

+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++

„Light Up for Rare“

Gemeinsam für den Tag der seltenen Erkrankungen 2024

19. Januar 2024 – Der Tag der seltenen Erkrankungen, der jedes Jahr am letzten Tag des Monats Februar stattfindet, ruft dazu auf, das Bewusstsein für seltene Krankheiten zu schärfen. In diesem Jahr steht dieser Tag unter dem Motto „Light Up for Rare“. Obwohl weltweit Millionen Menschen von seltenen Erkrankungen betroffen sind, stehen sie oft im Schatten der öffentlichen Aufmerksamkeit. 2024 bietet der Tag der seltenen Erkrankungen die Gelegenheit, Solidarität mit den Erkrankten zu zeigen und ihre Geschichten hervorzuheben. Es soll gemeinsam Licht auf die oft übersehenen Herausforderungen geworfen werden, die eine seltene Erkrankung mit sich bringt.

Gemeinsam Licht auf Menschen mit seltenen Erkrankungen und ihre Belange werfen

Das Motto „Light Up for Rare“ symbolisiert nicht nur die Hoffnung, sondern auch die gemeinsame Anstrengung, um auf seltene Erkrankungen aufmerksam zu machen. Die Initiatoren der Aktion ermutigen Organisationen, Gemeinschaften und Einzelpersonen dazu, sich zu beteiligen und ihr Zuhause am 29. Februar 2024 um 19.00 Uhr mit den Farben des Tages (Rosa, Türkis, Grün und Blau) der seltenen Erkrankungen zu beleuchten oder zu dekorieren. Fotos davon sollen dann in den sozialen Medien mit dem Hashtag #LightUpForRare geteilt werden. Durch das Teilen von Informationen, Geschichten und Bildern können alle gemeinsam eine größere Sensibilisierung für seltene Erkrankungen schaffen und das Verständnis für die Herausforderungen, mit denen Betroffene und ihre Familien konfrontiert sind, fördern.

Besonderer Dank gilt allen Patientenorganisationen, die für die Betroffenen immer ein offenes Ohr haben, für sie da sind und sich für deren Belange einsetzen.

Weitere Informationen unter <https://www.rarediseaseday.org/downloads/lightupforrare/>

„Selten“ ist häufiger als gedacht!

Eine einzelne seltene Erkrankung betrifft nur sehr wenige Menschen – maximal 5 Betroffene unter 10.000 Menschen.^{1,2} Das erscheint wenig – aber alleine in Deutschland leben bis zu 4 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in der Europäischen Union ca. 30 Millionen und weltweit sind es sogar ca. 300 Millionen Menschen.¹⁻³ Zudem gibt es derzeit etwa 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen – und es werden jedes Jahr neue entdeckt.^{1,2}

„Es ist kaum zu glauben, dass bis zu 7 Jahre vergehen, bis Menschen mit einer seltenen Erkrankung die richtige Diagnose und damit Zugang zu einer angemessenen Therapie erhalten⁴“, erklärte Kristina Kempf, Country Head Germany bei PTC Therapeutics. Bis dahin suchen die Betroffenen durchschnittlich 8 verschiedene Ärzte auf und schätzungsweise 40 % dieser Patienten erhalten eine Fehldiagnose.^{4,5} Doch ganz besonders bei seltenen Erkrankungen sind die frühzeitige Diagnose und die rechtzeitige Behandlung oft entscheidend: Etwa 3 von 10 aller Kinder mit einer seltenen Erkrankung erleben ihren 5. Geburtstag nicht.⁶ Umso wichtiger ist es, die Aufmerksamkeit für diese Erkrankungen zu erhöhen und intensiv nach Therapiemöglichkeiten zu forschen. „Dennoch“, so Kempf weiter, „führt die vermeintliche Seltenheit dazu, dass bestimmte Krankheitsbilder oft in der Forschung und Versorgung ‚unter dem Radar‘ bleiben. Diagnostik und Therapie sind dann schwierig und langwierig, häufig gibt es auch keine Therapieoptionen.⁷ Aktuell stehen nur für etwa 10 % der seltenen Erkrankungen gezielte Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung.⁷“

PTC Therapeutics möchte diese viel zu kleine Zahl verbessern. „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“, betonte Dr. Jens Grünert, Senior Medical Director von PTC Therapeutics. „Zudem möchten wir die Betroffenen und ihre Angehörigen tatkräftig unterstützen. Daher engagieren wir uns dafür, die Öffentlichkeit auf seltene Erkrankungen und ihre Folgen für die Betroffenen aufmerksam zu machen und ihnen mehr Gehör zu verschaffen“, machte Kempf deutlich.

Über PTC Therapeutics, Inc.

PTC Therapeutics blickt auf 25 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück.

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

Quellen:

- ¹ Verband der Universitätsklinika Deutschland. <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten/> [zuletzt abgerufen am 10.01.2024].
- ² Achse. https://www.achse-online.de/de/die_achse/Seltene-Erkrankungen.php [zuletzt abgerufen am 10.01.2024].
- ³ Bundesministerium für Gesundheit. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html> [zuletzt abgerufen am 24.01.2024].
- ⁴ <https://www.sueddeutsche.de/muenchen/freising/freising-irlstorfer-medizin-seltenen-krankheiten-1.5712954> [zuletzt abgerufen am 24.01.2024].
- ⁵ <https://www.management-krankenhaus.de/news/bei-hufgeklapper-auch-mal-zebras-denken> [zuletzt abgerufen am 24.01.2024].
- ⁶ Global Genes. RARE Diseases. <https://globalgenes.org/> [zuletzt abgerufen am 10.01.2024].
- ⁷ Deutsche Gesellschaft für Neurologie e.V. (DGN). <https://dgn.org/artikel/seltene-erkrankungen-sind-insgesamt-haufig-und-haben-fast-immer-eine-neurologische-beteiligung> [zuletzt abgerufen am 24.01.2024].

PTC Therapeutics - Frankfurt am Main - Februar 2024

+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++