



Prof. Dr. med.  
Thomas Cerny



Prof. Dr. med.  
Richard Herrmann



Prof. Dr. med.  
Urs Martin Lütolf

## „Orphan disease“ Sarkom – ein Prototyp für die Targetidentifikation

In der Onkologie werden aktuell 210 verschiedene maligne Erkrankungen unterschieden, davon sind 16 häufig und die restlichen 194 selten oder sehr selten. Sie werden als „orphan disease“ definiert bzw. als „ultra orphan malignancies“ mit etwas wechselnden Definitionen. Im klinischen Alltag haben wir aber noch viel mehr Differenzierung zu beachten, da viele der seltenen Malignome sich weiter in spezifische Subtypen aufteilen und davon gibt es von Monat zu Monat mehr.

Orphan diseases sind für die Betroffenen wie eine doppelte Belastung: Sie haben häufig bereits einen dornenvollen Diagnoseweg hinter sich und sie haben meist keine etablierte Therapieoptionen vor sich. Auch fühlen sie sich isoliert und alleine gelassen, da sie sich nicht in der unmittelbaren Umgebung bei Leidensgenossen oder an allgemein bekannte Erfahrungen anlehnen können. Auch viele Ärzte kennen sich verständlicherweise mit diesen Erkrankungen wenig aus und der Weg zum Experten bzw. zum multidisziplinären Sarkom-Tumorboard ist zeitraubend und manchmal verwirrend durch divergierende Meinungen.

Eine solche Entität sind die seltenen Sarkome, Hautthema dieser Ausgabe von **info@onkologie**: Sie machen nur knapp ein Prozent aller Malignome aus und teilen sich heute bereits in mehr als 50 verschiedene Typen auf. Es gibt nur wenige Medikamente, welche hier erfolgreich geprüft wurden und die Firmen weichen diesem Nischenmarkt meist aus und prüfen

lieber das 30. Medikament für Brustkrebs oder ein langweiliges Analogon, das vielleicht mit viel Aufwand ein kleines Stück vom grossen Markt ergattern wird.

Die Sarkome sind geradezu ein Prototyp wie die heutige Targetidentifikation zu viel schnelleren Ergebnissen führen könnte, wie dies am Beispiel des GIST gezeigt wurde. Aber auch Patienten mit anderen Sarkomentitäten sollten davon profitieren können. Die internationale klinische Onkologie sollte diese Patienten gemeinsam in einfach zugänglichen Studienprotokollen und publizierten Fallberichten untersuchen und dokumentieren, damit wir rasch von neuen Medikamenten in Studien und im individuellen off label lernen können.

Die Zulassungsbehörden und die Ethikkommissionen sollten sich dieser Sache in internationalen Agreements annehmen und für die Forschung seltener Entitäten internetbasierte Dokumentationen schaffen und damit ein globales Netzwerk mit Zugang zu rationalen neuen Therapieoptionen schaffen.

Mit dem „World Sarcoma Network“ ist ein erster Anfang gemacht ([www.sarcomahelp.org](http://www.sarcomahelp.org)). Darin können wir lesen, dass jedes Jahr weltweit 100'000 Menschen neu mit der Diagnose Sarkom konfrontiert sind!

Prof. Dr. med. Thomas Cerny