

Heute im Blick: seltene Erkrankungen ^[1]

Entdecken ^[2]

Immer wieder Fieberschübe, Bauch- und Brustschmerzen, entzündete und schmerzhaft geschwollene Gelenke: Die Symptome des „familiären Mittelmeerfiebers“ (FMF) sind meist heftig. Und sie treffen vor allem Kinder und Jugendliche aus dem östlichen Mittelmeerraum. Unbehandelt drohen den jungen Patienten Langzeitschäden und lebensbedrohliche Komplikationen wie Nierenversagen.¹

Odyssee bis zur richtigen Diagnose

Je früher FMF behandelt wird, desto besser sind die Aussichten für die Patienten. Allerdings steht einer Therapie ein profundes Problem im Weg: Der Bekanntheitsgrad dieser Erkrankung und das Wissen darüber ist gering. Oft laufen Eltern mit ihren betroffenen Kindern jahrelang von Arzt zu Arzt, bis endlich die richtige Diagnose gestellt wird. Eine Odyssee – verbunden mit langen Leidensgeschichten. Das gilt nicht nur für das FMF, sondern für nahezu alle **seltene Erkrankungen**. Davon gibt es geschätzt 6.000 mit 4 Millionen Patienten allein in Deutschland.^{2, 3}

Novartis hat es sich zur Aufgabe gemacht, Patienten mit seltenen Erkrankungen – wie z. B. mit FMF – zu helfen und das Bewusstsein für die Erkrankung und das Wissen über Diagnose und Therapieoptionen zu erweitern.

Gesundheitsversorgung und soziale Betreuung als Einheit

Eine bessere Behandlung **seltener Erkrankungen** braucht Innovationen wie diese – und mehr. Am internationalen **Tag der Seltene Erkrankungen** setzen Betroffene und Unterstützer dafür ein Zeichen, um die Öffentlichkeit für ihre Sache wachzurütteln. Die nunmehr zwölfte Auflage des Tages will vor allem eines in den Blick rücken: dass Gesundheitsversorgung und soziale Betreuung zusammengehören. Der Schwerpunkt kommt nicht von ungefähr: Laut einer aktuellen Studie beschreiben 70 Prozent der befragten Patienten und deren Betreuer (meist aus der Familie) die Versorgung als extrem zeitaufwendig.^{4,5}

Novartis erforscht mehr als 30 der Waisen der Medizin

Novartis hat bereits in den 1990er-Jahren den Kampf gegen **seltene Erkrankungen** aufgenommen und zielgerichtete Therapien entwickelt. Zudem hat das Unternehmen derzeit 30 laufende präklinische oder klinische Projekte im Bereich seltener Erkrankungen in der Erforschung. Bereits heute ist Novartis das pharmazeutische Unternehmen, das EU-weit mit 27 Zulassungen die meisten therapeutischen Lösungen für Patienten anbietet, die an seltenen Erkrankungen leiden – vom „gastronintestinalen Stromatumor“ (einem kaum

bekanntem Krebs im Magen-Darm-Trakt) bis zum familiären Mittelmeerfieber.

#ShowYourRare

Disclaimer:

Quellen:

1. Yalçinkaya F et al. A new set of criteria for the diagnosis of familial Mediterranean fever in childhood. *Rheumatology* 2009; 48: 395–398
2. <https://www.rarediseaseday.org/article/what-is-a-rare-disease> [3]
3. <https://www.achse-online.de/de/> [4]
4. http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/pressreleases/PressRelease_RareDiseaseDay2019.pdf [5]
5. <https://www.rarediseaseday.org/page/news/theme-2019> [6]

Source URL: <https://www.novartis.de/geschichten/entdecken/heute-im-blick-seltene-erkrankungen>

Links

[1] <https://www.novartis.de/geschichten/entdecken/heute-im-blick-seltene-erkrankungen>

[2] <https://www.novartis.de/stories/entdecken>

[3] <https://www.rarediseaseday.org/article/what-is-a-rare-disease>

[4] <https://www.achse-online.de/de/>

[5]

http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/pressreleases/PressRelease_RareDiseaseDay2019.pdf

[6] <https://www.rarediseaseday.org/page/news/theme-2019>