

Ein Vierteljahrhundert Innovation und Perspektiven für Menschen mit seltenen Erkrankungen

Seit 2000 hat die EU-Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden (Orphan Drugs) die Forschung und Entwicklung von Therapien für seltene Erkrankungen maßgeblich vorangetrieben: Mehr als 160 Arzneimittel mit Orphan Drug-Status stehen aktuell zur Behandlung zur Verfügung, rund 2.900 weitere befinden sich in Entwicklung.

Wien, 26. Februar 2026 – Anlässlich des Tags der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar rückt die Situation von mehr als 30 Millionen Menschen in der EU in den Mittelpunkt. Unter dem Sammelbegriff seltene Erkrankungen werden 6.000 bis 8.000 unterschiedliche Krankheitsbilder zusammengefasst; für weniger als fünf Prozent gibt es eine zugelassene spezifische Therapie. Insgesamt betreffen diese Erkrankungen sechs bis acht Prozent der EU-Bevölkerung, in Österreich sind es rund eine halbe Million Menschen, womit diese Gruppe zu den weltweit größten unterversorgten Patient:innengruppen zählt. Für viele Betroffene ist medizinischer Fortschritt oft die einzige Chance auf eine wirksame Behandlung.

Mit der im Jahr 2000 in Kraft getretenen europäischen Orphan Drug-Verordnung wurden gezielte regulatorische und finanzielle Anreize geschaffen, um Forschung und Entwicklung in diesem hoch unterversorgten Bereich zu fördern, da die Entwicklung zu den üblichen Marktbedingungen kaum möglich wäre. Ähnliche Gesetzgebungen in den USA und Japan aus den 1980er-Jahren und die damit erzielten positiven Effekte dienten als Vorbilder. „Für Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen bedeutet jede neue Therapie mehr als medizinischen Fortschritt – sie bedeutet Hoffnung, Perspektive und oft erstmals eine reale Behandlungsoption“, betont Alexander Herzog, Generalsekretär der PHARMIG. „Dass heute deutlich mehr Therapien zur Verfügung stehen, ist kein Zufall, sondern das Ergebnis klar strukturierter und innovationsfördernder regulatorischer Rahmenbedingungen.“

Die Wirkung der Verordnung ist messbar: Während es im Jahr 2000 kaum spezifische Arzneimittel für seltene Erkrankungen gab, wurden bereits in den ersten Jahren nach ihrem Inkrafttreten jährlich rund 70 Anträge auf Zuerkennung des Orphan Drug-Status gestellt, unter anderem um Zugang zu F&E-Förderungen zu erhalten. Etwa fünf Arzneimittel pro Jahr erhielten damals eine Marktzulassung. In den vergangenen Jahren ist diese Zahl deutlich gestiegen: Rund 150 Anträge auf Orphan Drug-Status sowie etwa 20 Marktzulassungen pro Jahr zeugen von einer kontinuierlichen Entwicklung.

Der Orphan Drug-Status wird nach wissenschaftlicher Bewertung durch die Europäische Arzneimittel-Agentur (EMA) von der Europäischen Kommission zuerkannt und sichert auch nach der Zulassung – unabhängig vom Patentschutz – eine zehnjährige Marktexklusivität. Derzeit stehen in der EU über 160 Orphan Drugs zur Verfügung. Weitere 102 Arzneimittel haben ihren Orphan Drug-Status regulär verloren, sind jedoch größtenteils weiterhin verfügbar. Gleichzeitig befinden sich rund 2.900 Therapien mit Orphan Drug-Status in Entwicklung.

Damit Forschung und Entwicklung in diesem komplexen Bereich weiter voranschreiten können, verweist Herzog auf die Bedeutung stabiler Rahmenbedingungen: „Die europäische Orphan Drug-Verordnung unterstützt die Forschung und Entwicklung für seltene Erkrankungen. Wer medizinischen Fortschritt und Versorgungsperspektiven in Europa sichern will, sollte diese Bedingungen nicht schwächen. Forschung benötigt langfristig sichere, wettbewerbsfähige Rahmenbedingungen. Es ist entscheidend, dass diese fördernden Regelungen auch in der erwarteten neuen EU-Arzneimittelgesetzgebung erhalten bleiben, denn für den Großteil der seltenen Erkrankungen gibt es bislang keine Therapien.“

Medizinische Durchbrüche 2022–2025

Welchen wesentlichen Beitrag regulatorische Anreize und biomedizinische Forschung leisten können, zeigen mehrere neue Therapien, die in den vergangenen vier Jahren für seltene und bisher kaum behandelbare Erkrankungen zugelassen wurden. Dazu gehören Behandlungen für genetische Bluterkrankungen wie die Sichelzellerkrankung, erstmals auf Basis der CRISPR/Cas9-Technologie, sowie neue Optionen bei Duchenne-Muskeldystrophie, beim Wiskott-Aldrich-Syndrom und bei dystropher Epidermolysis bullosa. Auch bei seltenen Tumorerkrankungen wie der Myelofibrose und der von Hippel-Lindau-Erkrankung wurden wichtige Fortschritte erzielt. Die Beispiele stammen aus EMA-Berichten zu Humanarzneimitteln der Jahre 2022 bis 2025.

Rückfragehinweis

PHARMIG – Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs

Mag. (FH) Martina Dick

Communications Expert

+43 664 8860 6819

martina.dick@pharmig.at

pharmig.at

Über die PHARMIG: Die PHARMIG ist die freiwillige Interessenvertretung der österreichischen Pharmaindustrie. Derzeit hat der Verband ca. 120 Mitglieder (Stand Februar 2026), die den Medikamenten-Markt zu gut 95 Prozent abdecken. Die PHARMIG und ihre Mitgliedsfirmen stehen für eine bestmögliche Versorgungssicherheit mit Arzneimitteln im Gesundheitswesen und sichern durch Qualität und Innovation den gesellschaftlichen und medizinischen Fortschritt.