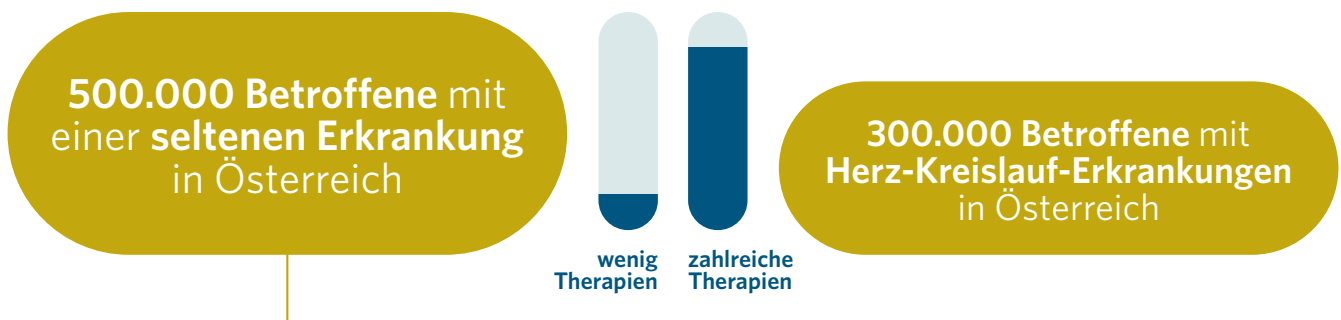


Besondere Herausforderungen

Menschen mit seltenen Erkrankungen: **stark belastet und unterversorgt**

Obwohl die Krankheitsbilder für sich genommen „selten“ sind, treten sie zusammengenommen häufig auf. Sie sind vielfältig und können alle Organsysteme betreffen. Menschen mit seltenen Erkrankungen **sind eine der größten unterversorgten Patient:innengruppen weltweit.**

In Österreich sind es 1 von 20, bzw. in Summe 500.000 Menschen, die an einer seltenen Erkrankung leiden. Im Vergleich dazu leben 300.000 Österreicher:innen mit einer **Herz-Kreislauf-Erkrankung**. Das sind **deutlich weniger, aber im Gegensatz zu den seltenen Erkrankungen gibt es für diese Krankheiten zahlreiche Medikamente und Therapien.**



Fakten zu seltenen Erkrankungen

< 5 in 10.000

Eine **Seltene Erkrankung** liegt vor, wenn weniger als 5 von 10.000 Menschen betroffen sind.

schwerwiegend

Seltene Erkrankungen sind oft chronisch, fortschreitend und lebensbedrohlich

ca. 80 %

Etwa 80 % der seltenen Erkrankungen sind **genetisch bedingt**.

5 Jahre

Im Durchschnitt vergehen 5 Jahre, **bis zur richtigen Diagnose.**

ca. 8.000

Es gibt ca. 8.000 **seltene Erkrankungen.**

< 5 %

Für weniger als 5 % gibt es eine **zugelassene, spezifische Therapie.**

> 50 %

Mehr als die Hälfte **betrifft Kinder.**

30 %

30 % der Kinder mit seltenen Erkrankungen **sterben, bevor sie fünf werden.**

Besondere Herausforderungen

Mehr Forschung für eine bessere Versorgung

- Die Aussicht auf eine **mögliche Therapie** ist für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen **grundlegend lebensverändernd**.
- Die Entwicklung von Arzneimitteln ist jedoch ein **langwieriger, kostenintensiver und unternehmerisch risikoreicher Prozess**.
- Im Durchschnitt **werden 5.000 bis 10.000 Substanzen erforscht**, von denen schließlich nur **eine als Medikament zugelassen** wird.

Die Forschung für seltene Erkrankungen ist besonders herausfordernd



Spezifika von Orphan Drugs

Orphan Drugs: Arzneimittel zur Behandlung von seltenen Erkrankungen

Für die Erforschung und Entwicklung von Orphan Drugs (OD) gibt es seit dem Jahr 2000 auf **europäischer Ebene ein regulatorisches Anreizsystem**, da die Entwicklung zu den üblichen Marktbedingungen nicht möglich wäre.

Diese Anreize sind durch den sogenannten Orphan Drug-Status gekennzeichnet und in der **EU-Verordnung über Arzneimittel für seltene Erkrankungen** (EG) Nr. 141/2000 geregelt.

Ein Arzneimittel erhält den **Orphan Drug-Status** nur, wenn ...

- es sich um ein Arzneimittel für eine **seltene Erkrankung** handelt, die **schwer oder tödlich ist**,
- noch **keine zufriedenstellende Therapieoption** (zufriedenstellende Methode zur Diagnose, Vorbeugung oder Behandlung) für die betreffende Krankheit zugelassen ist, oder
- es im Vergleich zur **vorhandenen Therapie voraussichtlich einen „erheblichen Nutzen“ aufweist** – also einen klinisch relevanten Vorteil oder einen bedeutenden Beitrag zur Behandlung von Patient:innen leistet.

Dieser „erhebliche Nutzen“ wird dreimal überprüft: Bei der Beantragung des Status durch den Hersteller in der Entwicklungsphase bei der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA), bei der Zulassung und 5 Jahre danach. Sind die Kriterien nicht mehr erfüllt, wird dem Arzneimittel der Orphan Drug-Status wieder aberkannt. Die oben genannten **Kriterien müssen zusätzlich zur Zulassung erfüllt werden.**

Marktexklusivität für Orphan Drugs ist die **Grundlage für wirtschaftlich erfolgreiche Forschung & Entwicklung**

Mit der Zulassung erhält ein Orphan Drug eine **zehnjährige Marktexklusivität**. In diesen zehn Jahren werden weitere Orphan Drugs für die gleiche seltene Erkrankung nur dann zugelassen, wenn sie besser wirksam oder verträglich sind, oder um einen Versorgungsengpass zu überwinden. Der **Zulassungsinhaber hat damit eine relative Garantie, sein Arzneimittel** zumindest für einen **begrenzten Zeitraum exklusiv vertreiben** zu können.

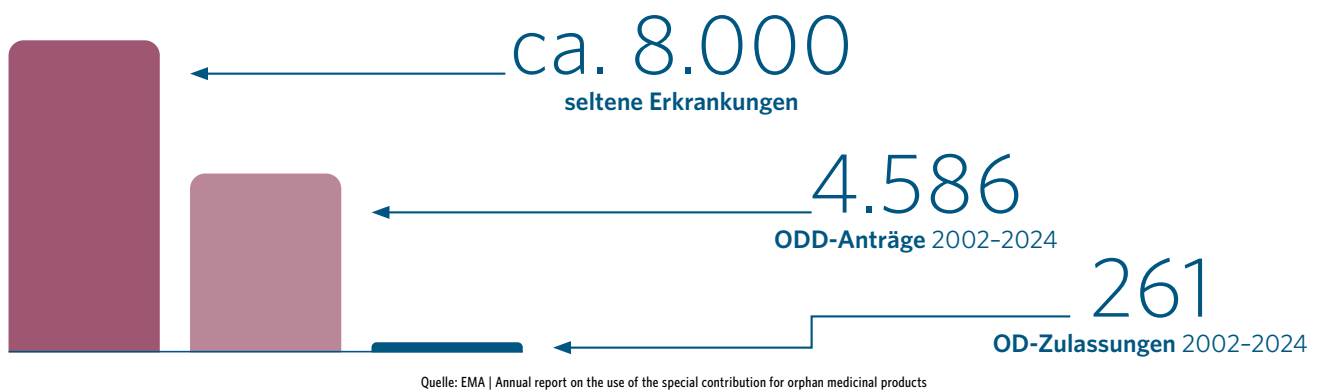
Die Reform des **EU-Arzneimittelrechts** (General Pharmaceutical Legislation), über das die EU-Mitgliedsstaaten derzeit verhandeln, sieht **eine Verkürzung dieser Marktexklusivität** vor. Dies würde jedoch zu weniger Investitionsbereitschaft in Forschung und Entwicklung dieses stark unterversorgten Bereiches führen.

Quelle: Economica - Die ökonomische Relevanz der geplanten Reform des EU-Rechtsrahmens für Arzneimittel für den Standort Österreich; März 2024.

Spezifika von Orphan Drugs

Geringe Erfolgsquote trotz hoher Forschungsaktivität

Die hohe Anzahl von Anträgen (4.586) auf die **Zuerkennung der Orphan Drug Designation (ODD)** in der Entwicklungsphase spiegelt die erfreulich **hohe Forschungsaktivität** in diesem Bereich wider. Die **geringe Erfolgsquote** (261 Zulassungen) verdeutlicht aber auch das **hohe unternehmerische Risiko** (Stand Ende 2024).



Verfügbarkeit von Orphan Drugs nach Zulassung

Ein Medikament ist in der Regel **nach der Zulassung nicht sofort für die Patient:innen zugänglich**. Ein wesentlicher Grund: es muss erst national in die Gesundheitssysteme aufgenommen werden. Das ist **in jedem EU-Mitgliedsstaat anders geregelt** und kann einige Zeit in Anspruch nehmen.



Orphan Drugs machen nur einen geringen Anteil der gesamten Arzneimittelausgaben aus.

Die **Kosten der langjährigen Entwicklung eines Orphan Drugs** müssen auf Grund der **kleinen Patient:innenpopulation** über eine **geringe Anzahl von Verschreibungen wieder erwirtschaftet** werden. Folglich muss der Preis für ein solches Arzneimittel höher sein, als für ein Arzneimittel, das an einer großen Zahl von Patient:innen angewendet wird. Für Österreich liegen keine umfassenden Zahlen vor, aber in Deutschland, einem vergleichbaren Markt, beträgt der **Bruttokosten-Anteil der Orphan Drug Fertigarzneimittel der Krankenkassen nur 5,4 %**.
 Quelle: www.gkv-90prozent.de

Was braucht es?

Rasche und umfassende Therapiemöglichkeiten für Patient:innen mit seltenen Erkrankungen sicherstellen – **4 wesentliche Ziele:**

1

Rasche und richtige Diagnose beschleunigen

- Bewusstsein für und **Wissen über seltene Erkrankungen** in der gesamten Versorgungsstruktur erhöhen
- **rasche und abgestimmte Zuweisung** zu spezialisierten Zentren
- Etablierung eines „**Undiagnosed Disease Program**“ mit zentralen Anlaufstellen für unklare Verdachtsfälle
- Nutzung aller **technischen Möglichkeiten**
- österreichweite **Integration** des international geltenden Klassifizierungssystems „**Orpha Codes**“

2

Raschen Zugang zur bestmöglichen Therapie gewährleisten

- österreichweit einheitlich, ganzheitlich, **klar geregelt** und ohne Verzögerungen
- am „**Best point of Service**“ bzw. auch als Heimtherapie, falls möglich
- nachhaltige **Finanzierbarkeit** sicherstellen

4

Stärkung der Patient:innenstimme

- **Anerkennung** ihrer Expertise und Leistungen
- **Einbindung** sowie aktive **Partizipation** von Patient:innenorganisationen
- entsprechende **gesetzliche Regelung**
- angemessene finanzielle **Unterstützung und Förderung**

3

Mehr F&E von neuen Therapien fördern

- Ausbau und Förderung der entsprechenden **Forschungsinfrastruktur**
- europaweite **Vernetzung** stärken
- Nutzbarkeit von **Gesundheitsdaten (Real World Daten)** für Diagnose und Forschung ermöglichen
- klare politische Rahmenbedingungen, um **langfristig planbare Forschung** für Unternehmen zu ermöglichen



Was braucht es?

Gefordert sind das Engagement aller Beteiligten und die Integration der Patient:innenperspektive in alle Prozesse:



Politik

- **Schaffung eines innovationsfreundlichen Umfeldes** für die Erforschung und Entwicklung neuer Therapien für seltene Erkrankungen
- **Forschungsförderungen** für Grundlagen- und klinische Forschung
- Nutzung von aggregierten, anonymisierten **Gesundheitsdaten verbessern**
- **Aufrechterhaltung des geltenden Patentrechtes** sowie der Marktexklusivität und der damit verbundenen Anreize im Rahmen der Arzneimittelentwicklung
- Einrichtung von **zentralen Anlaufstellen für unklare Verdachtsfälle** seltener Erkrankungen



Bund, Länder und Krankenanstaltenverbände

- **Klares Bekenntnis zur raschen Umsetzung des Nationalen Aktionsplans** für seltene Erkrankungen (NAP.se), Abbildung im österreichischen Strukturplan Gesundheit
- **Zugang** zur jeweils **bestgeeigneten Therapie** gewährleisten
- **Sicherstellung der sozialen Versorgung von Betroffenen** (psychosoziale Belange, Herausforderungen im Alltag, Ausbildung etc.)
- **Nachhaltige Unterstützung** der Patient:innenorganisationen (z.B. durch gesetzlich verankerte Basisförderung/ Basisfinanzierung) sowie aktive Partizipation in gesundheitspolitische Entscheidungen)
- Angemessene und nachhaltige **bundesländerübergreifende Finanzierung** der österreichischen Expertisezentren
- **Attraktive und wettbewerbsfähige Infrastruktur** für (klinische) Forschung gestalten



Sozialversicherungsträger

- **Reduktion der bürokratischen Hürden** (z.B.: unklare Zuständigkeiten bei Therapiekostenübernahme, inkonsistente Bewilligungspraxis von Chefärzt:innen)
- **Zugang** zur jeweils **bestgeeigneten Therapie** gewährleisten
- Ermöglichung von **Heimtherapien**
- Berücksichtigung aller **pharmaökonomisch relevanten Parameter** inklusive Aspekte der Lebensqualität



Gesundheitsberufe und deren Vertreter:innen

- **Wissen zu seltenen Erkrankungen erhöhen** (verpflichtende Fortbildung zum Thema seltene Erkrankungen)
- Etablierung von international **vernetzten Datenbanken, um die Diagnosefindung zu erleichtern** und um vorhandenes Wissen zusammenzuführen
- **Bekanntheit der Spezialisten/Expertisezentren** erhöhen sowie das Bewusstsein für zeitgerechte Weiterleitung erhöhen

Wenn die Rahmenbedingungen entsprechend gestaltet sind, kann die pharmazeutische Industrie auch mehr in risikoreiche Forschungsprojekte investieren und mehr Therapien zur Verfügung stellen. Wichtig dabei ist eine noch frühzeitigere Einbindung der Patient:innen und Kostenträger in das Entwicklungsprogramm.

Forschungserfolge

Innovative Therapien zur Behandlung von seltenen Erkrankungen bringen Überleben, Lebensqualität und Hoffnung

Neue Therapien zur Behandlung seltener Erkrankungen schaffen einen deutlichen Mehrwert für unsere Gesellschaft. **Dieser Mehrwert lässt sich nicht in üblichen pharmaökonomischen Modellen darstellen, zahlreiche Beispiele zeigen das eindrücklich:**

Arterieller Lungenhochdruck

Ohne Therapie:
Kurzes Überleben mit
schwindender Fitness
(bis zur Unfähigkeit zu gehen)

Mit innovativer Therapie:
Langjähriges Überleben
bei erhaltener
Mobilität



Cystische Fibrose

Ohne Therapie:
CF war vorwiegend eine
Kindererkrankung mit
u.a. stark eingeschränkter
Lungenfunktion

Mit innovativer Therapie:
CF-Patient:innen werden
erwachsen, besitzen eine
normale Lungenfunktion und
machen über die Hälfte
aller CF-Patient:innen in
Österreich aus.



Hämophilie A

Ohne Therapie:
Häufige Gelenkblutungen,
dadurch massive
Gelenkschäden mit
chronischen Schmerzen

Mit innovativer Therapie:
Gesunde Gelenke,
aktiver Lebensstil bis
hin zur Teilnahme
an Team- und
Kontaktsportarten



Forschungserfolge

Morbus Fabry

Ohne Therapie:

Unbehandelt ist die Lebenserwartung der Betroffenen aufgrund von Niereninsuffizienz, Kardiomyopathie oder Schlaganfällen im Vergleich zur gesunden Bevölkerung stark reduziert

Mit innovativer Therapie:

Unter der richtigen Therapie leben Betroffene mit verbesserter Lebensqualität fast genau so lange wie Gesunde.



Polycythaemia Vera (Seltener Blutkrebs)

Ohne Therapie:

Ständige Lebensgefahr durch Thrombosen und Progression der Erkrankung

Mit innovativer Therapie:

Bei guter Symptomkontrolle weitgehend normale Lebenserwartung



Spinale Muskelatrophie

Ohne Therapie:

Muskelabbau bis hin zur Bewegungsunfähigkeit und Tod schon im Kleinkindalter

Mit innovativer Therapie:

Altersgerechte kindliche Entwicklung

