Novartis engagiert sich für die Waisen der Medizin

Am 29. Februar war es wieder so weit: Am Tag der Seltenen Erkrankungen will die europaweit tätige Patientenorganisation EURORDIS Bewusstsein schaffen für Krankheiten, die fast niemand kennt.

Feb 28, 2020

Spannend liest sich das Motto des **Rare Disease Day** im ersten Jahr des neuen Jahrzehnts: „Selten ist häufig, selten ist stark und selten ist stolz." Mit diesem Slogan geht es EURORDIS um Gleichheit für all jene Menschen, deren Krankheit so selten vorkommt wie ein Regen in der Wüste. Wir müssen unsere Anstrengungen verdoppeln und klarmachen, dass „selten" in Wahrheit „häufig" bedeutet, schreibt die Organisation auf ihrer Homepage. Denn in der Tat: 300 Millionen Menschen weltweit leiden unter einer der geschätzt 6.000 seltenen Erkrankungen. Allein in Deutschland vier Millionen. Das bedeutet, dass fast jeder Bundesbürger wahrscheinlich einen Menschen mit einer **seltenen Erkrankung** kennt.[1]

Was ist eine seltene Erkrankung?

Eine Erkrankung wird dann als selten bezeichnet, wenn weniger als eine Person unter 2.000 Einwohnern davon betroffen ist. Etwa 80 Prozent der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt und zudem oft chronisch und lebensbedrohlich. Aber auch manche autoinflammatorische Erkrankungen fallen in die Kategorie – also Leiden, bei denen das Immunsystem plötzlich und meist dauerhaft körpereigenes Gewebe angreift.[2]

Informationen von Novartis

Als forschendes Arzneimittelunternehmen ist Novartis auch in der Erforschung und Entwicklung von Therapien für Menschen mit **seltenen Erkrankungen** aktiv und unterstützt Patienten und Angehörige zudem durch umfassende Informationsangebote.

Vier Beispiele von vielen:

- Das Familiäre Mittelmeerfieber. Die meist jungen Patienten leiden an wiederkehrenden Fieberschüben, Bauch- und Brustschmerzen, entzündeten und schmerzhaft geschwollenen Gelenken. Unbehandelt drohen den jungen Patienten Langzeitschäden und lebensbedrohliche Komplikationen wie Nierenversagen. https://www.autoinflammation.de/mehralsnurfieber/de
- CAPS (Cryopyrin-assoziierte periodische Syndrome). Man unterscheidet drei unterschiedliche Formen dieses Erkrankungsspektrums. Meist treten wiederholt Hautausschlag, Müdigkeit, Fieber, Gelenkschmerzen sowie Bindehautentzündung auf. Bei der schwersten Form kann es zu Hirnhautentzündung und Knochenveränderungen kommen. https://www.autoinflammation.de/erkrankungen/caps
- Erbliche Netzhauterkrankungen. Sie können schon Säuglinge treffen. Aufgrund von Veränderungen im genetischen Bauplan der Zellen werden wichtige Prozesse im Auge gestört. Die lichtempfindlichen Sehzellen in der Netzhaut beider Augen verkümmern meist nach und nach. Dies kann schon im frühen Erwachsenenalter bis zur vollständigen Erblindung führen.
- Die Sichelzellkrankheit. Bei dieser angeborenen Erkrankung sind die roten Blutkörperchen der Patienten deformiert. Diese sogenannten Sichelzellen können in den Blutgefäßen aller Organe stecken bleiben und die Zufuhr von Sauerstoff zum Gewebe unterbrechen. Die Patienten leiden unter massiven Schmerzkrisen, die auch nachhaltig Organschäden verursachen können, u. a. in der Milz, Leber und Lunge, in Nieren und Gehirn. Das Leiden ist somit lebensgefährdend und belastet die Betroffenen und ihre Familien auch emotional stark. In Deutschland sind vermutlich 3.000 Menschen betroffen – Tendenz steigend.[3] [4]

Quellen

1. https://rarediseaseday.org/page/news/reframe-rare-for-rare-disease-day-2020
2. https://www.eurordis.org/de/seltene-krankheiten
3. https://www.novartis.com/global-health/sickle-cell-disease
4. http://www.ist-ev.org/wp-content/uploads/2009/01/HbSS-Basiswissen_Neuss2017.pdf

---

Source URL: *https://www.novartis.com/de-de/medien/aktuelles/novartis-engagiert-sich-fuer-die-waisen-der-medizin*

List of links present in page

- https://www.novartis.com/de-de/de-de/medien/aktuelles/novartis-engagiert-sich-fuer-die-waisen-der-medizin
- https://www.autoinflammation.de/mehralsnurfieber/de
- https://www.autoinflammation.de/erkrankungen/caps
- https://rarediseaseday.org/page/news/reframe-rare-for-rare-disease-day-2020
- https://www.eurordis.org/de/seltene-krankheiten
- https://www.novartis.com/global-health/sickle-cell-disease
- http://www.ist-ev.org/wp-content/uploads/2009/01/HbSS-Basiswissen_Neuss2017.pdf