

Die verborgene Welt seltener Krankheiten in der Mitte der Gesellschaft

Weltweit sind zwischen 6000 und 8000 seltenen Krankheiten bekannt. Sie alle treten auch in der Schweiz auf. Häufig sind diese Krankheiten genetisch bedingt und zeigen sich erst im Erwachsenenalter. Die Betroffenen leiden aber nicht nur unter den eigentlichen Krankheitssymptomen, sondern auch unter erschwerten Bedingungen – fehlendes Fachwissen sowie ein Mangel an wirksamen Therapien.

Jede 14. Person in der Schweiz leidet an einer seltenen Krankheit. Oft handelt es sich dabei um ernst zu nehmende, chronische und fortschreitende Krankheiten. In vielen Fällen sind sie sogar lebensbedrohlich. Ihre Symptome können zwar schon in der Kindheit auftreten, bei über 50 Prozent der Fälle zeigt sich die Erkrankung jedoch erst im Erwachsenenalter. Der Leidensdruck ist für die Betroffenen aus mehreren Gründen sehr hoch.

Definition: Seltene Krankheit

Tritt eine Krankheit bei weniger als fünf Menschen pro 10 000 Einwohner:innen auf, gilt sie als selten. Der Status «selten» kann regional variieren und sich mit der Zeit verändern.

Herausfordernde Diagnose

Fachärzt:innen kommen in ihrer Karriere vielleicht nur einmal in Berührung mit einer bestimmten seltenen Krankheiten. Dies erschwert die korrekte Diagnose, häufig werden die Betroffenen nicht ernst genommen und vertröstet, obschon sie teilweise unter sehr starken Schmerzen leiden. So wird eine seltene Krankheit aufgrund von mangelnden wissenschaftlichen und medizinischen Kenntnissen oft gar nicht als solche erkannt. Dadurch wird den betroffenen Patient:innen der Zugang zu einer angemessenen Unterstützung massiv erschwert.

Und selbst wenn die korrekte Diagnose gestellt wurde, gibt es oftmals wenig bis gar keine Spezialist:innen oder spezifische Therapien für die Kranken. Das hat auch damit zu tun, dass aufgrund der Seltenheit der Krankheit im entsprechenden Feld weniger geforscht wird als bei häufigeren Erkrankungen. Dies schlägt sich wiederum in fehlenden Medikamenten und anderen Therapieformen (zum Beispiel in der Chirurgie) nieder. Wenn es ein Medikament gibt, kann es dennoch sein, dass Betroffenen aufgrund mangelnder Verfügbarkeit oder Zulassung in der Schweiz gar keine Behandlung ermöglicht wird.

Dabei ist jede Krankheit für sich komplex und die Betroffenen hätten es verdient, dass ihr Leiden genauso gut verstanden und behandelt wird, wie dies bei häufigeren Erkrankungen der Fall ist. Essenziell wäre, dass der Einzigartigkeit von seltenen Krankheiten Rechnung getragen wird, denn deren Spektrum ist breit: Die einzige Gemeinsamkeit, die seltene Krankheiten zueinander haben, ist die Tatsache, dass sie selten sind.



Bild: iStockphoto/kazakovmaksim



Monika Joss

Geschäftsführerin ProRaris, Dachverband für betroffene Patient:innen und deren Organisationen

Frau Joss, warum ist es wichtig, das Bewusstsein für seltene Krankheiten zu schärfen?

Damit die Betroffenen und ihre Angehörigen Zugang zu Diagnose und Therapie erhalten – dies ist heute leider noch immer nicht ausreichend der Fall. Gut informierte Patient:innen und Patienten können die Gesundheitsversorgung zudem gezielter nutzen. So werden Leerläufe vermieden.

Wie können wir das fördern?

Indem wir mehr Informationen auf allen Ebenen verfügbar machen: in der Bevölkerung, aber auch bei Gesundheitsfachpersonen. Bestehende Strukturen wie Zentren für seltene Krankheiten und ihre Helplines sind sehr wichtig und müssen unbedingt weiter finanziert werden. Zudem braucht es eine starke Vertretung der Patient:innen, damit die Angebote wirklich auf ihre Bedürfnisse eingehen. Wir brauchen Register, mit denen Daten über die Krankheiten gesammelt werden können. Diese sorgen für eine breitere Basis, um Therapien zu entwickeln.

Wie können wir Betroffene unterstützen?

Man kann Patientenorganisationen wie Alzheimer Schweiz (für seltene Demenzformen wie Creutzfeld-Jacob, Benson-Syndrom etc.) oder Fabrysuisse mit einem Beitrag supporten. Diese unterstützen die Betroffenen direkt. Oder einfach zuhören, Betroffene ernst nehmen und Angehörige entlasten. Der Dialog mit Patient:innen ist unabdingbar.

Das macht der Bund

Im Mai 2020 hat die Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek) sechs und ein Jahr später drei weitere diagnoseübergreifende Zentren für seltene Krankheiten anerkannt. Diese stellen eine schweizweite Versorgung sicher – in allen drei Landesregionen. Wer unsicher ist, welche Anlaufstelle am geeignetsten ist, kann zuerst kostenlos und unverbindlich eine Helpline kontaktieren.

Zwischen 2014 und 2019 wurden eine Reihe praktischer Massnahmen eines Nationalen Konzeptes vom Bundesamt für Gesundheit (BAG) umgesetzt. Die Umsetzung der Ziele wie Zugang zur Diagnose, Behandlung und ihrer Vergütung, Beteiligung an der (internationalen) Forschung, sozioprofessionelle und administrative Unterstützung und klinische Dokumentation und Ausbildung lief Ende 2019 aus.

Doch das BAG und weitere beteiligte Akteure verfolgen noch nicht umgesetzte Massnahmen weiter:

1. Schaffung und Anerkennung spezialisierter Versorgungsstrukturen
2. Einbindung der Patientenorganisationen
3. Weiterentwicklung des Schweizer Registers für seltene Krankheiten
4. Weiterentwicklung von Orphanet in der Schweiz Orphanet ist ein Referenzportal, das Informationen zu seltenen Krankheiten und wichtigen Arzneimitteln für seltene Krankheiten (Orphan Drugs) sammelt.
5. Aktuelle Schwerpunkte wie Punkt 1 und 3 sowie die Arbeit des Dachverbands von Patient:innen (ProRaris)
6. Anpassung der Liste der Geburtsgebrechen

Geburtsgebrechen sind Gebrechen, die bei vollendeter Geburt bestehen. Die als Geburtsgebrechen anerkannten Leiden, für die ein Anspruch auf IV-Leistungen besteht, sind in einer Liste aufgeführt.

Und was können Betroffene selbst tun? Monika Joss motiviert Betroffene, über ihre Krankheit und die damit verbundenen Herausforderungen zu sprechen und sich auf das bestehende Netzwerk abzustützen: «Denken Sie nie, Sie fallen jemandem zur Last.» Betroffene und Angehörige haben ein Anrecht auf Unterstützung. «Eine Gesellschaft, die Menschen mit seltenen Krankheiten unterstützt, ist für alle gut.»



Die einzige Gemeinsamkeit, die seltene Krankheiten zueinander haben, ist die Tatsache, dass sie selten sind.