



Seltene Krankheiten sind nicht so selten



Forum Seltene Krankheiten





Forum Seltene Krankheiten

Das „Forum Seltene Krankheiten“ ist ein Zusammenschluss von ÄrztInnen und Mitgliedern anderer Berufsgruppen aus allen Teilen Österreichs, welche PatientInnen mit Seltene Krankheiten betreuen bzw. sich für Belange von betroffenen Menschen einsetzen.

Ziel sind enge Kooperationsstrukturen zur Lösung medizinischer und anderer Probleme bezüglich Seltener Krankheiten. Das Forum ist offen für alle medizinischen Fachgebiete. Zentren für Seltene Krankheiten zur Stärkung der lokalen Zusammenarbeit an den einzelnen Standorten Österreichs werden im Forum miteinander vernetzt und begünstigen den überregionalen medizinischen Austausch, die Förderung eines breiteren Wissens und Verständnisses in der Öffentlichkeit sowie die Unterstützung von Forschung und Lehre in Bezug auf Seltene Krankheiten.

Impressum

Herausgeber: Forum Seltene Krankheiten

F.d.l.v.: Mitglieder des Forums Seltene Krankheiten

Fotos: Privat, Titelgrafik: istockphoto

Herstellung: Druck-Management LKI, dtp.service@tirol-kliniken.at, © 10/17

Grafische Gestaltung: [hofergrafik](http://hofergrafik.com), www.hofergrafik.at

Bankverbindung

Bank für Tirol und Vorarlberg – BTV

BLZ 16000, Kontonummer 101-145964,

IBAN AT901600000101145964, BIC BTVAT22XXX



Was ist eine Seltene Krankheit?

Von Seltenen Krankheiten (Rare „Orphan“ Diseases) spricht man, wenn nicht mehr als eine von 2.000 Personen betroffen ist. Sie sind schwerwiegend, betreffen oft mehrere Organsysteme, können dauerhafte Invalidität nach sich ziehen und gehen unbehandelt oft mit einer verringerten Lebenserwartung einher. Meist haben sie genetische Ursachen.

Es gibt 6.000 – 8.000 verschiedene Seltene Krankheiten. Etwa 6 – 8 % der Bevölkerung sind an einem seltenen Leiden erkrankt oder werden im Laufe ihres Lebens daran erkranken – das sind in Österreich etwa 400.000 Personen.

Wann muss man an eine Seltene Krankheit denken?

- Bei Vorliegen von chronischen, ungewöhnlichen Symptomen bzw. Symptomkombinationen unklarer Ursache.
- Wenn mehrere Familienmitglieder betroffen sind.

Wie weist man eine Seltene Krankheit nach?

Häufig sind spezialisierte, aufwändige und teure Testverfahren notwendig, die nur an wenigen Orten zur Verfügung stehen. Die Entscheidung darüber, welcher Test zu einer Diagnose führen kann, erfolgt durch Experten für Seltene Krankheiten, meistens an Zentren.

Kann man Seltene Krankheiten behandeln?

Etwa die Hälfte dieser Krankheiten können ursächlich (mit Diät, Spezialmedikamenten, u.a.) behandelt werden. Voraussetzung ist die genaue Kenntnis der Diagnose (= der konkret vorliegenden Krankheit). Häufig sind die Behandlungen aufwändig und bestimmen den Alltag.



Warum ist es wichtig, eine Seltene Krankheit zu erkennen?

- Damit die Betroffenen nach langen diagnostischen Odysseen verstehen, was ihr Problem ist.
- Damit ihnen ggf. eine effektive Therapie angeboten werden kann.
- Um klare Informationen über den zu erwartenden Verlauf (Prognose) geben zu können.
- Um Erkrankungsrisiken in der Familie besser beurteilen zu können.
- Um anderen Betroffenen in der Verwandtschaft Unterstützung anbieten zu können.



Wissen wir genug über Seltene Krankheiten?

Leider nein – aufgrund der Seltenheit und des geringen öffentlichen Bewusstseins fehlt es an Diagnose- und Behandlungsstandards, und auch die Industrie hat wegen geringer Absatzchancen oft nur geringes Interesse.

Besondere Anstrengungen sind nötig, damit ÄrztInnen und ForscherInnen weltweit mehr über Ursache, Verlauf und Therapie Seltener Krankheiten herausfinden können.



An wen kann ich mich bei Verdacht auf eine Seltene Krankheit wenden?

Erste Anlaufstellen sind ÄrztInnen für Allgemeinmedizin und FachärztInnen, welche den Kontakt zu spezialisierten Zentren herstellen.

Darüber hinaus kann auch gerne das Forum Seltene Krankheiten helfen.



Forum Seltene Krankheiten

Internet www.forum-sk.at

E-Mail info@forum-sk.at

Beispiele für Seltene Krankheiten

Schwerer kombinierter Immundefekt (SCID) – Bei Felix

Bereits kurz nach der Geburt fiel Felix durch eine sehr schwer verlaufende Lungenentzündung auf. Durch genaue immunologische und molekulare Diagnostik



am Expertenzentrum für Immundefekte konnte die Ursache der Erkrankung identifiziert werden – Felix litt an einer Mutation in einem Gen, das für die Entwicklung und Funktion von Lymphozyten (Immunzellen) von entscheidender Wichtigkeit ist. Aufgrund der Schwere der Erkrankung hätten weitere Infektionen tödlich enden können – daher wurde Felix umgehend in einem Isolierzimmer untergebracht und mittels einer Knochenmarkstransplantation durch einen Fremdspender behandelt. Zwischenzeitlich hat sich das Immunsystem des Spenders vollständig aufgebaut, und Felix kann ein weitgehend normales Leben führen ähnlich wie seine KlassenkameradInnen.

Ichthyose – Bei Walter

Der Alltag von Walter ist dadurch geprägt, dass er ständig seine Haut behandeln muss. Bei Geburt war eine Rötung und feine Zeichnung am ganzen Körper aufgefallen, die sich zu einer dauernden starken Schuppung entwickelte. Nur die Haut ist befallen, die inneren Organe sind unauffällig, jedoch kann Walter z. B. immer wieder schlecht hören, weil sich die Gehörgänge verlegen.



Die Therapie besteht aus mechanischen Maßnahmen z. B. Bäder und Salben zur Entfernung der Schuppen. Wenn die Symptome besonders ausgeprägt sind, können auch Tabletten notwendig werden.

Propionazidämie – Bei Carina

Carina wurde als erstes Kind von gesunden Eltern geboren. Nach einigen Lebenstagen trank sie zunehmend schlechter, reagierte nicht mehr gut und wurde schließlich komatös. Spezialisierte Stoffwechselanalysen an der Universitäts-Kinderklinik zeigten, dass Carina aufgrund einer genetischen Veränderung bestimmte Säuren nicht richtig abbauen kann, und es wurde die Diagnose Propionazidämie gestellt. Mit einer Spezialdiät, die das ganze Leben eingehalten werden muss, können Vergiftungsercheinungen verringert oder vermieden werden. In akuten Situationen ist immer wieder eine intensive Behandlung in der Klinik nötig.

