



PTC Therapeutics Deutschland unterstützt den „Tag der seltenen Erkrankungen“ mit Stolz und hohem Engagement

Frankfurt am Main, 29. Februar 2020 – PTC Therapeutics ist stolz, auch in diesem Jahr wieder den „Tag der seltenen Erkrankungen“ an der Seite der weltweiten Gemeinschaft der von seltenen Erkrankungen Betroffenen und deren Familien zu feiern. Mit diesem Tag, der immer am letzten Tag im Februar begangen wird, soll das Bewusstsein für die Auswirkungen einer seltenen Krankheit auf das alltägliche Leben gestärkt werden. „Seltene Erkrankung“ bedeutet, dass maximal 5 von 10.000 Menschen an der Erkrankung leiden. Das erscheint wenig – und doch leben alleine in Deutschland bis zu 4 Millionen Menschen mit einer der derzeit ca. 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen¹, weltweit sind es etwa 400 Millionen Menschen². Einige der seltenen Erkrankungen betreffen bis zu 40.000 Patienten in Deutschland, andere nur einzelne oder wenige Dutzend Menschen.¹ Seltene Erkrankungen verlaufen meist chronisch, verringern die Lebenserwartung und führen oft bereits im Kindesalter zu Symptomen.³ Bei den meisten seltenen Erkrankungen handelt es sich um genetische Erkrankungen mit komplexen und schwer zu deutenden Symptomen, deren Diagnostik und Therapie eine große Herausforderung darstellen.^{1,3,4}

„Fast ein Drittel aller Kinder mit einer seltenen Erkrankung erleben ihren 5. Geburtstag nicht.² Das ist eine erschütternde Zahl! Aber es gibt häufig nur wenige oder gar keine Behandlungsmöglichkeiten für sie“, erklärte Dr. Birgit Hutz, Geschäftsführerin der PTC Therapeutics Germany GmbH. „Deshalb liegt unser Schwerpunkt auf der Forschung und Entwicklung von Medikamenten, die Patienten bei der Behandlung der zugrunde liegenden Erkrankung und nicht nur der Symptome hilft.“

PTC Therapeutics blickt auf über 20 Jahre intensive Forschung und Entwicklung zurück und ist auf dem Weg, eines der weltweit führenden Unternehmen für seltene Krankheiten zu werden. Portfolio und Therapeutika-Pipeline von PTC Therapeutics werden ständig erweitert: Dazu gehören neuromuskuläre Erkrankungen wie die Duchenne Muskeldystrophie sowie eine hochmoderne Gentherapie-Plattform und neue Therapien für seltene Krebserkrankungen. Ein weiterer Schwerpunkt der Forschung von PTC Therapeutics ist die seltene Erbkrankheit Aromatische L-Aminosäure-Decarboxylase (AADC)-Mangel. Diese lebensverkürzende Erkrankung des Zentralnervensystems äußert sich bei den betroffenen Kindern meist mit muskulärer Schlapheit (Muskelhypotonie), Bewegungsstörungen, unwillkürlichen Augenbewegungen, Entwicklungsverzögerungen sowie verschiedenen weiteren Störungen, wie z.B. exzessivem Schwitzen.⁵⁻⁷ Aktuell kann ein AADC-Mangel nicht geheilt werden, und die derzeitigen Behandlungsmöglichkeiten sind begrenzt. Weitere Informationen auf www.aadc-mangel.de.

„Wir möchten den Menschen mit seltenen Erkrankungen eine Stimme geben: Wir setzen uns dafür ein, diese Krankheiten mit all ihren Auswirkungen für die Betroffenen auch in der Öffentlichkeit bekannter zu machen. Mit unserer intensiven wissenschaftlichen Forschung auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen wollen wir dazu beitragen, mehr darüber zu lernen und den Betroffenen und ihren Familien zu helfen. Wenn ihnen dadurch mehr Aufmerksamkeit geschenkt werden kann, ist das ein großer Erfolg für uns. Der Tag der seltenen Erkrankungen ist für uns ein Anlass, innezuhalten und diese kostbare Zeit zu schätzen“, betonte Kristina Kempf, Senior Marketing Direktorin der PTC Therapeutics Germany GmbH.



Informationen über PTC Therapeutics, Inc.

PTC ist ein wissenschaftsorientiertes, globales, biopharmazeutisches Unternehmen, das sich auf die Erforschung, Entwicklung und Vermarktung von klinisch differenzierten Medikamenten konzentriert, die Patienten mit seltenen Erkrankungen einen Nutzen bringen können. PTCs Fähigkeit, Produkte global zu vermarkten, ist die Grundlage dafür, Investitionen in eine solide Pipeline mit Medikamenten mit der Kraft für Veränderung voranzutreiben und für unsere Mission, führende Behandlungen für Patienten zur Verfügung zu stellen, deren medizinische Bedürfnisse bislang unberücksichtigt blieben.

Pressekontakt Deutschland

Kristina Kempf
+49 (0) 176 24796663
kkempf@ptcbio.com

Quelle

- ¹ Verband der Universitätsklinika Deutschland. <https://www.uniklinika.de/themen-die-bewegen/seltene-erkrankungen-waisen-der-medizin/>. Letzter Abruf: Januar 2020.
- ² Global Genes. RARE Diseases: Facts. <https://globalgenes.org/rare-facts/>. Letzter Abruf: Februar 2020.
- ³ Bundesministerium für Gesundheit. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>. Letzter Abruf: Januar 2020.
- ⁴ Schäfer, J. Der Allgemeinarzt 2018; 40(13): 17-19.
- ⁵ Manegold C et al. J Inherit Metab Dis. 2009; 32(3): 371-380.
- ⁶ Brun L et al. Neurology. 2010; 75(1): 64-71.
- ⁷ Wassenberg T et al. Orphanet J Rare Dis. 2017; 12(1):12. doi: 10.1186/s13023-016-0522-z.

PTC2002KK271