

Gesundheit

in Zusammenarbeit mit Dr. Cristina Tomasi



Fragen? Schreiben Sie uns

Wenn Sie Fragen an Dr. Cristina Tomasi haben, schreiben Sie uns eine Mail (dolomiten.gesundheit@athesia.it) oder per Post (unbedingt mit Angabe Ihrer Adresse) an Tageszeitung „Dolomiten“, Gesundheitsredaktion; Weinbergweg 7; 39100 Bozen.

ANLAUFSTELLE

Initiativgruppe und Internetseite

BOZEN. Seit dem Jahr 2017 gibt es im Dachverband für Soziales und Gesundheit die Initiativgruppe für seltene Krankheiten. Betroffene und Fachleute treffen sich dort regelmäßig zum Austausch. Vor einem Jahr wurde zudem mit der Internetseite www.rare-bz.net ein zentrales Portal vorgestellt, das mit dem Koordinierungszentrum für seltene Krankheiten im Sanitätsbetrieb entstanden ist. Dort finden Betroffene gesicherte Informationen zur medizinischen Versorgung, Kontakt-, Unterstützungs- und Vernetzungsmöglichkeiten. „Im Sanitätsbetrieb gibt es das Koordinationszentrum des Landesnetzes für seltene Krankheiten. Betroffene werden hier über die Dienste aufgeklärt – von der Diagnose über die Therapie bis hin zur Ticketbefreiung“, erklärt der Generaldirektor des Sanitätsbetriebes, Florian Zerzer. Aber auch medizinischem Fachpersonal stehen hier Infos über die verschiedenen Krankheiten zur Verfügung. Das Koordinationszentrum verwaltet zudem das Landesregister der seltenen Krankheiten.



Die Zahl der von seltenen Krankheiten Betroffenen steigt, erklärt Dr. Francesco Benedicenti, Verantwortlicher des Landeskoordinierungszentrums: „Dies ist darauf zurückzuführen, dass Ende 2017 vom Gesundheitsministerium neue seltene Krankheiten anerkannt wurden und damit viele neue Patienten in den Genuss der Ticketbefreiung gekommen sind.“ Zum heutigen Welttag, der unter dem Motto „We are the 300 million“ (Wir sind die 300 Millionen) steht – weltweit leiden geschätzte 300 Millionen Menschen unter seltenen Krankheiten – war eine Feier in der Orchideenwelt in Gargazon geplant. Um die Betroffenen keinen unnötigen Risiken in Zusammenhang mit dem Coronavirus auszusetzen, wurde die **Veranstaltung aber abgesagt**.

© Alle Rechte vorbehalten

Selten, aber nicht allein

WELTTAG DER SELTENEN KRANKHEITEN: Über 4000 Südtiroler betroffen – „Vernetzung sehr wichtig“

BOZEN (wib). Über 4000 Südtiroler leiden an einer seltenen Krankheit. Selten deshalb, weil nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von dieser Krankheit betroffen sind. Um auf sie und ihre Belange aufmerksam zu machen, wurde vor 12 Jahren der Tag der seltenen Krankheiten eingeführt – immer am letzten Tag im Februar. Heuer fällt er auf den heutigen 29. Februar, das seltenste Datum im Kalender.

Auch wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von einer seltenen Krankheit betroffen sind, so sind diese Krankheiten gar kein so seltenes Phänomen: Die Weltgesundheitsorganisation WHO schätzt, dass es 7000 bis 8000 solch seltener Krankheitsbilder gibt, an denen allein in der EU insgesamt 27 bis 36 Millionen Menschen leiden. Die Betroffenen sind also in der Summe ziemlich zahlreich, es gibt allerdings nur wenige Patienten bezogen auf die einzelnen Krankheiten.

Bei den seltenen Krankheiten handelt es sich in der Regel um komplexe Krankheitsbilder, die meistens chronisch verlaufen und mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen. Die meisten seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und selten heilbar. Bei vielen dieser Krankheiten können die ersten Symptome schon kurz nach der Geburt oder in früher Kindheit auftreten (zum Beispiel die proximale spinale Muskelatrophie, Neurofibromatose, Osteogenesis imperfecta, Chondrodysplasie oder das Rett-Syndrom). Bei über 50 Prozent der seltenen Krankheiten manifestiert sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter (zum Beispiel Huntington-Krankheit, Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, amyotrophe



Sie stehen hervor: Sie sind krank, ihr Leiden ist aber so selten, dass sie oft auch Ärzten nicht bekannt sind – für die Betroffenen bedeutet das nicht selten einen langen Leidensweg.

Shutterstock

Lateralsklerose oder Kaposi-Sarkom).

In jedem Fall brauchen diese Krankheiten spezielle Behandlungen. Weil einige der Krankheiten so selten sind, dass sie sogar Fachärzten unbekannt sind, vergehen oft Jahre bis zur richtigen Diagnose und zu den richtigen Therapien. Nicht selten sind Therapiemöglichkeiten kaum oder gar nicht vorhanden. Betroffene und ihre Familien stehen damit vor außergewöhnlichen Problemen administrativer, juristischer und medizinischer Art. Für Patienten bedeutet dies oft einen langen Leidensweg. Daher ist es unerlässlich, sich weltweit zu vernetzen, das Wissen um seltene Krankheiten zu sammeln und zu erweitern und die bereits vorhandenen Informationen zu teilen, schreibt dazu der Dachverband für Soziales und Gesundheit auf der eigens für die Betroffenen von seltenen Krankheiten eingerichteten Internetseite www.rare-bz.net.

Laut Dachverband leiden allein in Südtirol heute 4239 Patienten an insgesamt 585 verschiedenen seltenen Krankheiten. Bei 410 dieser diagnostizier-

HINTERGRUND

Seltene Krankheiten: Gemeinsamkeiten

- Diagnostische Schwierigkeiten
- Mangel an therapeutischen Möglichkeiten
- Mangel an strukturierten Betreuungspfaden
- Häufig chronischer oder Invalidität verursachender Verlauf
- Einsamkeitsgefühl aufgrund der Rarität der Krankheit und der mangelnden Kenntnisse
- Häufiges Vererben der Krankheit

ten Krankheiten gibt es jeweils weniger als 4 betroffene Personen.

Fasst man die unterschiedlichen Krankheiten in Gruppen zusammen, sind seltene Augenleiden am stärksten verbreitet (siehe Grafik). Es handelt sich dabei um mehr als 20 verschiedene Krankheiten, darunter Keratokonus, die fortschreitende

Ausdünnung und kegelförmige Verformung der Hornhaut des Auges – die häufigste unter den seltenen Erkrankungen. An zweiter Stelle liegen angeborene Fehlbildungen – hier handelt es sich um mehr als 110 unterschiedliche Erkrankungen.

In Südtirol wurde das zentrale Krankenhaus Bozen als Referenzzentrum für die seltenen Krankheiten bestimmt. Die Aufgaben des Referenzzentrums sind die Definition und Bescheinigung der Diagnose, sowie die Erstellung eines persönlichen Therapieplans. Um die Betroffenen möglichst gut betreuen zu können, arbeitet Südtirol mit dem Trentino und den Regionen Venetien und Friaul-Julisch Venetien in der Erforschung und Behandlung der Krankheiten zusammen. Bei Verdacht auf eine seltene Krankheit sind alle diagnostischen Untersuchungen kostenlos, sofern die Bewilligung von einem Facharzt ausgestellt wird. Wird die Diagnose bestätigt, erhält der Patient eine Ticketbefreiung für die damit zusammenhängenden medizinischen Leistungen.

© Alle Rechte vorbehalten

Seltene Krankheiten: Zahlen und Fakten



ca. 8000

unterschiedliche seltene Krankheiten weltweit

585

diagnostizierte seltene Krankheiten in Südtirol

7

Erkrankte pro 1000 Einwohner in Südtirol

4239

Südtiroler leiden an seltenen Krankheiten

Erkrankte nach Altersklasse und Geschlecht in Südtirol

Altersklasse	Männer	Frauen
Senioren (65+ Jahre)	241	335
Erwachsene (35-64 Jahre)	875	903
Jugendliche (15-34 Jahre)	499	419
Kinder (0-14 Jahre)	237	205

*Jahr 2017



Die seltenen Krankheiten stellen **10%** der gesamten Krankheiten, an denen die Menschheit leidet, dar.

In **50%** der Fälle Auftreten der Krankheit im Kindesalter

Sterblichkeit:

33% innerhalb des 1. Lebensjahres, **12%** zwischen dem 5. und 15. Lebensjahr

Genetische Ursache in 80-90% der Fälle

Erkrankte nach Pathologiegruppen in Südtirol

Sehkraft	883
Angeborene Fehlbildungen	440
Nervensystem	357
Haut	247
Endokrine Drüsen	245
Stoffwechsel	222
Blut	203
Immunsystem	186
Kreislaufsystem	168
Bewegungsapparat	144
Seltene Tumore	131
Atemwege	53
Verdauungssystem	49
Urogenitaltrakt	36

*Jahr 2017

Dolomiten - Infografik: A. Delvai

Quelle: Portal seltene Krankheiten in Südtirol

Experten in eigener Sache

WELTTAG: 2 Betroffene erzählen – 7 neue Selbsthilfegruppen entstanden

BOZEN. Über 4000 Südtiroler leiden unter seltenen Krankheiten. 2 von ihnen berichten anlässlich des heutigen Welttages der seltenen Krankheit von ihren Erfahrungen.

„Als Betroffene trifft man zuweilen auf viel Unverständnis und wird schief angeschaut“, erzählt Anna Faccin, die sich im Vorstand des Dachverbands und im Verein Debra engagiert: „Meine seltene Erkrankung ist, so wie viele andere, mit diversen Nebenerscheinungen verbunden. Man kämpft somit nicht nur mit der Grunderkrankung, sondern auch mit den medizinischen Folgeerkrankungen und – das ist nicht zu unterschätzen – mit den vielen Herausforderungen des Alltags.“ Anna Faccin (30) ist ein sogenanntes „Schmetterlingskind“ mit der angeborenen Erkrankung Epidermolysis Bullosa. Schon bei geringster Belastung bekommt sie schmerzhafte Blasen auf der Haut. Sie ist damit aufgewachsen und hat gelernt damit umzugehen. Trotzdem muss sie sich und ihr Aussehen immer wieder erklären, auch bei medizinischen Visiten. „Stets von neuem muss ich die seltene Krankheit erklä-



„Man kämpft mit der Grunderkrankung, mit den medizinischen Folgeerkrankungen und mit den vielen Herausforderungen des Alltags.“

Anna Faccin

ren, denn meist ist es so, dass der Arzt die Erkrankung noch nie in der Praxis gesehen hat. Für diese Erklärungen braucht es Zeit. Zeit, die im Praxisalltag oft fehlt“, sagt Faccin.

Die 63-jährige Passeirerin Renate Schöpf weiß hingegen erst seit 2 Jahren, dass sie an der seltenen Krankheit Alkaptonurie leidet. Schon als Kind litt sie unter ungewöhnlichen Schmerzen. Im-

mer wieder traten in ihrem bis dahin 60-jährigen Lebensweg neue Probleme auf, etwa gichtähnliche Gelenkentzündungen und Nierensteine. Bis sich vor 2 Jahren die Puzzleteile zusammenfügten und ihr Leiden einen Namen bekam: Alkaptonurie.

So wie Renate Schöpf tapfen viele Betroffene jahrelang im Dunkeln und wissen nicht, was ihnen fehlt. Nicht selten begegnet man ihnen mit Skepsis und tut sie als Simulanten ab. Dieses Schicksal verbindet. So werden die Betroffenen und ihre Angehörigen oft selbst zu Experten – gezwungenermaßen. Sie kämpfen sich durch Studien, verfolgen klinische Versuche und tauschen sich in Selbsthilfegruppen aus.

Allein in Südtirol sind im vergangenen Jahr 7 neue Selbsthilfinitiativen entstanden, wo Betroffene andere Gleichbetroffene suchen. Mit dazu beigetragen hat die Arbeit der seit dem Jahr 2017 bestehenden Initiativgruppe für seltene Krankheiten im Dachverband für Soziales und Gesundheit. Betroffene und Fachleute treffen sich dort regelmäßig zum Austausch (eigener Bericht).

© Alle Rechte vorbehalten



GESUNDHEITSTIPP für die nächste Woche

Schutz gegen Viren

Gerade in diesen Tagen sind Tipps zur Infektionsvorbeugung sehr wichtig:

- Häufiges Händewaschen
- Den Kontakt mit Personen, die an Atemwegsinfekten leiden, meiden
- Nicht in Augen, Nase oder Mund mit den Händen fassen
- Mund und Nase beim Niesen oder Husten bedecken
- Keine antiviralen oder antibiotischen Medikamente ohne ärztliche Verschreibung einnehmen
- Oberflächen mit Desinfektionslösung reinigen
- Eine Maske nur tragen, wenn der Verdacht auf eine Erkrankung besteht oder Erkrankte gepflegt werden