

Seltene Krankheiten – Fortschritte in Diagnose und Behandlung

Eine Informationsbroschüre
der forschenden pharmazeutischen
Firmen der Schweiz

In Zusammenarbeit mit ProRaris,
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz



PRORARIS



Alliance Maladies Rares – Suisse
Allianz Seltener Krankheiten – Schweiz
Alleanza Malattie Rare – Svizzera

interpharmaph

Seltene Krankheiten: in ihrer Gesamtheit eine Volkskrankheit	4
Die Forschung geht voran	6
Wenn die Diagnose komplex ist	8
Wenn den Zellen «Haare» wachsen	9
Wenn Patienten das Tageslicht meiden	10
«Es braucht die Vernetzung mit Europa»	12
Forschung	18
Diagnose und Therapie	19
Meilensteine	20
Weiter im Web	22

Forschung – das wirksamste Mittel gegen Krankheiten

Neue Medikamente und Therapien verbessern die Lebensqualität vieler Patientinnen und Patienten und erhöhen deren Überlebens- und Heilungschancen. Bei manchen Krankheiten ermöglichen sie heute ein beinahe normales Leben, etwa bei Diabetes. Bei anderen Krankheiten, beispielsweise bei Krebs, lindern Medikamente das Leiden, verlangsamen den Verlauf der Krankheit oder können zum Beispiel bei Kindern die Krankheit oftmals gar heilen.

Dass für viele Krankheiten überhaupt so wirksame Mittel zur Verfügung stehen, verdanken wir der Forschung der letzten Jahrzehnte. Dennoch bleibt ein langer Weg. Für zu viele Krankheiten gibt es noch keine Linderung und neue Heilmittel sind dringend nötig.

Bis die Patienten von einem neuen Medikament profitieren können, braucht es allerdings mehr als nur Erfindergeist. Zunächst muss das Medikament zahlreiche Sicherheits- und Wirksamkeitsprüfungen bestehen, bevor es von den Behörden zum Verkauf freigegeben wird. Von den ersten Experimenten im Forschungslabor bis zur amtlichen Zulassung vergehen in der Regel acht bis zwölf Jahre, es kann aber auch schon bis zwanzig Jahre dauern.

Wir werden weiterhin alles dafür tun, neue Medikamente und noch bessere Therapiemöglichkeiten zu entwickeln. Denn wir sind überzeugt: Forschung ist das wirksamste Mittel gegen alle Krankheiten.

Interpharma

Verband der forschenden pharmazeutischen Firmen der Schweiz

«Dieses neue Medikament hat mein Leben verändert, denn nun kann ich unbesorgt verreisen.»

Niemand wusste, worum es sich handelt

Als die ersten Anfälle auftraten, war A. Briguet zehn Jahre alt. Ihre Hände, Füsse und bisweilen sogar die Knie schwellen an. Ihre Eltern machten sich natürlich Sorgen, wirklich

überrascht waren sie aber nicht. «Mein Leben lang litt mein Vater an den gleichen Anfällen», erklärt die heute 38-jährige Walliserin. Aber niemand wusste, worum es sich handelt. «Meine Grosseltern haben mit ihm verschiedene Ärzte in der Westschweiz besucht. Sie sind sogar in den Jura gefahren, um einen Naturheilkundler zu konsultieren.» Alles umsonst.

Briguets Vater wollte mit seiner Tochter nicht die gleiche Ärztedeodyssee durchmachen. Zumal sie durch die

Seltene Krankheiten: in ihrer Gesamtheit eine Volkskrankheit

Jede einzelne seltene Krankheit kommt zwar selten vor, da insgesamt aber bereits 8000 davon bekannt sind, sind relativ viele Menschen von einer solchen betroffen. Gemäss Schätzungen sind es in der Schweiz etwa 580 000 Personen – etwa gleich viele Menschen leiden in der Schweiz an Diabetes. Im Unterschied zu Diabetes wird den seltenen Krankheiten aufgrund ihrer enormen Vielfalt jedoch viel weniger Aufmerksamkeit zuteil und betroffene Patienten können selten wirksam behandelt werden. Nur für fünf Prozent der Krankheiten gibt es eine zugelassene Therapie.

Eine Krankheit, die weniger als einmal pro 2000 Einwohner pro Jahr auftritt, gilt als selten. Viele seltene Krankheiten treten aber noch sehr viel seltener auf: nur einmal pro 50 000 oder pro 100 000 Einwohner. Von gewissen Krankheiten gibt es nur zehn Fälle – weltweit.

Seltene Krankheiten decken ein breites Spektrum ab: 80 Prozent sind genetisch bedingt. Es gibt seltene Krankheiten des Immun- oder Nervensystems, seltene Stoffwechselkrankheiten oder auch seltene Krebsarten. Jedes Organ, jedes Gewebe kann betroffen sein. Sie können milde Symptome auslösen oder innerhalb kurzer Zeit zum Tod führen. Neugeborene und Kinder leiden daran, aber auch ältere Menschen. Zudem kann eine Krankheit auf dem einen Kontinent selten sein, aber häufig auf einem anderen.



→

Anfälle zunächst nicht sonderlich beeinträchtigt war. «In der Schule musste ich mich aber etwas anpassen. Wenn meine rechte Hand anschwell, hatte ich Schmerzen beim Schreiben.» Trotzdem war Briguet eine erfolgreiche Schülerin.

Die Situation verschlechterte sich jedoch zum Ende der Pubertät. Die Anfälle traten wesentlich häufiger auf. «Während früher zwei- oder dreimal im Jahr ein Teil meines Körpers anschwell, traten die Anfälle nun monatlich auf», erzählt die aus

Siders stammende Frau. Ihre Grossmutter vertraute in die Fortschritte der Medizin und drängte sie, das Problem abklären zu lassen.

Briguet suchte daraufhin einen Allergologen auf. Im Verlauf eines Jahrs nahm der Arzt regelmässig Blutproben und konnte schliesslich eine Diagnose stellen. «Für ihn war das ein Sieg. Auch meine Grossmutter war sehr erleichtert.» Sie hatte nun endlich einen Namen für die Erkrankung: hereditäres Angioödem («vererbte Schwellung»), eine seltene Krankheit, die gemäss

Die Forschung geht voran

John F. Kennedy oder der bekannte amerikanische Baseballspieler Lou Gehrig litten an einer seltenen Krankheit. Und sie mussten wie viele andere Patienten damit fertig werden, dass sie lange nicht wussten, woran sie litten. Ein grosses Problem der seltenen Krankheiten ist die Diagnose: Es gibt oft kein einfaches Raster, kein Standardvorgehen – bei 8000 verschiedenen Krankheiten ist dies schlicht unmöglich. Stattdessen braucht es unzählige Tests und Arztbesuche. Oft handelt es sich um Krankheiten, die etwa ein Hausarzt noch nie in seinem Leben gesehen hat. Daher kann es Jahre dauern, bis ein Patient die richtige Diagnose erhält.

Forschende arbeiten daran, dass diesen Patienten nach der Diagnose wirksame Therapien zur Verfügung stehen. In den vergangenen fünf Jahren wurden in der Schweiz, in der EU und in den USA viele neue Medikamente gegen seltene Krankheiten zugelassen. Viele pharmazeutische Firmen und Biotechunternehmen forschen heute in diesem Bereich, führen klinische Studien durch und haben vielversprechende Wirkstoffe in der Pipeline.

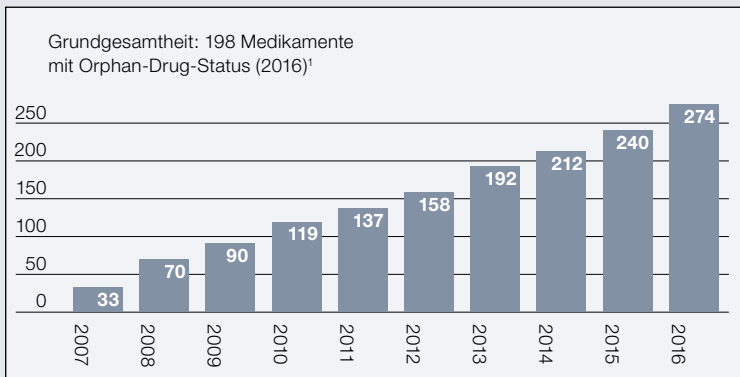
Allerdings ist die Entwicklung von Medikamenten gegen seltene Krankheiten komplex. Um Wirkstoffe im Rahmen von klinischen Studien prüfen zu können, braucht es genügend Patienten. Diese zu finden, ist oft mit grossem Aufwand verbunden. Zudem sind häufig Kinder von seltenen Krankheiten betroffen, was zusätzlich zu besonderen ethischen Herausforderungen führt.

Schätzungen eine von 10 000 bis 50 000 Personen betrifft. «Die tatsächliche Anzahl an Betroffenen ist wahrscheinlich viel höher, da viele nicht wissen, woran sie leiden.» Einige haben auch kaum Symptome. «Mein Bruder ist 45 Jahre alt und hatte in seinem ganzen Leben nur zwei Anfälle.»

«Es gibt Zeiten, in denen es ganz gut geht, und solche, in denen es schwer ist», so Briguet. Die Ödeme treten vorwiegend bei Stress auf. In den Monaten vor ihrer Hochzeit musste



Anzahl Indikationen mit Orphan-Drug-Status



Quelle: Swissmedic, 2017

¹ Ausschlaggebend ist das Datum, an dem der Orphan-Drug-Status verliehen wurde. Medikamente, deren Orphan-Drug-Status entzogen wurde, wurden nicht miteinbezogen.



sie zwei- oder dreimal im Monat ins Spital. «Der Leiter der Notfallabteilung merkte an, dass meine Hochzeit zweifellos die teuerste aller Zeiten sein würde», erinnert sie sich und lacht.

Ein hereditäres Angioödem ist nicht heilbar. Es gibt jedoch Medikamente, die bei Anfällen helfen. Zu Beginn gab es ein teures Medikament, das man intravenös spritzen und im Kühlschrank aufbewahren musste. Das war kompliziert und Briguet hatte es nicht immer dabei. Bis die junge Frau einen schweren Krankheitsschub erlitt.

Eine seltene Krankheit: Niemann-Pick — **Wenn die Diagnose komplex ist**

Im Jahre 1914 beobachtete der deutsche Kinderarzt Albert Niemann einen kleinen Jungen mit einem Krankheitsbild, das ihm bislang unbekannt war. Leber und Milz waren vergrössert, der Junge entwickelte sich nicht normal, sondern eher rückwärts. Mit eineinhalb Jahren starb er. Das Syndrom ist heute als Niemann-Pick-Syndrom bekannt – doch bis heute sind zahlreiche Aspekte dieser seltenen, vererbten Stoffwechselkrankheit nebulös geblieben.

Mittlerweile haben die Mediziner drei Subtypen A, B und C erkennen können. Patienten, die unter dem Typ A leiden, sterben oft früh, eine Therapie gibt es nicht. Typ-B und -C-Patienten haben einen langsameren Verlauf, erste Symptome treten im Kindesalter auf. Es gibt in der Schweiz nur etwa 15 Patienten mit Typ C und noch weniger mit Typ B.

Die Diagnose Niemann-Pick zu stellen, ist besonders herausfordernd, da es keine eindeutigen Symptome gibt und viele Tests notwendig sind. Bei dieser Krankheit reichern sich Zellen mit Fett und Cholesterin an, mit fatalen Folgen. Betroffene Kinder entwickeln sich verlangsamt, haben Mühe beim Gehen und Schreiben. Irgendwann sind sie an den Rollstuhl gefesselt.

Insbesondere beim Typ C gibt es interessante Forschungsprojekte und es laufen verschiedene klinische Studien. Typ C ist für die Wissenschaft von besonderem Interesse, weil hier gewisse Ähnlichkeiten zur Alzheimerkrankheit bestehen, es bilden sich sogenannte Plaques, Proteinklumpen wie bei Alzheimer. Die Wissenschaftler hoffen, dank

Sie hatte extreme Bauchschmerzen, ihr Hals schwellte an, sie drohte zu ersticken. «Ein Arzt machte mir klar, dass ich jederzeit sterben kann und dass ich mein Medikament stets in Reichweite haben muss.» Wenn sie in die Ferien fuhr, suchte sie zuallererst nach einem Kühlschrank. Einmal gab es im Hotelzimmer keinen, sodass sie denjenigen in der Küche benutzen musste. «Ich fand mein Medikament hinter einem Teller Ravioli.»

Einige Jahre später kam ein weiteres Medikament auf den Markt, eines,



einem besseren Verständnis von Niemann-Pick Typ C auch die Mechanismen von Alzheimer besser verstehen zu können.

Eine seltene Krankheit: Haarzell-Leukämie — **Wenn den Zellen «Haare» wachsen**

Bei Krebs gibt es viele Arten, die selten sind. Das hat zum Teil damit zu tun, dass bestimmte Krebsarten – vor allem dank präziserer diagnostischer Methoden – in immer mehr Untergruppen unterteilt wurden. Das zeigt sich exemplarisch bei den Lymphomen (Lymphdrüsenkrebs): Unter dem Begriff Lymphome werden heute 40 unterschiedliche Krebserkrankungen zusammengefasst, wobei einige nur sehr selten auftreten.

Eine dieser seltenen Lymphomkrankungen ist die Haarzell-Leukämie, eine Krankheit, bei der bestimmte weiße Blutkörperchen erkranken und in der Folge feine Ausläufer bilden – als hätten sie Haare.

Nur eine von etwa 500 000 Personen erkrankt an einer Haarzell-Leukämie, Männer sind viermal häufiger betroffen als Frauen. Patienten leben oft relativ lange symptomfrei, erst mit der Zeit werden sie schwach und müde, wenn die kranken Blutzellen beginnen, die gesunden zu verdrängen, und eine Blutarmut entsteht. Die Krankheit kann relativ gut behandelt werden, viele Patienten können vollständig geheilt werden. Wie die Krankheit entsteht, ist aber ebenso noch unklar wie die Auslöser.

→

das nicht gekühlt werden muss und intramuskulär injiziert wird. «Das hat mein Leben verändert, denn nun kann ich unbesorgt verreisen.»

Das neueste Arzneimittel, das vor anderthalb Jahren auf den Markt kam, ist zur Behandlung von Anfällen gedacht, hat sich jedoch auch präventiv als wirksam erwiesen. Die Anwendung ist relativ aufwendig. Einmal pro Woche müssen sich die Patienten selbständig eine intravenöse Spritze verabreichen. Seit dem Beginn dieser Behandlung

kam es bei Briguet lediglich zu zwei oder drei Anfällen.

Briguet hat zwei Kinder, welche die Krankheit geerbt haben. Sie sind noch klein und haben derzeit keine Symptome. Sie hofft für die Kinder und sich, dass das prophylaktische Medikament künftig intramuskulär injiziert und – auf lange Sicht – sogar oral eingenommen werden kann. Sie schliesst auch nicht aus, dass eines Tages weitere Medikamente entwickelt werden, denn «nun wird die Krankheit erforscht».

Auch praktisch alle Formen von Krebs bei Kindern sind selten. In der Schweiz erkranken pro Jahr etwa 185 Kinder und Jugendliche unter 15 Jahren an Krebs. Relativ häufig bei Kindern sind Leukämien und Tumoren im Hirn und Rückenmark, äusserst selten sind Augen- und Knochenkrebs. Im Unterschied zu vielen anderen seltenen Krankheiten sind die Behandlungschancen gut: Über 80 Prozent der Kinder, die an Krebs erkranken, können heute geheilt werden.

Eine seltene Krankheit: Porphyrrie — **Wenn Patienten das Tageslicht meiden**

Die erythropoetische Protoporphyrrie (EPP) ist eine seltene Stoffwechselkrankheit, die etwa 1 von 100 000 Personen betrifft (für die Schweiz wären das demnach etwa 80 Patienten). Durch die Krankheit ist die Blutbildung der Patienten gestört. Personen, die daran leiden, sind sehr lichtempfindlich, schon kurze Aufenthalte in direktem Sonnenlicht fühlen sich an wie tausend Nadelstiche auf der Haut. Aber erst nach längeren Aufenthalten im Sonnenlicht bilden sich Blasen, davor zeigen sich meist keine Symptome, weshalb den Patienten oft nicht geglaubt wird. Sehr oft wird auch fälschlicherweise eine Lichtallergie diagnostiziert.

A. Briguet, 38 Jahre alt, leidet seit ihrer Geburt an der seltenen Krankheit hereditäres Angioödem. Sie lebt mit ihren zwei Kindern im Wallis. ●

10 | 11

Wie so viele seltene Krankheiten wird EPP vererbt, erste Symptome zeigen sich bereits im Kindesalter. Die Kinder entwickeln schwere Sonnenbrände. Bei gewissen Patienten wird auch die Leber geschädigt. Es gibt keine Therapie, die gegen die Ursachen der Krankheit vorgeht.

Die Diagnose ist schwierig, aber trotzdem wichtig, denn betroffene Patienten müssen Sonnenlicht konsequent meiden und sich entsprechend kleiden. Verschiedene Wirkstoffe werden derzeit getestet, auch zum Beispiel solche, die dazu führen, dass die Patienten gegen Sonnenlicht geschützt sind und sich dadurch länger in der Sonne aufhalten können.



«Es braucht die Vernetzung mit Europa»

Matthias Baumgartner ist Professor an der Universität Zürich, Direktor des Forschungszentrums für das Kind am Kinderspital Zürich und spezialisiert auf die Behandlung von seltenen Krankheiten. Er ist Initiator von radiz (Rare Disease Initiative Zürich), dem klinischen Forschungsschwerpunkt über seltene Krankheiten der Universität Zürich. Zudem leitet er das Zentrum für seltene Krankheiten in Zürich.

Herr Baumgartner, in den vergangenen Jahren hat sich in der Schweiz einiges getan im Bereich der seltenen Krankheiten.

Welches waren aus Ihrer Sicht die wichtigsten Meilensteine?

Angefangen hat es mit dem Postulat von Nationalrätin Ruth Humbel, das eine Verbesserung der Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten fordert, der Gründung der Patientendachorganisation ProRaris und der Interessengruppe seltene Krankheiten mit dem Ziel, Patienten und Fachleute besser zu vernetzen. Die Schweizer Behörden haben in den vergangenen Jahren ein nationales Konzept seltene Krankheiten erarbeitet. Dieses enthält mehrere Schwerpunkte, zum Beispiel den Aufbau von Referenzzentren, die Vergütung der Wirkstoffe gegen seltene Krankheiten, Information sowie Ausbildung und Forschung. In diesen Bereichen werden nun Massnahmen umgesetzt.

Wie weit ist die Umsetzung fortgeschritten?

Es geht voran, wir sind aber noch längst nicht am Ziel. Eine Herausforderung wird darin liegen, all diese Initiativen und Massnahmen in Zukunft auch zu finanzieren.



Es gab aber auch einige Rückschläge in den vergangenen Jahren ...

... und dort möchte ich insbesondere die Beziehungen zur EU betonen. Aus verschiedenen Wissenschaftsgremien wurden wir nach Annahme der Masseneinwanderungsinitiative wieder eingeladen. Das ist sehr schade, weil völlig klar ist, dass die Schweiz bei den seltenen Krankheiten allein nicht viel ausrichten kann. In unserem Land gibt es ganz einfach zu wenige Patienten, um in diesem Bereich sinnvoll klinische Forschung zu betreiben. Insbesondere bei den seltenen Krankheiten ist eine europäische und internationale Zusammenarbeit wichtig. So haben sich die verschiedenen europäischen Referenzzentren zu Netzwerken zusammengeschlossen, auch um genügend Patienten für Studien rekrutieren zu können und Know-how zu bündeln – aber die Schweiz kann nicht mitarbeiten, weil sie die notwendigen Abkommen hierzu nicht unterschrieben hat.

Schon innerhalb der Schweiz ist es schwierig, Patienten mit seltenen Krankheiten zu finden, weil es kein nationales Register gibt.

Wir sind derzeit am Aufbau des Schweizer Registers für seltene Krankheiten, analog zum Krebsregister. Das Ziel ist, möglichst alle Patienten mit einer seltenen Krankheit in der Schweiz zu erfassen. Um den Unterhalt der Datenbank nicht zu aufwendig werden zu lassen, wollen wir nur einen minimalen Datensatz erfassen. Das Ganze ist natürlich trotzdem eine immense Herausforderung. Aber erst mit einem solchen Instrument können wir auch auf europäischer Ebene in der Champions League mitspielen. Derzeit läuft die Planung für ein Pilotprojekt.

Wie sieht es mit der Finanzierung von Forschungsprojekten im Bereich seltene Krankheiten aus? Stehen heute in der Schweiz mehr Mittel zur Verfügung?

Ich würde sagen eher nein. Das Programm der Gebert RUF Stiftung zur Förderung entsprechender Forschungsprojekte ist ausgelaufen. Ähnliche Fördermöglichkeiten wären hochwillkommen und dringend nötig. Es gibt zwar noch andere Forschungsprogramme, etwa Horizon 2020, aber es ist schwierig, da dort sehr viele gute Projekte eingegeben werden. Weltweit wird viel geforscht, aber oft sind es einzelne Forschungsgruppen, die untereinander wenig vernetzt sind, und oft ist die Forschung zu weit weg von der Klinik. Auch in der Industrie wird geforscht, in Pharma- und Start-up-Firmen.

Wichtig ist nicht nur die Entwicklung neuer Medikamente, sondern auch die Erarbeitung von besseren Rahmenbedingungen. Was hat sich da in den vergangenen Jahren verändert?

Das nationale Konzept und der Massnahmenplan zeigen die bestehenden Probleme auf, noch sind wir aber nicht am Ziel. Probleme gibt es weiterhin bei der Vergütung von genetischen Untersuchungen. Hier müssen wir Ärzte – im Gegensatz zu einer MRI-Untersuchung beispielsweise – immer wieder begründen, warum eine genetische Untersuchung notwendig ist. Das ist mühsam und benötigt viel Zeit. Bei Kindern sind sich dann oft auch IV und Krankenkasse uneinig, wer die Kosten übernehmen soll. Die Patienten müssen dann warten, bis sich die Parteien darauf geeinigt haben, wer was bezahlt.



UNIKHOSPITAL ZÜRICH

Leitender Arzt
Stoffwechsel

Prof. Dr. M. Baumgartner



Warum gerade bei den genetischen Untersuchungen?

Bei den genetischen Untersuchungen gab es grosse Fortschritte. Bisher wurden vor allem Einzelgenanalysen durchgeführt. Nun können wir aber ganze Gruppen von Genen parallel anschauen und die Stossrichtung für die Zukunft liegt auf der Hand: Es läuft darauf hinaus, standardmässig direkt das gesamte Exom, also alle Genabschnitte, oder gar das gesamte Erbgut zu untersuchen. Da über 80 Prozent aller seltenen Krankheiten genetisch bedingt sind, ist das durchaus sinnvoll.

Gibt es weitere Meilensteine im Bereich Wissenschaft?

Ein weiterer Meilenstein ist crispr, ein Instrument, mit dem man auf relativ einfache Weise Gene verändern kann. Mittlerweile ist die Methode im Labor gut etabliert, allerdings ist sie nicht immer ganz so einfach handhabbar wie erhofft. Trotzdem hat die Methode im Bereich Gentherapie neue Horizonte eröffnet: Früher bestand die Strategie vor allem darin, ein neues, gesundes Gen einzubauen und das alte im Erbgut zurückzulassen. Mit der neuen Methode könnte es nun gelingen, das alte, kranke Gen durch ein neues, gesundes Gen zu ersetzen. Ob sich die crispr-Technik beim Menschen durchsetzen wird, muss sich aber erst noch weisen.



Wo liegen aus Ihrer Sicht die grössten Hürden in den kommenden Jahren?

Bei der Finanzierung der Projekte und Strukturen. Aktuell werden längst notwendige Strukturen aufgebaut, nationale Netzwerke, Datenbanken, Koordinationsstellen. Aber diese Strukturen müssen auch langfristig finanziert werden. Auch die Entwicklung im Gesundheitswesen geht für uns Spezialisten im Bereich seltene Krankheiten in eine gefährliche Richtung. Denn bei uns gibt es keine Standardabläufe und kein Schema F, an denen wir uns orientieren können. Abklärungen bei Patienten mit seltenen Krankheiten brauchen ganz einfach viel Zeit. Das heutige Gesundheitssystem ist nicht für seltene Krankheiten ausgelegt.

Die zweite grosse Herausforderung ist die Anbindung an Europa. Für die Schweizer Forschung wird es wichtig sein, eine Anbindung an Europa sicherzustellen. Wir müssen hier grenzüberschreitend zusammenarbeiten können – zum Wohl der Patienten.



Forschung — Wichtige Verbindung zu Patienten und Ärzten

Die Erforschung von seltenen Krankheiten hat mit mehreren Herausforderungen zu kämpfen. Oft gibt es weltweit nur wenige Forschungsgruppen, die sich mit einer bestimmten seltenen Krankheit befassen. Junge Forschende sind meist zurückhaltend, in diesen Forschungsbereich einzusteigen, denn der Weg ist steiniger, es ist schwieriger, gute Publikationen in renommierten Fachjournalen zu veröffentlichen und Gelder für entsprechende Forschungsprojekte zu finden. Eine weitere Hürde ist die Durchführung von grösseren klinischen Studien, da es oft zu wenig Patienten gibt.

Wichtig für die Wissenschaftler ist die Verbindung zu Patientinnen und Patienten und ihren behandelnden Ärzten. Denn im Gegensatz zu Volkskrankheiten, wo bereits viel medizinisches Wissen vorhanden ist, sind es bei den seltenen Krankheiten oft die Patienten und ihre Ärzte, die sich am besten mit der Krankheit auskennen.

Mit ganz unterschiedlichen Ansätzen versuchen Forschende in Hochschulen und Industrie, neue Medikamente gegen seltene Krankheiten zu entwickeln, dazu gehören etwa die Gentherapie oder Stammzellen. Beides Modelle, die imstande sind, eine Krankheit langfristig zu heilen, weil das defekte durch ein gesundes Gen ersetzt wird. Ein interessantes Modell, um seltene Krankheiten zu untersuchen, sind sogenannte IPS-Zellen (spezielle Stammzellen). Dazu entnimmt man einem betroffenen Patienten Hautzellen und wandelt diese zum Beispiel in Nervenzellen um. Solche Zellen eignen sich ideal, um Wirkstoffe zu testen, weil es sich um Zellen des Patienten und nicht um tierische Zellen handelt.



Diagnose und Therapie — Immer mehr Patienten erhalten ihre Diagnose dank genetischen Untersuchungen

Eine grosse Herausforderung bei seltenen Krankheiten bleibt die Diagnose. Für Ärzte ist es schlicht unmöglich, einen Überblick über die 8000 seltenen Krankheiten zu behalten. Für viele Patienten bedeutet das oft Jahre der Ungewissheit und unzählige Stunden in Wartezimmern.

Neue Hoffnung bringen genetische Untersuchungen. Die Methoden, um das Erbgut zu analysieren, haben in den vergangenen Jahren enorme Fortschritte erzielt. So können heute in viel kürzerer Zeit und mit viel geringeren Kosten ganze Genome untersucht werden. Immer mehr Patienten erhalten heute dank der Untersuchung des Erbgutes die Diagnose, auf die sie zum Teil schon Jahre gewartet haben.

Daneben könnte künftig auch die Digitalisierung bei der Diagnose helfen: So hat ein deutsches Zentrum für seltene Krankheiten begonnen, mit dem Grossrechner Watson von IBM zusammenzuarbeiten. Der Grossrechner kann aufgrund Tausender eingeleiteter Patientendossiers und medizinischer Daten mögliche Diagnosen ableiten. Dieser Ansatz steckt noch in den Kinderschuhen, ist aber gemäss Experten durchaus interessant. Auch bei den Behandlungen werden regelmässig Fortschritte erzielt, etwa bei den Proteinersatztherapien, die gewissen betroffenen Patienten heute ein beinahe normales Leben ermöglichen. Immerhin 350 seltene Krankheiten können heute dank neuen Medikamenten wirksam behandelt werden. Und derzeit laufen über 400 klinische Studien, in denen weitere Wirkstoffe getestet werden.

Meilensteine

Bessere Rahmenbedingungen für die Entwicklung von Wirkstoffen gegen seltene Krankheiten schaffen

1983_Orphan Drug Act

Im Jahre 1983 wurde in den USA der Orphan Drug Act eingeführt mit dem Ziel, die Entwicklung neuer Medikamente gegen seltene Krankheiten zu fördern. Seit der Einführung des Drug Act wurden in den USA über 370 Produkte zugelassen.

2000_ EU-Regulierung

Nach dem Vorbild der USA verabschiedet die EU eine ähnliche Richtlinie, welche die Forschung und Entwicklung von Wirkstoffen gegen seltene Krankheiten erleichtern soll. Derzeit sind 96 Produkte zugelassen. Zudem gibt es 1700 Therapien mit Orphan-Drug-Status (aber noch ohne Zulassung).

2010_ProRaris

Aktuell gibt es in der Schweiz etwa hundert Patientenorganisationen für Menschen mit einer seltenen Krankheit. Im Jahre 2010 wird

ProRaris gegründet, der Dachverband, der die Kräfte bündelt und ein Sprachrohr für alle Organisationen ist.

2011_IG seltene Krankheiten

Gründung einer breit abgestützten Interessengemeinschaft, die dazu beitragen will, die Situation von Patienten mit seltenen Krankheiten zu verbessern. Sie wird unterstützt von Patientenorganisationen, Spitälern, Industrieverbänden etc.

2014_Nationales Konzept seltene Krankheiten

Der Bundesrat verabschiedet ein nationales Konzept für seltene Krankheiten. Das Bundesamt für Gesundheit ist nun daran, gemeinsam mit Partnern die entsprechenden Massnahmen umzusetzen.

2017_Verein Nationale Koordination

Seltene Krankheiten (kosek)
kosek ist eine nationale Koordinationsstelle, die das Ziel verfolgt, in der Schweiz Referenzzentren für bestimmte seltene Krankheiten festzulegen.



Weiter im Web

Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs

www.orpha.net

**Die Dachorganisation aller Patientenorganisationen
in der Schweiz**

www.proraris.ch

**Der klinische Forschungsschwerpunkt seltene Krankheiten
in Zürich**

www.radiz.uzh.ch

**Jedes Jahr wird der letzte Tag im Februar zum Tag der seltenen
Krankheiten**

www.rarediseaseday.org (Englisch)

**Die Plattform für Patienten mit seltenen Krankheiten
in der Romandie**

infomaladiesrares.ch

Die Plattform für Patienten mit seltenen Krankheiten im Tessin

<http://www.malattiegeneticherare.ch/>

**Die Plattform für Patienten mit seltenen Krankheiten
in der Deutschschweiz**

zentrumseltenekrankheiten.ch

Interpharma
Verband der forschenden
pharmazeutischen Firmen der Schweiz
Petersgraben 35
Postfach, 4009 Basel

Telefon +41 (0)61 264 34 00
E-Mail: info@interpharma.ch
www.interpharma.ch

Redaktion Interpharma:
Sibylle Augsburg, Sara Käch

Redaktion: advocacy AG, Basel

Gestaltung: vista point, Basel

Bilder: Barbara Jung

Neuaufgabe: Dezember 2018

