktive Vereinigungen nennt Plontke das *Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen NAMSE*, sowie das ACHSE-Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. „Diese Verbände sind wichtige Partner in dem Bemühen, die Patienten bestmöglich zu unterstützen, die Öffentlichkeit zu sensibilisieren und politische Interessen zu vertreten“, sagt Plontke. „Denn – und hier schließe ich mich dem Leitspruch von *Orphanet* an – keine Krankheit kann zu selten sein, um ihr Aufmerksamkeit zu schenken.“

Bei Veröffentlichung, Beleg erbeten.

Literatur:

Plontke, SK, Seltene Erkrankungen und Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf und Halschirurgie, Laryngo-Rhino-Otol 2021; 100: S1–S11. DOI 10.1055/a-1397-0842. ISSN 0935-8943. © 2021.

Plontke, SK, 100 Jahre Deutsche Gesellschaft für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf- und Hals-Chirurgie. Wo kommen wir her? Wo stehen wir? Wo gehen wir hin?, HNO, <https://doi.org/10.1007/s00106-021-01048-7>, © Springer Medizin Verlag GmbH, ein Teil von Springer Nature 2021

Ihr Kontakt für Rückfragen:

Deutsche Gesellschaft für Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde,
Kopf- und Hals-Chirurgie e.V. (DGHNO-KHC), Bonn
Pressestelle

Stephanie Priester/Heinke Schöffmann

Postfach 30 11 20

70451 Stuttgart

Tel.: +49 711 8931-605/ -442

Fax: +49 711 8931-167

E-Mail: priester@medizinkommunikation.org, schoeffmann@medizinkommunikation.org