

Seltene Krankheiten sind häufig = Les maladies rares sont fréquentes

Autor(en): **Auberson, Anne-Françoise**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Physioactive**

Band (Jahr): **54 (2018)**

Heft 5

PDF erstellt am: **06.08.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-928552>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Seltene Krankheiten sind häufig

Les maladies rares sont fréquentes

ANNE-FRANÇOISE AUBERSON

In der Schweiz sind über eine halbe Million Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen. Der Mangel an Informationen und Wissen zu diesen Krankheiten wirkt sich nicht nur auf die medizinische Versorgung aus, sondern auch auf die Anerkennung und Vergütung durch die Sozialversicherungen.

Es gibt keine universelle Definition für seltene Krankheiten. Es gibt lediglich einige Kennzahlen, die an die Problematik heranführen und wie folgt lauten:

Seltene Krankheiten kommen weniger als einmal unter 2000 Einwohnern vor. Man schätzte 2012, dass 7,2 Prozent der Bevölkerung davon betroffen sind, das heisst heute über 610 000 Personen in unserem Land [1]. Aktuell sind über 7000 Krankheiten erfasst, die potenziell tödlich sind oder zu bleibender Invalidität führen. Die Ursache dieser Krankheiten ist zu 80 Prozent genetisch bedingt. Jeder zweite Kranke ist ein Kind und jede dritte Person wird nicht diagnostiziert.

Die Zahlen belegen: Es handelt sich um ein Problem der öffentlichen Gesundheit. Das Paradoxe an seltenen Krankheiten ist, dass sie separat betrachtet wirklich selten sind, doch zusammengenommen, im Ganzen gesehen sehr oft vorkommen.



En Suisse, plus d'un demi-million de personnes sont atteintes d'une maladie rare. Le manque de connaissances et d'informations sur ces pathologies a un impact sur la prise en charge médicale et sur la reconnaissance des maladies rares ainsi que sur leur indemnisation par les assurances sociales.

La maladie rare ne répond à aucune définition universelle. Seuls quelques chiffres clés permettent d'appréhender la problématique, les voici: Elle survient dans moins de 1 cas sur 2000 habitants. On estime qu'en 2012 7,2% de la population était concerné, ce qui correspond actuellement à quelque 610 000 personnes dans notre pays [1]. Plus de 7000 pathologies sont recensées à ce jour, potentiellement mortelles ou chroniquement invalidantes. L'origine de ces pathologies est génétique à 80%, un malade sur deux est un enfant et une personne sur trois n'est pas diagnostiquée.

Les chiffres l'attestent: il s'agit d'un problème de santé publique. Le paradoxe des maladies rares, c'est que considérées séparément, elles sont vraiment rares, alors que, dans leur ensemble, elles sont très nombreuses.

On peut d'autant plus parler «d'ensemble» que toutes les personnes affrontent des difficultés identiques. L'une des plus importantes et dont découlent tant d'autres est le manque d'information qui affecte tous ceux qui sont impliqués dans la prise en charge de la problématique.

Un manque de connaissances, de traitements, de reconnaissance

La rareté implique que les connaissances scientifiques sont restreintes, que la recherche manque de moyens, et que, par voie de conséquence, il n'y a pas d'espoir thérapeutique. Pour les médecins, la rareté complique le diagnostic et la prise en charge.

Das seltene Auftreten bedeutet, dass wenig wissenschaftliche Kenntnisse vorhanden sind und es der Forschung an Mitteln fehlt. Damit gibt es auch keine Hoffnung auf neue Therapien. | La rareté implique que les connaissances scientifiques sont restreintes et que la recherche manque de moyens. Il n'y a dès lors pas d'espoir thérapeutique.

Umso mehr kann man von einem «Ganzen» sprechen, da alle Betroffenen auf dieselben Schwierigkeiten stossen. Eines der grössten Probleme, das zudem viele andere nach sich zieht, ist der Mangel an Information und Wissen. Er betrifft alle, die in die Betreuung der Betroffenen involviert sind.

Fehlendes Wissen, fehlende Therapien, fehlende Anerkennung

Das seltene Auftreten bedeutet, dass wenig wissenschaftliche Kenntnisse vorhanden sind und es der Forschung an Mitteln fehlt. Dies hat für die Patientinnen und Patienten zur Folge, dass es keine Hoffnung auf neue Therapien gibt. Den Ärztinnen und Ärzten erschwert die Seltenheit der Krankheit die Diagnose und Behandlung.

Leider sind dies nicht die einzigen Schwierigkeiten. Hervorzuheben sind auch die Probleme bei der Kostenübernahme durch die Sozialversicherungen, die Isoliertheit der Betroffenen und der Mangel an psychosozialer Unterstützung für Patientinnen und Patienten, die von sehr seltenen Krankheiten betroffen sind und für die es keine Patientenvereinigung gibt.

Um diesen Schwierigkeiten zu begegnen, haben Patientenvereinigungen in der Schweiz 2010 den Dachverband «ProRaris» gegründet. ProRaris setzt sich dafür ein, dass alle Betroffenen einen gleichwertigen Zugang zur Gesundheitsversorgung erhalten. Wie sieht die Situation nun 2018 aus?

Das Nationale Konzept Seltene Krankheiten

Auf Betreiben unter anderem von ProRaris hat der Bundesrat 2014 das «Nationale Konzept Seltene Krankheiten» verabschiedet [1]. Es soll die Situation für Patienten hinsichtlich Zugang zu Diagnosen, Behandlungen und deren Vergütung verbessern sowie die Forschung, die Informationsverbreitung und die internationale Zusammenarbeit fördern. Geplant war, die Umsetzung Ende 2017 abzuschliessen.

Im Konzept wird ProRaris als Hauptpartner und Vertreter aller dieser Patienten anerkannt. Es wurde zudem die «Nationale Koordination Seltene Krankheiten (kosek)» gegründet, ProRaris ist Mitglied, um das Konzept umzusetzen. Insbesondere sollen an den Spitälern Referenzzentren gegründet werden.

Aber ohne rechtliche Grundlagen und finanzielle Mittel ist es schwierig, Fristen einzuhalten und allen Anforderungen gerecht zu werden. Der Termin für die Umsetzung des Konzepts wurde deshalb auf Ende 2019 verschoben.

Die Allianz ProRaris

Die Aufgabe von ProRaris ist trotz des nationalen Konzepts wichtiger denn je. Die Schwerpunkte sind:

- Sammeln und auswerten der Informationen von den Patientinnen und Patienten. Das Wissen und die Expertise der Patienten sind sehr wertvoll bei der Einführung neuer Massnahmen.

Ces difficultés, hélas, ne sont pas les seules. Il faut aussi souligner celles qui sont liées à la prise en charge par les assurances sociales, à l'isolement et à la carence de soutien psychosocial pour les patients concernés par des maladies ultra rares, privés d'association.

C'est pour pallier ces difficultés que les associations de patients ont fondé ProRaris, en 2010. L'Alliance s'engage pour que toutes les personnes concernées bénéficient d'un accès équitable aux prestations des soins de santé. Ci-dessous nous allons présenter la situation actuelle en Suisse.

Un concept national pour les maladies rares

À l'instigation, entre autres, de ProRaris, le Conseil fédéral a adopté en 2014 un plan de mise en œuvre du concept national Maladies rares [1], chargé d'améliorer la situation des patients en termes d'accès au diagnostic, aux traitements, à la prise en charge, et de soutien à la recherche, à l'information et à la collaboration internationale. Il était initialement prévu de conclure la mise en œuvre en 2017. La Coordination nationale des maladies rares (kosek), à laquelle l'Alliance ProRaris participe, a en outre été constituée pour la mise en œuvre du concept. Elle est chargée notamment de la mise en place des centres de référence hospitaliers.

Mais sans bases légales et sans financement, il est difficile de respecter les échéances et de satisfaire toutes les demandes. Le délai de mise en place a été reporté à fin 2019.

L'Alliance ProRaris

Plus que jamais et indépendamment du concept national, la mission de ProRaris est essentielle. En voici les principaux axes:

- Recueillir et valoriser l'information qui vient du patient; son savoir et son expertise sont précieux dans le contexte de mise en place des politiques qui le concernent.
- Diffuser l'information en développant des synergies avec tous les acteurs impliqués dans les maladies rares.
- Permettre aux milliers de patients isolés atteints de maladies ultrarares de bénéficier des mesures du concept national.

Être à l'écoute des patient-e-s atteint-e-s de maladies rares

Le lecteur de cet article est, lui aussi, concerné par le manque d'information. Et mon rêve serait qu'à l'avenir les connaissances générales sur les maladies rares soient intégrées au point que toute introduction sur ce thème sera inutile. J'aurai alors tout loisir de remercier les professionnels de la santé d'avoir compris l'importance de l'écoute et du dialogue avec le patient atteint de maladie rare. Au-delà de l'ordonnance, le personnel soignant sera conscient que le patient saura mieux que quiconque exprimer ses attentes. Le témoignage ci-après d'une famille dont l'une des filles est atteinte d'une maladie rare en est la parfaite illustration. |

- Informationsverbreitung durch Nutzen von Synergien zwischen allen Akteuren, die im Bereich seltene Krankheiten tätig sind.
- Die unzähligen Patienten, die an einer sehr seltenen Krankheit leiden und auf sich allein gestellt sind, sollen von den Massnahmen des nationalen Konzepts profitieren können.

Den Patientinnen und Patienten mit seltenen Krankheiten zuhören

Den Informationsmangel zu seltenen Krankheiten betrifft auch Sie als Gesundheitsfachperson und Leserin oder Leser dieses Artikels.

Ich habe eine Vision: In Zukunft sollen die allgemeinen Kenntnisse über seltene Krankheiten so verbreitet sein, dass es keine Einführung zum Thema mehr braucht. Und alle Gesundheitsfachpersonen haben dann begriffen, wie wichtig es ist, dem Patienten mit einer seltenen Krankheit zuzuhören und mit ihm in einen Dialog zu treten. Denn über die Verordnung hinaus werden die Betreuenden sich bewusst sein, dass der Patient besser als jeder andere seine Erwartungen und Bedürfnisse ausdrücken kann. Der nachfolgende Erfahrungsbericht von einer Familie mit einem Kind, das von einer sehr seltenen Krankheit betroffen ist, zeigt dies auf eindrückliche Weise. |

Literatur | Bibliographie

1. Nationales Konzept Seltene Krankheiten. Bern, 26. September 2014. <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html>

Links | Liens

- www.proraris.ch
- www.bag.admin.ch/bag/de/home/strategie-und-politik/politische-auftraege-und-aktionsplaene/nationales-konzept-seltene-krankheiten.html



Anne-Françoise Auberson ist Juristin und Präsidentin von ProRaris, der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz.

Anne-Françoise Auberson est juriste et présidente de ProRaris, l'Alliance Maladies Rares Suisse.



Kontaktieren Sie uns!
**WIR SUCHEN
NEUE PARTNER**

Demoproducte
erhältlich für
interessierte Partner

POSTURE SHIRT® 2.0

Unterstützende Haltungskleidung für Ihre Patienten

Die optimale Unterstützung ergänzend zu Therapie und Übungen. Das Anodyne Posture Shirt 2.0 fördert eine gesunde Körperhaltung, lindert Schmerzen und Verspannungen und ist das erste, medizinisch klassifizierte Kleidungsstück der Schweiz.

Fabian Hofmann
Geschäftsführer
info@anodyne-shop.ch
www.anodyne-shop.ch



Therapie zu fairen Preisen!

Seit mehr als 110 Jahren ist PINO der Komplettanbieter für Therapieprodukte in Deutschland und Österreich.

Jetzt auch in der Schweiz unter
www.pinoshop.ch



**Über
600 Artikel
online**

KINESIOLOGISCHES TAPE



Pinotape® Sport

CHF 10,95

ab 50 nur CHF 8,95

PRAXISBEDARF



Gelkissen

CHF 35,95

ab 5 nur CHF 32,95

PRAXISBEDARF



Nasenschlitztücher, 100 Stk.

CHF 18,95

ab 24 nur CHF 15,95

PRAXISAUSSTATTUNG



Therapieliegen

ab CHF 1295,--

MASSAGEPRODUKTE



Massagelotionen, 1 Liter

CHF 16,95

ab 12 nur CHF 13,95

THERAPIETOOLS



Gymnastikband, 45 m yellow

CHF 85,95

Viele weitere Angebote unter www.pinoshop.ch

+++ Keine Zollpauschale +++ Versandkostenfrei ab CHF 140,-- +++

DermaPlast® ACTIVE Only for Champions

Mujinga Kambundji
Leichtathletin
Championne d'athlétisme



Neu: Das Vollsortiment für Sportler
von **DermaPlast® ACTIVE**

Die Produkte von DermaPlast Active bieten Ihnen alles, was sie zur Behandlung von Sportverletzungen benötigen – von wärmende Cremes, über kühlende Kompressen bis hin zu stützenden Bandagen.

-  KÜHLEND
-  WÄRMEND
-  STÜTZEND

Nouveau: La gamme complète de
DermaPlast® ACTIVE pour les sportifs

La ligne propose tout ce dont vous avez besoin pour le traitement des blessures sportives sans gravité – de crèmes chauffantes et compresses refroidissantes jusqu'aux bandages de soutien.

-  FROID
-  CHALEUR
-  SOUTIEN



Der CAS Sportphysiotherapie vermittelt praktische und theoretische Inhalte im Bereich der Sportphysiotherapie mit dem Ziel, den bestmöglichen Transfer in den Berufsalltag zu ermöglichen.

Nächster Studienstart: Januar 2019

Studiengangsleitung:

PD Dr. med. Geert Pagenstert
Spezialarzt Traumatologie und Orthopädie, Universität Basel

Guido Perrot, PT Bsc, MAS Sportphysiotherapie
Leiter Therapien, Universitätsspital Basel

Kosten: CHF 6'500.–

Information und Anmeldung:

www.unispital-basel.ch/sportphysio

