

Internationaler Tag der seltenen Krankheiten

Am Samstag, 03.03.2018 hat die ProRaris (Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz) zum jährlichen Internationalen Tag der seltenen Krankheiten zum Thema: „*Diagnose, was nun?*“ am Inselspital Bern eingeladen. Dieser Tag bietet Patient/innen und ihren Angehörigen, Patientenorganisationen, Fachpersonen aus den Bereichen Medizin und Gesundheit, Forscher/innen, Journalist/innen und der breiten Öffentlichkeit die Möglichkeit, im direkten Erfahrungsaustausch, bei Vorträgen, Podiumsgesprächen und Gesprächen am runden Tisch sowie bei zahlreichen Begegnungen zu interagieren.

Des Weiteren ist es eine Plattform um die Öffentlichkeit und die Behörden auf die wichtigsten und doch häufig kaum bekannten gesundheitspolitischen Anliegen zum Thema «*Seltene Krankheiten*» aufmerksam zu machen.

Herr Prof. Urs P. Mosimann (Medizinischer Direktor, Insel Gruppe) hat in seiner Begrüßungsrede deutlich aufgezeigt, dass es für das Inselspital Bern wichtig ist, Platz für seltene Krankheiten zu schaffen. In diesem Zusammenhang haben Frau Dr. Carolina Gouveia (Fachärztin für Dermatologie und Venerologie am Inselspital Bern) und Frau Rosaria De Lorenzo (Pflegeexpertin für Epidermolysis bullosa am Inselspital Bern) die Chance genutzt um die multidisziplinäre Sprechstunde «Epidermolysis bullosa» am Inselspital Bern zu präsentieren. Aus der Präsentation war gut ersichtlich wie hochkomplex diese genetisch bedingte Hauterkrankung ist, dass eine Zusammenarbeit mit vielen verschiedenen Fachgruppen und deren Engagement unabdinglich ist, und dass diese Krankheit für alle Beteiligten immer wieder eine aussergewöhnliche Herausforderung darstellt.

In der Podiumsdiskussion wurde von einer Betroffenen nochmals deutlich aufgezeigt, wie wichtig es ist eine Diagnose zu haben und welch beschwerlichen Weg sie dafür gehen musste. Frau PD Dr. Deborah Bartholdi (Fachärztin für Medizinische Genetik, Inselspital) zeigte den 200 Teilnehmern anhand eines Beispiels auf, dass die Ärzte für die Kostengut-sprache sehr viel Zeit aufwenden müssen. Ihre Kollegen im Publikum haben dies bestätigt.

Die Ziele der «Nationalen Koordination Seltener Krankheiten» (KOSEK) wurden von Herrn Prof. Jean-Blaise Wasserfallen (Präsident KOSEK) folgendermassen zusammengefasst:

- Bestehende Expertise vernetzen
- Registerführen von seltenen Krankheiten
- Angebote, die die Diagnose von seltenen Krankheiten erleichtern und bestehende Versorgungslücken schliessen
- Netzwerke und Referenzzentren den Betroffenen als Kontaktstelle bekannt geben
- Zugang der Betroffenen zu Internationaler Forschung und ausländischen Expertinnen und Experten, wenn in der Schweiz die Expertise nicht zu Verfügung steht

Während dem gemeinsamen Mittagessen und in den Pausen herrschte ein reger Austausch unter den Teilnehmern.

Programm und Präsentationen:

<https://www.proraris.ch/seltenen-krankheiten/seltenen-krankheiten-2018-378.html>



Dr. med. Carolina Gouveia, Oberärztin Universitätsklinik für Dermatologie (links)
Rosaria De Lorenzo, Pflegeexpertin für Epidermolysis bullosa, Universitätsklinik
für Dermatologie (rechts)



Prof. Urs P. Mosimann, Direktor Medizin-Insel Gruppe



PD Dr. Deborah Bartholdi Fachärztin für medizinische Genetik Inselelspital



weitere Fotos: <https://www.proraris.ch/seltenen-krankheiten/internationaler-seltenen-krankheiten-59.html>