1. NVK Seltene Erkrankungen der Haut: Versorgung als Netzwerkaufgabe



© Merle Twesten

Die Expertise ist da. Doch sie kommt bei Patienten mit seltenen Hauterkrankungen noch nicht überall und nicht immer rechtzeitig an. Lange Diagnosewege, schwer auffindbare Ansprechpartner und eine regional sehr unterschiedlich ausgeprägte Spezialversorgung prägen vielerorts noch den Alltag. Die 1. Nationale Versorgungskonferenz Seltene Erkrankungen der Haut (NVK SEH) des Hautnetz Deutschland hat deshalb erste Vorschläge zu den Versorgungszielen bis 2030 auf den Weg gebracht.

An der hybriden Konferenz am 18. September 2026 in Frankfurt am Main nahmen 59 Vertreter aus Zentren, Praxen, Forschung und Patientenorganisationen teil. Prof. Mark Berneburg, Vorsitzender des Hautnetz Deutschland und Präsident der Deutschen Dermatologischen Gesellschaft, machte zum Auftakt deutlich: Bei seltenen Erkrankungen der Haut (SEH) reicht es nicht, dass exzellentes Wissen an einzelnen Standorten vorhanden ist. Es muss auch in der Fläche ankommen – dort, wo Patienten und behandelnde Ärzte es brauchen.

Tanja Raab-Rhein, Vorsitzende Richterin am Landgericht Frankfurt und Schirmherrin des Fördervereins für unerkannte und seltene Erkrankungen Hessen e. V. (FUSE Hessen), rückte die Dimension des Themas mit einem digitalen Grußwort in den Vordergrund. Seltene Erkrankungen betreffen in ihrer Gesamtheit vier bis fünf Millionen Menschen in Deutschland. Für die Betroffenen sei das keine theoretische Zahl: „Für viele von Ihnen bestimmt die Erkrankung den Alltag und manchmal das ganze Leben“, so Raab-Rhein. Register, strukturierte Behandlungspfade und ein besserer Zugang zu spezialisierten diagnostischen Verfahren seien daher keine Luxusprojekte, sondern zentrale Bausteine einer verlässlichen Versorgung.

Diagnosewege: Noch zu oft eine lange Strecke

Prof. Matthias Augustin, Leiter des Instituts für Versorgungsforschung in der Dermatologie und bei Pflegeberufen (IVDP) am Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, ordnete die neue Sektion in die versorgungsorientierte Arbeit des Hautnetz Deutschland ein. „Die Versorgungskonferenzen haben eine Tradition und stets das Ziel, zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen der Haut in Deutschland beizutragen“, erklärte der Hamburger Institutsdirektor.

Als selten gelten Erkrankungen mit einer Prävalenz von weniger als fünf Betroffenen je 10.000 Einwohner. Weltweit sind mehr als 6.000 seltene Erkrankungen bekannt, darunter über 1.000 mit Hautbezug. Aus GKV-Daten lassen sich etwa 400.000 bis 600.000 Betroffene mit seltenen Hauterkrankungen ableiten. Wie belastbar diese Zahlen tatsächlich sind, bleibt allerdings offen. Denn die Datenlage hat noch deutliche Lücken: Es fehlen kontinuierlich erhobene Routinedaten, die Prävalenzen, Versorgungspfade und Behandlungsergebnisse zuverlässig abbilden.

Besonders deutlich wird das bei der Zeit bis zur Diagnose. Bei vielen SEHs dauert es im Mittel fünf bis sechs Jahre, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Solche Verzögerungen liegen

nicht allein an komplexen Symptomen. Häufig fehlen klare Zuweisungswege, geeignete Ansprechpartner oder Informationen darüber, welches Zentrum weiterhelfen kann. Anders gesagt: Die Expertise ist vorhanden, aber der Weg dorthin ist für viele noch zu verschlungen.

Zentren und Praxen besser miteinander verbinden

Prof. Sven Quist, niedergelassener Dermatologe in Mainz, hob die Sicht der niedergelassenen Dermatologie hervor. Im Praxisalltag müsse schnell erkennbar sein, welches Zentrum für welchen Patienten zuständig ist, welche Spezialsprechstunden angeboten werden und wann eine Überweisung sinnvoll ist. Diskutiert wird daher eine zentrale digitale Plattform mit Zuständigkeiten, Ansprechpartnern und Angaben zu verfügbaren Versorgungsangeboten.

Auch bei der genetischen Diagnostik gibt es noch Luft nach oben. Die Verfahren sind deutlich schneller geworden, doch organisatorische und personelle Hürden erschweren den Zugang. Dr. Niklas Hegemann, Wissenschaftlicher Mitarbeiter bei Pfizer, wies darauf hin, dass die Diagnostik in der Niederlassung zum Teil gut veranlasst werden könne. Nur was oft fehle, seien Zeit und passende Unterstützungsstrukturen. Das macht eines ganz deutlich: Digitalisierung kann Abläufe erleichtern, aber sie ersetzt weder ausreichendes Personal noch Raum für komplexe Entscheidungen.

Prof. Michael Hertl, Direktor der Hautklinik am Universitätsklinikum Marburg, plädierte deshalb für krankheitsübergreifende, prozessorientierte Behandlungspfade. Sie sollten von der ersten Verdachtsdiagnose über die Suche nach dem passenden Zentrum bis zur Therapie reichen. Das ist besonders dort hilfreich, wo Leitlinien wegen begrenzter Evidenz oder großer klinischer Vielfalt nicht jede praktische Frage beantworten können.

Off-Label: Gute Gründe brauchen ein stabiles Fundament

Ein weiterer Schwerpunkt der Diskussion war die Arzneimittelversorgung. Hertl erläuterte die Problematik am Beispiel von Dupilumab bei Pemphigoid: Der Wirkstoff ist in den USA zugelassen, in Europa und Deutschland jedoch nicht für diese Indikation verfügbar. Wenn Standardtherapien nicht ausreichend wirken oder wegen Komorbiditäten ausscheiden, entsteht für die betroffenen Patienten schnell eine therapeutische Lücke. Vorgeschlagen wurde daher eine gemeinsame Standardargumentation mit netzwerkweiter Datenerfassung. Einheitliche Kriterien, nachvollziehbare Begründungen und dokumentierte Verläufe könnten die Kommunikation mit Kostenträgern erleichtern und Praxen wie Kliniken bei möglichen Regressrisiken besser absichern. Dr. Gerrit Rinck, Dermatologe in Braunschweig, verwies aus Sicht der regionalen Versorgung auf die praktische Relevanz von Kostenübernahmen, Budgetsicherheit und klaren Ansprechpartnern. Denn eine gut begründete Therapie hilft nur dann weiter, wenn sie am Ende auch verordnet und umgesetzt werden kann.

Interdisziplinäre Fallkonferenzen und Boards werden ebenfalls als wichtige Bausteine gesehen. Sie können komplizierte diagnostische und therapeutische Fragen bündeln und die Abstimmung zwischen Zentren und regionalen Versorgern verbessern. Damit solche Strukturen nicht von einzelnen besonders engagierten Personen abhängen, müssen sie jedoch dauerhaft verankert werden.

Patienten nicht nur mitnehmen, sondern beteiligen

Jonas Labermeier vom Alopecia Areata Deutschland e. V. unterstrich die Bedeutung der Patientenorganisationen: „Das Zweite, was ich auch noch ansprechen möchte, ist ganz explizit die Vernetzung zwischen Patientenorganisation und Versorgungszentren“, sagte Labermeier. Patienten benötigen verständliche Informationen, nachvollziehbare Überweisungskriterien und einen möglichst direkten Zugang zu spezialisierten Angeboten.

Das Thema findet sich auch in den diskutierten Versorgungszielen wieder. Patienten mit seltenen Erkrankungen der Haut sollen befähigt werden, ihre Erkrankung und Behandlung aktiv mitzugestalten. Patienten-Empowerment umfasst mehr als Informationsmaterial zu beschaffen oder an Selbsthilfeangeboten teilzunehmen. Es geht darum, Patienten in Therapieentscheidungen einzubeziehen und ihr Erfahrungswissen ernst zu nehmen. Gerade bei seltenen Erkrankungen der Haut kennen viele Betroffene den langen Weg durch unterschiedliche Versorgungsebenen nur zu gut.

Versorgungsziele als gemeinsamer Arbeitsauftrag

Aus zahlreichen Vorschlägen entwickelten die Teilnehmer erste mögliche Versorgungsziele. Im Mittelpunkt stehen Lebensqualität und Teilhabe, frühe Erkennung, ein rascher Zugang zu spezialisierter und interdisziplinärer Versorgung sowie eine leitliniengerechte Diagnostik und Arzneimitteltherapie. Hinzu kommen Patienten-Empowerment, eine flächendeckende regionale Versorgung, Fort- und Weiterbildung sowie die nachhaltige Sicherung qualifizierter Einrichtungen.

Nun sollen die Ziele redaktionell ausgearbeitet und innerhalb von vier Wochen zur Online-Abstimmung gestellt werden. Messgrößen und Cut-offs sollen bei einer weiteren Versorgungskonferenz folgen. Die Richtung ist damit klar: Seltene Erkrankungen der Haut brauchen keine Versorgung nach dem Prinzip Hoffnung. Sie brauchen ein tragfähiges Netz aus Expertise, transparenten Wegen, verlässlichen Strukturen und ausreichend Ressourcen – damit aus einzelnen Leuchttürmen tatsächlich eine Versorgung in der Fläche wird.

MERLE TWESTEN



Prof. Mark Berneburg (l.) und Prof. Sven Quist (r.) begrüßen gemeinsam mit Prof. Matthias Augustin (online) die Teilnehmer der 1. NVK SEH.

© Merle Twesten