



Personalisierte Medizin für Seltene Erkrankungen

Univ. Prof.Dr.med.univ. Lukas A. Huber
Biozentrum der Medizinischen
Universität Innsbruck



1

Was sind seltene Erkrankungen?

- Seltene Erkrankungen sind gar nicht so selten: Es gibt derzeit geschätzte **30 Millionen Betroffene in Europa und 300 Millionen weltweit** – das sind 3,5 % - 5,9 % der Weltbevölkerung.
- Eine Erkrankung wird in der Europäischen Union als selten eingestuft, wenn sie **weniger als 1 Person von 2.000** betrifft.
- Rund 30.000 Krankheiten sind weltweit bekannt, davon wurden bis heute über 8.000 verschiedene seltene Erkrankungen identifiziert.

2

Was sind seltene Erkrankungen?

- **72 %** der seltenen Erkrankungen sind **genetisch** bedingt. Andere entwickeln sich als Folge von Infektionen (bakteriell oder viral), Allergien und umweltbedingten Ursachen.
- **70 %** der genetisch bedingten seltenen Erkrankungen **beginnen im Kindesalter**.

3

Was heißt das für die Betroffenen?

- **Jede Erkrankung für sich tritt so selten auf, dass praktische Ärzt:innen höchstens einmal im Jahr damit zu tun hat.**
- **Für Patient:innen bedeutet dies oft einen langen Leidensweg.**
- Allein **bis zur richtigen Diagnose vergehen im Schnitt etwa fünf Jahre**, in denen betroffene Personen zu verschiedenen fachärztlichen Angeboten pilgern, lange keine oder falsche Diagnosen bzw. Therapien erhalten, oft auf Unverständnis stoßen und nicht selten als Hypochonder abgestempelt werden.

4

Patienten und Angehörige helfen sich selbst

- Sie organisieren und vernetzen sich in **Selbsthilfegruppen und Patient:innenorganisationen.**
- Allein in Österreich existieren rund 120 dieser Gruppierungen, deren Mitglieder mit großem Engagement Information, Beratung und Hilfe für Betroffene bieten.



5

pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

PRO RARE AUSTRIA PROJEKTE MITGLIEDER WISSENSWERTES NEWS Kontakt

10
JAHRE
pro rare austria
allianz für seltene erkrankungen

WIR MACHEN HÖRBAR.
SICHTBAR. SPÜRBAR.
450.000 Menschen in Österreich sind betroffen.

ÜBER SELTENE ERKRANKUNGEN
SELBSTHILFE-VERZEICHNIS
WIR HELFEN IHNEN

6

Für 95 % der seltenen Krankheiten gibt es keine Behandlung!

- Wichtig ist, dass Patienten mit seltenen Krankheiten Zugang zu den Behandlungen haben. Oft müssen sie außergewöhnliche bürokratische Hürden überwinden, z. B. die Kosten für ihre Behandlung selbst tragen, was auf unklare Zuständigkeiten und Gerichtsbarkeiten zurückzuführen ist.
- Die Entwicklung von Ideen und Lösungen auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten erfordert ein internationales Netzwerk.

7

Ein Großteil der Patienten sind Kinder....

- Kinder in der Forschung erfordern besondere ethische Überlegungen, da sie nicht selbst einwilligen können.
- Bestimmte Verfahren können für Kinder unangemessen sein.
- Der Schutz von Kindern in der Forschung ist entscheidend und erfordert besondere Berücksichtigung bei der Planung von Behandlungsstudien.

8

Seltene Erkrankungen ↔ Personalisierte Medizin

- Personalisierte Medizin entwickelt neue Therapieansätze für seltene Erkrankungen.
- Seltenen Patienten können durch ihre Erfahrungen und Genetik auch die Entwicklung von Therapien für häufige Erkrankungen fördern.
- Wechselwirkung zwischen personalisierter Medizin und Seltenen Erkrankungen kann Innovationen in der Medizin vorantreiben

9

Personalisierte Medizin

personalisierte Medizin - allgemein

- genaue Diagnose
- Labortests (Blutwerte, Zellstoffwechsel, Erbgutveränderungen)
- Grundlage: biologische Merkmale „Biomarker“

eine feste Kombination aus vorgeschalteten Tests und Behandlung
Je nach Testergebnissen kommt für die Patientin oder den Patienten eine bestimmte Behandlung infrage.

10

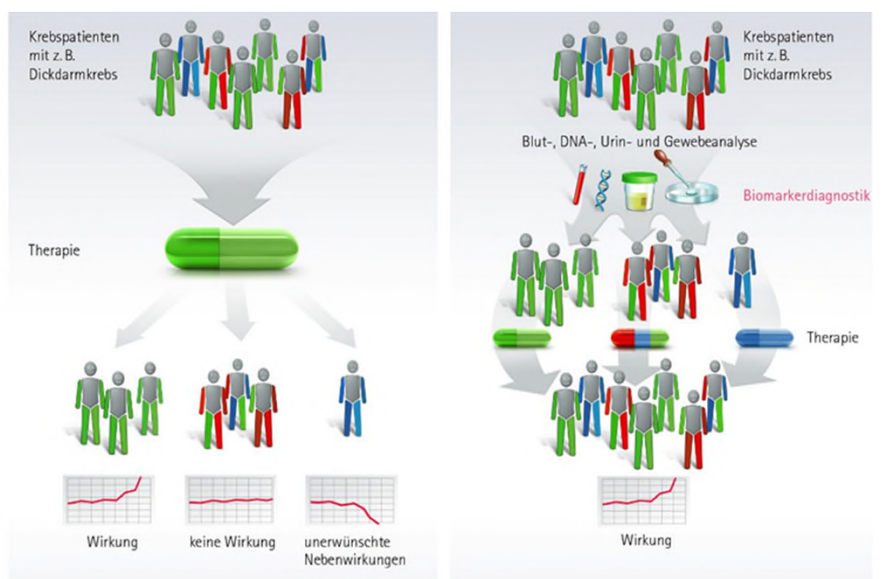
Personalisierte Medizin

personalisierte Medizin - allgemein


- eine Medizin, die sich an individuellen Merkmalen des kranken Menschen orientiert
- Gibt Aufschluss darüber, welches Arzneimittel bei einem Patienten zur Therapie geeignet ist und wie es zur Vermeidung von Nebenwirkungen dosiert werden muss

11


Personalisierte Medizin



12



Die ÖPPM
Mitglieder
Personalisierte Medizin
Arbeitsgruppen
Aktivitäten
Fördermöglichkeiten
News




Personalisierte Medizin ist die Zukunft

2% of all research funding goes into rare diseases,

20% of all of our patients are those,


however,

100% of our future they are...



Anna, 6

Benötigt eine Diagnose für ihre seltene Erkrankung...



13

Fallbericht

Frühgeburt (31. Schwangerschaftswoche) mit Komplikationen

Schwere Dehydratation, Übersäuerung und therapieresistente Durchfälle

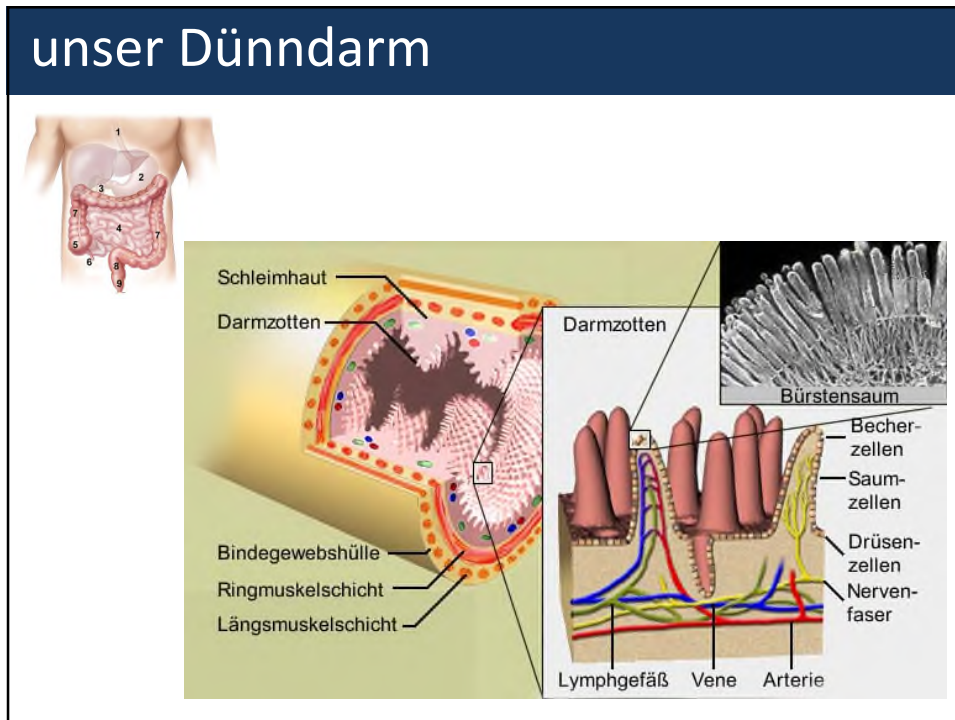
Diagnose: Mikrovilli Einschlusskörper Erkrankung, autosomal rezessiv vererbt

Therapie: Orale Nahrungsaufnahme nicht möglich, lebenslange parenterale Ernährung oder Dünndarmtransplantation

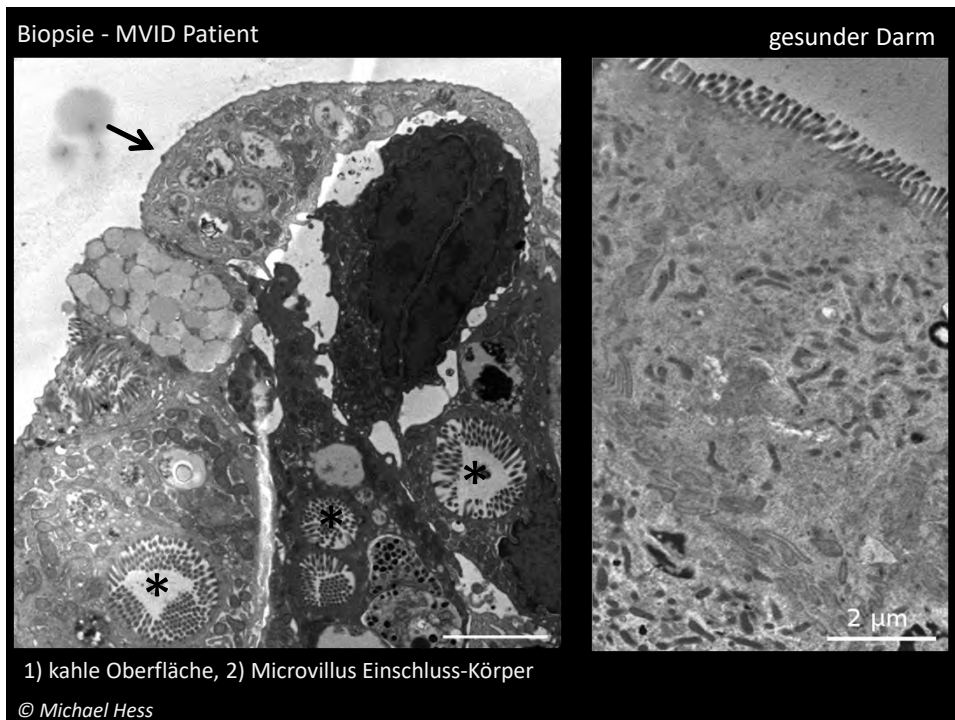
Diagnose: Biopsie und Elektronenmikroskopie



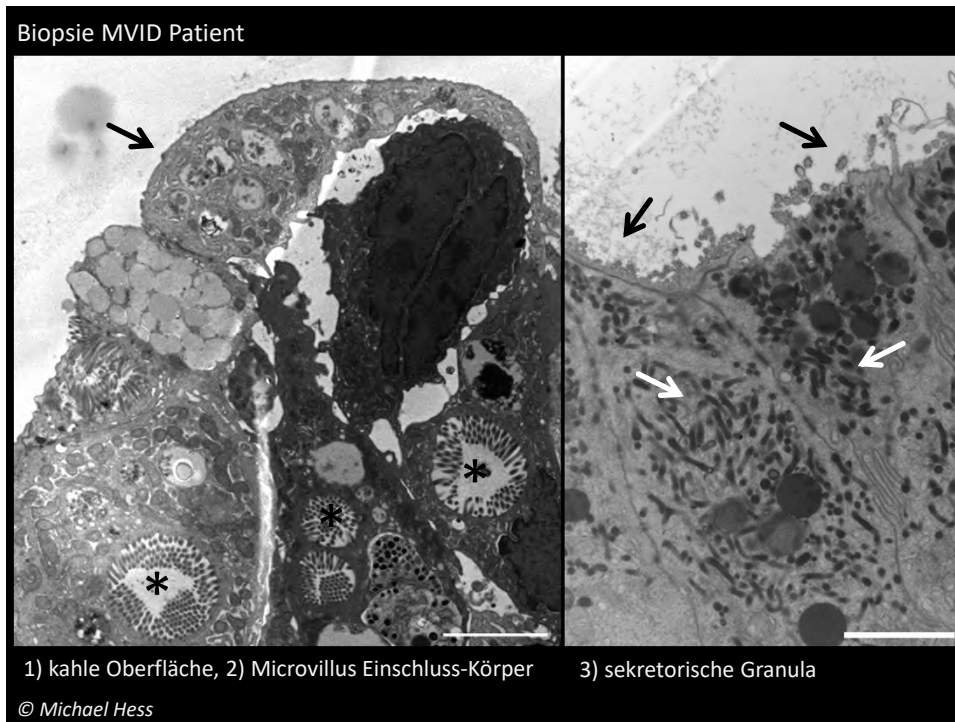
14



15

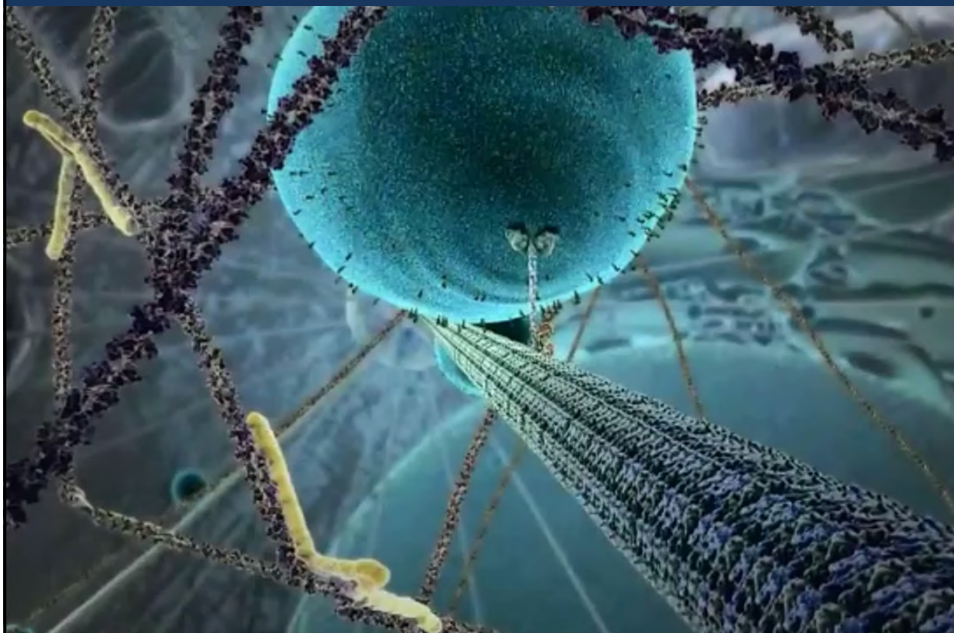


16



17

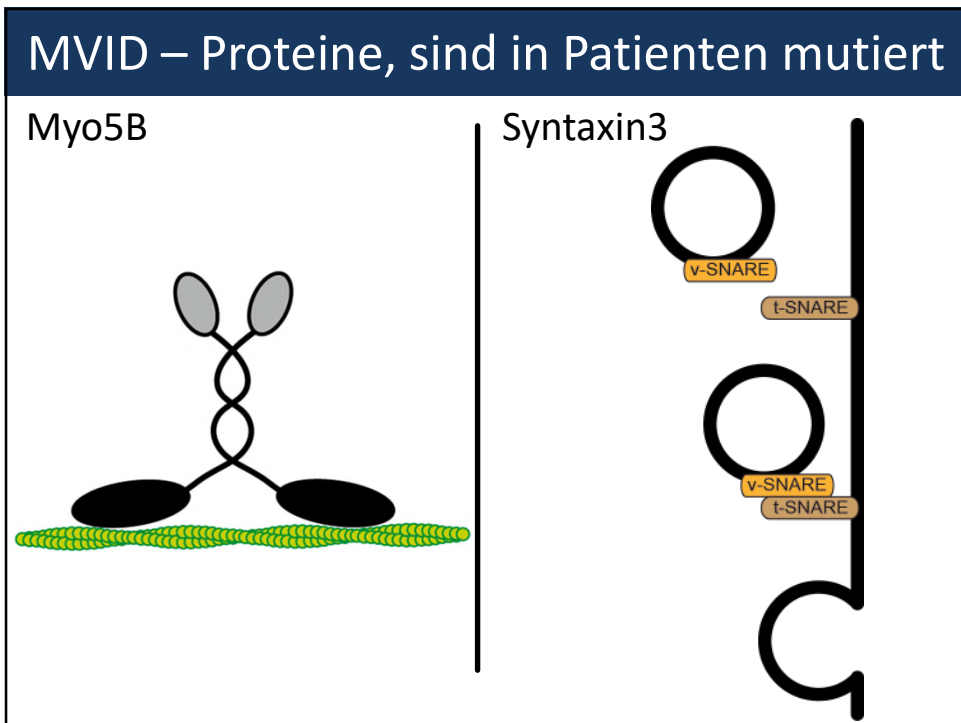
Mutation 1 in Patienten-Motorprotein



18



19



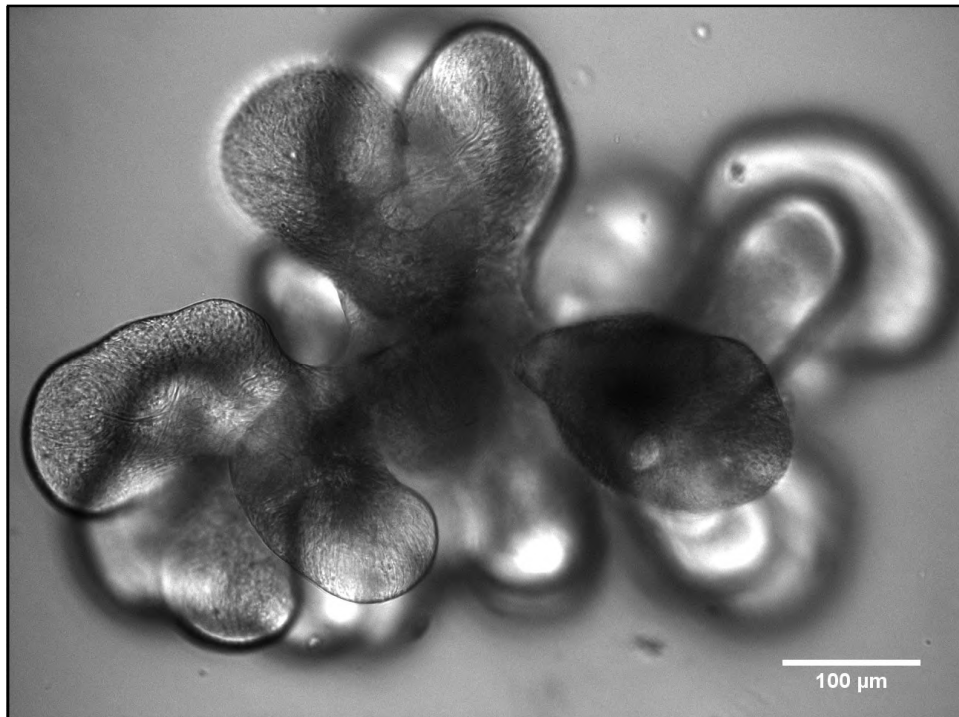
20

Organoide -> personalisierte Medizin

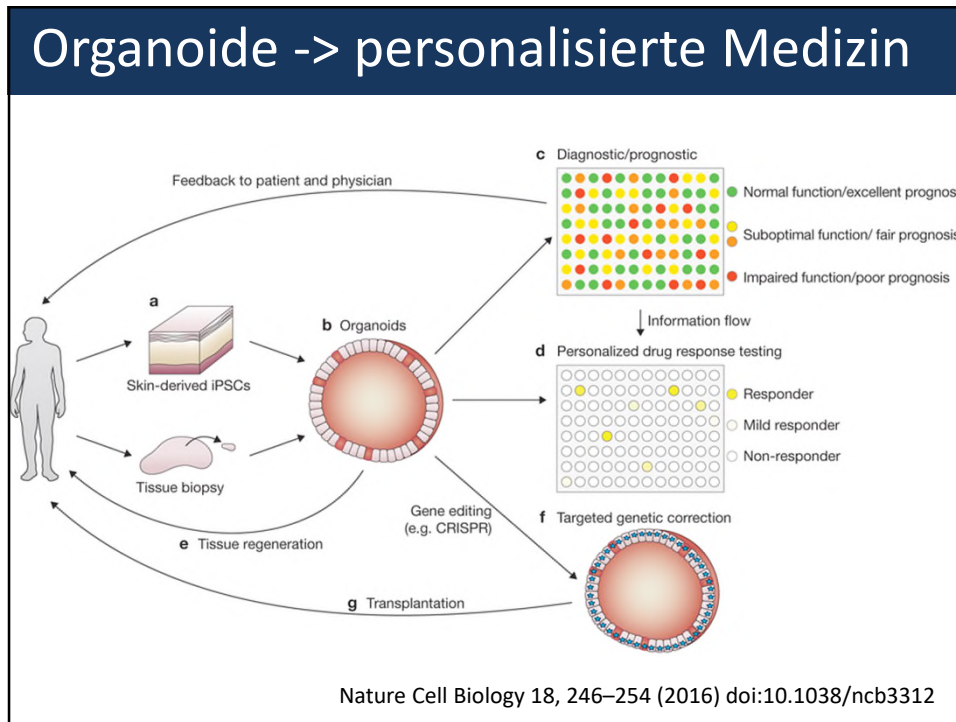


<https://www.aerzte-gegen-tierversuche.de/de/>

21



22



23



24



25



26