



Artikel

Gesundheit / Soziales | 18.04.2018 | 09:05

3714 Südtiroler leiden an insgesamt 450 seltenen Krankheiten

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen darunter leiden. Die betroffenen Südtiroler sind im Durchschnitt 42 Jahre alt.

Schmetterlingskinder haben eine Haut, die so verletzlich ist wie die Flügel eines Schmetterlings. Schon bei geringster Belastung führt die angeborene Hauterkrankung Epidermolysis bullosa zu Blasen am ganzen Körper. Diese juckenden Wunden beschränken sich aber nicht nur auf die äußere Haut, sondern treten beispielsweise auch an den Schleimhäuten der Augen oder im Mund auf. In Südtirol leiden nur sieben Menschen an dieser Krankheit, vor Kurzem trafen sie sich in Toblach, um über neue Behandlungsmöglichkeiten zu diskutieren. "Diese Erkrankung bedeutet nicht nur tägliche Schmerzen, sondern auch viel Unsicherheit und einen Einschnitt in die Lebensqualität der Betroffenen und ihrer gesamten Familie. Wir wissen, dass wir die **Schmetterlingskinder** – wie auch viele andere Menschen, die an seltenen Krankheiten leiden – bisher nicht heilen können, aber wir setzen alles daran, ihnen und ihren Familien zu helfen", sagte Gesundheitslandesrätin **Martha Stocker**. Insgesamt leiden in Italien rund 1.000 Menschen an der Schmetterlingskrankheit, europaweit sind es etwa 30.000. Damit gilt die Erkrankung als selten. Voraussetzung dafür ist nämlich, dass nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen betroffen sind.

Insgesamt aber sind die seltenen Erkrankungen kein seltenes Phänomen: Die **WHO** schätzt ihre Anzahl auf 7.000 bis 8.000, in der EU sind 27 bis 36 Millionen Menschen betroffen. Allein in Südtirol litten im Jahr 2017 3.714 Patienten an insgesamt 450 verschiedenen seltenen Krankheiten, im Durchschnitt sind sie 42 Jahre alt. Die häufigsten unter den seltenen sind die Augenkrankheit **Keratokonus** – dabei handelt es sich um die fortschreitende Ausdünnung und kegelförmige Verformung der Hornhaut des Auges – der **Alpha-1-Antitrypsin-Mangel**, eine erbliche **Stoffwechselerkrankung**, die zu Leberzirrhose führen kann, die chronische, entzündliche Hautkrankheit **Lichen sclerosus** und die Erbkrankheit **Neurofibromatose**. Fasst man die unterschiedlichen Krankheiten in Gruppen zusammen, sind seltene Augenleiden am stärksten verbreitet. Es handelt sich dabei um mehr als 20 verschiedene Krankheiten, darunter etwa der erwähnte Keratokonus. An zweiter Stelle liegen angeborene Fehlbildungen – hier handelt es sich um mehr als 110 unterschiedliche Erkrankungen, darunter die das Arnold-Chiari-Syndrom, eine embryonale Fehlbildung des Gehirns, die unauffällig verlaufen, aber auch tödlich enden kann oder angeborene Fehlbildungen des Schädels, des Gesichts oder der Knochen. Die dritte Gruppe sind seltene Erkrankungen des zentralen und peripheren **Nervensystems**. Zu diesen gehören mehr als 70 seltene Krankheiten, darunter **Muskelschwächen**, amyotrophe Lateralsklerose und Chorea Huntington.

"Wer von einer seltenen Krankheit betroffen ist, muss mit einer Mehrfachbelastung zurechtkommen: Die Diagnose ist schwierig und zeitaufwändig, Therapiemöglichkeiten sind oft kaum oder gar nicht vorhanden und viele seltene Krankheiten haben einen genetischen Ursprung", sagt Stocker. Darüber hinaus hätten viele seltene Krankheiten einen chronischen oder degenerativen Verlauf. Um die Betroffenen dennoch möglichst gut betreuen zu können, arbeitet Südtirol seit 2004 mit dem Trentino und den Regionen Venetien und Friaul-Julisch-Venetien in der Erforschung und Behandlung der Krankheiten zusammen, im Jahr 2007 wurde das Referenzzentrum für die seltenen Krankheiten im **Sanitätsbetrieb** eingerichtet. "Seither konnten

wir wichtige Fortschritte für die Patienten erzielen", zeigt sich Stocker erfreut, auch in gesamtstaatlichen Berichten würde Südtirol immer wieder als positives Beispiel erwähnt.

Im Referenzzentrum wurde ein Callcenter eingerichtet, dessen Aufgabe es ist, die Bürger zu informieren und zu beraten und den Kontakt zu den Vereinigungen und Selbsthilfegruppen der Patienten und ihrer Angehörigen zu pflegen. Die **Gesundheitsbeobachtungsstelle** des Landes führt zudem das Verzeichnis der seltenen Krankheiten und sammelt alle Informationen rund um die Menschen, die von diesen betroffen sind. Mit der Diagnose in einem akkreditierten Zentrum verbunden ist auch die Befreiung von der **Kostenbeteiligung** für die damit zusammenhängenden medizinischen Leistungen.

ep

Bildergalerie



Andere Pressemitteilungen dieser Kategorie

[19. April: Arbeitssicherheit im Brennerbasistunnel im Fokus](#) (12.04.2018)

[Ausbau der Arbeiterwohnheime soll Wohnungsnot entgegenwirken](#) (12.04.2018)

[Elektronische Gesundheitsakte soll auch Daten aus Tirol enthalten](#) (09.04.2018)

© 2017 [Autonome Provinz Bozen - Südtirol](#)

» [Kontakt](#)

Steuernummer: 00390090215

E-Mail: info@provinz.bz.it

PEC: adm@pec.prov.bz.it

Realisierung: [Südtiroler Informatik AG](#)