

Tag der seltenen Erkrankungen 2026

Gesehen werden – gehört werden – verstanden werden

24. Februar 2026 - Seltene Erkrankungen sind alles andere als selten. Allein in Deutschland leben rund 4 Millionen Menschen, in Österreich etwa eine halbe Million, mit einer der über 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen.^{1,2} Was sie verbindet, ist häufig kein schneller Therapieweg - sondern ein langer, belastender Weg bis zur Diagnose. Im Durchschnitt vergehen fünf Jahre, geprägt von Fehldiagnosen, Unsicherheit und dem Gefühl, nicht ernst genommen zu werden.^{1,3} **Der 28. Februar 2026 - der Tag der seltenen Erkrankungen** – macht sichtbar, was im Alltag oft unsichtbar bleibt: die Realität von Menschen und Familien, die jeden Tag mit besonderen medizinischen, emotionalen und sozialen Herausforderungen leben.

PKU – eine seltene Erkrankung mit Signalwirkung

Die Phenylketonurie (PKU) ist ein Beispiel dafür, wie wichtig eine frühe Diagnose und medizinischer Fortschritt sind. PKU war eine der ersten Erkrankungen, die zur Einführung des Neugeborenen-Screenings geführt haben - ein Meilenstein der Präventionsmedizin.^{4,5} Früh erkannt, können schwere neurologische Schäden verhindert werden. Doch „früh erkannt“ bedeutet nicht „einfach gelebt“.

„Ein weitgehend normales Leben?“ – eine Aussage, die zu kurz greift

Vera Herrmann ist Mutter eines Sohnes mit PKU. Wenn sie die häufig zitierte Aussage hört, PKU-Betroffene könnten „ein weitgehend normales Leben führen“, reagiert sie klar: „Wenn man meinen Sohn fragt, ob er ein weitgehend normales Leben führt, würde er den Vogel zeigen.“ Denn PKU bedeutet tägliche Disziplin, ständigen Verzicht und einen hohen organisatorischen wie emotionalen Aufwand - für die Betroffenen ebenso wie für ihre Familien.⁶ Bereits im Kindergarten spürte ihr Sohn Simon, dass er „anders“ ist. Geburtstagsfeiern, Schulausflüge oder spontane Einladungen erfordern Planung: eigenes, speziell zubereitetes Essen, Erklärungen, Rechtfertigungen. Was für andere selbstverständlich ist, wird für ihn zur potenziellen Quelle von Unbehagen und Ausgrenzung.

Auch der Alltag ist geprägt von zusätzlichen Belastungen:

- **Hohe Kosten:** Eiweißarme Spezialnahrung ist extrem teuer. Die steuerliche Entlastung bei einem Grad der Behinderung von 30 % – bei Kindern unter 14 Jahren mit dem Merkzeichen „H“ – beträgt rund 1.200 Euro pro Jahr (Pauschbetrag 7.400 Euro pro Jahr) und deckt die tatsächlichen Mehrkosten bei Weitem nicht ab.⁷
- **Medikation:** Die Einnahme defektspezifischer Aminosäuremischungen ist Teil der Ernährungstherapie.⁶ Sie müssen mehrmals täglich eingenommen werden – eine Anforderung, die Gleichaltrige nicht kennen. Zeitweise bedeutete dies für Simon die Einnahme von bis zu 180 Tabletten pro Tag.
- **Essensvorbereitung:** Tägliches, separates Kochen ist notwendig – ein hoher zeitlicher und logistischer Aufwand für die gesamte Familie.⁶
- **Soziale Einschränkungen:** Spontane Besuche bei Fast-Food-Ketten oder gemeinsames Essen mit Freunden sind kaum möglich. Um Stigmatisierung zu vermeiden, sprechen manche Betroffene nur ungern über ihre Erkrankung.



Vielfalt anerkennen – auch in der Medizin

Seltene Erkrankungen zeigen eindrücklich, was Diversity wirklich bedeutet: Vielfalt an Lebensrealitäten, an Bedürfnissen, an Herausforderungen. Medizinische Versorgung, Forschung und gesellschaftliche Teilhabe müssen dieser Vielfalt gerecht werden. Es geht nicht um standardisierte Lösungen, sondern um individuelle Wege.

Verantwortung übernehmen – Forschung vorantreiben

Als forschendes Pharmaunternehmen unterstützt PTC Therapeutics den Tag der seltenen Erkrankungen, um ein klares Zeichen zu setzen: Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Familien werden gesehen. Kristina Kempf, Country Head bei PTC Therapeutics, betont: „Seltene Erkrankungen betreffen Millionen – und doch fühlen sich viele Betroffene unsichtbar. Forschung bedeutet für uns nicht nur Innovation, sondern Verantwortung. Verantwortung zuzuhören, zu verstehen und gemeinsam mit Betroffenen und Familien Lösungen zu entwickeln, die ihren Alltag wirklich verbessern.“ Weiter sagt sie: „Diversity heißt auch, unterschiedliche Krankheitsrealitäten anzuerkennen. Jede Geschichte ist anders – und jede verdient Aufmerksamkeit, Respekt und Hoffnung.“

Gemeinsam sichtbar machen

Der Tag der seltenen Erkrankungen erinnert uns daran, dass medizinischer Fortschritt nur dann vollständig ist, wenn er die Lebenswirklichkeit der Menschen erreicht. Geschichten wie die von Vera Herrmann und ihrem Sohn machen deutlich:

Hinter jeder Diagnose steht ein Mensch, hinter jeder Zahl eine Familie. PTC Therapeutics steht an der Seite aller Betroffenen – heute und an jedem anderen Tag. Damit seltene Erkrankungen nicht länger seltene Aufmerksamkeit bekommen.

Weitere Informationen finden Sie unter: www.ptcbio.de

Referenzen

- ¹ ACHSE e. V. – Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (Deutschland). Was sind seltene Erkrankungen <https://www.achse-online.de/ueber-seltene-erkrankungen/grundwissen> [zuletzt abgerufen am 20.01.2026]
- ² Bundesministerium Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz. Seltene Krankheiten <https://www.sozialministerium.gv.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html> [zuletzt abgerufen am 20.01.2026]
- ³ EURORDIS – Rare Diseases Europe. What is a rare disease <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/> [zuletzt abgerufen am 20.01.2026]
- ⁴ DIG PKU e. V. – Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen. Phenylketonurie <https://www.dig-pku.de/wcf/index.php?phenylketonurie-pku/> [zuletzt abgerufen am 20.01.2026]
- ⁵ Bundesgesundheitsministerium. Gesundheitsuntersuchungen für Kinder und Jugendliche <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/kindergesundheit/frueherkennungsuntersuchung-bei-kindern.html> [zuletzt abgerufen am 20.01.2026]
- ⁶ Schiergens A et al. Bundesgesundheitsbl 2020; 63: 864-871. <https://link.springer.com/article/10.1007/s00103-020-03168-x> [zuletzt abgerufen am 20.01.2026]
- ⁷ DIG PKU e. V. – Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen. Steuerentlastungen durch Erhöhung der Behinderten-Pauscheträge ab 2021 <https://www.dig-pku.de/wcf/index.php?article/139-steuerentlastungen-durch-erhoehung-der-behinderten-pauschetrage-ab-2021/>

Über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics ist ein biopharmazeutisches Unternehmen, das sich mit Leidenschaft der Erforschung, Entwicklung und Vermarktung innovativer Therapien für seltene Erkrankungen widmet. Seit über 25 Jahren setzt PTC neue Maßstäbe, um Patientinnen und Patienten und deren Familien Hoffnung zu geben – mit echter Menschlichkeit im Mittelpunkt.

Quelle

PTC Therapeutics - Frankfurt am Main, Februar 2026

+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++