



Solidarität und Gleichstellung für seltene Krankheiten

Zürich-Schlieren – Der 28. Februar ist der internationale Tag der seltenen Krankheiten. Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten erklärt, was seltene Krankheiten sind und wieso sie unsere Aufmerksamkeit brauchen. Die Stiftung fordert zudem Solidarität für Menschen mit seltenen Krankheiten und die Gleichstellung von allen Krankheiten – seien sie selten oder häufig – in Diagnose, Behandlung, Prävention und Forschung. Niemand sollte in der Schweiz wegen seiner Krankheit diskriminiert werden.

Über seltene Krankheiten – In Europa gilt eine Krankheit als selten, wenn sie höchstens eine von 2'000 Personen betrifft. Es sind mehr als 5'000 seltene Krankheiten bekannt. Davon sind sechs bis acht Prozent der Gesamtbevölkerung betroffen. In der Schweiz leiden daher etwa eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit, so viele wie an Diabetes. Rund 75 % der Betroffenen sind Kinder und Jugendliche. Andere seltene Krankheiten manifestieren sich erst allmählich im Erwachsenenalter und könnten jeden von uns treffen.

Einige Krankheiten sind so selten, dass in der Schweiz weniger als 100 Patienten von der gleichen Krankheit betroffen sind. Die Ärzte sind dadurch stark gefordert, da sie in ihrem ganzen Berufsleben für einige Krankheiten wohl nur einen Patienten sehen. Viele seltene Krankheiten sind nicht einmal in den Lehrbüchern zu finden. Auch die Labormedizin und die Pharmaindustrie müssen unverhältnismässig viel investieren, um Labortests und Medikamente für eine solch kleine Patientengruppe zu entwickeln. Behörden haben das Problem erkannt und sorgen mittlerweile für gewisse Anreize. Man hofft, dass sich Therapieerfolge auch auf andere Krankheiten anwenden lassen.

Diagnose-Odyssee – Seltene Krankheiten können lebensbedrohlich sein und sind oft unheilbar. Sie erfordern in der Regel eine aufwendige diagnostische Abklärung. Das Wissen über seltene Krankheiten und deren Krankheitsverlauf ist allerdings gering. Aufgrund ihrer Seltenheit und Vielfalt werden sie klinisch oft verkannt und im Vergleich zu bekannten Krankheiten dauert es meistens viel länger (~7 Jahre), bis sie richtig diagnostiziert werden. Bis zur richtigen Diagnose haben Betroffene meist eine regelrechte Diagnose-Odyssee hinter sich, wobei die lange diagnostische Ungewissheit eine grosse psychische Belastung für die Betroffenen und ihre Familien darstellt. Die Diagnose ist die wichtigste Voraussetzung für den Entscheid «Behandlung ja oder nein» und somit die Grundlage einer erfolgreichen Therapie und Prävention. Falsche oder fehlende Diagnosen können zu Fehlbehandlungen mit schwerwiegenden Auswirkungen oder zur Geburt weiterer schwer betroffener Kinder innerhalb einer Familie führen. Über die persönliche Betroffenheit hinaus entstehen dadurch auch erhebliche volkswirtschaftliche Kosten.

Gentests als Schlüssel zur Diagnose – Da etwa 80 % der seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, kommt bei deren Diagnose dem Gentest eine besondere Bedeutung zu. Wenn das klinische Bild nicht ausgeprägt ist, was vor allem bei Kindern zutrifft, können nur Gentests eine diagnostische Sicherheit bieten. Oft werden aufwendige Gentests von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet, trotz der neuen Position in der Krankenpflege-Leistungsverordnung für seltene genetische Krankheiten. Seit mehr als einem Jahr setzt hier die *Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten* (stiftung-seltene-krankheiten.ch) durch das Betreiben des schweizweit einzigen *Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik* (genetikzentrum.ch) mit eigener Diagnostik-, Forschungs-, Lehr- und Beratungskompetenz an. Dies ist allgemein wenig bekannt, zeigt eine aktuelle Studie der Fachhochschule Nordwestschweiz FHNW, Hochschule für Wirtschaft in Brugg-Windisch. «*Menschen mit seltenen Krankheiten brauchen Solidarität und Gleichstellung sowie die Unterstützung unserer Gesellschaft auf allen Ebenen*», fordert die Stiftung, die am *Swiss Charity Award 2012* ausgezeichnet wurde und deren Präsident der Facharzt Dr. Roland Spiegel und Vizepräsident der Herzspezialist Prof. Thierry Carrel sind.

Weiterer Handlungsbedarf – Patienten mit seltenen Krankheiten haben nicht nur für eine richtige Diagnose zu kämpfen, sondern auch für einen Zugang zu wirksamen Therapien und Hilfsmitteln und deren Kostenübernahme. Die heute geltenden Kriterien des Krankenversicherungsgesetzes (Wirksamkeit, Zweckmässigkeit und Wirtschaftlichkeit) verhindern die Kostenübernahme von wirksamen, aber teuren (CHF >100'000 pro Jahr) Medikamenten



Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Foundation for people with rare diseases

sowie von nicht-medikamentösen Therapieformen. Problematisch ist auch der Wechsel von der Invalidenversicherung zur Krankenkasse nach dem 20. Lebensjahr. Betroffene und Ihre Familien haben zudem mit Rechtsunsicherheit, spärlichen Informationen, administrativen Hürden, fehlender Forschung, psychosozialer Isolation und Diskriminierung sowie mit ungenügender Betreuung und fehlendem Kinderhospiz zu kämpfen. 2010 haben sich deshalb mehrere Patientenorganisationen in der Schweiz zur Allianz *ProRaris* (proraris.ch) zusammengeschlossen, um ihre Interessen in die Öffentlichkeit und Politik zu tragen. Seit 2011 prüft zudem der Bundesrat eine «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten», die durch die *IG Seltene Krankheiten* (ig-seltene-krankheiten.ch) unterstützt wird. Ein Rückversicherungsmodell für seltene Krankheiten wurde kürzlich von der Niemann-Pick-Vereinigung (npsuisse.ch) vorgeschlagen. Erfreulicherweise gibt es auch immer mehr Initiativen für seltene Krankheiten. Es ist nun zu hoffen, dass in der Schweiz jeder einzelne Mensch mit einer seltenen Krankheit auf die Solidarität der Gesellschaft zählen und mit der Gleichstellung gegenüber allen anderen Betroffenen rechnen darf. Und dies nicht nur am 28. Februar, dem Internationalen Tag der seltenen Krankheiten.

Kontakt und weitere Informationen

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Caroline Henggeler

Spezialistin für Medizinische Genetik FAMH

Email: info@stiftung-seltene-krankheiten.ch

Webseite: www.stiftung-seltene-krankheiten.ch

Pressespiegel: www.stiftung-seltene-krankheiten.ch → Unsere Aktivitäten → Pressespiegel

Prof. Dr. med. Thierry Carrel

Vize-Präsident der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

Klinikdirektor, Universitätsklinik für Herz- und Gefässchirurgie, Inselspital

Prof. Carrel erreichen Sie telefonisch am 28.2.2013 von 10:00 Uhr bis 14:00 Uhr unter 031-632-2375; ruft zurück