

RAUS AUS DER ISOLATION

Menschen mit seltenen Erkrankungen **dürfen und sollen** durch ihre Krankheit **nicht isoliert** werden. Gemeinsam mit Wissenschaft, Medizin und Gesundheitsbehörden bemüht sich die pharmazeutische Industrie laufend, die Entwicklung und Verfügbarkeit von Arzneimitteln voran zu treiben. Dadurch werden in Zukunft immer mehr der rund 8.000 seltenen Erkrankungen behandelbar.

„Auch seltene Erkrankungen brauchen eine optimale Therapie. Wir erforschen und entwickeln dafür Medikamente.“

DR. ROBIN RUMLER
Präsident der PHARMIG



LINKS

Nationale Koordinationsstelle für seltene Erkrankungen (NKSE)

Zu den Aufgaben der Koordinationsstelle gehört es, die bestehenden medizinischen Leistungsangebote zu identifizieren und zu strukturieren. Außerdem sollen Grundlagen für einen Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen erarbeitet werden.

<http://www.goeg.at/de/Bereich/Koordinationsstelle-NKSE.html>

Pro Rare Austria

Pro Rare Austria ist der österreichische Dachverband für seltene Erkrankungen, der sich vor allem für eine Verbesserung der Patientenrechte und der Lebensbedingungen von Menschen mit seltenen Erkrankungen einsetzt.

<http://www.prorare-austria.org/>

Europäische Organisation für Seltene Krankheiten (Eurordis)

Eurordis ist ein von Patientenorganisationen und Einzelpersonen geführter Verband, der auf dem Gebiet seltener Krankheiten tätig ist.

<http://www.eurordis.org/de>

Orphan-Drug Register der EU-Kommission

Verzeichnis aller Wirkstoffe und (zugelassenen) Arzneimittel zur Behandlung von seltenen Erkrankungen/Leiden.

<http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/orphreg.htm>

Öffentliche Gesundheit

Auf der Internet-Portalseite der Europäischen Kommission im Bereich Öffentliche Gesundheit finden sich viele nützliche Informationen zum Thema Gesundheitsstrategie und Aktionsprogramm der EU.

http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_de.htm

Europäische Agentur für Arzneimittel (EMA)

Ausführliche Informationen und weiterführende Links zu Rare Diseases, Orphan Drugs und dem Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) der Europäischen Agentur für Arzneimittel (EMA) finden sich unter folgendem Link.

www.ema.europa.eu

Orphanet Journal of rare disease (OJRD)

OJRD ist ein offizielles Journal von Orphanet, das alle Aspekte seltener Erkrankungen einschließlich genetischer Erkrankungen und Arzneimittel für seltene Leiden abdeckt.

www.ojrd.com

Pharmig – Verband der pharmazeutischen Industrie

Die Pharmig ist die freiwillige Interessenvertretung der österreichischen Pharmaindustrie. Derzeit hat der Verband 120 Mitglieder (Stand Jänner 2012), die den Medikamenten-Markt zu fast 100 Prozent abdecken.

WWW.PHARMIG.AT (Folder abrufbar)

ARZNEIMITTEL FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

2. aktualisierte Auflage (Stand Februar 2012)



SELTENE ERKRANKUNGEN/LEIDEN

Betroffene pro 100.000 EW*

Brugada-Brugada Syndrom	50
Erythroetische Protoporphyrinurie (EPP)	50
Guillain-Barre Syndrom (GBS)	47,5
Familiäres malignes Melanom	46,8
Autismus – Autismus-Spektrum-Störung (ASS)	45
Falot'sche Tetralogie	45
Sklerodermie	42
Transposition großer Gefäße (Arterien) TGA	32,5

*Schätzung

Quelle: „Rare Diseases in Numbers“ – Eurordis/Orphanet

WAS SIND SELTENE ERKRANKUNGEN?

Seltene Erkrankungen („rare diseases“) sind chronische, oft fortschreitende Krankheiten, die häufig lebensbedrohend sind. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn – am europäischen Durchschnitt gemessen – nicht mehr als eine Person von 2.000 Einwohnern betroffen ist. Das heißt, bei einer Million Einwohnern leiden 500 Menschen an einer seltenen Erkrankung. Von den ca. 30.000 bekannten Krankheiten zählen rund 8.000 zu den seltenen Erkrankungen. Rund 4.000 dieser seltenen Erkrankungen betreffen Kinder.

„Das Seltene wird oft sehr schnell zum Vergessenen. Umso mehr gilt mein Dank jenen Universitäten, Einrichtungen und Unternehmen, die sich der Erforschung weniger bekannter Erkrankungen widmen. Dies ist wertvolle Unterstützung für Betroffene und Ausdruck sozialen Engagements zugleich.“

O. UNIV.-PROF. DR. KARLHEINZ TÖCHTERLE
Bundesminister für Wissenschaft und Forschung



MERKMALE SELTENER ERKRANKUNGEN

Seltene Erkrankungen

- sind chronisch, oft fortschreitend und lebensbedrohlich.
- sind nahezu unbekannt.
- sind schwer – manchmal gar nicht – zu diagnostizieren.
- sind schwer zu behandeln.
- belasten Psyche und Sozialleben von Patienten und Angehörigen.
- beeinträchtigen die Lebensqualität von Patienten und Angehörigen.
- verkürzen die Lebenserwartung der Patienten.
- beginnen oft im Kindesalter.
- sind mit hohen Kosten verbunden.

ARZNEIMITTEL FÜR SELTENE ERKRANKUNGEN

Die europäische Verordnung¹ über Arzneimittel für seltene Leiden („orphan drugs“ oder Waisenkinder unter den Arzneimitteln) trat am 22. Jänner 2000 in Kraft. Sie bietet Unternehmen reduzierte Zulassungsgebühren sowie ein zehnjähriges exklusives Vermarktungsrecht, wenn ein Arzneimittel für eine Krankheit entwickelt wird, an der nicht mehr als fünf von 10.000 EU-Bürgern leiden. Diese Maßnahme fördert die Forschungs- und Entwicklungsleistungen von pharmazeutischen Unternehmen, um Patienten mit seltenen Erkrankungen mit Arzneimitteln zu versorgen.

AUFWÄNDIGE PHARMAFORSCHUNG

Pharmazeutische Unternehmen arbeiten intensiv an der Erforschung und Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Erkrankungen. **Seit dem Jahr 2000 wurden 924 Wirkstoffe erforscht und davon bereits 62 Arzneimittel in der Europäischen Union zugelassen (Stand Dezember 2011).** Diese Zahl erscheint auf den ersten Blick vielleicht gering. Allerdings stellen Arzneimittel für seltene Leiden für pharmazeutische Unternehmen eine besondere Herausforderung dar. Durch die kleinere Patientenzahl ist die Generierung von Forschungsdaten begrenzt und die Durchführung von klinischen Studien sehr erschwert. Der jahrelange Entwicklungsprozess ist somit besonders kostenintensiv und mit einem hohen unternehmerischen Risiko verbunden.

ZAHLEN & FAKTEN AUF EINEN BLICK

- 6.000 bis 8.000 seltene Erkrankungen weltweit
- 6 bis 8 % Betroffene in der Bevölkerung
- rund 80 % sind genetisch bedingt
- rund 30 Mio Betroffene in der EU
- rund 400.000 Betroffene in Österreich
50 % davon sind Kinder
- Wir haben 924 Wirkstoffe
- 62 Medikamente für seltene Erkrankungen

¹ Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden

AUSBLICK

Seltene Erkrankungen rücken zunehmend in den Fokus der Öffentlichkeit. Politik, Gesundheitsbehörden, Kostenträger und pharmazeutische Industrie sind aufgerufen, ihren Beitrag zu leisten um den vielen Betroffenen mit effizienteren und schnelleren Diagnosen sowie neuen Therapiemöglichkeiten zu helfen und deren Lebensqualität zu verbessern. Daher arbeitet die Europäische Union an umfassenden Initiativen zur Förderung von Aktivitäten im Bereich der seltenen Erkrankungen.

Alle Mitgliedsstaaten wurden verpflichtet, bis spätestens 2013 einen nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen zu erstellen. Mit Anfang 2011

wurde in Österreich eine Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen (NKSE) eingerichtet, die als Informationsdrehscheibe für Patienten, Hausärzte und Spezialisten dienen soll. Weiters befasst sich das NKSE gemeinsam mit dem BMG mit einer detaillierten Ausarbeitung des nationalen Aktionsplans. Dazu wurden unter anderen folgende strategische Prioritäten festgelegt:

- Verbesserung des Bewusstseins für und des Wissens über seltene Erkrankungen
- Einrichtung und nachhaltige Unterstützung eines umfassenden Informationssystems
- Verbesserung der Diagnostik, des Zugangs zu Therapien und der medizinisch-klinischen Versorgung durch die Einrichtung von Expertisezentren
- Anerkennung der Leistung der Selbsthilfegruppen

„Die Versorgung der Bevölkerung mit Arzneimitteln ist ein Maßstab für die Qualität unseres Gesundheitswesens. Das gilt vor allem bei seltenen Erkrankungen. Eine wichtige Rolle kommt der pharmazeutischen Industrie zu, die hier auch große Verantwortung trägt.“

ALOIS STÖGER
Bundesminister für Gesundheit