

DIAGNOSEN  
MÜSSEN  
**NICHT**  
SELTEN SEIN

# Diagnose seltener Erkrankungen – eine globale Herausforderung

Information für Politik und Selbstverwaltung



# SELTENE ERKRANKUNGEN: HERAUSFORDERUNG DIAGNOSE



## Seltene Erkrankungen wiegen schwer



80% der seltenen Erkrankungen sind **genetisch** bedingt, einige können lebensbedrohlich sein.<sup>5</sup>



Etwa **75%** der seltenen Erkrankungen **betreffen Kinder** und **30%** der mit seltenen Erkrankungen diagnostizierten Patienten **sterben im Alter von unter 5 Jahren**.<sup>6</sup>



Etwa **7.000** seltene Erkrankungen sind **bekannt**.<sup>3,4</sup>



Fast **5%** der Weltbevölkerung leben mit einer **seltene Erkrankung**.<sup>2</sup>



Als seltene Erkrankung (Orphan Disease) gelten in Europa Leiden, die lebensbedrohlich sind oder eine chronische Invalidität nach sich ziehen und von denen **nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen** betroffen sind.<sup>1,2</sup>



Je länger die Diagnosestellung einer seltenen Erkrankung dauert, um so mehr Ärzte muss der Patient aufsuchen.<sup>4</sup>



**40%** der Patienten mit seltenen Erkrankungen erhalten mindestens einmal eine **Fehldiagnose**.<sup>4</sup>

## Langer Weg zur Diagnose



Bei Menschen mit seltenen Erkrankungen beträgt die durchschnittliche Zeit vom Ausbruch der Symptome zur zutreffenden Diagnose ca. **4,8 Jahre**.<sup>4</sup>



Seltene Erkrankungen können mit starken Behinderungen oder mit schwerer Invalidität einhergehen.<sup>9</sup>

## Folgschwere Fehldiagnosen



Falsche und fehlende Diagnosen können die Lebensqualität tausender Patienten mit seltenen Erkrankungen beeinträchtigen.<sup>7,8</sup>



Dieser schwierige Weg zu Diagnose und Versorgung kann zu größeren medizinischen, wirtschaftlichen und sozialen Belastungen führen.<sup>4,6</sup>

DIAGNOSEN  
MÜSSEN  
**NICHT**  
SELTEN SEIN

Shire hat sich zum Ziel gesetzt, seit 2015 mit allen Akteuren im Bereich seltener Erkrankungen verstärkt zusammenzuarbeiten und unter der Dachkampagne „*Diagnosen müssen nicht selten sein*“ neue Initiativen zur Verbesserung von Diagnosewegen ins Leben zu rufen.

Wir wollen seltene Erkrankungen und die bei der Diagnose auftretenden Probleme stärker ins Bewusstsein rücken und Initiativen zur Unterstützung eines verbesserten Diagnosewegs anstoßen.

Wir unterstützen Diagnostiktests für seltene Erkrankungen in einigen Ländern vor Ort und bieten Informationen zu Gentests für Mitarbeiter des Gesundheitswesens.

Wir unterstützen Ärzte in ausgewählten Ländern bei der Beurteilung verschiedener Screening-Methoden, damit lebensbedrohliche Krankheiten früher erkannt werden.

**Dafür  
steht Shire**

Wir unterstützen in ausgewählten Ländern den Aufbau von Patientenregistern, um seltene Erkrankungen besser zu verstehen.

# DIAGNOSE SELTENER ERKRANKUNGEN VERBESSERN – HANDELN WIR!

DIAGNOSEN  
MÜSSEN  
**NICHT**  
SELTEN SEIN

## Diagnosen müssen nicht selten sein.



Shire engagiert sich international mit der Initiative „Diagnosen müssen nicht selten sein“, die auf den häufig problematischen Weg zur Diagnosestellung von Patienten mit seltenen Erkrankungen aufmerksam machen will, und fordert eine Verbesserung des Diagnosewegs.



Seltene Erkrankungen verbergen sich oft hinter allgemeineren Symptomen häufiger Erkrankungen. Dies macht die Diagnose extrem schwierig und führt oft zu Fehldiagnosen.<sup>8</sup>



Trotz der Fortschritte im Bereich seltener Erkrankungen müssen wir die Hürden besser verstehen, die sich den Patienten auf dem Weg zu einer richtigen und frühen Diagnose entgegen stellen.



Der Weg zur Diagnosestellung kann nur verbessert werden, wenn alle Beteiligten gemeinsam nach Lösungen suchen, die helfen, eine richtige Diagnose seltener Erkrankungen in einem frühen Stadium zu gewährleisten.



Eine richtige Diagnose kann der erste Schritt sein, um die Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen und ihrer Familien zu verbessern.<sup>4,8</sup>



## Regierungen sind gut aufgestellt, um weitere Fortschritte zu ermöglichen.

Die Notwendigkeit einer übergreifenden Zusammenarbeit bei der Verbesserung von Erkennung, Diagnose und Behandlung seltener Erkrankungen steht außer Zweifel.

Entscheidend ist die Unterstützung weiterer Forschungsaktivitäten, um die richtige Diagnose von seltenen Erkrankungen in einem frühen Stadium sicherzustellen.

Wir möchten Institutionen im Gesundheitswesen ermutigen, weiter an Kriterien für die schnelle Abbildung seltener Erkrankungen im Neugeborenen-Screening zu arbeiten.

Seltene Erkrankungen sollten eine Priorität in der Gesundheitspolitik bleiben. Die Länder müssen an der Umsetzung der nationalen Pläne für seltene Erkrankungen arbeiten.

**Lassen Sie uns ins Gespräch darüber kommen, was wir hier gemeinsam tun können, um Diagnosen seltener Erkrankungen weniger selten zu machen.**

## Über uns

Shire stellt den Patienten in den Mittelpunkt des Handelns. Unser Ziel ist es, die Lebensqualität von Patienten nachhaltig zu verbessern. Shire ist führend in der Entwicklung und Vermarktung von Orphan Drugs für seltene Erkrankungen. Unsere Forschung gibt Menschen mit seltenen Erkrankungen Hoffnung. Wir arbeiten eng mit Ärzten, Patienten, Angehörigen, Pflegekräften, Kostenträgern und der Politik weltweit zusammen, um sicherzustellen, dass Patienten Zugang zu unseren innovativen Therapien haben und zu der Unterstützung, die sie brauchen, um ein besseres Leben führen zu können.

**Weitere Informationen und Aktuelles über unsere Diagnosekampagne erfahren Sie unter:**  
[www.Shire.com/RareDiagnosis](http://www.Shire.com/RareDiagnosis)

## Literaturverzeichnis

1. European Commission. Useful Information on Rare Diseases from an EU Perspective. Health & Consumer Protection Directorate-General  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/documents/ev20040705\\_rd05\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_information/documents/ev20040705_rd05_en.pdf)
2. Aronson J. Rare diseases and orphan drugs Br J Clin Pharmacol. 2006; 61(3): 243-4. Verfügbar unter: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1885017/>
3. Global Genes. Rare diseases: facts and statistics, 2014. Verfügbar unter: <http://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>
4. Engel PA, et al. Physician and patient perceptions regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. Journal of Rare Disorders 2013; Vol. 1, Issue 2. Verfügbar unter: <http://www.journalofrareorders.com/pub/IssuePDFs/Engel.pdf>
5. Bavisetty S, et al. Emergence of pediatric rare diseases. Rare Diseases 2013, volume 1. Verfügbar unter: <http://www.tandfonline.com/doi/full/10.4161/rdis.23579>
6. Rare Diseases UK. Key Statistics from the RDUK Report 'Experiences of Rare Diseases: An Insight from Patients and Families'. Verfügbar unter: <http://raredisease.org.uk/index.htm>
7. Shire Rare Disease Impact Report: Insights from patients and the medical community. 2013. Verfügbar unter: <http://www.geneticalliance.org.uk/docs/e-update/rare-disease-impact-report.pdf>
8. EUORDIS. The Voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. Verfügbar unter: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf)
9. Lim L, Nutt S, Sen A. Experiences of Rare Diseases: An Insight from Patients and Families. December 2010. Verfügbar unter: <http://www.raredisease.org.uk/documents/RDUK-Family-Report.pdf>