

OPG Spezial

Operation Gesundheitswesen • 20. Jahrgang
Gesundheitspolitische Nachrichten und Analysen der
Presseagentur Gesundheit • ISSN 1860-8434

Sonderausgabe, Februar 2022

Seltene Erkrankungen Von Fall zu Fall besonders



© stock.adobe.com, breamchub

INHALT

Seltene Erkrankungen – Von Fall zu Fall besonders

Editorial	Seite 7
Sonderfall	

Auf Sonderbehandlung angewiesen	Seite 8
Oft unerkannt: Menschen mit seltenen Erkrankungen	

FORSCHEN FÜR WENIGE

Herausfordernde Forschung	Seite 12
Was die Entwicklung von Orphan Drugs so schwierig macht	

Forschen unter erschwerten Bedingungen	Seite 16
Dr. Florian Abel über Arzneientwicklung für wenige Patienten	

Daten helfen besser verstehen und behandeln	Seite 22
Voraussetzungen für Datennutzung noch im Aufbau	

Arzneimittel im Fokus der zweiten NAKSE	Seite 26
Dr. Martin Danner sieht große Intransparenz im Versorgungsgeschehen	

WAS ZU TUN IST

Bürokratie verschlanken, Datenschutzhürden abbauen	Seite 30
Prof. Christian Dierks zu Verbesserungen auf dem Rechtsweg	

ÖKONOMISCHE PERSPEKTIVE

- EU-Regulierung baut Hürden ab** Seite 36
Erfolgreiche Sonderrolle der Orphan Drugs
- „Besondere Regeln sind gerechtfertigt“** Seite 40
Stephan Kruijff zum Umgang mit seltenen Erkrankungen
- Wenn Wenige viel kosten**..... Seite 44
Kassen warnen vor Überforderung und diskutieren Preismodelle
- „Entwicklung der Kosten nicht so dramatisch“** Seite 44
Prof. Michael Schlander zu den ökonomischen Herausforderungen

VERSORGUNG

- Ermutigende Ergebnisse** Seite 51
Ein Blick ins Zentrum für Seltene der Charité-Kinderklinik
- Was macht NAMSE?** Seite 54
Die Arbeit des Nationalen Aktionsbündnisses
- Krankheit als Fulltime-Job** Seite 58
Mirjam Mann erläutert die Herausforderungen bei Seltenen
- Impressum** Seite 63

Editorial

Sonderfall

Liebe Leserinnen und Leser,

In allen Lebensbereichen gibt es sie: die besonderen Herausforderungen. Themen, die so speziell erscheinen, dass sie mit dem gewöhnlichen Regelwerk nicht zu packen sind. Themen, um die man sich in besonderer Weise kümmern muss, weil man ihnen ansonsten nicht gerecht wird. In der Politik wird deshalb bisweilen ein Sonderbeauftragter oder eine Sonderbeauftragte engagiert.

In der medizinischen Versorgung hat es lange gedauert, bis der besondere Bedarf von Menschen erkannt wurde, die seltene oder gar sehr seltene Krankheiten haben. In fast vorbildlicher Weise hat die Politik national und auf EU-Ebene dies aufgegriffen und Sonderkonditionen bei Diagnostik und Therapie eingeräumt. Jetzt geht es darum, hinter das bislang Erreichte nicht zurückzufallen und den Fortschritt weiter auszubauen. Wir berichten über die bisherigen Erfolge und welche Sonderwege noch zu beschreiten sind, damit seltene Patienten gut versorgt werden.



Ich wünsche Ihnen viel Freude beim Lesen und neue Erkenntnisse.

Lisa Braun und das Redaktionsteam
der Presseagentur Gesundheit



Auf Sonderbehandlung angewiesen

Oft unerkant: Menschen mit seltenen Erkrankungen

Kommt ein Patient mit Symptomen in die Hausarztpraxis, die sich nicht mit einem bekannten Krankheitsbild in Verbindung bringen lassen, dann folgt meist eine Odyssee – eine abenteuerliche Irrfahrt durch das Gesundheitssystem. Es geht aber auch anders: Der Rätsel aufgebende Patient wird direkt in ein Zentrum für seltene Erkrankungen überwiesen, wo selten oft vorkommt.

Unsere Bestandsanalyse hat ergeben: Erste konkrete Schritte für Verbesserungen für seltene Patienten sind eingeleitet. Jetzt geht es darum, nicht nur den Status Quo zu halten, sondern weitere Fortschritte zu erzielen.

Von den 30.000 weltweit bekannten Krankheiten sind etwa 7.000 selten. Davon sind wiederum etwa 80 Prozent genetisch bedingt und zeigen sich schon im frühen Kindesalter. Das Gesundheitswesen, das vor allem auf die großen Volks-

krankheiten ausgerichtet ist, hat für unerkannte und seltene Krankheiten Anlaufstellen an Unikliniken eingerichtet. An diesen Zentren konzentriert sich das medizinische Wissen zu den „exotischen Fällen“.

Wegen der sehr kleinen Fallzahlen spielt die Datengenerierung für die Versorgung eine besonders wichtige Rolle. Der Fragmentierung von Patientendaten zu seltenen Erkrankungen begegnet die Europäische Union mit einer Plattform. Das Ziel: durchsuchbare, auffindbare Registerdaten zu seltenen Erkrankungen. Die Hunderte von Registern auf regionalen und nationalen Ebenen will das EU-Projekt durchsuchbar machen und eine einheitliche Datenerhebung initiieren. Dazu arbeiten Expertinnen und Experten an einheitlichen europäischen Standards.

Sonderregeln für Orphan Drugs

Die Europäische Union hat im Jahr 2000 per Verordnung einige Sonderregeln für die sogenannten Orphan Drugs erlassen. Um den Status eines Orphan Drug zu erhalten, müssen die Hersteller gegenüber der Europäischen Arzneimittelagentur (EMA) zuvor nachweisen, dass ihr Medikament der Behandlung einer lebensbedrohlichen oder zur Invalidität führenden seltenen Erkrankung dient, von der nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Aufgrund der kleinen Märkte für Orphan Drugs könnte es unter



regulären Bedingungen für Pharmaunternehmen wenig attraktiv sein, Arzneimittel für seltene Erkrankungen zu entwickeln, da eine Amortisierung der Forschungs- und Entwicklungsausgaben möglicherweise nicht erreicht werden kann. Vor diesem Hintergrund wurden für die Entwicklung von Orphan Drugs besondere Erleichterungen geschaffen.

Ethischer Grundtenor bei Seltenen

Es gibt strukturelle, medizinische und ökonomische Gründe, die verhindern, dass das Gesundheitswesen eine adäquate medizinische Versorgung sicherstellt. All diese Vulnerabilitäten und Nachteile müssen von der Gesellschaft durch besondere Regeln kompensiert werden. Das ist der ethische Grundtenor bei seltenen Erkrankungen.

In Deutschland hat sich vor zehn Jahren das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. Erklärte Aufgabe ist es, als Koordinierungs- und Kommunikationsgremium die Versorgung dieser Patientinnen und Patienten zu verbessern. Mirjam Mann von der Allianz chronischer seltener Erkrankungen erläutert im Interview (Seite 54), was für diese vulnerable Patienten-

gruppe schon erreicht wurde und welche Hausaufgaben von den unterschiedlichen Akteuren noch zu leisten sind. Eine ihrer Befürchtungen: Das hohe Versorgungsniveau bei Arzneimitteltherapien könnte beim Harmonisierungsprozess auf EU-Ebene unter die Räder kommen. Eines ist bei der Recherche und den Gesprächen mit Patienten und Akteuren deutlich geworden: Man muss kontinuierlich daran bleiben. Stillstand führt zu Rückschritt. ◀



Seltene Krankheiten

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen von ihr betroffen sind. Da es mehr als 7.000 unterschiedliche seltene Erkrankungen gibt, ist die Gesamtzahl der Betroffenen trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankungen hoch. Allein in Deutschland leben Schätzungen zufolge etwa vier Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in der gesamten EU geht man von 30 Millionen Menschen aus. Deshalb heißt es: Selten ist oft.

Definition „Selten“

< 5 von 10.000



leiden an einer bestimmten Erkrankung

Etwa 4 Millionen Menschen in Deutschland sind von einer seltenen Erkrankung betroffen.

Im Durchschnitt

5 Jahre

vergehen bis zur richtigen Diagnose



80%

der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt.



Bis heute gelten rund

7.000

Erkrankungen in Deutschland als selten.



Grafik: pag, Denise Toygar