



**„Tag der seltenen Erkrankungen 2021“ –
PTC Therapeutics Deutschland engagiert sich mit intensiver Forschung und
Aufklärung für Patienten mit seltenen Erkrankungen**

Frankfurt am Main, 28. Februar 2021 – Es ist kaum zu glauben, dass durchschnittlich sechs bis acht Jahre vergehen, bis Menschen mit einer seltenen Erkrankung die richtige Diagnose und damit Zugang zu einer angemessenen Therapie erhalten.¹ Bis dahin suchen sie typischerweise mehr als sieben Ärzte auf und rund 40 % der Patienten erhalten in dieser Zeit mindestens eine Fehldiagnose.^{1,2} Doch gerade bei seltenen Erkrankungen ist die frühzeitige Diagnose und Behandlung entscheidend: Viele seltene Erkrankungen manifestieren sich bereits im Kindesalter und verursachen damit früh Schäden.^{3,4} Etwa drei von zehn aller Kinder mit einer seltenen Erkrankung erleben ihren 5. Geburtstag nicht.¹ Umso wichtiger ist es, die Aufmerksamkeit für diese Erkrankungen zu erhöhen und intensiv nach Therapiemöglichkeiten zu forschen.

Der „Tag der seltenen Erkrankungen“ wird immer am letzten Tag im Februar begangen. Er soll in der Öffentlichkeit das Bewusstsein für die Auswirkungen einer seltenen Krankheit auf das alltägliche Leben stärken. PTC Therapeutics ist stolz, diesen Tag auch in diesem Jahr wieder an der Seite der weltweiten Gemeinschaft der von seltenen Erkrankungen Betroffenen und deren Familien zu feiern. Von einer „seltenen Erkrankung“ spricht man, wenn maximal 5 von 10.000 Menschen an dieser Krankheit leiden.³ Die Zahl erscheint auf den ersten Blick niedrig – und doch leben alleine in Deutschland bis zu 4 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung⁵, weltweit sind sogar etwa 400 Millionen Menschen betroffen.¹ Circa 8.000 seltene Erkrankungen sind derzeit bekannt – an einigen davon sind bis zu 40.000 Patienten in Deutschland erkrankt, an anderen leiden nur wenige.⁵ Seltene Erkrankungen führen häufig bereits im Kindesalter zu Symptomen, verlaufen oft chronisch und verringern die Lebenserwartung.³ Meist handelt es sich dabei um genetische Erkrankungen mit komplexen und schwer zu deutenden Symptomen, deren Diagnostik und Therapie eine große Herausforderung sind.^{3,5,6}

„Bei der Erforschung von seltenen Erkrankungen herrscht großer Handlungsbedarf. Viele seltene Krankheiten sind lebensbedrohlich, doch häufig gibt es nur wenige oder gar keine Behandlungsmöglichkeiten für die Patienten“, erklärte Dr. Birgit Hutz, Geschäftsführerin der PTC Therapeutics Germany GmbH. „Der Schwerpunkt unserer Forschung liegt deshalb in der Entwicklung von innovativen Therapien, die an der Ursache der Erkrankung ansetzen. Wir möchten den Patienten bei der Therapie der zugrunde liegenden Erkrankung helfen und nicht nur die Symptome behandeln.“

PTC Therapeutics blickt auf eine lange Tradition in der Forschung und Entwicklung bei seltenen Erkrankungen zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen auf diesem



Gebiet zu werden. Dabei wachsen das Portfolio und die Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics kontinuierlich an: Neben einer hochmodernen Gentherapie-Plattform zählen dazu auch neue Therapien für seltene Krebserkrankungen sowie für seltene neuromuskuläre Erkrankungen wie die Duchenne-Muskeldystrophie – eine schwerwiegende, genetische Muskelerkrankung, die schon in der frühen Kindheit beginnt.⁷ Die seltene Erbkrankheit Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel stellt einen weiteren Forschungsschwerpunkt von PTC Therapeutics dar. Beim AADC-Mangel handelt es sich um eine Erkrankung des Zentralnervensystems, die sich bei den betroffenen Kindern meist mit verminderter Muskelstärke und Muskelspannung (Muskelhypotonie), Bewegungsstörungen, unwillkürlichen Augenbewegungen, Entwicklungsverzögerungen sowie unterschiedlichen weiteren Störungen (z. B. exzessives Schwitzen und verstopfter Nase) zeigt.⁸⁻¹⁰ Die Erkrankung verkürzt die Lebenserwartung deutlich und kann aktuell nicht geheilt werden, die derzeitigen Behandlungsmöglichkeiten sind begrenzt.

„Wir möchten Menschen mit seltenen Erkrankungen den Rücken stärken. Deshalb engagieren wir uns dafür, die Öffentlichkeit auf seltene Erkrankungen und ihre Folgen für die Betroffenen aufmerksam zu machen und ihnen mehr Gehör zu verschaffen“, betonte Kristina Kempf, Senior Marketing Direktorin der PTC Therapeutics Germany GmbH. „Wir treiben unsere intensive Forschung voran, um mehr über seltene Erkrankungen zu lernen und den Betroffenen und ihren Familien zu helfen. Für sie zählt jeder Tag – und jeder wissenschaftliche Fortschritt schenkt ihnen mehr wertvolle gemeinsame Zeit! Der Tag der seltenen Erkrankungen hat für uns eine ganz besondere Bedeutung, um an diese kostbare Zeit zu erinnern.“

Weitere Informationen zu Duchenne Muskeldystrophie und AADC-Mangel unter www.hinterherstattvoll dabei.de, www.duchenne.de und www.aadc-mangel.de.



Informationen über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf über 20 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen für seltene Krankheiten zu werden. Portfolio und Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics werden ständig erweitert.

PTC Therapeutics ist ein forschendes, biopharmazeutisches Unternehmen mit Stammsitz in New Jersey, USA. Die Niederlassung der PTC Therapeutics Germany GmbH befindet sich in Frankfurt am Main. PTC erforscht und entwickelt innovative Arzneimittel, die die Übertragung genetischer Informationen kontrollieren und damit Fehlsteuerungen bei der Produktion lebensnotwendiger Eiweiße korrigieren können. PTC setzt sich dafür ein, Behandlungsoptionen für Patienten mit lebensbedrohlichen Erkrankungen zu finden, bei denen es derzeit keine ausreichenden oder kausalen therapeutischen Optionen gibt.

Weitere Informationen zu PTC Therapeutics unter www.ptcbio.de

Pressekontakt Deutschland

Kristina Kempf
+49 (0) 176 24796663
kkempf@ptcbio.com

Quellen

¹ Global Genes. RARE Diseases: Facts. www.globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics. Letzter Abruf: Januar 2021.

² EURORDIS Rare Diseases Europe. https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_Eurordiscare2.pdf. Letzter Abruf: Januar 2021.

³ Bundesministerium für Gesundheit. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltenerkrankungen.html>. Letzter Abruf: Januar 2021.

⁴ Infozentrum für Prävention und Früherkennung (IPF). <https://www.vorsorge-online.de/magazin/neues-aus-der-wissenschaft/details/komplizierte-diagnostik-an-seltenerkrankungen-denken>. Letzter Abruf: Januar 2021.

⁵ Verband der Universitätsklinika Deutschland. <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/>. Letzter Abruf: Januar 2021.

⁶ Schäfer, J. Der Allgemeinarzt 2018; 40(13): 17-19.

⁷ Bushby K et al. Lancet Neurol. 2010;9:77-93.

⁸ Manegold C et al. J Inherit Metab Dis. 2009; 32(3): 371-380.

⁹ Brun L et al. Neurology. 2010; 75(1): 64-71.

¹⁰ Wassenberg T et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z.