

Jahresbericht 2021 des Präsidenten

Liebe Mitglieder, liebe Spender, liebe Freunde,

NPSuisse hat 2021 gemäss der Covid Bedingungen funktioniert: Treffen verschoben, eine virtuelle Vorstandssitzung am Anfang des Jahres abgehalten, keine normale GV.

Das Beste über den Stand der NP-C Medizin findet man auf Englisch im Form eines Podcasts:
<https://soundcloud.com/user-109006120/assembly-the-treatment-puzzle-in-niemann-pick-c?si=f297a03d449c4a00a583fab3c0239ec7&fbclid=IwAR0nscp9KAuo2AIUkyie1EH1lk95kC3qAuhQfoJEHKtBeCJAL5rgsmW5UkE>

Daraus ist zu entnehmen, dass ein Durchbruch der konventionellen Medizin wahrscheinlich trotz allen jetzigen Bemühungen noch weit entfernt bleibt. Seit 10 Jahren hat man eine Besserung im Bezug auf Heilung oder mindestens Bremsung der Krankheit erwartet. Auf kurzfristige Hoffnungen müssen wir noch verzichten. Nicht nur wegen wissenschaftlichen Misserfolgen.

Unsere Prioritäten haben wir 2021 entsprechend revidiert:

Die Gesellschaft schuldet NP-C eine Anerkennung als fatale ultra-seltene Krankheit. Medikamentöse Marktregeln (Wirksamkeit, Sicherheit, Kosten-Nutzen Verhältnis) sollen vernünftigen Bedingungen für ultra-seltene Krankheiten unterliegen. Die Anzahl von NP-C Patienten und die Zeit der Erprobungen sind immer zu klein oder zu kurz, um NP-C Studien befriedigend und repräsentativ durchzuführen. Entscheidungen der Behörden für die Einführung neuer Medikamente in letzter Zeit sind deswegen oft negativ ausgefallen obwohl gewisse Resultate positiv waren. Selten sind die Pharmafirmen, die unter den heutigen Bedingungen, weiter investieren wollen.

Ausnahme: Orphazyme. Trotz einer Niederlage im Sommer, soll Orphazyme weiter, jedoch ohne Berücksichtigung der kognitiven Symptome, bei der FDA eine neue Genehmigung für Arimoclomol beantragen. Wenn dies gelingt und EMA mitmacht, heisst das noch nicht, dass BAG sich für eine gedeckte Multi-behandlung einsetzen wird. Arimoclomol in Kombination mit Zavesca würde möglicherweise Sinn machen. Wir hoffen weiter, dass nicht nur Arimoclomol aber auch weitere Medikamente folgen werden und die Schweiz sich auf eine Flexibilität für ultra-seltene Krankheiten einlassen wird.

Zavesca, das einzige breitverwendete bremsende von SwissMedic genehmigte Medikament, wurde damals von Actelion nicht für die Spezialitätenliste beantragt, angeblich aus ethischen Gründen. Kommerzielle Überlegungen haben auch sicher dazu beigetragen. Nur Actelion selbst hätte diesen Werdegang beeinflussen können. Nun ist Zavesca seit einem Jahr ein Generikum und ein Off-label aus der für Gaucher genehmigten Behandlungsmöglichkeiten. Curafutura will, dass Versicherer auch das Recht erhalten, die Zulassung und die Aufnahme von Off-label in die Spezialitätenliste zu beantragen.

Das könnte vielleicht ein Schritt sein, um den horrenden Preis zu reduzieren und die Zukunft des Medikamentes zu garantieren. Aber ob auch eine Diskussion über die Multi-behandlung (z.B Zavesca mit Arimoclomol zusammen oder für die Zukunft anderen Medikamenten) ausgelöst wird, ist fraglich.

Wie NPSuisse für die Interessen der Patienten vorgehen soll, ist kompliziert. Deshalb haben wir die Unterstützung vom Lobbyist Furrerhugi akquiriert. Daraus ist unser Whitepaper 2021 entstanden (siehe Beilage).

NPSuisse wartet seit 10 Jahren auf neue Medikamente. Für unsere heutigen Patienten ist es wahrscheinlich zu spät, aber generell müssen wir an die nächsten Generationen denken. Deshalb pflegen wir besondere Kontakte mit Firefly, USA, die sich für das New Born Screening (NBS) von NP-C Babies engagiert. Eins ist klar: Je früher die Behandlung beginnt, desto grösser der Bremsvorgang.

2020 hat kein Loire Valley Meeting für die Forschung stattgefunden. Es ist NPSuisse jedoch gelungen 2021 ein GAM (Gene Therapy Activation Meeting) auf Zoom zu organisieren. Obwohl Gentherapie und Gene Editing heute eine noch Zukunftsmusik sind, war es sehr wichtig, diesen Event zu programmieren, sonst wäre die Hoffnung unserer Community sehr schwach geblieben. Wenn schon werden sich Gentherapie und NBS ergänzen.

Was hat sich in den letzten Jahren trotzdem verbessert? NP Diagnose ist heute effizienter geworden. Eine wichtige Unterstützung für kommende Behandlungen ist es, möglichst schnell den Zugang zum internationalen NP Register INPDR zu ermöglichen. Das gilt auch für ASMD (Niemann-Pick Typ B). Damit sollen Ärzte die Vielfältigkeit der NP Störungen besser und breiter beobachten und vergleichen können. NPSuisse will finanziell eine Unterstützung für die Einführung des Registers in der Schweiz leisten und bei der nächsten GV ein Finanzierungsbeitrag beantragen. Diese Notwendigkeit wäre eigentlich eine Sache der offenen Hand.

NPSuisse finanziert dreimal die Übersetzung von «Pfrieger's Digest» ins Französische. Dr. Frank Pfrieger ist Forscher am CNRS (Centre National de la recherche scientifique, Strassburg) Er macht damit die wichtigsten wissenschaftlichen Publikationen über NP-C für die Familien der Patienten verständlich. Damit können sich auch die Forscher bestens auf das Loire Valley Meeting vorbereiten. Wenn möglich soll es wieder im Oktober 2022 stattfinden.

Spenden

Die AEMO (Association Enfance & Maladies Orphelines), Monthey/VS ist bei weitem unsere beste und treueste Unterstützung. Dank der AEMO sind wir in der Lage, uns in mehreren Projekten zu engagieren, seien es wissenschaftliche oder politische Projekte zugunsten von Patienten mit Auswirkungen auf die Unterstützung von anderen Krankheiten als NP. Peter Henggeler, Sanofi Aventis (Genzyme), Intercoiffure Oberägeri, der Verein MaelsLeben und die Gemeinde Unterägeri sind, wie jedes Jahr, unsere grosszügigen Spender. Unser herzlicher Dank geht auch an alle kleinen und mittleren Spenderinnen und Spender, welche die Existenz von NPSuisse weiter garantieren.

Christoph Poincilit, Präsident von NPSuisse

Wichtige Adressen:

www.npsuisse.ch, www.inpda.org; www.rareconnect.org (Niemann-Pick Typ C)

Unsere Bankverbindung: IBAN: CH05 0900 0000 6038 7898 8

Begünstigter: NPSuisse Association Suisse Niemann-Pick, 6314 Unterägeri