

## Trotz Pandemie Fortschritte bei seltenen Erkrankungen

Neben Erfolgen in der Entwicklung COVID-19-spezifischer Arzneimittel konnten letztes Jahr auch neue Therapien und Forschungsansätze bei seltenen Erkrankungen erzielt werden.

Wien, 25. Februar 2021 – Nicht nur gegen COVID-19, sondern auch im Kampf gegen seltene Erkrankungen erzielte die pharmazeutische Industrie im vergangenen Jahr Fortschritte, die unmittelbaren Patientennutzen bringen. Insgesamt 22 Arzneimittel zur Behandlung von seltenen Erkrankungen wurden 2020 zugelassen. „Damit stehen Patientinnen und Patienten in der Europäischen Union derzeit an die 180 Medikamente zur Behandlung von seltenen Erkrankungen zur Verfügung. 121 davon mit aktiven Orphan Drug-Status“, sagt PHARMIG-Generalsekretär Alexander Herzog angesichts des bevorstehenden Welttags der seltenen Erkrankungen am 28. Februar.

Der Orphan Drug-Status sichert den Produkten bei Zulassung eine temporäre Marktexklusivität und im Entwicklungsprozess Gebührenreduktion und andere Förderungen zu. Weitere 63 Medikamente gegen seltene Krankheiten besitzen diesen Status zwar nicht mehr, weil dieser zehn Jahre nach Marktzulassung erlischt, zählen damit aber ebenfalls zu den erfolgreichen Entwicklungen der letzten Jahre. Die meisten dieser Arzneimittel sind weiterhin am Markt erhältlich.

Die European Medicines Agency (EMA) hebt in ihrem [Bericht](#) zu den Highlights der Humanarzneimittel 2020 von den 22 zugelassenen Medikamenten für seltene Erkrankungen (Orphan Drugs) vier nachdrücklich hervor, da diese einen besonders hohen Nutzen aufweisen. Sie stellen erste zielgerichtete Therapiemöglichkeiten für einzelne Erkrankungen auf den Gebieten Hämatologie, Infektionen und Stoffwechsel dar. Darunter etwa der Wirkstoff Elzonris zur Behandlung der blastischen plasmazytoiden dendritischen Zellneoplasie (BPDCN), einer seltenen, aggressiv verlaufenden und malignen Tumorerkrankung. Hepcludex ist der erste zugelassene Wirkstoff zur Behandlung einer chronischen Hepatitis-Delta-Virus (HDV)-Infektion. Ebenfalls angeführt werden die Therapiemöglichkeit von zwei seltenen erblichen Stoffwechselerkrankungen: Libmeldy zur Behandlung der metachromatische Leukodystrophie (MLD) und Oxlumo für die primäre Hyperoxalurie Typ 1.

Zu den herausragenden Beiträgen für die öffentliche Gesundheit wird auch die Zulassung einer Kombinationstherapie von Kaftrio mit Kalydeco zur Behandlung von Cystischer Fibrose genannt. Sie bedeutet für etwa 70 Prozent dieser Patientinnen und Patienten erstmals eine Therapiemöglichkeit, die an den Ursachen der Krankheit ansetzt.

Um die Entwicklung von Therapien zur Behandlung seltener Erkrankungen insgesamt zu fördern, wurde im Jahr 2000 die sogenannte Orphan Drug Regulation eingeführt. „Diese EU-Verordnung hat die Wende in der Entwicklung von Therapien gegen seltene Erkrankungen eingeläutet. Vor ihrer Einführung gab es so gut wie keine neuen Arzneimittel in diesem Bereich. Heute stehen wir hier ganz wo anders und selbst während der Corona-Krise wurde die unablässige Forschungs- und Entwicklungstätigkeit in diesem Bereich weiter vorangetrieben“, erklärt Herzog.

Das ist vor allem deshalb bemerkenswert, weil die Arzneimittelentwicklung bei seltenen Erkrankungen besonders herausfordernd ist. Dies aufgrund der Komplexität der seltenen Erkrankungen und ihrer verhältnismäßig kleinen Patientenpopulationen. So bleibt man beispielsweise auch bei der bislang nicht mit einer eigens zugelassenen Therapie behandelbaren, genetisch bedingten und lebensbedrohlichen Duchenne Muskeldystrophie (DMD) weiter dran: Im Dezember letzten Jahres konnte nach vielversprechenden Ergebnissen in frühen

Studienphasen ein junger Patient im Rahmen einer Phase-III-Gentherapie-Studie behandelt werden.

In Summe erfüllten 97 Arzneimittel-Forschungsprojekte 2020 die Kriterien für einen Orphan Status. Sie erhalten folglich Förderungen für den herausfordernden Entwicklungs- und Zulassungsprozess für Medikamente gegen seltene Erkrankungen.

#### [Rückfragehinweis](#)

PHARMIG – Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs

Head of Communications & PR

Peter Richter, BA MA MBA

+43 664 8860 5264

[peter.richter@pharmig.at](mailto:peter.richter@pharmig.at)

[pharmig.at](http://pharmig.at)

**Über die PHARMIG:** Die PHARMIG ist die freiwillige Interessenvertretung der österreichischen Pharmaindustrie. Derzeit hat der Verband ca. 120 Mitglieder (Stand Februar 2021), 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.