

# Newsletter

September 2026

Die monatliche Information  
der Stiftung Kindergesundheit  
für Journalist\*innen



## Seltene Erkrankungen – eine große Herausforderung trotz geringer Häufigkeit

*Die Stiftung Kindergesundheit informiert über die Bedeutung einer frühzeitigen Diagnose und medizinischen Betreuung seltener Erkrankungen bei Kindern und Jugendlichen sowie einer umfassenden Unterstützung für betroffene Familien.*

**München, 07.09.2026. Seltene Erkrankungen sind große Herausforderungen für die moderne Medizin. Da jedes einzelne Krankheitsbild nur wenige Menschen betrifft, stehen Betroffene und ihre Familien häufig vor langen Wegen bis zur richtigen Diagnose und einer komplexen medizinischen Versorgung. Meist beginnen die Erkrankungen bereits im Kindes- und Jugendalter. Für Familien bedeutet dies oft jahrelange Unsicherheit, zahlreiche Arztbesuche und erhebliche psychische Belastungen. Begrenzte spezialisierte Anlaufstellen und unzureichend vernetzte Hilfsstrukturen erschweren den Zugang zu passender Unterstützung.**

Von einer seltenen Erkrankung spricht man, wenn sie bei maximal fünf von 10.000 Menschen auftritt. Obwohl jede einzelne Diagnose nur vergleichsweise wenige Menschen betrifft, ist ihre gesellschaftliche Bedeutung groß. Inzwischen sind weltweit mehr als 8.000 seltene Erkrankungen beschrieben, und jedes Jahr kommen durch neue wissenschaftliche Erkenntnisse weitere hinzu. In Deutschland leben Schätzungen zufolge rund vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, weltweit sind es rund 350 Millionen.

Die meisten seltenen Erkrankungen sind angeboren, manifestieren sich bereits im Kindes- und Jugendalter und fallen damit überwiegend in den Bereich der Kinder- und Jugendmedizin. Für Familien beginnt nicht selten ein langer Weg voller Unsicherheit.

## **Wenn Symptome nicht zusammenpassen: Der schwierige Weg zur Diagnose**

Die Krankheitsbilder vieler seltener Erkrankungen sind komplex, betreffen mehrere Organsysteme gleichzeitig oder zeigen Beschwerden, die zunächst unspezifisch wirken.

Ein Beispiel hierfür ist die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD), eine seltene genetisch bedingte Muskelerkrankung, die fast ausschließlich Jungen betrifft. Sie zählt zu den häufigsten und gleichzeitig schwerwiegendsten neuromuskulären Erkrankungen bei Kindern. Etwa einer von 3.500 bis 5.000 neugeborenen Jungen ist davon betroffen. In Deutschland leben rund 1.500 bis 2.000 Betroffene mit dieser Erkrankung.

Erste Hinweise zeigen sich häufig in den ersten Lebensjahren. Manche Kinder entwickeln motorische Fähigkeiten langsamer als Gleichaltrige, haben Schwierigkeiten beim Treppensteigen oder zeigen Unsicherheiten beim Laufen. Auch häufiges Stolpern, Stürze oder ein auffälliges Gangbild können frühe Warnzeichen sein. Da diese Symptome zunächst unspezifisch erscheinen und auch andere Ursachen haben können, vergeht oft wertvolle Zeit bis zur richtigen Diagnose.

Im weiteren Verlauf schreitet die Erkrankung fort. Die Muskelkraft nimmt zunehmend ab, sodass viele Betroffene bereits im späten Kindesalter auf einen Rollstuhl angewiesen sind. Zusätzlich können Herz und Atemmuskulatur betroffen sein, wodurch später ernsthafte gesundheitliche Komplikationen entstehen können. Eine ursächliche Heilung steht bislang nicht zur Verfügung. Allerdings tragen eine frühzeitige Diagnose sowie eine eng abgestimmte medizinische Betreuung dazu bei, Beschwerden zu lindern, die Lebensqualität zu verbessern und die Lebenserwartung zu verlängern.

„Generell muss man betonen, dass nicht jede Auffälligkeit gleich auf eine seltene Erkrankung hindeutet“, erklärt Prof. Dr. Berthold Koletzko, Kinder- und Jugendarzt und Vorsitzender der Stiftung Kindergesundheit. „Es ist entscheidend, an den Vorsorgeuntersuchungen (U-Untersuchungen) teilzunehmen, um die Entwicklung von Kindern gut im Blick zu behalten. Ein offenes und verständnisvolles Gespräch zwischen Ärztin bzw. Arzt, Kind und Eltern ist besonders wichtig. Sorgen und Unsicherheiten sollten dabei Raum bekommen und ernst genommen werden.“

Im Durchschnitt vergehen zwischen den ersten Beschwerden und einer eindeutigen Diagnose einer seltenen Erkrankung mehrere Jahre. Dieser langwierige Diagnoseprozess wird von vielen Familien als belastender „Ärztmarathon“ erlebt. Je ungewöhnlicher ein Krankheitsbild ist, desto schwieriger gestaltet sich zudem die Suche nach Fachleuten mit entsprechender Erfahrung. Für Betroffene bedeutet dies oft lange Wege zu spezialisierten Zentren und wiederholte Untersuchungen.

„Für viele Familien beginnt mit den ersten Auffälligkeiten eine Zeit voller Unsicherheit. Sie spüren, dass etwas nicht stimmt, erhalten aber oft lange keine eindeutige Antwort. Diese Zeit ist für Eltern und Kinder enorm belastend. Deshalb ist es so wichtig, dass Warnzeichen ernst genommen werden, Familien früh an spezialisierte Zentren überwiesen werden und sie von Anfang an wissen, dass sie mit ihren Sorgen nicht allein sind“, betont Silvia Hornkamp, Mutter eines an der Duchenne-Muskeldystrophie erkrankten Sohnes und Geschäftsführerin des Selbsthilfevereins Duchenne Deutschland e.V.

### **Mehr als eine medizinische Diagnose: Belastungen für die ganze Familie**

Die Folgen einer seltenen Erkrankung reichen weit über körperliche Beschwerden hinaus. Die oft lange Zeit der Ungewissheit, wiederholte Untersuchungen und offene Fragen zur Zukunft wirken sich nicht nur auf die betroffenen Kinder und Jugendlichen aus, sondern auf das gesamte familiäre Umfeld.

Viele junge Patientinnen und Patienten erleben Sorgen, Ängste oder Gefühle von Unsicherheit. Gleichzeitig verändert die Erkrankung häufig den Alltag der Familie grundlegend. Arzttermine, Therapien und Pflegeaufgaben erfordern viel Zeit und Organisation. Besonders Eltern übernehmen oft einen erheblichen Teil der Versorgung und stehen dauerhaft unter hoher Belastung.

Studien zeigen, dass Eltern chronisch erkrankter Kinder häufiger psychisch belastet sind, Einschränkungen im sozialen Leben erleben und ihre Lebensqualität vermindert sein kann. Geschwister geraten ebenfalls in schwierige Situationen, wenn Aufmerksamkeit und familiäre Ressourcen über

längere Zeit auf die Erkrankung des Bruders oder der Schwester konzentriert werden müssen.

Hier kann der Austausch mit anderen betroffenen Familien entlastend wirken. Der Kontakt zu Menschen in ähnlichen Lebenssituationen kann Verständnis und das Gefühl vermitteln, mit den eigenen Sorgen nicht allein zu sein. Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen bieten mehr als reine Informationsangebote. Sie können betroffene Kinder und Jugendliche, Geschwister sowie Eltern im Alltag begleiten, Kontakte zu spezialisierten Hilfsangeboten vermitteln und Unterstützung im Umgang mit medizinischen, organisatorischen und emotionalen Herausforderungen leisten.

„Eine seltene Erkrankung verändert das Leben der gesamten Familie. Patientenorganisationen können in dieser Situation Orientierung geben, Erfahrungen teilen und Familien miteinander vernetzen. Der Austausch mit Menschen, die ähnliche Herausforderungen bewältigen und bereits bewältigt haben, gibt vielen Betroffenen Kraft, Zuversicht und das Gefühl, verstanden zu werden“, schildert Silvia Hornkamp.

Daneben spielt auch die ärztliche Betreuung eine Schlüsselrolle.

„Gerade bei seltenen Erkrankungen fühlen sich Familien häufig allein gelassen“, sagt Prof. Koletzko. „Kinderärztinnen und Kinderärzte können hier eine wichtige Lotsenfunktion übernehmen, indem sie auf Netzwerke, Selbsthilfeangebote und spezialisierte Unterstützungsstrukturen hinweisen.“

### **Tipps für Eltern zum Umgang mit seltenen Erkrankungen:**

- **Hilfe annehmen:** Psychosoziale Unterstützung frühzeitig nutzen, um Entlastung zu schaffen.
- **Austausch suchen:** Selbsthilfegruppen und Patientenorganisationen können Orientierung und Unterstützung bieten.
- **Fragen stellen:** Bei Unsicherheiten offen z.B. bei der (Kinder-)Ärztin/ dem (Kinder-)Arzt nachfragen und gegebenenfalls eine Zweitmeinung einholen.
- **Eigene Kräfte schützen:** Eigene Bedürfnisse formulieren und ernst nehmen. Auch auf Wünsche und Bedürfnisse von Geschwisterkindern achten.

- **Navigationsplan:** Auf gute Organisation und Dokumentation (z.B. koordinierte Terminvereinbarungen) achten. Gegebenenfalls Kita bzw. Schule einbinden, um Teilhabe zu sichern.

### **Unterstützungsangebote bei seltenen Erkrankungen:**

<https://www.achse-online.de/>

<https://selpers.com/seltene-erkrankungen/patientenorganisationen/>

<https://www.se-atlas.de/>

<https://www.orpha.net/de>

### **Unterstützungsangebote für Betroffene mit DMD:**

<https://www.duchenne-deutschland.de/>

<https://www.muskelschwund.de/>

<https://www.dgm.org/>

Mit freundlicher Unterstützung von

