

«Orphan Diseases»

Erster europäischer Tag der seltenen Krankheiten

Schätzungsweise 500 000 Personen in der Schweiz und 30 Millionen in Europa leiden an einer der zirka 7000 «seltenen» Krankheiten. Ihnen war der 29. Februar gewidmet – eine europäische Premiere.

Das nur alle vier Jahre auftretende Datum ist symbolisch gewählt. Der Tag soll auf die seltenen Krankheiten und auf die europäische Online-Datenbank der seltenen Krankheiten (www.orpha.net) sowie die Schweizer Internetsite (www.orphanet.ch) aufmerksam machen.

Zu den seltenen Krankheiten gehören Erbkrankheiten und Autoimmunerkrankungen, bestimmte Infektionen und Krebserkrankungen sowie Krankheiten, die heutzutage noch nicht sicher diagnostiziert werden können. Häufig handelt es sich um chronische, fortschreitende, degenerative Krankheiten, die zahlreiche Einschränkungen oder Behinderungen nach sich ziehen. Sie sind zu 80 Prozent genetischer Ursache. Aufgrund ihrer sehr geringen Patientenzahl sind sie auch bei Gesundheitsprofis wenig bekannt. Durch den Mangel an ausreichenden wissenschaftlichen und medizinischen Kenntnissen wird eine seltene Erkrankung bei vielen Patienten nicht erkannt und bleibt unentdeckt.

Schätzungsweise 6 bis 8 Prozent der Bevölkerung leiden an einer der zirka 7000 seltenen Krankheiten. In Europa wird eine Krankheit als selten klassifiziert, sofern sie höchstens 1 unter 2000 Personen betrifft. Bei den Patientenzahlen handelt es sich um Schätzungen, weil epidemiologische Daten fehlen. Die Schweiz verfügt bis heute nicht über Referenzzentren, Forschungsprogramme und finanzielle Unterstützung für diese Krankheiten. Verglichen mit den USA oder Frankreich, werde diese Problematik bis anhin verkannt, heisst es in einer Pressemitteilung von Orphanet Schweiz.

Online-Datenbank

Patienten, Angehörige, Gesundheitsprofis, Wissenschaftler, Selbsthilfegruppen

und Unternehmen können sich auf www.orpha.net oder www.orpha-net.ch informieren. Die Online-Datenbank umfasst Datenerhebungen aus 35 Ländern und soll mithelfen, Diagnose und Therapie seltener Krankheiten zu verbessern (siehe *Kasten*).

Die Schweizer Internetsite wird von einem wissenschaftlichen Komitee unter

der Leitung von Dr. Loredana D'Amato Sizonenko, Kinderärztin und Genetikerin am Universitätsspital Genf (HUG), koordiniert. Dr. Romain Lazor vom Referenzzentrum für seltene Krankheiten in Lyon und Konsiliararzt am Inselspital Bern, ist Mitglied des Wissenschaftlichen Komitees. Orphanet Schweiz hat zum Ziel, auf nationaler Ebene Ressourcen im Bereich

seltener Krankheiten zu erkennen und zu registrieren. Der Internetauftritt ist von der Kantonalen Gesundheitsdirektorenkonferenz anerkannt und wird von der Mehrheit der Kantone finanziell unterstützt. ♦

Quelle:

www.orpha-net.ch; www.orpha.net

Kasten:

Die europäische Datenbank Orphanet enthält Informationen zu:

- 5200 Krankheiten
- 1233 Diagnoselaboratorien mit Tests für 1504 Krankheiten
- 2003 Forschungslaboratorien mit 4198 Projekten zu 2040 Krankheiten
- 742 klinischen Studien
- 283 Registern
- 3092 Spezialkonsultationen
- 1739 Patientenvereinigungen
- 10 302 Gesundheitsprofis
- 521 Medikamenten zur Behandlung seltener Krankheiten

www.orpha-net.ch; www.orpha.net