Zeitschrift: Physioactive
Herausgeber: Physioswiss / Schweizer Physiotherapie Verband
Band: 54 (2018)
Heft: 5

Vorwort: Seltene Krankheiten = Les maladies rares = Le malattie rare
Autor: Casanova, Brigitte

Nutzungsbedingungen
Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation
L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use
The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 11.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Seltene Krankheiten

Les maladies rares

Le malattie rare

In der Schweiz leben rund 1700 Menschen mit Sklerodermie, 750 mit Hämophilie und gegen 700 ALS-Betroffene. Zu diesen drei Krankheitsbildern existieren Referenzzentren zur Behandlung und Patientenorganisationen, die sehr wertvolle Hilfe leisten. In dieser Ausgabe berichtet jedoch auch ein Vater eines Mädchens, das von der Erbkrankheit DUP15Q betroffen ist. Davon gibt es im Moment drei Fälle in der Schweiz.

Insgesamt sind über 7000 seltene Krankheiten erfasst, die meisten sind genetisch bedingt. ‹Selten› bedeutet, dass sie weniger als einmal vorkommt unter 2000 EinwohnerInnen. Das Paradox ist, dass im Ganzen gemäss Schätzungen 7,2 Prozent der Bevölkerung von solchen *Orphan Diseases* betroffen sind – also ziemlich viele Menschen.

Zu seltenen Krankheiten ist wenig Wissen vorhanden, was die Diagnose und die Behandlung erschwert. Fachnetze, wie das der PhysiotherapeutInnen zu Hämophilie (SHN-Physio), leisten wichtige Arbeit.

Den Patientenorganisationen kommt bei seltenen Krankheiten eine besondere Bedeutung zu. Oft jedoch kennen nur die PatientInnen selbst die speziellen Bedürfnisse, welche die Krankheit mit sich bringt. Deshalb finden Sie in dieser Ausgabe neben den klassischen Fachartikeln viele Stimmen von Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben.

Herzliche Grüsse,
Brigitte Casanova
redaktion@physioswiss.ch

En Suisse, environ 1700 personnes sont atteintes de sclérodermie, 750 d'hémophilie et 700 de sclérose latérale amyotrophique. Il existe pour ces trois tableaux cliniques des centres de référence qui garantissent le suivi du traitement ainsi que des organisations de patient·e·s qui fournissent une aide précieuse. Dans cette édition, un père témoigne aussi au sujet de sa fille touchée par la maladie héréditaire DUP15Q, pour laquelle actuellement seuls trois cas ont été diagnostiqués en Suisse.

On recense plus de 7000 maladies rares, généralement d'origine génétique. «Rares» signifie qu'elles surviennent moins d'une fois sur 2000 personnes. Paradoxalement, on estime que 7,2 % de la population sont concernés par des maladies orphelines, cela fait beaucoup de monde.

Peu de connaissances existent sur les maladies orphelines, ce qui rend leur diagnostic et leur traitement plus difficiles. Les réseaux spécialisés, comme celui des physiothérapeutes pour l'hémophilie (HIN-Physio), réalisent un travail crucial.

Les organisations de patient·e·s revêtent une importance particulière dans les cas de maladies rares. Mais, souvent, seul·e·s les patient·e·s connaissent les besoins particuliers qu'implique leur maladie. Vous découvrirez donc dans ce numéro, en plus des articles scientifiques habituels, le témoignage de plusieurs personnes atteintes d'une maladie rare.

Cordialement,
Brigitte Casanova
redaktion@physioswiss.ch

In Svizzera vivono circa 1700 persone affette da sclerodermia, 750 da emofilia e quasi 700 sono colpite da sclerosi laterale amiotrofica. Per questi tre quadri clinici esistono centri di riferimento per il trattamento e organizzazioni di pazienti che possono offrire un valido aiuto. Tuttavia questo numero di *physioactive* contiene anche il racconto del padre di una ragazza colpita dalla malattia ereditaria DUP15Q. Al momento, in Svizzera, sono stati diagnosticati tre casi.

In totale sono state individuate oltre 7000 malattie rare, per lo più di origine genetica. Con «rare» si intende che si manifestano in meno di un abitante su 2000. Il paradosso è che in totale, secondo le stime, il 7,2 % della popolazione è colpito da queste *orphan diseases* – un numero davvero elevato di persone.

Sulle malattie rare si sa poco e questo rende difficile la diagnosi e la terapia. Le reti specializzate, come quella delle/dei fisioterapiste/i per l'emofilia (RSE-Fisio), realizzano un lavoro cruciale.

Le organizzazioni di pazienti sono molto importante in caso di malattie rare. Spesso però, solo le/i pazienti conoscono le proprie esigenze specifiche che la malattia comporta. In questo numero scoprirete dunque testimoni di persone che vivono con una malattia rara in più dei articoli scientifici abituali.

Cordiali saluti,
Brigitte Casanova
redaktion@physioswiss.ch

Swiss Fitness Company since 1987

The Shark Fitness Company

www.sharkfitness.ch

1708 wivisions.ch

Ergometer

Liege-Ergometer

Laufbänder

Crosstrainer

Zugtürme & Functional Trainer

Kraftstationen

SportsArt · TUNTURI · Lojer · HOIST · LeMond Fitness Inc. · circle fitness · jordan Functional Fitness Specialists · LifeSpan

Shark Fitness AG
Landstrasse 129 · 5430 Wettingen
Tel. 056 427 02 25 · E-Mail: info@sharkfitness.ch

Shark Fitness Shop Wettingen
Landstrasse 129 · 5430 Wettingen
Tel. 056 426 52 02 · E-Mail: shop@sharkfitness.ch

Shark Fitness Shop Wil SG
Wilerstrasse 207 · Gewerbehaus Stelz · 9500 Wil
Tel. 071 931 51 51 · E-Mail: shopwil@sharkfitness.ch