

Personalisierte Medizin dank Stiftungen

■ **Seltene Krankheiten können lebensbedrohlich sein und erfordern oft aufwendige diagnostische Verfahren, die nur selten von Krankenkassen vergütet werden. Doch Organisationen wie die «Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten» ermöglichen die wichtige individuelle Diagnose und Therapie.**

Diagnose seltener Krankheiten sowie die Beratung von Patienten und Ratsuchenden brauchen eine gute Grundlage. Diese zur Verfügung zu stellen, haben sich Organisationen wie die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten zum Ziel gesetzt. Vor kurzem gegründet, betreibt die gemeinnützige und auf Spenden angewiesene Stiftung Forschung und Lehre auf dem Gebiet der medizinischen Genetik. Caroline Henggeler von der Geschäftsstelle der Stiftung sagt: «Wir fördern aktiv die Erweiterung und Vertiefung des

Wissensstandes bei seltenen Krankheiten und streben medizinisch-genetische Spitzenleistungen an.»

Kaum Vergütung durch Krankenkassen

Einen Beitrag leistet die Stiftung hierzu auch durch die Trägerschaft des schweizweit ersten Zentrums für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik. Das Zentrum ist auf die Abklärung, Erforschung und Therapie genetisch bedingter seltener Krankheiten spezialisiert. Die molekulargenetische Forschung befasst sich mit seltenen Aortenkrankheiten wie beispielsweise dem Marfan Syndrom (MFS), einer Bindegewebskrankheit, die das Skelettsystem, die Augen und lebensbedrohlich die Hauptschlagader betreffen kann.

In diesem Bereich werden Leistungen für Patienten von den Krankenkassen nicht oder nur teilweise vergütet, trotz der neuen Position in der Kran-



PD Dr. Gabor Matyas
Leiter Zentrum für Kardiovaskuläre Genetik und Gendiagnostik

kenpflege-Leistungsverordnung für seltene genetische Krankheiten.

Weg der personalisierten Medizin

Durch das Zentrum soll eine individuelle Diagnose und Therapie ermöglicht und der Weg zur personalisierten Medizin eröffnet werden. Forschung, Lehre, Gendiagnostik und interdisziplinäre Beratung griffen hier ineinander und brächten sich gegenseitig vorwärts, sagt der Leiter des Zentrums, PD Dr. Gabor Matyas. Das Ziel des Zentrums sei, genetische Abklärung anzubieten und bei jedem Patienten die krankheitsverursachen-



Caroline Henggeler
Stellvertretende Geschäftsführerin der Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten

de Mutation zu finden. Anhand dieser kann man eine gesetzlich zugelassene Polkörper- und Pränataldiagnostik durchführen sowie untersuchen, inwieweit auch Familienmitglieder betroffen sind. Durch eben solche genetische Abklärungen soll die Grundlage für eine entsprechende, humangenetische Beratung und gezielte Therapie im Rahmen personalisierter Medizin geschaffen werden. Zudem will man national und international anerkannte Forschung, universitäre Lehre und labormedizinische Weiterbildung unterstützen - als Beitrag zur Förderung junger Fachleute auf diesem Gebiet.

Unterstützung auf allen Ebenen

Die Wichtigkeit des Themas haben auch namhafte Persönlichkeiten und Professoren erkannt. Für die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten setzen sich etwa Experten der Universitäten Bern, Zürich und Basel ein. Der Stiftungsrat wird präsiert vom Facharzt und medizinischen Genetiker Dr. Roland Spiegel; Vizepräsident ist der Herzspezialist Prof. Thierry Carrel, Direktor der Klinik für Herz- und Gefässchirurgie am Inselspital Bern. Die gemeinnützige Stiftung wird zudem von mehreren Organisationen, Unternehmen und Privatpersonen unterstützt. «Menschen mit genetisch bedingten seltenen Krankheiten brauchen die Unterstützung unserer Gesellschaft auf allen Ebenen», sagt Caroline Henggeler.

PD DR. GABOR MATYAS
redaktion.ch@mediaplanet.com