



Tag der Seltenen Krankheiten 2021 | 06. M rz 2021

Die meisten seltenen Krankheiten betreffen das Nervensystem

Basel, 02. M rz 2021

- **Mehr als eine halbe Million Menschen leidet in der Schweiz an einer seltenen Erkrankung.**
- **Eine Krankheit gilt als selten, wenn sie unter 10'000 Personen h chstens f nf Mal auftritt.**
- **Viele dieser sogenannten «Rare Diseases» sind genetisch bedingt, k nnen zu Behinderung und fr hzeitigem Tod f hren und sind unzureichend erforscht.**
- **75% der seltenen Erkrankungen f hren zu neurologischen Symptomen¹ und sollten deshalb von Neurologinnen und Neurologen behandelt bzw. mitbehandelt werden.**

Mit dem Tag der Seltenen Krankheiten, welcher in der Schweiz in diesem Jahr auf den 6. M rz verschoben wurde, sollen die zahlreichen seltenen Erkrankungen in das  ffentliche Bewusstsein ger ckt werden. Die einzelnen «Rare Diseases» sind zwar selten, insgesamt sind in der Schweiz aber  ber eine halbe Million Menschen von einer der weltweit 6'000 bis 8'000 bekannten seltenen Erkrankungen betroffen. Bei 75% der seltenen Erkrankungen zeigen sich neurologische Symptome – entsprechend gefordert ist die Neurologie in der Behandlung von Patientinnen und Patienten mit «Rare Diseases».

Seltene Erkrankungen sind unzureichend erforscht

«Aufgrund der Vielzahl an seltenen neurologischen Erkrankungen ist ein Grossteil davon noch wenig erforscht. F r aussagekr ftige Studien, die zur Entwicklung von wirksamen Therapien wichtig sind, gibt es meist zu wenige Patientinnen und Patienten mit einer bestimmten seltenen Erkrankung. Aus dieser fehlenden wissenschaftlichen Beachtung ergibt sich auch die Bezeichnung «Orphan Diseases», Waisenkinder-Erkrankungen», so Prof. Dr. med. Hans Jung, amtierender Pr sident der Schweizerischen Neurologischen Gesellschaft (SNG). Dadurch wird die Diagnose und Behandlung von «Rare Diseases» deutlich erschwert.

Die Neurologie – Fachgebiet der seltenen Erkrankungen

Vor allem die in der Grundlagenforschung und klinischen Forschung t tigen Neurologinnen und Neurologen leisten einen wichtigen Beitrag dazu, dass f r die seltenen Erkrankungen, die das zentral und periphere Nervensystem sowie die Muskulatur betreffen, neue Diagnose- und Therapiem glichkeiten gefunden werden. So k nnen beispielsweise die spinale Muskelatrophie (SMA) und die famili re Amyloid-Neuropathie (FAP) mit Antisense-Oligonukleotid-Therapien behandelt werden und f r weitere seltene genetische neurologische Erkrankungen wie der Huntington-Krankheit oder der famili ren amyotrophen Lateralsklerose (ALS) k nnten in wenigen Jahren neue kausale Therapieans tze zur Verf gung stehen.

«Es ist wichtig, dass sich Patientinnen und Patienten mit neurologischen Symptomen von Neurologinnen und Neurologen behandeln lassen. Die meisten Fachr ztinnen und Fachr zte f r Neurologie befassen sich t glich mit «Rare Diseases», die Neurologie ist sozusagen das Fachgebiet der seltenen Erkrankungen», so Prof. Dr. med. Hans Jung. Diese Fachkenntnis ist wichtig, um die zur Verf gung stehenden kausalen Behandlungen den Patientinnen und Patienten mit seltenen neurologischen Erkrankungen zukommen zu lassen, aber auch um eine

¹ The Lancet Neurology. Rare advances for rare diseases. The Lancet Neurology. 2017;16(1):1. doi:10.1016/s1474-4422(16)30352-0



Swiss Neurological Society
Schweizerische Neurologische Gesellschaft
Société Suisse de Neurologie
Società Svizzera di Neurologia

optimale, problemorientierte symptomatische Therapie zu planen, welche die Lebensqualität der Betroffenen oft entscheidend zu verbessern vermag.

Die SNG hat vor einigen Jahren die Task Force «Orphan Diseases» ins Leben gerufen, welche die Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen fördert. Die Fachgesellschaft ist zudem Sympathiemitglied von ProRaris, der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz, die am 06. März zum Tag der Seltener Krankheiten einlädt: www.prorararis.ch

Die Expertinnen und Experten der SNG stehen Ihnen gerne für Interviews und weitere Auskünfte zur Verfügung unter swissneuro@imk.ch.

Über die Schweizerische Neurologische Gesellschaft (SNG)

Die SNG ist die Fachgesellschaft der in der Schweiz tätigen Neurologinnen und Neurologen. 1908 gegründet, fördert die SNG die neurologischen Wissenschaften und den neurologischen Unterricht in der Aus-, Weiter- und Fortbildung. Sie organisiert wissenschaftliche Tagungen und pflegt die Beziehungen zwischen den neurologischen Wissenschaften, ihren Grenzgebieten, den Mitgliedern der SNG sowie zu ausländischen Gesellschaften, Instituten und Gelehrten.



Journ e des maladies rares 2021 | 06 mars 2021

La plupart des maladies rares touchent le syst me nerveux

B le, le 2 mars 2021

- **Plus d'un demi-million de personnes souffrent d'une maladie rare en Suisse.**
- **Une maladie est consid r e comme rare lorsqu'elle touche au maximum cinq personnes sur 10 000.**
- **Bon nombre de ces maladies rares sont d'origine g n tique, peuvent  tre responsables de handicaps et de d c s pr matur s, et sont trop peu  tudi es.**
- **75% des maladies rares entra nent des sympt mes neurologiques¹ et des neurologues devraient d s lors  tre impliqu s dans leur prise en charge.**

La Journ e des maladies rares, qui a  t  report e au 6 mars cette ann e en Suisse, a pour objectif de sensibiliser le public aux nombreuses maladies rares. Les diff rentes maladies rares sont certes rares, mais en Suisse, plus d'un demi-million de personnes sont touch es par une des 6 000   8 000 maladies rares connues   travers le monde. Dans 75% des maladies rares, les patients pr sentent des sympt mes neurologiques et la neurologie est en cons quence mise   contribution dans le traitement de ces patients.

Les maladies rares sont insuffisamment  tudi es

«En raison de la multitude de maladies neurologiques rares, une grande partie d'entre elles sont encore insuffisamment  tudi es. Il y a le plus souvent trop peu de patients atteints d'une maladie rare donn e pour conduire des  tudes probantes, qui sont essentielles pour le d veloppement de traitements efficaces. Du fait de ce manque de consid ration scientifique, ces maladies sont  galement qualifi es de «orphan diseases», autrement dit de maladies orphelines», d'apr s le Pr Dr m d. Hans Jung, pr sident en exercice de la Soci t  Suisse de Neurologie (SSN). Le diagnostic et le traitement des maladies rares s'en trouvent nettement compliqu s.

La neurologie, domaine de sp cialit  des maladies rares

En particulier les neurologues travaillant dans la recherche fondamentale et dans la recherche clinique contribuent dans une large mesure   ce que de nouvelles options diagnostiques et th rapeutiques soient trouv es pour les maladies rares qui touchent le syst me nerveux central et p riph rique, ainsi que les muscles. Ainsi, l'amyotrophie spinale (SMA) et la neuropathie amylo ide familiale (FAP) peuvent par exemple  tre trait es par oligonucl otides antisens et pour d'autres maladies neurologiques g n tiques rares, telles que la maladie de Huntington ou la scl rose lat rale amyotrophique (SLA) familiale, de nouvelles approches th rapeutiques causales pourraient devenir disponibles d'ici quelques ann es.

«Il est primordial que les patients pr sentant des sympt mes neurologiques soient trait s par des neurologues. La plupart des sp cialistes en neurologie s'occupent quotidiennement de maladies rares, la neurologie est pour ainsi dire le domaine de sp cialit  des maladies rares», selon le Pr Dr m d. Hans Jung. Cette expertise est essentielle pour que les patients atteints de maladies neurologiques rares acc dent aux traitements causaux disponibles, mais aussi pour pouvoir planifier un traitement symptomatique optimal ax  sur les probl mes concrets des patients, un tel traitement  tant souvent   m me d'am liorer de fa on d terminante la qualit  de vie des personnes touch es.

¹ The Lancet Neurology. Rare advances for rare diseases. The Lancet Neurology. 2017;16(1):1. doi:10.1016/s1474-4422(16)30352-0



Swiss Neurological Society
Schweizerische Neurologische Gesellschaft
Société Suisse de Neurologie
Società Svizzera di Neurologia

Il y a quelques années, la SSN a créé la Task Force «Orphan Diseases», qui encourage la recherche dans le domaine des maladies rares. La SSN est en outre membre sympathisant de ProRaris, l'Alliance Maladies Rares Suisse, qui convie à la Journée des maladies rares le 6 mars: www.prorararis.ch

Les experts de la SSN se tiennent volontiers à votre disposition pour des interviews et des renseignements supplémentaires. A cet effet, veuillez écrire à swissneuro@imk.ch.

A propos de la Société Suisse de Neurologie (SSN)

La SSN est la société de discipline des neurologues exerçant en Suisse. Fondée en 1908, la SSN promeut les sciences neurologiques, ainsi que la formation pré-graduée, post-graduée et continue en neurologie. Elle organise des congrès scientifiques et entretient des relations étroites avec les sciences neurologiques et les domaines proches, avec les membres de la SSN, ainsi qu'avec des sociétés de discipline, instituts et scientifiques d'autres pays.