

# ATSE

ARBEITSGEMEINSCHAFT  
THERAPIE SELTENE  
ERKRANKUNGEN



Für eine bessere Versorgung von  
**Menschen mit seltenen Erkrankungen**

# Über uns

Die Arbeitsgemeinschaft Therapie Seltene Erkrankungen (ATSE) ist eine informelle Arbeitsgruppe von acht pharmazeutischen Unternehmen, die sich auf dem Gebiet der Erforschung und Entwicklung innovativer Arzneimittel zur Behandlung von Menschen mit seltenen Erkrankungen besonders engagieren.

## Unsere Ziele



Eine schnellere Diagnose von Seltene Erkrankungen und weniger Fehldiagnosen



Mehr Lebensqualität von Betroffenen



Mehr Anerkennung und Förderung der Selbsthilfe

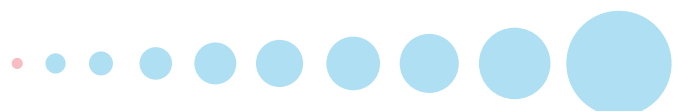


Bessere Rahmenbedingungen für klinischen Studien



Besondere Stellung von Arzneimitteln gegen seltene Erkrankungen im AMNOG

## DIE MITGLIEDSUNTERNEHMEN



# Hintergrund zu seltenen Erkrankungen und Orphan Drugs

## WAS IST EINE SELTENE ERKRANKUNG?

Gemäß der **EU-Verordnung 141/2000<sup>1</sup>** gilt eine Erkrankung in der Europäischen Union als selten, wenn nicht mehr als **5 Personen je 10.000 Einwohnerinnen und Einwohner** betroffen sind. In der EU sind schätzungsweise **30 Millionen Menschen** von einer seltenen Erkrankung betroffen.<sup>2</sup> In Deutschland leben etwa **4 Millionen Menschen** mit einer seltenen Erkrankung. Rund **8.000 verschiedene Erkrankungen** gelten als selten.<sup>3</sup> Diese Erkrankungen sind oft lebensbedrohlich oder können ohne Behandlung zu chronischer Invalidität führen.

## WAS SIND ORPHAN DRUGS?

Orphan Drugs sind Medikamente, die entwickelt wurden, um Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu behandeln. Die EU-Verordnung 141/2000 definiert bestimmte Kriterien, die erfüllt werden müssen, damit ein Arzneimittel einen Orphan Drug Status erhält.<sup>4</sup> Derzeit sind **152 Orphan Drugs** in der EU zugelassen. Hinzu kommen weitere **83 Arzneimittel**, deren Orphan Drug-Status verordnungsgemäß nach **10 Jahren** bereits abgelaufen ist, die den Patientinnen und Patienten aber immer noch zur Therapie ihrer seltenen Erkrankung zur Verfügung stehen. Noch weitere rund **2.600 Arzneimitteltherapien** werden entwickelt, die ebenfalls den Orphan Drug-Status, aber noch keine Zulassung erhalten haben.<sup>5</sup>

## HERAUSFORDERUNGEN UND CHANCEN

Für viele Patientinnen und Patienten vergehen häufig viele Jahre bis überhaupt eine Diagnose gestellt werden kann. Im Schnitt dauert es **5 Jahre**.<sup>6</sup> Während dieser Zeit leiden die Betroffenen neben den oft schweren Symptomen auch an einer großen Unsicherheit und werden nicht selten mit Hypochonder-Vorwürfen konfrontiert. Die langwierige Diagnosestellung kann zudem dazu führen, dass manche Patientinnen und Patienten durch die späte Behandlung so stark eingeschränkt sind, dass sie ihren Alltag ohne Hilfe nicht mehr bewältigen können.

Durch eine möglichst frühzeitige Behandlung bieten Therapien Hoffnung, Linderung und im besten Fall ein so „gesundes“ Leben, dass einer Erwerbstätigkeit nachgegangen werden kann, Familienplanung wieder in Frage kommt und Betroffene ihr Leben aktiv gestalten können.

Im Folgenden sollen diese Herausforderungen und Chancen anhand von vier konkreten Patientenbeispielen näher beleuchtet werden.

# Menschen mit seltenen Erkrankungen und der wichtige gesellschaftliche Mehrwert von Orphan Drugs

## NEELES GESCHICHTE



Neele

Mit vier Monaten erkrankte Neele (heute zwölf Jahre) am **atypischen Hämolytisch-Urämischen Syndrom (aHUS)**.<sup>7</sup> Die Diagnose erfolgte etwa drei Wochen nach der Krankenhausaufnahme. Nach einem fünf-wöchigen stationären Aufenthalt konnte sie nach Hause zurückkehren. In der Anfangsphase musste Neele alle zwei bis drei Tage zu Kontrolluntersuchungen ins Krankenhaus begleitet von einer Plasma-Therapie im zwei-Wochen Rhythmus. Zusätzlich nahm sie hochdosierte Blutdrucksenker aufgrund eines signifikant erhöhten Blutdrucks. Seit einigen Jahren wird sie erfolgreich mit einem Medikament behandelt, das sie eigenständig zu Hause einnehmen kann. Trotzdem besteht die ständige Sorge vor einer möglichen Verschlechterung oder lebensbedrohlichen Infektion.

Um ihre Sorgen zu teilen und dabei Unterstützung zu bieten, gründete Neeles Mutter, Christiane, eine Selbsthilfegruppe für Menschen mit aHUS, membranoproliferativer Glomerulonephritis (MPGN) und Dense-Deposit-Disease (DDD).<sup>8</sup> Die Gruppe organisiert jährlich einen Patiententag, steht bei Fragen zur Verfügung, liefert Informationen zu Studien und Medikamenten und vermittelt Kontakte zu Fachärztinnen und Fachärzten.

**„Ich hatte großes Glück, dass ich einen Arzt hatte, der diese Krankheit kannte und sofort wusste, was ich habe. Es gab nur 70 Erkrankte (in Deutschland) wie mich, glaubte man. Seitdem hat sich viel getan: Die Ärzte wissen heute von 250 Menschen wie mir. Leider geht es aber nicht allen so gut wie mir.“ - Neele**



Christiane,  
Neeles Mutter

## ÜBER DIE ERKRANKUNG

aHUS ist eine seltene chronische und potenziell lebensbedrohliche Krankheit, die über eine Schädigung der Blutgefäßwände und Blutgerinnsel zu einer fortschreitenden Schädigung lebenswichtiger Organe, vor allem der Nieren, führen kann. Die Erkrankung tritt auf, wenn das Komplementsystem – ein Teil des körpereigenen Immunsystems – überreagiert und den Körper dazu bringt, seine eigenen gesunden Zellen anzugreifen. aHUS betrifft sowohl Erwachsene als auch Kinder.

## SABRINAS GESCHICHTE

Sabrina lebt mit **primärer biliärer Cholangitis (PBC)**. PBC ist eine seltene Lebererkrankung, die in den meisten Fällen Frauen betrifft und deren Symptome wie unerträglicher Juckreiz, eine lähmende Erschöpfung (Fatigue) sowie Schmerzen im Oberbauch die Betroffenen regelmäßig vor große Herausforderungen stellen. Im Endstadium droht Betroffenen eine Leberzirrhose, wodurch eine Transplantation der Leber notwendig wird.



Sabrina

Die Erstdiagnose erfolgte bei Sabrina eher zufällig. Bei einer ärztlichen Untersuchung wurden erhöhte Leberwerte festgestellt, die auf eine gestörte Leberfunktion hinwiesen. Nach weiteren Bluttests, bildgebenden Verfahren sowie zwei Biopsien konnte ein Spezialist die Diagnose PBC stellen.

PBC kann aktuell nicht geheilt werden. Daher fokussiert sich Sabrinas Behandlung vor allem auf die Linderung ihrer Symptome und dem regelmäßigen Monitoring bestimmter Blutwerte. Derzeit gibt es nur eine zugelassene Therapieoption, mit der die Progression der PBC aber in vielen Fällen nicht ausreichend kontrolliert werden kann. Daher setzt man in der Arzneimittelforschung viel daran, im Rahmen von klinischen Studien weitere Therapiemöglichkeiten zu entwickeln. An einer solchen klinischen Studie zur Entwicklung einer neuen Arzneimitteltherapie nimmt auch Sabrina teil. Diese zielt darauf ab, sowohl das Voranschreiten der PBC als auch die Symptombelastung wirksam zu behandeln.

Kraft im Umgang mit ihrer Erkrankung gibt Sabrina nicht nur die Unterstützung ihrer Familie und Angehörigen. Auch der regelmäßige Erfahrungsaustausch mit anderen Frauen, die mit PBC leben, ist für sie sehr wichtig.

**"Man muss jede Gelegenheit nutzen. Ich möchte das Leben leben, solange ich es leben kann. Ich möchte noch so viele Momente mit meiner Familie teilen. Ich möchte noch so viele Dinge mit meinen Kindern und Enkelkindern machen. Gebt die Hoffnung nicht auf."**  
- Sabrina

## ÜBER DIE ERKRANKUNG

PBC ist eine seltene, cholestatische Autoimmunerkrankung der Leber, von der etwa zu 90 Prozent Frauen betroffen sind. Eine Ansammlung von Gallenflüssigkeit und Giftstoffen (Cholestase) sowie chronische Entzündungen können zu einer irreversiblen Fibrose (Vernarbung) der Leber und zur Zerstörung der Gallengänge führen. Es handelt sich um eine lebenslange Erkrankung, die sich im Laufe der Zeit verschlimmern kann, wenn sie nicht wirksam behandelt wird. Dies kann zu einer Lebertransplantation und in einigen Fällen zu einem vorzeitigen Tod führen.<sup>9</sup>

## STEFANIES GESCHICHTE

Stefanie lebt mit einem angeborenen **primären Immundefekt**, der über 30 Jahre lang unentdeckt blieb. Bereits in ihrer Kindheit litt sie wiederholt unter Infektionen wie Mandelentzündungen oder Nasen-Nebenhöhlen-Entzündungen und musste mehrmals im Krankenhaus behandelt werden. Aufgrund von Phasen mit weniger Infektionen wurde die Erkrankung jedoch nicht erkannt.



Stefanie

Selbst als Stefanie während ihrer ersten Schwangerschaft erhebliche gesundheitliche Probleme hatte, wurden keine weiteren Untersuchungen durchgeführt. Ihr Sohn wurde schließlich fünf Wochen zu früh per Notkaiserschnitt geboren. In den folgenden Jahren ging es Stefanie zunehmend noch schlechter. Doch erst nach einem emotionalen Zusammenbruch wurde Stefanie von einem befreundeten Onkologen gründlich untersucht und endlich diagnostiziert. Sie erhielt eine Immunglobulin-Therapie, die sofort anschlug. Mit dieser Therapie geht es ihr deutlich besser und sie bewältigt ihren Alltag seither gut. Sie bekam sogar ein zweites Kind, diesmal ohne Komplikationen.

**„Wenn ich auf meine Geschichte zurückblicke, empfinde ich zwei Emotionen: Einerseits Wut darüber, dass ich die längste Zeit nicht richtig ernst genommen wurde. Andererseits verspüre ich auch Dankbarkeit für das tolle Ärzte- und Schwesternteam, das mir dann endlich aufzeigen konnte, was mir fehlte.“ – Stefanie**

## ÜBER DIE ERKRANKUNG

Primäre Immundefekte (PID) sind angeborene Störungen des Immunsystems und gehören zu den seltenen Erkrankungen (Häufigkeit: weniger als 1:2000). Die Erkrankung wird bei Patientinnen und Patienten oft erst spät erkannt. Infekte treten deutlich häufiger auf, sind meist schwerwiegend, manchmal invasiv oder organzerstörend. Es besteht auch die Möglichkeit von Infektionen mit ungewöhnlichen und opportunistischen Erregern.<sup>10</sup>

## CONNYS UND SIMONES GESCHICHTE

Conny ist 37 Jahre alt, lebt in Köln als technischer Zeichner und führt ein Leben mit **Morbus Fabry**. Mit neun Jahren klagte er erstmals über Schmerzen in Händen, Füßen und Gelenken. Ein Kinderarzt überwies ihn 2001 im Alter von 15 Jahren an die Kinder-Neurologie einer Uni-Klinik (die Klinik war damals die einzige mit Erfahrung zu Morbus Fabry). Sechs Jahre nach Auftreten der ersten Symptome und nach mehreren Besuchen bei verschiedenen Kinderärztinnen und -ärzten führte dies schließlich zu der Diagnose Morbus Fabry.



Conny

Die Diagnose wurde mithilfe einer Nervenbiopsie gestellt, durch die man Ablagerungen erkannte. In dieser Zeit erhielt auch Connys Mutter Simone mit 38 Jahren die Diagnose Morbus Fabry, obgleich sie bereits mit 14 Jahren an den gleichen Schmerzen wie ihr Sohn gelitten hatte. Seit 2006 ist Simone aufgrund der Erkrankung erwerbsunfähig. Dank des frühen Therapiestarts ist Conny ohne Organbeteiligung erkrankt. Dennoch hat auch er chronische Muskel- und Nervenschmerzen und ist auf Schmerzmittel angewiesen.

Morbus Fabry kann mittlerweile auch zu Hause behandelt werden. Davon profitieren auch Conny und Simone. Beide bekommen seit 2009 alle zwei Wochen eine Enzymersatztherapie als Heimtherapie. Diese Therapieform hat Mutter und Sohn viel Lebensqualität zurückgegeben. Beide können ein relativ selbstbestimmtes Leben führen und müssen nicht ständig ins Krankenhaus.

Auch wenn Patientinnen und Patienten mit Morbus Fabry heute in vielen Fällen behandelt werden können, ist eine frühe Diagnosestellung und Therapieeinleitung von besonderer Bedeutung, damit die Organe nicht geschädigt werden. Daher setzen sich Conny und seine Eltern dafür ein, über Morbus Fabry aufzuklären und das Bewusstsein dafür zu steigern.

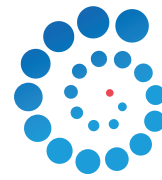
**„Wichtig ist für uns, dass die Heimtherapie möglich ist und bleibt und wir eigenständig entscheiden können, wo wir unsere Therapie einnehmen. Wir entlasten die Ärztinnen, Ärzte und Krankenhäuser.“**  
- Conny und Simone



Simone

## ÜBER DIE ERKRANKUNG

Der Morbus Fabry ist eine genetisch vererbte Stoffwechselstörung. Die Fabry-Krankheit ist sehr selten und wird durch eine verminderte oder gar vollkommen fehlende Enzymproduktion der Alpha-Galaktosidase A ( $\alpha$ -GAL) ausgelöst. Fehlt das Enzym, so können bestimmte Abbauprodukte nicht ausgeschieden werden, wodurch sie sich in verschiedenen Organen wie dem Herzen, der Niere oder dem Gehirn ablagern und zu Beschwerden und schwerwiegenden Störungen führen können. Betroffene Mütter geben das X-Chromosom mit dem defekten Gen mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an ihre Kinder weiter. Daher wird nach Feststellung der Erkrankung ein Screening innerhalb der Familie empfohlen.<sup>11</sup>



# ATSE

ARBEITSGEMEINSCHAFT  
THERAPIE SELTENE  
ERKRANKUNGEN

**INDEM WIR  
ARZNEIMITTEL  
UND NEUE  
THERAPIEN  
ERFORSCHEN UND  
ENTWICKELN,  
VERÄNDERN WIR  
GEMEINSAM DAS  
LEBEN VON MENSCHEN  
MIT SELTENEN  
ERKRANKUNGEN.**

Die ATSE wird  
vertreten durch  
**RPP Deutschland GmbH**

## **KONTAKT:**

+49 (0)30 84 71 20 420

seltene-erkrankungen@atse.de

www.atse.de

<sup>1</sup> Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden. Zugriff 15.12.2023 via <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/DE/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141>

<sup>2</sup> European Commission: Rare Diseases. Zugriff 15.12.2023 via [https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases\\_en](https://research-and-innovation.ec.europa.eu/research-area/health/rare-diseases_en)

<sup>3</sup> Die Deutschen Universitätsklinika: Seltene Erkrankungen Zahlen und Fakten. Zugriff 15.12.2023 via <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten/>

<sup>4</sup> Vfa: Die Orphan Drug-Verordnung ist ein Erfolg. Zugriff 15.12.2023, via <https://www.vfa.de/de/arzneimittel-forschung/seltene-erkrankungen/die-orphan-drug-verordnung-ist-ein-erfolg>

<sup>5</sup> Vfa: Zugelassene Orphan Drugs. Zugriff 19.02.2024, via <https://www.vfa.de/de/arzneimittel-forschung/datenbanken-zu-arzneimitteln/orphan-drugs-list>

<sup>6</sup> Die Deutschen Universitätsklinika, via <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten/>

<sup>7</sup> Lesen Sie hier Neeles Geschichte via Selbsthilfe für seltene komplementvermittelte Erkrankungen e.V.: Neele. Zugriff 18.12.2023 via <https://www.ahus-selbsthilfe.de/unsere-geschichten/neele-4-jahre/>

<sup>8</sup> Weitere Infos zur Selbsthilfegruppe unter Selbsthilfe für seltene komplementvermittelte Erkrankungen e.V. Zugriff 19.12.2023 via <https://www.ahus-selbsthilfe.de/>

<sup>9</sup> Deutsche Leberhilfe e.V. Primär biliäre Cholangitis (PBC). Zugriff 09.02.2024 via <https://www.leberhilfe.org/lebererkrankungen/primar-biliaere-cholangitis-pbc/>

<sup>10</sup> Immundefekt.de: Primäre Immundefekte (PID). Zugriff 19.12.2023 via <https://www.immundefekt.de/primare-immundefekte-pid>

<sup>11</sup> Deutsche Nierenstiftung. Morbus Fabry. Zugriff 09.02.2024 via <https://www.nierenstiftung.de/fuer-betroffene/niere-a-bis-z/morbus-fabry/>