



© PantherMedia/perig76

Rare Diseases

Vor allem die Gentechnik macht die Diagnose von Seltenen Erkrankungen, „Rare Diseases“, leichter möglich. Die Suche nach Therapien ist aber schwierig.

Seltene Fälle, aber viele Betroffene

Monatsschwerpunkt Seltene Erkrankungen – Teil 1

7.000 Rare Diseases betreffen insgesamt 7% der Menschen.

••• Von Martin Rümmele

WIEN. Rund sieben Prozent der Bevölkerung leiden an einer von mehr als 7.000 bisher bekannten Seltenen Erkrankungen. In Österreich wird die Zahl der Betroffenen auf rund eine halbe Mio. geschätzt. Der 29. Februar – selbst ein seltener Tag – ist der Welttag der „Rare Diseases“. Ihre Bedeutung nimmt auch in der Industrie und der Forschung ständig zu.

Neue Zulassungen

Nicht nur gegen Covid-19, sondern auch im Kampf gegen Seltene Erkrankungen erzielte die Pharmazeutische Industrie im vergangenen Jahr demnach Fortschritte: Insgesamt 22 Arzneimittel zur Behandlung von Seltenen Erkrankungen wurden

2020 zugelassen, sagt Pharmig-Generalsekretär Alexander Herzog: „Damit stehen Patienten in der Europäischen Union derzeit an die 180 Medikamente zur Behandlung von Seltenen Erkrankungen zur Verfügung, 121 davon mit aktiven Orphan Drug-Status.“ Der Orphan Drug-Status sichert 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 vergangenen Jahre. Die meisten dieser Arzneimittel sind weiterhin am Markt erhältlich“, sagt Herzog.

Die European Medicines Agency (EMA) hebt in ihrem Bericht zu den Highlights der Humanarzneimittel 2020 von den 22 zugelassenen Medikamenten für Seltene Erkrankungen 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.

Komplexe Zulassung

Die Arzneimittelenwicklung bei Seltenen Erkrankungen sei besonders herausfordernd, erklärt Herzog. Dies resultiere in der Komplexität der Seltenen Erkrankungen und ihrer verhältnismäßig kleinen Patientengruppen, was auch Studien schwierig macht. Der Entwicklungs- und Zulassungsprozess für Medikamente gegen Seltene Erkrankungen ist somit äußerst komplex.



© Pharmig/APA Fotoservice

Alexander Herzog (Pharmig) zieht eine positive Bilanz für 2020.