

12. Mai 2009

## Workshop der Paul-Martini-Stiftung

Seite 1/3

### Fortschritte bei der Behandlung seltener Erkrankungen

**Kontakt:**

Dr. Rolf Hömke  
Pressereferent  
Telefon 030 20604-204  
Telefax 030 20604-209  
rolf.hoemke@paul-  
martini-stiftung.de

**Berlin, 12.05.2009 (PMS).** Es ist inzwischen nichts Seltenes mehr, dass ein Medikament gegen eine seltene Krankheit entwickelt wird: Derzeit sind mehr als 600 solcher „Orphan“-Arzneimittel in Entwicklung; und 51 wurden seit 2000 schon zugelassen. Doch gibt es Tausende solcher Krankheiten, und viele Betroffene bleiben schon allein deshalb unbehandelt, weil ihre Erkrankung nicht diagnostiziert wird. Die Paul-Martini-Stiftung, Berlin, hat heute Wissenschaftler und andere Experten aus Kliniken, Forschungseinrichtungen, Industrie, Ministerien, Behörden und der Patientenselbsthilfe nach Berlin eingeladen, um im Rahmen des Workshops „Arzneimitteltherapie seltener Krankheiten“ den erreichten Stand zu analysieren und nach weiteren Verbesserungsmöglichkeiten zu suchen.

Als selten werden Krankheiten bezeichnet, wenn sie bei nicht mehr als einem von 2.000 Menschen in der EU auftreten. Rund 6.000 verschiedene seltene Krankheiten sind bisher beschrieben, an denen etwa 4 Millionen Deutsche bzw. rund 30 Millionen Europäer leiden.

Oft ist bei seltenen Erkrankungen ein zügiger Behandlungsbeginn entscheidend für den Therapieerfolg. So fehlt Kindern mit der Glykogenspeicherkrankheit *Morbus Pompe* ein lebenswichtiges Abbauenzym im Stoffwechsel, und sie können nur überleben, wenn dieses regelmäßig als Infusion verabreicht wird. Andernfalls kommt es zu einer fortschreitenden Schädigung der Muskulatur. Enzym-Ersatz-Präparate gegen *Morbus Pompe* und mehrere verwandte seltene Stoffwechselerkrankungen wurden in den letzten Jahren von Pharmafirmen entwickelt. Sie stehen auf dem Workshop neben der Leukämiebehandlung besonders im Fokus.

Hausvogteiplatz 13  
10117 Berlin  
www.paul-martini-  
stiftung.de

Einige seltene Krankheiten werden durch Routinekontrolle bei Neugeborenen zuverlässig ermittelt, darunter die Stoffwechselstörung Phenylketonurie, die durch Diät und seit kurzem auch medikamentös behandelbar ist. Bei vielen anderen seltenen Erkrankungen sind hingegen meist Jahre und viele Besuche bei verschiedenen Ärzten nötig, bis die Krankheit bei einem Betroffenen erkannt wird. Diese Situation zu verbessern ist eines der Ziele der Allianz Chronisch Seltener Erkrankungen (ACHSE), die bei dem Workshop ihre Aktivitäten vorstellt. ACHSE ist ein Netzwerk von Organisationen, die Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihre Angehörigen vertreten. Geschäftsführerin Mirjam Mann betont, dass die Forschung zu seltenen Erkrankungen auch eine gesellschaftliche Aufgabe ist: „Nur wenn wir alle Kräfte vereinen, können wir Menschen mit seltenen Erkrankungen Hoffnung auf eine bessere Lebensqualität, eine längere Lebensdauer oder gar Heilung geben.“

Seite 2/3

Fortschritte bei der Behandlung seltener Erkrankungen erfordern in ganz besonderem Maße die Kooperation vieler Beteiligter. Firmen, die hier tätig werden wollen, sind beispielsweise darauf angewiesen, dass die akademische Grundlagenforschung zunächst die Krankheitsprozesse auf molekularem Niveau entschlüsselt, um einen konkreten Ansatzpunkt für die Therapieentwicklung zu haben. Die spätere Erprobung eines Medikaments mit Patienten stellt ganz besondere Anforderungen an die Kooperation und Logistik, damit genügend Patienten gefunden werden. Dies erfordert meist die Einbeziehung von Patienten in vielen Ländern.

Das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) fördert seit 2003 eine Reihe von Forschungsnetzen, die Grundlagenforschung und klinische Forschung zu bestimmten seltenen Erkrankungen wie Störungen der Blutbildung oder Skelettdeformationen integrieren. Ziel ist es, exemplarisch Strukturen für kooperative Forschung zu schaffen, um letztlich zu einer besseren Patientenversorgung zu kommen. Etliche Erkrankungen können aber selbst durch Bündelung aller nationaler Kapazitäten nicht adäquat erforscht werden. Deshalb beteiligt sich das BMBF an der internationalen E-Rare-Initiative, bei der Förderorganisationen aus mehreren EU-Ländern, der Türkei und Israel gemeinsam internationale Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen fördern. Erfahrungen aus den nationalen und transnationalen Initiativen werden auf dem Workshop vorgestellt.

„Was sich bei seltenen Krankheiten in den letzten Jahren getan hat, ist insgesamt ein Positivbeispiel dafür, wie die Politik durch geeignete Rahmenbedingungen für mehr Grundlagenforschung und die Arzneimittelentwicklung in gesellschaftlich gewünschten Bereichen sorgen kann“, so der Leiter des Workshops, Prof. Dr. Dr. h. c. Peter C. Scriba. Dazu habe insbesondere die EG-Verordnung zu Orphan-Arzneimitteln beigetragen, mit der im Jahr 2000 Anreize für die Entwicklung dieser Medikamente EU-weit eingeführt wurden. „Diese Weichenstellung

# Pressemitteilung



kommt nun immer mehr Patienten in Form von effektiven Therapien zugute.“

*[Dieser Text enthält eine nachträgliche Korrektur im 3. Abschnitt]*

## **Die Paul-Martini-Stiftung**

*Die gemeinnützige Paul-Martini-Stiftung, Berlin, fördert die Arzneimittelforschung sowie die Forschung über Arzneimitteltherapie und intensiviert den wissenschaftlichen Dialog zwischen medizinischen Wissenschaftlern in Universitäten, Krankenhäusern, der forschenden Pharmaindustrie, anderen Forschungseinrichtungen und Vertretern der Gesundheitspolitik und der Behörden.*

**Seite 3/3**

*Träger der Stiftung ist der vfa, Berlin, der als Verband derzeit 47 forschende Pharma-Unternehmen vertritt.*

*Die Stiftung ist benannt nach dem herausragenden Bonner Wissenschaftler und Arzt Professor Paul Martini (1889 - 1964), in Würdigung seiner besonderen Verdienste um die Förderung und Weiterentwicklung der klinisch-therapeutischen Forschung, die er mit seiner 1932 veröffentlichten „Methodenlehre der therapeutischen Untersuchung“ über Jahrzehnte wesentlich geprägt hat. Nach ihm ist auch der jährlich von der Stiftung verliehene Preis für herausragende klinische Forschung benannt.*

**Die Pressemitteilung kann unter [www.paul-martini-stiftung.de/de/veranstaltungen/2009.html](http://www.paul-martini-stiftung.de/de/veranstaltungen/2009.html) abgerufen werden.**