

Die vergessenen Patienten: Seltene Erkrankungen im Fokus der Forschung

Der Tag der seltenen Erkrankungen 2025 fördert Bewusstsein und Forschung für Millionen Betroffene seltener Erkrankungen weltweit.



Laimgrubengasse 10, 1060 Wien, Österreich - Am 12. Februar 2025 wird weltweit der Tag der seltenen Erkrankungen begangen, um auf die Lage der Millionen Betroffenen aufmerksam zu machen. Allein in Deutschland sind rund 4 Millionen Menschen betroffen, in Österreich etwa eine halbe Million. Diese Erkrankungen, wie etwa der AADC-Mangel, stellen für Patienten eine große Herausforderung dar, oft warten sie Jahre auf eine korrekte Diagnose. Im Durchschnitt vergehen bis zu sieben Jahre, während der Patienten bis zu acht verschiedene Ärzte konsultieren, um endlich die richtige Antwort auf ihre Beschwerden zu erhalten, wie [apa.at](https://www.apa.at) berichtet. Die häufigen Fehldiagnosen und die intensive Suche nach medizinischer Hilfe kosten nicht nur Zeit, sondern gefährden auch die

Lebensqualität der Betroffenen.

Innovative Ansätze zur Aufklärung und Behandlung

Um auf diese Missstände aufmerksam zu machen, wird ein speziell gestaltetes Graffiti des Künstlers Peter Tronser präsentiert, das die Realität von Patienten mit seltenen Erkrankungen symbolisiert. Der Tag der seltenen Erkrankungen fordert auch einen verstärkten Fokus auf die medizinische Forschung und Aufklärung. Besonders die Gentherapie gilt als Hoffnungsträger, da etwa 80 Prozent der seltenen Erkrankungen genetische Ursachen haben. Innovative Ansätze, unter anderem die Genschere CRISPR-Cas, haben das Potenzial, gezielte Therapien zu entwickeln, wie bihealth.org hervorhebt.

Ein Beispiel für diesen Fortschritt ist das Unternehmen EpiBlok Therapeutics, das eine Gentherapie gegen fokale Epilepsie entwickelt hat. Diese Therapie könnte signifikante Fortschritte bei der Behandlung dieser Erkrankung ermöglichen, indem sie die Neuronen dazu anregt, das benötigte Neuropeptid zu produzieren. Der Wettlauf gegen die Zeit wird auch bei der MyoPax GmbH deutlich, die Muskelerkrankungen durch Genkorrekturen anzugehen versucht. Das Translationzentrum für Gen- und Zelltherapie in Berlin soll den Austausch zwischen Forschung und Patientenversorgung weiter beschleunigen und neuen Therapiemethoden den Weg ebnen.

| Details | |
|----------------|---|
| Ort | Laimgrubengasse 10, 1060 Wien, Österreich |
| Quellen | <ul style="list-style-type: none">• www.ots.at• www.bihealth.org |

Besuchen Sie uns auf: die-nachrichten.at