

Der lange Weg zur Diagnose

Patientenversorgung. Viele seltene Erkrankungen werden erst spät korrekt erkannt. Spezielle Zentren sollen die Diagnose beschleunigen und Therapien verbessern.

VON ANTONIE ECKARDT

Rund 30.000 Krankheiten kennt die Menschheit, 6000 bis 8000 gelten als seltene (siehe Infobox). „Rund 80 Prozent dieser Erkrankungen sind genetisch bedingt und zeigen sich meist schon im Kindes- und Jugendalter. Es gibt aber auch seltene Erkrankungen, deren Symptome erst später auftreten“, erläutert Barbara Plecko vom Zentrum für seltene Krankheiten in Graz. Naturgemäß ist die Diagnose in vielen Fällen alles andere als einfach, da sich die Symptome über alle medizinischen Teilbereiche erstrecken können. „Österreich hat ein gut etabliertes Neugeborenen-Screening, bei dem jedes Baby auf gut behandelbare Erkrankungen untersucht wird, aber damit können bei Weitem nicht alle seltenen Krankheiten abgedeckt werden“, sagt Plecko.

„Liegt ein genetischer Defekt vor, ist die Diagnose heute ein wenig einfacher, da man mit moderner Sequenzierungstechnologie einen bestimmten Gendefekt häufig rasch nachweisen kann“, erklärt Kaan Boztug, Leiter des Zentrums für seltene und undiagnostizierte Krankheiten der Med-Uni Wien und des CeMM Forschungszentrums für Molekulare Medizin der ÖAW und Leiter eines Ludwig-Boltzmann-Instituts für die Erforschung seltener Erkrankungen. Dennoch gelingt nur in rund der Hälfte der Fälle eine Zuordnung bislang unklarer Erkrankungen.

Spezialistentum als Hindernis

Ist ein zugrunde liegender Gendefekt noch nicht bekannt, wird es noch schwieriger. In diesem Fall braucht es Forschungsarbeit, die Monate, mitunter Jahre dauert – oft in Kooperation mit anderen Zentren weltweit, um die genetischen Ursachen zu definieren. „Eines der Probleme ist das Spezialistentum der Ärzte. Viele der seltenen Krankheiten sind multisystemisch, die Symptome lassen sich oft nicht einem bestimmten Organ zuordnen. Und da fehlt vielen Ärzten der ganzheitliche Zugang“, weiß Rainer Riedl, Obmann der Patienten-



Die universitäre Grundlagenforschung widmet sich vermehrt auch den seltenen Erkrankungen.

[Med-Uni Graz]

organisation Debra Austria, der als Vater einer „Schmetterlingstochter“ aus eigener Erfahrung spricht.

Boztug ortet ein ähnliches Problem: „Unsere Medizin ist in vielen Bereichen zu organzentriert. Was oft ein Vorteil ist, kann gerade bei den seltenen Krankheiten zum Nachteil werden, da oft verschiedene Disziplinen nötig sind, um eine Diagnose stellen zu können.“ Daher wird etwa in Graz eng mit anderen Disziplinen zusammengearbeitet, „vor allem mit dem Institut für Humangenetik“, erklärt Plecko. Bei den häufiger auftretenden seltenen Erkrankungen ist eine Diagnose durchaus möglich, bei den „ultraseltenen“ mit weltweit

INFORMATION

Als seltene Erkrankung (Orphan Disease) bezeichnet man Erkrankungen, die weniger als fünf von 10.000 Menschen betreffen. 6000 bis 8000 seltene Erkrankungen sind bekannt, mehr als 50 Prozent davon betreffen Kinder. In Österreich leiden etwa 400.000 Menschen an seltenen Erkrankungen, innerhalb der EU schätzt man die Zahl auf 30 Millionen.

nur sehr wenigen Fällen oft schwierig bis unmöglich.

Ein weiteres Problem ist die Therapie. Da seltene Krankheiten eben nur relativ wenige Menschen betreffen, „gibt es für einen Großteil gar keine Medikamente“, konstatiert Riedl. „Für die Entwicklung von Medikamenten brauche ich zuallererst Grundlagenforschung.“

Langer Weg zum Medikament

Diese erfolgt auf universitärer Ebene, die sich zwar vermehrt mit diesen Krankheitsbildern beschäftigt, „es dauert dann aber noch lang, bis die Pharmaindustrie auf diesen Zug aufspringt, wenn überhaupt“. Manchmal könne man sich behelfen, indem man Medikamente gegen Krankheiten einsetzt, „bei denen ähnliche Defekte vorliegen. Dazu müssen wir aber genau den Mechanismus der Erkrankung verstehen“, sagt Boztug.

Dennoch ist es für die Patienten wichtig, wenigstens eine Diagnose zu haben. „Das dauert im Schnitt vier Jahre. Diese Zeit ist unglaublich belastend, für Eltern, die ein Kind mit einer unbestimmten Krankheit haben, ebenso wie

für Erwachsene, die an etwas leiden, was die Ärzte nicht diagnostizieren können“, weiß Riedl.

Seit einigen Jahren ist das Interesse an seltenen Erkrankungen gewachsen. In Österreich gibt es in Innsbruck, Bregenz, Salzburg, Graz und Wien eigene Zentren, die sich der Erforschung, Diagnose und möglichen Therapie widmen. Solche Zentren gibt es mittlerweile weltweit, wobei die Vernetzung ein wesentlicher Bestandteil ist. „Wenn eine bestimmte Krankheit einmal beschrieben worden ist, kann das bereits eine große Hilfe bei der Diagnose sein“, sagt Boztug.

Darüber hinaus gibt es mittlerweile viele Selbsthilfegruppen, in denen Betroffene oder deren Eltern versuchen, sich so gut wie möglich gegenseitig zu unterstützen, und die auch Verzeichnisse der spezialisierten Zentren bereitstellen. Eine Hoffnung ist, dass sich der lange Weg zu einer Diagnose durch bessere Aufklärung, auch jener der praktischen oder der Kinderärzte, verkürzen lässt.

Web: www.prorare-austria.org, www.forum-sk.at, www.orpha.net

NACHRICHTEN

Alle Neugeborenen rasch gecheckt

Angeborene seltene Erkrankungen können unerkannt schwere Schäden anrichten und mitunter rasch lebensbedrohlich werden. Aus diesem Grund wurde bereits 1966 ein Neugeborenen-Screening ins Leben gerufen, das von der Uniklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Med-Uni Wien durchgeführt wird und für alle in Österreich geborenen Babys kostenlos zur Verfügung steht. Notwendig sind dazu nur wenige Tropfen Blut, die, auf spezielle Träger aufgebracht, eingeschickt werden. Von den 30 im Screening erfassten Krankheiten gelten 29 als selten. Österreichweit werden jährlich rund 90.000 Neugeborene so untersucht, etwa 100 davon sind von einer seltenen Erkrankung betroffen und werden umgehend an ein spezialisiertes Zentrum verwiesen.

Web: www.neugeborenencreening.at

Daten: Europäischer Hub als Chance

Gesundheitsdaten können wertvolle Erkenntnisse für die Forschung liefern. Bei Erkrankungen, bei denen es nur wenige Patienten gibt, ist eine transnationale Vernetzung besonders notwendig. Till Voigtländer, Büro zur Umsetzung und Weiterentwicklung des nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen, spricht sich daher für eine anonymisierte, vernetzte Datenbank, wie sie derzeit in Form des European Health Data Space erarbeitet wird, aus. Befüllt werden soll diese von den jeweiligen Zentren für seltene Erkrankungen.

IMPRESSUM: FOKUS GESUNDHEIT: SELTENE ERKRANKUNGEN

Der Schwerpunkt wurde von der Spezialredaktion unabhängig von Werbekunden erarbeitet.

Redaktion: Andreas Tanzer
E-Mail: andreas.tanzer@diepresse.com
Anzeigen: anzeigenleitung@diepresse.com

Wenn „selten“ zum Problemfall wird

Arzneimittelentwicklung. Seltene Erkrankungen sind für die Pharmabranche finanziell herausfordernd. Incentives zeigen aber Wirkung.

Auch wenn sie als definitionsgemäß jeweils bei weniger als fünf von 10.000 Menschen vorkommen, so beträgt die Gesamtzahl der von einer seltenen Erkrankung Betroffenen allein in der EU geschätzte 30 Millionen. Hoch problematisch ist dabei der Umstand, dass es für rund 95 Prozent dieser „Orphan Diseases“ keine spezifischen Behandlungsmöglichkeiten gibt.

Was die Entwicklung von Therapien aus dem ökonomischen Blickwinkel der Arzneimittelhersteller betrifft, lässt sich der Missstand aus der Schwierigkeit erklären, hohen finanziellen Aufwand für kleine Patientengruppen rentabel zu betreiben. Bemühungen, dieses Problem europaweit in den Griff zu bekommen, gibt es bereits seit dem Jahr 2000. Um die

Forschung anzukurbeln, unterstützt das Orphan-Designation-Programm der EU (Europäische Verordnung über Arzneimittel für Seltene Erkrankungen) seit damals Biotech- und Pharmaunternehmen mit Förderungen und anderen Incentives, wie reduzierte Zulassungsgebühren sowie zehnjähriger Marktexklusivität bei der Entwicklung von Therapien gegen seltene Erkrankungen.

Fortschritte spürbar

Die positiven Auswirkungen: Die Forschungsaktivitäten haben in den letzten 20 Jahren deutlich zugenommen und rund 200 Orphan Drugs wurden in allen wichtigen Therapiegebieten zugelassen. Die Kehrseiten: der noch lange nicht gedeckte Bedarf an angemessenen Therapien sowie das schlechte Ver-

hältnis zwischen Anträgen für einen Orphan-Status und Zulassungen. So schafft es nur eines von 80 Arzneimitteln zur Behandlung von seltenen onkologischen Erkrankungen vom frühen klinischen Entwicklungsstadium auch auf den Markt. „Das zeigt den Risikofaktor. Pharmaunternehmen investieren lang und viel, haben jedoch keine Erfolgsgarantie“, sagt Helga Tieben vom Verband der pharmazeutischen Industrie Österreichs (Pharmig). Kritiker sprechen wiederum von unverhältnismäßig großen Anreizen für Pharmabetriebe. Hohe Preisforderungen vonseiten der Arzneimittelhersteller würden die allgemeine Forderung im heimischen Gesundheitssystem nach einem leistbaren Zugang von hochqualitativen Therapien für alle Patienten konterkarieren.

Die Suche nach Lösungen geht also weiter. „Pharmaunternehmen sollten stärker in die Pflicht genommen werden, sich bei der Vermarktung abzustimmen und bestehende Produkte optimaler zu nutzen“, lautet etwa eine Forderung von Christa Wirthumer-Hocher, Leiterin der AGES Medizinmarktaufsicht.

Arzneien neu nutzen

Gemeint ist damit unter dem Stichwort „Repurposing“ die Beurteilung von Medikamenten, um eine Krankheit zu behandeln, für das es nicht zugelassen oder klinisch getestet wurde. „Das ist auf jeden Fall ein smarterer Zugang. Vor allem wenn man wie bei seltenen Erkrankungen in der Wirtschaftlichkeitsfalle sitzt“, meint Ruth Ladenstein, Leiterin der Arbeitsgruppe Studien

und Statistik der St. Anna Kinderkrebsforschung. Experten fordern zudem eine Open-Access-Strategie, sprich die offene Bereitstellung von Forschungsdaten und Publikationen: „Das wäre eine Möglichkeit, um Preise im Zaum zu halten. Bei der Entwicklung der Covid-Impfstoffe hat dies bereits weltweit funktioniert“, sagt Claudia Wild, Geschäftsführerin des Austrian Institute for Health Technology Assessment. Für einen kooperativen Ansatz plädiert auch Thomas Müller, Direktor der Innsbrucker Uniklinik für Pädiatrie: „Gerade im Bereich der seltenen Kinderkrankheiten brauchen wir eine staatliche Förderung der privaten Grundlagenforschung. Die Industrie muss frühzeitig einbezogen werden, um eine Verzahnung für innovative Forschung zu schaffen.“ (CLE)