

Medienmitteilung

Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten

Diagnose – was nun?

15. Februar 2018

Seltene Krankheiten sind schwer zu diagnostizieren. Gründe sind fehlende Informationen und Spezialisten auf dem Gebiet. Schwierigkeiten bei der Kostengutsprache für die Diagnosestellung kommen oft erschwerend hinzu. Am diesjährigen Tag der seltenen Krankheiten in Zusammenarbeit mit dem Inselspital, Universitätsspital Bern werden die Bedeutung einer Diagnose für die Betroffenen aufgezeigt sowie bestehende Herausforderungen und Lösungsansätze thematisiert.

In der Schweiz sind rund 580'000 Menschen oder ca. 7 Prozent der Bevölkerung von einer seltenen Krankheit betroffen. Die Betroffenen sind insgesamt zahlreich, aber es gibt nur wenige Patientinnen und Patienten pro Krankheit. Menschen mit einer seltenen Krankheit erhalten heute nicht die gleiche Gesundheitsversorgung wie alle anderen Patientinnen und Patienten. Das beginnt bereits bei der Diagnose – manche Betroffene müssen jahrelang warten, bis ein richtiger Befund vorliegt.

Referenzzentren: Wichtige Basisarbeiten geleistet

Das nationale Konzept Seltene Krankheiten des Bundes beinhaltet verschiedene Massnahmen, um die Situation für die Betroffenen zu verbessern. Unter anderem ist die Bezeichnung von spezialisierten Anlaufstellen für seltene Krankheiten, sogenannte Referenzzentren, in der ganzen Schweiz geplant. Diese haben zum Ziel, die Kenntnisse zu seltenen Krankheiten zu bündeln und Patienten, Angehörige sowie medizinische Fachpersonen zu unterstützen. Doch was sind die Anforderungen an die künftigen Referenzzentren und wie sollen diese organisiert sein? Dank der Zusammenarbeit im neu geschaffenen Verein „Kosek“ (nationale Koordination seltene Krankheiten), bestehend aus Vertretern der Kantone, Leistungserbringern, Patientenorganisationen und der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften, konnten einige dieser Fragen beantwortet werden. *„Doch es bleibt noch viel zu tun. Unter anderem wird es eine zentrale Informationsplattform brauchen, die den Patientinnen und Patienten, aber auch den medizinischen Fachpersonen gebündelte Informationen zur Verfügung stellt, eine erste Beratung anbietet und mögliche Anlaufstellen aufzeigt“*, sagt Anne-Françoise Auberson, Präsidentin von ProRaris.

Internationaler Wissensaustausch für bessere Diagnose unabdingbar

Auch der Zugang der Schweiz zu den Europäischen Referenznetzwerken (European Reference Networks ERNs), die Anfang 2017 geschaffen wurden, bleibt zu klären. Ihnen angeschlossen sind europäische Forscher und Ärzte, die auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten tätig sind. Sie haben zum Ziel, die Diagnose und Behandlung der Betroffenen dank Wissens- und Informationsaustausch zu verbessern. *„Weil es pro seltene Krankheiten nur wenige Betroffene gibt und Informationen spärlich vorhanden sind, ist ein internationaler Wissensaustausch von grosser Bedeutung. Als nicht EU-Mitglied blieb der Schweiz der Zugang zu den ERNs bisher verwehrt. Das muss sich dringend ändern“*, sagt Christina Fasser, Vize-Präsidentin von ProRaris. Ein neu geschaffenes Projekt im Rahmen des Konzepts seltene Krankheiten soll sich nun diesem Thema annehmen.

Wirksame Massnahmen bei Kostengutsprachen fehlen

Auf dem Weg zur Diagnose sind verschiedene Untersuchungen und Tests notwendig. Bei seltenen Krankheiten ist dieser Prozess oft lang und aufwändig. Die Diagnose einer seltenen Krankheit ist für die Betroffenen ein grosser Schock. Auf der anderen Seite stellt sich auch Erleichterung ein, wenn die Ursache für ein bestimmtes Leiden endlich bekannt ist. Bedauerlicherweise kommt es in der Phase der Diagnosestellung oft zu Schwierigkeiten bei der Kostenübernahme der verschiedenen Untersuchungen durch die Krankenversicherungen. Auch bei der Vergütung von Medikamenten und Therapien bleibt das Grundproblem einer individuellen und uneinheitlichen Kosten-Nutzenbeurteilung durch die Krankenkassen weiterhin bestehen. In dieser Frage fehlen nach wie vor wirksame Massnahmen, die eine Gleichbehandlung von Patientinnen und Patienten mit einer seltenen Krankheit sicherstellen.

Gemeinsam mit dem Inselspital, Universitätsspital Bern lädt ProRaris am 3. März zum Tag der Seltene Krankheiten in der Schweiz ein. Die Veranstaltung ist öffentlich. Das detaillierte Programm finden Sie [hier](#).

Über ProRaris

Die Allianz Seltener Krankheiten engagiert sich seit 2010 für eine bessere Gesundheitsversorgung von Menschen mit seltenen Krankheiten in der Schweiz. Der gemeinnützige, politisch und konfessionell unabhängige Verein sensibilisiert die breite Öffentlichkeit, Politik, Behörden und relevanten Institutionen für die Problematik der seltenen Krankheiten. ProRaris arbeitet aktiv an der Umsetzung des nationalen Konzepts für seltene Krankheiten mit und stellt sicher, dass die Massnahmen im Sinne der Betroffenen umgesetzt werden. Heute sind der Allianz rund 50 Patientenorganisationen, Stiftungen sowie zahlreiche isolierte Patientinnen und Patienten angeschlossen. www.proraris.ch

Weitere Informationen

- Inselspital, Universitätsspital Bern: <https://www.insel.ch/>
- Schweizer Informationsportale für seltene Krankheiten: www.info-maladies-rares.ch, www.orphanet.ch
- Europäische Organisation für seltene Erkrankungen: www.eurordis.org
- Rare Disease Day: www.rarediseaseday.org

Kontakt für Medien

ProRaris steht Ihnen bei Fragen gerne zur Verfügung. Auf Wunsch vermitteln wir Ihnen Gespräche mit Betroffenen, Ärzten oder Fachpersonen.

Maude Rivière

Tel.: 044 461 92 74

E-Mail: mail@maude-riviere.ch