

## Orphan Diseases – Waisenkrankheiten

Die WHO und die EU definieren seltene Krankheiten als Krankheiten, die mit einer Prävalenz von weniger als 1:2000 auftreten. Wichtig sind aber noch seltenere Erkrankungen wie diejenigen mit einer Prävalenz von 1:100 000 und weniger. Aufgrund der Seltenheit sind sowohl die Ärzte gefordert, da sie in ihrer Lebenskarriere wohl nur einen oder zwei Patienten mit der gleichen Krankheit sehen, aber auch die diagnostische und pharmazeutische Industrie muss überdurchschnittlich grosse Aufwendungen in Kauf nehmen, um Tests resp. Medikamente für eine solch kleine Patientengruppe zu entwickeln. Es gibt etwa 8000 verschiedene seltene Erkrankungen, was in der Schweiz etwa 250 000 bis 500 000 Patienten ausmacht, europaweit etwa 30 Millionen Personen.

Es ist eine vornehmliche und ausgesprochen wichtige Aufgabe der öffentlichen Hand, dafür zu sorgen, dass auch seltene Krankheiten bzw. ihre Patienten einer adäquaten medizinischen Betreuung zugeführt werden. Es muss im Rahmen der hochspezialisierten Medizin eine Konzentration erfolgen, will heissen Spezialzentren, Netzwerke, internationale Kollaborationen, Unterstützung von Forschungsprojekten und Patientenorganisationen sind auf nationaler Ebene

angezeigt. Die *IG seltene Krankheiten* fordert deshalb zu Recht vom Bundesrat einen nationalen Massnahmenplan, damit auch die kleine Schweiz mit grösseren Nationen wie der EU und der USA gleichziehen kann. Forschungsgelder des Bundes müssen zunehmend für Projekte gesprochen werden, an denen die Industrie verständlicherweise kein vornehmliches Interesse hat. Orphan-Kranke dürfen in der reichen Schweiz nicht benachteiligt sein.

*Prof. Dr. med. A. R. Huber, Chefredaktor «pipette»*

## Orphan diseases – maladies orphelines

L'OMS et l'UE définissent les maladies rares comme des maladies dont la prévalence est inférieure à 1:2000. Toutefois, il existe des maladies encore bien plus rares, dont la prévalence s'élève à 1:100 000 et moins. En raison de leur rareté, ces maladies représentent un défi à la fois pour les médecins, qui au cours de leur carrière ne sont certainement confrontés qu'à un ou deux patients souffrant de la même maladie, et pour l'industrie diagnostique et pharmaceutique, qui doit concéder des efforts financiers supérieurs à la moyenne pour développer des tests ou des médicaments pour un si petit groupe de pa-

tients. Il existe environ 8000 maladies rares différentes, ce qui représente environ 250 000–500 000 patients en Suisse et environ 30 millions de personnes à l'échelle européenne.

Les pouvoirs publics ont la mission prioritaire et absolument capitale de s'assurer que les maladies rares, ou plus précisément les patients qui en sont atteints, bénéficient également d'une prise en charge médicale adéquate. Dans le cadre de la médecine hautement spécialisée, une concentration est nécessaire, ce qui signifie que des centres spécialisés, des réseaux, des collaborations internationales et le soutien de projets de recherche et d'organisations de patients doivent voir le jour à l'échelle nationale. Pour cette raison, la *CI Maladies rares* exige, à juste titre, de la part du Conseil fédéral un plan d'actions national, afin que le petit pays qu'est la Suisse puisse également rivaliser avec de plus grandes nations et notamment avec l'UE et les Etats-Unis. Les fonds de recherche de l'Etat fédéral devraient de plus en plus être alloués à des projets dans lesquels l'industrie n'a naturellement pas d'intérêts majeurs. Dans la riche Suisse, les patients atteints de maladies orphelines ne doivent pas être désavantagés.

*Professeur A. R. Huber, rédacteur en chef de «pipette»*



Prof. Dr. med. Andreas R. Huber  
Chefredaktor «pipette»  
Rédacteur en chef «pipette»

### SULM – Schweizerische Union für Labormedizin | USML – Union Suisse de Médecine de Laboratoire

#### Angeschlossene Fachgesellschaften:

BAG	Bundesamt für Gesundheit – Abteilung KU	SGKC/SSCC	Schweizerische Gesellschaft für Klinische Chemie
CSCQ	Schweizerisches Zentrum für Qualitätskontrolle	SGM	Schweizerische Gesellschaft für Mikrobiologie
FAMH	Die medizinischen Laboratorien der Schweiz	SGMG	Schweizerische Gesellschaft für medizinische Genetik
FMH	Verbindung der Schweizer Ärztinnen und Ärzte	SGRM	Schweizerische Gesellschaft für Rechtsmedizin
H+	Die Spitäler der Schweiz	SSAI/SGAI	Schweizerische Gesellschaft für Allergologie und Immunologie
KHM	Kollegium für Hausarztmedizin	SGH/SSH	Schweizerische Gesellschaft für Hämatologie
labmed	Schweizerischer Berufsverband der Biomedizinischen Analytikerinnen und Analytiker	SVA	Schweizerischer Verband Medizinischer PraxisAssistentinnen
MQ	Verein für medizinische Qualitätskontrolle	SVDI	Schweizerischer Verband der Diagnostica- und Diagnostica-Geräte-Industrie
pharmaSuisse	Schweizerischer Apothekerverband	SVTM/ASMT	Schweizerische Vereinigung für Transfusionsmedizin
SGED/SSED	Schweizerische Gesellschaft für Endokrinologie und Diabetologie	Swissmedic	Schweizerisches Heilmittelinstitut
	Société Suisse d'Endocrinologie et de Diabétologie		

