

Seltene Krankheiten: eine neue Herausforderung für das Gesundheitswesen

In den Industrieländern bestimmt die Häufigkeit des Auftretens einer Krankheit den Umfang der Mittel, die zu ihrer Bekämpfung eingesetzt werden. Die häufig auftretenden Krankheiten sind ein wichtiges gemeinsames Betätigungsfeld für die Institutionen des Gesundheitswesens, die medizinische Forschung und die pharmakologische Industrie. Daraus entwickelt sich eine Dynamik des Fortschritts, die dazu führt, dass die Krankheiten nach und nach eingedämmt werden können. Bei seltenen Krankheiten jedoch greift dieser Mechanismus nicht.

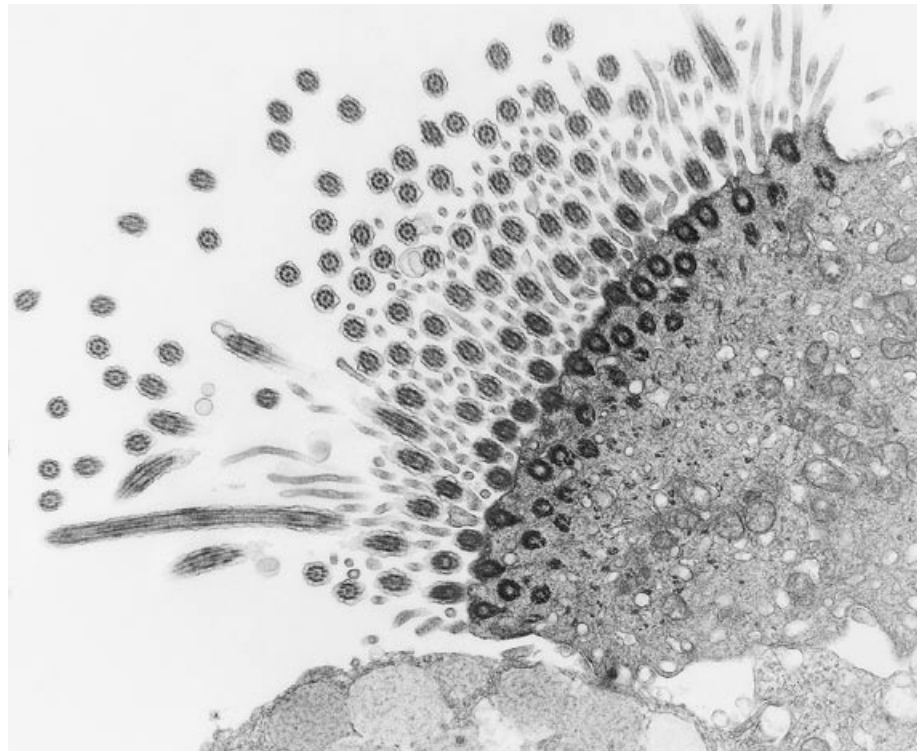
Die Problematik der seltenen Krankheiten

Ein Patient oder eine Patientin mit einer seltenen Krankheit trifft meistens auf mehrere Schwierigkeiten. Zum einen ist die Krankheit nicht bekannt genug und wenige Ärztinnen und Ärzte haben damit Erfahrung. Ist einmal eine Diagnose gestellt, existiert häufig keine wirksame Behandlung. Die Patienten finden kaum umfassende Informationen über ihre Krankheit. Sie kennen niemanden mit gleichem Schicksal und fühlen sich isoliert.

Zum andern wird die Forschung im Bereich der seltenen Krankheiten nicht genügend unterstützt. Demzufolge sind die wissenschaftlichen Erkenntnisse dünn gesät, und es werden kaum therapeutische Fortschritte gemacht. Auch die pharmazeutische Industrie zeigt kein Interesse an diesen Krankheiten, da es zu wenig Patientinnen und Patienten gibt, die eine Deckung der hohen Entwicklungskosten für neue Medikamente ermöglichen würden. Momentan kennt man etwa 6000 seltene Krankheiten, die in Europa zusammen mehr als 25 Millionen Menschen betreffen. Weit davon entfernt eine Randerscheinung zu sein, stellen sie heute ein ernst zu nehmendes Problem der öffentlichen Gesundheit dar.

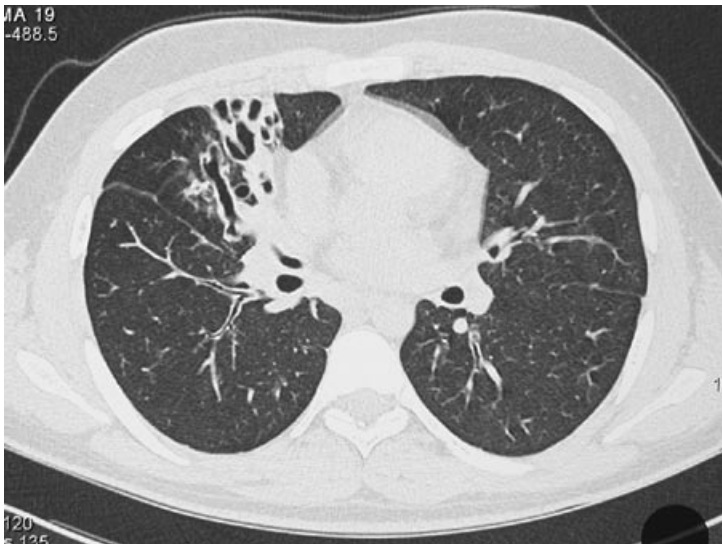
Was ist die Lösung?

In den letzten Jahren hat die Europäische Union in diesem Bereich eine sehr aktive Politik verfolgt. Eine seltene Krankheit wird heute definiert als eine invalidierende oder lebensbedrohliche Erkrankung, die weniger als 1 Person auf 2000 betrifft und einen fächerübergreifenden Behandlungsansatz verlangt. Für die Verbesserung der



Zilie im Innern einer Bronchie. Das Schlagen der Zilien entfernt im Normalfall eingeatmete Partikel und Bakterien. Bei der primären ziliären Dyskinesie arbeitet dieser Mechanismus nicht. (Quelle: Dr. J.-C. Pache, Service de pathologie clinique, Hôpitaux Universitaires de Genève)

Pflegequalität und die Förderung der Forschung und Medikamentenproduktion wurden wichtige gesetzgeberische und finanzielle Massnahmen ergriffen. Im Zuge dieser Initiative wurde auch die Schaffung von ORPHANET möglich, einem europäischen Server, der für mehr als 1000 seltene Krankheiten detaillierte Informationen und entsprechende Quellen (Spezialkonsultationen, professionelle Netzwerke, Forschungsprogramme,



Scan des Thorax bei einer primären ziliären Dyskinesie. Die Lungen erscheinen schwarz. Aufgrund der Entzündung sind gewisse Bronchien erweitert und ihre Wände sind verdickt (weiss).

Die seltenen Lungenkrankheiten

Bei den seltenen Lungenkrankheiten handelt es sich um etwa hundert Erkrankungen der Bronchien, Lungenalveolen, Blutgefässe und des interstitiellen Lungengewebes (vgl. Kasten unten). Diese häufig schweren Krankheiten betreffen in der Schweiz wahrscheinlich mehrere Tausend Personen.

Ein Beispiel einer seltenen Lungenkrankheit ist die **Lymphangiomeiomyomatose**. Diese Erkrankung betrifft ausschliesslich Frauen zwischen 20 und 40 Jahren mit einer Häufigkeit von 1 auf 400 000. Sie ist charakterisiert durch eine fortschreitende Zerstörung des Lungengewebes, die zu Atmungsinsuffizienz führen kann. Die Krankheit entwickelt sich bei gewissen Patientinnen sehr langsam, bei anderen hingegen rasch, was nach einigen Jahren eine Lungentransplantation nötig macht.

Patientenvereinigungen) bereitstellt. Die Patientenvereinigungen für seltene Krankheiten spielen in diesem Zusammenhang eine entscheidende Rolle: Sie ermöglichen es den Patientinnen und Patienten, aus ihrer Isolation hervorzutreten, sich über die wissenschaftlichen Fortschritte zu informieren und Einfluss zu nehmen auf die Institutionen des Gesundheitswesens.

Die Schweiz hat von der Europäischen Union die Definitionskriterien für seltene Krankheiten übernommen und Massnahmen zur Übernahme der Kosten für Medikamente für seltene Krankheiten durch die Krankenversicherer ergriffen. Was es jetzt noch zu tun gibt, ist die Entwicklung von wirksamen Strategien des öffentlichen Gesundheitswesens zur Verbesserung der Patientenbetreuung, zur Schaffung von Kompetenzzentren, Forschungsförderung und Entwicklung eines assoziativen Netzwerks.

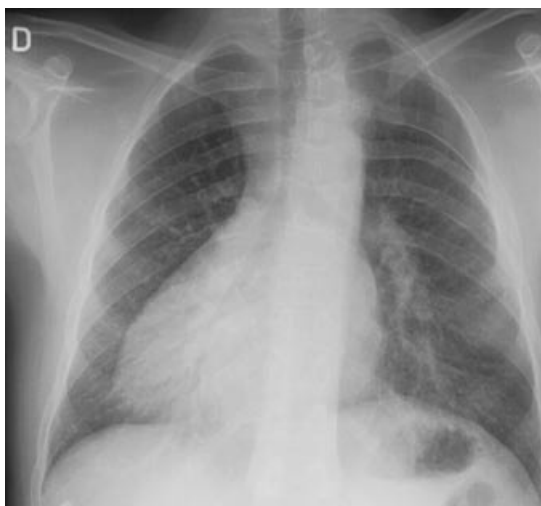
Einige seltene Lungenkrankheiten (oder Krankheitsgruppen)

- Idiopathische interstitielle Pneumopathie
- Eosinophile Pneumopathie
- Pulmonale Vaskulitiden
- Alveoläre Hämorrhagien
- Pulmonale Hypertonie
- Lymphangiomeiomyomatose
- Histiozytose X
- Primäre ziliäre Dyskinesie
- Alveoläre Proteinose
- Andere (mehr als 100)

Ein anderes Beispiel ist die **primäre ziliäre Dyskinesie**. Diese genetische Erkrankung betrifft etwa 1 Person auf 30 000 und tritt normalerweise in der Kindheit auf. Sie rührt von einer Funktionsanomalie der Zilien her, die das Innere der Bronchien bedecken und die Lunge vor Bakterien schützen (Bild Seite 11). Die Krankheit zeigt sich in wiederholten Lungeninfektionen, einer Deformation der Bronchien aufgrund der Entzündungen (Bild oben) und einer fortschreitenden Verringerung der Atmungskapazität. Bei der Hälfte der Patientinnen und Patienten liegt eine spiegelbildliche Anordnung des Herzens im Thorax vor (Bild Seite 13). Es bestehen keine Behandlungsmethoden, die eine Heilung dieser beiden Krankheiten erlauben.

Einige Websites mit Informationen über seltene Lungenkrankheiten

| | |
|---|--|
| ORPHANET Europe | www.orpha.net |
| European Organisation for Rare Disorders | www.eurordis.org |
| National Organization for Rare Disorders (USA) | www.rarediseases.org |
| ORPHANET Schweiz | www.orpha-net.ch |
| Schweizerische Arbeitsgruppe für Pulmonale Hypertonie | www.saph.ch |
| Swiss Group for Interstitial and Orphan Lung Diseases (SIOLD) | www.siold.ch |



Röntgenbild des Thorax bei einer primären ziliären Dyskinesie. Bei der Hälfte der Patientinnen und Patienten liegt das Herz rechts (D) anstatt links.



Röntgenbild eines normalen Thorax. Das Herz befindet sich links.

Die Schweizerische Gruppe für interstitielle und seltene Lungenkrankheiten

Um die seltenen Lungenkrankheiten genauer kennen zu lernen, die Patientenbetreuung zu verbessern und die wissenschaftliche Forschung voranzutreiben, wurde mit Unterstützung der Lungenliga Schweiz die «**Swiss Group for Interstitial and Orphan Lung Diseases**» (SIOLD) gegründet. Diese Gruppe setzt sich aus Fachärztinnen und Fachärzten der Pneumologie, Pathologie und Radiologie mit einem speziellen Interesse an diesen Krankheiten und einem Netzwerk von etwa 200 schweizerischen Pneumologen zusammen. Das Koordinationszentrum befindet sich am Universitätsspital Bern. Es wurde ein Register eingerichtet, um die Fälle seltener Lungenkrankheiten in der Schweiz zu erfassen. Dieses Register hat bereits Forschungsprojekte über die klinischen, radiologischen, genetischen und toxikologischen

Aspekte mehrerer Krankheiten ermöglicht. Es findet eine Zusammenarbeit statt mit praktizierenden Lungenfachärztinnen und -fachärzten, den pneumologischen Abteilungen der Universitätsspitäler und anderen Institutionen wie dem Schweizerischen Toxikologischen Informationszentrum (Zürich), dem Institut Universitaire Romand de Santé au Travail (Lausanne) und der Groupe d'Etudes et de Recherche sur les Maladies Orphelines Pulmonaires (Frankreich). Die Gruppe SIOLD hat eine Website eingerichtet und wird in zunehmendem Masse Informationen für Interessierte und Personen des Gesundheitswesens bereitstellen.

Um gewisse seltene Lungenkrankheiten besser bekannt zu machen, werden in den nächsten Ausgaben von *vivO₂* mehrere Artikel erscheinen. Der erste von ihnen behandelt die Sarkoidose und erscheint in dieser Nummer (Seite 16). Hinsichtlich ihrer Häufigkeit liegt die Sarkoidose im Grenzbereich der Definitionskriterien für seltene Krankheiten (ungefähr 1 Person auf 2500 ist davon betroffen). Sie liegt aber im Kernbereich bezüglich ihrer Komplexität und der Schwierigkeiten, die sie aufwerfen kann. Die zentrale Rolle der Patientenvereinigungen wird in diesem Artikel ebenfalls veranschaulicht. Vielleicht regt die Lektüre weitere Initiativen an, so dass eines Tages keine Lungenkrankheit mehr als «orphan» bezeichnet wird.

Danksagung

Die Schweizerische Gruppe für interstitielle und seltene Lungenkrankheiten (SIOLD) wird unterstützt von der Lungenliga Schweiz, der Lungenliga Genf, der Schweizerischen Gesellschaft für Pneumologie, der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften, den Universitätsspitalern von Genf, dem Universitätsspital Bern und den Firmen Glaxo SmithKline, Actelion und Aventis. Eine Studie über die primäre ziliäre Dyskinesie wird von der Fondation Carvajal-ProKartagener unterstützt.



Dr. Romain Lazor, Pneumologe, Klinik und Poliklinik für Pneumologie, Universitätsspital Bern, und Referenz-Zentrum für seltene Lungenkrankheiten, Lyon, Frankreich. Koordinator der Schweizerischen Gruppe für interstitielle und seltene Lungenkrankheiten (SIOLD).
Romain.Lazor@insel.ch