

«Orphan Diseases», wie steht es um die «Waisenkinder der Medizin»?



Eine Krankheit wird dann als «selten» bezeichnet, wenn weniger als 1 Patient von 2000 davon betroffen ist. Oft handelt es sich bei seltenen Krankheiten um genetisch bedingte Stoffwechselstörungen, aber auch um gewisse Krebs-erkrankungen, Autoimmunerkrankungen und angeborene Missbildungen. Seltene Krankheiten sind oft lebensbedrohend oder können zu chronischer Invalidität führen. Daher erfordern sie meist eine aufwändige Behandlung und Betreuung und sind für die Patienten und ihre Familien mit hohen Belastungen verbunden. Erkrankt ein Patient daran, hat er es mit zwei schwerwiegenden Problemen zu tun: Erstens wird die Krankheit meist spät, oft nach jahrelangem Leidensweg, erkannt, weil vielen Mediziner die einschlägige Erfahrung fehlt, und zweitens stehen dann oft keine passenden Medikamente zur Verfügung.

Seltene Krankheiten: wie viele gibt es?

Von den rund 30 000 offiziell bekannten Krankheiten werden ca. 6 000 zu den «seltenen Erkrankungen» gezählt. Jede Woche kommen in der medizinischen Fachliteratur weitere dazu.

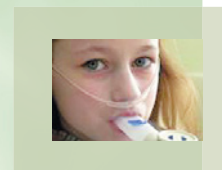
Seltene Erkrankungen bilden eine heterogene Gruppe mit sehr unterschiedlichen Krankheitsbildern. Sie manifestieren sich in nahezu allen Organen und haben vielfach eine systemische Ausprägung, d. h., sie betreffen mehrere Organe gleichzeitig.



Beispiele seltener Krankheiten:

Glasknochenkrankheit (Osteogenesis imperfecta) → Bei der Glasknochenkrankheit handelt es sich um eine erblich bedingte Bindegeweberkrankung, die zu vermehrter Knochenbrüchigkeit führt. Die Knochen sind so brüchig, dass Kinder bereits im Mutterleib Knochenbrüche erleiden können.

Mukoviszidose / Zystische Fibrose → Mukoviszidose ist eine erbliche Erkrankung, die nicht heilbar ist. Sie besteht von Geburt an, wird aber häufig erst später diagnostiziert. Mukoviszidose führt zu schweren Störungen der Atmung und Verdauung. Die Absonderung bestimmter Körperflüssigkeiten wie Schweiß und Schleim ist gestört.



Morbus Gaucher → Bestimmten Abwehrzellen fehlt ein spezielles Enzym, die Glucocerebrosidase. Sie sind deshalb nicht in der Lage, eine bestimmte Zucker-Fett-Verbindung abzubauen. Diese reichert sich in den Fresszellen an. Durch «Überladung» nehmen sie an Volumen zu. Solche Gaucher-Zellen entstehen vorzugsweise in der Milz, in der Leber und im Knochenmark. Eines der ersten Kennzeichen ist eine übermäßig grosse Milz. Später kommen erhebliche Störungen in Knochenwachstum und -aufbau, ständige Abgeschlagenheit und verminderte Leistungsfähigkeit hinzu.

Eines der Hauptprobleme bei den seltenen Krankheiten ist der Mangel an Informationen. Selbst Ärzte wissen oft nur wenig darüber. Auf ORPHANET findet sich eine genaue Auflistung der wichtigsten als selten taxierten Leiden. Die 1997 in Frankreich gegründete Organisation ORPHANET ist eine wichtige Anlaufstelle für Fachpersonen, Patienten und Angehörige. Ihre gleichnamige Internetseite (www.orpha.net) ist für jedermann zugänglich. Auf den in sechs Sprachen verfügbaren Seiten findet man eine Enzyklopädie mit Angaben zu über 5000 Krankheiten, ein Verzeichnis von Spezialisten und diagnostischen Labors, Angaben zu aktuellen Forschungsprojekten, klinischen Versuchen und Patientenorganisationen. Informationen aus 35 europäischen Ländern, darunter auch aus der Schweiz, sind darin abrufbar. Um spezifische nationale Quellen ausfindig zu machen und in ein Verzeichnis einzubinden, ist ORPHANET SCHWEIZ seit 2001 aktiv (www.orpha-net.ch). ORPHANET SCHWEIZ arbeitet mit einem wissenschaftlichen Ausschuss zusammen, ist von der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektoren anerkannt und wird von der Mehrheit der Kantone finanziell unterstützt.

Orphan Drugs – Wie steht es um die Forschung?

Mit den in Europa rund 30 Millionen betroffenen Personen stellen «verwaiste» Krankheiten ein nicht unbedeutendes Problem im Gesundheitswesen dar. Basierend auf diesen Daten wird vermutet, dass in der Schweiz ca. 300'000 Personen betroffen sind. Allerdings sind die epidemiologischen Angaben sehr mangelhaft.

Erstmals in den USA – dank Druck von Patientenorganisationen und der öffentlichen Meinung – verabschiedete die Regierung 1983 ein Gesetz, den *Orphan Drug Act*, wodurch geeignete Rahmenbedingungen für die Erforschung, Entwicklung, Zulassung und Vermarktung von Präparaten geschaffen wurden. Bis heute hat die dortige Zulassungsbehörde rund 320 Orphan Drugs zugelassen. Japan folgte 1993 und im Jahre 2000 wurde von der Europäischen Union die *Verordnung über Arzneimittel zur Behandlung seltener Leiden* in Kraft gesetzt. Seit Einführung dieser Verordnung wurden

in der Europäischen Union 53 Orphan Drugs zugelassen und mehr als 650 Entwicklungsprojekte haben den Orphan-Status zuerkannt bekommen (Stand: 2. Juli 2009). Auch hier, ähnlich wie in den Vereinigten Staaten, erhalten die Unternehmen Anreize in Form von ermässigten Zulassungsgebühren und einer mehrjährigen Marktexklusivität. In der Schweiz sind die Orphan Drugs seit Januar 2002 im Heilmittelgesetz verankert, die Ausführungsbestimmungen dazu seit Oktober 2006. Auch hier unterliegt dieser Arzneimittel-Typ einer erleichterten Aufnahme. Gleich wie in der EU-Verordnung wird auch bei den schweizerischen Bestimmungen unterschieden zwischen Anerkennung und Zulassung als Orphan Drug. Zurzeit haben gegen 60 Präparate den Status «wichtiges Humanarzneimittel für seltene Krankheiten» inne.

Auch wenn heute zahlreiche Screening-Programme (z. B. Neugeborenen-Screening) dazu beitragen, dass seltene Krankheiten frühzeitig erkannt und behandelt werden, ist der Handlungsbedarf nach wie vor sehr gross. Grund dafür ist, dass sich bereits die Diagnose solcher Krankheiten als sehr schwierig erweist. Dies ist zum einen auf die nicht ausreichende Erfahrung der Ärzte wegen der begrenzten Patientenzahl zurückzuführen, zum anderen auf unzureichende Aufklärungsprogramme in der Öffentlichkeit. Aufgrund der begrenzten Zahl betroffener Patienten und der über die gesamte Europäische Union verstreuten Erkenntnisse bilden seltene Krankheiten ein Paradebeispiel dafür, wie notwendig und nützlich die Zusammenarbeit auf europäischer Ebene sein kann.

Dr. Priska Binz Nocco



LITERATUR

- Allianz chronischer seltener Erkrankungen: www.achse-online.de
- EURODIS (European Organisation for rare diseases): www.eurordis.org
- ORPHANET: www.orphanet.net
- ORPHANET SCHWEIZ: www.orpha-net.ch
- Swissmedic: www.swissmedic.ch → Stichwort: Orphan Drug → Erläuterungen zu Orphan Drugs.
- Swissmedic: Verzeichnis der Präparate mit Status als wichtige Humanarzneimittel für seltene Krankheiten (Orphan Drug): www.swissmedic.ch/daten/00081/index.html?lang=de

