

# ZELDZAME ZIEKTEN & WEESGENEESMIDDELEN

Een unieke uitdaging  
voor de kwalitatieve  
gezondheidszorg



# ZELDZAAM, MAAR NIET UITZONDERLIJK

Een ziekte is zeldzaam wanneer deze voorkomt bij niet meer dan **5 op 10.000** inwoners van de Europese Unie (EU) en levensbedreigend of chronisch invaliderend is.

(Verordening EG 141/2000 van het Europees Parlement en de Raad van 16 december 1999 inzake weesgeneesmiddelen)

Sommige zeldzame ziekten  
treffen wereldwijd  
**een handvol individuen**



...andere tellen vele  
**duizenden patiënten**



> **De helft**  
van de patiënten  
zijn **kinderen**



> Indien geen vroege  
**medische zorgen**  
worden toegediend, overlijden  
**3 op de 10** patiënten  
vóór hun vijfde **levensjaar** <sup>2</sup>



Bij ongeveer  
**8 op de 10** patiënten  
speelt een genetische  
afwijking een rol <sup>1</sup>



- > De medische wetenschap raamt het aantal zeldzame ziekten op **6.000 tot 8.000** <sup>3</sup>
- > Een groot aantal zeldzame ziekten zijn nog volledig **onbekend** voor de wetenschap
- > Vaak zijn er amper gegevens beschikbaar over de **oorzaken, het verloop** en de **behandelings- en genezingsmogelijkheden**

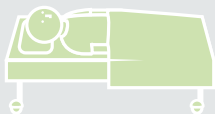
<sup>1</sup> Factsheet "What is a rare disease?", Eurordis

<sup>2</sup> Ibid

<sup>3</sup> Ibid

# ZELDZAME ZIEKTEN

## Een uitdaging voor patiënten en zorgverleners



Een zeldzame ziekte is **levensbedreigend** of veroorzaakt een **geleidelijke lichamelijke of geestelijke aftakeling**



Patiënten komen vaak in een  **sociaal isolement** terecht omdat er weinig **lotgenoten** zijn, die bovendien vaak **geografisch sterk verspreid** zijn



De meeste zorgverleners **krijgen zelden of nooit** te maken met **zeldzame aandoeningen** en zijn er dus **weinig of helemaal niet vertrouwd mee**



Zeldzame ziekten worden gekenmerkt door een ruime **diversiteit aan symptomen** die kunnen verschillen **van patiënt tot patiënt**<sup>4</sup>



Een **snelle diagnose** is essentieel voor het welzijn van de patiënt; zeldzame ziekten worden echter vaak **niet of pas laat** gediagnosticeerd



Als een **juiste diagnose** gesteld wordt, is het niet zeker of er een behandeling **beschikbaar** is en of deze **terugbetaald** wordt

# WEESGENEESMIDDELEN

## Een uitdaging voor innovatieve farmaceutische bedrijven

Een weesgeneesmiddel is een farmaceutische specialiteit voor de behandeling, diagnose of preventie van een zeldzame ziekte.



De biotechnologische aard van de meeste weesgeneesmiddelen maakt de ontwikkeling en de productie ervan **complexer, duurder en tijdrovender** dan geneesmiddelen geproduceerd op basis van **chemische synthese**



Het **beperkte aantal patiënten** vormt niet alleen een **hinderpaal** voor de praktische organisatie van klinisch onderzoek, de onzekerheidsgraad van klinische resultaten op basis van kleinere patiëntengroepen is **ook groter**<sup>5</sup>



Bedrijven die weesgeneesmiddelen ontwikkelen, nemen grote risico's:

- > Naast grote bedrijven gaat het vaak om kleine of middelgrote ondernemingen met een **beperkte portfolio**, bijgevolg kunnen tegenvallende resultaten vaak niet tijdelijk opgevangen worden door de inkomsten van andere geneesmiddelen
- > **Patiëntengroepen** voor weesgeneesmiddelen **zijn veel kleiner** dan bij andere geneesmiddelen, de doelgroep is dus veel kleiner

<sup>5</sup> "Clinical evidence for orphan medicinal products-a cause for concern?", Orphanet Journal of Rare Diseases, oktober 2013

## HET EUROPEES KADER ROND ZELDZAME ZIEKTEN

De Europese Unie (EU) stelt dat patiënten die lijden aan zeldzame aandoeningen recht hebben op dezelfde kwaliteit, veiligheid en werkzaamheid in geneesmiddelen als patiënten met veel voorkomende ziekten.



In december 1999 vaardigde de **Europese Unie (EU)** de "European Regulation on Orphan Medicinal Products - EG 141/2000" uit. Deze heeft als doel de **ontwikkeling, oppuntstelling en toegang tot de markt van weesgeneesmiddelen** te vergemakkelijken met behulp van Europese en nationale stimuleringsinstrumenten



Verordening EG 141/2000 en de Europese en nationale initiatieven die eruit volgden, wierpen hun vruchten af en **stimuleerden onderzoek & ontwikkeling** in zeldzame ziekten



**Alle EU-lidstaten**, waaronder **België**, bevestigden hun verbintenis in de **strijd tegen zeldzame ziekten** door gevolg te geven aan een aanbeveling van de Europese Commissie van 2009 om een **nationaal plan** voor de aanpak van zeldzame ziekten op te stellen

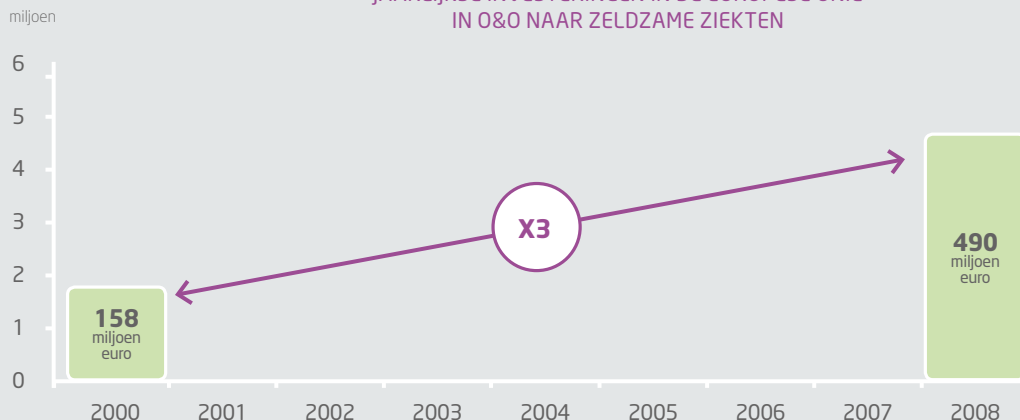


Het "**Belgisch Plan voor Zeldzame Ziekten**" werd voorgesteld begin 2014. Het plan schuift verschillende actiepunten naar voor, waaronder de oprichting van extra expertisecentra en een centraal register van patiënten met een zeldzame ziekte, betere toegang tot en **snellere terugbetaling van sommige geneesmiddelen en de terugbetaling van DNA-onderzoek** in het buitenland

# HET EUROPEES KADER ROND ZELDZAME ZIEKTEN

## O&O naar zeldzame ziekten in Europa<sup>6</sup>

JAARLIJKSE INVESTERINGEN IN DE EUROPESE UNIE  
IN O&O NAAR ZELDZAME ZIEKTEN

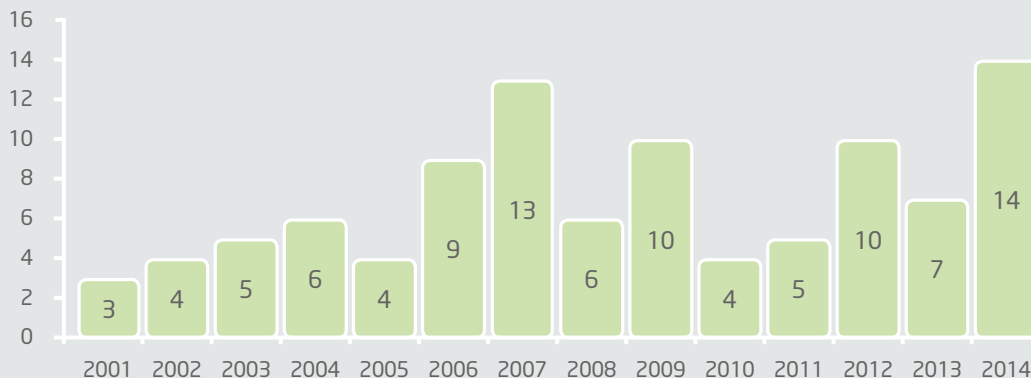


In 2008 waren er meer dan 15.000 O&O projecten en 2.530 klinische studies naar zeldzame ziekten in de Europese Unie

Tussen 2000 en 2008 zijn de investeringen in O&O naar zeldzame ziekten verdriedubbeld.

## Registratie van weesgeneesmiddelen in Europa<sup>7</sup>

REGISTRATIE VAN WEESGENEESMIDDELEN  
IN DE EUROPESE UNIE



In 2014 keurde het Europees Geneesmiddelen Agentschap (EMA) een recordaantal van 14 weesgeneesmiddelen goed

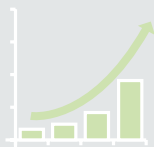
**Totaal:  
100**

Vóór de verordening EC 141/2000 waren er slechts een handvol geregistreerde geneesmiddelen voor zeldzame ziekten in de Europese Unie. Zo'n 15 jaar later (eind 2014) zijn er 100.

<sup>6</sup> "Assessment of the impact of OMPs on the European Economy and Society", publicatie door de Joint EBE/EuropaBio Task Force on Rare Diseases & Orphan Medicinal Products, September 2010

<sup>7</sup> "Register of designated Orphan Medicinal Products" van de Europese Unie, <http://ec.europa.eu/health/documents/community-register/html/alforphreg.htm>

## EEN WEZENLIJKE BIJDRAGE TOT INNOVATIE



Het onderzoek naar en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen blijft één van de **snelt groeiende** domeinen in farmaceutisch onderzoek en levert een wezenlijke bijdrage **aan de medische innovatie**



Bedrijven die weesgeneesmiddelen ontwikkelen, **investeren nog sterker in O&O**



Weesgeneesmiddelen dienen als model voor de toekomst van innovatie in de gezondheidszorg door **meer gerichte en gepersonaliseerde** behandelingen tot bij de patiënt te brengen

## DE VOORTREKKERSROL VAN BELGIË KOESTEREN



**België blinkt uit** op het vlak van O&O naar en de productie van weesgeneesmiddelen



De ETA/ETR (Early Temporary Approval/Reimbursement) procedure, actueel van toepassing, **laat toe dat de patiënt sneller toegang krijgt** tot innovatieve behandelingen



Vandaag zijn er een **300-tal klinische studies** voor weesgeneesmiddelen en geneesmiddelen bestemd voor de behandeling van zeldzame ziekten lopende in België, waarvan ongeveer **één op vier voor kinderen** en jongvolwassenen<sup>8</sup>



Vandaag worden **69 weesgeneesmiddelen** en geneesmiddelen bestemd voor de behandeling van zeldzame ziekten **terugbetaald in België**

Onder impuls van het **"Fonds Zeldzame Ziekten en Weesgeneesmiddelen"**, beheerd door de Koning Boudewijnstichting, zijn er in België belangrijke initiatieven genomen om de behandeling van zeldzame ziekten en de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen te stimuleren

# EEN OPROEP TOT DIALOOG EN SAMENWERKING

België speelt een voortrekkersrol inzake de ontwikkeling van weesgeneesmiddelen en geneesmiddelen bestemd voor de behandeling van zeldzame ziekten. Een gedifferentieerde en duurzame aanpak door de overheid is echter noodzakelijk om de voortrekkersrol ten aanzien van deze geneesmiddelen te koesteren.

Deze leden van pharma.be zijn actief op het vlak van weesgeneesmiddelen en geneesmiddelen bestemd voor de behandeling van zeldzame ziekte:

