

Seltene Krankheiten gar nicht so selten

Etwa 5000 Appenzellerinnen und Appenzeller leben mit seltenen Krankheiten. Hilfe erhalten sie im Ostschweizer Zentrum.

Selina Schmid

Wenn ein Kind bei Oswald Hasselmann in die Sprechstunde kommt, hat es meist bereits mehrere Ärztinnen und Ärzte aufgesucht. Denn bei Hasselmanns Patientinnen und Patienten besteht der Verdacht, dass sie eine seltene Krankheit haben. Ihre Entwicklung ist verglichen mit den meisten anderen Kindern atypisch, die Symptome passen zu keiner allgemein bekannten Krankheit.

Hasselmann ist Kinderneurologe und leitet das Ostschweizer Zentrum für Seltene Krankheiten (ZSK-O) in St. Gallen. Das interdisziplinäre Zentrum ist die Anlaufstelle für Appenzellerinnen und Appenzeller, welche trotz umfangreichen Untersuchungen noch keine Diagnose erhalten haben. Wenn die Symptome einfach nicht zuzuordnen sind, werden sie an das ZSK-O verwiesen. Hier sollen eine Diagnose und eine Therapie erhalten werden.

7000 bis 8000 Krankheiten

Als selten gilt eine Krankheit, wenn sie weniger als fünf pro 10 000 Menschen betrifft. Bislang wurden weltweit 7000 bis 8000 verschiedene seltene Krankheiten beschrieben. Wie viele Menschen mit seltenen Krankheiten im Appenzellerland leben, kann nicht genau eruiert werden, wie die Gesundheits-



Das Zentrum für Seltene Krankheiten in St. Gallen. Bild: Ralph Ribl

ämter Ausserrhodens und Innerrhodens schreiben. Verlässliche Zahlen werden im Rahmen von Pilotprojekten erhoben, sagt auch Hasselmann.

Während die einzelnen Krankheiten selten sind, sind sie zusammen äusserst zahlreich. Eine Hochrechnung der Universität Lausanne von 2012 ergab, dass sieben Prozent der Schweizer Bevölkerung mit einer seltenen Krankheit leben. Demnach sind im Appenzellerland knapp 5000 Menschen, schweizweit etwa 580 000 betroffen. Das

übersteigt etwa die Zahl der Diabetikerkrankten bei weitem. Gemäss Hasselmann muss man aber unterscheiden: «Es gibt seltene und ultraseltene Krankheiten.» Das Rett-Syndrom etwa betrifft eines von 10 000 Kindern. Das ZSK-O behandelt gegenwärtig etwa sechs Kinder mit dieser Erkrankung, so Hasselmann. Das Rett-Syndrom sei relativ gut erforscht, die Ursache liegt wie in 80 Prozent der seltenen Krankheiten in einem veränderten Gen. Teilweise kann für das Verständnis auf Ergeb-

«Das sind Waisenkinder der Medizin.»



Oswald Hasselmann
Leiter Ostschweizer Zentrum für Seltene Krankheiten

nisse der Grundlagenforschung zurückgegriffen werden. Die eine heilende Therapie gibt es trotzdem nicht, nur jene, welche die Symptome lindern.

Andere Krankheiten treten weniger als einmal in einer Million auf. Hasselmann sagt: «Wenn eine Krankheit ganz selten auftritt, wissen wir einfach extrem wenig darüber. Das sind Waisenkinder der Medizin.» Über die genaue Ursache, den Verlauf oder mögliche Therapien ist wenig bekannt. Fachpersonen, welche diese Krankheit

überhaupt schon einmal gesehen haben, sind möglicherweise geografisch weit entfernt. Umso wichtiger sei die Vernetzung zwischen den Fachpersonen, so Hasselmann. In der Schweiz gibt es neun Zentren für seltene Krankheiten. Hasselmann etwa reist regelmässig an nationale und internationale Konferenzen. Die Digitalisierung erleichtere den Austausch. Er sagt: «So können wir dann 70, anstatt sieben Fälle beobachten und zuverlässiger über den Verlauf und die Symptome informieren.»

Manche sind heilbar, andere nicht

Ausserdem könne, wenn eine etwas grössere Gruppe Patienten mit der gleichen Krankheit zusammenkommt, möglicherweise eine Therapie entwickelt werden. Hasselmann sagt, dass bei einer gut verstandenen Krankheit und genügend Betroffenen auch Pharmaunternehmen angesprochen werden, welche darauf ein Medikament entwickeln. Für die spinale Muskelatrophie, einer seltenen Nervenkrankung, konnte so ein Mittel gefunden werden. Ab 2023 soll jedes Kind nach der Geburt auf das entsprechende Gen getestet und gegebenenfalls mit einer Therapie behandelt werden. Hasselmann sagt, dass die Gentherapie äusserst teuer sei, aber in den meisten Fällen die Ausprägung der Krankheit vermindern und den

verfrühten Tod verhindern kann. Hasselmann sagt, dass in diesen Fällen eine rasche Diagnose kritisch sei. Die Symptome und Testresultate würden im ZSK-O durch ein Team interdisziplinärer Fachpersonen wie ein Mosaik zusammengefügt. Bei anderen Krankheiten spiele der Zeitpunkt der Diagnose dagegen keine entscheidende Rolle, denn beim Fehlen einer Heilung können Ärztinnen und Ärzte oft nur den Leidensdruck verkleinern.

Die Hälfte der Betroffenen von seltenen Krankheiten sind Kinder und Jugendliche. Dies bringt Herausforderungen für die ganze Familie mit sich, sagt Manuela Stier, die Geschäftsleiterin des Fördervereins Kinder mit seltenen Krankheiten (KMSK). Sie nennt Eltern, die am Rande ihrer Kräfte sind, Geschwister, die zu kurz kommen, finanzielle Sorgen, Kämpfe mit den Versicherungen oder soziale Isolation. Stier sagt: «Das beste Werkzeug, mehr über eine seltene Krankheit zu erfahren, ist das Internet.» Der KMSK führt eine Krankheitsliste, bietet mit der Wissensplattform verlässliche Informationen und hilft, betroffene Familien zu verbinden. Sie sagt: «Unser oberstes Ziel ist es, Familien zu entlasten, damit sie die Herausforderungen mit weniger Aufwand meistern können.» Andere erste Anlaufstellen sind Pro Cap oder Pro Infirmis.

50 Sitze für Grossen Rat

Appenzell Die Umbauplanung des Grossratssaals wird auf der Basis von 50 Sitzen fortgesetzt. Grund dafür ist das Ergebnis einer Umfrage, welche die Meinungen von Verbänden, Parteien und Bezirken eingeholt hat. Das teilte die Ständekommission am Freitag mit. Sie will gemäss Mitteilung den Grossratssaal technisch auf einen zeitgemässen Stand bringen und neu möblieren. Da die Planung des Umbaus wesentlich von der Sitzzahl im Grossen Rat abhängt, wurde vor der Vertiefung der Planungsarbeiten eine Umfrage bei den Verbänden, Parteien und Bezirken durchgeführt. Es wurde die Frage gestellt, ob die heutige Sitzzahl des Grossen Rates weiterhin als passend erachtet wird oder ob eine Verkleinerung gewünscht wird. Im Rahmen dieser Umfrage sind 16 Rückmeldungen eingegangen. Drei Teilnehmende haben sich für eine Verkleinerung der Sitzzahl im Grossen Rat auf 40 Mitglieder ausgesprochen. Die übrigen 13 Teilnehmenden haben eine Verkleinerung der Sitzzahl abgelehnt. Das Umfrageergebnis ist unter www.ai.ch/publikationen-standekommission publiziert. Aufgrund des klaren Ergebnisses der Umfrage hat nun die Ständekommission beschlossen, die Umbauplanung des Grossratssaals auf der Basis von 50 Sitzen fortzuführen. (rk)

Die Hoffnung stirbt zuletzt



Das Verkehrssignal «Achtung Skifahrer» bringt bei diesen milden Temperaturen den Wunsch nach Winter und Schnee zum Ausdruck. Gleichzeitig erinnert es an die

beliebte Abfahrt vom Stoss vorbei am alten Zoll hinunter nach Altstätten, wo die Gaiserbahn den bequemen Aufstieg garantiert.