

### 3 Fragen an...

## Dr. phil. Christina Vossler-Wolf, Koordinatorin der Klinischen Informationsstelle für Seltene Erkrankungen (KLINSE) am Universitätsklinikum Tübingen

**Ob Mukoviszidose, Huntington-Krankheit oder Angelman-Syndrom – weltweit leben rund 300 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in Deutschland sind es etwa 3 bis 4 Millionen. Seit 2008 soll der "Tag der Seltene Erkrankungen" ("Rare Disease Day") jährlich am 28. Februar auf die Situation der Betroffenen aufmerksam machen und ein starkes Zeichen für Sichtbarkeit und Solidarität setzen. Auch das Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Tübingen setzt sich dafür ein, die oft lange Odyssee bis zur richtigen Diagnose zu verkürzen. Mit der Klinischen Informationsstelle für Seltene Erkrankungen (KLINSE) unterstützt es Ärztinnen und Ärzte bei komplexen Fragestellungen und aktuellen Therapieoptionen. Dr. Christina Vossler-Wolf, Koordinatorin von KLINSE, spricht im Interview darüber, was seltene Erkrankungen genau sind, welche Herausforderungen die Diagnose mit sich bringt und wie KLINSE zur besseren Versorgung beiträgt.**

*Frau Dr. Vossler-Wolf, viele Menschen denken bei „Seltene Erkrankungen“ zunächst an Einzelfälle. Was genau versteht man unter einer Seltene Erkrankung und wie häufig treten diese tatsächlich auf? Welche Bedeutung hat eine solche Diagnose für die Betroffenen, sowohl in der medizinischen Versorgung als auch im Alltag?*

**Dr. Vossler-Wolf:** Man spricht von einer Seltene Erkrankung, wenn maximal 5 von 10.000 Menschen davon betroffen sind. Insgesamt sind über 8.000 seltene Erkrankungen bekannt, sodass in Deutschland von etwa 3-4 Millionen Menschen mit einer solchen Erkrankung auszugehen ist. Wenn wir den Blick auf ganz Europa richten, dann sind es sogar mehr als 30 Millionen Betroffene. Insgesamt also ziemlich viele Menschen!

Das Problem für Menschen mit einer seltenen Erkrankung ist, dass ihr Krankheitsbild oft so speziell ist, dass die Symptome lange nicht erkannt werden. Oft dauert es mehrere Jahre, bis klar ist, um welche Erkrankung es sich handelt und eine Diagnose gestellt werden kann. Bis dahin sind die Betroffenen großem Druck ausgesetzt, weil ihre Beschwerden nicht eingeordnet werden können, sie nicht Ernst genommen werden und viele Ärzte aufsuchen müssen, bevor die Diagnose feststeht. Diese Odyssee geht dann aber oft auch nach der Diagnose weiter. Denn für viele dieser Erkrankungen gibt es keine Therapie, es gibt nur wenige Experten und Spezialambulanzen. Hier also die individuell passende medizinische Versorgung zu finden, ist sehr schwierig und oft mit langen Wartezeiten und weiten Wegen verbunden.

*Die Klinische Informationsstelle für Seltene Erkrankungen (KLINSE) ist ein wichtiger Bestandteil des Zentrums für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Tübingen. Wie unterstützt KLINSE Ärztinnen, Ärzte und Betroffene bei der Versorgung Seltener Erkrankungen?*

**Dr. Vossler-Wolf:** Da die meisten der seltenen Erkrankungen genetisch bedingt sind, ist mit der rasanten Weiterentwicklung der genetischen Diagnoseverfahren im letzten Jahrzehnt, wie etwa der Genomsequenzierung, eine bessere und schnellere Diagnostik möglich. Doch allein zu wissen, welches Gen verändert ist, hilft noch nicht weiter, wenn man auf der Suche ist nach einer passenden Versorgung, neuester Literatur, nach Studien oder einer Selbsthilfegruppe. Diese Suche gestaltet sich oft mühsam, ist zeitintensiv und im klinischen und praktischen Alltag oft nicht zu leisten.

Die KLINSE unterstützt daher Ärztinnen und Ärzte dabei, Informationen zu einer genetisch bedingten seltenen Erkrankung zu recherchieren, individuell auf den einzelnen Patienten ausgerichtet. Das Angebot ist kostenfrei und unabhängig.

Unsere Ärztinnen nehmen sich die Zeit, einen Fall mit all seinen Facetten zu beleuchten, kennen die entsprechenden Plattformen für die Recherche, können Experten direkt anschreiben oder greifen auf unsere eigene Datenbank zurück, in der wir all unsere bisherigen Rechercheergebnisse ablegen. Wichtig ist uns dabei eine individuelle Sammlung an

Informationen entsprechend der spezifischen Fragestellungen, die sich dem behandelnden Arzt/der behandelnden Ärztin stellen. Wir selbst sehen die Patienten nicht, wir sind also keine Ambulanz. Aber natürlich können sich auch Betroffene über ihren Arzt/ihre Ärztin an uns wenden. Die Ergebnisse der Recherche stellen wir in einem Infoschreiben zusammen, das dann an den behandelnden Arzt/die behandelnde Ärztin geht. Dieser/Diese entscheidet dann darüber, welche Informationen genutzt werden und welche Versorgung zur Anwendung kommt.

*Warum ist es so wichtig, das Thema Seltene Erkrankungen stärker ins öffentliche Bewusstsein zu bringen? Welche Rolle spielen Forschung, Entwicklung und eine bessere Vernetzung der Versorgung dabei? Und wo sehen Sie in Ihrer Arbeit die größten Hürden für Betroffene und mögliche Wege, diese zu überwinden?*

**Dr. Vossler-Wolf:** Es ist auf verschiedenen Ebenen wichtig, auf das Thema Seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen. Zum einen ist es wichtig für die Betroffenen, denn Unbekanntes führt oft zu sozialer Ausgrenzung. Zum anderen ist die öffentliche Wahrnehmung wichtig, denn nur so werden Gelder investiert in Forschung und den Aufbau von Netzwerken. Und gerade Netzwerke sind im Bereich der seltenen Erkrankungen sehr wichtig. Wenn es in Deutschland nur wenige Menschen einer Erkrankung gibt, braucht es ein Netzwerk, damit betroffene Familien sich austauschen können und erfahren, dass sie trotz ihrer Seltenheit nicht alleine sind. Netzwerke sind auch wichtig, um Forschung breiter aufzustellen, indem z.B. über ganz Europa Strukturen etabliert werden, um Menschen mit seltenen Erkrankungen zu erfassen. Auch in der Versorgung braucht es ein europaweites Netzwerk, weshalb schon 2017 die Europäischen Referenznetzwerke für Seltene Erkrankungen gegründet wurden, um gemeinsame Versorgungsstandards in Europa zu etablieren.

Eine große Hürde für Betroffene besteht z.B. in der immer noch sehr unterschiedlichen Versorgungssituation, also der Möglichkeit, einen Experten/eine Expertin zu erreichen. Zwar gibt es in Deutschland mittlerweile 37 Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE), viele Betroffene werden aber immer noch nicht an einem passenden ZSE versorgt. Sei es, weil die Angebote nicht ausreichend bekannt sind oder schlicht der Weg dorthin sehr weit ist. Wichtig ist daher, Informationen zu seltenen Erkrankungen in die Breite zu bekommen. An unserem ZSE bieten wir daher online Fortbildungen an, damit alle Ärztinnen und Ärzte die Möglichkeit haben, sich über neue Entwicklungen im Bereich der Seltenen Erkrankungen zu informieren. Außerdem arbeiten wir eng mit der ACHSE, dem Dachverband von mehr als 140 Selbsthilfeorganisationen und Netzwerken von Menschen mit Seltenen Erkrankungen, zusammen. Und auch ein Tag wie der 28. Februar, der Tag der Seltenen Erkrankungen, hilft, auf die Situation der Betroffenen aufmerksam zu machen.

Weitere Informationen zu KLINSE gibt es [hier](#).

---

## Fachbeitrag

26.02.2026



