

## **Rare Disease Day**

„Der lange Weg zur Diagnose“

Abstract Vortrag Peter Löffelhardt

Präsident Global MPN Scientific Foundation

### **“Der lange Weg zur Diagnose“**

Eine Patient\*in die eine seltene Krankheit hat, hat am Anfang meistens drei Probleme: Zuerst, dass die Krankheit diagnostiziert wird. Im Prinzip ist dies ein Problem der meisten seltenen Krankheiten.

Myeloproliferative Neoplasien (MPN), eine Gruppe seltener, bösartiger Erkrankungen des Knochenmarks, werden beispielsweise fast ausschließlich bei Kontrollen “entdeckt”, bei denen wegen anderer Krankheitssymptome ein Blutbild gemacht wurde. MPN haben keine spezifischen Symptome, das heißt Symptome, die ausschließlich auf MPN hindeuten. Erst eine Kombination von Resultaten kann darauf hindeuten, dass es sich eventuell um eine MPN handelt.

Wo wird die erste Kontrolle durchgeführt? Normalerweise passiert das bei der Hausärzt\*in. Leider wissen viele dieser Ärzt\*innen nicht, wann es sich um eine MPN handelt, damit er die Patient\*in zu einer Hämatolog\*in schicken kann. Es ist aber auch nicht so, dass alle Hämatolog\*innen Spezialist\*innen für MPN sind. Das soll nicht heißen, dass die Hausärzt\*innen und Hämatolog\*innen keine gute Ärzt\*innen sind: Es gibt in etwa 7.000 seltene Krankheiten und es ist unmöglich, diese alle zu kennen. Deshalb müssen wir als Patient\*innenorganisationen dafür sorgen, dass diese Ärzt\*innen die entsprechenden Informationen bekommen. Wir kommen, langsam aber doch, voran und man sieht es daran, dass immer mehr junge Patient\*innen diagnostiziert werden.

Ist die Krankheit diagnostiziert, kommt die Frage der Behandlung. Zum Glück haben wir heute mehrere Behandlungsmöglichkeiten, aber jede Patient\*in reagiert anders auf die Behandlung, also kann es eine Zeit brauchen, bis die richtige Behandlung gefunden wird und auch die bestmögliche Dosierung.

### **Rückfragehinweis**

DI Isolde Fally

Isolde.Fally@aop-health.com

+43-676-500 4048