

28.02.2013

## Tag der Seltene Erkrankungen 2013 - Rare Disease Day

**Am 28. Februar ist Rare Disease Day 2013. Der Tag steht in diesem Jahr unter dem Motto "Solidarität ohne Grenzen".**



Rare Disease Day 2013 - Solidarität ohne Grenzen. Poster: rarediseaseday.org

### Seltene Erkrankungen

Als Seltene Erkrankung gilt in der Europäischen Union (EU) eine Erkrankung, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von dieser betroffen sind. Zu etwa 80 Prozent sind Seltene Erkrankungen genetisch bedingt und zeigen sich bereits bei der Geburt oder im frühen Kindesalter. Nach Angaben des Bundesgesundheitsministeriums gibt es aktuell etwa 5.000 bis 8.000 Erkrankungen, die als selten bezeichnet werden können.

Sieht man jedoch die Gesamtheit der Seltene Erkrankungen, so sind diese überhaupt nicht mehr selten. Vielmehr gibt es allein in Deutschland mehrere Millionen Betroffene. Laut Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. leben in unserem Land etwa vier Millionen Menschen mit einer Seltene Erkrankung.

„Seltene Erkrankungen sind keine Rarität, sondern Realität.“

Eva Luise Köhler, Eva Luise und Horst Köhler Stiftung

### Was meinen die Experten?

Wo stehen wir in Deutschland aktuell bei der Erforschung Seltene Erkrankungen? Wir haben Experten befragt und Antworten erhalten.

Gemeinsames Statement von Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF),

Bundesministerium für Gesundheit (BMG), ACHSE e. V. und der Geschäftsstelle des NAMSE:

Auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen bewegt sich viel. Sie sind auf nationaler und europäischer Ebene in den gesundheitspolitischen Fokus gerückt. So wurde auf Initiative und Federführung des Bundesministeriums für Gesundheit gemeinsam mit dem Bundesministerium für Bildung und Forschung und der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.) das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. NAMSE hat zu einer Bündelung von bestehenden Initiativen im Bereich der seltenen Erkrankungen geführt und trägt wesentlich dazu bei, die Belange von Menschen mit seltenen Erkrankungen sichtbar und bewusst zu machen. Ziel des nationalen Aktionsplans ist es, die gesundheitliche Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. Der Erfolg der jeweiligen Maßnahmen wird zu geeigneter Zeit evaluiert werden müssen ([www.namse.de](http://www.namse.de)).

Prof. Dr. Dr. h.c. Frank Lehmann-Horn, Hertie-Senior-Forschungsprofessor, Division of Neurophysiology, Universität Ulm:

**GIP:** *In den vergangenen Jahren gab es verschiedene Ansätze wie das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE), um die Erforschung von Seltene Erkrankungen voranzutreiben. Waren diese Initiativen bislang erfolgreich?*

**Lehmann-Horn:** Ein Ergebnis der bisherigen Arbeit der NAMSE ist ein nationaler Aktionsplan, den die Bundesregierung in diesem Jahr entscheiden und vorstellen wird.

Weil eine Verkürzung der Diagnosedauer, bessere Patientenversorgung, intensivere Krankheitserforschung und die Entwicklung und Anwendung symptomatischer und spezifischer Therapien dringend nötig sind, haben mehrere Universitätsklinik Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE) gegründet. Bisher haben die ZSE von den Kostenträgern im Gesundheitssystem keine Unterstützung erhalten, sondern werden aus den Forschungsetats einzelner Einrichtungen finanziert, was nur vorübergehend möglich ist. Hier müsste der Aktionsplan für eine Grundfinanzierung der ZSE sorgen.

Die Verbundforschung auf dem Gebiet der SE wird durch ein Programm des BMBF unterstützt. Eine weitere Initiative ist die Eva Luise und Horst Köhler Stiftung, die sich für Menschen mit SE engagiert und jedes Jahr einen hochdotierten Forschungspreis auslobt. Frau Eva Luise Köhler ist auch Schirmherrin der ACHSE, die Dachorganisation der deutschen Selbsthilfeorganisationen für chronische SE.

Seit 2013 gibt es auch eine Landesinitiative, das Kompetenzzentrum SE, in dem die fünf ZSE in Freiburg, Heidelberg, Mannheim, Tübingen und Ulm (Federführung) kooperieren. Die Förderung durch das baden-württembergische Wissenschaftsministerium fördert die Kooperation und Netzwerkbildung zwischen den Zentren.

**GIP:** *Bei der Erforschung und Therapie welcher Seltene Erkrankungen wurden besondere Fortschritte gemacht?*

**Lehmann-Horn:** Die vereinfachte Zulassung von sogenannten Orphan Drugs hat z. B. die Therapie von Enzymmangelerkrankungen verbessert.

**GIP:** *Ist das Thema Seltene Erkrankungen durch Aktionen wie den Rare Disease Day auch einer breiteren Öffentlichkeit bekannter geworden?*

**Lehmann-Horn:** Durchaus. Die Gesellschaft merkt, dass hier ein Defizit besteht, das behoben werden muss.

**GIP:** *Wo stößt die Erforschung von Seltene Erkrankungen sowie die Entwicklung von Behandlungsmethoden und Therapien auch heute noch an ihre Grenzen?*

**Lehmann-Horn:** Da ist die begrenzte Zahl an Daten zum Spektrum einer SE, der Mangel an Verlaufsdaten und an Blut- und Gewebeprobe von SE-Patienten, die an einem Zentrum betreut werden. Deshalb ist die Vernetzung von Zentren, die an gleichen Krankheitsgruppen, aber unterschiedlichen Entitäten forschen, so wichtig. Dadurch kann die Fallzahl für eine bestimmte SE am kompetenten Zentrum erhöht werden. Es macht einen Unterschied, ob wir über Daten und Proben von zwei oder 20 Patienten verfügen.

Dr. Holm Graessner, Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen:

**GIP:** *In den vergangenen Jahren gab es verschiedene Ansätze wie das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), um die Erforschung von Seltenen Erkrankungen voranzutreiben. Waren diese Initiativen bislang erfolgreich?*

**Graessner:** Das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) ist momentan die Hauptinitiative zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Wichtiges Ziel ist die Entwicklung eines nationalen Aktionsplans. Dieser Prozess ist bereits weit fortgeschritten, sodass wir damit rechnen, dass der Aktionsplan noch in diesem Jahr kommen wird.

Er beinhaltet Maßnahmenempfehlungen für vier Bereiche. Erstens, Maßnahmen zum Informationsmanagement. So sollen insbesondere Patienten und Ärzte zukünftig gezielter über Seltene Erkrankungen informiert werden. Zweitens, Maßnahmen zur Verbesserung der Diagnostik, um die Zeit zwischen dem Auftreten von Symptomen beim Patienten und der sicheren Diagnose einer Seltenen Erkrankung zu verkürzen. Im Schnitt sind dies gegenwärtig sieben Jahre. Eine Zeit, die einerseits Unsicherheit bei den Patienten bedeutet und auf der anderen Seite hohe Kosten für das Gesundheitswesen erzeugt. Drittens, die Etablierung und Finanzierung von Versorgungsstrukturen für Seltene Erkrankungen. Viertens schließlich, die Entwicklung und Intensivierung von Forschung und Forschungsinfrastruktur in den Bereichen Diagnostik- und Therapieforschung.

Der Aktionsplan soll als Grundlage für die Implementierung von konkreten Maßnahmen dienen.

**GIP:** *Bei der Erforschung und Therapie welcher Seltenen Erkrankungen wurden besondere Fortschritte gemacht?*

**Graessner:** Der Forschungsstand ist je nach seltener Erkrankung unterschiedlich. Für sehr wenige Seltene Erkrankungen existieren bereits Therapien oder es laufen wie z. B. bei der Duchennischen Muskeldystrophie gegenwärtig klinische Studien der Phase 3. Bei der überwiegenden Mehrzahl der Seltenen Erkrankungen muss die Forschung noch einen sehr weiten Weg bis zur Durchführung von klinischen Studien gehen.

Besondere Fortschritte wurden in den letzten Jahren in der Diagnostikforschung gemacht. Ermöglicht hat das eine Revolutionierung der genetischen Sequenzieretechnologie, mit der nicht mehr nur einzelne Gene sequenziert werden können, sondern eine Vielzahl von Genen gleichzeitig. Mithilfe der neuen Technologie, der Next Generation Sequenzierung, können nun beispielsweise Standarddiagnostiken entwickelt werden, mit der zugleich alle bekannten krankmachenden Gene einer Erkrankungsgruppe sequenziert werden können, sogenannte Diagnostik-Panels. Das Verfahren nutzen wir hier in Tübingen beispielsweise bei seltenen neurologischen Erkrankungen und mentalen Retardierungssyndromen.

**GIP:** *Ist das Thema Seltene Erkrankungen durch Aktionen wie den Rare Disease Day auch einer breiteren Öffentlichkeit bekannter geworden?*

**Graessner:** Meiner Beobachtung nach ist das Thema Seltene Erkrankungen heute in der Öffentlichkeit deutlich präsenter als früher. Eine wichtige Rolle spielen dabei das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) sowie die engagierte Selbsthilfedachorganisation ACHSE. Vor allem regional strahlen die Zentren für Seltene Erkrankungen. Zusätzlich wird das Thema durch die Europäische Union stark forciert.

Auch die Pharmaindustrie engagiert sich verstärkt im Bereich Seltene Erkrankungen. Da diese Unternehmen immer seltener in der Lage sind, Blockbuster zu entwickeln, setzen sie zunehmend auf sogenannte Niche Buster. Für die Entwicklung kooperieren die Unternehmen immer stärker mit akademischen Instituten.

**GIP:** *Wo stößt die Erforschung von Seltenen Erkrankungen sowie die Entwicklung von Behandlungsmethoden und Therapien auch heute noch an ihre Grenzen?*

**Graessner:** Der Forschung sind allein durch die große Anzahl der Seltenen Erkrankungen Grenzen gesetzt. Das ist schlicht eine Ressourcenfrage. Bei klinischen Studien stoßen wir zudem immer wieder auf das Problem der verfügbaren Patientenkohorten. Zusätzlich stellt die Durchführung von klinischen Studien oft ein infrastrukturelles Problem dar. Daher versuchen wir in Tübingen gerade eine Tagesklinik aufzubauen, in der neue Therapien für Seltene Erkrankungen getestet werden können.

Weitere große Probleme stellen die Zahl der Experten und die Finanzierung dar. Es fehlen Karriereanreize für Ärzte, sich mit Seltenen Erkrankungen zu beschäftigen. Die Erforschung häufiger Erkrankungen bietet bessere Karrierechancen, als die Beschäftigung mit Seltenen Erkrankungen. Zudem ist das Interesse der Pharmaindustrie an Seltenen Erkrankungen unabhängig vom Trend zu Niche Bustern geringer. Generell sind für die Erforschung der seltenen Erkrankungen nicht genügend Mittel verfügbar. Positiv sind allerdings die Möglichkeiten der Forschungsfinanzierung durch das BMBF und die

EU hervorzuheben.

**GIP:** *Wo fordern Sie für die Zukunft noch mehr Aktivitäten sowie Unterstützung?*

**Graessner:** Die Versorgung der seltenen Erkrankungen im Allgemeinen und die Arbeit der Zentren für Seltene Erkrankungen im Speziellen sollten zukünftig mit einer zuverlässigen finanziellen Ausstattung versehen werden. Wir hoffen, dass der nationale Aktionsplan diesbezüglich für eine Verbesserung der Situation sorgen wird. Die Signale, die wir empfangen, stimmen uns hoffnungsvoll.

Letztlich ist es unser Ziel, Patienten mit Seltene Erkrankungen gut und sicher zu diagnostizieren, Standards der Versorgung zu etablieren, die dem gegenwärtigen Stand des Wissens entsprechen, sowie Forschung zu betreiben, die möglichst schnell eine Wirkung auf die Versorgungspraxis hervorbringt.

Uns am Zentrum für Seltene Erkrankungen in Tübingen geht es zusätzlich auch ganz wesentlich um die Erforschung und Testung von neuen Therapien.

### Aktiv für Seltene Erkrankungen

#### ACHSE e. V.

Nicht nur am Rare Disease Day aktiv für Seltene Erkrankungen: Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. gibt den Seltene Erkrankungen in Deutschland und Europa 365 Tage im Jahr eine Stimme. Die Allianz ist ein Zusammenschluss aus 90 Selbsthilfeorganisationen.

Wichtige Ziele der Allianz sind es, mehr Öffentlichkeit für das Thema herzustellen sowie die Interessen der Selbsthilfeorganisationen in Politik und Gesundheitswesen zu vertreten: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

#### NAMSE

NAMSE ist das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen. Das Aktionsbündnis ist ein Zusammenschluss aus Bundesministerium für Gesundheit (BMG), Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE e. V.) sowie 24 weiteren Bündnispartnern. Ziel des Bündnisses ist es, Vorschläge für einen nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen zu entwickeln. Eine Übersicht über alle Bündnispartner finden Sie hier: [www.namse.de](http://www.namse.de)

#### Zentren für Seltene Erkrankungen

In Deutschland gibt es mittlerweile zahlreiche Zentren für Seltene Erkrankungen. Ein Verzeichnis der Zentren finden Sie bei [www.orpha.net](http://www.orpha.net), dem Portal für Seltene Erkrankungen und Orphan Drugs.



Rare Disease Day

Logo: [rarediseaseday.org](http://rarediseaseday.org)

#### Sie können selbst aktiv werden

Durch Likes auf: [www.facebook.com/rarediseaseday](https://www.facebook.com/rarediseaseday)

Durch Fotos für die Aktion "Joining hands": [www.rarediseaseday.org](http://www.rarediseaseday.org)

Durch Teilnahme an einer der zahlreichen Aktionen in deutschen

Städten: [www.achse-online.de](http://www.achse-online.de)

Machen Sie mit und helfen Sie dabei, viele Menschen für das Thema Seltene Erkrankungen zu mobilisieren!