

# PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Revue de presse

### Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse

Samedi 19 février 2011



§

# PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Liste d'articles (non exhaustive)

### Communiqués de presse

Communiqué de presse	2 février 2011
Communiqué de presse	19 février 2011

### Pressemitteilung

Pressemitteilung	2 février 2011
Pressemitteilung	19 février 2011

### Presse romande

#### Presse écrite

Revue Médicale Suisse	2 mars 2011
Le Temps	19 février 2011
24 Heures	16 février 2011
La Cote	16 février 2011
ATS	15 février 2011
Le Matin	14 février 2011

Le Matin Dimanche	13 février 2011
Schweizer Hausapotheke	Février – mars 2011
Migros Magazine	31 janvier 2011
Profil Femme	Avril-Mai 2011

### **Internet**

Eurordis	21 février 2011
RSR	15 février 2011
Femina	15 février 2011
20 Minutes	15 février 2011

### **Radio**

RSR	26 février 2011
RSR	23 février 2011
Radio Chablais	21 février 2011
RSR	19 février 2011
WRS	18 février 2011
Canal 3	16 février 2011
RFJ	15 février 2011

### **Télévision**

TSR	20 février 2011
TSR	19 février 2011
TSR Télétexte	19 février 2011

## **Presse alémanique**

### **Presse écrite**

Mediaplanet dans Tages Anzeiger	Février 2011
NZZ	18 février 2011
SDA	15 février 2011
Schweizer Hausapotheke	Février – mars 2011
Sonntagsblick	4 avril 2011

### **Internet**

CVP	Février 2011
-----	--------------

### **Radio**

DSR 2	22 mars 2011
-------	--------------

### **Télévision**

Schweizer Fernsehen	21 février 2011
TV 3 Sat	19 février 2011



# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## **Communiqués de presse**

## Communiqué de presse

### Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse : Ne plus être seul face au néant!

Sous l'égide d'Eurordis, l'organisation européenne des maladies rares, la 4<sup>ème</sup> édition de la journée internationale des maladies rares aura pour thème « *L'inégalité d'accès aux soins* ». A cette occasion, pour la première fois en Suisse, ProRaris, Alliance Suisse des Maladies Rares, organise une journée d'information le samedi 19 février 2011, au Kursaal de Berne. Cet événement fait écho au postulat récemment déposé par la Conseillère Nationale Ruth Humbel proposant d'améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares.

**Genève, le 2 février 2011** – Membre d'Eurordis, ProRaris organise une journée d'information destinée aux associations de maladies rares, aux patients et leurs proches, aux professionnels de la santé, aux scientifiques, aux politiques ainsi qu'à toutes les personnes concernées par cette problématique. Il existe plus de 7000 pathologies qui, prises dans leur ensemble, concernent 30 millions de personnes en Europe et environ 500'000 en Suisse, soit 6,5% de la population.

ProRaris, soutenue par tous ses membres et ses nombreux partenaires, jouera un rôle actif dans la reconnaissance des maladies rares en tant qu'enjeu de santé publique majeur. L'Alliance souhaite ainsi encourager les politiques et les acteurs de la santé publique à faciliter l'accès au diagnostic et aux soins pour les patients. Cette première édition est notamment soutenue par les Hôpitaux Universitaires Suisses (HUG, CHUV, ZH, BE), les hôpitaux des enfants de Zurich et de Bâle, Orphanet Suisse, la Fondation BNP Paribas, la Gebert Rûf Stiftung ainsi que l'Association Enfance et Maladies Orphelines.

Le programme de la journée comprendra diverses tables rondes animées par des patients qui apporteront leur témoignage ainsi que par différentes personnalités impliquées dans la lutte contre les maladies rares. Les thèmes abordés mettront en évidence les difficultés rencontrées par les personnes concernées: l'errance diagnostique, le manque d'information et de recherche scientifique, l'absence d'espoir thérapeutique, l'isolement psycho-social et les lacunes de la prise en charge notamment au niveau des assurances.

« *Nous souhaitons que cette journée soit avant tout celle des patients et d'une véritable prise de conscience publique. Il s'agit d'une occasion unique de donner la parole aux personnes concernées et de promouvoir la cause des maladies rares au rang de priorité de santé publique. De par son expérience, le patient dispose d'une expertise reconnue dans sa pathologie et constitue un acteur important dans l'élaboration des politiques de santé qui le concernent* » explique **Esther Neiditsch, présidente de ProRaris**.

« *L'Union Européenne et de nombreux Etats Membres ont déjà pris des mesures spécifiques de grande ampleur pour lutter contre les maladies rares. Nous nous réjouissons que la Suisse emboite le pas !* » poursuit **Christel Nourissier, secrétaire générale d'Eurordis** qui interviendra à ce sujet lors de la journée.

Pour cette première édition helvétique, ProRaris peut compter sur la présence de la **Conseillère Nationale Ruth Humbel, membre de la Commission de la santé**, qui a déposé, le 16 décembre 2010, le postulat intitulé « Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares ». Plusieurs professionnels de la santé spécialistes des maladies rares au sein des institutions universitaires participeront activement à cette journée. Cet évènement sera également parrainé par **Jasmin Rechsteiner** et **Leila Bahsoun**, respectivement Miss Handicap Suisse et Dauphine de Miss Handicap 2010.

« Nous nous réjouissons que cette journée d'information devienne le rendez-vous annuel incontournable de toutes les personnes concernées par les maladies rares dans notre pays » conclut **Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de ProRaris**.

## Témoignages

- Pour rencontrer des personnes prêtes à témoigner et partager leur histoire, merci de prendre contact avec Maude Hug : 022 308 62 23, [mhu@dynamicsgroup.ch](mailto:mhu@dynamicsgroup.ch)

## Liens utiles

- ProRaris : [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)
- Orphanet Suisse, le portail de référence pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins en Europe: [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)
- Organisation européenne des maladies rares: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- Rare Disease Day: [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)
- Association Enfance et Maladies Orphelines: [www.aemo.ch](http://www.aemo.ch)

## Informations pratiques relatives à la journée d'informations

<b>Date:</b>	Samedi 19 février 2011 de 9h30 à 16h00 ouverture des portes à 9h00
<b>Lieu :</b>	KURSAAL Kornhausstrasse 3 3013 Berne

Consulter le programme sur [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)

La participation à la Journée est gratuite, mais l'inscription est obligatoire sur le site internet [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)

## Contact

Maude Hug, Dynamics Group – Genève

Tél: 022 308 62 23, E-mail: [mhu@dynamicsgroup.ch](mailto:mhu@dynamicsgroup.ch)

## Communiqué de presse

### Succès retentissant pour la première Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse !

La première Journée Internationale des Maladies Rares en Suisse a accueilli plus de 400 participants ce samedi 19 février au Kursaal de Berne. Patients, associations, professionnels de la santé, scientifiques et politiques étaient tous au rendez-vous pour s'informer, partager et débattre autour de cet enjeu de santé publique, qui touche 6,5 % de la population en Suisse, soit près de 500'000 personnes.

Berne, le 19 février 2011 - C'est sous la thématique de « L'inégalité d'accès aux soins » que s'est déroulée aujourd'hui la première journée d'information sur les maladies rares en Suisse. La présence de plus de 30 associations de patients atteints de maladies rares a permis de créer les conditions nécessaires à un échange utile pour les patients, soucieux de dialoguer avec des interlocuteurs sensibilisés et compétents.

La parole a principalement été donnée aux patients et à leur entourage, à l'image des nombreux témoignages poignants relatant entre autres les difficultés du quotidien pour vivre avec une maladie rare : isolement psychosocial et souffrance liée à l'errance diagnostique.

Les perspectives des professionnels de la santé ont permis d'élargir le débat vers des sujets tels que la prise en charge et la recherche ainsi que les difficultés relatives à la pose du diagnostic et son importance. La question de l'utilité des associations de patients a également été abordée afin de bien cerner le rôle de chacun.

La Conseillère Nationale Ruth Humbel, membre de la Commission de la santé a mis l'accent sur la nécessité d'un accès équitable au diagnostic et à des thérapies efficaces pour les personnes atteintes de maladies rares.

« Nous sommes fiers du succès de cette première journée car elle a dépassé toutes nos attentes. Elle a notamment permis de démontrer aux patients et à leur famille qu'ils ne sont désormais plus seuls face à leur problème et que nous nous sommes organisés efficacement pour être des interlocuteurs attentifs et des relais crédibles auprès des autorités compétentes. Cette journée historique constitue une première étape vers la reconnaissance de cette problématique en tant qu'enjeu majeur de santé publique en Suisse » explique **Esther Neiditsch, Présidente de ProRaris**.

« La réussite incontestable de cette première journée d'information nationale doit institutionnaliser ce rendez-vous qui sera désormais le point de rencontre incontournable pour tous les acteurs concernés par les maladies rares dans notre pays » conclut **Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de ProRaris**.

Cette première édition était soutenue par les Hôpitaux Universitaires Suisses (HUG, CHUV, ZH, BE), les hôpitaux des enfants de Zurich et de Bâle, Orphanet Suisse, la Fondation BNP Paribas, la Gebert Rûf Stiftung ainsi que l'Association Enfance et Maladies Orphelines.

## Témoignages et contact presse :

- Pour rencontrer des personnes prêtes à témoigner et partager leur histoire, merci de prendre contact avec Catherine Bagnoud: 076 389 08 72 ou 022 308 62 21, E-mail: cba@dynamicgroup.ch

## Liens utiles

- ProRaris : [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)
- Orphanet Suisse, le portail de référence pour l'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins en Europe: [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)
- Organisation européenne des maladies rares: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- Rare Disease Day: [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)
- Association Enfance et Maladies Orphelines: [www.aemo.ch](http://www.aemo.ch)

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Pressemitteilung

## Pressemitteilung

### Internationaler Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz: Nie mehr allein vor dem Nichts!

Bereits zum vierten Mal begeht Eurordis, Europäische Organisation für Seltene Krankheiten, den Internationalen Rare Disease Day. Dieses Jahr steht er unter dem Motto „*Ungleicher Zugang zur Therapie*“. Aus diesem Anlass organisiert ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz, am 19. Februar 2011 im Kursaal Bern zum ersten Mal in der Schweiz einen Informationstag zu diesem Thema. Dieser folgt dem jüngst von Nationalrätin Humbel eingereichten Postulat, das eine Verbesserung der medizinischen Versorgung von Patienten mit Seltenen Krankheiten fordert.

**Genf, 2. Februar 2011** –ProRaris, Mitglied von Eurordis, organisiert einen Informationstag für Patienten mit Seltenen Krankheiten und ihre Organisationen, für Angehörige von Betroffenen, Ärzte und Pflegepersonal, Forscher, Politiker und all jene, die sich für dieses Problem interessieren. 6.5% der Bevölkerung oder 30 Millionen Menschen leiden in Europa an einer der rund 7000 Seltenen Krankheiten, in der Schweiz gibt es rund 500'000 Betroffene.

Gemeinsam mit ihren Mitgliedern und zahlreichen Partnern will ProRaris die Öffentlichkeit für die gesellschaftliche Bedeutung der Seltenen Krankheiten sensibilisieren. Die Allianz will, dass die Politiker und Akteure im Gesundheitsbereich den Patienten die Diagnosestellung und den Zugang zur Therapie erleichtern. Verschiedene Schweizer Universitätsspitäler (HUG, CHUV, ZH, BE), die Kinderspitäler Zürich und beider Basel, Orphanet Schweiz, Fondation BNP Paribas, die Gebert RUF Stiftung und Association Enfance et Maladies Orphelines unterstützen diesen ersten öffentlichen Anlass von ProRaris.

Auf dem Programm steht eine Reihe von Rundtischgesprächen, an denen Patienten über ihre Erfahrungen berichten und Redner zu Wort kommen werden, die sich für die Bekämpfung Seltener Krankheiten engagieren. Immer wieder auftretende Probleme der Betroffenen werden zur Sprache kommen: diagnostische Irrwege, mangelnde Information, zu wenig Forschung, keine Hoffnung auf Heilung, psychosoziale Isolation und die ungenügende Betreuung und Kostenübernahme.

*„An diesem Tag werden in erster Linie die Patienten das Thema in die Öffentlichkeit tragen. Der Rare Disease Day gibt ihnen die einmalige Gelegenheit, sich Gehör zu verschaffen und die Seltenen Krankheiten als eine Priorität der öffentlichen Gesundheit darzustellen. Aufgrund seiner Erfahrung gilt der Patient heute als anerkannter Experte für seine Krankheit. In der Ausarbeitung einer spezifischen Gesundheitspolitik muss er eine entscheidende Rolle spielen“*, erklärt **Esther Neiditsch, Präsidentin von ProRaris**.

*„Die Europäische Union und verschiedene Mitgliedstaaten haben bereits eigene Strategien für die Bekämpfung Seltener Krankheiten verabschiedet.“*Wir freuen uns, dass auch die Schweiz hier *Schwerpunkte setzen will!*“, meint **Christel Nourissier, Generalsekretärin von Eurordis**, die die europäischen Massnahmen vorstellen wird.



ProRaris freut sich, zu diesem ersten gesamtschweizerischen Anlass **Nationalrätin Ruth Humbel, Mitglied der Gesundheitskommission des Nationalrates**, begrüßen zu dürfen. Frau Humbel hat am 16. Dezember 2010 das Postulat „Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Krankheiten“ eingereicht. Auch Spezialisten für Seltene Krankheiten verschiedener Universitätsspitäler beteiligen sich aktiv an diesem Informationstag. Schirmherrinnen sind die Miss Handicap Schweiz 2010 **Jasmin Rechsteiner** und die Vize-Miss Handicap **Leila Bahsoun**.

„Wir sind uns sicher, dass dieser Informationstag fortan zum unumgänglichen jährlichen Treffen all jener Menschen in unserem Land wird, denen die Seltene Krankheiten ein Anliegen sind“, bekräftigt die **Vizepräsidentin von ProRaris, Anne-Françoise Auberson**, abschliessend.

## Berichte von Betroffenen

- Um Personen zu kontaktieren, die bereit sind, ihre Erfahrungen weiterzugeben, wenden Sie sich bitte an Maude Hug, 022/ 308 6223, E-Mail: [mhu@dynamicsgroup.ch](mailto:mhu@dynamicsgroup.ch).

## Links:

- ProRaris: [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)
- Orphanet Schweiz, das Informationsportal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs in Europa: [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)
- Europäische Organisation für Seltene Erkrankungen: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- Rare Disease Day: [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)
- Association Enfance et Maladies Orphelines: [www.aemo.ch](http://www.aemo.ch)

## Praktische Angaben für den Tag der Seltene Krankheiten

Datum: Samstag, 19. Februar 2011  
von 9:30 bis 16:00 Uhr  
Saalöffnung um 9:00 Uhr

Ort: KURSAAL  
Kornhausstrasse 3  
3013 Bern

Programm-Updates unter [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)

Die Teilnahme am Tag der Seltene Krankheiten ist unentgeltlich. Wie bitten Sie aber um Anmeldung über die Website [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch).

## Kontakt

Maude Hug, Dynamics Group – Genf  
Tel.: 022 308 62 23, E-Mail: [mhu@dynamicsgroup.ch](mailto:mhu@dynamicsgroup.ch)



## Pressemitteilung

### Grossartiger Erfolg für den ersten Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz!

Mehr als 400 Personen nahmen am ersten Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten in der Schweiz teil, der am Samstag, 19. Februar, in Bern stattfand. Patienten und ihre Organisationen, Ärzte und Pflegepersonal, Forscher und Politiker kamen nach Bern, um sich zu informieren, Erfahrungen auszutauschen und über ein gesundheitspolitisches Thema zu diskutieren, das 6,5% der Schweizer Bevölkerung oder 500'000 Menschen betrifft.

**Bern, 19. Februar 2011** – Der erste Informationstag über Seltene Krankheiten in der Schweiz stand unter dem Thema „*Ungleiche Gesundheitsversorgung*“. 30 Organisationen von Patienten mit Seltenen Krankheiten waren anwesend und boten den Betroffenen die Gelegenheit, mit aufmerksamen und kompetenten Gesprächspartnern zu reden.

Zu Wort kamen in erster Linie Patienten und ihre Angehörigen, die über ihren Alltag berichteten. Die täglichen Schwierigkeiten, mit denen Menschen mit einer Seltenen Krankheit immer wieder kämpfen müssen, waren beeindruckend, unter anderem die psychosoziale Isolation und das grosse Leiden infolge diagnostischer Irrwege.

Die Experten aus dem Gesundheitsbereich zeigten andere Aspekte auf: Therapie und Kostenübernahme, Forschung, Hürden und Bedeutung der Diagnosestellung. Auch die wichtige Rolle der Patientenorganisationen kam zur Sprache.

Nationalrätin Ruth Humbel, Mitglied der Gesundheitskommission des Nationalrates, betonte, dass Menschen mit Seltenen Krankheiten ein rechtsgleicher Zugang zu Diagnostik und wirksamen Therapien gewährleistet werden müsse.

*„Wir sind stolz auf diesen erfolgreichen Anlass, der unsere Erwartungen bei weitem übertroffen hat. Wir konnten den Patienten und ihren Familien zeigen, dass sie mit ihren Problemen nicht mehr allein sind. Heute steht ihnen eine effiziente Organisation zur Verfügung, die sie bei den zuständigen Behörden glaubwürdig vertreten kann. Für uns ist dieser historische Tag ein erster Schritt zur Anerkennung dieser prioritären gesundheitspolitischen Frage in der Schweiz“*, meint **Esther Neiditsch, Präsidentin von ProRaris**.

*„Dieser erste nationale Informationstag fand ohne Zweifel grossen Anklang. Der Anlass soll fortan zum unumgänglichen jährlichen Treffen all jener Akteure unseres Landes werden, welche einen Beitrag zur Bekämpfung der Seltenen Krankheiten leisten können,“* schliesst **Anne-Françoise Auberson, Vizepräsidentin von ProRaris**.

Die Schweizer Universitätsspitäler (HUG, CHUV, ZH, BE), die Kinderspitäler Zürich und beider Basel, Orphanet Schweiz, Fondation BNP Paribas, die Gebert RUF Stiftung und Association Enfance et Maladies Orphelines unterstützen diesen ersten öffentlichen Anlass von ProRaris.

## Berichte von Betroffenen und Medien Kontakt

- Für persönliche Berichte über Erfahrungen mit Seltene Krankheiten kontaktieren Sie bitte Catherine Bagnoud: 076 389 08 72 oder 022 308 62 21, E-Mail: cba@dynamicsgroup.ch

## Links:

- ProRaris: [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)
- Orphanet Schweiz, das Informationsportal für Seltene Krankheiten und Orphan Drugs in Europa: [www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)
- Europäische Organisation für Seltene Erkrankungen: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- Rare Disease Day: [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)
- Association Enfance et Maladies Orphelines: [www.aemo.ch](http://www.aemo.ch)

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Suisse romande

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Presse écrite

carte blanche

## Maladies rares : gare à l'indifférence

«La Suisse a-t-elle introduit la peine de mort?»

Les maladies rares constituent un enjeu majeur de santé publique en Suisse et posent des délicats problèmes à la médecine tant sur le plan de la recherche et des mesures thérapeutiques que sur le terrain des valeurs poursuivies par la société contemporaine.

J'ai assisté à Berne à la première édition en Suisse de la Journée Internationale des Maladies Rares. *ProRaris*, Alliance Maladies Rares – Suisse, qui s'est constituée en 2010, en a été le moteur. En agrégeant les efforts des associations spécialisées, en relayant la parole des malades, *ProRaris* promeut le respect des impératifs éthiques dans la prise en charge de ces maladies : l'égalité de traitement, la justice dans l'accès au diagnostic et aux soins.

Une question ne peut manquer de surgir. On manque parfois de ressources pour prévenir et soigner les pathologies les plus courantes qui tuent tant de personnes; ne deviendrait-il pas problématique d'allouer un surcroît d'énergie aux pathologies rares? En raison de la finitude de moyens affectés à la santé, faut-il investir de l'argent et des forces uniquement pour le bien du plus grand nombre de sujets, ou bien doit-on assumer une perspective déontique qui vise à traiter avec la même énergie chaque individu porteur d'une dignité égale à celle des autres individus?

A ces questions, un récent arrêt du TF<sup>1</sup> (Tribunal fédéral) répond que l'on ne peut pas exiger de l'assurance de base une somme de 600 000 francs par an pour freiner l'évolution d'une maladie orpheline.

Le TF, tout en regrettant les risques d'iniquité, admet qu'un rationnement doit être introduit et fixe une limite à 100 000 francs par an et par patient. Pour chaque traitement qui dépasse le montant indiqué, le couperet peut tomber ou est déjà tombé. Ce qui a fait dire à une patiente présente à Berne, de sa chaise roulante, que le TF a réintroduit la peine de mort en Suisse.

Un autre considérant de l'arrêt du TF paraît

être fortement discutable. On ne peut faire bénéficier un patient d'un traitement avant qu'il soit accessible à tous les patients concernés. Ce raisonnement sonne le glas de la recherche et des essais cliniques. Peut-on remplir les critères de l'EBM avec le nombre justement exigé des malades orphelins?

Après les témoignages entendus à Berne, on ne peut qu'éprouver de la compassion face aux deuils traversés, face aux blessures et aux exclusions humiliantes et de l'admiration face au courage et à l'abnégation dont patients et familles font preuve. Mais la compassion n'est de loin pas suffisante sans une mise en pratique, à différentes échelles, de la solidarité sociale et individuelle.

Cette mise en œuvre va évidemment être moins influencée par la perspective éthique des médecins que par la vision dans le domaine de la santé des forces politiques et de leur détermination à freiner les lobbies des grandes entreprises, qui poursuivent des valeurs de profit en faisant fi de la douleur singulière des êtres atteints.



Tableau de J.-T. Vannotti

Les maladies rares touchent en majorité des enfants, pour qui il convient de garder un espoir, une confiance dans un futur possible. C'est ce que patients et familles ont revendiqué avec une authenticité déchirante.

Se projeter dans l'avenir ou s'engager sur le long terme sont des étapes difficiles à franchir pour les patients atteints d'une maladie rare. Peut-être que la coopération entre malades, familles, soignants, associations – telle qu'elle s'est dessinée à la Journée Internationale des Maladies Rares – garantira dans la durée un mouvement général de solidarité sans laquelle on ne peut cultiver d'espérance.



Pr Marco Vannotti  
CERFASY  
Ruelle Vaucher 13  
2000 Neuchâtel  
mvannotti@cerfasy.ch

<sup>1</sup> Arrêt 9C 334/2010 du 23.11.10

## Agenda

---

### Maladies rares

● L'Alliance suisse des maladies rares (ProRaris) organise ce samedi à Berne une journée d'information ouverte à tous. Exposés et tables rondes évoqueront toute une série de problèmes, tels l'errance diagnostique, le manque de recherche scientifique, l'isolement psychosocial et les lacunes de prise en charge.

*Samedi 19 février, de 9h30 à 12h30 et de 13h30 à 16h, Kursaal, Kornhausstr. 3, Berne. Participation gratuite mais inscription obligatoire sur [www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)*



# Le coming out des maladies rares

**Première samedi à Berne: une journée dédiée aux 500 000 Suisses atteints de pathologies rares. Deux Vaudoises témoignent**

Anne-Françoise Auberson, 62 ans, a des tremblements depuis toute petite, comme sa grand-mère et sa tante. «On me disait que j'étais maladroite.» Ce n'est qu'à l'âge de 40 ans que le diagnostic est tombé: tremblement essentiel. Depuis ce jour, cette avocate se bat pour la reconnaissance des quelque 7000 à 8000 maladies rares recensées (mais on en découvre chaque semaine des nouvelles). Elle a cofondé ProRaris. L'association organise ce samedi la première journée suisse dédiée à ces pathologies, d'origine génétique dans la majorité des cas.

«ProRaris est une plate-forme d'information, un lieu d'échanges pour les patients dont le vécu est essentiel pour faire avancer la recherche, sensibiliser les médecins et le monde politique. Notre objectif: que les maladies rares deviennent un enjeu de santé publique.»

Carole Oberson, 43 ans, ira aussi à Berne. «On croit que cela n'arrive qu'aux autres. Et un jour, on se le prend en pleine figure et la vie change radicalement», témoigne la maman de Louis, 4 ans et demi, atteint de sclérose tubéreuse de Bourneville.

Louis est né avec quelques taches sur la peau, rien d'inquiétant. Mais à partir de 1 an, il a eu des crises d'épilepsie. Une IRM du cerveau révélant la présence de nombreux kystes, puis d'autres examens ont abouti au terrible diagnostic. Louis a deux gènes altérés (ou manquants) qui le privent de toute protection contre la survenue de tumeurs bénignes. Tous les organes peuvent être touchés à des degrés divers.

«Jusqu'à présent, Louis vit plus ou moins normalement, il va à l'école. Certains symptômes peuvent être traités mais jusqu'à quand? Il faut accepter de vivre au jour le jour, sans projet», témoigne Carole. Membre fondatrice de ProRaris, elle s'engage à fond dans le travail associatif. «Cela m'aide, j'ai au moins l'impression de faire quelque chose pour Louis.»

**Francine Brunschwиг**

**Kursaal Berne**, samedi 19 février, 9 h 30-16 h. Voir [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)



**Carole, maman de Louis, ne reste pas passive face à la maladie de son fils. GÉRALD BOSSHARD**

---

# Une première contre la maladie



Ce samedi, pour la première fois en Suisse, la Journée internationale des maladies rares se jouera à Berne. Si ces pathologies sont rares, les malades, eux, sont nombreux: 500 000 personnes rien que dans notre pays... [p.3](#)



# Evénement

## ProRaris et quelques pairs

ProRaris, chemin de la Rize 11, 1430 Yvernon. Tél.: 021 947 60 06, www.proraris.ch. Orphanet Suisse est le portail d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins: www.orphanet.ch. Associations enfance et maladies orphalines: www.aemo.ch. EuroRaris fédère 434 associations de patients atteints de maladies rares dans 43 pays: www.euro-raris.org/acteurs/acteurs



## Les facteurs d'exclusion

Beaucoup de maladies rares s'accompagnent de déficits sensoriels, moteurs, intellectuels et, parfois, de régressions physiques. Les personnes atteintes de maladies rares sont plus vulnérables, sur le plan psychologique, social, économique et culturel. Il n'est pas rare que, faute de diagnostic, certaines malades subissent des souffrances psychologiques.

# Ces maladies qui taisent leur nom

**Santé** En Suisse, 6,5% de la population souffre de pathologies rares. Une première Journée internationale leur sera consacrée samedi à Berne.

DOSSIER RÉALISÉ PAR DOMINIQUE FUTER

Actuellement, quelque 8000 pathologies rares sont recensées dans le monde. A 80% d'origine génétique, leurs causes peuvent aussi être infectieuses, auto-immunes, dégénératives ou tumorales. Elles sont le plus souvent chroniques, invalidantes et peuvent mettre le pronostic vital en jeu. Elles concernent environ 500000 personnes en Suisse, (30 millions en Europe) ce qui correspond à 6,5% de la population.

**Si ces maladies rares, les sujets sont nombreux**

En juin dernier, la quarantaine d'associations suisses qui avaient formé un réseau afin de partager connaissances et soutien, se sont unies. ProRaris était née. A Fécly, Anne-Françoise Suberson, vice-présidente de ProRaris, souffre d'une de ces maladies orphelines: le tremblement essentiel. Je n'ai été diagnostiquée qu'à l'âge de 40 ans. Me sentais vraiment pas de force jusqu'à là. A l'école je me

façais sembler. Et dans ma vie quotidienne, les occasions ont été nombreuses. Et de se souvenir que, lors d'une opération bénigne, elle s'occupait de la prise de ses bébés-bébéments contre ses tremblements, lorsque l'anesthésiste lui a fait savoir que, lui aussi, souffrait de cette pathologie sur laquelle il n'avait encore jamais mis de nom. J'ai dû devenir un ours à toutes les collègues sur cette maladie neurologique dégénérative, se souvient-elle. C'est dire si les informations font défaut!

Avec EuroRaris, l'Europe a un train d'avance sur la Suisse, puisque cette structure regroupe de nombreuses associations de malades depuis 1997. Nous avons symboliquement choisi le 29 février comme Journée de sensibilisation mondiale. Mais pour une raison de disponibilité des intervenants, nous marquerez ce coup cette année le 19 février. Nous organiserons des débats à Berne, au Kursaal, de 9h30 à 16h, révèle la Fezzolano (programme en annexe).

Même si les maladies sont difficiles, les malades et leur famille sont tous dans un grand désarroi. Le diagnostic met par-



Anne-Françoise Suberson (à g.) souffre de tremblement essentiel depuis sa naissance, diagnostiqué à 40 ans. Quant à Nicole Marty, elle est malade d'une fille de 30 ans souffrant de maladie rare.

fois des années à être posé – quand il peut l'être – et la recherche s'y intéresse peu, faute de perspectives économiques futures. Pourtant,

avance la vice-présidente de ProRaris, il est probable que certains médicaments destinés à des maladies rares puissent aussi être efficaces pour d'autres

pathologies. Quant aux causes malades, elles ne sont généralement rien, faute de reconnaissance par l'Office fédéral des assurances sociales

(OFAS). Dans certains cas, les médicaments peuvent être pris en charge par l'Assurance invalidité. Mais c'est pas la règle.

**«Nous souhaitons une vraie prise de conscience»**

ProRaris s'adresse non seulement aux patients, mais aussi à leur famille et aux professionnels de la santé. Les sociétés pharmaceutiques sont également approchées, tout comme les pouvoirs publics. Le programme de cette journée nationale comprendra diverses tables rondes animées par des patients qui apporteront leur témoignage ainsi que par différentes personnalités impliquées dans la lutte contre ces maladies rares.

Pour cette première édition hebdomadaire, ProRaris peut compter sur la présence de la conseillère nationale Ruth Humbel, membre de la commission de la santé, qui a déposé le 16 décembre, un postulat intitulé: Une stratégie nationale pour améliorer la situation médicale des personnes souffrant de maladies rares.

## Témoignage de Nicole Marty Nyon

«Par chance, ma fille a été diagnostiquée à la naissance»



La Nyonnaise Nicole Marty est maman d'une jeune fille rare qui souffre de maladie rare.

La phénylcétonurie, vous connaissez? C'est une maladie génétique grave en relation avec un trouble du métabolisme de la phénylalanine, un acide aminé présent dans quasi tous les aliments. Elle affecte un nouveau-né sur 10 000 et est responsable d'une arriération mentale progressive en l'absence de traitement approprié dès la naissance. En Suisse et dans de nombreux pays, on procède à un dépistage systématique et ce, grâce au test de Guthrie, pratiqué dès la

naissance depuis les années soixante. C'est ce dont souffre la fille de la Nyonnaise Nicole Marty, actuellement âgée de 30 ans. Par chance, ma fille a été diagnostiquée à la naissance. Sa pathologie nécessite un régime à vie. Elle ne peut se nourrir que de fruits et légumes: ce qui implique qu'elle prenne chaque jour des acides aminés sous forme de poudre. Ces médicaments coûtent de 2000 à 2500 francs par mois, que les assurances malades ne remboursent pas. L'assurance invalidité les a pris en charge jusqu'à l'âge de 30

ans, puis je nous avons dû nous battre pour que le remboursement continue. Pourtant, sans soin, le pronostic vital est très réservé. Rares sont les malades à vivre au-delà de 20 ans. Pour la petite histoire, la fille de l'écrivain Paul Buck souffrait de cette maladie. Nous demandons régulièrement à être traités comme les autres malades: qu'on les pathologies soient reconnues, que les médicaments soient remboursés et que les produits spécifiques soient disponibles en Suisse, comme Nicole Marty.

## Le programme

Samedi 19 février, Kursaal, Berne, 9h30: Début de l'événement. Présidente de ProRaris accueillera les conférenciers. 9h45: Le monde OR est à Stonehenge! Maladie rare: comprendre un enjeu de santé publique. 10h30: Table ronde avec le Dr Roland Bötting, modérateur. 11h30: Maladie rare. 11h45: Table ronde, modérateur Prof Dr Matthias Baer. Perspectives médicales: les prises en charge, l'importance du diagnostic et de la recherche. Dr Rosalia Lazor. Les consultations de malades rares: comment les malades rares vivent? Pascale Voum. Comment mieux vivre avec une maladie rare. 12h30: Table ronde avec le Dr Rosalia Lazor. L'impact des associations de patients. 13h30: Table ronde. Différences et perspectives entre la lutte contre les maladies rares et celle en Europe et en Suisse, avec la présence de Christel Mourlat, secrétaire générale d'EuroRaris - Paris et de la conseillère nationale Ruth Humbel. Traduction simultanée allemand - français. Entrée libre mais inscription obligatoire sur www.proraris.ch



## **Maladies rares en Suisse - Près de 500'000 patients entre souffrance, doute et espoir** par **Gérald Hammel (ATS)**

(ats) Près d'un demi-million de personnes en Suisse souffrent d'une des quelque 7000 maladies dites rares. Pour la première fois dans le pays, une journée d'information leur est consacrée samedi à Berne. Entre souffrances quotidiennes et espoirs dans la recherche, les patients attendent aussi un engagement de l'Etat.

Vice-présidente de ProRaris, l'Alliance des maladies rares en Suisse, Anne-Françoise Auberson se souvient d'un patient qui a attendu 16 ans avant qu'on puisse mettre un nom sur sa maladie. Un véritable parcours du combattant qui l'a mené de spécialiste en spécialiste.

Comme pour d'autres maladies plus connues, plus tôt on les diagnostique plus grandes sont les chances de guérison, au moins de stabilisation. "On aurait pu lui éviter la chaise roulante si on l'avait mieux écouté. Mais à la place on l'a envoyé chez le psychiatre", regrette Mme Auberson.

Elle rejette moins la responsabilité sur les médecins, qui ne peuvent connaître les 7000 pathologies orphelines, que sur le système. "Il faut davantage faire confiance aux patients, qui sont les vrais experts".

Une affirmation qui s'étend aux parents d'enfants malades, ajoute Matthias Baumgartner, spécialiste à l'Hôpital des enfants à Zurich. "J'ai déjà fait plusieurs fois l'expérience que l'intuition des parents était juste". Cette errance diagnostique a pour autre conséquence de coûter cher, avant même de commencer la thérapie proprement dite, précise la vice-présidente de ProRaris.

### **Avis divergents**

Heureusement que des associations suppléent financièrement en partie les assurances maladie et invalidité, déclare Mme Auberson. Seule une minorité des tests génétiques sont remboursés par l'assurance de base. Si la prestation est effectuée à l'étranger ou que la maladie suspectée ne bénéficie d'aucun traitement, les assurances sont beaucoup plus réservées, s'indigne Mme Auberson.

Contactée par l'ATS, santésuisse se déclare surprise par ces affirmations. De manière générale, l'assurance de base couvre les consultations et les traitements, cela même si on ignore encore le diagnostic, affirme Françoise Tschanz, porte-parole de l'organisation faîtière des assureurs maladie.

Mme Tschanz reconnaît toutefois que la liste des prestations remboursées est "très incomplète" concernant les analyses génétiques. Selon santésuisse, de tels tests ne devraient être faits qu'à certaines conditions, par exemple éviter la transmission de maladies graves à un enfant.

### **Réseaux déterminants**

Connaître sa maladie rassure. Mais aucun traitement n'existe pour nombre de ces maladies rares dont certaines le sont tant, qu'elles n'apparaissent qu'une seule fois par année en Suisse. D'où l'importance des réseaux, relève Mme Auberson. Mettre les malades en relation est d'ailleurs une des tâches essentielles de ProRaris.

"Seule une mise en réseau internationale nous permet de trouver suffisamment de patients atteints d'une maladie rare", renchérit Matthias Baumgartner, cité dans une brochure de l'industrie

pharmaceutique. Un document qui vise notamment à répondre à une critique souvent entendue: les maladies orphelines sont les parents pauvres de la recherche; les clients étant rares, elle n'a rien à y gagner.

## **Espoirs**

De grands progrès ont pourtant été réalisés ces 25 dernières années. Le Téléthon a énormément contribué à la reconnaissance des maladies orphelines et subséquemment à la recherche, note Mme Auberson. Des coups de pouce politiques ont aussi permis de faire passer le nombre de médicaments reconnus d'une dizaine à quelque 500 dans l'Union européenne, selon l'industrie pharmaceutique.

Au tournant du millénaire, la cartographie du génome humain et la thérapie génique qui en découle ont également été déterminantes. "On peut vraiment espérer faire un grand pas en avant (...) au cours des prochaines décennies, affirme Susan Gasser, directrice de l'Institut de recherche bâlois FMI.

La Suisse a un retard à combler. "La France est en train d'adopter son 2e plan national alors que Berne n'a pas encore reconnu la problématique des maladies rares", déclare Mme Auberson. "Il existe certes une législation sur les médicaments orphelins qui permet d'accélérer et faciliter la procédure, mais elle n'a pas été souvent appliquée".

Un postulat est pendant au Conseil national. Ruth Humbel (PDC/AG) réclame notamment la création d'une base de données, de centres de compétences ainsi qu'une égalité de traitement entre les patients atteints de maladies rares et classiques, notamment par rapport à l'assurance de base.

## **Maladies rares – Des pathologies très répandues**

(ats) Chacune des maladies orphelines est certes rare, mais comme il y en a près de 7000, on peut dire qu'elles sont très répandues. Est considérée comme orpheline une pathologie touchant moins d'une personne sur 2000 par an. Pour certaines, le rapport est même de un sur 100'000, voire un seul cas par an en Suisse.

Dans les grands hôpitaux pédiatriques, les maladies rares peuvent être responsables de la moitié des hospitalisations, indiquent dans une brochure d'information les entreprises pharmaceutiques suisses pratiquant la recherche. Chez l'enfant, les cancers sont par exemple considérés comme des maladies rares, précise Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de ProRaris.

Quatre maladies rares sur cinq sont d'origine génétique. Il existe aussi des maladies infectieuses ou neurologiques et des cancers rares. Les symptômes peuvent être sans gravité, très handicapants mais aussi mortels.

Une bonne partie des maladies orphelines sont incurables. Dans certains cas on parvient au moins à soulager les symptômes voire à stopper la maladie, indique Matthias Baumgartner, spécialiste en maladies rares du métabolisme à l'Hôpital des enfants à Zurich.

## **12 ans de doute**

Pour illustrer la difficulté de vivre avec une maladie orpheline, l'industrie pharmaceutique présente dans sa brochure le cas d'une Argovienne septuagénaire. Chez elle, l'odyssée avant de connaître le diagnostic a duré 12 ans pendant lesquels cette vendeuse a cru souffrir de polyarthrite. Jusqu'au jour où on lui annonce qu'il s'agit de sclérodémie, une maladie rare dont est atteinte une personne sur 100'000.

"D'un côté, j'ai été rassurée de connaître enfin le vrai nom de ma maladie. Mais de l'autre, cela ne m'a pas apporté grand-chose, car la sclérodémie est incurable, on peut juste en atténuer les symptômes", déclare Dora Brunner, cité dans la brochure.

## **MALADIES RARES**

### **ON EN PARLE**

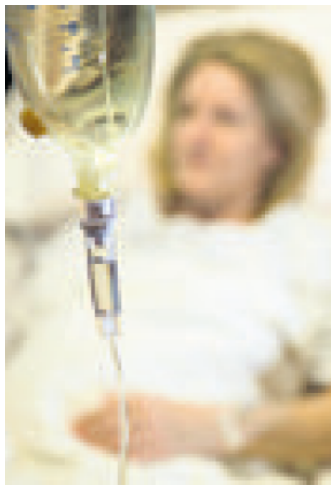
Près de 500 000 personnes sont touchées par une maladie rare en Suisse, soit 6,5% de la population.

Pour faire le point sur ce problème, différentes tables rondes sont organisées

le 19 février au Kursaal à Berne, à l'occasion de la 4e Journée internationale des maladies rares.

Au programme: difficulté de diagnostic, manque d'information, absence d'espoir thérapeutique ou encore problème de prise en charge, notamment de la part des assurances.

[www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)



## **JOURNÉE D'INFORMATION SUR LES MALADIES RARES**

Fondée l'an dernier, l'association Pro-Raris, qui regroupe une quarantaine d'associations de maladies rares, s'est donnée pour mission de sortir les patients de leur isolement et d'informer le grand public, les autorités et les institutions de santé. A l'occasion de la Journée internationale des maladies rares, le 19 février, elle organise une journée d'information qui aura lieu au Kursaal de Berne (informations et inscription sur [www.propraris.ch](http://www.propraris.ch)).



**Article dans pharmacie chez soi**  
publié dans le numéro 1 février / mars 2011

## Le travail commun rend fort

L'espoir est le dernier à mourir, dit-on. Mais celui qui souffre d'une maladie grave faisant partie des maladies rares voit cet espoir mis fortement à l'épreuve. Le paradoxe de ces maladies est qu'elles sont si nombreuses. Chacune est une petite île qui, jusqu'à présent, par manque de réseautage, n'a pas été encore remarquée. En plus, les connaissances de la plupart des maladies font défaut, les diagnostics sont établis trop tard, et il n'existe pas de médicament.

Les personnes concernées ne comprennent pas toujours pourquoi elles sont encore abandonnées à leur sort dans un pays où la prévention sanitaire est si élevée. Bien qu'il existe depuis des années une loi devant offrir des mesures d'incitation pour la recherche et le développement, presque rien ne s'est passé en Suisse jusqu'à présent. Les pionniers sont encore rares dans ce secteur.

Les patients poussés par la nécessité s'organisent. Ainsi, en 2010, ProRaris, Alliance Maladies Rares - Suisse, a vu le jour ([www.prorararis.ch](http://www.prorararis.ch)). Elle est le pendant de l'«Achse» allemande (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen). Toutes deux s'entendent comme associations faitières de malades et ProRaris fédère les organisations et les personnes concernées en Suisse désireuses de se regrouper et de s'exprimer à travers une voix commune

Cette voix va se faire sentir pour la première fois le **19 février à Berne**. A l'occasion de la **Journée internationale des maladies rares**, une manifestation commune sous le thème de «Health Inequalities» aura lieu au Kursaal avec la participation de l'Association européenne des maladies rares **Eurordis** ([www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)) et d'hôtes internationaux. Des actions, tables rondes et stands permettront à toutes les personnes concernées de se faire entendre et d'évoquer la situation souvent difficile des malades concernés. Chaque personne, concernée ou non, est invitée à participer. La Journée internationale des maladies rares a maintenant en Suisse aussi une plateforme et un visage - c'est une étape capitale.

Notre travail dans la Fondation Orphanbiotec comme jeteurs de ponts au cours des dernières 2 années, nos événements et notre travail pour la presse montrent que nous sommes sur la bonne voie. Nous aspirons grâce à notre travail, au réseau de compétence et à la collaboration avec ProRaris, à un changement durable de notre système de santé afin qu'il ne néglige plus les «maladies rares». Si nous arrivons ensemble à activer les politiciens, les autorités de la santé et les instituts de recherche, nous pouvons, grâce à une grande participation du public, mettre en train des change-

ments uniques dans l'histoire de la médecine. Car tous sont assis dans le même bateau et rament dans la même direction.

Concrètement, le large soutien de la politique, des relations publiques et de courageux journalistes est nécessaire à cette occasion. Tous peuvent donner de la voix et montrer que «rare» ne signifie pas isolée afin que le manque d'intérêt pour 7000 maladies prenne fin. La conseillère nationale Madame Ruth Humbel s'est déjà engagée courageusement et a dernièrement présenté une intervention parlementaire. Nous espérons que celle-ci ne deviendra pas un tigre de papier. Une manière d'agir collective est aussi importante pour montrer à nos politiciens qu'il existe un besoin urgent d'agir.

D'innombrables peines et souffrances se cachent derrière ces maladies isolées. Si nous ne le perdons pas des yeux, chaque participant peut assumer une petite partie de cette responsabilité. Ainsi, la charge est répartie sur beaucoup d'épaules. Nous donnons des perspectives aux personnes concernées et leur permettons de jouir à l'avenir des soins sanitaires. Des diagnostics trop tardifs et erronés de maladies rares ont coûté jusqu'à présent du temps et énormément d'argent. Notre système de santé est inefficace parce qu'il y a ici une tache aveugle. Si nous

pouvons le changer, nous réduisons les coûts futurs et soudons une communauté qui vient juste de se créer.

Si nous nous engageons aujourd'hui pour l'avenir avec un large soutien, nous pouvons arriver à résoudre le grand défi des maladies rares. Les changements demandent du courage, de la décision et un véritable engagement. Nous misons sur cela. Les personnes concernées ont droit à une thérapie. Faisons revivre l'espoir que notre travail aura du succès. Regardons vers l'avant et engageons-nous pour que la manifestation de Berne établisse de nouvelles règles. C'est ce que je souhaite pour les personnes concernées et toutes les organisations représentées.



Le docteur Frank Grossmann est médecin et entrepreneur. Pour d'autres infos sur la fondation Orphanbiotec: consulter [www.orphanbiotec-foundation.com](http://www.orphanbiotec-foundation.com). Dons: ZKB, compte de chèque postal: 80-151-4; IBAN: CH65 0070 0110 0025 9021 4

# Atteints de pathologies rarissimes, ils s'unissent

Le 19 février a lieu la Journée internationale des maladies rares, sous l'égide de l'alliance ProRaris. L'occasion de rappeler les problèmes de diagnostic et d'accès à des soins appropriés.

Il y a Charlotte, Adrien et les autres. Leurs maladies rares sont différentes, mais semblables dans les difficultés auxquelles sont confrontés les patients: errance diagnostique, manque de connaissance scientifique, absence de traitement, isolement psychosocial... Elles ont été désignées comme «rares», c'est-à-dire touchant moins d'une personne sur 2000. A ce jour, on recense entre 7000 et 8000 pathologies rares. En Suisse, 500 000 personnes seraient concernées à des degrés divers, soit un peu plus de 6% de la population.

Certaines de ces maladies rares, comme la mucoviscidose ou la myopathie, se sont fait connaître du public. D'autres portent des noms poétiques: «Cri du chat», «Maladie bleue», «Enfants papillons». Mais sous ces appellations se cachent de redoutables dangers qui, dans certains cas, mettent le pronostic vital en jeu. «80% de ces maladies rares sont d'origine génétique (n.d.l.r.: les autres étant infectieuses, auto-immunes ou tumorales), et la moitié d'entre elles se déclarent durant l'enfance», explique la généticienne et pédiatre aux HUG Loredana D'Amato Sizonenko.

«Ces maladies rares sont souvent invisibles et méconnues. Il arrive qu'on ne trouve jamais le bon diagnostic», explique Anne-



Anne-Françoise Auberson, de Féchy (VD), n'a connu son diagnostic qu'à l'âge de 40 ans.

Françoise Auberson, qui n'a su qu'à 40 ans qu'elle souffrait d'un tremblement essentiel. Il y a un véritable tabou autour de ces pathologies. Dans ma famille, ma grand-mère et ma tante tremblaient aussi. A l'école, on me disait de mieux m'appliquer pour écrire ou tricoter, car j'étais maladroit.

Ce tremblement qu'elle avait accepté, sans jamais vraiment savoir de quoi il s'agissait, ne l'a pas empêchée de mener de brillantes études de droit, de se marier et d'avoir deux enfants. De spécialiste en spécialiste, elle entend des «Vous buvez trop de café» à répé-

tion. Au quotidien, elle subit des vexations, par exemple à la banque, lorsque sa signature sur un chéquier n'est plus authentifiée; au magasin lorsqu'elle ramasse la monnaie...

Le diagnostic tombe en même temps que deux mauvaises nouvelles: il n'existe pas de traitement adapté et il n'y a aucune recherche en cours sur la maladie. La Vaudoise de Féchy découvre alors tout un monde inconnu, celui des pathologies rares qui ont, pour la plupart, en commun d'être orphelines de recherches scientifiques. Mais aussi leurs différents symptômes qui, pris individuellement, ne disent rien sur le mal, mais qui, mis ensemble, permettent de poser un diagnostic. Elle a rejoint l'association Aptes, en France, et en est la déléguée.

«Il faut rendre les médecins plus attentifs à ces maladies rares. On envoie trop souvent les gens vers un psy, sans déceler le mal dont ils souffrent. Il faut mettre en place une structure pour orienter ces patients», insiste Loredana D'Amato Sizonenko. Il y a aussi un grand travail de sensibilisation auprès du public à effectuer.

L'élément-clé est l'accès à de l'information fiable. Pour répondre à ce besoin, Orphanet a été créé en 1997. Ce site internet renseigne sur les maladies rares et les coordonnées d'experts →





## «Notre but est que Charlotte soit heureuse»

→ Charlotte est atteinte d'une maladie incurable et mortelle.

Charlotte a 6 ans, des cheveux blonds, de beaux yeux bleus et un air mutin. «C'est notre premier enfant, on ne pouvait pas avoir de référence pour savoir où elle en était dans son développement», explique Frédéric Morel, expert-comptable à Genève. Mais vite, son épouse Stéphanie sent que quelque chose cloche avec la petite. «À la garderie, ses éducateurs la trouvaient en retrait. On l'a amenée chez le pédiatre, qui a dit qu'elle avait un petit retard, mais quelle allait le rattraper.» Mais tous les symptômes de la maladie sont déjà là, retard de marche, diarrhées... seulement, ils n'ont pas été mis en corrélation. Ils

changent alors de pédiatre. Celui-ci soupçonne une maladie plus grave et les envoie chez un généticien. Le diagnostic tombe lorsque la fillette a 4 ans: Charlotte est atteinte du syndrome de Sanfilippo. Il s'agit de la déficience d'une enzyme, abaissant peu à peu les capacités du cerveau et entraînant la dégénérescence nerveuse et le décès de l'enfant entre 10 et 20 ans. «Avec un diagnostic si tardif, c'est une véritable désillusion, car on avait déjà imaginé son avenir, ses études, son mariage, il a fallu faire le deuil de tout cela», soupire Frédéric. Chez les Morel, tout se met très vite

en place: «Trois semaines après le diagnostic, on participait à une conférence à Paris. On s'est renseignés sur internet, les témoignages étaient terribles, des décès d'enfants à l'âge de notre fille, des jeunes grebataires...» La famille a créé la Fondation Sanfilippo, pour informer, favoriser la recherche, faire bouger les choses. Mais avec seulement dix cas diagnostiqués en Suisse, difficile d'être entendus. Aujourd'hui, Charlotte va relativement bien, mais tout est cyclique. Elle est scolarisée dans un établissement spécialisé. «On essaie de retarder le plus possible l'instant où

elle basculera vers la régression. Mais on est en train de prendre conscience qu'on lui survivra. C'est très dur.» D'autant plus que l'assurance invalidité met des bâtons dans les roues de la famille. Un nouveau traitement est testé à Paris. Le couple demande l'autorisation d'y participer. La réponse de l'AI tombe: «Il s'agit d'un essai sans aucune garantie de réussite, nous refusons de le financer.» Alors les Genevois vivent au jour le jour, «notre but est que Charlotte soit heureuse», sans pouvoir esquisser de projet d'avenir. [www.fondation-sanfilippo.ch](http://www.fondation-sanfilippo.ch)



→ et d'associations de patients, dans 38 pays partenaires, dont la Suisse. «Nous avons rendu visibles les associations, je leur ai dit qu'il était important de se rassembler», explique la doctresse.

### S'organiser pour sensibiliser la population

Le but est que les patients se mobilisent, car ils sont les experts de leurs maladies, qu'ils se rassemblent en un lobby pour sensibiliser autant les politiques que la population et les chercheurs, à l'image de ce qui se fait dans les pays voisins.

L'an dernier, au mois de juin, ProRaris – l'alliance nationale des maladies rares – a donc été fondée, en présence de 42 associations de patients. Anne-Françoise Auberson en a pris la vice-présidence: «J'appelle tous les malades rares à sortir de l'ombre, à ne plus avoir honte ni peur des conséquences sociales. Moi-même, je n'osais pas demander un verre d'eau par peur du regard des autres sur mes tremblements.»

La Journée des maladies rares, le 19 février à Berne, sera l'occasion d'asseoir tous les acteurs de cette problématique autour de la même table. «La recherche dans ce domaine reste balbutiante, faute de moyens. Et pourtant, soigner une maladie rare coûte quatre fois plus cher qu'une pathologie normale. Il faut avoir plus rapidement recours à un test génétique, pour gagner du temps et économiser les coûts», dit Anne-Françoise Auberson.

Elle a fêté ses 62 ans. «J'ai très peur, car on dit que le tremblement essentiel empire beaucoup à partir de 65 ans (n.d.l.r.: sans risque vital) et atteint la voix qui prive de toute communication.»

Mélanie Haab

Photos Isabelle Favre

[www.proraris.ch](http://www.proraris.ch), Journée internationale des maladies rares, le 19 février au Kursaal, à Berne.  
[www.orphenet.ch](http://www.orphenet.ch)  
[www.eptes.org](http://www.eptes.org)



Objectif du jeune sportif: participer aux JO de Londres en 2012.

«J'ai décidé de me battre pour apporter un message positif»

→ Adrien, 20 ans, souffre d'une inflammation chronique des vaisseaux sanguins.

Adrien Gremaud fait partie des meilleurs navigateurs suisses. Embarqué avec son frère à bord d'un voilier 470, il participera à la sélection pour les Jeux olympiques de 2012, à Londres. Grand, bien bâti, le jeune homme de 20 ans n'a fait la connaissance avec sa maladie qu'en septembre 2009. Il souffre d'une inflammation chronique des vaisseaux sanguins qui peuvent mener à des ulcères ou des hémorragies, une maladie qui touche une personne sur 100 000. Cela ne l'a pas empêché, en 2009, avec 39 degrés de fièvre, de participer aux Championnats du monde, à Thessalonique, en Grèce, avant d'être hospitalisé d'urgence. Mais les premiers symptômes datent de l'adolescence: maux de ventre ou de tête terribles, une

fatigue chronique, ce qui l'a amené à plusieurs reprises aux urgences. Ce n'est que suite à une hémorragie digestive et oculaire que les médecins ont pu mettre un nom sur sa maladie. Une fois le diagnostic posé, le jeune Morgien doit encore trouver un traitement adéquat. Depuis le mois de février, il suit une combinaison de traitements sous forme de médicaments et de perfusions, ce qui lui permet de vivre normalement, tout en restant prudent. Il a décidé de se battre, pour suivre sa passion et ne pas trop parler de sa maladie. Lorsqu'il a annoncé à sa fédération qu'il souffrait d'une maladie chronique, il a peu à peu été mis à l'écart avant d'être totalement exclu. Coup dur. «Mais

cela m'a motivé encore plus pour y arriver!» Soutenus par le Club nautique Morgien, les deux équipiers du Lemán sailing team ne sont pas près de baisser les bras. Ils cherchent activement des mécènes pour continuer la compétition et rémunérer leur entraîneur. Et Adrien accepte aujourd'hui de lever le voile et parler de son parcours. Il témoignera lors de la Journée internationale des maladies rares. «J'aimerais apporter un message positif et optimiste, ma passion pour la voile est mon moteur et j'espère que la science apportera un traitement efficace à cette maladie dont on ne connaît pas les causes.»

[www.lemansailingteam.ch](http://www.lemansailingteam.ch)

## **MAUX RARES**

TEXTE *CORNÉLIA MÜHLBERGER DE PREUX*



Il était temps. La Suisse a enfin son alliance pour défendre la cause des personnes souffrant de maladies rares. 7000 à 8000 de ces affections, pour la plupart graves, chroniques et invalidantes, sont pour l'heure répertoriées dans le monde. Même si une centaine d'associations défendent les intérêts des individus touchés dans notre pays – et estimés à 6,5 % de la population environ! –, ceux-ci ne sont pas encore suffisamment représentés au niveau des pouvoirs publics et politiques. Cela va changer grâce à proraris. [www.proraris.ch](http://www.proraris.ch).

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Internet

Dear friends of the EPAC and Europlan,

The first conference organised by ProRaris, the new Swiss Alliance, at the occasion of RDDay, has been an overwhelming success.

On Feb 19, more than 400 participants met in Bern - patients, about 35 associations, health professionals, scientists and politicians -, to learn, share and discuss in German and French (simultaneously translated), the rare diseases public health issue. The event was supported by the main University Hospitals (Geneva, Lausanne, Zurich and Bern), children hospitals of Zurich and Basel, Orphanet Switzerland, the BNP Paribas foundation, Gebert Rûf Stiftung and "Association Enfance et Maladies Orphelines".

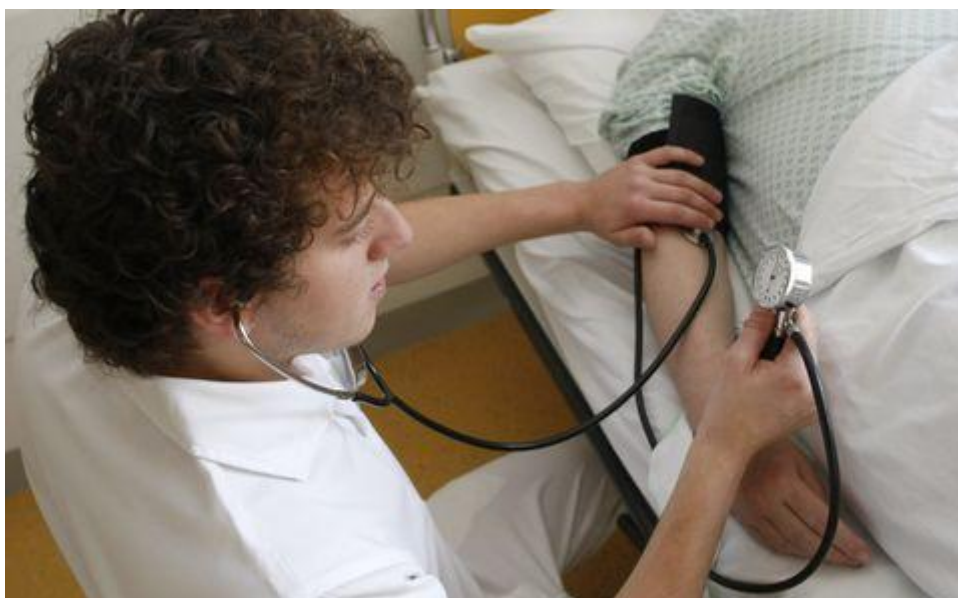
The main theme, inequal access to care, was illustrated by several patient testimonies: diagnosis quest, isolation, inequal access to treatment. A recent decision from the federal Court of Justice has resulted in the refusal of the reimbursement of Myozyme by Swiss insurances for all adult patients suffering from Pompe disease. As stated by many participants, death penalty does not exist in Switzerland.

Ruth Humbel, member of the Health Commission in the Parliament, closed the day. She is proposing a vote for a National Plan for Rare Diseases. I presented the state of the art and ongoing work at EU level.

The role of patient associations was presented: they are extremely active in Switzerland. As stated by Esther Neiditsch, Pr sident of ProRaris, and Anne-Fran oise Auberson, vice-president, from now ProRaris will be a strong and reliable partner for the establishment of future health, research and social policies for people living with rare diseases in Switzerland.

Best wishes to all of you for all the events you are supporting this week and next week!

## 500'000 Suisses souffrent d'une maladie rare



Le principal problème pour les patients est le diagnostic, difficile à établir dans le cas des maladies rares. [Thomas Kienzle - Keystone]

**En Suisse, près d'un demi-million de personnes souffrent de l'une des quelque 7000 maladies dites rares. Pour la première fois dans le pays, une journée d'information leur est consacrée ce samedi à Berne. Entre souffrances quotidiennes et espoirs dans la recherche, les patients attendent aussi un engagement de l'Etat.**

Près de 7,2% des Suisses souffrent d'une maladie orpheline, à savoir une pathologie touchant moins d'une personne sur 2000 par an. Une journée d'information est organisée ce samedi pour mettre en évidence les difficultés rencontrées par les personnes touchées.

Le principal problème pour les patients réside dans le diagnostic, difficile à établir dans le cas des maladies orphelines. Pourtant, comme pour d'autres maladies plus connues, plus tôt on les diagnostique plus grandes sont les chances de guérison ou de stabilisation.

Trop souvent, les malades sont envoyés de spécialistes en spécialistes sur des périodes pouvant s'étendre sur plusieurs années. «Cette errance diagnostique a pour conséquence de coûter cher, avant même de commencer la thérapie proprement dite», précise Anne-Françoise Auberson, vice-présidente de ProRaris, l'alliance des maladies rares en Suisse.

### **Les assurances incomplètes**

Seule une minorité des tests génétiques sont remboursés par l'assurance de base. «Heureusement que des associations suppléent financièrement en partie les assurances maladie et invalidité», déclare Anne-Françoise Auberson. «De manière générale, l'assurance de base couvre les consultations et les traitements, cela même si on ignore encore le diagnostic», affirme pour sa part Françoise Tschanz, porte-parole de l'organisation faitière des assureurs maladie. Elle reconnaît toutefois que la liste des prestations remboursées est "très incomplète" concernant les analyses génétiques.

Actuellement, aucun traitement n'existe pour nombre de ces maladies rares dont certaines n'apparaissent qu'une seule fois par année en Suisse. D'où l'importance des réseaux pour encourager la recherche à plus large échelle. «Seule une mise en réseau internationale nous permet de trouver suffisamment de patients atteints d'une maladie rare», renchérit Matthias Baumgartner, spécialiste à l'Hôpital des enfants à Zurich.

### **Prise de conscience politique**

De grands progrès ont pourtant été réalisés ces 25 dernières années. Dans l'Union européenne, le nombre de médicaments reconnus a passé d'une dizaine à quelque 500, selon l'industrie pharmaceutique. La Suisse a un retard à combler. "La France est en train d'adopter son 2e plan national alors que Berne n'a pas encore reconnu la problématique des maladies rares", déclare Anne-Françoise Auberson. "Il existe certes une législation sur les médicaments orphelins qui permet d'accélérer et faciliter la procédure, mais elle n'a pas été souvent appliquée".

Un postulat est pendant au Conseil national. Ruth Humbel (PDC/AG) réclame notamment la création d'une base de données, de centres de compétences ainsi qu'une égalité de traitement entre les patients atteints de maladies rares et classiques, notamment par rapport à l'assurance de base.



## **Maladies rares: près de 500'000 Suisses entre souffrance et espoir**

Près d'un demi-million de personnes en Suisse souffrent d'une des quelque 7000 maladies dites rares. Les patients oscillent entre souffrances quotidiennes et espoirs. Pour la première fois dans le pays, une journée d'information leur est consacrée samedi à Berne.

Vice-présidente de ProRaris, l'Alliance des maladies rares en Suisse, Anne-Françoise Auberson se souvient d'un patient qui a attendu 16 ans avant qu'on puisse mettre un nom sur sa maladie. Un véritable parcours du combattant qui l'a mené de spécialiste en spécialiste.

Comme pour d'autres maladies plus connues, plus tôt on les diagnostique plus grandes sont les chances de guérison, au moins de stabilisation. "On aurait pu lui éviter la chaise roulante si on l'avait mieux écouté. Mais à la place on l'a envoyé chez le psychiatre", regrette Mme Auberson.

Cette errance diagnostique a pour autre conséquence de coûter cher, avant même de commencer la thérapie proprement dite, précise la vice-présidente de ProRaris. Seule une minorité des tests génétiques sont remboursés par l'assurance de base, ajoute Mme Auberson.

Contactée par l'ATS, santésuisse se déclare surprise par ces affirmations. De manière générale, l'assurance de base couvre les consultations et les traitements, cela même si on ignore encore le diagnostic, affirme Françoise Tschanz, porte-parole de l'organisation faîtière des assureurs maladie.

Connaître sa maladie rassure. Mais aucun traitement n'existe pour nombre de ces maladies rares dont certaines le sont tant qu'elles n'apparaissent qu'une seule fois par année en Suisse. D'où l'importance des réseaux, relève Mme Auberson.

De grands progrès ont pourtant été réalisés ces 25 dernières années. Le Téléthon a énormément contribué à la reconnaissance des maladies orphelines et subséquemment à la recherche, note Mme Auberson. Des coups de pouce politiques ont aussi permis de faire passer le nombre de médicaments reconnus d'une dizaine à quelque 500 dans l'Union européenne, selon l'industrie pharmaceutique

# 500'000 patients souffrent de maladies rares

*Près d'un demi-million de personnes en Suisse souffrent d'une des quelque 7000 maladies dites rares.*



Une journée d'information est consacrée aux patients atteints de maladies rares samedi à Berne. (photo: Keystone)

Pour la première fois dans le pays, une journée d'information est consacrée aux patients atteints de maladies rares samedi à Berne. Entre souffrances quotidiennes et espoirs dans la recherche, les patients attendent aussi un engagement de l'Etat.

Vice-présidente de ProRaris, l'Alliance des maladies rares en Suisse, Anne-Françoise Auberson se souvient d'un patient qui a attendu 16 ans avant qu'on puisse mettre un nom sur sa maladie. Un véritable parcours du combattant qui l'a mené de spécialiste en spécialiste.

Comme pour d'autres maladies plus connues, plus tôt on les diagnostique plus grandes sont les chances de guérison, au moins de stabilisation. «On aurait pu lui éviter la chaise roulante si on l'avait mieux écouté. Mais à la place on l'a envoyé chez le psychiatre», regrette Mme Auberson.



Elle rejette moins la responsabilité sur les médecins, qui ne peuvent connaître les 7000 pathologies orphelines, que sur le système. «Il faut davantage faire confiance aux patients, qui sont les vrais experts».

Une affirmation qui s'étend aux parents d'enfants malades, ajoute Matthias Baumgartner, spécialiste à l'Hôpital des enfants à Zurich. «J'ai déjà fait plusieurs fois l'expérience que l'intuition des parents était juste». Cette errance diagnostique a pour autre conséquence de coûter cher, avant même de commencer la thérapie proprement dite, précise la vice-présidente de ProRaris.

### **Avis divergents**

Heureusement que des associations suppléent financièrement en partie les assurances maladie et invalidité, déclare Mme Auberson. Seule une minorité des tests génétiques sont remboursés par l'assurance de base. Si la prestation est effectuée à l'étranger ou que la maladie suspectée ne bénéficie d'aucun traitement, les assurances sont beaucoup plus réservées, s'indigne Mme Auberson.

Contactée par l'ATS, santésuisse se déclare surprise par ces affirmations. De manière générale, l'assurance de base couvre les consultations et les traitements, cela même si on ignore encore le diagnostic, affirme Françoise Tschanz, porte-parole de l'organisation faîtière des assureurs maladie.

Mme Tschanz reconnaît toutefois que la liste des prestations remboursées est «très incomplète» concernant les analyses génétiques. Selon santésuisse, de tels tests ne devraient être faits qu'à certaines conditions, par exemple éviter la transmission de maladies graves à un enfant.

### **Réseaux déterminants**

Connaître sa maladie rassure. Mais aucun traitement n'existe pour nombre de ces maladies rares dont certaines le sont tant, qu'elles n'apparaissent qu'une seule fois par année en Suisse. D'où l'importance des réseaux, relève Mme Auberson. Mettre les malades en relation est d'ailleurs une des tâches essentielles de ProRaris.

«Seule une mise en réseau internationale nous permet de trouver suffisamment de patients atteints d'une maladie rare», renchérit Matthias Baumgartner, cité dans une brochure de l'industrie pharmaceutique. Un document qui vise notamment à répondre à une critique souvent entendue: les maladies orphelines sont les parents pauvres de la recherche; les clients étant rares, elle n'a rien à y gagner.

### **Espoirs**

De grands progrès ont pourtant été réalisés ces 25 dernières années. Le Téléthon a énormément contribué à la reconnaissance des maladies orphelines et subséquemment à la recherche, note Mme Auberson. Des coups de pouce politiques ont aussi permis de faire passer le nombre de médicaments reconnus d'une dizaine à quelque 500 dans l'Union européenne, selon l'industrie pharmaceutique.

Au tournant du millénaire, la cartographie du génome humain et la thérapie génique qui en découle ont également été déterminantes. «On peut vraiment espérer faire un grand pas en avant (...) au cours des prochaines décennies, affirme Susan Gasser, directrice de l'Institut de recherche bâlois FMI.

La Suisse a un retard à combler. «La France est en train d'adopter son 2e plan national alors que Berne n'a pas encore reconnu la problématique des maladies rares», déclare Mme Auberson. «Il existe certes une législation sur les médicaments orphelins qui permet d'accélérer et faciliter la procédure, mais elle n'a pas été souvent appliquée».

Un postulat est pendant au Conseil national. Ruth Humbel (PDC/AG) réclame notamment la création d'une base de données, de centres de compétences ainsi qu'une égalité de traitement entre les patients atteints de maladies rares et classiques, notamment par rapport à l'assurance de base.

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Radio

**En attendant Alexandre**

Murièle. [Véronique Marti]

Murièle vit à Genève. Elle est mariée avec Alexandre depuis 2002 et ils ont ensemble une petite fille de 8 ans, Marie.

Il y a 4 ans, la maladie est entrée brutalement dans leur vie sous la forme d'un diagnostic redoutable : Alexandre est atteint du syndrome de Von Hippel Lindau, le VHL.

C'est une maladie génétique rare qui touche un individu sur 36'000. Elle provoque la formation de tumeurs dans les endroits les plus vascularisés du corps. "On s'est tenu la main, on a respiré un bon coup en se disant: il se passe quelque chose. On ne savait pas bien de quoi il s'agissait mais on savait déjà que ça concernait aussi notre fille." La maladie est transmissible à un enfant sur deux. Marie a eu de la chance, elle n'est pas porteuse. Mais Murièle et Alexandre renonceront à avoir un deuxième enfant.

Depuis 4 ans la maladie a progressé dans le corps d'Alexandre. Il a subi plusieurs opérations. Ses organes à risque sont contrôlés régulièrement. De nouvelles tumeurs se sont-elles développées? Y a-t-il des métastases? Murièle vit au rythme de l'attente des analyses et des résultats. Comment vit-on dans l'ombre de ces attentes et des angoisses qui en découlent? Comment trouve-t-on sa place dans une famille qui se réorganise autour de la maladie? Le couple survit-il à ces secousses? Devient-il plus fort?

**Invitées**

**Bhira Meyer**, vice-présidente de l'association AEMO, Enfance et Maladies Orphelines

**Edith Laurent-Lassus**, présidente et collaboratrice scientifique de l'association VHL France

**Lien émission** : <http://www.rsr.ch/#/la-1ere/programmes/zone-franche/>

Emission « *On en Parle* », interview de Loredana D'Amatto Sizonenko

<http://www.rsr.ch/#/la-1ere/programmes/on-en-parle/>



21 février 2011

Journaux de 6h00 et 7h00 (podcasts disponibles uniquement pendant une semaine), interview de Bhira Meyer

<http://www.radiochablais.ch/01/index.php/podcast-a-ecouter>

Interview d'Anne-Françoise Auberson

<http://www.rsr.ch/#/info/les-titres/science-technologie/2960210-500-000-suisse-souffrent-d-une-maladie-rare.html>

Interview d'Esther Neiditsch dans « *The National* » de 8h à 8h30 le vendredi 18 février 2011.





16 février 2011

### **« Carte blanche »: les maladies rares**

Près d'un demi-million de personnes en Suisse souffrent d'une de ces quelque 7'000 maladies dites rares. On parle également de maladies orphelines. Mais à quel moment, parle-t-on de maladie rare? Réponse avec Bhira Meyer, vice-présidente et directrice de l'Association Enfance et Maladies orphelines de Monthey.

[http://www.canal3.ch/FR/index.php?option=com\\_canal3&Itemid=23](http://www.canal3.ch/FR/index.php?option=com_canal3&Itemid=23)



15 février 2011

Reportage paru dans les actualités, rubrique économie

[http://www.rfj.ch/rfj/actualite/economique/15211maladies\\_rares\\_pres\\_de\\_500000\\_suisse\\_entre\\_souffrance\\_et\\_espoir.html](http://www.rfj.ch/rfj/actualite/economique/15211maladies_rares_pres_de_500000_suisse_entre_souffrance_et_espoir.html)

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Télévision

Journal de 19h30, émission « *Grand Format* » : Témoignage poignant de la famille de Léo, enfant atteint d'une maladie orpheline.



<http://www.tsr.ch/video/info/journal-12h45/#id=2971651;nav=info/journal-19h30/?format=naked-video-tab&page=17>

**Journée internationale des maladies rares: entretien avec Dr Loredana d'Amato Sizonenko, spécialiste maladies rares** 19 février 2011, 12:45 La Suisse organise pour la première fois une journée d'information associant professionnels et patients. Objectif: faire le point sur les difficultés rencontrées par les personnes touchées, du diagnostic à la prise en charge



<http://www.tsr.ch/video/info/journal-12h45/#id=2969818;nav=info/journal-12h45/?format=naked-video-tab&page=18>



S108	TSR 1 TXT	19.02.11	23:14:30
Suisse		19.02.11	10:48

**Le fléau méconnu des maladies rares**  
Les maladies rares sont pour la 1ère fois au centre d'une journée d'information samedi à Berne dans le cadre de la Journée internationale sur le sujet.

La journée s'adresse non seulement aux patients mais encore à leurs proches, aux professionnels de la santé, aux scientifiques ou aux politiques.

Les thèmes abordent des difficultés comme l'errance diagnostique, le manque d'information et de recherche scientifique et les lacunes de la prise en charge, notamment au niveau des assurances. Près d'un demi-million de personnes en Suisse souffrent d'une des quelque 7000 maladies dites rares. >>

**FLASH, les infos à ne pas manquer:**  
100 START au 898 (CHF -.50/SMS)

- 101 News
- 180 Sport
- 300 TV/Radio
- 400 Voyages
- 500 Le Marché
- 600 Finance
- 700 Entertainment
- 800 Loisirs

Aller au nr.

Vous êtes sur la page:

**108**

- +

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Presse alémanique



# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Presse écrite

**Odysee Diagnose**  
Oft ein Wettlauf mit der Zeit

**Forschung**  
Über 7000 Krankheiten - wo fängt man an?

**Vernetzung der Welt**  
Wissen ist rar und verstreut

**Genetik**  
Oft Ursache. Aber auch Möglichkeit?

**MEDIA PLANET**

Nr. 1 / Februar 2011

# SELTENE KRANKHEITEN

6  
FACTS

ÜBER SELTENE KRANKHEITEN

## SELTEN, ABER NICHT ALLEIN

**Noé-Quirin Spirig:** «Ich habe meinen Klassenkameraden erzählt, warum ich nicht laufen kann. Man muss das natürlich so erklären, dass es die Kinder auch verstehen.»

ANZEIGE

FOTO: ZVG

**IN DER SCHWEIZ SIND WIR MEHR ALS 500'000. KEINE KRANKHEIT IST ZU SELTEN, UM ANSPRUCH AUF EINE THERAPIE ZU HABEN.**

Zum spenden: SMS an die Nr. 339: BSD gefolgt vom Betrag. z.B. **BSD** (Leerschlag) **100** und SMS senden an **339** (nur in der Schweiz).  
Spenden via Banküberweisung: BLACKSWAN Foundation, BSI SA - 6900 Lugano, IBAN CH39 0846 5000 A127 414A

SWISS FOUNDATION FOR RESEARCH ON ORPHAN DISEASES  
FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLE MALATTIE ORFANE  
FONDATION SUISSE POUR LA RECHERCHE SUR LES MALADIES ORPHELINES  
SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE FORSCHUNG SELTENER KRANKHEITEN

WWW.BLACKSWANFOUNDATION.CH

**BLACKSWAN®  
FOUNDATION**



## CHALLENGE



**GENETIK ALS URSACHE**  
bei der Entstehung von rund 5000 Seltenen Krankheiten ist die Ursache die genetische Vererbung, d.h. durch Veränderung eines (monogen) oder mehrerer (polygen) untypisch veränderter Gene, die zu bestimmten Erkrankungen führen.  
FOTO: SHUTTERSTOCK.COM

Krankheiten gelten als selten, wenn unter 2000 Menschen höchstens einer davon betroffen ist. Fasst man die ungefähr 7000 bekannten seltenen Krankheiten zusammen, wird klar, dass «selten» nicht vernachlässigbar bedeutet. **Allein in der Schweiz können bis zu 500 000 Menschen betroffen sein.**

# Die Waisenkinder der Medizin

**W**as hierzulande jedoch wenig bekannt ist: die Schweizer Pharmaindustrie beweist sich als Vorbild - nur in den unvergleichbar viel grösseren USA wurden bislang mehr «orphan drugs», also Medikamente gegen seltene Krankheiten, bis zur Marktreife entwickelt. Auch gemessen an den Forschungsaktivitäten im Bereich seltener Krankheiten ist die Schweiz weltweit führend. Kaum ein anderes Land kann so viele universitäre und industrielle Forschungsprojekte vorweisen. Seit einem knappen Jahr beherbergt die Schweiz mit «ProRaris» auch eine nationale Patientenallianz seltener Krankheiten.

## Selten ist anders

Allerdings gibt es nach wie vor viele Hindernisse zu überwinden. Ganz oben auf der Liste steht eine gesetzliche Definition für seltene Krankheiten, politische Rahmenbedingungen und die Einführung eines nationalen Forschungsprogramms. Ein umfassendes nationales Konzept zum Umgang mit seltenen Krankheiten hätte vielleicht den bedauerlichen Entscheid des Bundesgerichts

vom November 2010 verhindern können. Dieses Urteil besagt, dass Behandlungskosten bei seltenen Krankheiten pro Jahr 100 000 Franken nicht überschreiten sollen. Dies führt dazu, dass Krankenkassen die Behandlung vorenthalten dürfen. Besonders erschreckte, dass das Bundesgericht für eine Gleichbehandlung aller Krankheiten plädierte ohne die Besonderheiten seltener Krankheiten angemessen zu berücksichtigen.

## Diagnose-Odyssee

Immer noch weiss man über die meisten seltenen Krankheiten viel zu wenig. Global betrachtet, gibt es nur bei fünf Prozent aller seltenen Krankheiten angemessene Forschungsaktivitäten. Die Konsequenzen spüren vor allem die Patienten: Sie müssen oft eine regelrechte Odyssee auf sich nehmen bis sie nach durchschnittlich zweieinhalb Jahren eine Diagnose gestellt bekommen - davor wurde zwei bis drei Mal eine falsche Krankheit vermutet. Dies bedeutet immense Kosten für das Gesundheitssystem - die vermeidbar wären.

Hat man die seltene Krankheit endlich diagnostiziert, existiert häufig keine wirksame Behandlung - nur zwei bis drei Prozent aller seltenen Krankheiten verfügen heute über eine Therapieform. Die

## VERANTWORTUNG

«Ein nationales Forschungsprogramm hilft nicht nur den Betroffenen selbst, sondern lässt neue Unternehmen auch neue Produkte entwickeln. So entsteht eine gesündere Zukunft für uns alle.»



**Robert Derham**,  
Präsident der gemeinnützigen Organisation «CheckOrphan» und Gründer vom Anlass «Wissen Heilt - Schweizer Tag der seltenen Krankheiten»

Entwicklung eines Medikaments für eine seltene Krankheit ist nicht billiger als die eines Produktes gegen Diabetes. Nur sind Tausende von Diabetes betroffen, während es bei einer seltenen Krankheit nur eine Handvoll ist. Deswegen liegen die Behandlungskosten oft zwischen 100 000 und 500 000 Franken pro Jahr.

## Nicht nur ein Nischenprodukt

Als ehemaliger Forscher weiss ich, dass vermehrte Forschung nicht nur wissenschaftlich, sondern auch wirtschaftlich Sinn macht. Denn seltene Krankheiten besitzen oft Modellcharakter für übliche Erkrankungen. Dank der einst seltenen Krankheit Aids, gibt es heute bessere Medikamente gegen Immunschwächen oder Krebs. In der Schweiz ist die Gebert Rüt Stiftung bisher die einzige, die jährlich 2 Millionen Franken in die Erforschung seltener Krankheiten investiert. Hier steht ein Gremium an hoch qualifizierten Fachleuten zur Verfügung - ein Geschenk, das wir leider noch nicht nutzen. Eine Unterstützung seitens des Bundes wäre daher mehr als wünschenswert. Durch solche Förderung könnten auch neue Unternehmen entstehen, die wiederum zu Wirtschaftswachstum führen und eine gesündere Zukunft für uns alle ermöglichen.



## WIR EMPFEHLEN



**Jasmin Rechsteiner**,  
«Miss Handicap 2010»  
FOTO: MARCO SAMUELS

S. 13

«Es braucht die Vernetzung unter den Betroffenen, damit nicht jeder für sich alleine herausfinden muss, was ein anderer schon weiss.»

## Immunthrombozytopenie S. 6

Bei dieser Autoimmunerkrankung bekämpft das Immunsystem körpereigenes Gewebe mit Antikörpern. Weshalb ist nicht geklärt.

## Hereditäres Angio-Ödem S. 12

Ein Ödem kann irgendwo am Körper entstehen, an den Extremitäten, aber auch im Gesicht.

SEITE 14



**Ruth Humbel**  
Nationalrätin CVP

# MEDIA PLANET

We make our readers succeed!

SELTENE KRANKHEITEN, ERSTE  
AUSGABE, FEBRUAR 2011**Managing Director:** Fredrik Colfach  
**Editorial Manager:** Corinne Meier**Project Manager:** Mirco D'Angelo  
**Tel.:** +41 (0) 43 888 73 17  
**eMail:** mirco.dangelo@mediaplanet.com**Distribution:** Tages-Anzeiger  
**Druck:** Tamedia**Kontakt bei Mediaplanet:** Anna Pollinger  
**Tel.:** +41 (43) 540 73 06  
**eMail:** anna.pollinger@mediaplanet.com

Das Ziel von Mediaplanet ist, unseren Lesern qualitativ hochstehende redaktionelle Inhalte zu bieten und sie zum Handeln zu motivieren, somit schaffen wir für unsere Inserenten eine Plattform um Kunden zu pflegen und neue zu gewinnen.

MIT FREUNDLICHER UNTERSTÜTZUNG VON:

interpharmaph

Biotherapies for Life™

CSL Behring

— GEBERT RÜF STIFTUNG —  
WISSENSCHAFT, BEWEGENPROGRAMME  
**RARE DISEASES**  
NEW APPROACHES

www.grstiftung.ch

muskelkrank &amp; lebensstark



Gesellschaft für Muskelkranke

Stiftung zur Förderung der  
Knochenmarktransplantation
**BLACKSWAN  
FOUNDATION**  
SWISS FOUNDATION FOR RESEARCH ON ORPHAN DISEASES  
SCHWEIZERISCHE STIFTUNG FÜR DIE FORSCHUNG SELTENER ERKRANKUNGEN  
FONDAZIONE SVIZZERA PER LA RICERCA SULLA MALATTIA ORFANA


**CheckOrphan**  
rare, orphan and neglected diseases





unter dem Patronat von  
Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Eidgenössisches Departement des Innern EDI  
Bundesamt für Gesundheit BAG

**Wissen Heilt!**  
TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN  
[www.wissenheilt.ch](http://www.wissenheilt.ch)

*Ich bin dabei!*  
[www.wissenheilt.ch](http://www.wissenheilt.ch)

**Samstag, 26. Februar 2011**  
**10:00 - 17:00 Uhr**

Universität Basel, Petersplatz 1, Basel



Einladung zu WISSEN HEILT!  
Schweizer Tag der seltenen Krankheiten

26. Februar 2011  
Universität Basel  
Petersplatz 1  
4003 Basel

**Wer ist eingeladen?**

Ein Tag für Gross und Klein, Familien, Patienten, Forscher, Ärzte, Firmen, Medien....

**Programm**

Neben einer grossen Spendenaktion, die zu 100% zugunsten der Forschung für seltene Krankheiten eingesetzt wird, wollen wir die Anliegen betroffener Patienten, Forscher, Ärzte und Firmen vermehrt an die Öffentlichkeit tragen.

**Symposium**

Eröffnung durch Regierungsrat Dr. Carlo Conti  
Vorsteher des Gesundheitsdepartements des Kantons Basel-Stadt  
10:00 - 12:00 Schweizer Vision für seltene Krankheiten  
13:30 - 15:00 Wissen bewegt uns  
15:30 - 17:00 Wissen heilt

Mit Referaten von Patientenorganisationen, der Weltgesundheitsorganisation WHO, Novartis, Actelion, Swiss TPH, GEBERT RUF STIFTUNG, Swissmedic, Forschern und Ärzten.

13:30 - 15:00 Odyssee einer Krankheit  
Referate von: Herr PD Dr. med. Zulewski Henryk, Universitätsspital Basel, und Patienten

**Stände/Aktivitäten**

10:00 - 17:00 Erlebnisstände  
Kino  
Kindermalwettbewerb  
Blutspende (bis 14:00 Uhr)  
Firmen- und Organisationen stellen sich vor  
Verpflegungsstände

**Kunsausstellung "RARE"**

10:00 - 18:00 Kunsausstellung  
18:00 - 20:00 Tombola

Forschungspartner



Die Sprache des Lebens in lebenswichtige Medikamente umsetzen.

Wir bei Amgen glauben, dass die Antworten auf die dringendsten Fragen der Medizin in der Sprache unserer DNA formuliert sind. Als Pioniere der Biotechnologie setzen wir unser tiefes Verständnis dieser Sprache für die Entwicklung lebenswichtiger Medikamente ein, besonders für diejenigen Patienten, für deren spezifische Erkrankungen bis heute nur wenige oder keine effektiven Therapien zur Verfügung stehen – um deren Gesundheit und Lebensqualität entscheidend zu verbessern.

Weitere Informationen über Amgen finden Sie unter: [www.amgen.ch](http://www.amgen.ch).



Pioneering science delivers vital medicines™





## INSPIRATION

**Frage:** Wie geht ein 9-Jähriger mit der Gewissheit um, dass er an einer unheilbaren Krankheit leidet und sein ganzes Leben in einem Rollstuhl verbringen wird?

**Antwort:** Der 4. Klässler Noé-Quirin Spirig ausgesprochen gut. Er kenne schliesslich nichts anderes und so ist der Wildfang sportlich überaus aktiv, bereist mit seinen Eltern die ganze Welt und gibt vollen Einsatz in der Schule.

# Die grossen Pläne des kleinen Noé

## MUSKELATROPHIE

ZÜRICH

Im Winter fährt er mit Mama Ski, im Sommer geht er mit Papa tauchen. Am liebsten spielt er aber Unihockey. Das kann Noé Spirig richtig gut. So gut, dass bereits die Nationalmannschaft an ihm Interesse gezeigt hat. Noés Interessen klingen wie die eines ganz normalen 9-Jährigen Bubs. Doch er ist nicht so, wie seine Gspänli in der Schule. Noé leidet an einer unheilbaren Krankheit. Schon kurz nach seinem ersten Geburtstag merkte seine Mutter Isabella Spirig, dass mit ihrem Sohn etwas nicht stimmte: «Er brauchte über eine Minute um aufzustehen, hatte einen sehr unsicheren Stand und grosse Mühe zu gehen.» Beunruhigt wandte sie sich an eine Kinderärztin. «Diese überwies uns sofort an die Neurologie.» Vier Monate dauerte es, bis alle Tests gemacht waren und die Diagnose feststand. Kurz vor dem zweiten Geburtstag ihres Sohnes erfuhren Isabella Spirig und Noés Vater Thilo Behrendt, dass ihr Sohn an Muskelschwund leidet. «Ich konnte die Diagnose gar nicht richtig einordnen», erzählt Spirig. Besser einordnen konnte die Diagnose Vater Behrendt, der beruflich mit muskelkranken Menschen zu tun hatte. Seit Noé vierjährig ist, sitzt er im Rollstuhl. «Ich habe Spinale Muskel ... Mama, wie heisst das noch mal?», unterbricht der er seinen Satz und blickt fragend zu ihr hoch. «Du hast Spinale

Muskeltrophie Typ III», erklärt sie. «Ja, genau. Das hab ich», bestätigt Noé.

Die spinale Muskelatrophie (SMA) ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Bekommt ein Paar, das je ein defektes Gen in sich trägt, ein Kind, liegt das Risiko, dass das Neugeborene an SMA erkrankt bei 25 Prozent. In den meisten Fällen ist es werdenden Eltern nicht bewusst, dass sie diesen Defekt haben, denn dieser lässt sich dank einer intakten Genkopie ausgleichen, was bedeutet, dass sie selbst nicht erkranken. Während Kinder, die am Typ I leiden, häufig nicht älter als zwei Jahre werden, ist die Lebenserwartung von Patienten mit Typ III wie Noé nicht deutlich reduziert.

### «Erklären, dass sie verstehen»

Auf Besserung kann Noé dennoch nicht hoffen. Lediglich drauf, dass die Situation ähnlich gut bleibt, wie sie momentan ist. Das weiss Noé und hat keine Hemmungen es auszusprechen. Doch wer glaubt, der Junge sei deswegen traurig oder frustriert, der irrt sich. Das kleine Energiebündel hält sein Umfeld auf Trab, geht in eine normale Schule, macht viel Sport und bereist mit seinen Eltern die ganze Welt. «Ich war schon in New York, Sri Lanka, Ägypten, Frankreich, Italien, Spanien ...», erzählt er. Noé ist lebensfroh, aufgeweckt. Nur manchmal ist er ein wenig traurig, dass er nicht mit seinen Klassenkameraden herumspringen kann. «Aber das ist

## PROFIL

### Noé-Quirin Spirig

■ **Alter:** 9

■ **Noé-Quirin** leidet seit seinem zweiten Lebensjahr unter einer spinalen Muskelatrophie des Typs III. Seit seinem vierten Geburtstag ist er deshalb auf einen Rollstuhl angewiesen. Der 4. Klässler lebt gemeinsam mit seiner Mutter Isabella Spirig in einer zürcher Seegemeinde und verbringt dregelmässig die Wochenenden bei Vater Thilo Behrendt.

normal. Ich bin mir ja gar nichts anderes gewohnt», sagt Noé.

Glücklicherweise braucht Noé nicht herumzuspringen, um Lehrern einen Streich zu spielen, sondern nur den begehrten Schullift-Schlüssel. «Einmal wollten meine Kameraden dem Lehrer einen Streich spielen und mussten dafür in den Keller der Schule. Dahin kommt man nur mit dem Lift. Da habe ich ihnen geholfen», verrät Noé und grinst verschmitzt. Mit Ausnahme des Lift-Schlüssels fühlt sich der 4. Klässler allerdings nicht anders behandelt als die anderen Klassenkameraden. «Er ist mittlerweile wirklich gut in die Gruppe integriert. Natürlich gibt es immer wieder einmal Hänseleien, aber das passiert den meisten Kindern. Auch jenen ohne Behinderung», bestätigt Spirig. Um diesen Zusammenhalt zu fördern, musste Noé aber erst einmal Aufklärungsarbeit bei seinen Mitschülern leisten. «Ich habe denen erzählt, warum ich nicht laufen kann. Man muss das natürlich so erklären, dass es die Kinder auch verstehen»; erzählt Noé altklug.

### Anstrengung lohnt sich

Damit die Kraft die Noé noch hat, möglichst lange erhalten bleibt, stehen täglich Aktivrollstuhl und Stehübungen auf dem Programm. Zur Schule muss er mit dem normalen Rollstuhl. «So erhält er seine Muskulatur», erklärt Spirig. Am Abend dann, wenn er mit seinen Freunden raus zum Spielen geht, be-

kommt er seinen Elektrorollstuhl. «Ich versuche immer genau abzuwägen, in welcher Situation Förderung zentral ist und wann es wichtiger ist, dass er möglichst gut mit Gleichaltrigen mithalten kann», so Spirig. Zu seinem täglichen Training gehört ausserdem eine Stunde Stehen. Dafür hat er eine spezielle Vorrichtung mit entsprechenden Sicherungen, so dass sich Noé mit der Kraft seines Oberkörpers aufrecht halten kann. Diese Übung bedeutet für den Neunjährigen grosse Anstrengung und geht nur mit einem guten Trickfilm. «Wenn etwas Spannendes auf Nickelodeon läuft, stehe ich manchmal 45 Minuten», berichtet Noé stolz.

Dieses Engagement lohnt sich, denn Noé hat noch Grosses vor. Er will einmal professioneller Unihockeyspieler werden. Trotzdem weiss er, wie wichtig Schule ist und macht seine Hausaufgaben meistens ohne die Aufforderung von Mama Isabella. «Man kann ja nicht sein ganzes Leben lang Unihockeyspieler sein», weiss Noé und strengt sich deshalb auch in dem ungeliebten Fach Mathematik an. Falls das mit der Unihockeykarriere nicht hinliefen sollte, hat Noé ebenfalls bereits einen Plan. «Ich schaue gerne Filme, deshalb möchte ich Filmkritiker werden», so die grossen Pläne, des kleinen Helden.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com



## FRAGE & ANTWORT

# «Wir wollen Noé die Welt zeigen»

**Als auskam, dass ihr Sohn an der unheilbaren Krankheit Spinale Muskelatrophie leidet, brach für die Eltern Isabella Spirig und Thilo Behrendt eine Welt zusammen. Mittlerweile haben sie gelernt, damit umzugehen.**

### ■ Was ging Ihnen im Moment von Noés Diagnose durch den Kopf?

Isabella Spirig: Ich konnte nichts mit dieser Diagnose anfangen, wusste nicht, was nun auf uns zukommt. Bei mir ging es ein halbes Jahr, bis ich anfang das Ausmass zu begreifen.

Thilo Behrendt: Im ersten Moment war ich wie taub. Tag für Tag wurde mir dann bewusst, was diese Diagnose für Konsequenzen haben wird. Ich hatte mich immer darauf gefreut, mit meinem Sohn Fussball zu spielen. Wenn einen bewusst wird, dass man sich von diesen Wünschen und Träumen verabschieden muss, ist das wirklich hart.



**Isabella Spirig**  
Mutter von Noé-Quirin Spirig  
Foto: Caroline Minjolle

### ■ Was hat Ihnen geholfen, mit der Diagnose umzugehen?

Behrendt: Für mich war es tröstlich, mit meinen Freunden darüber zu sprechen und auch einmal offen sagen zu dürfen, dass es mir auf gut Deutsch beschissen geht. Es gab Zeiten, da konnte ich mit meinem Sohn nicht auf den Spielplatz. Es wären sofort die Tränen geflossen. Irgendwann konnte ich es akzeptieren und sah, was Noé alles kann - zum Beispiel Tauchen. Das macht er schon sehr gut.

### ■ Hoffen Sie auf die Forschung?

Behrendt: Auf jeden Fall. Wann immer ich von Forschungserfolgen lese, denke ich mir, warum nicht etwas gegen die Krankheit



**Thilo Behrendt**  
Vater von Noé-Quirin Spirig  
Foto: ZVG

meines Sohnes gefunden werden kann. Gäbe es eine Möglichkeit, würde ich alles tun, überall hinfliegen, um ihn therapieren zu können.

Spirig: Für mich ist das kein dominantes Thema. Ich habe mich mit diesem Schicksal abgefunden. Doch selbstverständlich würde ich Noé in allem unterstützen, was er möchte.

### ■ Haben Sie manchmal daran gezweifelt, dass Sie das alles bewältigen können?

Spirig: Absolut. Vor allem als Thilo und ich uns getrennt haben und ich alleinerziehend wurde, löste das existenzielle Ängste aus. Es ist nicht möglich, alles alleine zu bewälti-

gen. Die Spitex kommt zweimal bis dreimal wöchentlich, ein Freiwilliger hilft mit, meine Mutter ist eine wertvolle und stabile Stütze. Etwa 25 Leute sichern das Netzwerk rund um Noé. Ein tolles Netzwerk, das aber auch gepflegt werden möchte.

### ■ Welches Gefühl kommt in Ihnen auf, wenn Sie an die Zukunft Ihres Sohns denken?

Spirig: Noés Krankheit kann sehr verschieden verlaufen. Das empfinde ich als Vorteil, weil man dadurch nicht bereits zu wissen glaubt, was passieren wird. Ich suche mir gerne Vorbilder und orientiere mich an Menschen mit Behinderung, die ein sehr erfülltes Leben führen. Generell zwingt mich das dazu, im hier Hier und Jetzt zu leben, Dinge nicht auf morgen zu verschieben. Es ist kein Zufall, dass Noé schon so viel gereist ist. Wir beide, Thilo und ich, möchten Noé die Welt zeigen.

Behrendt: Ich nehme Noés Situation an, wie sie jetzt ist, und versuche nicht zu pla-

nen, was in fünf Jahren sein wird. Es gibt Momente, in denen ich mich frage, ob Noé vor uns gehen muss. Es ist nicht einfach, mit solchen Gedanken umzugehen.

### ■ Beschäftigt sich auch Noé mit seiner Zukunft?

Behrendt: Auf jeden Fall. Etwa, als was er später einmal arbeiten kann oder ob er immer so stark bleiben wird wie jetzt. Er sagte einmal «Wenn ich so stark bleibe, ist das gut so. Wenn ich körperlich abbaue, will ich in den Himmel». Auch warum gerade er so eine Krankheit hat, war ein Thema.

Spirig: Bislang ging es vor allem darum, ob auch er irgendwann eine Frau und eine Familie haben kann. Ich versuche ihm dann Menschen mit Behinderung zu zeigen, die eine normale Beziehung führen, vielleicht sogar Kinder haben, um ihm damit Hoffnung zu geben.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com



FACTS  
**5**

ÜBER 75% DER BETROFFENEN SIND KINDER



**NOÉ-QUIRIN SPIRIG:**  
«Ich bin mir gar nichts anderes gewohnt».  
FOTO: ZVG



**BASIS-WISSEN**

**Unheilbare Krankheit: neuromuskuläre Erkrankung**

■ 10000 Kinder, Jugendliche und Erwachsene leben in der Schweiz mit einer Muskelkrankheit. Im Volksmund ist sie vor allem unter dem Namen Muskelschwund bekannt, wodurch ein wesentliches Merkmal dieser Krankheit beschrieben wird. Mittlerweile werden rund 800 verschiedene Formen neuromuskulärer Erkrankungen unterschieden. Nicht alle von ihnen führen zwangsläufig dazu, lebenslanglich auf einen Rollstuhl oder andere Hilfsmittel angewiesen zu sein. Dennoch gibt es bis heute keine ursächliche Therapie oder Heilung. Die häufigsten bereits bekannten Ursachen für Muskelkrankheiten sind Veränderungen der Erbsubstanz sowie Störungen des Immunsystems.

**Häufige Formen**

■ Eine häufige Diagnose ist die Muskeldystrophie «Duchenne», eine Erbkrankheit, von der nur Jungen betroffen sind. Je nach Intensität ist die Krankheit bereits bei Neugeborenen Kindern, spätestens aber nach den ersten Gehversuchen erkennbar. Eins von 100000 Neugeborenen leidet ausserdem unter Spinaler Muskelatrophie. Die motorischen Nervenzellen im Rückenmark nehmen immer stärker ab, bis die Impulse vom Gehirn nicht mehr an die angeschlossenen Muskeln weitergeleitet werden. Daraus entstehen Muskelschwund, Lähmungen und verminderte Muskelspannung. Immer häufiger hört man auch Amyotrophen Lateralsklerose (ALS) auf. Die Ursachen dafür sind meistens weitgehend unbekannt. Die Lebenserwartung beträgt in der Regel noch drei bis fünf Jahre.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com



**INTERVIEW**



**GESELLSCHAFT FÜR MUSKELKRANKE**

«Jeder soll wissen, dass es diese Krankheit gibt»



**Franziska Mattes,**  
Geschäftsführerin der Schweizerischen Gesellschaft für Muskelkranke SGMK.

**Je mehr sich die Öffentlichkeit über die Existenz und die Konsequenzen von Muskelschwund im Klaren ist, desto besser kann sie Erkrankte im Alltag unterstützen, ist sich Franziska Mattes, Geschäftsführerin der Gesellschaft für Muskelkranke, sicher.**

■ **Als wie schwierig stufen Sie das Leben von Menschen mit Muskelkrankungen in der Schweiz ein?**

Die Schweiz verfügt über ein gutes Sozialsystem. Dennoch weist es in Bezug auf muskelkranke und behinderte Men-

schien noch immer zu grosse Lücken auf. Die Lebensqualität von Patienten hängt zu einem wesentlichen Teil von ihrem privaten Umfeld ab. Jene, die Menschen um sich haben, die sie im täglichen Leben unterstützen und auch entsprechende finanzielle Mittel, um die bestehenden Lücken zu decken, haben einen grossen Vorteil.

■ **Eine Bedingung dafür ist, dass die Menschen wissen, was eine solche Krankheit für den Patienten bedeutet.**

Und genau deshalb investiert die Gesellschaft für Muskelkranke sehr viel in die Öffentlichkeitsarbeit. Eines unserer Ziele ist, dass jeder in diesem Land weiss, dass es diese Krankheit gibt, und welche Konsequenzen sie für die Betroffenen hat.

■ **Für eine bessere Vernetzung hat die Gesellschaft für Muskelkranke eigens das Netzwerk Myosuisse gegründet.**

Richtig. Myosuisse ist das Netzwerk aller Fachleute und Organisationen, die sich in Schweiz für Menschen mit einer neuromuskulären Krankheit einsetzen. Wir haben Myosuisse ins Leben gerufen und unterstützen es auch heute noch finanziell.

■ **Ausserdem gibt es seit Oktober 2009 sieben Muskelzentren in der Schweiz. Was bedeutet dies für Muskelkranke?**

Das war ein Meilenstein für alle Betroffenen in diesem Land. Einerseits haben die Patienten nun die Möglichkeit sämtliche Spezialisten in einem Zentrum zu finden, andererseits können muskelkranke Patienten regelmässig zu einem Spezialisten in einem Muskelzentrum gehen, ohne auf den Arzt ihres Vertrauens verzichten zu müssen.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com



**Care Training für Eltern**

■ Gemeinsam mit dem Muskelzentrum Bern organisiert die Gesellschaft für Muskelkranke Care Trainings für Eltern von muskelkranken Kindern. Zentral ist dabei die Vermittlung von praktischem Wissen, das die Eltern im Alltag mit ihren Kindern anwenden können. 5 Module bieten Einblicke die Bereiche Physio- und Ergotherapie, Sozialarbeit, Ernährungsberatung und Pflege.

■ Weitere Infos unter [www.muskelkrank.ch](http://www.muskelkrank.ch)

FOTO: VERA MARKUS



## NEWS

3

80% GENE-  
TISCHEN UR-  
SPRUNGS

**SCHRITT FÜR SCHRITT VORWÄRTS**  
 1. Die biotechnologische Forschung hat in den letzten Jahren neue Wege gefunden, Autoimmunerkrankungen wie ITP zu behandeln.  
 2. Bei einem ITP-Patienten funktioniert die Blutgerinnung nicht mehr richtig. Es kommt leicht zu Blutungen – in schlimmen Fällen sogar in Darm oder Hirn.  
 FOTO: ZVG / DR. M.A. ANSARY/SCIENCE PHOTO LIBRARY

# Die Selbstzerstörung des Blutes

■ **Frage:** Warum werden bei der Immunthrombozytopenie Blutplättchen abgebaut?

■ **Antwort:** Bei dieser Autoimmunerkrankung bekämpft das Immunsystem körpereigenes Gewebe mit Antikörpern. Weshalb ist nicht geklärt.

Wenn sich am Schienbein plötzlich kleine, blutende Punkte bilden, die nicht wehtun, denkt man wohl als erstes an einen Ausschlag. Diese stecknadelkopfgrossen Petechien können aber ein Zeichen für eine verringerte Zahl der Thrombozyten, der Blutplättchen, sein. Diese spielen bei der Blutgerinnung eine wichtige Rolle: «Sie sind wie ein Dichtungsmaterial, das bei einer Verletzung des Blutgefässes das umliegende Gewebe aneinander heftet, sodass die Wunde verschlossen wird», erklärt Mathias Schmid vom Stadtspital Triemli Zürich.

Ein gesunder Mensch verfügt über 150 bis 400 Giga Plättchen pro Liter Blut, wobei ein Giga 109 Zellen entspricht. Werden diese vom Körper vermehrt abgebaut, spricht man von der Autoimmunerkrankung «Immunthrombozytopenie» (ITP), bei der spontane Blutungen an Beinen, Nase, am Zahnfleisch oder in seltenen Fällen auch in Darm oder Hirn auftreten. «ITP ist das Rheuma des Blutes», so Schmid. «Während dort die Gelenkhaut oder das Bindegewebe angegriffen wird, werden hier die Blutplättchen zerstört. Und das so schnell, dass das Knochenmark nicht mit der Neuproduktion hinterherkommt.» Warum das Immunsystem die körpereigenen Zellen zerstört, ist unklar.

## Hohe Dunkelziffer

Von 100 000 Menschen sind laut Schmid 30 von der Krankheit betroffen, während die Zahl der Neuerkrankungen bei zwei bis drei Personen pro 100 000 liegt. «Im Raum Zürich erkranken durchschnittlich acht bis zehn Personen pro Jahr», so Schmid. Er gibt aber zu Bedenken, dass es tatsächlich wohl weitaus mehr seien: «Wir gehen von einer hohen Dunkelziffer aus.» ITP trete in 80 Prozent der Fälle



PD DR. MED. MATHIAS SCHMID, Chefarzt Medizinische Onkologie und Hämatologie im Stadtspital Triemli Zürich. FOTO: ZVG

als Primär-Erkrankung auf, während sie beim Rest ein begleitendes Phänomen sei, beispielsweise bei einem Magenschleimhautbakterium. «Wird die ITP mit einer anderen Krankheit assoziiert, bringt deren Behandlung häufig auch einen Anstieg der Blutplättchen mit sich», sagt Schmid. Im Normalfall hat der Be-

## FACTS

■ **Schwangere** mit ITP müssen intensiver kontrolliert werden, da ein erhöhtes Risiko einer Fehlgeburt besteht.

■ **Für die Diagnose** wird dem Patient Blut entnommen und ein Ultraschall zur Feststellung der Milzgrösse vorgenommen. Es wird auch untersucht, ob ITP die Primärkrankheit oder eine Begleiterscheinung ist.

■ **Patienten**, bei denen die Anzahl der Blutplättchen tief bleibt und die daher immer wieder bluten, sind selten.

## Lesen Sie mehr im Internet:

[www.medicalforum.ch/pdf/pdf\\_d/2010/2010-50/2010-50-259.PDF](http://www.medicalforum.ch/pdf/pdf_d/2010/2010-50/2010-50-259.PDF)

[de.wikipedia.org/wiki/Idiopathische\\_thrombozytopenische\\_Purpura](http://de.wikipedia.org/wiki/Idiopathische_thrombozytopenische_Purpura)

troffene weder grosse Beschwerden, noch wird er in seiner Lebensqualität massgebend beeinträchtigt. Selten verläuft eine ITP tödlich. «Während meiner 18-jährigen Berufserfahrung, habe ich nur zwei bis drei ITP-Todesfälle erlebt», so Schmid.

## Medikamente oder Operation

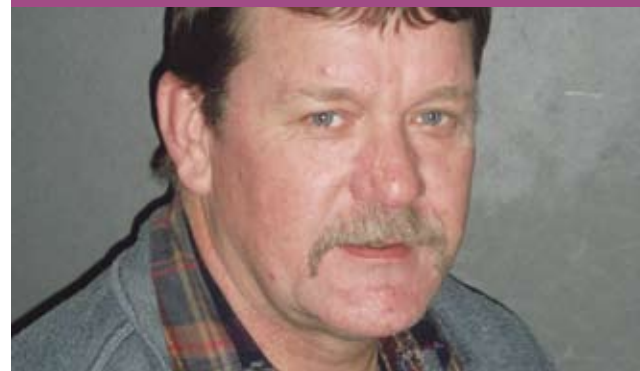
Wer über 20 Giga Plättchen pro Liter hat, wird ambulant mit Tabletten behandelt. Patienten mit einer geringeren Anzahl werden so lange stationär überwacht, bis die Plättchen-Anzahl nach zwei bis drei Tagen wieder ansteigt. Bei 25 bis 50 Prozent der Patienten war die ITP akut, was heisst, dass sie nach einer Behandlung geheilt sind. Ist das Leiden jedoch chronisch, normalisieren sich die Werte trotz Behandlung nicht oder verschlechtern sich, sobald das Medikament abgesetzt wird. Da bei der Abwehr von körperfremden Stoffen die Milz eine grosse Rolle spielt, ist eine Möglichkeit deren operativen Entfernung. «In zwei Dritteln der Fälle sind die Patienten danach klinisch geheilt», sagt Schmid. Trotzdem würden die Patienten eine medikamentöse Behandlung meist vorziehen. «In den letzten Jahren wurden neue Medikamente entwickelt, die gut anschlagen und auch gut verträglich sind. Diese wirken ähnlich wie ein körpereigener Botenstoff: Sie binden sich an die im Knochenmark vorhandenen Thrombozyten bildenden Zellen und bewirken, dass mehr Blutplättchen produziert werden. Da diese Medikamente verständlicherweise etwas teurer sind, ist ein rationeller Einsatz wichtig.» Teilweise müssen die Ärzte für ihre Patienten eine Kostengutsprache bei der Krankenkasse beantragen.

«Verglichen mit den USA, ist der politische Druck seitens der Patienten-Lobby in der Schweiz gering», so Schmid. Deshalb unterstützt er die Vernetzung über Landesgrenzen hinweg. «Für den Austausch unter den Patienten würde sich ein Zusammenschluss von Deutschland, Österreich und der Schweiz lohnen.»

ALEXA SCHERRER  
 redaktion.ch@mediaplanet.com



## KURZNACHRICHTEN



Der Berner Jakob Hofer (50) leidet seit zehn Jahren an der seltenen Autoimmunerkrankung «Immunthrombozytopenie» (ITP).

# Unheilbare Krankheit macht zum Einzelkämpfer

**Der Berner Jakob Hofer leidet unter einer seltenen Autoimmunerkrankung: der «Immunthrombozytopenie» (ITP), deren Ursache noch ungeklärt ist. Doch dank neuer Behandlungsmethoden ist Hofers Lebensqualität heute weniger beeinträchtigt als früher.**

■ **Sie leiden seit zehn Jahren an Immunthrombozytopenie (ITP). Was versteht man darunter?**

ITP ist eine Autoimmunerkrankung, die sich durch einen Mangel an Blutplättchen, also Thrombozyten, auszeichnet. Das hat mitunter lebensgefährliche Blutungen an inneren Organen und Schleimhäuten zur Folge. Ich selbst bin schon einmal in der Notaufnahme gelandet, weil ich viel zu viel Blut verloren hatte.

■ **Wie wurde die Krankheit bei Ihnen diagnostiziert?**

Eigentlich eher durch Zufall. Denn obwohl ich schon immer unter Blutungen und blauschwarzen Flecken litt, liess ich mich nicht medizinisch untersuchen. Erst anlässlich einer routinemässigen Blutuntersuchung vor einer Knieoperation entdeckte man meinen Thrombozytenmangel.

■ **Wie ging Ihr Leben nach diesem Befund weiter?**

Von da an musste ich regelmässig kortisonhaltige Tabletten schlucken und litt dabei unter starken Nebenwirkungen. Diese reichten von Wassereinlagerungen in den Gelenken bis hin zu Hautausschlägen und Akne. Die Folgen der Medikamente schränkten meine Lebensqualität fast mehr ein als die Krankheit selber. Gleichzeitig musste ich gerade beim Sport etwas zurück treten, um

eventuelle Blutungen zu vermeiden – das allerdings empfand ich nicht als Einschränkung.

■ **Und wie geht es Ihnen heute?**

Zurzeit leide ich wieder unter Blutungen, weil die Anzahl der Thrombozyten durch eine Grippe wieder gesunken ist. Aber ich habe die Kortison-Tabletten inzwischen abgesetzt und verwende ein neues Medikament, das ich sehr gut vertrage. Zwar muss ich mir einmal wöchentlich eine Spritze geben, aber ist meine Lebensqualität wieder hergestellt. Darüber bin ich sehr froh, gerade weil ich wahrscheinlich mein Leben lang spritzen muss – ITP gilt bis heute als unheilbar.

■ **Welchen Behandlungsmethoden haben Sie sich sonst unterzogen?**

Man hat mir die Milz entfernt, weil man davon ausging, dass dieses Organ für meine Erkrankung verantwortlich ist. Genützt hat der Eingriff jedoch nicht. Obwohl die Milz-Entfernung in der Medizin immer noch angewendet wird, hat es bei mir leider nichts gebracht.

■ **Sind Sie Mitglied einer Patientenorganisation?**

Nein, aber ich habe bereits als Testperson an einem Versuchsprojekt des Berner Inselspitals teilgenommen und dazu beigetragen, dass die Forschung mehr über mein Krankheitsbild erfährt. Trotzdem wäre es keine schlechte Idee, wenn ich einer Patientenorganisation beitreten würde – schliesslich ist man wohl oder übel ein Einzelkämpfer, wenn man unter einer unheilbaren Krankheit leidet.

MARIELLE MOSER  
 redaktion.ch@mediaplanet.com

## Nicht alle Autoimmunerkrankungen erforscht

**Bei einer Autoimmunerkrankung liegt eine fehlerhafte Reaktion des Immunsystems vor, die mitunter tödliche Folgen haben kann. Leider sind einige der rund 60 bekannten Erkrankungen dieser Art noch wenig erforscht.**

Im Falle einer Autoimmunerkrankung erkennt das Immunsystem durch eine fehlerhafte Reaktion körpereigenes Gewebe nicht mehr und zerstört dessen Zellen. Dadurch kann es zu schweren Entzündungsreaktionen kommen, die zu Schäden an den betroffenen Organen führen und womöglich tödlich enden. Die Ursache von Autoimmunerkrankungen ist nicht bekannt, weshalb die Erkrankung nur symptomatisch bekämpft werden kann.

Derzeit sind rund sechzig Autoimmunerkrankungen bekannt, die sich entweder auf bestimmte Organe beschränken oder aber den gesamten Organismus betreffen. In der Schweiz leiden beispielsweise Tausende an Rheumatoider Arthritis, Multipler Sklerose oder Morbus Crohn. Nicht alle Autoimmunerkrankungen sind jedoch ebenso gut erforscht: Die Immunthrombozytopenie (ITP) etwa, bei der es zu schweren Blutungen kommen kann, tritt äusserst selten auf und ist ein weisser Fleck auf der medizinischen Landkarte. Seltene Krankheiten werden aufgrund ihrer Prävalenz gerne als irrelevant betrachtet. Dabei leiden in der Schweiz immerhin 500.000 Menschen an solchen Erkrankungen – so rar sind diese also nicht.

MARIELLE MOSER  
 redaktion.ch@mediaplanet.com



# INSPIRATION

## «MDS beginnt oft schleichend»

**Müdigkeit, häufige Infektionen und vermehrte Blutungen – die Symptome des myelodysplastischen Syndroms sind alles andere als eindeutig. Kein Wunder also, dass die Krankheit lange nicht erkannt wird, sagt Professor Jakob Passweg, Chefarzt Hämatologie am Universitätsspital Basel und Präsident der Krebsliga Schweiz.**



PROF. DR. MED. JAKOB R. PASSWEG, Chefarzt Hämatologie am Universitätsspital Basel und seit 2010 Präsident der Krebsliga Schweiz. FOTO: ZVG.

■ **«Myelodysplastisches Syndrom» (MDS) ist ein furchtbar komplizierter Name. Was steckt hinter diesem Zungenbrecher?**

Es bedeutet, dass das Knochenmark abnorm ist, sich somit eine Vorstufe von Krebs gebildet hat. Das Knochenmark ist wie eine Fabrik. Funktioniert die Produktion nicht einwandfrei, werden nicht nur fehlerhafte, sondern auch zu wenige Blutkörperchen hergestellt. Es kommt zu einer Blutarmut.

■ **Inwiefern spürt der Patient das?**

Die Betroffenen fühlen sich schlapp oder leiden unter Atemnot. Bei einem Mangel an weissen Blutkörperchen ist vor allem das Abwehrsystem geschwächt, wodurch vermehrt Infektionen auftreten. Bei der dritten Gruppe - mit zu wenigen Blutplättchen - kommt es zu häufigen Blutungen.

■ **Alles Symptome, die einen noch keine schwere Krankheit vermuten liessen.**

Das ist richtig. Jeder Mensch ist ab und an übermässig müde. Jeder Mensch leidet einmal unter einem Infekt. Jeder Mensch hat einmal Nasen- oder Zahnfleischbluten. Deswegen geht man nicht sofort zum Arzt, und auch dieser würde wohl kaum als erstes an MDS denken. Es ist sehr schwierig, den Übergang von normal zu unüblich zu erkennen.

■ **Wie wird MDS diagnostiziert?**

Dazu braucht es eine Knochenmarkpunktion. Diese komplizierte Untersuchung gibt Aufschluss darüber, ob abnorme oder sogar krebsartige Zellen vorhanden sind. Zusätzlich kann festgestellt werden, wie schwer die Krankheit ist. Je näher sie bei der akuten Leukämie ist, desto bösartiger ist sie.

■ **Rund 30 Prozent der MDS-Patienten leiden irgendwann unter einer akuten Leukämie.**

Theoretisch wären es sogar alle. Die Transformation einer abnormen zu einer krebsartigen Zelle ist lediglich eine Frage der Zeit. Das Durchschnittsalter von MDS-Patienten liegt bei 68 Jahren. Es erkranken folglich auch deutlich ältere Menschen daran. Die Möglichkeit, dass der Patient stirbt, bevor sich eine Leukämie entwickelt hat, ist somit durchaus gegeben.

■ **Wodurch entsteht diese seltene Krankheit?**

### FACTS

■ **Die Stiftung** zur Förderung der Knochenmarktransplantation (SFK) betreut seit 1994 Patienten und Angehörige sowie informiert über Möglichkeiten, Grenzen und technischen Hilfsmittel.

■ **Hinter dem Begriff** myelodysplastisches Syndrom (MDS) steht eine ganze Gruppe von Erkrankungen, bei denen die Ausreifung von weissen oder roten Blutkörperchen oder der Blutplättchen gestört wurde. Dadurch treten immer mehr unreife Zellen im Knochenmark auf, wodurch die Blutproduktion leidet. Schwere Blutarmut ist häufig die Folge.

■ **Die Krebsliga Schweiz** engagiert sich für Menschen mit Krebs und ihre Angehörigen. Sie bietet Unterstützung und Beratung, informiert über Früherkennung und Prävention und fördert die patientennahe Krebsforschung – auch zu seltenen Krebserkrankungen.

■ **Lesen Sie mehr im Internet:**

[www.krebsliga.ch](http://www.krebsliga.ch)  
[www.knochenmark.ch](http://www.knochenmark.ch)  
[www.mds-forum.de](http://www.mds-forum.de)

Risikofaktoren sind alle schädigenden Einflüsse auf das Erbgut. Hier in der Schweiz sind es vor allem Chemotherapien, die MDS auslösen können. In den meisten Fällen ist die Ursache allerdings unklar.

■ **Inwiefern schränkt die Krankheit die Betroffenen im Alltag ein?**

MDS beginnt häufig schleichend. Der Patient fühlt sich etwas müder als sonst. Ist die Krankheit erst einmal diagnostiziert, kommen die psychischen Faktoren hinzu. Der Patient muss damit leben, dass sich sein Gesundheitszustand jederzeit massiv verschlechtern könnte. Ausserdem sind die Behandlungen in vielen Fällen sehr zeitaufwändig.

■ **Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?**

Das kommt sehr auf das Alter und den allgemeinen Gesundheitszustand des Patienten an. Bei Blutarmut oder Blutplättchenmangel arbeitet man vor allem mit Transfusionen. Bei einem Mangel an weissen Blutkörperchen versucht man, den Patienten vor Infektionen zu schützen. Ist die Krankheit bereits nahe an einer Leukämie, gibt es verschiedene Chemotherapien.

■ **Was ist mit einer Knochenmarktransplantation?**

Bei Patienten unter 70 Jahren ist dies durchaus eine Möglichkeit.

■ **Und bei älteren Patienten?**

Bei diesen ist der Eingriff zu riskant. Die Möglichkeit, an der Behandlung zu sterben, ist in etwa gleich hoch, wie dadurch geheilt zu werden.

■ **Gibt es auch Fälle, in denen es keinen Sinn macht, den Patienten sofort zu behandeln?**

Die gibt es. Ich behandle aktuell eine 55-jährige Patientin, die seit vier Jahren unter dem MDS leidet. Sie hat zwar weniger Blutplättchen als normal, fühlt sich aber sehr wohl. Häufig verhalten sich Krankheiten lange ruhig. Die grosse Kunst ist es, herauszufinden, wann sie es nicht mehr tun.

SARAH ZELLER  
redaktion.ch@mediaplanet.com



### KURZNACHRICHTEN



**Hoffnung**  
Erwin Fuchs (von MDS betroffen): «Ich werde die Hoffnung auf Heilung nie aufgeben.»  
FOTO: SHUTTERSTOCK.COM

## «Ich rede meinem Knochenmark gut zu»

■ **Frage:** Erwin Fuchs lebt seit einem halben Jahr mit dem myelodysplastischen Syndrom (MDS). Wie geht er mit der Diagnose um?

■ **Antwort:** Sehr gut. Fuchs ist optimistisch, will Leben und tut alles dafür.

«Ich hatte immer verschiedene Optionen zur Auswahl. Heute habe ich keine mehr. Das ist zum Verrückt werden», erklärt Erwin Fuchs. Vergangenen Sommer ging er wegen Atemnot, übermässiger Müdigkeit und einem starken Reizhusten zum Arzt. Dieser diagnostizierte Asthma. Eine Fehldiagnose, wie sich wenig später herausstellte. Schon im Herbst musste Fuchs notfallmässig ins Spital, weil er mehrere lebensgefährdende Lungenembolien und Infekte sowie sehr tiefe Blutwerte hatte. Erst da fand man heraus, unter was der ehemalige Swiss-Air-Pilotenausbildner wirklich leidet. «Die Bezeichnung myelodysplastisches Syndrom kannte ich nicht und ich war damals auch ausser Stande Fragen zu stellen», erinnert sich Fuchs. Erst eine Selbsthilfegruppe sowie der Besuch einer Spezialklinik in München lieferten ihm die Antworten, nach denen er so dringend suchte. «Es war beruhigend zu wissen, dass es da auch noch andere gibt, die un-

ter derselben Krankheit leiden wie ich», erzählt Fuchs.

■ **Bewusster und intensiver leben**

Das Leben des 68-Jährigen hat sich seit der Diagnose stark verändert. Er konnte nur knapp dem Tod entrichten, musste Chemotherapien und Bluttransfusionen über sich ergehen lassen und verbrachte Wochen im Spital. Heute geht es Fuchs verhältnismässig gut. Seine Blutwerte sind beinahe wieder normal, so dass der begeisterte Berggänger die Natur in vollen Zügen geniessen kann. Doch die Ungewissheit bleibt sein steter Begleiter: «Mir ist klar, dass sich meine gesundheitliche Situation jederzeit verschlechtern kann.» Deshalb versucht er noch intensiver und noch bewusster zu leben. Dazu gehört es auch, sich ein wenig mehr zu leisten als früher. Der Konzert- und Theaterbegeisterte sitzt heute auf den teuren Plätzen und gönnt sich im Zug ein 1.-Klasse-Ticket. «Ich werde die Hoffnung auf Heilung nie aufgeben. Ich rede meinem Knochenmark täglich gut zu und sage ihm, dass es sich noch auf 20 Jahre harte Arbeit einstellen soll. Denn ich will leben.»

SARAH ZELLER  
redaktion.ch@mediaplanet.com

ANZEIGE

12 298 Espresso getrunken.  
810 Nächte durchgearbeitet.  
1 neue Therapie gegen Krebs entwickelt.

Mit Ihrer Spende fördern wir engagierte Forscherinnen und Forscher.  
Damit immer mehr Menschen von Krebs geheilt werden können. PC 30-3090-1

KREBSFORSCHUNG SCHWEIZ



## NEWS

# UNTERSCHIEDLICH UND TROTZDEM GLEICH

**Seltene Krankheiten werden in der Schweiz sehr stiefmütterlich behandelt. Noch. Denn die Schweiz befindet sich im Umbruch, sagt Loredana D'Amato Sizonenko, Mitbegründerin der schweizerischen Allianz seltener Krankheiten «ProRaris».**

**Sie sind Mitbegründerin von ProRaris Schweiz. Weshalb hatten Sie das Gefühl, dass die Zeit reif ist, eine solche Allianz in der Schweiz zu gründen?**

Alles begann mit meiner Arbeit für Orphanet, einer Internet-Datenbank, die Informationen über seltene Krankheiten und entsprechende Arzneien zur Verfügung stellt. Ich recherchierte nach Spezialisten, Studien aber auch nach Patientenorganisationen, die sich mit seltenen Krankheiten befassen. Die Patienten und deren Angehörige sind die wahren Experten in diesem Bereich. Leider ist es für solche Organisationen aber sehr schwierig zu überleben und so schlug ich vor, ähnlich wie in unseren Nachbarländern Deutschland oder Frankreich, eine Allianz zu gründen. Denn gemeinsam sind wir stärker.

**Es gibt über 7000 verschiedene seltene Krankheiten. Wie kann eine einzige Organisation den Anliegen all dieser Mitglieder gerecht werden?**

Einfach ist es tatsächlich nicht. Besonders hier in der Schweiz. Die Probleme beginnen schon bei den vier Landessprachen. Doch der Wille innerhalb der Organisationen ist da, und das ist das Entscheidende. Es ist wichtig zu verstehen, dass die Patienten zwar verschiedene Krankheiten, aber dennoch dieselben Probleme haben. Sie sind unterschied-

lich und trotzdem gleich. Allen fehlt es an Informationen und Forschungsergebnissen, es gibt zudem kaum Behandlungsmöglichkeiten. In dieser Beziehung unterscheiden sich diese Krankheiten kaum.

**Von wie vielen Betroffenen sprechen wir?**

In Europa gilt eine Krankheit dann als selten, wenn eine von 2000 Personen darunter leidet. Addiert man die Menschen, die unter seltenen Krankheiten leiden, macht dies sechs Prozent der Bevölkerung aus. Es handelt sich somit keineswegs um eine Randgruppe. Rechnet man diese Zahlen auf die Schweiz hoch, leiden etwa 450 000 Menschen in unserem Land unter einer seltenen Krankheit.

**Wie beschreiben Sie den Status quo?**

Im Vergleich zu den Nachbarländern hinkt die Schweiz noch stark hinterher. Doch das ist nicht weiter dramatisch. Wir können heute von den Erfahrungen unserer Nachbarn profitieren und es gleich richtig machen. Doch selbstverständlich dauert alles seine Zeit. In einem ersten Schritt ist es wichtig, die Bedürfnisse aller Patienten mit seltenen Krankheiten herauszufinden, um so gemäss ihren Wünschen handeln zu können.

**Sind Sie mit dem Austausch zwischen Patienten, Experten und der Pharmaindustrie in Be-**



**Loredana D'Amato Sizonenko,**  
Mitbegründerin der schweizerischen Allianz seltener Krankheiten «ProRaris».

**zug auf die Problematik «seltene Krankheiten» zufrieden?**

In den vergangenen zehn Jahren hat man grosse Fortschritte gemacht. Dank umfangreichen Wissens-Datenbanken ist es möglich, einen Grossteil der Erkenntnisse zu digitalisieren und auch über Grenzen hinaus allen zugänglich zu machen. Das ist bei seltenen Krankheiten so wichtig wie nirgends sonst. Ich rede deshalb auch gerne von Orchester-Medizin. Man braucht jeden Einzelnen für einen Fortschritt. Man braucht Patienten, Ärzte, die Pharmaindustrie, Politiker... Jeder braucht den Anderen, um weiterzukommen.

**Die USA hat sie seit 1983, die EU seit 1999: eine Gesetzgebung über Arzneimittel für seltene Krankheiten. Wie sieht die Situation in der Schweiz aus?**

Die Schweiz befindet sich diesbezüglich im Umbruch. Aktuell gibt es kaum rechtliche Grundlagen, die genetische oder seltene Krankheiten behandeln. Doch seit letztem Jahr ist etwas im Gange. Ich vermute, dass unter anderem die Pharmaindustrie Druck macht. Das Hauptproblem besteht darin, dass die entsprechenden Arzneien nicht auf jedem Markt zugelassen sind. Dies macht es für die Pharmaindustrie nicht gerade attraktiver, Forschung für solche seltenen Krankheiten zu betreiben. Doch die grossen Patientenorganisationen engagieren sich entschlossen, in Europa eine Harmonisierung herbeizuführen, um dieses Problem zu lösen. Ich glaube, dass sich die Situation in der Schweiz verbessern wird.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com



## FRAGE &amp; ANTWORT

## «Je seltener die Krankheit, desto wichtiger ist die Vernetzung»

**Frage:** Was ist der Schlüssel zur besseren Behandlung seltener Krankheiten?

**Antwort:** «Vernetzung», sagt Professor Marten Trendelenburg vom Universitätsspital Basel.

Organentzündungen, Gelenkschmerzen, Hautprobleme, Abgespanntheit - Lupus verursacht viele Symptome. Auslöser ist eine Fehlfunktion des Immunsystems, das nicht nur körperfremde Bakterien und Viren, sondern auch den eigenen Organismus zerstört. Ohne Medikamente würde die Autoimmunkrankheit, von der vor allem Frauen betroffen sind, den eigenen Körper zerstören. Um die Krankheit besser diagnostizieren und therapieren zu können, arbeitet das Universitätsspital Basel bereits seit



«Ein Netzwerk wäre enorm wichtig.»

**Prof. Dr. med. Marten Trendelenburg,**  
Universitätsspital Basel.

dem Jahre 2004 mit anderen Spitälern an einer Beobachtungsstudie. Zu diesem Zweck werden die medizinischen Daten von möglichst vielen Patienten erfasst und deren Krankheitsverlauf über längere Zeit beobachtet.

**Harzige Forschung**

Diese Patienten zu finden ist schwierig, weiss Marten Trendelenburg vom Universitätsspital Basel. Insbesondere bei seltenen Krankheiten wäre dies allerdings enorm wichtig. «Studien mit weniger als 100 Pa-

tienten sind verständlicherweise nicht so vielversprechend, wie Forschungsprojekte mit 1000 Beteiligten», so Trendelenburg. Wo keine Probanden, da ist keine Forschung möglich. Wo keine Forschung möglich ist, kann kein wirksames Medikament entwickelt werden. «Gerade deshalb wäre ein Netzwerk mit den entsprechenden Patientendaten enorm wichtig», weiss Trendelenburg. Für den Lupus und einige andere Krankheiten ist dies bereits gelungen.

**Experten sammeln**

Doch nicht nur die Patienten, vor allem die Spezialisten unter der nationalen und internationalen Ärzteschaft gehören nach Meinung Trendelenburgs katalogisiert und öffentlich zugänglich gemacht: «Je selte-

ner die Krankheit, desto wichtiger ist die Vernetzung.» Besonders sinnvoll fände er es, wenn neutrale Instanzen, wie Stiftungen oder etwa das Bundesamt für Gesundheit eine solche Liste erstellen würde. Mediziner könnten so nicht nur Erfahrung und Wissen austauschen, sondern falls nötig den eigenen Patienten auch an einen Profi auf diesem Gebiet überweisen.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com

**Mehr Informationen im Internet:**

[www.checkorphan.org](http://www.checkorphan.org)

[www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)

[www.wissenheit.ch](http://www.wissenheit.ch)

[www.orphanet.ch](http://www.orphanet.ch)

[www.blackswanfoundation.ch](http://www.blackswanfoundation.ch)



# «Die Situation in der Schweiz ist unzureichend»

■ **Frage:** Seltene Krankheiten sind hierzulande die Waisenkinder der Medizin. Doch wie kann sich dieser Umstand verändern?

■ **Antwort:** «Vernetzen, aufmerksam machen, hinweisen und auch nerven», nur so kommt man ans Ziel ist sich Dr. med. Gert Printzen, Leiter des Chemischen Zentrallabors (CZL) des Zentrums für Labormedizin Luzern, sicher.

Eine Patientin mit einem erhöhten Leberwert, Bauchkrämpfen und Verdauungsstörungen sucht einen Arzt auf. Dieser glaubt, ihre Leber sei geschädigt, es könnte ein Tumor dahinter stecken. Er macht Blutuntersuchungen, verordnet eine Computertomographie. Doch der Arzt ist auf dem Holzweg. Die Frau leidet an Morbus Meulengracht, einer Krankheit, von der etwa fünf Prozent der Bevölkerung betroffen sind. Hätte der Arzt Morbus Meulengracht in Betracht gezogen, hätte sich dies mit einer einfachen genetischen Untersuchung für rund 150 Franken feststellen lassen. Da ihm das Hintergrundwissen fehlte, begann für die Patientin eine Odyssee und für die Krankenkassen stiegen die Kosten auf hunderte von Franken. Dieses Beispiel zeigt ein Vorgehen, das in der Schweiz fast alltäglich ist. Patienten mit seltenen Krankheiten führen ein Schattendasein. Ihre Leiden werden häufig falsch oder verspätet diagnostiziert. Das müsste nicht sein, sagt Printzen, Leiter des CZL Luzern. Er sei eigentlich kein grosser Freund von Zentren, doch in diesem Falle glaube er, dass eine Zusammenführung der Spezialisten für

seltene Krankheiten sinnvoll wäre. «Es gibt schliesslich auch Spezialisten für Haut- oder Hals, Nase und Ohren-Erkrankungen - warum nicht für seltene Krankheiten?», hält Printzen fest.

## Rad nicht neu erfinden

Doch um solche Fortschritte zu erreichen, müsste erst einmal die Gesellschaft, die Politik und selbst die Ärzteschaft weiter auf das Thema sensibilisiert werden. Das Wissen um seltene Krankheiten bezeichnet Printzen bei allen Gruppen als verbesserungsbedürftig. Nur so lässt sich erklären, dass es der Schweiz an nationalen Bestimmungen oder Plänen zu seltenen Krankheiten fehlt, während die Europäische Union schon jahrelang Richtlinien zu seltenen Krankheiten hat. «Die Situation in der Schweiz ist im Vergleich zum europäischen Ausland wirklich unzureichend», hält Printzen fest. Dabei müsste man das Rad nicht neu erfinden. Schon die blosse Angleichung an Programme der EU wäre ein grosser Fortschritt, glaubt der Experte.

Besonders wichtig findet es Printzen, die Krankenkassen mit ins Boot zu holen, so dass spezielle Untersuchungen und Therapien ebenfalls entschädigt würden. Auch die fachgerechte Begleitung von Patienten mit seltenen Erkrankungen ist dem medizinischen Leiter ein grosses Anliegen. «Doch in einem ersten Schritt müsse erst einmal das Bewusstsein für solche seltene Krankheiten gestärkt werden. Denn was nützen therapeutische Massnahmen, wenn man nicht weiss, um welche Krankheit es sich handelt?», so Printzen. Um diese Sensibilisierung zu erreichen, sieht der Arzt nur einen Weg: «Vernetzen, aufmerksam machen, hinweisen und manchmal auch schlicht nerven.»



**Dr. med. Gert Printzen,**  
Leitender Arzt  
Chemisches  
Labor am Luzerner  
Kantonsspital  
und Mitglied des  
Zentralvorstand der  
FMH.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com



## KURZNACHRICHTEN

### Gesammeltes Wissen zu seltenen Krankheiten

#### Die Internet-Datenbank Orphanet bietet umfangreiches Infomaterial über 5500 seltene Krankheiten.

Es gibt rund 7000 seltenen Krankheiten, das Wissen darum ist aber sowohl bei der Öffentlichkeit als auch bei einem Grossteil der Ärzteschaft eher marginal. Umso schwieriger ist es für die Betroffenen, an entsprechende Informationen zu gelangen. Die 1996 in Frankreich initiierte Datenbank zur europaweiten Erfassung seltener Erkrankungen «Orphanet» verschafft Abhilfe.

Über 40 europäische Länder - darunter auch die Schweiz - haben sich unterdessen an diesem Projekt beteiligt und helfen so nicht nur Patienten und ihren Angehörigen sondern auch behandelnden Ärzten und Forschern gratis an Infomaterial zu gelangen. Orphanet Schweiz ist ansässig am Universitätsspital Genf und wurde von dem Spital und der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektorinnen und -direktoren (GDK) gegründet.

#### Umfassende Datenbank

In der Datenbank finden sich Inhalte über Spezialambulanzen, Diagnostiklabors, Forschungsprojekte, Netzwerke, Register, klinische Versuche und Selbsthilfegruppen, die sich mit seltenen Krankheiten befassen. Sämtliche Artikel stammen von Experten und unterliegen einer fachlichen Begutachtung. Zwar werden alle Texte auf Englisch geschrieben, die Zusammenfassungen werden aber auch ins Deutsche, Französische, Italienische, Portugiesische und Spanische übersetzt. Nationale Teams erweitern die Datensammlung kontinuierlich. Ziel von Orphanet ist es, die Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten zu verbessern.

SARAH ZELLER

redaktion.ch@mediaplanet.com

ANZEIGE

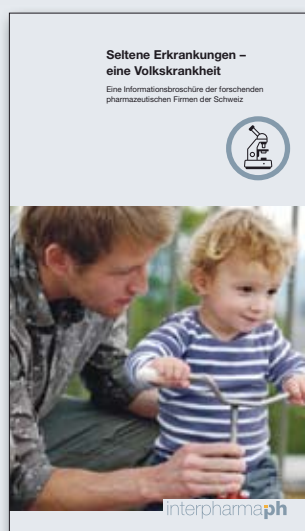
# Darum forschen wir.

Wir kennen 30 000 Krankheiten.

Erst jede vierte kann wirksam behandelt werden.

Diese Broschüre können Sie kostenlos bestellen:  
[www.interpharma.ch](http://www.interpharma.ch) (Service)

Verband der forschenden pharmazeutischen Firmen der Schweiz  
Petersgraben 35, Postfach, CH-4003 Basel  
+41 (0)61 264 34 00, [www.interpharma.ch](http://www.interpharma.ch)



interpharmaph



## INSPIRATION

FACT

4

ÜBER 7000  
KRANKHEITEN  
BEKANNT

**DORIS FRIEDRICH**  
«Eltern erreichen nur etwas, wenn sie die Courage haben, stur zu sein und permanent zu kämpfen.»  
Severine Friedrich, 18-jährig, leidet seit ihrer Geburt an der schwersten Form von TSC.  
FOTO: ZVG



FRAGE &amp; ANTWORT

## «Wir geben Severine nicht her»

■ **Doris Friedrich, Sie leiten die Regionalgruppe Tuberöse Sklerose Schweiz. Weshalb?**

Unsere Töchter Fabienne und Nathalie kamen kerngesund zur Welt. Doch bei Severine, heute 18, zeigte sich schon nach der Geburt, dass sie anders war. An der Stirn zeigte sich eine Hautveränderung, die der Kinderarzt für ein Muttermal hielt. Sie war auch zappeliger als die anderen, schrie nach jeder Nahrungsaufnahme. Als sie halbjährig war, stellte ein Neurologe fest, dass sie an einer schweren Form von Epilepsie litt. Auch zeigten sich Flecken auf der Haut und ein typischer Ausschlag aus kleinen Tumoren im Gesicht. Im Universitäts-Kinderspital Zürich wurde festgestellt, dass Severine an Tuberöser Sklerose (TSC) litt. Niemand in unserer Familie zeigte diesen Gen-Defekt. Sie ist eine Neu-Mutation. Als Mutter von Severine mache ich mich stark für alle Familien, die noch folgen werden, damit sie Informationen einfacher, frühzeitig und vor allem schneller erhalten. Zudem bin ich das Bindeglied zwischen Deutschland und der Schweiz. Tuberöse Sklerose Deutschland stellt uns alles Informationsmaterial gratis zur Verfügung.

■ **Wie entwickelte sich ihre Tochter?**

Sie bekam von Anfang an eine Zweierkombination Medikamente gegen die Epilepsie, was ihren Fortschritt hemmte. Heute benötigt sie eine Viererkombination. Sie kann nicht reden oder selber essen, nicht richtig laufen, benötigt ständige Pflege und Aufsicht, damit sie sich nicht verletzt. Sie leidet noch immer an schweren epileptischen Sturzanfällen und zeigt zudem sämtliche anderen Symptome von TSC: Tumore im Hirn, Augenhintergrund, Herz, in den Nieren, der Leber. Dagegen gibt es keine Heilmittel. Ein Nieren-Tumor ist bösartig.

■ **Wie hat sich Ihr Leben verändert?**

Severine wird täglich abgeholt und besucht in Weinfelden die Heilpädagogische Schule. Privat kamen uns etliche Leute abhanden, aber wir gewannen neue Freunde und bekommen viel Zeit geschenkt, damit wir auch einmal weg können. Wir haben 350 000 Franken aufgenommen, um einen Bus und die Wohnung entsprechend umzubauen. Wir weigern uns, Severine in ein Heim zu geben. Das Leben mit ihr ist sehr schwer, aber ohne das Strahlen in ihren grossen blauen Augen wäre es noch schwerer. Wir bekommen jetzt vom Staat zwei Jahre lang als Experiment eine Haushaltsentschädigung. Nur Bern, St. Gallen, Basel und jetzt Thurgau kennen dieses Modell, das dem Staat Geld spart. Eltern erreichen nur etwas, wenn sie die Courage haben, stur zu sein und permanent zu kämpfen, es kommt nichts von selbst. Es sagt einem niemand, dass man vor dem 18. Geburtstag eine Vormundschaft, eine IV-Rente und Ergänzungsleistungen beantragen muss. Für solche Informationen setze ich mich ein. Im Kanton Thurgau dauert der Papierkrieg nur drei Wochen, in anderen Kantonen monatelang.

■ **Tragen Ihre älteren Töchter den Gen-Defekt?**

Sie lassen sich demnächst freiwillig testen, damit sie die Krankheit nicht weiter vererben.

GISELA BLAU

redaktion.ch@mediaplanet.com

## Tuberöse Sklerose, was haben Hautveränderungen mit dem Gehirn zu tun?

■ **Frau Professor Steinlin, was ist Tuberöse Sklerose?**

Tuberöse Sklerose (TSC) ist eine neurokutane Erkrankung mit Symptomen vor allem von Haut und Gehirn, aber auch anderen Organen wie Niere und Herz. Bei vielen Patienten zeigt sich die Krankheit bereits im Kleinkindesalter mit Entwicklungsproblemen und/oder Epilepsie. Typisch sind konfettiartige weisse Flecken der Haut (ash leave spots=Espenblätterflecken). Im Vorschulalter tritt ein kosmetisch störendes Angiofibrom (kleinste Tumoren) im Gesichts/Nasenbereich auf. Die Ausprägung der Probleme ist sehr unterschiedlich, bei manchem Elternteil wird die Diagnose TSC erst gestellt, nachdem bei ihrem Kind die Zeichen gefunden wurden. TSC ist eine autosomal dominant vererbte Erkrankung, wobei jedoch bei ca. 60-70 Prozent eine sogenannte Neu-Mutation auftritt, d.h. kein Elternteil betroffen ist.

■ **Wie wird TSC diagnostiziert?**

Eine klinische Diagnose wird in der Regel durch das Zusammenkommen der hauptsächlichsten Symptome und Befunde gestellt. Sie kann genetisch bestätigt werden, wobei heute zwei Gene bekannt sind. Dabei ist die klinische Ausprägung bei Veränderungen auf Chromosom 9 deutlich geringer als bei Chromosom 16. Leider wird in der Schweiz diese Suche nach der Genveränderung durch die Krankenkasse nicht bezahlt.

■ **Wie häufig tritt diese Krankheit auf?**

Wir schätzen eine Prävalenz von 1:10-30 000. In der Schweiz leben somit etwa 200-800 Menschen mit Tuberöser Sklerose.

■ **Gibt es für TSC eine Heilung?**

Leider nicht, aber wir können helfen und unterstützen: Epilepsie kann behandelt, die Entwicklung der Kinder durch entsprechende Therapien unterstützt werden. Manchmal müssen Tumore operiert werden. Ende des letzten Jahres wurde in den USA ein Medikament zur Beeinflussung spezifischer Tumoren bei TSC freigegeben. In der Schweiz ist es noch im Zulassungsverfahren. Ob es unsere Hoffnungen erfüllt, muss abgewartet werden.

■ **Bedeutet die Entwicklungsstörungen im Säuglingsalter auch Beeinträchtigungen der Intelligenz?**

In der Regel muss leider damit gerechnet werden, dass auch kognitive Probleme im Erwachsenenalter bestehen. Das Ausmass dieser Probleme ist sehr unterschiedlich. Wir betreuen meh-

## FACTS

■ **Tuberöse Sklerose (TSC)** ist eine autosomal dominant vererbte Erkrankung, bei welcher wir bis heute zwei verschiedene Genveränderungen (Chromosom 9 oder 16) kennen, welche in etwa 85 Prozent der Patienten mit TSC identifiziert werden können.

■ **Es handelt sich** dabei um Gene, welche für die Regulation des Zellwachstums mitverantwortlich sind. Ist eines der beiden Gene verändert (Mutation), treten gehäuft (gutartige) Tumoren im Körper, insbesondere Gehirn, Niere, Herz und Haut auf. Selten kommt es zu Entartung der Tumoren.

rere Patienten, welche eine normale Schule besuchen können. Einige Kinder benötigen jedoch lebenslängliche Unterstützung für das Alltagsleben.

■ **Wie hoch ist das Risiko für die Eltern, ein weiteres betroffenes Kind zu haben?**

Liegt beim ersten Kind mit TSC eine Spontan-Mutation vor (beide Eltern sind nicht betroffen), dann ist das Risiko bei einem weiteren Kind nur leicht erhöht. Ist jedoch einer der beiden Eltern ebenfalls Träger der Genveränderung, dann besteht ein Risiko von 50 Prozent für jedes weitere Kind.

■ **Bezahlen die Krankenkassen die Behandlungskosten?**

TSC ist eine angeborene Erkrankung, welche in der Schweiz auf der Liste der Geburtsgebrechen steht, welche bis zum 20. Lebensjahr durch die Invalidenversicherung bezahlt werden. Anschliessend übernehmen die Krankenkassen die Therapien.

MARIELLE MOSER

redaktion.ch@mediaplanet.com

## Zahlreiche seltene Krankheiten sind vererbbar

**Humangenetische Forschung sei bei seltenen Krankheiten für die Ursachenermittlung unerlässlich, doch kostspielig, sagt Olivier Menzel. Viele der Krankheiten seien vererbbar. Menzel ist Präsident der BLACKSWAN-Foundation, die die Erforschung seltener Krankheiten unterstützt.**



**Dr. Olivier Menzel,** Präsident und Gründer der Stiftung BLACKSWAN Foundation – Schweizerische Stiftung für die Erforschung seltener Krankheiten.

ter Gene verursacht. Der Humangenetik kommt diesbezüglich eine tragende Rolle zu: Wünschen sich Träger eines krankheitsregenden Gens ein Kind, ist eine umfangreiche humangenetische Untersuchung unerlässlich. Dabei werden die Chromosomen, also Strukturen mit Gen- und Erbinformationen, auf zahlenmässige und strukturelle Veränderungen überprüft. Besteht ein Verdacht auf einen bestimmten genetischen Defekt, werden auch einzelne Genkonstellationen untersucht. Mithilfe der Ergebnisse

kann abgeschätzt werden, ob ein Kinderwunsch sinnvoll ist. Als Behandlungsmöglichkeit dagegen kann die Genanalyse nicht verwendet werden, Erbkrankheiten können nur symptomatisch behandelt werden.

**Genetik hilft weiter**

«Humangenetische Forschung ist unerlässlich, soll die Ursache einer Krankheit ermittelt werden», sagt Olivier Menzel, Humanbiologe und Präsident der BLACKSWAN-Foundation, der Schweizer Stiftung für die Erforschung seltener Krankheiten. «Aus den Erkenntnissen der Genetik können klinische und therapeutische Massnahmen entwickelt werden. Das aber braucht Geld - viel Geld!», so Menzel. Denn im Gegensatz zur genetischen Forschung sind weiterführende Studien äusserst kostenaufwendig. Und

gerade bei seltenen Krankheiten falle die Finanzierung dürrig aus. Menzel: «Weil seltene Krankheiten - der Name sagt es schon - eher rar sind, wird deren Erforschung kaum unterstützt.» Für ihn unverständlich, zumal in der Schweiz 500 000 Menschen an solchen Krankheiten leiden. «Ausserdem führt die Erforschung einer raren Krankheit oft zu Erkenntnissen, die auch für häufigere Erkrankungen verwendet werden können», meint Menzel. Die BLACKSWAN-Foundation setzt sich dafür ein, seltenen Krankheiten mehr Bedeutung einzuräumen. Dabei finanziert die Stiftung Forschungsprojekte im klinischen und therapeutischen Bereich und will zur Sensibilisierung der Gesellschaft beitragen.

MARIELLE MOSER

redaktion.ch@mediaplanet.com

## FORSCHUNG

Gehirntumoren, epileptische Anfälle und Entwicklungsstörungen - die Tuberöse Sklerose (TSC) ist eine komplexe Systemerkrankung, welche die Lebensqualität der Patienten erheblich beeinträchtigen kann. Wie eine Vielzahl seltener Krankheiten ist auch TSC vererbbar, sofern nicht von einer Mutation bestimm-



NEWS

# Neuroendokrine Tumore lang unbemerkt

**Frage:** Weshalb werden neuroendokrine Tumoren meist erst spät erkannt?

**Antwort:** In vielen Fällen treten Beschwerden erst auf, wenn sich der Tumor bereits in einem fortgeschrittenen Stadium befindet.

Selten und gefährlich sind neuroendokrine Tumore. «Die Krankheit ist möglicherweise Jahre vorhanden, ohne dass man es bemerkt», sagt Dr. med. Stettler, Leitender Arzt an der Universitätsklinik für Endokrinologie, Diabetologie und Klinische Ernährung am Inselspital Bern. Weil die Krankheit so selten sei, werde sie zudem auch nicht oft vermutet. Man nimmt an, dass es in der Schweiz pro 100.000 Einwohner fünf bis sechs neue Fälle von neuroendokrinen Tumoren pro Jahr gibt. Grundsätzlich kann die Krankheit aber jeden treffen. Menschen zwischen 40 und 60 Jahren seien jedoch am häufigsten betroffen, sagt Dr. Stettler. Neuroendokrine Tumore basieren auf einem unkontrollierten Wachstum der neuroendokrinen Zellen. Diese Zellen finden sich überall im Körper, ob im Darm, in der Lunge, oder in der Bauchspeicheldrüse.

## Diagnose ist eine Herausforderung

Wie das Krankheitsbild bei neuroendokrinen Tumoren aussieht, hängt stark von der Art des Tumors ab. Die so genannten aktiven Arten produzieren selbst Hormone. «Diese Tumore werden häufig aufgrund der Symptome bemerkt, die durch die Hormonausschüttung ausgelöst werden», erklärt Dr. Stettler. Symptome der Tumor beispielsweise Insulin aus, so führe dies zu einer ständigen Unterzuckerung, bei Glukagon zu einer Überzuckerung. Andere Symptome von hormonproduzierenden Tumoren können Durchfall oder Hitzewallungen sein. «Bei



**PD Dr. Christoph Stettler**, Leitender Arzt der Universitätsklinik für Endokrinologie, Diabetologie und Klinische Ernährung am Inselspital Bern.

Tumoren, die keine Hormone ausschütten wird die Krankheit oft erst erkannt, wenn sie schon relativ gross sind und schon Ableger gebildet haben», sagt Dr. Stettler. Diese Tumoren finde man dann auch eher zufällig. Häufig würden Computertomografien und MRI nicht deswegen gemacht, weil ein Verdacht auf neuroendokrine Tumoren bestehe, sondern weil der Patient beispielsweise Schmerzen im Bauch oder der Leber habe. Dr. Stettler rät davon ab, sich routinemässig in die Röhre zu legen, ohne ernsthaft

te Beschwerden zu haben. Dafür sei es bei chronischem Magen- und Darmerkrankungen wie ständigem Durchfall und Blähungsgefühlen umso wichtiger, schnell zu handeln.

## Behandlung wird immer besser

«Der erste Schritt ist, wenn immer möglich, die Operation», sagt Dr. Stettler. Haben sich noch keine Ableger gebildet, so kann der Patient bei einer vollständigen Entfernung des Tumors geheilt werden. Der zweite Schritt beinhaltet die medikamentöse Behandlung. Die Medikamente blockieren die Tumorzellen und hindern sie somit am Wachstum und an der Hormonausschüttung. Neu ist die Nuklearmedizinische Therapie. Bei dieser werden die Tumorzellen nicht nur blockiert, sondern gezielt durch radioaktiv strahlende Substanzen lokal zerstört.

In der Schweiz habe sich die Behandlung von neuroendokrinen Tumoren in den letzten zehn Jahren stark verbessert, so Dr. Stettler. Im Vergleich zu anderen Ländern würden viele Kosten durch die Krankenkasse abgedeckt, auch wenn gerade bei neueren Medikamenten häufig eine individuelle Lösung zur Kostendeckung gefunden werden müsse. Auch die Anzahl der Diagnosen habe in der Schweiz zugenommen. Dies liege aber wahrscheinlich nicht daran, dass es mehr Menschen mit dieser Krankheit gebe, sondern dass man die Tumoren früher erkenne. Wie stark die Lebensqualität und Lebenserwartung des Patienten bei dieser Krankheit eingeschränkt ist, hängt von der Aggressivität des Tumors ab. «Es gibt aber einen beachtlichen Anteil an Patienten mit neuroendokrinen Tumoren, die damit gut leben können», so Dr. Stettler.

## FACTS

**In der Schweiz** existiert seit 2008 der Verein SwissNET (NET steht für «Neuroendokriner Tumor»), in dem sich Spitäler und Spezialisten zusammengeschlossen haben. Der Verein führt eine anonymisierte Datenbank, auf der bisher bereits knapp 200 verschiedene Fälle erfasst sind. Die Daten ermöglichen detailliertere Studien und Analysen. Neben dem Austausch der Fachärzte trägt er zu einer besseren Behandlung und Erkennung von neuroendokrinen Tumoren bei.

## Lesen Sie mehr im Internet:

[www.netzwerk-net.de](http://www.netzwerk-net.de)  
<http://netcancerday.org/de/learn-more/what-is-net-cancer/>



## KURZNACHRICHTEN



**Hans-Rudolf Imbach**, Betroffener aus Buonas (ZG)

## «Mit dem Schicksal hadern, kostet Energie»

**Im Oktober 2009 entdeckten die Ärzte in der Bauchspeicheldrüse von Hans-Rudolf Imbach einen neuroendokrinen Tumor – vier Tage vor seinem 58. Geburtstag. Der Projektmanager sieht in seiner Krankheit indirekt auch positive Aspekte.**

### Was ging in Ihnen vor, als Sie die Diagnose erhielten?

Nach einem MRI prognostizierte mir der Arzt, ich hätte im besten Fall noch einige Monate zu leben. Mein erster Gedanke war: Ich muss nach Hause, um das Testament zu schreiben. Sechs Tage später stellte sich heraus, dass der Tumor nicht so aggressiv war, wie angenommen.

### Wie wirkt sich die Krankheit auf Ihren Alltag aus?

Ich fragte den Arzt gleich zu Beginn, ob ich im Sommer Motorrad fahren gehen könne. Als er zustimmte, war für mich klar, dass ich nicht bettlägerig sein werde. Ich arbeitete erst 50 Prozent, inzwischen noch 25 Prozent. Eine Einschränkung erlebe ich durch die nachlassende Kondition und Konzentrationsfähigkeit. Zudem muss ich mir täglich Medikamente injizieren.

### Oft dauert es lange, bis ein neuroendokriner Tumor entdeckt wird. Wie war das bei Ihnen?

Von den ersten Beschwerden bis zur

Diagnose vergingen vier bis fünf Jahre. Ich hatte zu Beginn Rücken-, Brustschmerzen und Durchfall. Man ist sicher logisch vorgegangen, um der Ursache auf den Grund zu gehen. Einzig zu bemängeln ist, dass das MRI nicht früher durchgeführt wurde. Vielleicht kann aber durch meine Krankheitsgeschichte und dem damit verbundenen Austausch unter den Ärzten anderen Betroffenen geholfen werden.

### Wie hat Ihr Umfeld auf die Krankheit reagiert?

Meine Frau und mein Sohn waren zuerst geschockt. Ich erlebe aber vom gesamten Umfeld sehr viel Unterstützung und Mitgefühl. Meine Arbeitskollegen anerkennen sich zum Beispiel, mich nach Hause zu fahren, wenn ich im Geschäft Schmerzen bekomme. Dadurch, dass meine Krankheit selten ist, sind die Leute auch neugieriger und fragen nach Befinden, Auswirkungen und Zukunft.

### Wie gehen Sie selbst damit um?

Ich akzeptiere die Krankheit. Seit der Diagnose lebe ich viel bewusster, genieße jeden Tag. Ich freue mich über vieles, was vorher selbstverständlich war. Wenn ich mit dem Schicksal hadern würde, ginge viel zu viel Energie verloren.

URSULA AMANN

redaktion.ch@mediaplanet.com

ANZEIGE

# Therapiebegleitung von Menschen mit seltenen und hochkomplexen Krankheiten

**MEDI SERVICE**

Apotheke Farmacia Pharmacie

## Telegramm

- Ausrichtung auf schwerkranke Langzeitpatienten mit seltenen Krankheiten
- Regelmässige Beratung und Betreuung von Patienten durch speziell ausgebildete Pflegefachpersonen
- Sozialversicherungsberatung
- Öffentliche Informationsveranstaltungen
- Lieferung der benötigten Medikamente in der Regel innerhalb von 24 Stunden nach Bestelleingang
- Diverse massgeschneiderte Dienstleistungen

Spezialapotheke MediService  
Pharma Care  
Tel: 0800-220 222  
pharmacare@mediservice.ch  
www.mediservice.ch



## Die Spezialapotheke MediService

MediService ist eine Schweizer Spezialapotheke, die Patienten seit 1997 schnell und diskret mit Medikamenten und Medizinprodukten versorgt. Das Unternehmen ist spezialisiert auf die Bedürfnisse von chronisch kranken Patienten, d.h. auf Menschen mit schweren und seltenen Krankheiten. Über 100'000 Patientinnen und Patienten in der ganzen Schweiz profitieren bis heute vom Vollsortiment und den Dienstleistungen des Unternehmens. Therapie- und Qualitätssicherung haben bei MediService immer oberste Priorität.



## Pharma Care – für mehr Lebensqualität im Alltag

Die Zahl der Menschen, die an einer schweren chronischen Erkrankung leiden, steigt. Diese oft komplexen Krankheiten, die das Leben Betroffener teilweise massiv einschränken, verlangen spezielle Betreuungsansätze. Mit dem in der Schweiz einzigartigen Therapiekonzept Pharma Care bietet MediService



## Home Care – die spezielle Betreuung und Begleitung zu Hause

Selbständig und unabhängig zu bleiben, das wünschen sich viele chronisch kranke Menschen. Ziel von Home Care ist es, Betroffene, die auf anspruchsvolle Therapien angewiesen sind, darin zu unterstützen. Dabei steht das Festhalten an der Behandlung und die korrekte Anwendung im Vordergrund, um unnötige Abbrüche zu vermeiden. Es geht bei Home Care aber auch ganz praktisch darum, Patientinnen und Patienten in die Selbstapplikation einer Langzeittherapie einzuführen bzw. diese zu begleiten.



## INSPIRATION



VERLAUF EINER ANGRIFFS  
GESICHTSÖDEM DURCH HAE  
(links) und Normalzustand  
(rechts).  
FOTO: CSL BEHRING

Eine  
Familien-  
krankheit

**Paula Hunkeler litt schon als kleines Kind unter Bauchweh und Schwellungen.**



Paula Hunkeler, Präsidentin der Schweizerischen HAE-Vereinigung.

Bei der kleinen Paula brauchte es keine Diagnose, um zu wissen, dass auch sie die Familienkrankheit geerbt hatte, als sie immer wieder über Bauchkrämpfen und Schwellungen klagte. Grossmutter, Vater, Geschwister litten an der seltenen Krankheit Hereditäres Angio-Ödem (HAE), und nun auch sie.

«Meine Kindheit war nicht einfach», sagt Paula Hunkeler, heute 39-jährig und Präsidentin der Schweizerischen HAE-Vereinigung. «Ich hatte häufig Bauchweh und musste heftig erbrechen, sogar wenn ich gar nichts gegessen hatte.» Die Auslöser waren ganz unterschiedlicher Art. Ob Ärger oder Freude, ihr Körper reagierte sowohl vorher wie nachher darauf. Sie fehlte oft in der Schule und musste auf so manches Schullager verzichten. Erst ab 1987 bekam sie Spritzen, und ihr Befinden verbesserte sich schlagartig. Aber die Krankheit ist nicht heilbar. Mittlerweile ist ihr ganzer Körper betroffen.

Nach der Schule fand Paula keine Lehrstelle: «Niemand wollte riskieren, dass ich öfter im Spital als am Arbeitsplatz wäre.» Als sie ins Alter der ersten Bekanntschaften kam, musste sie manche Verabredung absagen, weil sie aus Vorfreude einen Anfall erlitt. Aber sie fand einen Ehemann mit viel Verständnis. Ihre Krankheit hat Paula Hunkeler nicht daran gehindert, zwei Kinder zu bekommen, einen heute 18-jährigen Sohn und eine 16-jährige Tochter, die beide die Familienkrankheit geerbt haben. Beim Sohn kommen seit zwei Jahren Attacken, aber nur zweimal pro Jahr, bei der Tochter seit der Kindheit alle zwei Wochen. «Ich wusste, dass man dank der Medikamente mit der Krankheit gut leben kann», sagt die Mutter.

Dank der Spritzen, die sie zweimal pro Woche selber setzt, erleidet Paula Hunkeler nur noch einmal wöchentlich einen Anfall. Zum Glück bezahlt die Krankenkasse das Medikament, denn jede Ampulle kostet 900 Franken. Und sie muss sich zweimal pro Woche je drei Stück spritzen. «Würde die Kasse nicht zahlen, würde ich viel früher viel Zeit krank im Bett verbringen», sagt sie.

Die HAE-Vereinigung hat Paula Hunkeler nicht zuletzt ihren Kindern zuliebe gegründet. Dieses Jahr wird das Zehnjährige gefeiert. Die Vereinigung zählt beinahe alle in der Schweiz bekannten Patienten als Mitglieder. «Man fühlt sich nicht mehr allein, wenn man merkt, dass andere die gleichen Probleme haben», berichtet die Präsidentin. «Wir organisieren jedes Jahr ausser der Generalversammlung auch ein Treffen mit Referenten.»

Wer Paula Hunkeler zuhört, merkt: Sie ist zwar unheilbar krank, aber auch unheilbar optimistisch. «Mir kann es noch so schlecht gehen», bekennt sie, «wenn mich jemand nach meinem Befinden fragt, so antworte ich immer, es gehe mir gut. Trübsal blasen ist trotz allem nicht meine Art.»

GISELA BLAU

redaktion.ch@mediaplanet.com

# Wenn die Blutgefässe undicht werden

## ■ Professor Wuillemin, was genau ist HAE?

Es ist eine vererbte, in unregelmässigen Abständen wiederkehrende Wasseransammlung im Gewebe. Die Ursache liegt darin, dass Blutgefässe undicht und durchlässig werden.

## ■ Wie entsteht diese Krankheit?

Sie wird verursacht durch den Mangel an einem Blut-Eiweiss, dem C1-Inhibitor, einem Hemmer, der eine starke Aktivierung des Blutplasma-Systems hervorruft. Dies führt zur übermässigen Bildung des Peptids Bradykinin, das Löcher in Blutgefässen verursacht.

## ■ Hat jeder HAE-Patient seine Krankheit geerbt?

Das ist bei rund 80 Prozent der Fall. Die restlichen 20 Prozent sind Neu-Mutationen.

## ■ Wie sieht das Krankheitsbild aus?

Ein Ödem kann irgendwo im oder am Körper entstehen, häufig an den Extremitäten. Eine Hand kann dann aussehen wie ein Fussball, an dem man gerade noch ein paar Zentimeter der Finger erkennt. Die Ödeme treten auch im Gesicht auf, das entstellend anschwillt, und sie können auch schmerzhaft sein.

## ■ Sind die Schwellungen gefährlich?

Lebensbedrohlich können sie im Bereich der Luftwege sein. Früher führten sie dann oft zum Erstickungstod, heute dagegen kaum mehr. Unangenehm sind Ödeme im Bereich der Genitalien, und im Magen-Darm-Trakt führen sie zu Krämpfen, Erbrechen und Durchfall. Dies ist gefährlich, weil es Flüssigkeitsverlust und Blutdruckabfall verursacht.

## ■ Wie häufig tritt diese Krankheit auf?

Die Prävalenz beträgt 1:50 000. Sie betrifft in der Schweiz also 150 bis 250 Patienten. Bekannt sind uns etwa 75 Prozent. Wir nehmen eine Dunkelziffer von 50 Men-



«HAE-Betroffene sind keine Mimosen, sondern leiden an einem handfesten genetischen Defekt.»

Prof. Dr. med. und Dr. phil. II Walter A. Wuillemin, Chefarzt Hämatologie und Hämatologisches Zentrallabor am Luzerner Kantonsspital.

schen an, die nicht wissen, dass sie an HAE leiden. Auch sie werden oft hören müssen, sie seien reif für den Psychiater.

## ■ Weshalb?

Die Ödeme können dreimal pro Woche oder dreimal pro Jahr auftreten. Auslöser sind physischer Stress wie etwa Gartenarbeit und Sport, aber auch psychischer Stress wie Prüfungen. Es gibt Patienten, die am Tag ihrer Hochzeit unter Bauchkrämpfen leiden. Prüfungstage beginnen mit Bauchweh, und die Patienten werden bald Simulanten genannt. Wer auf Aufregungen mit Erbrechen und Durchfall reagiert, gilt gleich als Mimose.

## FACTS

■ **Hereditäre Angio-Ödeme**, abgekürzt HAE nach dem englischen Begriff «Hereditary Angioedema», entsteht durch ein fehlendes Blut-eiweiss, das zur Folge hat, dass die Blutgefässe undicht werden. Bei psychischen oder physischen Stresszuständen gelangt aus den Gefässen Wasser ins Gewebe, wo es zu unschönen und schmerzhaften Wasseransammlungen kommt. Gartenarbeit, Sport oder auch Prüfungen und freudige Erregungen wirken als Auslöser. Ödeme können überall im und am Körper auftreten. An den Extremitäten und im Gesicht wirken sie stark entstellend und hindern die Be-

## ■ Weshalb wird HAE nicht sofort diagnostiziert?

Wir führten kürzlich eine wissenschaftliche Untersuchung durch, wie lange es zwischen Erstsymptom und Diagnosestellung dauert. Im Mittel zehn Jahre! Mit Magen-Darm-Spiegelungen, sogar mit Operationen zur Entfernung von Gallenblase, Gebärmutter und Blinddarm, alles vergeblich. Diese Leute sind keine Psychoopathen, sondern leiden an einem handfesten genetischen Defekt.

## ■ In welchem Alter tritt die Krankheit auf?

Bei Symptombeginn sind die meisten Patienten zwischen 10- und 20-jährig. Östro-

gen blockiert den C1-Inhibitor noch stärker. Nimmt eine junge Frau die Antibaby-Pille, können die Symptome richtig schlimm werden.

## ■ Wie wird HAE diagnostiziert?

Geschwollene Hände und Lippen oder Bauchweh können hundert Ursachen haben, aber bei häufigem Auftreten sollte der Arzt an HAE denken. Zur Diagnosestellung gibt es nur die Messung des Eiweisses im Blut. Aber sie bedingt eine enorm schwierige Laborarbeit, die heute kompetent in St. Gallen und im Inselspital Bern durchgeführt wird.

## ■ Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Man muss den C1-Inhibitor ersetzen, und zwar durch ein Produkt aus dem Plasma von Spenderblut. Es wird intravenös gespritzt. Die meisten schaffen das selbst. Bei häufigen Attacken wird vorbeugend etwa zweimal wöchentlich gespritzt, in gewichtsabhängiger Dosis. Früher gab man auch Frauen männliche Geschlechtshormone, doch die Nebenwirkungen waren unangenehm. Bei Männern dagegen verschwinden die Anfälle mit einer tiefen Dosis des Männerhormons. Neuerdings steht ein Bradykin-Rezeptor-Blocker zur Verfügung. Er wirkt gegen die Durchlässigkeit der Blutgefässe und wird unter die Haut gespritzt. Heute kann die Mehrheit der Betroffenen verhältnismässig problemlos mit HAE leben.

## ■ Beahlt die Krankenkasse die Behandlungen?

Ja, durch den Verband für Gemeinschaftsaufgaben der Krankenversicherer SVK in Solothurn. Die Gesamtkosten aller Patienten betragen ein bis zwei Millionen Franken pro Jahr. Pro Attacke muss man mit 1000 bis 2000 Franken rechnen, doch es gibt Patienten, deren Behandlung bis 250 000 Franken jährlich kostet. 10 bis 20 Leute benötigen die Spritzen regelmässig, die anderen nur selten.

troffenen, zur Schule oder zur Arbeit zu gehen. Gefährlich sind die Ödeme in den Luftwegen, weil sie zu Erstickungsanfällen führen können. Im Magen-Darm-Trakt verursachen die Wasseransammlungen Symptome wie bei einem Darmverschluss, nämlich Krämpfe, Erbrechen und Durchfall. HAE-Patienten haben wegen ihrer geringen Zahl keine politische Lobby.

## ! Mehr dazu im Internet:

[www.hae-vereinigung.ch](http://www.hae-vereinigung.ch)  
[de.wikipedia.org/wiki/Hereditäres\\_Angiooedem](http://de.wikipedia.org/wiki/Hereditäres_Angiooedem)

GISELA BLAU

redaktion.ch@mediaplanet.com



NEWS

FACT  
**5**  
MAX 1 VON 2000 MENSCHEN BETROFFEN



**ROLLE DER MEDIEN**  
Jasmin Rechsteiner ist Miss Handicap 2010.  
FOTO: MARCO SAMUELS (LINKS), DANIEL JAUSLIN (RECHTS)

# «Information führt zu Integration»

■ **Frage:** Wofür steht die «Miss Handicap»?  
■ **Antwort:** Miss Handicap 2010 ist Jasmin Rechsteiner, die an einer seltenen Mehrfachverkrümmung der Wirbelsäule leidet, und sie ist Botschafterin für Menschen mit einer Behinderung.

■ **Was ist das grösste Problem im Bereich seltener Krankheiten?**  
Da es weniger Betroffene gibt, wird auch weniger geforscht und informiert - weil man einfach weniger weiss. Es müsste mehr Aufklärung stattfinden.  
Die Thematik muss öffentlicher werden, denn Information führt zu Integration. Die Medien spielen dabei eine grosse Rolle. Gerade über Sportler, die körperlich eingeschränkt sind beziehungsweise an einer seltenen Krankheit leiden, sollte mehr geschrieben werden. So kann man über deren Hintergrundgeschichten langsam an das Thema herantreten. Aber es muss auch Orte geben, an denen sich Betroffene zusammenschliessen können.

■ **Weshalb ist das so wichtig?**  
Oft wissen sie gar nicht, welche Möglichkeiten es gäbe oder welche Rechte sie haben. Ich wusste zum Beispiel lange Zeit nicht, dass ich das Recht auf einen Rollstuhl habe. Deshalb braucht

es die Vernetzung, damit nicht jeder für sich alleine herausfinden muss, was ein anderer schon weiss.

■ **Hilft Ihre Position als Miss Handicap, die Gesellschaft zu**

**sensibilisieren?**  
Ich möchte in beiden Bereichen, innerhalb seltener Krankheiten und körperlicher Einschränkung, etwas bewirken. Dass man mir sofort ansieht, dass ich anders bin, ist ein Vorteil. Denn dadurch, dass ich mich nicht verstecke, baue ich nicht nur Ängste bei gesunden Menschen ab, sondern mache auch den kranken Menschen Mut. Sie sollen merken, dass sie gleichwertig sind, die gleichen Bedürfnisse und Gefühle haben und vor allem, dass sie viel erreichen können in ihrem Leben.

■ **Im Vorfeld vom «Wissen heilt! Tag der seltenen Krankheiten» fand ein Flugtag statt. Wie haben Sie diesen erlebt?**  
Genial. Ich war noch nie zuvor in so einem kleinen Flugzeug, in dem nur vier Personen Platz haben. Am Anfang war mir schon mulmig, da man sich nirgends festhalten konnte und jedes Ruckeln spürte. Aber spätestens, als ich die Sonne über den Wolken sah, war das vergessen. Ich musste zwar zuvor abklären, ob meine Lunge den Höhenunterschied mitmacht. Es hat problemlos geklappt, wir sind bis auf 2000 Meter geflogen.

PROFIL

■ Die 29-jährige Thurgauerin **Jasmin Rechsteiner** ist «Miss Handicap 2010».  
■ **Sie lebt mit** einer Kyphoskoliose, einer seltenen Mehrfachverkrümmung der Wirbelsäule und hatte bei ihrer Geburt eine Lebenserwartung von fünf Jahren.  
■ **Die Lunge weist** nur einen Drittel der Grösse eines gesunden Menschen auf, weshalb sie nachts ein Beatmungsgerät benötigt.  
■ **Nach vielen** Operationen und Spitalaufenthalten ist ihr Gesundheitszustand jetzt ziemlich stabil.  
■ **Trotz regelmässiger** Schmerzen und einer Körpergrösse von nur 1.33 Meter übernimmt sie die meisten Aufgaben in ihrem Haushalt selbst und



FOTO: MARCO SAMUELS

arbeitet zu 50 Prozent als kaufmännische Angestellte/Sozialversicherungsfachfrau.

! **Mehr dazu im Internet:**  
[www.wissenheilt.ch/de/?page\\_id=201](http://www.wissenheilt.ch/de/?page_id=201)  
[www.misshandicap.ch](http://www.misshandicap.ch)  
[blog.misshandicap.ch/?page\\_id=6](http://blog.misshandicap.ch/?page_id=6)

■ **Wie vermitteln Sie das?**  
Man muss bei den Jungen anfangen. Ich war gerade bei einer Schulklassen und habe von meinem Leben erzählt. Kinder sind sehr offen, interessiert und haben weniger Hemmungen und Vorurteile. Ich besuche aber auch verschiedenste Anlässe und gebe dort Autogramme - man soll merken, dass ich eine Miss bin, die auch eine Botschaft hat.

■ **Was sind Ihre grössten Hoffnungen hinsichtlich seltener Krankheiten?**  
Ich hoffe, dass Brücken gebaut werden zwischen gesunden und kranken oder behinderten Menschen und dass jeder seinen kleinen Beitrag zur Integration leistet.

ALEXA SCHERRER  
redaktion.ch@mediaplanet.com

PUBLIREPORTAGE

## Marfan erkennen heisst Leben retten! – Mehr als zwanzig Jahre Engagement für eine seltene Krankheit



Lange, schmale Finger und überstreckbare Gelenke gehören zu den möglichen erkennbaren Zeichen eines Marfan-Syndroms.  
Im Bild die typischen Handgelenkzeichen:  
Der eingeschlagene Daumen überragt den Handrand auch ohne Faustschluss (mitte und rechts).  
Der kleine Finger und der Daumen berühren oder überlappen sich beim Umspannen des Handgelenks (links).

**Was ist das Marfan-Syndrom?**

Das Marfan-Syndrom (MFS) ist eine angeborene und vererbare Schwäche des gesamten Bindegewebes. Es tritt unabhängig von Geschlecht und ethnischer Gruppe auf. Betroffen ist eine Person von 5 000 – 10 000 Personen. Die bedrohlichste Auswirkung des geschwächten Bindegewebes ist die Gefahr eines plötzlichen Aufspaltens (Dissektion) oder des Zerreiassens der Hauptschlagader (Aortenruptur) als Folge einer unbemerkten Gefässerweiterung (Aortenaneurysma).

**Marfan Stiftung Schweiz**

Auch beim Marfan-Syndrom brauchte es die Initiative und das Engagement einzelner Privatpersonen, damit betroffenen Menschen und ihren Angehörigen, aber auch weiteren Bezugs- und Fachpersonen notwendige Hilfe angeboten werden konnte. 1987 gründeten die Eltern eines Sohnes mit MFS die Marfan Stiftung Schweiz. Sie mussten erfahren, dass das Marfan-Syndrom in manchen Fällen nicht einfach zu diagnostizieren ist und wenig Wissen über dessen Behandlung und die Begleitung der Betroffenen vorhanden war.

In den letzten Jahren leistete die Marfan Stiftung Schweiz Pionierarbeit, eröffnete eine professionell geführte Geschäfts- und Beratungsstelle und konnte vieles zu Gunsten der Menschen mit MFS bewegen: Informationen über neue Erkenntnisse in Diagnostik und Behandlung werden für Betroffene und für Fachleute zugänglich gemacht, eine internationale Vernetzung wurde aufgebaut, durch Öffentlichkeitsarbeit wurden Wissen und Verständnis gefördert, und viele Patienten und Angehörige konnten persönlich beraten und begleitet werden. Da es keine Marfan-Zentren oder Zentren für seltene Krankheiten in der Schweiz gibt, wird aktuell an einem umfassenden Netzwerk von Ärzten und Spezialisten gearbeitet.

**Auch nach über zwanzig Jahren aktiver Arbeit durch die Marfan Stiftung Schweiz und die Marfan Selbsthilfe, wird die Frage «Was ist das Marfan-Syndrom» noch immer sehr häufig gestellt, denn es handelt sich um eine seltene Krankheit, die nicht einfach zu diagnostizieren ist.**

marfan.ch [www.marfan.ch](http://www.marfan.ch) • 031 312 11 22



## PROFESSIONAL INSIGHT



**ORPHAN DRUG ACT**  
Die USA erließen 1983 den Orphan Drug Act, der die Förderung und Entwicklung derartiger Arzneimittel zum Ziel hat. Die EU hat im Januar 2000 die Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden in Kraft gesetzt.  
FOTO: SHUTTERSTOCK.COM

**Die Situation von Menschen mit einer seltenen Krankheit** muss in der Schweiz verbessert werden. Wenn es Therapiemöglichkeiten zur deutlichen Verbesserung der Lebensqualität gibt, sollten diese von der Krankenkasse mitfinanziert werden. Gesetzliche Richtlinien müssen Rechtsgleichheit schaffen und dem Einzelschicksal gerecht werden.

## Kein Glücksspiel bei Gesundheitsfragen

Leiden unter 10000 Menschen höchstens fünf an einer Krankheit, gilt sie als selten. Es existieren jedoch ungefähr 7000 verschiedene seltene Krankheiten, was die Gruppe der Betroffenen nicht mehr klein erscheinen lässt. Sechs bis acht Prozent der Bevölkerung erkranken im Verlauf ihres Lebens an einer seltenen Krankheit. Da es von jeder seltenen Krankheit aber nur wenige Patienten gibt, fehlen oft wichtige Informationen und somit auch Diagnose- und Therapieverfahren. In der Schweiz fehlen uns zusätzlich Kompetenzzentren und im Vergleich zur EU, die in diesem Bereich eine aktive Politik verfolgt, hinken wir weit hinterher. Ich kenne Geschichten von Patienten, welche wegen des geringen verfügbaren Wissens bis zu zehn Jahre auf eine richtige Diagnose warten mussten. Auch wenn das Einzelfälle sind, eine Diagnose-Odysee von durchschnittlich zwei bis drei Jahren ist durchaus üblich. Hat man als Patient das Glück, dass es überhaupt eine wirksame Therapie oder sogar eine Heilungsmöglichkeit gibt, sollte diese auch ermöglicht werden. Der jüngste Bundesgerichtsentscheid, der in einem konkreten Fall die Leistungspflicht der Krankenkasse mangels Wirtschaftlichkeit der Behandlung abgelehnt hat, darf daher nicht verallgemeinert werden. Denn es liegt in der Natur der seltenen Krankheiten, dass sie sehr individuell sind und der therapeutische Nutzen daher im Einzelfall geprüft werden muss.

**Lebensqualität berücksichtigen**  
Es kann und darf nicht sein, dass ein Pa-

tient nicht weiter therapiert wird, weil er sich die Behandlung nicht aus eigener Kraft leisten kann. Die Entscheidung, wie viel eine seltene Krankheit kosten darf, kann nicht dem Gericht und den einzelnen Krankenkassen überlassen werden. Denn so läuft es darauf hinaus, dass der Patient bei einer Kasse vielleicht Glück hat und Unterstützung bekommt, während ihm bei einer anderen die Leistungen verwehrt geblieben wären. Gesetzlichen Regelungen im Bereich der seltenen Krankheiten müssen eine rechtsgleiche Behandlung aller Patienten gewährleisten und das Kosten-Nutzenverhältnis analysieren. Ein hoher therapeutischer Nutzen zur Verbesserung von Lebensqualität und Lebenserwartung muss nachgewiesen werden können. Ich finde es aber unwürdig, wenn ein junger Mensch dank erfolgreicher Therapie und wirksamen Medikamenten sein Leben selbstständig gestalten kann und ihm jetzt diese Möglichkeit genommen werden soll, weil die Therapie zu teuer ist.

Der ursprüngliche Sinn von Krankenkassen ist es, Menschen zu helfen, gesundheitliche Schicksalsschläge finanziell verkraften zu können und nicht wegen einer Krankheit in den finanziellen Ruin zu schlittern. Um zu verhindern, dass ein Patient nicht nur gegen seine Krankheit, sondern auch noch um seine Medikamente kämpfen muss, braucht es rechtliche Grundlagen und Richtlinien, die klar definieren, welche Situationen welche Massnahmen auslösen.

**Vernetzung und Forschung fördern**

In meinem Postulat fordere ich eine nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen

## POLITIK

«Wenn es für die Betroffenen seltener Krankheiten eine Therapiemöglichkeit gibt, gehört deren Mitfinanzierung einfach zur Solidarität.»



Ruth Humbel,  
CVP-Nationalrätin

mit seltenen Krankheiten. Ziel ist es, dass Patienten mit seltenen Krankheiten in der ganzen Schweiz medizinisch gleich gut versorgt werden, was eine rechtzeitige Diagnostik, eine zweckmässige Behandlung und vor allem den rechtsgleichen Zugang zu wirksamen Therapien und Medikamenten beinhaltet. Dafür benötigen wir eine Koordination der Fachkräfte auch über die nationalen Grenzen hinaus. Dabei muss das Rad nicht neu erfunden werden, denn wir haben in der Schweiz bereits gute Ansätze, auf denen jetzt aufgebaut werden kann.

Auch die Rolle der Pharmaindustrie darf nicht vergessen werden. Ihr Interesse, im Bereich der seltenen Krankheiten zu forschen, ist eher gering, da es sich weitaus weniger lohnt als bei verbreiteten Krankheiten. Hierbei wäre also zu überlegen, ob eine Patentschutzverlängerung einen Anreiz für vermehrte Forschung schaffen könnte.

**Runder Tisch erörtert Handlungsbedarf**

Innerhalb der Interessengemeinschaft «Rare Disease» wurde vor einem Jahr der erste runde Tisch einberufen. Zusammen mit Patientenorganisationen, Grundversorgern, Spezialisten, Pharma- und Krankenkassenvertretern wollen wir herausfinden, wo Handlungsbedarf besteht und welche Massnahmen erforderlich sind. Der Stein, der auch durch den aktuellen Bundesgerichtsentscheid ins Rollen kam, darf nun nicht mehr gestoppt werden. Denn wenn es für die Betroffenen eine Therapiemöglichkeit gibt, gehört deren Mitfinanzierung einfach zur Solidarität.



## KURZNACHRICHTEN



Esther Neiditsch,  
Übersetzerin, Genf,  
Präsidentin von  
ProRaris, Allianz  
Seltener Krankheiten  
- Schweiz.

**«Wir brauchen einen nationalen Aktionsplan»**

**Es brauchte einen Dachverband, denn einzeln haben kleine Vereine kein Gewicht. Und es gab für mich auch eine private Motivation.**

**Sind Sie persönlich betroffen?**

Ich leide selber nicht an einer seltenen Krankheit, aber meine älteste Tochter starb fünfjährig an einem Hirntumor. Die Medizin hätte ihr wohl auch heute noch nicht helfen können. Ich habe zum Glück noch zwei erwachsene Töchter.

**Hatten sie keine Bedenken, weitere Kinder zu bekommen?**

Für mich stellte sich diese fundamentale Frage nicht. Meine dritte Tochter war bereits unterwegs, als bei der Ältesten die Erkrankung manifest wurde. Aber Sie haben hier ein grundlegendes Thema angesprochen: Eine genaue Diagnose ist wichtig für die ganze Familie. Sie wird leider in vielen Fällen nicht bezahlt; das muss sich ändern. Ohne Abklärung wird eine Krankheit vielleicht immer weiter vererbt.

**Was muss sich noch alles ändern?**

Wer so einen schrecklichen Schicksalsschlag erleidet, sollte sich nicht wegen Kleinigkeiten mit Versierungen und Sozialämtern streiten müssen. Die grössten Ungerechtigkeiten sind ungleicher Zugang zu Therapien, mangelnde Forschung «nur für diese paar Leute», keine Kostengut-sprachen.

**Sind Sie politisch aktiv?**

Ich verspreche mir viel Resonanz vom Anlass, den unser Dachverband am 19. Februar in Bern durchführte. Zu Gast war auch die Aargauer CVP-Nationalrätin Ruth Humbel, die im Dezember 2010 im Nationalrat ein Postulat «Nationale Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten» einreichte, mit 40 Mitunterzeichnenden aus allen Parteien.

**Wie viele Menschen mit seltenen Krankheiten gibt es in der Schweiz?**

In Europa sind es 6,5 Prozent der Bevölkerung, in der Schweiz wäre dies eine halbe Million. Es gibt Krankheiten mit nur einem Patienten. Hauptziel unseres Anlasses war die Schaffung eines Netzwerkes zwischen Forschern, Ärzten, Politikern. Wir brauchen staatliche Unterstützung, wir brauchen einen nationalen Aktionsplan.

Sie wären seinerzeit wohl froh um ein Netzwerk gewesen.

Es gibt Wunden, erniedrigende Erfahrungen, die bleiben. So geht es vielen. Sehr häufig müssen sich Mütter anhören, sie hätten sich in der Schwangerschaft falsch ernährt. Diesen Frauen werden enorme Schuldgefühle eingepflegt. Das muss aufhören.

GISELA BLAU

redaktion.ch@mediaplanet.com



NEWS

6

35% DER BETROFFENEN KINDER STERBEN VOR DEM 5. LEBENSJAHR



KURZNACHRICHTEN



**ORPHAN DRUG ACT**  
Die USA erließen 1983 den Orphan Drug Act, der die Förderung und Entwicklung derartiger Arzneimittel zum Ziel hat. Die EU hat im Januar 2000 die Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden in Kraft gesetzt.  
FOTO: SHUTTERSTOCK.COM



Forschungsprojekte bringen Hoffnung  
FOTO: SHUTTERSTOCK.COM

# «Immer mehr Firmen investieren in diesen Bereich»

**Frage:** Die Hoffnung der Patienten, die unter seltenen Krankheiten leiden, liegt vorwiegend auf der Biotech- und Pharmaindustrie. Kann diese die Erwartungen erfüllen?  
**Antwort:** Ja, ist sich Generalsekretär von Interpharma, Thomas Cueni sicher. Doch es müssen Anreize gesetzt werden.



«Die derzeitigen Fortschritte werden auf jeden Fall auch die Diagnose verbessern.»

Thomas Cueni,  
Generalsekretär von Interpharma.

Sie wurden von der Forschung und der Pharmaindustrie lange vernachlässigt und bekamen so auch ihren Namen: «orphan diseases» - Waisenkinderkrankheiten. Nach und nach beginnen sie sich allerdings aus diesem Schattendasein zu befreien. «Es besteht die Hoffnung, dass wir im Bereich seltene Erkrankungen in den nächsten Jahrzehnten wirklich einen grossen Schritt vorwärts kommen», erklärt Susan Gasser, Professorin und Leiterin des Basler Forschungsinstituts FMI. Tatsächlich ist diese Bewegung schon seit einigen Jahren zu erkennen. Seit 1983 in den USA der Orphan Drug Act eingeführt wurde - eine Regelung mit dem Ziel, die Entwicklung neuer Medikamente gegen seltene Erkrankungen zu fördern - wurden über 300 Produkte zugelassen. In den Jahren zuvor waren es lediglich zehn. In der EU sind die Zahlen noch besser. Seit die EU im Jahre 2000 ähnliche Richtlinien verabschiedet hat wie die USA, sind bereits über 500 Medikamente gegen seltene Erkrankungen zugelassen. Grundsätzlich geht es für Thomas Cueni, Generalsekretär von Interpharma, nicht zuletzt um die Solidarität der Gemeinschaft mit jenen, die das Pech haben, an einer seltenen Krankheit zu leiden.

teilnehmen können und diese zudem oft sehr komplex und langwierig sind», erklärt Cueni. Hinzu kämen die fehlenden Anreize, solche Forschung durchzuführen, die eben so teuer sein könne, wie jene für häufige Krankheiten. «Es ist unverständlich, dass solche Anreize im Forschungsland Schweiz noch gänzlich fehlen», bemängelt der Generalsekretär.

**Erste Erfolge verzeichnet**

Die Hoffnung der Patienten, für deren Krankheit es noch keine Medikamente gibt, liegt nach wie vor auf der Pharma- und Biotechforschung. «Und deshalb ist es gut zu sehen, dass immer mehr Firmen in diesen Bereich investieren», sagt Cueni. Ein Exempel dafür ist Novartis. Sie setzt darauf, neuartige Behandlungskonzepte zuerst für Patienten mit seltenen Krankheiten zu entwickeln. Andere Pharmafirmen wie etwa Roche führen weltweit hunderte von Studien für oft sehr kleine Patientengruppen auch nach der Einführung eines Medikaments durch. «In den vergangenen Jahren hat dieser Ansatz zu verschiedenen Erfolgen geführt», erklärt Cueni. Beispiel dafür sei etwa die chronische myeloische Leukämie, die heute in vielen Fällen erfolgreich behandelt werden könne. Oder die Gaucher Typ 1 - eine seltene Stoffwechselerkrankung, die zu Blutarmut führt. Je nach Schwere der Erkrankung können die Folgen heute relativ gut behandelt werden. Ein ebenfalls sehr erfolgversprechender Ansatz für viele Patienten könnte zudem die Gentherapie sein, ist sich Cueni sicher:

«Es besteht hier die Chance, nicht nur die Symptome zu lindern, sondern die Erkrankung zu stoppen und die Symptome gar rückgängig zu machen.» In einem ähnlichen Stadium befindet sich die Stammzellforschung, die ebenfalls zur Behandlung von seltenen Erkrankungen beitragen könnte.  
«Die derzeitigen Fortschritte werden auf jeden Fall auch die Diagnose verbessern», so Cueni. Mit Hilfe des genetischen Fingerabdrucks könne in Zukunft viele seltene Erkrankung rascher und sicherer entdeckt werden. Das funktioniert ähnlich wie bei der Verbrecher-Suche mit Hilfe von DNA-Spuren, erklärt der Generalsekretär. «Die DNA-Probe wird mit den Informationen in einer Gen-Datenbank verglichen. Bei einer Übereinstimmung der Gensequenz ist die Erkrankung bestimmt.»

SARAH ZELLER  
redaktion.ch@mediaplanet.com

FACTS

**Interpharma** ist der Verband der forschenden pharmazeutischen Firmen der Schweiz und wurde 1933 gegründet. Interpharma setzt sich ein für innovationsfreundliche Rahmenbedingungen im In- und Ausland, welche pharmazeutische Forschung, Entwicklung und Produktion fördern.

**Mehr dazu im Internet:**  
[www.interpharma.ch](http://www.interpharma.ch)

## «Erforschung seltener Krankheiten lohnt sich»



Dr. Pascale Vonmont  
Stellvertretende Geschäftsführerin der GEBERT RÜF STIFTUNG

Noch wird die Erforschung seltener Krankheiten in der Schweiz stiefmütterlich behandelt. Die Leidtragenden sind die Betroffenen, die vergeblich auf Medikamente hoffen. Dabei könne gerade die Erforschung solcher Krankheiten neue Erkenntnisse für die medizinischen Wissenschaften bringen, sagt Dr. Pascale Vonmont von der Gebert Rüt Stiftung. Die Stiftung will mit ihrem Programm «Rare Diseases - New Approaches» eine Forschungslücke schliessen.

**Seit 2009 engagiert sich die Gebert Rüt Stiftung für die Erforschung seltener Krankheiten. Was war für diese Entscheidung ausschlaggebend?**

Eine Forschungslücke. Obwohl rund jeder zehnte Mensch an einer seltenen Krankheit leidet, werden in der Schweiz dafür nur bescheidene Forschungsgelder eingesetzt. Das Gebiet ist wirtschaftlich uninteressant - denn obwohl es über 7000 verschiedene seltene Krankheiten gibt, kommen einzelne Krankheiten nur selten vor. Das Leid tragen die Patienten, die kaum auf geeignete Therapien oder Medikamente zählen können. Die Erforschung seltener Krankheiten bedeutet aber nicht nur Hoffnung für die Betroffenen, sondern auch ein grosses Potential für die Wissenschaft. Die Erforschung genetischer Zusammen-

hänge bei seltenen Krankheiten kann nämlich auch für häufig auftretende Krankheiten grosse Erkenntnisgewinne bringen.

**Wie sieht das Engagement der Stiftung konkret aus?**

Die Gebert Rüt Stiftung betreibt Innovationsförderung. Sie finanziert nicht Bewährtes und Bestehendes, sondern unterstützt Projekte, die neue Wege gehen und Chancen für die Zukunft ergreifen. Mit ihrem Programm «Rare Diseases - New Approaches» investiert sie seit 2009 jährlich zwei Millionen Franken in innovative Forschungsprojekte, die sie im Rahmen von Ausschreibungen wählt. Dabei gilt ihr Interesse ehrgeizigen und qualitativ hochstehenden Initiativen von Schweizer Hochschulen.

**Weshalb ist dieses Förderprogramm vorerst auf fünf Jahre beschränkt?**

Die Gebert Rüt Stiftung sieht ihre Aufgabe nicht in der Dauerfinanzierung von Projekten. Vielmehr versteht sie sich als Mitgestalterin innovativer Ideen. Sie will mit ihren Förderaktivitäten deutliche - und vor allem nachhaltige - Impulse geben. Deshalb leistet sie Aufbauarbeit und stellt eine stabile Finanzbasis für weiterführende Forschungsprojekte bereit. Die Stiftung legt nicht nur grossen Wert auf die Vernetzbarkeit von Einzelprojekten, sondern auch auf die Kooperation mit weiteren Akteuren - im wissenschaftlichen wie auch im politischen und wirtschaftlichen Bereich.

MARIELLE MOSER  
redaktion.ch@mediaplanet.com

**Zwei Millionen Franken für zündende Ideen**

Im Rahmen des Programms «Rare Diseases - New Approaches» führt die Gebert Rüt Stiftung eine Jahresausschreibung für Forschungsprojekte durch, die einen nachhaltigen Beitrag zur Diagnose und Behandlung seltener Krankheiten leisten. 2010 unterstützte die Stiftung folgende Projekte mit insgesamt zwei Millionen Franken: So widmet sich ein Projekt der Universität Basel der Krankheit «Friedreichs Ataxia», einer degenerativen Erkrankung des zentralen Nervensystems, die bis heute nur symptomatisch therapiert werden kann. Ein Team am Universitäts-Kinderspital Zürich will für Patienten mit dem angeborenen Immundefekt «Septische Granuloamatose CGD», die an ständig wiederkehrenden bak-

teriellen Infektionen und Pilzkrankheiten leiden, eine neue Behandlung mittels Gentherapie erforschen. Ziel des Humangenetiklers Stylianos Antonarakis von der Universität Genf ist es, genetische Ursachen von seltenen rezessiven Krankheiten zu finden. Ein an der Universität Basel angesiedeltes Projekt will die Symptome der «Spinalen Muskelatrophie» lindern, ein Muskelschwund, der durch einen fortschreitenden Untergang von motorischen Nervenzellen im Rückenmark verursacht wird. Und ein Forschungsteam der ETH Zürich will die Ursache der «Lafora Krankheit» erforschen, einer tödlichen Form der Jugendepilepsie. Die nächste Ausschreibung findet im März 2011 statt: [www.grstiftung.ch](http://www.grstiftung.ch)



# «Die Diagnose war Schock und Erleichterung»

Wie eine seltene genetische Stoffwechselstörung das Leben einer Familie aus dem Lot bringt

Diagnostische Odyssee, kaum Medikamente und fehlendes Wissen sind typisch bei seltenen Krankheiten. Was das für Patienten und Angehörige bedeutet, erzählt ein Ehepaar im Vorfeld des internationalen Tags der seltenen Krankheiten.

Alan Niederer

Den 28. April 2010 werden Hanny und Christoph Poincilit aus Unterägeri nicht mehr vergessen. An diesem Tag erfuhren sie, dass ihre 27-jährige Tochter Alix an Niemann-Pick C (NPC) leidet, einer Krankheit, von der sie noch nie gehört hatten. Damit waren sie in guter Gesellschaft. Denn selbst den meisten Ärzten ist das Erleiden, bei dem es zu einer krankhaften Speicherung von Cholesterin und anderen Fettstoffen in den inneren Organen und im Gehirn kommt, fremd. Der Grund: NPC ist extrem selten. In der Schweiz ist die Diagnose erst bei acht Personen gestellt worden.

## Waisenkinder der Medizin

Damit gehört NPC zu den seltenen Krankheiten, die per Definition bei höchstens einer von 2000 Personen auftreten. Die zu 80 Prozent genetisch bedingten Störungen gelten als vernachlässigte Waisenkinder der Medizin (Orphan Diseases). Für die betroffenen Patienten und Angehörigen bedeutet dies nicht nur Verzögerungen bei der Diagnosestellung, kaum vorhandene Therapiemöglichkeiten und psychosozialen Stress, sondern auch einen Mangel an wissenschaftlich fundierter Information, Experten, Infrastruktur und Forschung.

An diese Schwierigkeiten zu erinnern und sie möglichst aus dem Weg zu räumen, ist das Ziel des internationalen Tags der seltenen Krankheiten, der in der Schweiz am Samstag begangen wird. Dass es diesen Tag gibt, zeigt die Bedeutung der medizinischen Waisenkinder für die öffentliche Gesundheit. Was viele nicht wissen dürften: Anders als ihr Name vermuten lässt, sind seltene Krankheiten überaus zahlreich – wenigstens in der Summe. Schätzungen gehen von 7000 verschiedenen seltenen Leiden aus. Laut Pro Raris, der nationalen Allianz seltener Krankheiten, sind allein in der Schweiz eine halbe Million Menschen davon betroffen.

Dass bei Alix Niemann-Pick C diagnostiziert wurde, ist der Hartnäckigkeit ihrer Eltern zu verdanken. Denn nach einer Odyssee von Klinik zu Klinik drängten sie auf eine Überweisung der Tochter ins Universitätsspital Zürich. Dort erfuhren sie von der Stoffwechselspezialistin Marianne Rohrbach von der schrecklichen Krankheit, die seither ihr Leben dominiert. Als die Ärztin ihnen erklärte, mit welchen körperlichen und zerebralen Symptomen NPC einhergehen kann, war für sie schlagartig klar, dass nicht nur Alix, sondern auch ihre beiden anderen Kinder die Krankheit hatten – was sich auch bestätigte.

«Die Nachricht war ein Schock», erzählen die Eltern beim Gespräch in ihrem Haus. «Jetzt machen wir alle noch einmal Ferien, und dann verschwinden wir», ging es der Frau auf der Heimfahrt durch den Kopf. Doch dann erinnerte sich die Sekundarlehrerin an die Worte der Ärztin: «Das muss man öffentlich machen.» Und so fasste Hanny Poincilit ihren Entschluss: Ein Freund sollte einen Film über die Familiengeschichte drehen. «Wir wissen noch nicht, was daraus wird», sagt ihr Mann, «aber der Film hat uns gerettet. Damit bekommt die Tragödie wenigstens einen Sinn.»

Bei unserem Gespräch ist kurz auch Alix anwesend. Die junge Frau wirkt apathisch. Sie hat Schwierigkeiten beim Sprechen und Schlucken, weshalb ihr der Tee mit einem Röhrchen gereicht wird. «So will ich nicht mehr leben», sagt sie plötzlich, als ihr Vater am Computer Filmausschnitte des alten Familienarchiv abspielt. Im Zeitraster sieht man, wie aus den drei fröhlich spielenden Kindern von einst junge Erwach-



Hanny und Christoph Poincilit fordern bessere Lebensbedingungen für Menschen mit seltenen Krankheiten. Dazu haben sie eine Patientenorganisation gegründet; ihre Mitglieder haben sich zu einem Gruppenbild auf dem Bildschirm versammelt. BAER / NZZ

sene mit zunehmenden Problemen beim Bewegen, Sprechen und Denken werden. Diesen Zerfall mit ansehen zu müssen, macht sprachlos. Was lässt sich angesichts eines solchen Schicksals sagen?

Später meint die Mutter: «Die Diagnose war auch eine Erleichterung.» Unter Tränen erzählt sie, wie sie sich beim ältesten Kind, Mathias, immer wieder Vorwürfe gemacht hatte: «Hatte ich etwas verpasst, einen Zeckenstich oder eine Krankheit, die einen Arzt besuch erfordert hätte?» Es musste doch eine Erklärung geben für die fortschreitende Behinderung ihres Sohnes. «In dieser Hinsicht war die schreckliche Diagnose nach 30 Jahren Unsicherheit eine grosse Entlastung für mich.»

«Heute wissen wir aber auch, dass wir die Mädchen während Jahren überfordert haben», sagt ihr Mann, ein ETH-Ingenieur. Denn die Familie ging immer davon aus, einen behinderten Sohn und zwei gesunde Töchter zu haben. Inzwischen hat der Vater die Kränkengeschichten seiner drei Kinder minuziös festgehalten. Bei Mathias lesen wir: Schlafstörungen als Kleinkind, vergrösserte Milz mit fünf. Mit 14 Jahren Schul-schwierigkeiten, die mit Ritalin behandelt werden. In den folgenden Jahren wird der junge Mann wegen seiner zunehmenden geistigen Leistungseinbusen wiederholt neuropsychologisch abgeklärt – ohne Resultat.

## «Kein Hinweis auf Ursache»

In einem Arztbericht aus dem Jahr 2000 heisst es: «Alle Untersuchungen zeigen ein unauffälliges Resultat, so dass kein Hinweis auf eine der Symptomatik zugrunde liegende Krankheit gefunden werden kann.» In einer späteren Notiz steht: «Zweifelloso bleibt wegen des Fehlens einer Diagnose ein ungutes Gefühl.»

Ein ungutes Gefühl bleibt auch bei Alix und Zita, deren Geschichten sich ähnlich anhören, auch wenn bei ihnen die Krankheitszeichen später einsetzten. Und in allen drei Fällen ist der Grund für die jahrelange Odyssee durch medizinische Institutionen, die vielen Fehlbeurteilungen und Fehlbehandlungen so einfach wie erschreckend: Keiner der Ärzte und Psychiater hat jemals an Niemann-Pick C gedacht – und dies, obwohl die neurodegenerative Erkrankung bereits 1914 von Albert Niemann beschrieben und wenige Jahre später vom Pathologen Ludwig Pick bestätigt wurde.

Solche Schicksale zu verhindern, ist einer der Gründe, warum sich die Poincilit öffentlich engagieren, auch in der neugegründeten nationalen Niemann-Pick-Vereinigung (NP Suisse). Der Verein soll Patienten und Eltern Hilfe zur

Selbsthilfe bieten. Aber auch die Förderung von Angehörigen, optimalen Pflege- und Betreuungsformen, Ausbildungsangeboten und der Forschung ist vorgesehen. Ein weiteres Anliegen ist, dass für Patienten eine menschenwürdige und einheitliche Lösung gefunden wird, wie die horrenden Betreuungskosten bezahlt werden können. Denn allein das Medikament, mit dem Alix und Zita behandelt werden, kostet für jede 20 000 Franken im Monat.

Beim ursprünglich zu 50 Prozent von der Krankenkasse Concordia und der Herstellerfirma Actelion übernommenen Medikament hat die Kasse per Ende Januar die Kostenübernahme aufgekündigt. Mit gutem Recht, wie die Poincilit wissen. Denn ein Bundesgerichtsurteil von Dezember hält fest, dass Krankenkassen nur noch Arzneimittel bezahlen müssen, deren Kosten für ein gewonnenes Lebensjahr 100 000 Franken nicht übersteigen. Diesen Entscheid halten die Poincilit für fragwürdig. «Ich habe den Eindruck», sagt der Vater, «dass in der Schweiz die Gesunden mehr unterstützt werden als die wirklich Kranken.»

NP Suisse will deshalb nicht nur eine politische Kampagne lancieren, sondern auch eine gesundheitsökonomische Studie in Auftrag geben. Dabei sollen die Kosten für Patienten mit seltenen Krankheiten in ein Verhältnis zu den gesamten Gesundheitskosten gesetzt werden, wie Christoph Poincilit erklärt. Er ist überzeugt, dass sich dadurch ein anderes Bild ergibt, als wenn man nur einzelne Medikamentenkosten berücksichtigt. In diesem Zusammenhang plädiert er auch dafür, seltene Krankheiten nicht länger als Krankheit des Einzelnen, sondern als Krankheiten der Menschheit anzusehen. Denn die Evolution bringe nicht nur gute Mutationen hervor, sondern – wie im Fall von NPC – auch schlechte. Für die betroffenen Patienten trage die Gesellschaft deshalb eine besondere Verantwortung.

Marianne Rohrbach war im ersten Moment schockiert über den jüngsten Bundesgerichtsentscheid. Sie sieht darin aber auch etwas Positives. Das habe es gebraucht, sagt sie, damit endlich etwas passiere. Die Bevölkerung müsse sich nun ernsthafte Gedanken machen, wie sie mit Menschen mit seltenen Krankheiten umgehen wolle. So fragen sich viele, ob Medikamente wie jenes gegen NPC wirklich bis zu 20 000 Franken pro Monat kosten müssen. Denn es ist klar, dass der Gewinn der Firmen enorm sein muss, dass diese die Mittel bei fehlender Krankenkassendeckung einzelnen Patienten schenken können.

Dass in der Schweiz bei den seltenen Krankheiten noch vieles im Argen liegt,

betont auch die Genetikerin Loredana D'Amato Sizonenko vom Universitätsspital Genf. Sie ist die Schweizer Koordinatorin von Orphanet (www.orphanet.ch), dem europäischen Internetportal für seltene Krankheiten. Sie seien in den späten 1970er Jahren als Problem der öffentlichen Gesundheit erkannt worden und 1983 hätten die USA als erstes Land mit einem sogenannten Orphan-Drug-Gesetz reagiert, sagt sie. Damit wurden Anreize geschaffen, um die Pharmaunternehmen vermehrt zur Entwicklung von Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten zu bewegen.

## Die Schweiz ist erwacht

Eine vergleichbare Gesetzesregelung mit vereinfachtem Zulassungsverfahren und zehnjähriger Markt-Exklusivität für sogenannte Orphan Drugs existiert seit 2000 auch in Europa und seit 2006 in der Schweiz. Diese zeitliche Verzögerung macht deutlich, wie die Schweiz den Vorreitern auf diesem Gebiet stets hinterherhinkt. So gibt es etwa in Frankreich seit 2004 eine nationale Strategie zur Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten. In der Schweiz hat Nationalrätin Ruth Humbel vergangenen Dezember ein entsprechendes Postulat eingereicht.

Doch die Schweiz sei inzwischen aus ihrem Dornröschenschlaf erwacht, sagt D'Amato Sizonenko. Das sei wahrscheinlich auf Druck der Pharmaindustrie geschehen. Dieser Gedanke erstaunt, wird doch sonst – gebetsmühlenartig – stets das Gegenteil gesagt: dass die Industrie an den seltenen Krankheiten kein Interesse habe, weil sich damit kein Profit machen lasse. Für D'Amato Sizonenko ist seit einigen Jahren das Gegenteil der Fall: Nicht nur gebe es heute starke finanzielle Anreize. Die pharmazeutische Forschung habe auch erkannt, dass viele seltene Krankheiten Modellcharakter für andere, häufigere Störungen hätten.

Die langfristigen Aussichten dürften deshalb nicht so schlecht sein, wie dies oft kolportiert wird. Kommt dazu, dass eine Krankheit wie NPC, bei der eine einzige Genmutation die fatale Entwicklung auslöst, einfacher zu behandeln sein dürfte als andere neurodegenerative Erkrankungen wie die Alzheimerdemenz, deren Ursachen komplexer sind. Es sei durchaus denkbar, sagt Rohrbach, dass aus NPC eine gut behandelbare chronische Krankheit werde, wie dies bei anderen Stoffwechselstörungen gelungen sei. Wer die Geschichte von Mathias, Alix und Zita kennt, wird hoffen, dass aus dem Wunsch rasch Realität wird.

Weiterer Artikel im Zürichteil

# Erste Konturen für Tiefbahnhof

Mehr Kapazität im Raum Luzern

Der Tiefbahnhof Luzern mit einer unterirdischen Zufahrt ab dem Vorort Ebikon ist technisch machbar. Der Bahnhof würde die Kapazitätsprobleme der Schiene im Raum Luzern langfristig lösen. Zu diesem Schluss kommt eine Machbarkeitsstudie.

Reto Legena, Luzern

Seit zwei Jahren setzt die Zentralschweiz auf den Tiefbahnhof Luzern. Dieser soll den spätestens ab 2020 überbelasteten Knoten für eine weitere Zunahme der Zugfrequenzen rüsten. Der Tiefbahnhof würde einen Doppelspurausbau der Linie Zürich–Luzern am Rotsee überflüssig machen und die nur zwei Gleise umfassende Zufahrt zum Bahnhof entlasten. Der Tiefbahnhof wurde als so wichtig eingestuft, dass die Kantonsparlamentarier 2009 zu einer Sondersession einberufen wurden und das Stimmvolk an die Urne gerufen wurde. Der 20-Millionen-Franken-Kredit zur vorgezogenen Finanzierung des Vorprojektes wurde mit einem Ja-Stimmen-Anteil von 75 Prozent gutgeheissen.

## Tagbau im See

Nun liegen die Grundlagen für das Vorprojekt vor und damit die ersten Konturen des Tiefbahnhofs. Die vier neuen Gleise werden 14 Meter unter denen des heutigen Bahnhofs liegen und mit zwei 420 Meter langen Perrons erschlossen. Zwischen den beiden Gleisebenen wird ein Ladengeschoss eingefügt. Der Tiefbahnhof wird wie der heutige Bahnhof ein Kopfbahnhof sein, wobei ein späterer Ausbau zum Durchgangsbahnhof möglich ist. Die Züge Zürich–Luzern werden nach Ebikon die Stammlinie verlassen und durch einen 3,5 Kilometer langen Doppelspurtunnel, der unter dem Luzerner Quartier Dreilinden und der Seebucht hindurchführt, zum neuen Bahnhof gelangen.

Die ersten 3,1 Kilometer des Tunnels führen durch Sandstein und können nach Angaben des Luzerner Kantonsingenieurs Rolf Bättig konventionell mit einer Tunnelbohrmaschine erstellt werden. Dieser Teil wird auch über einen Sicherheitsstollen verfügen. Als «pièce de résistance» bezeichnete Bättig die restlichen 400 Meter. Das aus Ablagerungen gebildete Seebecken ist schlechter Baugrund, weshalb dieser Teil im Tagbau erstellt wird. Vor dem Tunnelaushub wird mittels Pfahl- und Spundwänden sowie Dichtsohlen eine trockene Baugrube geschaffen. Der Seetunnel wird in vier Etappen erstellt; die Schifffahrt bleibt gewährleistet.

Wie viel der Tiefbahnhof kostet, ist ungewiss, es werden aber deutlich mehr als eine Milliarde Franken sein. Die Finanzierung ist denn auch die «Knacknuss», wie Ernst Eugster, der bei den SBB für die Netzentwicklung zuständig ist, sagt. Der Tiefbahnhof stehe bezüglich Kosten-Nutzen-Verhältnis in harter Konkurrenz zu anderen dringend nötigen Projekten. Tatsächlich hatte das Bundesamt für Verkehr im letzten Frühling dem Luzerner Projekt innerhalb der Bahn 2030 nur zweite Priorität eingeräumt. Wegen der engen Bahnhofszufahrt würde aber eine kleinere Massnahme, etwa ein Doppelspurausbau am Rotsee, die Probleme in Luzern nicht lösen. Es brauche einen grossen Ausbauschritt, bekräftigte Eugster.

## Zur Mitfinanzierung bereit

Der Luzerner Baudirektor Max Pfister will deshalb mit Lobbying die Bundesstellen nicht nur von der Machbarkeit des Tiefbahnhofs überzeugen, sondern auch von dessen Notwendigkeit und Dringlichkeit. Ein Trumpf, den Pfister ausspielen will, ist, dass bereits jetzt mit dem Vorprojekt begonnen werden kann, ein anderer, dass nicht nur der Kanton Luzern, sondern auch die Stadt sowie Ob- und Nidwalden zu einer Mitfinanzierung bereit sind.



BUNDESGERICHT

## Kein unfaire Kampf

Abstimmung über Arzneiabgabe

fel. Lausanne · Im Abstimmungskampf über die kantonale Volksinitiative «Ja zur Wahlfreiheit beim Medikamentenbezug» standen sich 2008 mit den Ärzten und den Apothekern zwei weitgehend gleich potente Gegner gegenüber. Aus diesem Grund war der Zürcher Regierungsrat nicht gehalten, gegen irreführende Propaganda der Ärzteseite einzuschreiten. Das geht aus der nun vorliegenden schriftlichen Begründung des Urteils des Bundesgerichts hervor (NZZ 26. 1. 11).

Demnach ist davon auszugehen, «dass die Abstimmungspropaganda der Ärzteschaft durch diejenige der Apothekerschaft ausgeglichen und berichtigt wurde». Zudem konnten die Bürger laut Urteil den offiziellen Abstimmungserläuterungen zuverlässig entnehmen, worum es bei dem Urnengang ging. Unter diesen Umständen war der Regierungsrat «nicht verpflichtet, in den Abstimmungskampf einzugreifen, um die falsche bzw. irreführende Propaganda der Ärzteschaft richtigzustellen».

Im einstimmig ergangenen Urteil der I. Öffentlich-rechtlichen Abteilung wird auf die Rechtsprechung hingewiesen, wonach private Äusserungen in Abstimmungskämpfen unter dem Schutz der Meinungsäusserungsfreiheit sowie der Pressefreiheit stehen. Daher kann eine irreführende Propaganda nur ganz ausnahmsweise zur Aufhebung der Abstimmung führen. Es muss «sich um eine schwerwiegende Irreführung der Stimmbürger über eine entscheidungswesentliche Tatsache oder einen Hauptpunkt der Vorlage handeln». Sie muss zudem so knapp vor der Abstimmung erfolgen, dass es dem Bürger «unmöglich ist, sich aus andern Quellen ein zuverlässiges Bild von den tatsächlichen Verhältnissen zu machen».

Mit diesem Verdikt aus Lausanne steht allerdings erst fest, dass die Abstimmung über die Initiative nicht wiederholt werden muss. Nach wie vor hängt ist am höchsten Gericht eine Beschwerde der Apotheker, die sich gegen die Medikamentenabgabe durch Ärzte in den grossen Städten richtet. Wie Sabina Motta, die Medienverantwortliche des Bundesgerichts, auf Anfrage bestätigte, war dieses Verfahren (2C-53/2009) bis zum definitiven Entscheid über die Abstimmungsbeschwerde sistiert worden.

Urteil 1C\_468/2010

## Lob für das Theater Kanton Zürich

Regierungsrat erhöht Beiträge

vö. · Das Theater für den Kanton Zürich (TZ) ist eine professionelle Wanderbühne, die pro Spielzeit sechs bis sieben Neuinszenierungen erarbeitet. Getragen wird sie von 110 politischen Gemeinden, 320 Privatpersonen, der Zürcher Kantonalbank als Hauptsponsorin und dem Kanton. Die Eigenwirtschaftlichkeit des Theaterbetriebs liegt bei rund 45 Prozent, Genossenschafts- und Sponsoringbeiträge mit eingerechnet. Nun will der Regierungsrat seine Beiträge leicht aufstocken.

Wie er in einer Mitteilung schreibt, beantragt er dem Kantonsrat für die nächste Spielzeit 11,91 Millionen Franken. Mit dem neuen Rahmenkredit und den jährlich geplanten Objektkrediten von knapp 2 Millionen Franken erhöhen sich die Beiträge des Kantons gegenüber der Vergangenheit um 200 000 Franken. Als Grund nennt die Regierung die Teuerung, gestiegene Anforderungen im technischen Bereich sowie gezielte Massnahmen im Kinder- und Jugend-Theater-Angebot. In seinem Antrag an den Kantonsrat würdigt der Regierungsrat das hohe künstlerische Niveau des TZ und bescheinigt ihm, in den letzten Jahren seine Aufgabe, nämlich die kulturelle Grundversorgung der Landgemeinden, gut erfüllt zu haben.



Frank Grossmann, Gründer der Forschungsstiftung und der Aktiengesellschaft Orphanbiotec.

KARIN HOFER / NZZ

## Kämpfer gegen seltene Leiden

Zürcher Startup setzt sich für die Entwicklung «unrentabler» Medikamente ein

Die Orphanbiotec aus Zürich will die Entwicklung von Medikamenten gegen vernachlässigte Krankheiten vorantreiben. Die Stiftung und die Firma arbeiten mit einem hybriden Geschäftsmodell, für das sie kürzlich einen Preis erhalten haben.

Alois Feusi

«Wenn man eine zweite Chance bekommen hat, sucht man sich ein sinnvolles Projekt im Leben», sagt Frank Grossmann. Der 41-jährige Tiermediziner, Humanphysiologe und Inhaber einer freien Dozentstelle für Pharmakologie an der ETH Zürich, litt vom 12. bis zum 16. Lebensjahr an Lymphdrüsenkrebs. «Damals gab es noch keine Krebsmedikamente für Kinder, und die Krankheit führte meist zum Tod», erklärt er. «Ich hatte ziemlich viel Glück.» Von diesem Glück sollen auch andere profitieren. Deshalb widmet er sich dem Kampf gegen sogenannte seltene Krankheiten. In der Fachwelt spricht man von «Orphan Diseases», von vernachlässigten Leiden. Davon sind mehr als 7000 bekannt, die man früher unter Begriffen wie Siechtum oder Schwindsucht in die Totenscheine eintrug. Drei Viertel treten bei Kindern auf. Weltweit sind 230 Millionen Menschen betroffen, in Europa sind es 30 Millionen, davon rund 500 000 in der Schweiz. «Selten» ist da wohl nicht das treffendste Adjektiv.

Von «Lorenzos Öl» inspiriert

Als er Mitte der neunziger Jahre von «Lorenzos Öl» hörte, wurde Grossmann klar, wie er sein Ziel ansteuern wollte. Dieses Öl ist eine Mischung aus Glycerin-Estern der Ölsäure und der Erucasäure und wird zur Behandlung der Adrenoleukodystrophie (ALD) eingesetzt. ALD wurde 1984 bei dem damals 6 Jah-

TAG DER SELTENEN KRANKHEITEN

fsi. · «Wir wollen als Kompetenz-Netzwerk nicht einzelne Leiden in den Fokus stellen, sondern möglichst breit arbeiten», sagt der Orphanbiotec-Gründer Frank Grossmann. Es gehe darum, die Patienten und ihre Angehörigen untereinander zu vernetzen und so ihrer Stimme mehr Kraft zu verleihen. «Wenn 500 von einer vernachlässigten Krankheit Betroffene auftreten, hat das viel weniger Gewicht, als wenn dies 5000 Personen tun.» Aus diesem Grund organisierte Grossmann im Februar 2009 in sechs Deutschschweizer Städten den ersten Tag der seltenen Krankheiten. Im letzten Jahr half ihm die Gebert-Rüf-Stiftung bei der Finanzierung des Anlasses. Ebenfalls 2010 gründeten rund 40 Schweizer Patientenorganisationen die Pro Raris – Allianz seltener Krankheiten. Diese Dachorganisation, in der Orphanbiotec Mitglied ist, führt den diesjährigen Tag der seltenen Krankheiten vom kommenden Samstag, 19. Februar, im Kursaal Bern durch.

www.proraris.ch/de/tag-der-seltenen-krankheiten

re alten Lorenzo Odone diagnostiziert; die Ärzte schätzten seine Lebenserwartung auf höchstens zwei weitere Jahre. In der Folge begann Lorenzos Vater Augusto – selber kein Mediziner – in der Fachliteratur zu recherchieren, und er nahm Kontakt zu Fachleuten sowie zu anderen Betroffenen auf.

Bei der Auswertung demografischer Studien entdeckte er, dass sich gewisse Substanzen, die manche ALD-Patienten in geringen Mengen mit der Nahrung zu sich nahmen, lindernd auswirkten. Odone liess chemische Analysen erstellen und stiess schliesslich auf die Ingredienzien für «Lorenzos Öl». Es zeigte sich, dass das Öl in Einzelfällen das Auftreten von ALD-Symptomen verzögern oder diese sogar zum Verschwinden bringen konnte. 1992 wurde sein Kampf um das Überleben des Sohnes verfilmt. Lorenzo Odone starb 2008 30-jährig an einer Lungenentzündung.

Im Vernetzen wissenschaftlicher Erkenntnisse mit dem Erfahrungswissen von Patienten sowie der Kombination bekannter Substanzen zu neuen Wirkstoffen erkannte Grossmann einen Weg zur Entwicklung von Medikamenten gegen vernachlässigte Krankheiten. Diese «Orphan Drugs» geniessen bei den grossen Pharmakonzernen wegen mangelnder Profit-Aussichten nicht gerade erste Priorität. «Es gibt viele Substanzen, die irgendwo bei Unternehmen in einer Schublade liegen», weiss er. «Man muss die Schubladen bloss öffnen und Anwendungen für diese Wirkstoffe finden. Wir arbeiten mit offenen Datenbanken und sind damit unabhängig.»

Orphanbiotec setzt in eigenen Kompetenz-Center auf Wissenschaftler, Patienten-Vereinigungen und hochspezialisierte kleinere Pharmabetriebe und sucht nach Vertriebs- und Kooperationspartnern. «Nur gemeinsam kann man Medikamente entwickeln und Projekte stemmen», betont Grossmann. Inzwischen ist die Arbeit an zwei Mitteln gegen Magenkrebs sowie gegen die

Stoffwechselkrankheit Amyloidose so weit gediehen, dass diese, das entsprechende Kapital vorausgesetzt, in 5 Jahren auf den Markt kommen könnten.

Preis für Geschäftsmodell

Nach seiner Assistenzzeit am Institut für Lebensmittelwissenschaften der ETH Zürich sowie Anstellungen in der Pharmaindustrie und bei einer Diagnostikfirma gründete Frank Grossmann 2008 mit rund 400 000 Franken eigenem Geld die Orphanbiotec. Zuwendungen von Sponsoren und der Gebert-Rüf-Stiftung stopften erste kleine Löcher. Das Unternehmen ist in eine Aktiengesellschaft und eine Forschungsstiftung unterteilt. Eine Küssnacher Werbeagentur stellt unentgeltlich Büros für die Stiftung zur Verfügung. Der Sitz der AG ist Zürich; allerdings besitzt sie zurzeit keine eigenen Räumlichkeiten. Personen aus der Pharmaindustrie und anderen Bereichen, die für Orphanbiotec arbeiten, werden über Drittmittel finanziert. Grossmann selber arbeitet seit drei Jahren unentgeltlich.

Die Stiftung finanziert die Forschung, vernetzt Pharma-Partner, Wissenschaftler und Betroffenen-Verbände und macht die Öffentlichkeitsarbeit. Dafür ist sie auf Spenden angewiesen. Die Aktiengesellschaft hat die Entwicklung von Medikamenten bis zur Marktreife zum Geschäftszweck. Als Nächstes stehen Gespräche mit philanthropischen Investoren an, also mit Kapitalgebern, die keine hohe oder schnelle Rendite erwarten und die, wenn dann Geld verdient wird, zugunsten der Refinanzierung der Forschungsstiftung auf einen Teil des Gewinnes verzichten wollen. Dieses hybride Geschäftsmodell hat Orphanbiotec in einem von der Social Entrepreneurship Initiative gemeinsam mit der Förderagentur für Innovation des Bundes KTI, der Suva und der Gebert-Rüf-Stiftung ausgeschrieben Wettbewerb für Startups den ersten Preis eingetragenen. Mit diesem 2011 erstmals verliehenen Award werden Geschäftsgründungen gewürdigt, die soziale und ökologische Anliegen ebenso pflegen, wie sie finanzielle Ziele verfolgen.

Inzwischen ist Orphanbiotec dabei, ins Ausland zu expandieren. In Berlin, wo Frank Grossmann persönliche Kontakte hat, ist eine Aussenstelle im Aufbau, und amerikanische Partner helfen bei der Gründung einer Stiftung in Kalifornien. «Wir sind eine internationale Organisation mit einem internationalen Netzwerk», erklärt Grossmann. «Dieses wollen wir mit glaubwürdigen Partnern weiter ausbauen.»

www.orphanbiotec-foundation.com

## Der Kunde soll nicht König sein

Regierung lehnt FDP-Initiative ab

Der Regierungsrat will die kantonale Regelung der Ladenöffnungszeiten nicht ändern. Er lehnt die FDP-Volksinitiative «Der Kunde ist König» ab und verweist auf eine Bundeslösung.

rib. · Der Bund soll's richten. Das ist, kurz gesagt, die Haltung des Regierungsrats zur FDP-Volksinitiative «Der Kunde ist König». Das Begehren, das im Mai 2010 eingereicht wurde, verlangt, dass die Ladenöffnungszeiten vollständig liberalisiert und alle einschränkenden Regelungen im kantonalen Ruhetags- und Ladenöffnungsgesetz gestrichen werden. Der Regierungsrat betont in seinem am Donnerstag publizierten Antrag, aus wirtschaftsliberaler Sicht könne er das Anliegen nachvollziehen, die Ladenöffnungszeiten an die neue Lebensrealität anzupassen. Doch sei eine Änderung des kantonalen Rechts nicht sinnvoll, solange die bundesrechtlichen Bestimmungen zum Arbeitnehmerschutz gälten.

Der Regierungsrat beantragt dem Parlament deshalb, die Initiative abzulehnen. «Es hat keinen Sinn, dass wir dem Stimmvolk eine Initiative zur Annahme empfehlen, von der wir wissen, dass sie nichts bewirkt», sagte Volkswirtschaftsdirektor Ernst Stocker auf Anfrage. Solange sich an den Bundesregelungen nichts ändere, müssten die meisten Geschäfte ausser beispielsweise Apotheken, Tankstellenshops oder Läden in Zentren des öffentlichen Verkehrs trotz der Änderung des kantonalen Gesetzes an Sonn- und Feiertagen geschlossen bleiben. Von der Initiative würden laut Stocker nur Geschäfte profitieren, die keine Arbeitskräfte gemäss Arbeitsgesetz beschäftigen. Deshalb stellt ihr der Regierungsrat auch keinen Gegenvorschlag gegenüber.

Die FDP kritisiert die Haltung des Regierungsrats als legalistisch und mutlos. Mit der Unterstützung einer kantonalen Initiative würde sich der Druck auf Bundesbern erhöhen, endlich eine zeitgemässe Regelung zu finden. Besonders überrascht ist die FDP, dass Volkswirtschaftsdirektor Ernst Stocker die Initiative zur Ablehnung empfiehlt – er, der sie 2009 in einem Interview unterstützt hatte. Stocker räumt ein, er habe seine Haltung geändert. Vor zwei Jahren sei ihm die komplexe bundesrechtliche Situation noch nicht genau bekannt gewesen. Man dürfe den Stimmbürgern nicht vorgaukeln, die Initiative böte eine Lösung. Zudem sei das Angebot an Einkaufsmöglichkeiten im Kanton grundsätzlich gut. Änderungen seien nicht dringlich.

ANZEIGE



CONFISERIE SPRÜNGLI



KONDITOR-ZMORGE:  
GENIESSEN À DISCRÉTION

Confiserie Sprüngli Telefon 044 224 47 11  
bestell-service@spruengli.ch www.spruengli.ch

1836 - 2011

Sprüngli

175  
ANS JAHRE YEARS



## **Seltene Krankheiten Halbe Million Menschen mit fast unbekanntem Krankheiten Folgt Extra zur Definition der Seltene Krankheiten**

**Von Gerald Hammel, SDA**

Rund eine halbe Million Menschen in der Schweiz leiden an einer von rund 7000 sogenannten Seltene Krankheiten. Die Patienten sind krank, aber ihre Krankheit ist so rar, dass der Arzt sie möglicherweise erst nach langer Zeit diagnostizieren kann.

In Bern organisiert ProRaris, die Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz, am kommenden Samstag erstmals einen Informationstag zum Thema. Für den gleichen Tag hat die europäische Dachorganisation den 4. Internationalen Tag der Seltene Krankheiten ausgerufen.

Die Vizepräsidentin von ProRaris, Anne-Françoise Auberson, erinnert sich im Gespräch mit der Nachrichtenagentur SDA an den Hindernislauf eines Patienten von Spezialist zu Spezialist. 16 Jahre habe es gedauert, bis die Ärzte seiner Krankheit einen Namen geben konnten; es handelte sich um eine Seltene Krankheit.

### **Hoffen und Bangen**

Wie bei den häufigeren Krankheiten gilt auch bei den seltenen: Je früher die Therapie, umso grösser die Heilungschancen. Der besagte Patient sitze heute im Rollstuhl. "Das wäre nicht nötig gewesen, wenn die Ärzte besser zugehört hätten. Aber stattdessen schickten sie die Person in die Psychiatrie", sagt sie.

Auberson verwehrt sich dennoch gegen Kritik an den Ärzten. Diese könnten die 7000 Krankheiten gar nicht kennen könnten. "Man sollte den Patienten aber mehr Vertrauen schenken."

Noch bevor die Behandlung einer Seltene Krankheiten überhaupt beginnen kann, verschlingt die Odyssee durch Arztpraxen oft viel Geld. Die Therapie schlägt im Schnitt deutlich teurer zu Buche im Vergleich zu konventionellen Krankheiten, wie Auberson sagt.

Laut Auberson zeigen sich die Krankenkassen deshalb oft zurückhaltend. Dem widerspricht allerdings der Dachverband der Krankenversicherer, santésuisse. In der Regel decke die Grundversicherung die Untersuchungen und die Behandlung, sagte eine santésuisse-Sprecherin.

### **Netzwerke der Patienten**

Seine Krankheit zu kennen, kann beruhigend wirken. Umso mehr, als für zahlreiche der raren Krankheiten schlicht keine Behandlung existiert. Deshalb seien Netzwerke so wichtig, sagt Auberson. Eine der Hauptaufgaben von ProRaris sei es, Kontakte zwischen Erkrankten herzustellen.

Auf internationale Vernetzungen zählt aber auch die Pharmaindustrie. Nur dadurch könnten genügend Patienten mit einer Seltene Krankheit gefunden werden, um die Krankheit zu erforschen oder Behandlungen dafür zu testen, heisst es in einer Broschüre des Branchenverbandes Interpharma zum Thema.

Das Dokument richtet sich nicht zuletzt gegen die oft gehörte Kritik, wonach Medikamente für seltene Krankheiten für die Pharmafirmen wenig rentabel seien und deshalb vernachlässigt werden.

## **Fortschritte erzielt**

Die letzten 25 Jahren brachten jedoch laut Auberson grosse Fortschritte. Spenden hätten enorm zur Anerkennung von Seltenen Krankheiten und folglich zur Erforschung von Medikamenten beigetragen.

Laut der Pharmaindustrie hat eine EU-Richtlinie dazu geführt, dass die Zahl der in der EU anerkannten Medikamente seit 2000 von wenigen Dutzend auf rund 500 gestiegen sei. Die Entschlüsselung des menschlichen Genoms und die Entwicklung von Gen-Therapien leisteten ebenfalls einen wichtigen Beitrag.

Die Schweiz hat laut ProRaris noch einen Rückstand aufzuholen. Frankreich sei gerade daran, den zweiten nationalen Plan auszuarbeiten, während in der Schweiz noch fast nichts passiert sei, hält Auberson fest. "Obwohl es ein Gesetz zu seltenen Medikamenten gibt, wurde es noch nicht oft angewandt."

Abhilfe schaffen will dem etwa die Aargauer CVP-Nationalrätin Ruth Humbel. Sie fordert in einem Postulat eine "Nationale Strategie" für Seltene Krankheiten.

## **Seltene Krankheiten**

### **Teilweise nur ein Fall pro Jahr in der Schweiz**

Jede der rund 7000 Seltenen Krankheiten ist rar, doch weil es insgesamt so viele von ihnen gibt, gelten sie schon wieder als verbreitet. Selten ist eine Krankheit, wenn weniger als eine auf 2000 Personen pro Jahr daran neu erkrankt.

Es gibt aber auch Krankheiten, von denen es pro Jahr nur einen neuen Fall in der Schweiz gibt. In Kinderspitalern sind zum Teil die Hälfte der Fälle auf Seltene Krankheiten zurückzuführen, heisst es in einer Broschüre von Interpharma, dem Verband der forschenden pharmazeutischen Firmen der Schweiz. Bei Kindern gelten etwa Krebsformen häufig als selten.

Vier von fünf Seltenen Krankheiten sind genetischer Natur. Daneben gibt es aber auch Infektionskrankheiten oder seltene Krebsarten. Die Symptome können völlig harmlos sein, aber auch stark einschränkend oder sogar tödlich. Oft zählen auch rare Unterformen von häufigeren Krankheiten zu den Seltenen Krankheiten.

Ein Grossteil der Seltenen Krankheiten sind unheilbar. In einigen Fällen lassen sich wenigstens die Symptome lindern und damit Krankheit stoppen.

Je nach Schätzungen leiden 400'000 bis 500'000 Menschen in der Schweiz an einer Seltenen Krankheit. Das sind 5 bis 6,5 Prozent der Bevölkerung.



## Artikel in der Schweizer Hausapotheke

erschienen in der Ausgabe Nr. 1 Februar / März 2011

### Zusammenarbeit macht uns stark

Die Hoffnung stirbt zuletzt, sagt man. Doch wer an einer schweren Krankheit leidet, die zu den Seltenen Krankheiten gehört, sieht diese Hoffnung stark strapaziert. Das Paradoxon dieser Krankheiten besteht darin, dass sie so zahlreich sind. Jede ist eine Insel für sich und wurde bislang mangels Vernetzung auch nicht wahrgenommen. Dazu kommt, dass es an Wissen über die meisten Krankheiten fehlt, Diagnosen zu spät gestellt werden und es keine Medikamente gibt.

Betroffene verstehen aber nicht, warum sie in einem Land mit so hoch stehender Gesundheitsversorgung mit ihrem Schicksal immer noch allein sind. Obwohl es seit Jahren ein Gesetz gibt, welches Anreize für Forschung und Entwicklung bieten soll, ist bislang in der Schweiz kaum etwas geschehen. Pioniere sind auf diesem Gebiet immer noch selten. Patienten gehen aus ihrer Not heraus einen Schritt weiter und organisieren sich. So wurde in diesem Jahr **ProRaris, Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz**, ins Leben gerufen ([www.proraris.ch](http://www.proraris.ch)). Sie ist das Pendant zur deutschen «Achse» (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen). Beide verstehen sich als Dachverband der Patientenorganisationen, und ProRaris ist angetreten, den angeschlossenen Organisationen und Betroffenen in der Schweiz eine gemein-

same Stimme zu geben. Diese Stimme wird nun zum ersten Mal am **19. Februar in Bern** ertönen. Zum diesjährigen **Internationalen Tag der Seltenen Krankheiten** wird dort im Kursaal unter Beteiligung des Europäischen Verbands Seltener Krankheiten **Eurodis** ([www.eurodis.org](http://www.eurodis.org)) und internationaler Gäste eine gemeinsame Veranstaltung unter dem Motto «Health Inequalities» stattfinden. Mit Aktionen, Rundtischgesprächen und Ständen werden sich alle Beteiligte Gehör verschaffen und auf die oft schwierige Situation von Betroffenen hinweisen. Jede/r Betroffene und Nicht-Betroffene ist eingeladen, dabei zu sein. Der Internationale Tag der Seltenen Krankheiten bekommt nun auch in der Schweiz eine Plattform und ein Gesicht – ein entscheidender Meilenstein.

Unsere Arbeit in der Stiftung Orphanbiotec als Brückenbauer in den letzten 2 Jahre, unsere Events und Pressearbeit zeigen, dass wir richtig liegen. Wir streben mit unserem Schaffen, dem Kompetenz-Netzwerk und der Zusammenarbeit mit ProRaris eine nachhaltige Veränderung unseres Gesundheitssystems an, das keine Vernachlässigung von «Seltenen Krankheiten» mehr kennt. Wenn wir es gemeinsam schaffen, Politiker, Gesundheitsbehörden und Forschungsstätten zu aktivieren, können wir mit breiter Beteiligung

der Öffentlichkeit Veränderungen auf den Weg bringen, die in der Medizingeschichte einmalig sind. Alle sitzen im gleichen Boot und rudern in die gleiche Richtung. Konkret braucht es für den Anlass die breite Unterstützung der Politik, Öffentlichkeitsarbeit und mutige Journalisten. Alle können ihre Stimme erheben und zeigen, dass «Selten» nicht selten bedeutet und die Vernachlässigung von 7000 Krankheiten ein Ende hat. Nationalrätin Frau Ruth Humbel hat sich bereits mutig engagiert und kürzlich einen Vorstoss im Parlament eingereicht. Hoffen wir, dass dieser dort nicht zum Papiertiger wird. Ein gemeinsames Vorgehen ist auch darum so wichtig, weil es unseren Politikern zeigt, dass dringender Handlungsbedarf besteht.

Hinter den einzelnen Krankheiten stehen unzählige Leidensgeschichten. Wenn wir uns dies vor Augen halten, kann jeder Beteiligte ein kleines Stück dieser grossen Verantwortung übernehmen. So wird die Last auf viele Schultern verteilt. Wir geben Betroffenen Perspektiven und ermöglichen ihnen in Zukunft die gesundheitliche Betreuung, die sie verdienen. Zu späte und falsche Diagnosen von Seltenen Krankheiten kosten bislang Zeit und sehr viel Geld. Unser Gesundheitssystem ist deshalb ineffizient, weil es hier einen blinden Fleck hat. Wenn wir das ändern können, reduzieren wir in Zu-

kunft Kosten und schweissen eine Community zusammen, die grad am Entstehen ist.

Wenn wir uns heute mit der Unterstützung vieler der Zukunft stellen, kann es gelingen, die grossen Herausforderungen auf dem Gebiet der Seltenen Krankheiten vor unserer Haustür zu lösen. Veränderungen brauchen Mut, Entschlossenheit und echtes Engagement. Darauf setzen wir. Die Betroffenen haben ein Recht auf eine Therapie. Lassen wir die Hoffnung aufleben, dass unsere Arbeit erfolgreich ist.

Blicken wir deshalb nach vorn und setzen wir uns dafür ein, dass die Veranstaltung in Bern neue Massstäbe setzt. Das würde ich mir für die Betroffenen und alle dort vertretenen Organisationen wünschen.



Dr. Frank Grossmann ist Mediziner und Unternehmer. Weitere Infos zur Stiftung Orphanbiotec: [www.orphanbiotec-foundation.com](http://www.orphanbiotec-foundation.com)  
Spendenkonto: ZKB, Postkonto: 80-151-4; IBAN: CH65 0070 0210 0025 9021 4

Aktuell

## «Muss ich sterben, weil ich der Krankenkasse zu teuer bin?»

VON **PHILIPPE PFISTER** (TEXT) UND ADRIAN BRETSCHER (FOTOS)

*300000 Franken pro Jahr kostet die Behandlung der Stoffwechselkrankheit, an der Jeannine Frey leidet. Das sei zu viel, findet das Bundesgericht.*

Auf manche Dinge sind wir Schweizerinnen und Schweizer richtig stolz. Zum Beispiel auf unser Gesundheitssystem: Wird jemand krank, springt die Krankenkasse ein. Denn jeder ist versichert. So will es das Gesetz. Und so gebietet es die Solidarität.

Die Geschichte von Jeannine Frey will nicht so recht in dieses Bild passen. Die 28-Jährige begrüsst den SonntagsBlick-Reporter in ihrer schmucken Wohnung in Oensingen SO. Ihr Händedruck ist auffallend sanft. Auf den zweiten Blick fällt auf, dass die Arbeitsfläche in ihrer Küche ungewöhnlich niedrig liegt. Hier könnte sie im Rollstuhl kochen. Und einen Rollstuhl braucht Jeannine Frey vielleicht eines Tages: Denn sie leidet an Morbus Pompe, einer seltenen Muskelkrankheit.

Bis vor elf Jahren verlief ihr Leben beinahe völlig normal; sie brachte gute Noten nach Hause, absolvierte eine kaufmännische Ausbildung. Nur in einem Fach sei sie halt immer «mega schlecht» gewesen, sagt sie, im Turnen: «Ich hatte einfach keine Kraft, keine Energie.» Jeannine fiel häufiger hin, hatte Mühe beim Treppensteigen, irgendwann hatte sie sogar Mühe, den Kopf zu heben. Nach einem Unfall – Jeannine war beim Aussteigen aus einem Bus gefallen – erkannte ein Spezialist, was los ist: «Er erklärte mir, dass ich an einer Muskelkrankheit leide.» Die definitive Diagnose kam sieben Jahre später, Anfang 2007.

### Nachts Beatmungsgerät

In der Schweiz sind es rund 20 Frauen und Männer, die an dieser extrem seltenen Stoffwechselkrankheit leiden. Ihnen fehlt ein Enzym, das Glykogen abbaut. Glykogen ist eine Zuckerform, die unsere Muskeln speichern – als Energiereserve. Bei Pompe-Patienten sammelt sich das Glykogen übermässig in den Muskelzellen an und schädigt sie dadurch nachhaltig. Die Patienten werden immer schwächer, auch das Atmen fällt ihnen irgendwann schwer. Sie sind auf den Rollstuhl angewiesen, werden bettlägerig; viele von ihnen sterben jung.

Bei Jeannine Frey ist die Krankheit ziemlich weit fortgeschritten. Beim Atmen bewegt sie bewusst ihren Brustkorb auf und ab – «so bekomme ich genug Luft», sagt sie. Nachts braucht sie ein Beatmungsgerät – sonst bekäme sie gefährlich wenig Sauerstoff.

Noch ist sie völlig selbständig: Draussen benutzt sie einen Rollator oder Scooter, längere Strecken legt sie mit dem Auto zurück. Arbeiten kann sie halbtags, «der Job bei der Hilfsmittelberatung SAHB in Oensingen gefällt mir sehr», sagt sie.

Dass es ihr trotz allem gutgeht, hat Jeannine Frey einem Stoff namens Myozyme zu verdanken.

So heisst das künstliche Enzym, das ihr zweiwöchentlich verabreicht wird. Sieben Stunden dauert die Infusion; nach den ersten Behandlungen im Sommer 2007 stabilisierte sich die Krankheit sofort.

Das könnte eine gute Nachricht sein. Wenn sich dahinter nicht eine schlechte Nachricht verbirgt. Myozyme ist teuer, sehr teuer sogar. Wie viel ein Patient braucht, hängt vom Gewicht ab. Für eine 50 Kilogramm schwere Person kostet die Therapie rund 300000 Franken – pro Jahr.

Myozyme ist vom Schweizer Heilmittelinstitut Swissmedic zugelassen. Es steht aber nicht auf der Spezialitätenliste des Bundesamtes für Gesundheit (BAG). Sie umfasst alle Medikamente, die von den Krankenkassen bezahlt werden müssen. Bis vor kurzem vergüteten die Kassen Myozyme trotzdem – dank des Einflusses der Vertrauensärzte. Doch im November entschied das Bundesgericht, dass die Kassen Behandlungen mit Myozyme nicht mehr übernehmen müssen. Begründung: Der therapeutische Nutzen des Medikaments sei zu gering.

Für Jeannine Freys Arzt, den Neurologen Kai Rösler, ist das Urteil der Bundesrichter unverständlich: «Wir konnten die Krankheit stoppen, Jeannine kann arbeiten und ist selbständig. Da ist für mich der therapeutische Nutzen sehr wohl gegeben», sagt er.

Das Urteil sei «diskriminierend» und verstosse gegen die Menschenrechte, sagt Esther Neiditsch, Präsidentin von Pro Raris, der Vereinigung, welche die Interessen von Menschen mit seltenen Krankheiten vertritt. Sie sassen in einem Teufelskreis: Weil es so wenige Fälle gebe, sei der therapeutische Nutzen wissenschaftlich schwieriger nachzuweisen. Und daher können sich Versicherer leichter weigern, die Medikamente zu bezahlen.

### **Unhaltbares Urteil**

Zu einem ähnlichen Schluss kommt ein bisher unveröffentlichtes Rechtsgutachten des Branchenverbandes Interpharma. Tenor: Das Bundesgerichtsurteil ist unhaltbar. Es kollidiert mit der Menschenwürde und dem Recht des Individuums auf Existenzsicherung.

Bewegung gibt es jetzt auch in Bern: Offensichtlich aufgeschreckt durch das Urteil der obersten Richter kündigte der Bundesrat an, eine nationale Strategie für seltene Krankheiten aufzulegen.

Zurzeit darf Jeannine Frey das Medikament noch erhalten; Genzyme, der Hersteller von Myozyme, hat sie in ein Charity-Programm aufgenommen – weil sie von ihrer Krankheit besonders schwer betroffen sei. Im vergangenen Jahr beantragte Genzyme beim Bundesamt für Gesundheit zudem, Myozyme auf die Spezialitätenliste zu setzen, die Liste der kassenpflichtigen Medikamente. Ein Entscheid steht noch aus, Fragen dazu will das BAG nicht beantworten.

Jeannine Frey hofft, dass jetzt noch korrigiert wird, was eigentlich nicht sein darf: «Dass Patienten wie ich sterben müssen, weil wir den Krankenkassen zu teuer sind.»

*Weil ihr das Gehen schwerfällt, benutzt die junge Frau draussen einen Scooter.*



*Noch kann Jeannine Frey Auto fahren – dank einem Medikament, das ihre Krankheit stoppte.*

*Schon in der Schule war Jeannine Frey schlecht im Turnen. 2007 fanden Ärzte heraus: Sie leidet an Morbus Pompe, einer seltenen Muskelkrankheit.*

*Für kurze Strecken braucht Jeannine Frey einen Rollator, weil die Krankheit ihre Muskeln geschwächt hat.*

*Jeannine Frey kann halbtags arbeiten. «Der Job gefällt mir sehr», sagt sie.*

### **So selten sind diese Krankheiten nicht**

Eine Krankheit gilt als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10000 Menschen betroffen sind. Doch sechs bis acht Prozent der Bevölkerung erkranken im Laufe ihres Lebens an einer seltenen Krankheit – in der Schweiz nicht weniger als etwa 500000 Patienten. Für viele dieser Leiden sind Gendefekte verantwortlich – so auch für das Muskelleiden Morbus Pompe, dessen Bezeichnung auf den Pathologen Joannes Cassianus Pompe (1901–1945) aus Holland zurückgeht.

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Internet

## Zum Tag der Seltenen Krankheiten

Geschrieben von Ruth Humbel

Zum vierten Mal begeht Eurordis, die Europäische Organisation für Seltene Krankheiten, den Internationalen Rare Disease Day. Dieses Jahr steht er unter dem Motto „Ungleicher Zugang zur Therapie“. Aus diesem Anlass organisiert ProRaris, die Allianz Seltener Krankheiten - Schweiz, am nächsten Samstag in Bern zum ersten Mal in der Schweiz einen Informationstag zum Thema seltene Krankheiten.

Eine Krankheit gilt als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen von ihr betroffen sind. 6-8 % der Bevölkerung erkranken im Laufe ihres Lebens an einer seltenen Krankheit. Über viele seltene Krankheiten sind nur wenige Informationen verfügbar und selbst diese sind Fachpersonen oft unbekannt. Es fehlen gesicherte Diagnoseverfahren. Bei vielen Erkrankten wird erst nach mehrjährigen diagnostischen und therapeutischen Odysseen die richtige Diagnose gestellt. Damit sind nicht nur Ungewissheit und Leiden verbunden sondern auch vermeidbare Kosten. Für viele seltene Krankheiten fehlt eine adäquate Therapie. Arzneimitteltherapien müssen meist im Off-Label-Bereich durchgeführt werden, was zu Ungleichbehandlungen beim Zugang und der Finanzierung führt. Es liegt dann im Ermessen der Krankenversicherer ob sie eine Therapie finanzieren oder nicht.

Im letzten November hat das Bundesgericht zum Thema seltene Krankheiten eine folgenschweren Entscheid gefällt. Es lehnte bei einer 70jährigen Frau die Kostenübernahme eines sehr teuren Medikamentes durch den Versicherer ab, weil der hohe therapeutische Nutzen im konkreten Fall nicht erreicht worden ist. Die Frau ist an Morbus Pompe erkrankt - einer schweren und sehr seltenen Stoffwechselkrankheit. Die Therapiekosten belaufen sich auf ca. 400'000.- pro Jahr. In der Schweiz leiden ca. 10 Personen an dieser Krankheit.

Über die Beurteilung des konkreten Falles hinaus hat das Bundesgericht grundsätzliche Überlegungen zu Kosten-Nutzen und den Höchstkosten einer Behandlung angestellt und hat den Betrag von CHF 100'000 pro gerettetes Jahr als angemessen bezeichnet. Gestützt auf diesen Entscheid haben Versicherer die Kostengutsprachen auch bei den andern Morbus Pompe Patienten zurückgezogen. Die Konsequenzen für die meist jungen Patienten, welche mit dem Medikament ein selbständiges Leben führen können, sind gravierend. Es ist zudem absehbar, dass mit Referenz auf den Bundesgerichtsentscheid auch für Patienten mit anderen seltenen Krankheit Kostengutsprachen für teure Therapien künftig verweigert werden könnten. Bei einigen Indikationen hat dies schon stattgefunden.

Selbstverständlich sind Kosten-Nutzen-Überlegungen bei so teuren Therapien anzustellen. Ein hoher therapeutischen Nutzen zur Verbesserung von Lebensqualität und Lebenserwartung sowie ein klarer Mehrwert gegenüber günstigeren Behandlungsmethoden müssen nachgewiesen sein. Diese Kriterien müssen aber von der Politik vorgegeben und vom Bundesamt für Gesundheit konkret umgesetzt werden. Es kann nicht angehen, dass das Gericht einen Einzelfall entscheidet, aus dem verallgemeinernde Schlüsse gezogen werden und die Krankenversicherer frei entscheiden können, ob sie die Kosten für eine Therapie übernehmen oder ablehnen. Das verstösst gegen das Solidaritäts- und Gleichbehandlungsprinzip der Krankenversicherung.

Es braucht daher eine nationale Strategie und einen Massnahmenplan zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten (Orphan Diseases) wie ich es mit einem Postulat im letzten Dezember verlangt habe. Den betroffenen Patienten muss ein rechtsgleichen Zugang zu Diagnostik und wirksamen Therapien gewährleistet werden. Während die EU im Bereich der seltenen Krankheiten eine aktive Politik verfolgt, fällt die Schweiz im Vergleich zurück. Diesen Rückstand müssen wir aufholen, im Interesse der betroffenen Patienten.

*Letzte Aktualisierung ( Freitag, . Februar 2011 )*

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Radio



Emission *Kontext* dédiée aux maladies rares

## **Seltene Krankheiten sind unterschätzt**



Rund 7000 seltene Krankheiten sind bekannt. Jeder zehnte Mensch leidet darunter, in den Schweiz sind es etwa 450 000 Menschen. Das Problem: Bis zur richtigen Diagnose dauert es oft Jahre, eine wirksame Behandlung ist nicht garantiert und Medikamente fehlen oft.

In «Kontext» gehen wir der Frage nach, was dies für die Kranken, die Ärzte, die Forschung und die Gesellschaft bedeutet.

<http://www.drs2.ch/www/de/drs2/sendungen/top/kontext/5005.sh10172385.html>

# PRO RARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse  
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz  
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

## Télévision

Seltene Krankheiten

## Betroffene zwischen Hoffnung und Rationierungsdruck

Wer an einer seltenen Krankheit leidet, hat mit vielen Problemen zu kämpfen: Oft dauert es lange, bis die richtige Diagnose gestellt wird. Spezialisten sind rar und Forschung findet kaum Unterstützung. Gibt es überhaupt Therapie-Möglichkeiten, können Betroffene nicht sicher sein, dass Invalidenversicherung oder Krankenkasse die Kosten übernehmen. Das gilt besonders, wenn ein Medikament teuer ist und nicht auf der Spezialitätenliste steht. In diesem Fall sei eine strenge Kosten-Nutzen-Abwägung vorzunehmen, verlangt ein aktueller Bundesgerichts-Entscheid. Der Entscheid stellt Grundsatzfragen: Wo hört das Recht auf eine medizinische Leistung auf? Ab wann übersteigen die Kosten den Anspruch auf eine Therapie?

Je nach Schätzung leiden in der Schweiz 400'000 bis 500'000 Menschen an einer seltenen Krankheit. Als selten gilt eine Krankheit, wenn sie höchstens einen von 2000 Menschen betrifft. Seltene Krankheiten werden auch als «orphan diseases» bezeichnet, als «Waisenkrankheiten», weil sie erst langsam mehr Beachtung finden und besser erforscht werden.

Die meisten seltenen Krankheiten sind vererbt und beruhen auf genetischen Mutationen. Es sind meist ernste chronische Leiden, die oft lebensbedrohlich sind, beispielsweise weil Stoffwechselprozesse gestört sind (z.B. Niemann Pick C-Krankheit, Morbus Pompe) oder weil das Immunsystem mangelhaft funktioniert (z.B. Septische Granulomatose CGD). Häufig machen sich solche Krankheiten bereits nach der Geburt oder im Kindesalter bemerkbar. Betroffene warten aber oft Jahre auf eine korrekte Diagnose. Dies wiederum hat Folgen für den Krankheitsverlauf, weil geeignete Therapien zu spät beginnen. Allerdings sind die meisten seltenen Krankheiten nicht heilbar. Teilweise können Medikamente den Verlauf oder die Symptome einer Erkrankung lindern. Viele seltene Krankheiten gelten als Geburtsgebrechen: Bis zum 20. Lebensjahr übernimmt die Invalidenversicherung die Behandlungskosten, danach sind die Krankenkassen zuständig.

### Behandlungskosten im Rationierungsdruck

Medikamente gegen seltene Krankheiten können sehr teuer sein. Stehen sie nicht auf der sogenannten Spezialitäten-Liste, müssen die Versicherer die Kosten nicht zwingend übernehmen. So hat das Bundesgericht die Beschwerde einer Krankenkasse gutgeheissen und entschieden, dass die Kasse einer Morbus Pompe-Patientin das Medikament «Myozyme» nicht bezahlen müsse. Das Medikament hätte jährlich rund 500'000 Franken gekostet. Das Gericht befand, der therapeutische Nutzen sei im konkreten Fall nicht hoch genug, um eine Kostenübernahme zu rechtfertigen. Das Bundesgericht stellte darüber hinaus die grundsätzliche Frage, wie hoch Behandlungskosten maximal sein dürfen, um noch angemessen zu sein. Das Gericht stellte sich auf den Standpunkt, dass Kosten, die von der obligatorischen Grundversicherung bezahlt werden, 100'000 Franken pro «gerettetes Menschenlebensjahr» nicht übersteigen sollten.

Das Urteil zeigt, dass Menschen mit seltenen Krankheiten von Rationierungsfragen besonders betroffen sind. Interessenvertreter verlangen, dass die Betroffenen zumindest nicht schlechter behandelt werden als andere Patientengruppen. In einem Postulat fordert Nationalrätin Ruth Humbel in diesem Zusammenhang u.a. einen «rechtsgleichen Zugang» zu wirksamen Therapien für Menschen mit einer seltenen Krankheit.

**Expertinnen im Beitrag:**

Dr. Marianne Rohrbach  
Universitäts-Kinderklinik Zürich, Abteilung für Stoffwechselkrankheiten  
[www.kispi.uzh.ch/af/ForschungLehre/Stoffwechsel\\_de.html](http://www.kispi.uzh.ch/af/ForschungLehre/Stoffwechsel_de.html)

Silvia Schütz  
Mediensprecherin santésuisse  
[www.santesuisse.ch](http://www.santesuisse.ch)

**Experte im Studio:**

PD Dr. iur. Ueli Kieser  
Rechtsanwalt  
Anwaltskanzlei Kieser Senn Partner, Zürich  
[www.kspartner.ch](http://www.kspartner.ch)

**Lien reportage:**

<http://www.puls.sf.tv/Nachrichten/Archiv/2011/02/21/pulsmerk/Betroffene-zwischen-Hoffnung-und-Rationierungsdruck>

Emission « *Schweizeit* » interview d'Esther Neiditsch

Am 19. Februar ist der Internationale Tag der seltenen Krankheiten. Gesundheitsorganisationen nutzen diesen, um die Gesellschaft auf die Probleme von Betroffenen aufmerksam zu machen.

Rechte Maustaste, Ziel Speichern unter... und los geht's!



<http://www.3sat.de/page/?source=/sfdrs/schweizeit/143487/index.html>