

Der Weg zur Diagnose ist schwierig

Seraina Zinsli Samstag, 02. März 2019, 04:30 Uhr, erschienen in Südostschweiz

An einer Krankheit zu leiden, beeinträchtigt das tägliche Leben sehr. An einer Krankheit zu leiden, die sehr selten ist, ist mit zusätzlichen Herausforderungen verbunden. Friedrich Thöny leidet an Porphyrie und hat von dieser seltenen Krankheit und den damit verbundenen Schwierigkeiten erzählt.

Friedrich Thöny aus Landquart lebt mit der seltenen Krankheit Porphyria cutanea tarda, einer von acht verschiedenen Porphyrie-Sorten. Die Krankheit zeigt sich bei ihm durch eine Lichtempfindlichkeit der Haut. «Grundsätzlich ist die Haut bei mir sehr schlecht», so Thöny. Er verletze sich leicht und die Haut wachse auch nicht mehr richtig zu. Das seien die Hauptsymptome, die sich vor allem an den Licht-exponierten Stellen zeigen – Händen, Gesicht usw.

Die Porphyria cutanea tarda ist die häufigste Form der Porphyrie und geht mit Leber- und Hautveränderungen einher. Die Erkrankung manifestiert sich bei einem Prozent der Bevölkerung zwischen dem 40. und dem 70. Lebensjahr. Unterschieden werden eine seltene, autosomal-dominant vererbte Form und eine häufige, erworbene Form.

Dadurch, dass es sich bei der Krankheit um eine Erberkrankung handelt, leidet Thöny schon seit Geburt an dieser seltenen Krankheit. Tägliches Eincremen mit Sonnenblocker, damit die Sonneneinstrahlung reduziert werden kann, gehört bei ihm zum Alltag. «Bei mir ist es so, dass ich vier bis fünf Mal im Jahr einen halben Liter Blut abnehmen lassen muss, um Schadstoffe auszuschwemmen. Dazu kommt einmal im Jahr eine Kontrolle beim Arzt, damit meine Werte nachverfolgt werden können.»

Diagnostiziert worden sei Porphyria cutanea tarda bei ihm mit acht Jahren. Damit sei relativ schnell herausgefunden worden, womit er zu kämpfen habe, so Thöny. «Von dem Zeitpunkt an, als ich meine Symptome einem Arzt gezeigt habe, bis zum Zeitpunkt der Diagnose hat es etwa ein halbes Jahr gedauert.»

Erforschung seltener Krankheiten ist wirtschaftlich unattraktiv

Das Schwierige bei seltenen Krankheiten sei generell, dass oft wenig in dem Gebiet geforscht werde und Medikamente schwierig erhältlich seien. Denn aus wirtschaftlicher Sicht ist es nicht besonders lukrativ, eine seltene Krankheit, an der nur wenig Menschen leiden, zu erforschen. Weiter sei es auch schwieriger, als bei anderen Krankheiten, an Informationen darüber zu kommen.

«Ich in meinem Fall hatte sehr viel Glück mit meiner Ärztin – einer weltweiten Koryphäe für Porphyrie – im Triemlispital und der Porphyrie-Gesellschaft», erklärt Thöny. Aber er kenne viele Leute, die über Jahre hinweg nicht wussten, an welcher Krankheit sie überhaupt leiden. Der Weg zur Diagnose ist schwierig, und wenn die Diagnose steht, ist es schwierig zu Medikamenten zu kommen. «Bei meiner Krankheit gibt es beispielsweise kein wirkliches Medikament.» Ein weiteres Problem sei, dass Medikamente für seltene Krankheiten, wenn vorhanden, oft sehr teuer seien.

Es gebe eine verwandte Krankheit – auch eine Porphyrie-Art – gegen die ein Medikament entwickelt worden sei. Aber es sei noch nicht auf der sogenannten

Spezialitätenliste. Auf diese Liste zu kommen, ist ein teurer Prozess. Das lohne sich für die Firma, die das Medikament entwickelt habe, fast nicht. Gewisse Krankenkassen zahlen aus Goodwill und andere zahlen nichts. Es geht dabei um fünfstelligen Beträgen im Jahr.

Spezialitätenliste

Die Krankenkassen vergüten ein Arzneimittel im Rahmen der obligatorischen Krankenversicherung gemäss Krankenversicherungsgesetz nur, wenn es von einem Arzt verschrieben wurde und es in der Spezialitätenliste des Bundesamtes für Gesundheit aufgeführt ist. Nicht in der Spezialitätenliste aufgeführte Arzneimittel müssen die Patienten selbst bezahlen oder sie werden ihnen von ihrer freiwillig abgeschlossenen Zusatzversicherung vergütet. So die Erklärung des Verbands der forschenden pharmazeutischen Firmen der Schweiz.

Schweizerische Porphyrie-Gesellschaft

Die Gesellschaft setzt sich für alle Belange Porphyriekrankter oder -betroffener ein. Da Porphyrien selten sind, wird die Diagnose oft über lange Zeit verpasst. Ein Ziel der Schweizerischen Porphyrie-Gesellschaft sei deswegen, die Porphyrie bekannter zu machen.

Weitere Informationen über seltene Krankheiten unter www.prorararis.ch.