

„Seltene Krankheiten in der Schweiz. Übersichtsarbeit und Zusammenfassung zum aktuellen Stand 2009. Auswirkungen am Beispiel von Personen mit Maligner Hyperthermie in der Schweiz“

Hintergrund: Seltene Krankheiten haben eine geringe Prävalenz mit hohem Komplexitätsgrad, können lebensbedrohend sein, ziehen häufig eine chronische Invalidität nach sich und erfordern eine aufwändige diagnostische Abklärung. Mit Hilfe des heutigen sozioökonomischen Potenzials könnte allerdings eine vorzeitige Mortalität stark herabgesetzt werden. Diverse Massnahmen haben in jüngster Vergangenheit dazu beigetragen, dass die Aufmerksamkeit gegenüber seltenen Krankheiten in einigen Ländern gestiegen ist. Die Schaffung von Referenzzentren für seltene Krankheiten hat zu einer Einbindung von Leistungserbringern und Leistungsbezügern in Netzwerken geführt. Erst dadurch werden eine adäquate und auf den aktuellen Wissenstand abgestützte Beratung, eine rasche Diagnose und eine qualitativ gute Behandlung für die breitere Bevölkerung möglich. Der Zugriff auf grössere Fallzahlen wird zudem speziell für seltene Krankheiten dazu führen, dass in der Public Health-Forschung und darüber hinaus in verschiedenen klinischen Fachgebieten bisher nicht möglich gewesene Fortschritte bei der Behandlung der betroffenen Subpopulationen mit seltenen Krankheiten möglich werden.

Methoden: Zur Beantwortung der Forschungsfragen wurden eine Literatur- und Internetrecherche, Interviews und eine Fragebogenbefragung mit Patient/innen und ärztlichem Personal durchgeführt. Die Datenauswertung erfolgte qualitativ. Wegen der Komplexität der Fragestellung wurde mehrstufig gearbeitet. Die Forschungsfragen lauten: Ist in der Schweiz die Problematik 'Seltene Krankheiten' am Beispiel der Malignen Hyperthermie (MH) zu wenig erkannt und werden Personen mit MH im schweizerischen Gesundheitswesen diskriminiert? Können aus der Analyse der Daten für Personen mit MH allgemeine Rückschlüsse auf andere seltene Krankheiten gezogen werden? Wie verläuft die Entwicklung in der Schweiz im Vergleich zu den Bestrebungen in der EU, seltene Krankheiten besser wahrzunehmen?

Resultate: Die globalen Bestrebungen zur Erfassung der seltenen Krankheiten stehen am Anfang und werden erst seit 1999 systematisch bearbeitet. Mit dem Aktionsprogramm 2010-2015 der WHO bewegt sich in einzelnen Ländern der EU viel zu Gunsten der Betroffenen. Die Schweiz verfügt dagegen über keine nationale Strategie. Es existieren lediglich wenige kantonale Bestrebungen, basierend auf Einzelinitiativen. Ein Überblick über den aktuellen Stand von getroffenen und geplanten Massnahmen zur Unterstützung der Subpopulationen mit seltenen Krankheiten in Europa und der Schweiz wird geben.

Schlussfolgerung: Die Schweiz ist im Vergleich zu aktiven Ländern der EU in der Wahrnehmung und Behandlung von seltenen Krankheiten im Rückstand. Das birgt allerdings auch Vorteile, weil Vorarbeiten in der EU bereits geleistet werden. Mögliche Projekte, die in der Schweiz schnell umgesetzt werden könnten, werden in der Arbeit beschrieben.