



Tag der seltenen Krankheiten 2025

Tagung ProRaris, Kantonsspital Luzern, 1. März 2025

Workshop 4

Bedeutung, Hindernisse und Hürden der sehr seltenen Krankheiten werden diskutiert. Betroffene dieser oft isolierten Einzeldiagnosen, aber auch Angehörige und Fachpersonen, können sich vernetzen und eine geeignete Form der Zusammenarbeit finden.

#RAREDISEASEDAY





RAREDISEASEDAY.ORG

Ablauf

- **Begrüßung**
- **Einführung in die Thematik**
 - Begriffsverständnis
seltene Krankheiten / ultra-seltene Krankheiten / chronische Erkrankungen
 - Hürden und Hindernisse
 - Vernetzung / Formen der Zusammenarbeit
- **Workshop**
- **Fazit / Zusammenfassung**

Einführung: Begriffe

Rare disease / seltene Krankheiten

Definition: < 1 in 2000	~7000 Krankheiten sind als selten klassifiziert	 1 in 12 leidet unter einer seltene Krankheit	 >580 000 Menschen in der Schweiz haben eine seltene Krankheit
 Nur 5% der seltenen Krankheiten können effizient behandelt werden	 ~80% der seltenen Krankheiten sind genetisch bedingt	6000 Menschen erkranken jedes Jahr neu	

Ultra-rare disease / ultra-seltene Krankheiten

1 von 50`000 Personen

So selten, dass es nur wenige Personen auf der Welt mit dieser Krankheit gibt.

Chronische Erkrankungen

Viele seltene / ultra-seltene Krankheiten verlaufen chronisch. Aber *nicht* alle chronischen Erkrankungen sind selten.

Einführung: Hürden und Hindernisse

- der lange Weg zur Diagnose
 - unklare Symptome (inkl. diagnostische Fehler)
 - mangelndes Wissen der Fachleute, keine/wenig spezialisierte Fachleute
 - fehlende Interdisziplinarität
 - fehlende Informationen über seltene Krankheit
 - fehlende Forschung
 - fehlende medizinische Strukturen
 - fehlende oder teure Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten
 - komplexe Behandlung/Therapie und Pflege
 - Ungleichheit beim Zugang zu medizinischer und pflegerischer Versorgung
 - Ungewissheit über die Erstattung von Analysen und Behandlungen
-
- Navigation durchs Gesundheitswesen
 - finanzielle Belastung / Armutrisiko
 - schwierige schulische und berufliche Integration
 - soziale Hindernisse (nicht verstanden / Isolation / Einsamkeit)
 - Belastung der familiären Situation
 - psychische Belastung (inklusive Stigmata)

Bei
ultra seltenen
Krankheiten?

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease

- Wieso ein Workshop für Ultra-rare disease?
- in der Schweiz: statistisch 180 Betroffene (1 < 50'000 bei 9'000'000)

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease

- Wieso ein Workshop für Ultra-rare disease?
- in der Schweiz: statistisch 180 Betroffene (1 < 50'000 bei 9'000'000)



...verschwendete Ressourcen?

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease

- Wieso ein Workshop für Ultra-rare disease?
 - in der Schweiz: statistisch 180 Betroffene (1 < 50'000 bei 9'000'000)
- Ultra-rare disease: schärft exemplarisch das Bewusstsein für Rare disease
(ethisch: Nutzen für viele)
- keine Vernetzung, keine Vertretung
(ethisch: Minderheitsrechte)
- Es geht um Menschen mit „isolierten“ Einzeldiagnosen (nicht um Definitionen)

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease



Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease



Errare humanum est, ...

Seneca, Cicero — aufgegriffen im Vortrag von
PD Dr. med. Tatiana Brémovà-Ertl,
Rare Disease Day 2024, Inselspital

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease



Errare humanum est, ...

Seneca, Cicero — aufgegriffen im Vortrag von
PD Dr. med. Tatiana Brémovà-Ertl,
Rare Disease Day 2024, Inselspital

...perseverare autem diabolicum.

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease



- **Fehlerkultur?** z.B. in Medizinstudium, Assistenzzeit, im ganzen Gesundheitswesen?

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease



- **Fehlerkultur?** z.B. in Medizinstudium, Assistenzzeit, im ganzen Gesundheitswesen?
- „Medical Gaslighting“ ? SPO

PATIENTENORGANISATION
ORGANISATION SUISSE
DES PATIENTS
ORGANIZZAZIONE SVIZZERA
DEI PAZIENTI

SPO Ratgeber
Medizin

MEDICAL GASLIGHTING
Handlungsempfehlungen, wenn Ihre
Beschwerden nicht ernst genommen werden

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease



- Fälle zwischen den Hochspezialisierungen zu zerreißen, heilt nicht.
- Die Fachgebieten müssen (wieder) miteinander reden.

Einführung: Hürden und Hindernisse bei Ultra-rare disease



- Fälle zwischen den Hochspezialisierungen zu zerreißen, heilt nicht.
- ... und kann verwirren: Versicherungswesen (Seltenheit, Fehldiagnosen, widersprüchliche Aussagen, lange Akte)



Einführung: Hürden und Hindernisse

- der lange Weg zur Diagnose
 - unklare Symptome (inkl. **diagnostische Fehler**)
 - **mangelndes Wissen** der Fachleute, **keine/wenig spezialisierte Fachleute**
 - **fehlende Interdisziplinarität**
 - **fehlende Informationen** über seltene Krankheit
 - **fehlende Forschung**
 - fehlende medizinische Strukturen
 - **fehlende oder teure Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten**
 - **komplexe Behandlung/Therapie** und Pflege
 - Ungleichheit beim Zugang zu medizinischer und pflegerischer Versorgung
 - Ungewissheit über die Erstattung von Analysen und Behandlungen
-
- **Navigation durchs Gesundheits- & Versicherungswesen**
 - **finanzielle Belastung** / Armutrisiko
 - **schwierige schulische und berufliche Integration**
 - soziale Hindernisse (nicht verstanden / Isolation / Einsamkeit) **no peers**
 - Belastung der familiären Situation
 - psychische Belastung (inklusive Stigmata) „**medical gaslighting**“

Bei
ultra seltenen
Krankheiten?



Workshop



Thema 1

Was bedeutet URD für Sie in **Ihrer** Rolle?
Was sind die Hürden/Hindernisse
bei URD aus **Ihrer** Sicht?



Thema 2

Was könnten
Formen und Ziele
der **Vernetzung** bei URD sein?

#RAREDISEASEDAY

RAREDISEASEDAY.ORG



Herzlichen Dank

Vanessa Grand
info@vanessa-grand.ch

Simon Stähli
simonstaehli@bluewin.ch

#RAREDISEASEDAY
RAREDISEASEDAY.ORG