



Um den Diagnoseweg zu verkürzen, ermöglichen wir eine **Zusammenarbeit** und die **Überweisung an ein Zentrum für Seltene Erkrankungen**.
Hier finden Sie eine Liste aller deutschlandweiten Zentren:
www.se-atlas.de

Weil *Selten* nicht so selten ist

Von Seltene Erkrankungen sind allein in **Deutschland ca. 4 Millionen Menschen** betroffen. Eine Krankheit gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Personen von ihr betroffen sind. Etwa 8.000 Seltene Erkrankungen sind bisher bekannt – ein Großteil (80 %) davon hat eine genetische Ursache.³ Dabei manifestieren sich **70 % der Seltene Erkrankungen bereits im Kindesalter**.¹ Als **Multisystem-Erkrankungen** mit

25/5/23

einer Kaskade an **unspezifischen Beschwerden** und teilweise mehreren betroffenen Organsystemen, werden Verdachtsfälle einer **Seltene Erkrankung oft sehr spät identifiziert**. Auch erhalten rund **40 % der Betroffenen zunächst eine Fehldiagnose**.² Bei einer bestimmten Kombination konkreter klinischer Warnhinweise („Red Flags“) sollten Sie als daher in jedem Fall an Seltene Erkrankungen denken.⁴

Asthma, COPD oder doch Lymphangioleiomyomatose (LAM)?

Patient:innen leiden unter **Luftnot** und entwickeln einen zum Teil wiederkehrenden **Pneumothorax**, auch ohne körperliche Anstrengung. Auch **ziehende Schmerzen im Thorax und Hämoptysen** können auftreten.

Tritt ein **rezidivierender Pneumothorax** auf, sollte dringend **spezifischer diagnostiziert** werden: CT der Lunge und Bestimmung der VEGF-D-Spiegel.

Weitere Krankheitssymptome wie **chylöse Ergüsse und Angiomyolipome** im Bauchraum können wichtige Hinweise für die Diagnosestellung liefern.

Noch immer gibt es Patient:innen, die **erst nach Jahren die Diagnose LAM** erhalten. Dann ist die **Lunge schon geschädigt** und die verlorene **Lungenfunktion kann nicht zurückerlangt** werden.

