

# +++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++

## „Tag der seltenen Erkrankungen 2023“

**Engagement für Betroffene und ihre Familien – damit sie nicht länger im Schatten stehen**

**24.02.2023 - Der 28. Februar ist kein Tag wie jeder andere. Dies ist ein ganz besonderer Tag: der „Tag der seltenen Erkrankungen“. Weltweit ist an diesem 28. Februar das Scheinwerferlicht auf diejenigen Menschen gerichtet, die an einer sogenannten seltenen Erkrankung leiden und die sonst eher im „Schatten stehen“. Damit diese Menschen mehr Aufmerksamkeit bekommen und in der Öffentlichkeit das Bewusstsein für die Auswirkungen einer seltenen Krankheit auf das alltägliche Leben gestärkt wird, wurde der „Tag der seltenen Erkrankungen“ ins Leben gerufen. Er findet immer am letzten Tag im Februar statt. PTC Therapeutics ist stolz, diesen Tag auch 2023 wieder an der Seite der weltweiten Gemeinschaft der von seltenen Erkrankungen Betroffenen und deren Familien zu feiern.**

### **„Selten“ ist häufiger als gedacht!**

Eine einzelne seltene Erkrankung betrifft nur sehr wenige Menschen – maximal 5 von 10.000.<sup>1</sup> Die Zahl erscheint auf den ersten Blick niedrig. Dennoch leben alleine in Deutschland bis zu 4 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in der Europäischen Union ca. 30 Millionen und weltweit sind sogar ca. 300 Millionen Menschen betroffen.<sup>1,2</sup> Zudem sind seltene Erkrankungen insgesamt gar nicht so selten: Etwa 8.000 verschiedene zählen derzeit zu dieser Kategorie, Tendenz steigend.<sup>1</sup>

Seltene Erkrankungen führen häufig bereits im Kindesalter zu Symptomen, verlaufen meist chronisch und gehen oft mit deutlichen Beeinträchtigungen von Lebensqualität und Lebenserwartung einher.<sup>3</sup> Meist handelt es sich dabei um genetische Erkrankungen mit komplexen und schwer zu deutenden Symptomen, deren Diagnostik und Therapie große Herausforderungen sind.<sup>1,3,4</sup> „Es ist kaum zu glauben, dass durchschnittlich 6 - 8 Jahre vergehen, bis Menschen mit einer seltenen Erkrankung die richtige Diagnose und damit Zugang zu einer angemessenen Therapie erhalten“<sup>5</sup>, erklärte Kristina Kempf, Senior Director Marketing & Commercial Operations Lead bei PTC Therapeutics Deutschland. Bis dahin suchen die Betroffenen typischerweise mehr als 7 Ärzte auf und rund 40 % der Patienten erhalten in dieser Zeit mindestens eine Fehldiagnose.<sup>5,6</sup> „Aber gerade bei seltenen Erkrankungen ist die frühzeitige Diagnose und Behandlung oft entscheidend: Etwa 3 von 10 aller Kinder mit einer seltenen Erkrankung erleben ihren 5. Geburtstag nicht.“<sup>5</sup> Umso wichtiger ist es, die Aufmerksamkeit für diese Erkrankungen zu erhöhen und intensiv nach Therapiemöglichkeiten zu forschen“, ergänzte Dr. Jens Grünert, Senior Director Medical Affairs bei PTC Therapeutics Deutschland.

### **Intensive Forschung für kausale Therapien**

Hierbei besteht großer Handlungsbedarf. Viele seltene Krankheiten sind lebensbedrohlich, doch oft gibt es nur wenige oder gar keine Behandlungsmöglichkeiten. Genauer gesagt: Nur 2 Prozent der seltenen Erkrankungen sind überhaupt kausal therapierbar.<sup>7</sup> „Eine erschreckend kleine Zahl, die wir verbessern wollen“, betonte Kempf. „Der Schwerpunkt unserer Forschung liegt deshalb in der Entwicklung von innovativen Therapien, die an der Ursache der Erkrankung ansetzen. Wir möchten den Patienten bei der Therapie der zugrunde liegenden Erkrankung helfen und nicht nur die Symptome behandeln.“

PTC Therapeutics blickt auf eine lange Tradition in der Forschung und Entwicklung bei seltenen Erkrankungen zurück. Dabei wachsen das Portfolio und die Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics kontinuierlich an: Neben einer hochmodernen Gentherapie-Plattform zählen dazu auch Therapien für seltene neuromuskuläre Erkrankungen wie beispielsweise die Duchenne-Muskeldystrophie (DMD) – eine schwerwiegende stetig fortschreitende und lebensverkürzende Erbkrankheit, die schon in der frühen Kindheit beginnt und bei der zunehmend Muskulatur des Bewegungsapparates, dann auch Atem- und Herzmuskulatur abgebaut wird.<sup>8</sup> Die seltene Erbkrankheit Aromatische-L-Aminosäure-Decarboxylase(AADC)-Mangel stellt einen weiteren Forschungsschwerpunkt von PTC Therapeutics dar. Bei AADC-Mangel handelt es sich um eine Erkrankung des Zentralnervensystems, die sich bei den betroffenen Kindern meist mit verminderter Muskelkraft und Muskelspannung (Muskelhypotonie), Bewegungsstörungen, unwillkürlichen Augenbewegungen, Entwicklungsverzögerungen sowie unterschiedlichen weiteren Störungen (z. B. exzessives Schwitzen und verstopfte Nase) zeigt.<sup>9,10,11</sup> Diese Erkrankung ist, wie viele seltene Erkrankungen, lebensbedrohlich, aber es gibt oft nur wenige oder gar keine Behandlungsmöglichkeiten.

## Jeder Tag zählt!

„Wir möchten Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen tatkräftig unterstützen. Daher engagieren wir uns dafür, die Öffentlichkeit auf seltene Erkrankungen und ihre Folgen für die Betroffenen aufmerksam zu machen und ihnen mehr Gehör zu verschaffen“, betonte Kempf. „Wir treiben intensive Forschung, um mehr über seltene Erkrankungen zu lernen und den Betroffenen und ihren Familien zu helfen. Für sie zählt jeder Tag – und jeder wissenschaftliche Fortschritt schenkt ihnen mehr wertvolle gemeinsame Zeit! Der Tag der seltenen Erkrankungen ist uns besonders wichtig, um an diese kostbare Zeit zu erinnern.“

Weitere Informationen zu Duchenne-Muskeldystrophie und AADC-Mangel gibt es unter [www.hinterherstattvoll dabei.de](http://www.hinterherstattvoll dabei.de), [www.duchenne.de](http://www.duchenne.de) und [www.aadc-mangel.de](http://www.aadc-mangel.de).

## Informationen über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf 25 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen für seltene Krankheiten zu werden. Portfolio und Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics werden ständig erweitert.

PTC Therapeutics ist ein forschendes, biopharmazeutisches Unternehmen mit Stammsitz in New Jersey, USA. Die Niederlassung der PTC Therapeutics Germany GmbH befindet sich in Frankfurt am Main. PTC erforscht und entwickelt innovative Arzneimittel, die die Übertragung genetischer Informationen kontrollieren und damit Fehlsteuerungen bei der Produktion lebensnotwendiger Eiweiße korrigieren können. PTC setzt sich dafür ein, Behandlungsoptionen für Patienten mit lebensbedrohlichen Erkrankungen zu finden, bei denen es derzeit keine ausreichenden oder kausalen therapeutischen Optionen gibt.

Weitere Informationen zu PTC Therapeutics unter [www.ptcbio.de](http://www.ptcbio.de)

## Referenzen:

1. Verband der Universitätsklinika Deutschland. <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten/> [zuletzt abgerufen am 26.01.2023]
2. Achse. [https://www.achse-online.de/de/die\\_achse/Seltene-Erkrankungen.php](https://www.achse-online.de/de/die_achse/Seltene-Erkrankungen.php) [zuletzt abgerufen am 26.01.2023]
3. Bundesministerium für Gesundheit. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html> [zuletzt abgerufen am 26.01.2023]
4. Schäfer, J. Der Allgemeinarzt 2018; 40(13): 17-19.
5. Global Genes. RARE Diseases. <https://globalgenes.org/> [zuletzt abgerufen am 26.01.2023].
6. EURORDIS Rare Diseases Europe. <https://www.eurordis.org/> [zuletzt abgerufen am 21.01.2022]
7. <https://pharma-fakten.de/news/seltene-erkrankungen-98-prozent-nicht-kausal-behandelbar/> [zuletzt abgerufen am 26.01.2023]
8. Bushby K et al. Lancet Neurol. 2010;9:77-93.
9. Manegold C et al. J Inherit Metab Dis. 2009; 32(3): 371-380.
10. Brun L et al. Neurology. 2010; 75(1): 64-71.
11. Wassenberg T et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z.

## Quelle:

PTC Therapeutics, Frankfurt am Main, Februar 2023

**+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++**