

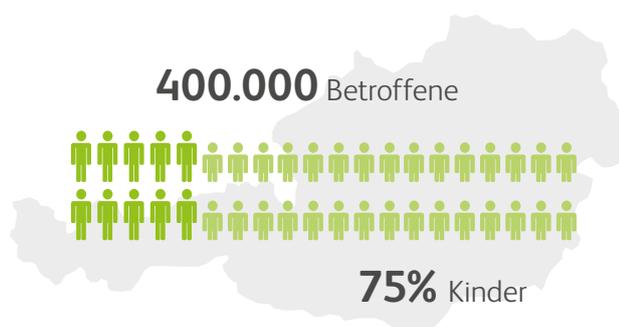
# Seltene Erkrankungen: Mehr Lebensqualität durch Forschung für „Waisenkinder der Medizin“

Rund 30.000 Krankheiten kennt die Medizin bislang, rund 6.000-8.000 davon werden unter dem Begriff „Seltene Erkrankungen“ – engl. „Rare Diseases“ bzw. „Orphan Diseases“ (orphan = Waise) – subsumiert. Als „selten“ wird nach EU-Definition eine Krankheit dann bezeichnet, wenn sie bei bis zu fünf von 10.000 Einwohnern auftritt.<sup>1-3</sup>

Hochgerechnet leiden im EU-Raum 27 bis 36 Millionen Menschen an einer „Rare Disease“<sup>1</sup> – in Österreich sind rund 400.000 Menschen betroffen<sup>2</sup>, und 75 Prozent davon sind Kinder.<sup>3</sup> Und sie alle sind in besonderer Weise belastet: Die meisten „Rare Diseases“ verlaufen chronisch, oft sind sie lebensbedrohlich. 80 Prozent werden durch Gendefekte verursacht<sup>3,4</sup>, Auslöser können aber auch Infektionen und Autoimmunprozesse sein.

## Seltene Erkrankungen in Österreich

**400.000 Betroffene – 75% davon sind Kinder**



Quelle: Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich 2014–2018 (BMG), EURORDIS

Viele der seltenen Krankheiten sind sehr komplex und aufgrund unspezifischer Symptome schwierig zu diagnostizieren. Ihr seltenes Auftreten bedingt, dass es in medizinischen Einrichtungen häufig nur wenig Erfahrung damit gibt, was Diagnose und Behandlung weiter erschwert. Bis zur richtigen Diagnose vergehen oft viele Jahre.<sup>5</sup> Dennoch: Besonders in den letzten Jahren konnten deutliche Fortschritte erzielt werden: Wirksame Medikamente zur Behandlung von seltenen Erkrankungen lindern Leid und entlasten die Gesundheitssysteme.

## AUF EINEN BLICK

Bis zu 8.000 Krankheiten fallen unter den Begriff „seltene Erkrankung“.<sup>1</sup>

400.000 Personen sind in Österreich betroffen<sup>2</sup> – 75 Prozent davon Kinder<sup>3</sup>. 27 bis 36 Millionen Patienten gibt es in der EU<sup>1</sup> und weltweit in Summe mehr als sämtliche AIDS- und Krebspatienten zusammen.<sup>6</sup>

Auch wenn weltweit Millionen Menschen an seltenen Krankheiten leiden, ist die Patientenzahl pro Erkrankung sehr gering – das macht die Entwicklung von Therapien schwierig und teuer.

Es wird kontinuierlich geforscht: Seit 2000 gilt die europäische Verordnung zu Arzneimitteln gegen seltene Krankheiten. Seither hat die Europäische Kommission 137 Arzneimittel spezifisch zur Behandlung von Rare Diseases zugelassen.<sup>9</sup>

Weitere 1.700 Medikamente gegen seltene Erkrankungen sind in Entwicklung. Sie haben zurzeit (Juli 2017) bereits Orphan Drug-Status, aber noch keine Zulassung.<sup>7</sup>

## Übersicht ausgewählter seltener Erkrankungen

Prävalenz und Anzahl an Betroffenen in Österreich

Erkrankung	Schätzung der Prävalenz*	Patienten in Österreich**
Zystische Fibrose (Mukoviszidose)	12 / 100.000	1.000
Hodgkin Lymphom	10 / 100.000	840
Hämophilie (Bluterkrankheit)	7,7 / 100.000	650
Osteogenesis imperfecta (Glasknochenkrankheit)	6,5 / 100.000	550
Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)	5,2 / 100.000	440
Phenylketonurie	4 / 100.000	340
Epidermolysis bullosa (Schmetterlingskinder)	1–9 / 100.000	500 <sup>a</sup>
Idiopathische pulmonal-arterielle Hypertonie (Lungenhochdruck)	6 / 100.000 <sup>b</sup>	500 <sup>b</sup>
Creutzfeldt-Jakob-Krankheit	2 / 1.000.000 <sup>c</sup>	unbekannt <sup>c</sup>

\*Orphanet 2011; \*\*geschätzt auf 8,4 Mio EW; a Zahlenangabe laut DEBRA Austria; b Humbert, M et al. (2006). Am J Respir Crit Care Med 173, 1023-1030; c Zahlenwert stellt Inzidenz dar; keine Angabe der Prävalenz möglich, da Betroffene sehr rasch versterben  
Quelle: Bundesministerium für Gesundheit, Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich 2014-2018

## Jeder Fall ein Schicksal

Die Zahlen zeigen, dass „Rare Diseases“ in Summe keineswegs so selten auftreten, wie der Name vermuten ließe und die Erkrankungen dadurch enorme gesundheitspolitische und gesellschaftliche Bedeutung besitzen. Dennoch betrifft die einzelne Krankheit nur jeweils wenige Personen – entsprechend wenig Erfahrung können Ärzte damit sammeln. Das, sowie die Tatsache, dass viele der seltenen Erkrankungen eine unspezifische Symptomatik hervorrufen, führt dazu, dass es mitunter lange dauert, bis sie diagnostiziert werden – ein oft langer Leidensweg für die Betroffenen ist die Folge. Aber selbst wenn eine korrekte Diagnose schließlich vorliegt, ist eine Behandlung meist schwierig und oft nur eingeschränkt möglich. Selten kann sich die Therapie an die tatsächlichen Krankheitsursachen richten, häufig ist es nur möglich, Symptome zu lindern. Doch Fortschritte in der Wissenschaft, gesundheitspolitische Maßnahmen und das Engagement von Medizinern und Betroffenen haben dazu geführt, dass sich die Prognose bei vielen der seltenen Krankheiten deutlich hoffnungsvoller gestaltet als noch vor wenigen Jahren – für viele Patienten konnte bereits ein Mehr an Lebensqualität erreicht werden.

## Hohe Investitionen: „Orphan Drugs“ gegen „Orphan Diseases“

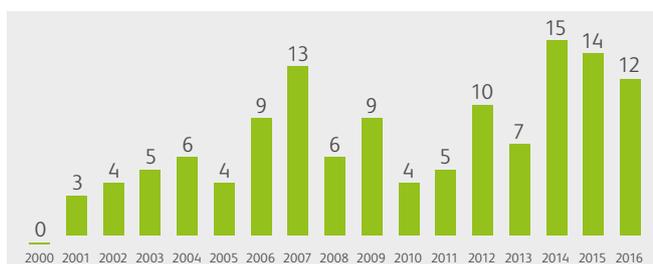
Die Erforschung und die Entwicklung von Medikamenten für seltene Krankheiten („Orphan Drugs“) ist besonders kompliziert. Unter anderem deshalb, weil durch die geringe Zahl der Fälle pro Krankheit nur wenig Datenmaterial zur Verfügung steht – auch klinische Studien sind deshalb nur erschwert durchführbar. Von gesetzlicher Seite her bemüht man sich, die Entwicklung von Medikamenten gegen seltene Krankheiten zu unterstützen: So ermöglicht die EU-Verordnung zu Arzneimitteln für seltene Leiden, die im Jahr 2000 in Kraft trat, reduzierte Gebühren für deren Zulassung, ein beschleunigtes Beurteilungsverfahren und eine zehnjährige Marktexklusivität für die Hersteller. Seither hat die Europäische Kommission 137 Arzneimittel spezifisch zur Behandlung von Rare Diseases zugelassen.<sup>9</sup>



Mehr Informationen zu seltenen Erkrankungen finden Sie auf [www.pfizer.at/gesundheitseltene-erkrankungen](http://www.pfizer.at/gesundheitseltene-erkrankungen)

## Zulassungen von Orphan Drugs in Europa

Deutlicher Anstieg seit EU-Verordnung im Jahr 2000



Quelle: EMA comp meeting reports, Stand: Dezember 2016

## Forschung schafft Fortschritte

Bei zahlreichen seltenen Erkrankungen besteht nach wie vor großer Forschungsbedarf, und trotz medizinischer Fortschritte sind viele bis heute nur bedingt behandelbar. Doch die Bestrebungen, die Rare Diseases von ihrem „Waisen-Status“ zu befreien, zeigen Früchte. Trotz der schwierigen Ausgangssituation konnten in den letzten 30 Jahren weltweit über 400 Medikamente gegen 447 Rare Diseases entwickelt werden – in den 1970er-Jahren standen gerade 10 zur Verfügung.<sup>8</sup>

## Orphan Drugs sind keine Waisen

Bis heute hat die Europäische Kommission 137 Orphan Drugs zugelassen.<sup>9</sup> Auch Pfizer hat aktuell 20 Präparate mit spezifischen Zulassungen für seltene Erkrankungen in Österreich. Zehn weitere befinden sich in Entwicklung bzw. im Zulassungsprozess. Drei Therapiegebiete stehen im Zentrum der Forschungsaktivitäten: Erkrankungen des Blutes (z.B. Hämophilie und Sichelzellanämie), neuromuskuläre Erkrankungen (z.B. unterschiedliche Formen von Muskelschwund) und seltene Erkrankungen der Lunge (z.B. Mukoviszidose – Cystische Fibrose). Dabei setzt Pfizer auf Zusammenarbeit: So wurde etwa eine Allianz mit dem „Global Medical Excellence Cluster“ geschlossen, einem der größten wissenschaftlichen Netzwerke. Dazu gibt es Kooperationen mit anderen forschungsstarken Unternehmen und akademischen Einrichtungen.

## Gentherapie: Defektes Gen gegen gesundes ersetzen

Für die meisten Patienten existiert trotz intensiver Forschung und Erleichterungen im Zulassungsverfahren noch keine Therapie. Pfizer arbeitet daran, das zu ändern und setzt dabei unter anderem auf gentherapeutische Ansätze. Das Grundprinzip dieser Technologie ist, genetische Defekte im menschlichen Körper zu korrigieren. Dabei werden gesunde Gene in menschliche Zellen eingefügt, die dort das defekte, krankheitsverursachende Gen kompensieren. Da gerade seltene Erkrankungen meist auf einen spezifischen Gendefekt zurückzuführen sind, hat diese Methode das Potenzial, die Ursache der Erkrankung zu bekämpfen und möglicherweise sogar eine Heilung herbeizuführen.

### Quellen

- 1 EU Commission expert group on rare diseases, [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm), aufgerufen am 29.11.2017
- 2 Bundesministerium für Gesundheit, Nationaler Aktionsplan für seltene Erkrankungen in Österreich 2014-2018
- 3 Eurordis – Rare Diseases Europe, [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)
- 4 Zentrum für seltene Krankheiten Salzburg, [www.zsk-salzburg.at](http://www.zsk-salzburg.at)
- 5 Pro Rare Austria, [www.prorare-austria.org](http://www.prorare-austria.org)
- 6 WHO Global Health Observatory. HIV/AIDS + World Cancer Research Fund International. Cancer Statistics
- 7 vfa. Die forschenden Pharmaunternehmen; [vfa.de/orphans](http://vfa.de/orphans)
- 8 Pharmaceutical Research and Manufactures of America (PhRMA), Medicines in Development, 2016 Report
- 9 Europäische Kommission; [http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines\\_en](http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines_en)