GENTEST – DER SCHLÜSSEL

ZUR PRÄVENTION, DIAGNOSE UND THERAPIE

Seltene Krankheiten können lebensbedrohlich sein, zur Behinderung führen und erfordern oft aufwendige genetische Abklärungen, die nur teilweise von Krankenkassen vergütet werden. Die gemeinnützige und auf Spenden angewiesene Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten kann hier zu unerlässlichen Diagnosen und individuellen Therapien verhelfen.

Stellen Sie sich vor, Sie sind seit Jahren krank und niemand weiss, woran Sie leiden; mit Ihrem Kind stimmt etwas nicht und niemand weiss warum; jemand in Ihrer Familie ist jung gestorben und Sie möchten wissen, ob auch Sie ein entsprechendes Risiko in sich tragen; Sie haben eine genetisch bedingte Krankheit und fragen sich, ob Ihr werdendes Kind auch betroffen sein wird. In solchen Fällen kann eine genetische Abklärung (Gentest) helfen. Bei seltenen Krankheiten kommt dem Gentest eine besondere Bedeutung zu, da etwa 80% der Fälle genetisch bedingt sind.

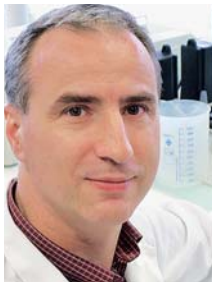
Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie höchstens eine von 2000 Personen betrifft. Es gibt mehr als 5000 seltene Krankheiten. In der Schweiz leiden etwa eine halbe Million Menschen an einer seltenen Krankheit, mehr als an Krebs und Diabetes. Erschreckend ist die Tatsache, dass die meisten Fälle von den Ärzten verkannt werden und dadurch eine Diagnosestellung durchschnittlich sieben Jahre dauert. Diese diagnostische Unsicherheit erschwert den Leidensweg der Betroffenen zusätzlich. Wenn das klinische Bild nicht eindeutig ausgeprägt ist, was vor allem bei Kindern zutrifft, können nur Gentests eine diagnostische Sicherheit bieten. Die Kenntnis der krankheitsverursachenden Genmutation bedeutet für die Betroffenen und ihre Familien eine grosse psychische Entlastung, denn dadurch bekommt ihre bislang unbekannte Krankheit endlich einen Namen. Die richtige Diagnose ist die Grundlage einer erfolgreichen Therapie.

Besonders bei Krankheiten der Hauptschlagader – wie beispielsweise beim Marfan-Syndrom und Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV – trägt vielfach schon die Kenntnis des Vorliegens der krankheitsverursachenden Genmutation signifikant dazu bei, dass man mit einfachen Lebensstilanpassungen, die den Blutdruck nicht zu hoch steigen lassen, das eigene Leben retten kann.

Genetisch bedingte seltene Krankheiten können nicht nur lebensbedrohlich sein, sondern auch zur schweren, progressiven Behinderung führen und erfordern oft eine aufwendige genetische Abklärung. In diesem Bereich werden Leistungen für Patienten von den Krankenkassen nur teilweise oder gar nicht vergütet, trotz der neuen Position in der Krankenpflege-Leistungsverordnung für seltene genetische Krankheiten.

Hier setzt das Engagement der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten an: Sie ermöglicht eine genetische Abklärung, die einen Weg zur ersehnten Diagnose, möglichen Prävention und massgeschneiderten Therapie eröffnet, also den Weg zur personalisierten Medizin der Zukunft. Zu diesem Zweck betreibt die Stiftung das in der Schweiz einzige Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik. Durch diese Trägerschaft fördert sie auch exzellente, national und international anerkannte Forschung, universitäre Lehre und labormedizinische Weiterbildung.

Der Einsatz für Menschen mit seltenen Krankheiten erfordert nicht nur Willen und Herzblut, sondern auch Geld. Die gemeinnützige und auf Spenden angewiesene Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten hofft und zählt auf die Unterstützung unserer Gesellschaft. Sie wird bereits von mehreren namhaften Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen gefördert. Spenden an die Stiftung können im Rahmen der steuerlichen Bestimmungen von den Steuern abgezogen werden. Durch die Unterstützung der Stiftung erhält man eine besonders glaubwürdige und prominente Möglichkeit für Solidarität und unternehmerischer Sozialverantwortung.



PD DR. GABOR MATYAS

ist Spezialist für Medizinische Genetik FAMH, Privatdozent (PD) für Medizinische Molekulargenetik an der Universität Zürich und assoziierter Forscher der Universität Bern sowie Leiter und Verfasser von zahlreichen wissenschaftlichen Arbeiten. Er ist Geschäftsleiter der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten und Leiter des Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik.

www.stiftung-seltene-krankheiten.ch
www.genetikzentrum.ch

Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten
Foundation for people with rare diseases