

# +++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++

## Tag der seltenen Erkrankungen 2025 Gemeinsam für mehr Aufklärung und Verständnis

13. Februar 2025 - Weltweit sind Millionen von Menschen von seltenen Erkrankungen betroffen – allein in Deutschland sind es rund 4 Millionen, in Österreich sind es ungefähr eine halbe Million Menschen.<sup>1,2,3</sup> Dennoch bleiben ihre Bedürfnisse oft unbeachtet. Der Tag der seltenen Erkrankungen 2025 steht unter dem Zeichen der Solidarität, Aufklärung und Forschung. Ziel ist es, den Betroffenen eine Stimme zu geben, die Öffentlichkeit für die Herausforderungen und den „unmet medical need“ – den ungedeckten medizinischen Bedarf – zu sensibilisieren und innovative medizinische Lösungen zu fördern.

### Diagnostische Odyssee – ein langer Weg zur richtigen Diagnose

Patienten mit seltenen Erkrankungen, wie beispielsweise AADC-Mangel, stehen häufig vor immensen Herausforderungen. Viele von ihnen suchen jahrelang nach einer Antwort auf ihre Beschwerden, konsultieren zahlreiche Fachärzte, unterziehen sich unzähligen Untersuchungen und erhalten oftmals Fehl- oder Spätdiagnosen.<sup>4</sup> Diese Unsicherheiten und Verzögerungen bedeuten nicht nur eine hohe Belastung für Betroffene und ihre Familien, sondern kosten oft auch wertvolle Zeit, die für eine frühzeitige Behandlung entscheidend wäre.

„Kaum zu glauben, aber im Durchschnitt vergehen bis zu sieben Jahre, bis Menschen mit einer seltenen Erkrankung die richtige Diagnose und damit Zugang zu einer angemessenen Therapie erhalten<sup>5</sup>“, erklärt Kristina Kempf, Country Head Deutschland, Österreich und Ungarn von PTC Therapeutics. Bis dahin haben Betroffene acht verschiedene Ärzte aufgesucht und 40 % von ihnen erhalten zunächst eine Fehldiagnose.<sup>5,6</sup> Doch gerade bei seltenen Erkrankungen ist eine frühzeitige Diagnose essenziell: Drei von zehn Kindern mit einer seltenen Erkrankung erleben ihren fünften Geburtstag nicht.<sup>7</sup>

### Ein Graffiti für mehr Aufmerksamkeit

Ein innovativer Ansatz, um das Bewusstsein für seltene Erkrankungen wie den AADC-Mangel zu stärken, ist ein außergewöhnliches Graffiti des Künstlers Peter Tronser. Das Motiv des Graffitis – eine Puppe, die mit schlaffen Muskeln dasitzt – ist das symbolische Kampagnenbild zur Aufklärung über AADC-Mangel. AADC-Mangel ist eine seltene Erbkrankheit, die das zentrale Nervensystem betrifft und sich durch Muskelschwäche, Bewegungsstörungen und Entwicklungsverzögerungen äußert.<sup>8</sup>

Das Kunstwerk thematisiert eindrucksvoll die Herausforderungen, mit denen Patienten konfrontiert sind, und verdeutlicht die Stärke und den Mut der Betroffenen. Die Realität der Betroffenen wird visuell greifbar. „Kunst ist eine kraftvolle Sprache, um Menschen zu erreichen und wichtige Themen ins öffentliche Bewusstsein zu rücken“, betont Kempf. „Wir möchten nicht nur über diese seltene Krankheit aufklären, sondern auch ein Zeichen setzen für alle Menschen, die von seltenen Krankheiten betroffen sind.“

### Aufklärung ist enorm wichtig – Beispiel Phenylketonurie (PKU)

Ein weiteres Beispiel für die dringende Notwendigkeit von Aufklärung und Forschung ist die Phenylketonurie (PKU), eine angeborene Stoffwechselerkrankung, die unbehandelt zu schweren Entwicklungsstörungen führen kann. Menschen mit PKU müssen von Geburt an lebenslang eine strikte, eiweißarme Diät einhalten, um Folgeschäden zu vermeiden.<sup>9</sup> Eine Anreicherung von Phenylalanin, einer Aminosäure, die in fast allen eiweißreichen Lebensmitteln vorkommt, kann zu irreversiblen neurologischen Schäden führen.

PKU-Patienten fehlt ein Enzym zur Verstoffwechslung dieser Aminosäure. Durch den Enzymmangel sammelt sich Phenylalanin im Blut an und führt zu einer Schädigung des Gehirns. Fleisch, Fisch, Milchprodukte, Eier, Nüsse und Hülsenfrüchte sind für PKU-Patienten tabu. Selbst viele Getreideprodukte müssen stark eingeschränkt werden. Betroffene müssen spezielle Lebensmittel sowie medizinische Aminosäuremischungen zu sich nehmen. Ihre Blutwerte müssen regelmäßig überprüft werden, um eine exakte Anpassung der Ernährung sicherzustellen. Diese Herausforderungen verdeutlichen, wie unverzichtbar frühzeitige Diagnosen sind, um rechtzeitig Behandlungsmöglichkeiten einzuleiten, damit Folgeschäden vermieden werden können.<sup>9</sup> Bei der PKU werden in Deutschland alle neuen Fälle im Neugeborenen-Screening entdeckt – bei vielen anderen seltenen Erkrankungen ist dies jedoch nicht der Fall.

### PTC Therapeutics – Forschung und Engagement im Bereich seltener Erkrankungen

Die Firma PTC Therapeutics engagiert sich seit über 25 Jahren in der Forschung und Entwicklung von Therapien für seltene Krankheiten. Ziel ist es, innovative Lösungen zu schaffen, die das Leben der Betroffenen nachhaltig verbessern.

„Der Tag der seltenen Erkrankungen erinnert uns daran, wie wichtig es ist, diese Menschen und ihre Bedürfnisse in den Mittelpunkt zu stellen. Es geht darum, Hoffnung zu geben, Lösungen zu finden und das Bewusstsein in der Gesellschaft zu stärken“, betont Kempf.

### Gemeinsam handeln, gemeinsam aufklären

Der Tag der seltenen Erkrankungen ist ein Aufruf an Politik, Forschung, Gesellschaft und Medien, aktiv zu werden. Durch Aktionen wie das Graffiti von Peter Tronser, gezielte Aufklärungskampagnen und die Unterstützung innovativer Forschung können wir dazu beitragen, die Situation der Patienten zu verbessern. „Lassen Sie uns gemeinsam neue Wege gehen, um den Betroffenen eine Stimme zu geben und für mehr Verständnis und Solidarität zu sorgen.“



Ein weltmeisterliches Kunstprojekt im Rhein-Main-Gebiet: 4-fache Weltmeister sprayen Graffiti zur Aufklärung über die sehr seltene Krankheit AADC-Mangel. (© PTC Therapeutics)

### 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 setzt sich dafür ein, Behandlungsoptionen für Patienten mit lebensbedrohlichen Erkrankungen zu finden, bei denen es derzeit keine ausreichenden oder kausalen therapeutischen Optionen gibt.

### Quellen

- <sup>1</sup> Verband der Universitätsklinika Deutschland. <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/seltene-erkrankungen-in-zahlen-fakten> [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]
- <sup>2</sup> Achse. [https://www.achse-online.de/de/die\\_achse/Seltene-Erkrankungen.php](https://www.achse-online.de/de/die_achse/Seltene-Erkrankungen.php) [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]
- <sup>3</sup> Bundesministerium Soziales, Gesundheit, Pflege und Konsumentenschutz <https://www.sozialministerium.at/Themen/Gesundheit/Seltene-Krankheiten.html#:~:text=Hinter%20dem%20Sammelbegriff%20seltene%20Erkrankungen,Million%20Patientinnen%20und%20Patienten%20auszugehen.> [zuletzt abgerufen am 04.02.2025]
- <sup>4</sup> Tag der seltenen Erkrankung. <https://www.rarediseaseday.org/> [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]
- <sup>5</sup> <https://www.sueddeutsche.de/muenchen/freising/freising-irlstorfer-medizin-seltenen-krankheiten-1.5712954> [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]
- <sup>6</sup> <https://www.management-krankenhaus.de/news/bei-hufgeklapper-auch-mal-zebras-denken> [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]
- <sup>7</sup> Global Genes. RARE Diseases. <https://globalgenes.org/> [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]
- <sup>8</sup> <https://www.aadc-mangel.de/was-ist-aadc-mangel> [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]
- <sup>9</sup> Schiergens A et al. Bundesgesundheitsbl 2020; 63: 864-871. <https://www.doi.org/10.1007/s00103-020-03168-x> [zuletzt abgerufen am 03.02.2025]

PTC Therapeutics - Frankfurt am Main, Februar 2025

**+++ MEDIZIN-TELEGRAMM +++**