

# Seltene Erkrankungen

## Seltene Erkrankungen: Weil jeder Einzelne zählt.

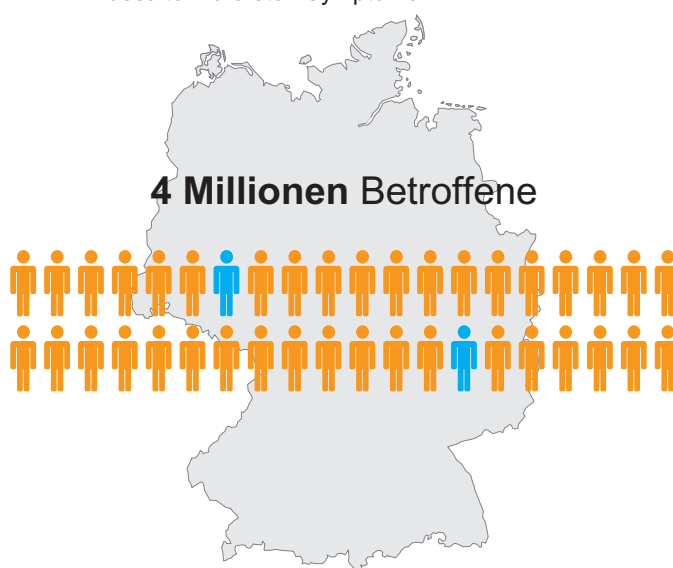
Seit über 30 Jahren leistet Pfizer einen wichtigen Beitrag in der Erforschung und Entwicklung innovativer Therapien für Patienten mit Seltene Erkrankungen (so genannte Orphan Drugs) – Erkrankungen, bei denen jeweils nur eine sehr geringe Anzahl an Menschen betroffen ist und die darüber hinaus eine komplexe Symptomvielfalt aufweisen. Bis heute hat Pfizer 23 Wirkstoffe für bis zu 45 Seltene Erkrankungen in den Markt eingeführt<sup>1</sup> und zählt damit zu den Top-3-Anbietern in diesem Bereich. Neben der Arzneimittelentwicklung setzt sich Pfizer dafür ein, Diagnosezeiten für Patienten mit einer Seltene Erkrankung zu verkürzen und Therapiechancen zu verbessern. Mit seinem Engagement entspricht Pfizer auch den Forderungen der Ärzte, Selbsthilfegruppen und politischen Institutionen, die kontinuierliche Anstrengungen für mehr Orphan Drugs nachdrücklich einfordern. Als Mitglied im Verband forschender Arzneimittelhersteller e. V. (vfa) unterstützt Pfizer das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und damit die Weiterentwicklung von Forschungs- und Versorgungsstrukturen. Die NAMSE schafft Rahmenbedingungen für den kontinuierlichen Ausbau der individuellen Versorgung von Patienten mit Seltene Erkrankungen.

## Definition von Seltene Erkrankungen.

Seltene Krankheiten wurden in Europa durch die EU-Kommission definiert als lebensbedrohliche und/oder chronische Erkrankungen, die bei weniger als fünf von 10.000 Einwohnern auftreten.<sup>2</sup> Allein in Deutschland sind etwa fünf Prozent von einer dieser Erkrankungen betroffen – das sind rund vier Millionen Menschen.<sup>3</sup> 80 Prozent der rund 7.000-8.000 bisher bekannten Seltene Erkrankungen sind genetisch bedingt<sup>3</sup>, und derzeit gibt es für weniger als drei Prozent spezifische, zugelassene Behandlungskonzepte.<sup>8</sup> Dabei sind wirkungsvolle und sichere Orphan Drugs für Betroffene von höchster Bedeutung. Egal ob selten oder nicht selten, alle Patienten und ihre Angehörigen verdienen eine gesicherte Behandlung.

## Seltene Erkrankungen in Deutschland.

- 5 Prozent der Menschen in Deutschland – 4 Millionen Betroffene<sup>2</sup>
- Etwa die Hälfte aller Seltene Erkrankungen **führen** bereits im Kindesalter zu ersten Symptomen<sup>4</sup>



## Diagnose und Behandlung von Seltene Erkrankungen.

Aufgrund der oft unspezifischen Symptome und der geringen Patientenzahl pro Erkrankung sind Wissen und Bewusstsein über einzelne Seltene Erkrankungen in der Öffentlichkeit und bei vielen Ärzten häufig gering. So liegt vor den Betroffenen meist eine lange Odyssee: Durchschnittlich erhalten sie erst nach sieben Jahren eine zutreffende Diagnose. Auf dem langen Weg dorthin werden statistisch gesehen zwei bis drei Fehldiagnosen gestellt, häufig verbunden mit Fehlbehandlungen – eine große Belastung für alle Beteiligten.<sup>3</sup> Selbst mit der richtigen Diagnose folgt nicht automatisch eine wirksame Therapie. Spezifische, zugelassene Behandlungskonzepte gibt es derzeit für weniger als drei Prozent der Erkrankungen.

Gezielte Forschung und die Gründung von bisher 32 spezialisierten Zentren an Universitätskliniken deutschlandweit konnten aber in den vergangenen Jahren deutliche Fortschritte in der Versorgungssituation von Menschen mit Seltene Erkrankungen erzielen.<sup>6</sup> Dies ist eine gesamtgesellschaftliche Aufgabe, bei der Politik, Wissenschaft, Medizin und pharmazeutischer Industrie eine besondere Aufgabe zukommt.

# Seltene Erkrankungen

## Entwicklung von Orphan Drugs.

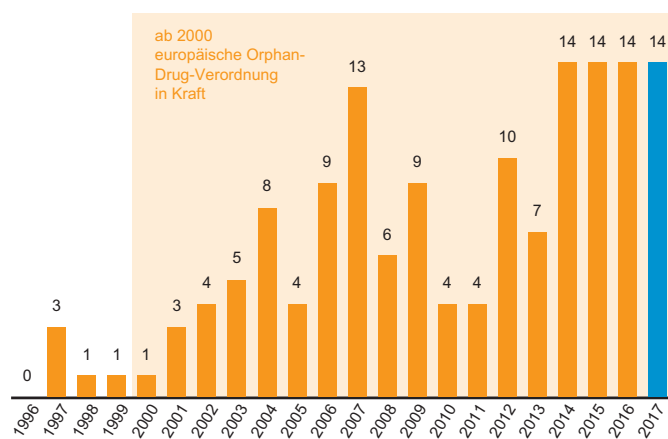
Die Forschung und Entwicklung von Arzneimitteln gegen Seltene Erkrankungen sind mit besonderen Herausforderungen verbunden. Die breite geografische Verteilung der Patienten und Wissenschaftler, die sich mit Seltene Erkrankungen befassen, und die kleinen Patientengruppen erschweren die Durchführung klinischer Prüfungen. Dem Zulassungsprozess und den Anforderungen an die Zulassungsdaten obliegen Orphan Drugs dabei die gleichen Wirksamkeits- und Sicherheitsansprüche wie bei Arzneimitteln gegen sogenannte Volkskrankheiten.

Trotz aller Herausforderungen sind in den vergangenen Jahren zahlreiche neue Therapieoptionen entwickelt worden. Bis heute hat die Europäische Kommission 158 Orphan Drugs zugelassen.<sup>8</sup> Diese behandeln bisher jedoch weniger als drei Prozent der heute bekannten Seltene Erkrankungen.<sup>7</sup>

## Zulassungen pro Jahr seit Einführung der Orphan Drug Legislatur.

Zulassungen für Medikamente mit Orphan-Drug-Status\*

Anzahl in der Europäischen Union



Quelle: vfa

\* bzw. vor 2000: Medikamente, die für den Status qualifiziert wären

Deutlicher Anstieg seit EU-Verordnung im Jahr 2000<sup>8</sup>

## Forschungsansatz Gentherapie.

Etwa 80 Prozent der Seltene Erkrankungen sind genetisch bedingt.<sup>2,4</sup> Die Gentherapie ist daher ein vielversprechender Forschungsansatz, den auch Pfizer verfolgt. Der Fokus des Unternehmens liegt derzeit auf monogenetischen Seltene Erkrankungen, also Erkrankungen, die von einem einzelnen defekten Gen verursacht werden. Dazu zählen beispielsweise Hämophilie oder bestimmte neuromuskuläre Erkrankungen wie die Duchenne-Muskeldystrophie. Aufbauend auf den dabei gesammelten Erfahrungen setzt Pfizer sich für die Bildung einer wissenschaftlichen Plattform ein, um zukünftig auch andere monogenetische Erkrankungen behandeln zu können. So unterhält Pfizer zum Beispiel Kooperationen zur Entwicklung gentherapeutischer Ansätze für die Hämophilie, die amyotrophe Lateralsklerose und weitere Seltene Erkrankungen

## Auf einen Blick.

- Etwa 7.000 bis 8.000 Krankheiten fallen unter den Begriff „Seltene Erkrankung“.<sup>2</sup>
- Die Betroffenen erhalten durchschnittlich erst nach sieben Jahren eine zutreffende Diagnose.
- In Deutschland leben ca. 5 Prozent der Menschen mit einer Seltene Erkrankung – das sind vier Millionen.<sup>2</sup>
- Weltweit leben mehr Menschen mit einer Seltene Erkrankung als es in Summe AIDS- und Krebspatienten gibt.<sup>11</sup>
- Seltene Erkrankungen sind für 35 Prozent der Todesfälle im ersten Lebensjahr verantwortlich. 30 Prozent der Kinder mit einer Seltene Krankheit erleben ihren fünften Geburtstag nicht.
- Die Patientenzahl pro Seltene Erkrankung ist oft sehr gering – das erschwert, ausreichend Patienten für klinische Studien zu rekrutieren und limitiert damit die Entwicklung von Medikamenten.
- Bis heute hat die Europäische Kommission 158 Orphan Drugs zugelassen. Das sind weniger als 3 Prozent der benötigten Medikamente.<sup>8</sup>
- Etwa 80 Prozent der Seltene Erkrankungen sind genetisch bedingt oder mitbedingt, selten sind sie bisher heilbar und begleiten die Patienten ein Leben lang.<sup>2,4</sup>

1.Orphanet. Onlinequelle. URL: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>, zuletzt abgerufen am 05.06.2018; 2.European Commission. Commission Regulation (EC) No 847/2000 of 27 April 2000. Onlinequelle. URL: <https://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:103:0005:0008:EN:PDF>, zuletzt abgerufen am 18.05.2018; 3.Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen: Seltene Erkrankungen. Onlinequelle. URL: <http://www.namse.de/seltene-erkrankungen.html>, zuletzt abgerufen am 22.05.2018; 4.Bundesministerium für Gesundheit: Seltene Erkrankungen. Onlinequelle. URL: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>, zuletzt abgerufen am 18.05.2018; 5.Shire. Rare disease impact report: Insights from patients and the medical community. Onlinequelle. URL: <https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/04/ShireReport-1.pdf>, 201, zuletzt abgerufen am 18.05.2018; 6.Se-atlas. Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen. Onlinequelle. URL: <https://www.se-atlas.de/map/zse/>, zuletzt abgerufen am 13.08.18; 7.European Commission (2016): Orphan Medicinal Products. Onlinequelle. URL: [http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm), zuletzt abgerufen am 22.05.2018; 8.vfa. Die forschenden Pharmaunternehmen. Medikamente gegen seltene Erkrankungen. Onlinequelle. URL: <https://www.vfa.de/medizin/forschung/woran-wir-forschen/orphan-drugs-medikamente-gegen-seltene-erkrankungen.html>, zuletzt abgerufen am 06.06.2018; 9.Global Genes (2012): Year in Review. Onlinequelle. URL: [https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/06/Review2012\\_brochure\\_web.pdf](https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2013/06/Review2012_brochure_web.pdf), zuletzt abgerufen am 18.05.2018; 10.Pharmaceutical Research and Manufactures of America (2013): Rare Diseases – A Report on Orphan Drugs in the Pipeline. Onlinequelle. URL: [http://phrma.org/sites/default/files/pdf/Rare\\_Diseases\\_2013.pdf](http://phrma.org/sites/default/files/pdf/Rare_Diseases_2013.pdf), zuletzt abgerufen am 22.05.2018; 11.Onlinequelle: <https://www.krebsinformationsdienst.de/grundlagen/krebsstatistiken.php>; <https://www.aidshilfe.de/hiv-statistik-deutschland-weltweit>, zuletzt abgerufen am 08.02.2019.