



## **Fortschritte bei der Behandlung von seltenen Erkrankungen**

Seit Jänner 2014 stellt AM PLUS allen Ärzten mit der Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen ([www.symptomsuche.at](http://www.symptomsuche.at)) ein hilfreiches Werkzeug zur Unterstützung bei der Diagnose dieser selten vorkommenden Krankheitsbilder zur Verfügung. Die Datenbank entwickelt sich stetig weiter, mittlerweile sind bereits 34 Erkrankungen erfasst. Auch bei der Zulassung von Arzneimitteln zur Behandlung seltener Erkrankungen gab es 2015 weitere Fortschritte, die von AM PLUS sehr begrüßt werden.

### **14 Neuzulassungen von Arzneimittel**

2015 konnte mit 14 Arzneimitteln zur Behandlung von seltenen Erkrankungen ein neuerliches Hoch an Neuzulassungen festgestellt werden. Eine Erkrankung gilt als selten, wenn sie pro 10.000 Einwohnern nicht mehr als fünf Personen betrifft. Seltene Erkrankungen stellen – aufgrund der niedrigen Fallzahlen der einzelnen Erkrankungsformen – sowohl für Patienten und Ärzte, als auch für Pharmabranche und Industrie eine besondere Herausforderung dar. „Die Entwicklung von Arzneimitteln zur Behandlung seltener Erkrankungen, sogenannten ‘orphan drugs’, ist mit großen zeitlichen und finanziellen Aufwänden verbunden. Der begrenzte Pool an potenziellen Studienteilnehmern ist nur ein Grund, weshalb nicht einmal zehn Prozent beantragten Arzneimittel letztlich zugelassen werden. Umso erfreulicher ist gerade deshalb der Trend zu steigenden Neuzulassungen von Arzneimittel zur Behandlung seltener Erkrankungsformen, der sich auch 2015 mit 14 Zulassungen fortgesetzt hat. Vor dem Hintergrund, dass alleine in Österreich rund 400.000 Menschen von seltenen Erkrankungen betroffen sind, begrüßt AM PLUS diese erfreuliche Entwicklung“, so Dr. Erwin Rebhandl, Präsident von AM PLUS und Initiator der Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen.

Die EU-Verordnung für Arzneimittel zu seltenen Leiden und der Nationale Aktionsplan für seltene Erkrankungen (NAP.se) in Österreich verfolgen das Ziel, die Lebenssituation der Betroffenen zu verbessern. Unter den beschlossenen Maßnahmen ist auch die Schaffung von Anreizen für die Entwicklung und das Inverkehrbringen von diagnostischen Tests und von Arzneimitteln, die für die Vorbeugung und Behandlung von seltenen Leiden bestimmt sind, zu finden. „Seltene Erkrankungen spielten im gesundheitspolitischen Diskurs der Vergangenheit oft nur eine untergeordnete Rolle. Mit dem medizinischen und pharmazeutischen Fortschritt sowie der EU-Verordnung für Arzneimittel zu seltenen Leiden und dem Nationalen Aktionsplan für seltene Erkrankungen wurde die Thematik verstärkt in den Fokus gerückt. Die Schaffung von Anreizen zur Neuzulassung von Arzneimitteln für die Behandlung von seltenen Erkrankungen ist mit ein Grund, weshalb in den vergangenen Jahren stetige Fortschritte festgestellt werden können“, so Rebhandl.

### **Zusätzliche seltene Erkrankungen erfasst**

Auch zur Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen von AM PLUS können Fortschritte vermeldet werden. Seit Anfang 2015 wurde sie um 11 Erkrankungen erweitert. Es handelt sich hierbei um: Amyotrophe Lateralsklerose (ALS), Angeborene hepatische Cholestase & Progressive familiäre intrahepatische Cholestase, CTEPH, Cystinose, Hodgkin Lymphom, Homocystinurie, Hyperlipoproteinämie Typ 1 (HLP Typ 1), Idiopathische Lungenfibrose, Polycythaemia vera, Porphyrrie und Systemische Sklerodermie. „Die Diagnose seltener Erkrankungen ist oft langwierig und komplex. AM PLUS ist es ein Anliegen, Ärzte bei der Diagnoseerstellung zu unterstützen, wodurch Betroffene rascher einer optimalen Behandlung durch Spezialisten zugeführt werden können. Die Systemdatenbank für seltene Erkrankungen wird deshalb laufend erweitert und liefert so einen

Beitrag zur Diagnose und Beschreibung von selten vorkommenden Krankheitsbildern“, erklärt Rebhandl.

„Menschen die mit einer seltenen Erkrankung leben, haben sehr oft einen langen Leidensweg hinter (und vor) sich. Auch wenn in Österreich insgesamt 400.000 Menschen betroffen sind, weisen die einzelnen Erkrankungen jeweils nur geringe Fallzahlen auf. Derzeit geht man von 6000 bis 8000 seltenen Erkrankungen aus. Know how und Erfahrung mit bzw. Bewusstsein zu seltenen Erkrankungen sind im heimischen Gesundheitssystem nur gering ausgeprägt. Bis zur richtigen Diagnose vergehen im Schnitt zwei bis drei Jahre. Patienten durchlaufen – besser: durchleiden – dabei die verschiedenen Stationen im Gesundheitssystem mit zum Teil großen Frustrationen und stellenweise unnötigen Kosten für den Staat. Vor diesem Hintergrund begrüßt Pro Rare Austria sämtliche Initiativen, die zur Verbesserung der medizinischen Versorgung der Betroffenen beitragen. Ein Beispiel ist der Ausbau der so genannten Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen von AM PLUS. Dieses Tool kann helfen, die Diagnosewege zu verkürzen und damit Allgemeinmediziner und Patienten das Leben erleichtern.“, so Dr. Rainer Riedl, Obmann von Pro Rare Austria, Allianz für seltene Erkrankungen.

Prim. Doz. Dr. Burkhard Leeb, Vorstand der 2. Medizinischen Abteilung des Landeskrankenhauses Wienviertel Stockerau und Leiter des Karl Landsteiner-Institutes für Klinische Rheumatologie, weiß aus der beruflichen Praxis um die Herausforderungen, denen sich Betroffene und Ärzte bei seltenen Erkrankungen stellen müssen: „Die Vielzahl an seltenen Erkrankungsformen bei gleichzeitig geringen Fallzahlen führt dazu, dass oft Jahre verstreichen, bis Patienten eine korrekte Diagnose und die richtige Therapie durch den jeweiligen Spezialisten erhalten. Fehldiagnosen und falsche Therapien stellen für Betroffene eine enorme Belastung dar. Um beschwerliche Wege bis zur gesicherten Diagnose abzukürzen, ist es von großer Bedeutung, Allgemeinmediziner bei der Diagnosefindung optimal zu unterstützen. Die Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen von AM PLUS stellt für Allgemeinmediziner und ihre Patienten eine solche Unterstützung dar. Sie ist ein hilfreiches Werkzeug, um bereits in einer frühen Phase der Betreuung Verdachtsdiagnosen ausschließen oder eingrenzen zu können.“

### **Erfolgsgeschichte Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen**

Seit dem Launch von [www.symptomsuche.at](http://www.symptomsuche.at) konnten bereits über 11.000 Zugriffe registriert werden. Alleine 2015 nutzten 3.500 unique visitors den kostenlosen Service. Die Zugriffszahlen lassen also auf eine intensive und regelmäßige Nutzung der Datenbank schließen. Auf deren Usability wurde besonders großes Augenmerk gelegt, um Ärzte bei Verdachtsfällen auf seltene Erkrankungen optimal und unkompliziert zu unterstützen.

Die Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen von AM PLUS kann in ihrem mehr als zweijährigen Bestehen auch konkrete Erfolge vermelden. Durch die Eingabe von zumindest zwei Symptomen sowie gegebenenfalls Grund- und Begleiterkrankungen liefert die Datenbank Verdachtsdiagnosen. So konnten Ärzte in der Vergangenheit Patienten gezielt zur raschen Diagnose und darauffolgend optimalen Therapie weiterleiten. „Der Erfolg der Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen freut uns sehr und ist für uns auch ein Auftrag, sie weiter zu verbessern. Knapp 5% der Österreicher leiden an seltenen Erkrankungen. Dies verdeutlicht, obwohl nur eine geringe Personenanzahl von den jeweils spezifischen Krankheitsbildern betroffen ist, dass die Thematik insgesamt von großer gesundheitspolitischer Bedeutung ist. Die Symptomdatenbank von AM PLUS leistet einen wichtigen Beitrag zur Verbesserung der Situation von Betroffenen. Deshalb lade ich alle Ärzte und weiteren Stakeholder ein, sich zu registrieren und den kostenlosen Service zu nutzen“, unterstreicht Rebhandl die Bedeutung der Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen.

### **Die Kooperationspartner**

Die Verbesserungsmaßnahmen 2016 der Symptomdatenbank für seltene Erkrankungen [www.symptomsuche.at](http://www.symptomsuche.at) werden von folgenden Unternehmen unterstützt: Actelion, Celgene, CSL Behring, Genzyme, MSD, Orphan Europe, Sigma-Tau und Thermo Fisher realisiert.

## Über AM PLUS

AM PLUS, die Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit, setzt sich für eine Stärkung und Verbesserung der wohnortnahen und niederschweligen Gesundheitsversorgung der Bevölkerung ein. Kernelement dabei ist die Rolle der Allgemeinmedizin als verantwortungsvolle und zentrale Drehscheibe zwischen der Bevölkerung und anderen Anbietern von Gesundheitsleistungen im Sinne einer integrierten Versorgung. Im Zusammenwirken mit Wissenschaft, Fachgesellschaften, Patientenorganisationen, Sozialversicherung, Interessensvertretungen und Politik fördert AM PLUS den Dialog zwischen Verantwortungsträgern und arbeitet aktiv an der Formulierung und Umsetzung konkreter Lösungen.

Die in diesem Presstext verwendeten Personen- und Berufsbezeichnungen treten der besseren Lesbarkeit halber nur in einer Form auf, sind aber natürlich gleichwertig auf beide Geschlechter bezogen.

### Rückfragen & Kontakt:

AM PLUS Initiative für Allgemeinmedizin und Gesundheit

Dr. Erwin Rebhandl

E-Mail: [office@amplusgesundheit.at](mailto:office@amplusgesundheit.at)

Web: [www.amplusgesundheit.at](http://www.amplusgesundheit.at)

Welldone Werbung und PR GmbH

Mag. Michael Moser, Bakk.Komm. | Public Relations

Lazarettgasse 19/OG4, 1090 Wien

Tel.: 01/402 13 41-58 | E-Mail: [pr@welldone.at](mailto:pr@welldone.at)