

# Was sind seltene Erkrankungen (SE)

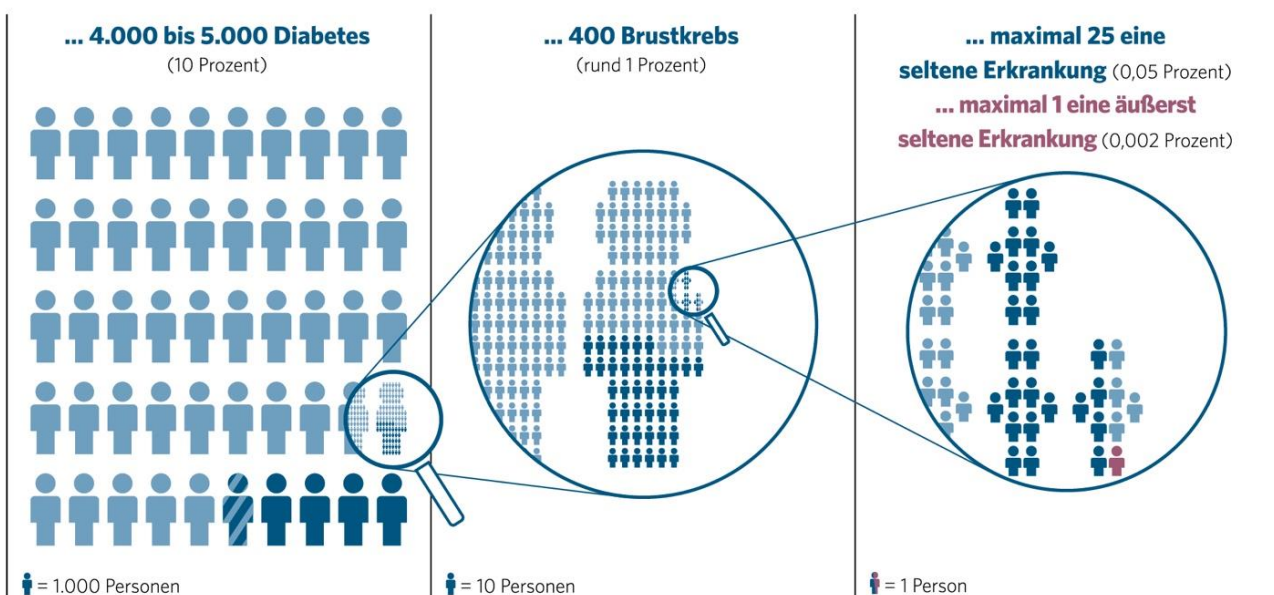
Seltene Erkrankungen sind chronische, oft fortschreitende Krankheiten, die häufig lebensbedrohend sind bzw. zu einer dauerhaften Invalidität führen. Weltweit gibt es 6.000 bis 8.000 seltene Erkrankungen. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Personen betroffen sind. Insgesamt sind das 6 bis 8% der Bevölkerung – das entspricht rund 30 Mio. in der EU und mehr als 400.000 in Österreich.

## Merkmale seltener Erkrankungen

- Chronisch, oft fortschreitend und lebensbedrohlich
- Über 50% betreffen Kinder, 80% sind genetisch bedingt
- Viele sind nahezu unbekannt, es gibt wenige Spezialisten
- Der Weg zur korrekten Diagnose beträgt oft viele beschwerliche Jahre
- Für die meisten Erkrankungen (über 95%) gibt es bisher keine spezifische Therapie

## Was ist selten? Ein Vergleich:

Von 50.000 Personen haben ...



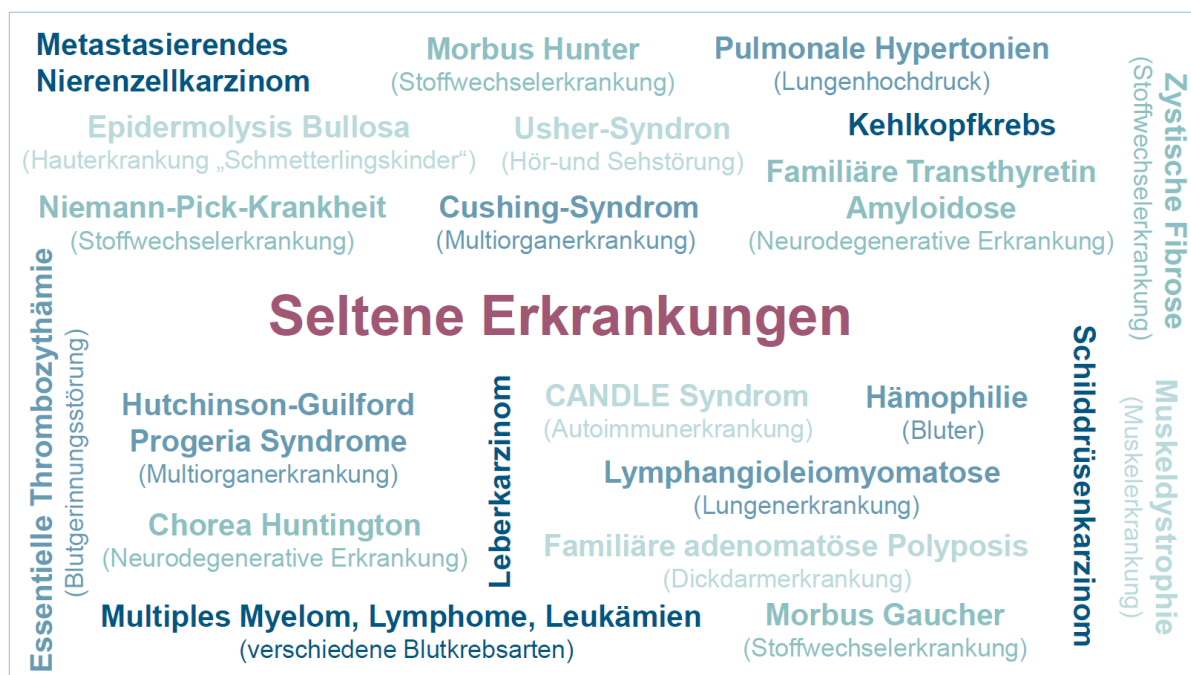
## Der lange Weg zur Diagnose

Durch die Seltenheit der Erkrankungen sind Betroffenen oft **viele Jahre mit unklaren oder sogar falschen Diagnosen, fehlenden Therapien und begrenzter Unterstützung** durch das Gesundheitssystem konfrontiert. Oft sind Spezialkenntnisse und interdisziplinäre Expertise notwendig. Nur wenige Ärzte bzw. Kliniken verfügen über das Wissen sowie die dafür notwendigen Strukturen und Ressourcen, um diesen Patienten entsprechend helfen zu können. Das führt bei den Patienten und ihren Familien zu großem Leid und psychischer Belastung.

Bis eine richtige Diagnose gestellt wird kann es oft viele Jahre dauern. Ca. 40% der Patienten erhalten mindestens eine Fehldiagnose in ihrem Leben. **Eine korrekte Diagnose ist für viele ein grundlegender Wendepunkt in ihrem Leben:**

- Sie erklärt und bestätigt den Betroffenen und ihrer Umwelt die Ursache für ihr Leid.
- Sie ermöglicht zielgerichteter zu handeln, so kann etwa mit einer wirksamen Therapie begonnen werden.

### Jede seltene Erkrankung ist anders



Von einer einzelnen seltenen Krankheit sind nur sehr wenige Patienten betroffen. Der geringen Anzahl an Betroffenen steht jedoch die Mannigfaltigkeit der unterschiedlichen Krankheitsbilder gegenüber. Die Ursachen und Erscheinungsbilder seltener Erkrankungen sind äußerst heterogen und können praktisch alle Organsysteme betreffen – die Atemwege, die Haut, das blutbildende System oder das Nervensystem genauso wie den Stoffwechselbereich. **Seltene Erkrankungen haben damit keine gemeinsamen Eigenschaften – außer der Seltenheit jedes einzelnen Leidens.**

### Viele seltene Erkrankungen sind lebensbedrohlich oder stark belastend

- ca. 26% dieser Patienten sterben, bevor sie das fünfte Lebensjahr erreicht haben
- ca. 37% haben, abhängig von der Schwere der Erkrankung, eine reduzierte Lebenserwartung
- nur ca. 37% haben eine normale Lebenserwartung

### Solidarität

Unser solidarisches Gesundheitssystem zeichnet sich dadurch aus, dass es allen Menschen, unabhängig von Geschlecht, Alter, Einkommen, sozialer Herkunft, aber auch Erkrankung, die notwendige medizinische Versorgung gewährleisten soll.

**Menschen mit seltenen Erkrankungen haben das gleiche Anrecht, mit wirksamen Therapien behandelt zu werden, wie Patienten, die an häufigeren Erkrankungen leiden.** Mit diesem Bewusstsein und Verständnis ist es offensichtlich, dass auch Forschung und Entwicklung gestärkt werden müssen, um neue spezifische Therapien für diese seltenen und oft lebensbedrohlichen Leiden zur Verfügung stellen zu können.