

27.02.2025 – 11:58 Uhr

Tag der seltenen Erkrankungen: Chancengleichheit und Aufklärung nötig*Düsseldorf (ots) -*

"Die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen ist geprägt von mangelndem Wissen über die Erkrankung und die Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen - das resultiert häufig in Versorgungslücken und Benachteiligung", erklärt Markus Karmasin, Geschäftsführer der DACH-Region des pharmazeutischen Unternehmens Kyowa Kirin GmbH. Anlässlich des "Tags der seltenen Erkrankungen" möchte Karmasin auf die Bedürfnisse und auf die Herausforderungen, denen sich Menschen mit seltenen Erkrankungen stellen müssen, aufmerksam machen. Denn: "Aufklärung ist der erste Schritt zur Chancengleichheit, und das ist bei seltenen Erkrankungen dringend nötig."

Der heutige "Tag der seltenen Erkrankungen" ist für schätzungsweise vier Millionen Menschen in Deutschland von großer Bedeutung. Denn sie leiden an unterschiedlichen Krankheitsbildern, von denen pro Erkrankung nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Ungefähr 80 % dieser seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt; bis zur Diagnosestellung dauert es im Durchschnitt fünf Jahre. "Mit hochwirksamen therapeutischen Antikörpern, die wir mit eigenen innovativen Technologien entwickeln, wollen wir diesen Menschen Behandlungsmöglichkeiten bieten. Unser ganzes Bestreben liegt darin, das Leben der Betroffenen zu verbessern und ihnen so oft wie möglich ein Lächeln zu schenken", erklärt Karmasin.

Das globale Spezial-Pharmaunternehmen japanischen Ursprungs Kyowa Kirin entwickelt seit über 75 Jahren Therapien für Erkrankungen, für die es bislang nur begrenzte Behandlungsmöglichkeiten gab. Dabei fokussiert sich Kyowa Kirin in Europa aktuell auf seltene Krebsarten wie das kutane T-Zell-Lymphom (CTCL) sowie die Phosphatstoffwechselerkrankungen X-chromosomale Hypophosphatämie (XLH) und tumorinduzierte Osteomalazie (TIO). An CTCL, XLH und TIO erkranken in Deutschland jedes Jahr schätzungsweise mehr als 4.000 Menschen. Diese Erkrankungen bedeuten für die Betroffenen häufig eine massive Einschränkung der Lebensqualität und schreiten ohne Behandlung in vielen Fällen unaufhaltsam voran. Für Karmasin und Kyowa Kirin ist es das oberste Ziel, das Leben dieser Menschen zum Positiven zu verändern.

Investment in Forschung und Entwicklung: MLD und AML

Um noch mehr Menschen mit seltenen Erkrankungen wirksame Behandlungsoptionen zu ermöglichen, hat Kyowa Kirin 2024 das weltweit führende Gentherapieunternehmen Orchard Therapeutics übernommen. Das Portfolio von Orchard Therapeutics umfasst eine Behandlungsoption für Patient:innen mit metachromatischer Leukodystrophie (MLD) im Frühstadium, einer seltenen und lebensbedrohlichen Erbkrankheit des körpereigenen Stoffwechselsystems. Bei der schwersten Form der MLD entwickeln sich die Säuglinge zunächst normal, verlieren aber in den weiteren Jahren die Fähigkeit zu laufen, zu sprechen und mit der Umwelt zu interagieren. "Die Erfahrung von Kyowa Kirin vereint mit der Gentherapie-Plattform von Orchard Therapeutics bieten den bislang unterversorgten Kindern mit MLD und deren Familien völlig neue Perspektiven", erklärt Karmasin die Übernahme

von Orchard Therapeutics.

Auch Betroffenen mit akuter myeloischer Leukämie (AML) - mit in Deutschland etwa 3.000 Neuerkrankungen jährlich - will Kyowa Kirin eine neue Behandlungsmöglichkeit eröffnen und ist dafür eine Kooperation mit dem amerikanischen Unternehmen Kura Oncology, Inc. eingegangen: "Diese Zusammenarbeit wird unserem Anspruch gerecht, die therapeutische Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Denn untherapiert führt AML in kurzer Zeit zum Tod. Somit haben wir das erste und einzige Prüfpräparat entwickelt, das von der US-Arzneimittelbehörde (FDA) den Status eines Therapiedurchbruchs für die Behandlung von AML mit spezifischen Mutationen erhalten hat", so Karmasin.

Neben der Entwicklung von wirksamen Behandlungsmöglichkeiten will der Geschäftsführer der Kyowa Kirin GmbH weitere Beiträge leisten, Menschen mit seltenen Erkrankungen in ihrem Alltag zu stärken. "Viele Betroffene fühlen sich in unserer Gesellschaft nicht ausreichend gehört und verstanden. Daher setzen wir uns konsequent für eine breite Aufklärung ein und fördern den fachübergreifenden Dialog zwischen den an der Versorgung beteiligten Akteuren. Unser Ziel ist es, den Zugang zu einer optimalen Versorgung für die Betroffenen zu vereinfachen oder kurz: die Chancengleichheit für Menschen mit seltenen Erkrankungen zu erhöhen", erläutert Karmasin. "Hierfür setzt sich unser Team täglich mit Leidenschaft, Entschlossenheit und Nachdruck ein. Intern verstehen wir uns insofern als "Patient Rebels" und unsere Mission ist es, den Betroffenen so oft wie möglich ein Lächeln zu schenken.

Engagement im Bereich Versorgungsforschung

Zur Unterstützung des gesundheitspolitischen Dialogs engagiert sich Kyowa Kirin in der Aufbereitung und Analyse von Versorgungsdaten, wie etwa zu dem Thema "Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu Zeiten der COVID-19-Pandemie". Wissenschaftler:innen der Medizinischen Hochschule Hannover, des Zentrums für Seltene Erkrankungen an der Uniklinik Aachen und der Hochschule Niederrhein Krefeld untersuchten anhand anonymisierter Daten von fünf Millionen Versicherten, wie sich die COVID-19-Pandemie auf die Versorgung von Patient:innen mit seltenen Erkrankungen ausgewirkt hat. Analysiert wurden Datensätze aus dem Zeitraum 2017 bis 2022. Die Ergebnisse dieser Versorgungsforschung werden aktuell bei internationalen Fachzeitschriften eingereicht und am 4./5. April in Innsbruck auf dem 1. DACH-Kongress für Seltene Erkrankungen im Rahmen eines wissenschaftlichen Symposiums präsentiert.

Über die Krankheitsbilder:

Stoffwechselerkrankungen:

XLH (X-chromosomale Hypophosphatämie; Inzidenz 1:25.000, ca. 3.200 Neuerkrankungen pro Jahr in Deutschland), oder Phosphatdiabetes, ist eine genetisch bedingte, lebenslange Erkrankung des Phosphatstoffwechsels, die u. a. Auswirkungen auf die Knochengesundheit und Muskeln betroffener Patient:innen hat und deren Lebensqualität erheblich einschränken kann.[1]

TIO (tumorinduzierte Osteomalazie; Inzidenz 0,13:100.000, ca. 100 Neuerkrankungen pro Jahr in Deutschland) ist ein extrem seltenes Syndrom, bei dem ein (gutartiger) Tumor durch Absonderung von Botenstoffen die Phosphataufnahme aus dem Blut beeinträchtigt, was unter anderem zu einer Knochenerweichung führen kann.[2]

MLD (metachromatische Leukodystrophie; Inzidenz 1:40.000, ca. 2.000 Neuerkrankungen pro Jahr in Deutschland) ist eine erbliche Erkrankung des Nervensystems. Es gibt verschiedene Formen der MLD, die Kinder ab dem Alter von 15 Monaten bis ins Jugendalter betreffen können. Die Erkrankung geht zumeist mit einer verkürzten Lebenserwartung einher.[3]

Krebserkrankungen:

CTCL (kutaner T-Zell-Lymphom; Inzidenz 1:100.000, ca. 800 Neuerkrankungen pro Jahr in Deutschland) ist eine seltene Krebserkrankung, die von krankhaft veränderten T-Zellen des Immunsystems ausgeht, welche sich in der Haut ansiedeln. Patient:innen leiden u. a. unter starkem Juckreiz. Ein CTCL verläuft zumeist chronisch und ist selten heilbar.[4]

AML (akute myeloische Leukämie; Inzidenz 3,7:100.000, ca. 3.000 Neuerkrankungen pro Jahr in Deutschland) ist die häufigste Form von Blutkrebs, die vor allem ältere Menschen betrifft.[5] Unbehandelt führt AML innerhalb kurzer Zeit zum Tod.[5]

Über die Kyowa Kirin Gruppe

Als globales, forschendes Pharmaunternehmen japanischen Ursprungs legt der Kyowa Kirin Konzern seinen Schwerpunkt auf die Bereiche Nephrologie, Immunologie/Allergologie, Onkologie und Neurologie. Die

Unternehmensgruppe verfügt über 75 Jahre Erfahrung in der Entwicklung hochwirksamer therapeutischer Antikörper und setzt für deren Produktion eigene innovative Technologien ein. Durch sein Engagement möchte der Kyowa Kirin Konzern das Leben der betroffenen Menschen verbessern - insbesondere bei Erkrankungen, für die bislang nur begrenzt Behandlungsmöglichkeiten verfügbar sind. Der Konzern ist in den drei Regionen Asien/Pazifik, Nordamerika und EMEA/International vertreten. Die dort tätigen Mitarbeiter:innen orientieren sich an den vier Unternehmenswerten "Commitment to Life", "Teamwork", "Innovation" und "Integrity". Sie alle engagieren sich für die Vision des Unternehmens, Menschen so oft wie möglich ein Lächeln zu schenken, getreu dem Motto "Making people smile".

Weitere Informationen finden Sie unter:

kyowakirininternational.com

[Kyowa Kirin International plc.: Beiträge | LinkedIn](#)

Referenzen

1. Skrinar A, et al. The Lifelong Impact of X-Linked Hypophosphatemia: Results From a Burden of Disease Survey. J Endocr Soc. 2019;3(7):1321-1334. 10.1210/je.2018-00365.
2. DocCheck Flexikon. Phosphatdiabetes. https://flexikon.doccheck.com/de/X-chromosomale_Hypophosphat%C3%A4mie (Zugriff 24.01.25).
3. Orphanet. Leukodystrophie, metachromatische. <https://ots.de/sGJokw> (Zugriff 24.01.25).
4. Selpers. Kutane T-Zell-Lymphome verstehen. <https://ots.de/50wUiw> (Zugriff 24.01.25).
5. Onkopedia. Leitlinie Akute Myeloische Leukämie (AML). <https://ots.de/No4olC> (Zugriff 24.01.25).

Pressekontakt:

Kontakt

Kyowa Kirin GmbH

Dr. Holger Storcks

Monschauer Str. 1

40549 Düsseldorf

T.: +49 (0)151 1453 88 97

F.: +49 (0)211 416 119-20

Mail: holger.storcks@kyowakirin.com

Agentur-Kontakt

health angels GmbH

Carmen Krüger

Ludwigstr. 4

20357 Hamburg

T.: +49 (0)151 1438 56 66

F.: +49 (0)40 28 455-458

Mail: krueger@health-angels.agency

Medieninhalte



Markus Karmasin, Geschäftsführer Kyowa Kirin DACH / Weiterer Text über ots und www.presseportal.de/nr/172959 / Die Verwendung dieses Bildes für redaktionelle Zwecke ist unter Beachtung aller mitgeteilten Nutzungsbedingungen zulässig und dann auch honorarfrei. Veröffentlichung ausschließlich mit Bildrechte-Hinweis.