



## **Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten rettet Menschenleben – bitte unterstützen Sie uns dabei**

Geschätzte Leserin, geschätzter Leser

Haben Sie auch schon davon gehört, dass Menschen – auch junge Männer und Frauen und sogar Kinder und Jugendliche - ohne erkennbaren Grund beim Sport oder bei nicht einmal starker körperlicher Anstrengung tot umgefallen sind? Vielfach wird in solchen Fällen von Herzversagen gesprochen. Ein Teil dieser Todesfälle ist jedoch nicht auf „Herzversagen“, sondern auf einen genetischen Defekt zurückzuführen, welchen ein Mensch bereits sein ganzes Leben mit sich herum trug. Solch tragische Folgen sogenannt seltener Krankheiten können verhindert werden. Dafür setzen wir uns ein.



*Bei einer genetisch bedingten seltenen Krankheit besteht ein Fehler im Gen-Puzzle – und dies bereits im Kindesalter...*

Eine Krankheit gilt als selten, wenn höchstens eine Person unter 2'000 Menschen davon betroffen ist. Bisher sind weltweit zwischen 6'000 und 8'000 seltene Krankheiten bekannt. Etwa 80 % davon sind genetisch bedingt. In der Schweiz leiden etwa gleich viele Menschen an einer seltenen Krankheit, wie an Diabetes. Weil es sich jedoch um viele verschiedene Krankheiten handelt, werden die Leiden und Bedürfnisse der Betroffenen nur wenig wahrgenommen.

### **Die Stiftung für Menschen mit seltenen Krankheiten setzt sich dafür ein, dass...**

- die Anzeichen einer möglichen genetisch bedingten seltenen Krankheit erkannt werden (Information der Fachkreise und der Öffentlichkeit);
- die nötigen, hochspezialisierten Untersuchungen bei Einzelpersonen durchgeführt, die Resultate richtig interpretiert und den Betroffenen kommuniziert werden;
- Menschen mit genetisch bedingten Krankheiten eine Diagnose erhalten, welche die Basis für eine erfolgreiche Behandlung/Therapie darstellt;
- bei gestellter Diagnose auch die Angehörigen über das mögliche Vorliegen der genetischen Krankheit informiert und genetisch abgeklärt werden können;
- die Erkenntnisse aus der Forschung das Wissen über Humangenetik stetig erweitern (auch durch die Aus- und Weiterbildung von Jugendlichen und Fachleuten).

Leider werden die Kosten einer vollständigen genetischen Abklärung nur teilweise von den Krankenkassen übernommen. Aus finanziellen Gründen würden viele Menschen – selbst wenn sie starke Anzeichen auf eine genetisch bedingte seltene Krankheit aufweisen - auf die für die richtige Diagnose dringend benötigte genetische Analyse verzichten. Vor allem Menschen mit knappem Budget würden sich keine Abklärung leisten können. Unsere Stiftung ist der Meinung, dass jeder Mensch mit Verdacht auf eine seltene, genetisch bedingte Krankheit das Recht auf eine genetische Abklärung haben sollte. Entsprechend kommt die Stiftung in vielen Fällen für die Kosten der Abklärung (respektive den Teil, welcher von den Krankenkassen nicht übernommen wird) auf.

Jede Unterstützung ermöglicht es uns, betroffenen Menschen eine Diagnose, Prävention und Therapie zu ermöglichen. Bitte helfen Sie uns, Leben zu retten.

Ganz herzlichen Dank.



*Familie in Gefahr – seltene Krankheiten betreffen Kinder, Jugendliche und Erwachsene*