

*Awareness, Versorgungsstrukturen und Forschung*

## Seltene Krankheiten in der Schweiz

In der Schweiz gilt eine Krankheit als selten, wenn weniger als eine von 2000 Personen betroffen ist. In ihrer Gesamtheit stellen seltene Krankheiten jedoch ein relevantes gesundheitliches Problem dar: Rund eine von 14 Personen lebt mit einer seltenen Erkrankung. Eine Veranstaltung am Universitäts-Kinderspital Zürich widmete sich der Sensibilisierung für diese Krankheitsgruppe und zeigte Perspektiven für eine verbesserte Versorgung der Betroffenen auf.

**D**erzeit sind in der Schweiz rund 7000 bis 8000 seltene Krankheiten bekannt. Es bestehen erhebliche Herausforderungen, insbesondere die verzögerten Diagnosen, fehlende oder kostenintensive Therapien, unklare Kostenübernahme durch Kranken- und Invalidenversicherung sowie komplexe Versorgungsstrukturen, die eine enge Zusammenarbeit zwischen Hausarztmedizin und spezialisierten Zentren erfordern.

### Verzögerte Diagnosestellung

Etwa 80% der seltenen Krankheiten haben eine genetische Ursache. Die verbleibenden 20% entstehen durch Autoimmunprozesse, Infektionen, Umweltfaktoren oder toxische Einflüsse.

Beim Neugeborenen-Screening wird nur ein verschwindend kleiner Teil der seltenen Krankheiten erfasst (siehe *Tabelle 1*). Sonst erfolgt die Diagnose im Durchschnitt erst fünf Jahre nach Symptombeginn. Dies führt häufig zu zahlreichen Arztkonsultationen, Fehldiagnosen und entsprechend hoher psychosozialer Belastung für Betroffene und ihre Fa-

milien. Bei Kindern und Jugendlichen resultieren daraus wiederholte Absenzzzeiten in der Schule oder Ausbildung.

Nicht selten wird bei fehlender somatischer Diagnose eine psychische Ursache vermutet und eine entsprechende Therapie eingeleitet.

### Red Flags in der Diagnostik

Ein zentrales Instrument zur Verkürzung der diagnostischen Latenz ist das Erkennen sogenannter Red Flags, darunter:

- familiäre Häufung auffälliger Krankheitsgeschichten, ungeklärte frühe Invaliditäts- oder Todesfälle
- kongenitale Fehlbildungen (z.B. Lippen-Kiefer-Gaumenspalten) und Dysmorphien
- Multiorganbeteiligung (z.B. Herz, Niere, Auge) oder ungewöhnliche Symptomkombinationen
- atypische oder therapieresistente Krankheitsverläufe
- unklare neurologische Symptome, psychomotorische Retardierung oder Verlust bereits erworbener Fähigkeiten
- Erkrankungen in untypischem Alter (z.B. Osteoporose, Kardiomyopathien, Nierenfunktionsstörungen, Emphysem, Lebersteatose)
- nicht erklärbare Labor- oder Befundkonstellationen
- rezidivierendes Fieber oder rezidivierender Husten ohne Infekt

Eine wichtige Rolle in der Diagnostik spielt oft die genetische Abklärung; diese braucht vorgängig eine Kostengutsprache durch die Krankenkasse. Dies verlangsamt den Prozess und führt immer wieder zu Ablehnungen.

### Spektrum seltener Krankheiten

Seltene Krankheiten umfassen ein breites Spektrum, unter anderem:

- genetische und Stoffwechselkrankheiten: Cystische Fibrose, Morbus Fabry, Morbus Gaucher, Huntington-Krankheit, Achondroplasie
- neurologische und neuromuskuläre Erkrankungen: Amyotrophe Lateralsklerose (ALS), Duchenne-Muskeldystrophie, Narkolepsie
- Autoimmun- und entzündliche Erkrankungen: Guillain-Barré-Syndrom, Sjögren-Syndrom, Sklerodermie

**Tabelle 1: Neugeborenen-Screening in der Schweiz**

In der Schweiz werden Neugeborene routinemässig auf mehrere seltene Erkrankungen untersucht, darunter:

- Primäre Hypothyreose
- Cystische Fibrose (CF)
- Phenylketonurie (PKU)
- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
- Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD-Mangel)
- Biotinidase-Mangel
- Spinale Muskelatrophie (SMA)
- Galaktosämie
- Glutarazidurie Typ I (GA-1)
- Ahornsirup-Krankheit (MSUD)
- Schwere kombinierter Immundefekt (SCID) und schwere B-Zell Lymphopenie

- seltene Krebserkrankungen: myelodysplastische Syndrome, seltene hämatologische Neoplasien
- seltene Infektionskrankheiten: seltene Erreger oder atypische Verläufe

Für rund 95% der seltenen Krankheiten steht derzeit keine spezifische Therapie zur Verfügung.

**Therapie und Versorgungsstrukturen**

Eine enge Kooperation zwischen der hausärztlichen Grundversorgung und spezialisierten Referenzzentren ist sehr wichtig. Für eine optimale Betreuung ist eine bessere Übersicht über bestehende Zentren und weitere Unterstützungsangebote notwendig. Spezialisierte Zentren übernehmen unter anderem:

- krankheitsspezifische Beratung
- Bereitstellung aktueller wissenschaftlicher Erkenntnisse
- Unterstützung bei Therapieentscheidungen
- Erstellung individueller Notfallpläne

Besonders relevant sind Transitionssprechstunden, die einen strukturierten Übergang von der pädiatrischen in die Erwachsenenmedizin ermöglichen.

**Referenzzentren**

In der Schweiz bestehen derzeit 36 Referenzzentren für seltene Krankheiten, die sich jeweils auf bestimmte Krankheitsgruppen spezialisieren, darunter seltene Nieren- und Stoffwechselkrankheiten, Porphyrien, seltene immunologische und entzündliche Bindegewebskrankheiten sowie seltene Schlafstörungen (siehe *Abbildung*).

**Helpline Seltene Krankheiten Zürich**

Die Helpline Seltene Krankheiten bietet kostenlose Unterstützung für Erwachsene, Kinder und Fachpersonen und ist seit 2019 Mitglied des europäischen Helpline-Netzwerks (EURORDIS).

**Leistungen:**

- Information über Experten, Behandlungszentren und Spezialsprechstunden
- Aufzeigen fachärztlicher Ansprechpartner
- Informationen zu Patientenorganisationen und Selbsthilfegruppen
- Auskunft zu laufenden Forschungsprojekten

**Kontakt:**

E-Mail: [selten@kispi.uzh.ch](mailto:selten@kispi.uzh.ch)  
 Telefon: +41 44 249 65 65  
 Sprechzeiten: Dienstag 9.00–11.00 Uhr, Donnerstag 14.00–16.00 Uhr  
[www.kispi.uzh.ch/helpline-selten](http://www.kispi.uzh.ch/helpline-selten)

**Forschung: Herausforderungen und Perspektiven**

Trotz erheblicher Fortschritte, etwa durch die Ganzgenomsequenzierung, können auch heute nicht alle seltenen Krankheiten eindeutig diagnostiziert werden. Zudem zeigen viele Krankheiten selbst bei identischer genetischer Ursache eine ausgeprägte klinische Heterogenität.

Klinische Studien zur Entwicklung neuer Therapien sind besonders anspruchsvoll, da die Patienten weltweit verstreut leben und internationale Kooperationen zahlreicher Zentren erforderlich sind.



Abbildung: Strukturen in der Schweiz: Die 36 Referenzzentren mit den Schwerpunkten. Quelle: Kosek – anerkanntes Zentrum für seltene Krankheiten: <https://www.kosekschweiz.ch>

Darüber hinaus sollen die Entwicklung innovativer Therapien (insbesondere Gentherapie, molekulare Therapien und neue Wirkstoffe) sowie ethische, rechtliche und soziale Aspekte gezielt im Rahmen eines universitären Forschungsschwerpunktes der Universität Zürich gefördert werden. Die Initiative mit dem Namen «ITINERARE» umfasst eine multidisziplinäre Zusammenarbeit mit über 50 Beteiligten aus fünf Fakultäten der Universität Zürich, dem Universitätsspital Zürich und dem Universitäts-Kinderspital Zürich.

### **Register für seltene Krankheiten**

Das Schweizer Register für seltene Krankheiten (SRSK) stellt eine zentrale Forschungsplattform dar und ermöglicht epidemiologische, klinische und transnationale Studien. Es dient zudem als Grundlage für gesundheitspolitische Entscheidungen und die Entwicklung innovativer Therapien. Weitere Informationen unter: [www.raredisease.ch](http://www.raredisease.ch)

### **Gesundheitspolitische Entwicklungen**

Aktuell wird ein neues Bundesgesetz erarbeitet, das eine nachhaltige Finanzierung von Public-Health-Projekten im Bereich seltener Krankheiten sicherstellen soll. Vorgesehen sind Regelungen zum Betrieb des Registers, zur Anerkennung spezialisierter Versorgungsstrukturen sowie zur Informativonsarbeit durch gemeinnützige Organisationen und Patientenvertretungen. □

Tag der seltenen Krankheiten: 28. Februar

#### **Barbara Elke**

Quelle: Fortbildungsanlass: Seltene Krankheiten, Donnerstag 15. Januar 2026, Universitäts-Kinderspital Zürich. Prof. Dr. Matthias Baumgartner, Universitäts-Kinderspital Zürich, und Prof. Dr. Felix Beuschlein, Universitätsspital Zürich.