



Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e.V.

Pressemitteilung der Deutschen Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin

Seltene Erkrankungen - wohnortnahe Versorgung auch durch Kinder- und Jugendärzte und Sozialpädiatrische Zentren vor Ort sicherstellen!

Berlin, 24.11.2025. Seltene Erkrankungen bei Kindern spielen heute diagnostisch und therapeutisch auch im ambulanten Versorgungsalltag eine weit größere Rolle als noch vor 15 Jahren. Darauf müssen sich verstärkt auch niedergelassene Pädiater und die Sozialpädiatrischen Zentren (SPZ) einstellen, um neben den vorhandenen meist universitären Zentren für seltene Erkrankungen auch eine nachhaltige wohnortnahe Behandlung sicherzustellen.

Was hierfür getan werden muss, hat Dr. Urania Kotzaeridou, Leiterin des Sozialpädiatrischen Zentrums am Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin der Uniklinik Heidelberg, jetzt für die Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (DGSPJ) skizziert. Eine Erkrankung gilt dann als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Da in Deutschland derzeit etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung leben, sind diese gar nicht so selten. Die zumeist komplexen Krankheitsbilder werden durch eine verbesserte genetische Diagnostik meistens und in zunehmendem Maß bereits im Kindesalter diagnostiziert.

Der Handlungsbedarf in der Pädiatrie ist also groß. Nach den Ergebnissen einer Umfrage des Fraunhofer-Instituts wünschen sich zwei Drittel der betroffenen Patienten mit seltenen Krankheiten ausdrücklich eine koordinierte vertragsärztliche Versorgung vor Ort. Um dies auf Dauer gewährleisten zu können, müssten allerdings dort Strukturen etabliert werden, die eine wohnortnahe und sektorübergreifende (Mit)-Versorgung von betroffenen Kindern und Jugendlichen sicherstellen.

Dazu erforderlich ist laut Kotzaeridou zunächst der Aufbau von ortsnahen Teams, die von den lokalen Sozialpädiatrischen Zentren und den betreuenden Kinder- und Jugendärzten (fürs Kindesalter) mit auf den Weg gebracht werden könnten. Dabei sind folgende Gruppen/Institutionen einzubeziehen:

- Universitäre Sozialpädiatrische Zentren, die Expertensprechstunden vorhalten und eine wichtige, zentrale Anlaufstelle für ein seltenes Krankheitsbild sind, weil sie kompetentes Wissen durch eine größere Anzahl von Patienten generieren können. Solche Expertensprechstunden sind wichtig für den Aufbau von Registern, der Zusammenstellung von Leitfäden, der Kooperation mit anderen Spezialsprechstunden weltweit und der Entwicklung von Forschungsprojekten und Therapieansätzen.
- Selbsthilfekontaktstellen oder regionale Selbsthilfevereinigungen speziell zu seltenen Erkrankungen. Diese können auf eine hohe erlebte Kompetenz im Alltag zurückgreifen, um so eine seltene Erkrankung besser bewältigen zu können.
- Jugendhilfe, Gesundheitsdienste und Schulamt für den bestmöglichen Zugang zur Bildung und Hilfen.

- Fachärzte in der Region, mit denen Haus- oder Kinderärzte bereits eng kooperieren und die ebenfalls Interesse zeigen, sich vor Ort für kleine und große Patienten mit seltenen Erkrankungen zu engagieren.

Ist eine solche Dreiklang-Struktur erst einmal geschaffen, können im Folgenden im Verbund die konkreten Schritte zur Verbesserung der regionalen Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen in Angriff genommen werden. Dazu zählen konkret:

- Die Etablierung einer Koordinierungsstelle oder von Lotsenmodellen (ähnlich wie z.B. Patientenlotse der Deutschen Gesellschaft für Muskelerkrankungen (DGM), die die Vernetzung zwischen Expertensprechstunde und ortsnahem Team ermöglicht. In größeren Städten könnten „Zentren für seltene Erkrankungen“, die zumeist an Universitäten oder großen Klinikverbünden angedockt sind, diese Koordinierungsfunktion übernehmen.
- die Etablierung von telemedizinischen Fallkonferenzen, um darüber im Verbund über Verläufe von seltenen Erkrankungen zu sprechen und gemeinsam ein Behandlungskonzept zu entwickeln.
- Eine intensivere Kooperation zwischen niedergelassenen Ärzten vor Ort und den Spezialisten in den Zentren, um über Arztbriefe und andere Informationskanäle aus den Zentren klare Handlungsempfehlungen zu bekommen
- der Anstoß zum Aufbau und fortlaufenden Ausbau einer Website, die für Menschen mit seltenen Erkrankungen einen Überblick über die entwicklungsdiagnostischen, therapeutischen und pädagogischen Angebote einer Region bietet. Im Landkreis Konstanz ist dies bereits gelungen (<https://miteinander-aufwachsen.de>).

Mit Hilfe telemedizinischer Kommunikationsplattformen und zielgerichteter softwaregesteuerter App-Lösungen könnte nach Ansicht von Urania Kotzaeridou nicht nur der Informationsaustausch forciert, sondern auch der jeweils erzielte Therapieerfolg für alle Beteiligten visualisiert und stets aktualisiert abrufbar dargestellt werden.

Doch diese Potenziale würden aber erst dann auch vor Ort aufgebaut und effektiv genutzt werden können, wenn sie auch finanziell gefördert werden. Dafür müssten Finanzierungsmodelle wie etwa neue Abrechnungsmodelle für niedergelassene Ärzte vor Ort und eine Erhöhung der Pauschalen für Sozialpädiatrische Zentren geschaffen werden, fordert die Sozialpädiaterin von der Uni-Kinderklinik Heidelberg abschließend.

Weitergehende Informationen zu seltenen Erkrankungen können über NAMSE (www.namse.de), orphanet (www.orpha.net), ACHSE (www.achse-online.de), das Kindernetzwerk (www.kindernetzwerk.de), den SE-Atlas (www.se-atlas.de) oder die Eva-Luise-Köhler-Stiftung (<https://elhks.de>) eingeholt werden.

Kontakt:

Deutsche Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin (DGSPJ) e.V.

Geschäftsstelle

Chausseestraße 128/129, 10115 Berlin

Tel. 030.4000 58 86 und 0174. 63 55 178

geschaeftsstelle@dgsjp.de

www.dgsjp.de