

Beispiele für seltene Krankheiten

Propionazidämie bei Carina



Carina war als erstes Kind von gesunden Eltern wie jedes andere Neugeborene. 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 Vergiftungserscheinungen verringert oder vermieden werden. In akuten Situationen ist immer wieder eine intensive Behandlung in der Klinik nötig.

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 zur Entfernung der Schuppen, Bädern und Salben. Wenn die Symptome besonders ausgeprägt sind, können auch Tabletten notwendig werden.



Gründungsmitglieder Innsbruck: Matthias Schmuth, Daniela Karall, Sabine Scholl-Bürgi, Christine Fauth, Johannes Zschocke

Kontaktinformationen für
Fragen zu seltenen Krankheiten:

Forum Seltene Krankheiten

info@forum-sk.at

Helpline Innsbruck
0512-9003-70532

Helpline Salzburg
0662-4482-57158



Gründungsmitglieder Salzburg: Johann Bauer, Helmut Hintner, Florian Lagler, Wolfgang Sperl



Seltene Krankheiten

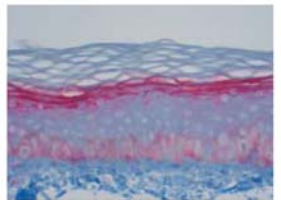


**...häufiger,
als man denkt**



Was ist eine Seltene Krankheit?

Von Seltene 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



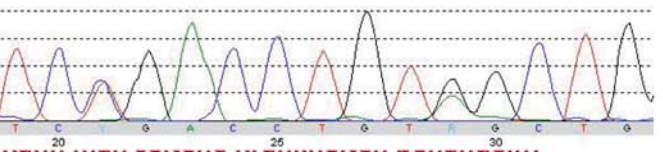
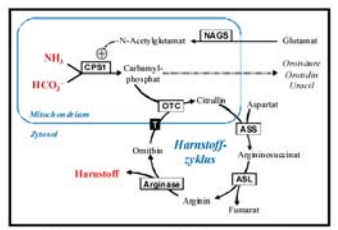
einem seltenen Leiden erkrankt oder werden im Laufe ihres Lebens daran erkranken – das sind in Österreich etwa 400.000 Personen.

Wann muss man an eine Seltene Krankheit denken?

- Vorliegen von chronischen, ungewöhnlichen Symptomen bzw. Symptomkombinationen unklarer Ursache
- Verwandte möglicherweise ebenfalls betroffen
- Nichtansprechen auf "Routine"therapien

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.



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). Nicht selten sind die Behandlungen aufwändig und bestimmen den Alltag.



Warum ist es wichtig, eine Seltene Krankheit zu erkennen?

- damit die Betroffene nach langen diagnostischen Odysseen verstehen, was ihr Problem ist
- damit ihnen ggf. eine effektive Therapie angeboten werden kann
- um klare Information über den erwarteten Verlauf zu geben (Prognose)
- um Erkrankungsrisiken in der Familie besser beurteilen zu können
- um anderen Betroffenen in der Verwandtschaft Unterstützung anzubieten

Wissen wir genug über Seltene Krankheiten?

Leider nein – aufgrund der Seltenheit und des geringen öffentlichen Bewusstseins fehlt es oft an Diagnose- und Behandlungsstandards, und auch die Industrie hat wegen geringer Absatzchancen oft nur geringes Interesse. Besondere Anstrengungen sind nötig, damit Ärzte und Forscher 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 Haus- bzw. Fachärzte, die Kontakt zu spezialisierten Zentren herstellen. Weiterer Kontakt und Information s. Rückseite.



Forum Seltene Krankheiten

Das "Forum Seltene Krankheiten" ist ein Zusammenschluss von ÄrztInnen sowie Mitgliedern anderer Berufsgruppen, die Patienten mit Seltene Krankheiten betreuen bzw. sich für Belange von betroffenen Menschen einsetzen. Es wird aktuell von den Universitätskliniken für Dermatologie bzw. Kinder- und Jugendheilkunde in Salzburg und Innsbruck sowie dem Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck getragen. Ziel ist der Aufbau von engen Kooperationsstrukturen zur Lösung medizinischer und anderer Probleme bezüglich Seltener Krankheiten. Es ist offen für alle medizinischen Fachgebiete. Gefördert werden soll u.a. der Aufbau von Zentren für Seltene Krankheiten zur Stärkung der örtlichen Zusammenarbeit und die Intensivierung der überregionalen medizinischen Vernetzung, die Förderung eines breiteren Wissens und Verständnisses in der Öffentlichkeit sowie die Unterstützung von Forschung und Lehre in Bezug auf Seltene Krankheiten.

Bankverbindung / Spendenkonto: Bank für Tirol und Vorarlberg – BTU
 BLZ 16000, Kontonummer 101-145964,
 IBAN AT901600000101145964, BIC BTUVAT22XXX

