

Überhaupt nicht selten

Seltene Erkrankungen im Fokus von Öffentlichkeit und Forschung

Duchenne Muskeldystrophie, Spina Bifida oder Amyotrophe Lateralsklerose: Als Seltene Erkrankung gelten in der Europäischen Union (EU) Erkrankungen, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen von dieser betroffen sind. Wir haben bereits über einige dieser Erkrankungen in unserem „Intensivpflege“-Magazin berichtet.

Zu etwa 80 Prozent sind Seltene Erkrankungen (SE) genetisch bedingt und zeigen sich bereits bei der Geburt oder im frühen Kindesalter. Nach Angaben des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG) gibt es aktuell etwa 5.000 bis 8.000 Erkrankungen, die als selten bezeichnet werden können. „Gemeinsam ist allen Seltenen Erkrankungen, dass sie meist chronisch verlaufen, mit Invalidität und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einhergehen und häufig bereits im Kindesalter zu Symptomen führen“, so das Bundesgesundheitsministerium.

Nimmt man jedoch die Gesamtheit der SE in den Blick, so sind diese überhaupt nicht mehr selten. Vielmehr gibt es allein in Deutschland mehrere Millionen Betroffene. Die Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. beziffert die Zahl der Menschen mit einer SE in unserem Land auf etwa vier Millionen. „Seltene Erkrankungen sind keine Rarität, sondern Realität“, meint Eva Luise Köhler, Schirmherrin der ACHSE und Namensgeberin des hochdotierten Eva Luise Köhler Forschungspreises für Seltene Erkrankungen.

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen

SE sind in den letzten Jahren verstärkt in den Fokus von Politik und Wissenschaft gerückt. Eine zentrale Rolle spielt in Deutschland das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE). Das Aktionsbündnis ist ein Zusammenschluss aus BMG, Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), ACHSE e. V. sowie 24 weiteren Bündnispartnern.

„Wichtiges Ziel ist die Entwicklung eines nationalen Aktionsplans“, erläutert Dr. Holm Graessner, Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen in Tübingen. „Dieser Prozess ist bereits weit

fortgeschritten, sodass wir damit rechnen, dass der Aktionsplan noch in diesem Jahr kommen wird.“

Der Aktionsplan soll nach Angaben von Graessner Maßnahmenempfehlungen für vier Bereiche umfassen:

- „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 fertige NAMSE-Aktionsplan soll anschließend als Grundlage für die Umsetzung von konkreten Maßnahmen dienen. Baustellen gibt es einige.

Wo steht die SE-Forschung aktuell?

SE sind zumeist schwere Krankheiten, die für die Betroffenen und ihre Angehörigen nicht nur psychisch sehr belastend sind. Die Behandlung ist aufwändig und wirksame Therapien bis heute in der Regel selten und schwierig. Allerdings gibt es durchaus Lichtblicke, wie Dr. Holm Graessner weiß: „Der Forschungsstand ist je nach seltener Erkrankung unterschiedlich. Für sehr wenige Seltene Erkrankungen existieren bereits Therapien oder es laufen wie z. B. bei der Duchennenschen 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.“

Woran liegt es, dass die Erforschung von SE nur schleppend vorankommt? Dr. Dr. h.c. Frank Lehmann-Horn, Hertie-Senior-Forschungsprofessor der Division of Neuropsychology an der Universität Ulm, nennt eine wichtige Ursache: „Da ist die begrenzte Zahl an Daten zum Spektrum einer SE, der Mangel an Verlaufsdaten und an Blut- und Gewebeproben von SE-Patienten, die an einem Zentrum betreut werden.“ Wichtig sei es daher, die Zentren für Seltene Erkrankungen, die an gleichen Krankheitsgruppen, aber unterschiedlichen Entitäten forschen, zu vernetzen. „Dadurch kann die Fallzahl für eine bestimmte SE am kompetenten Zentrum erhöht werden. Es macht einen Unterschied, ob wir

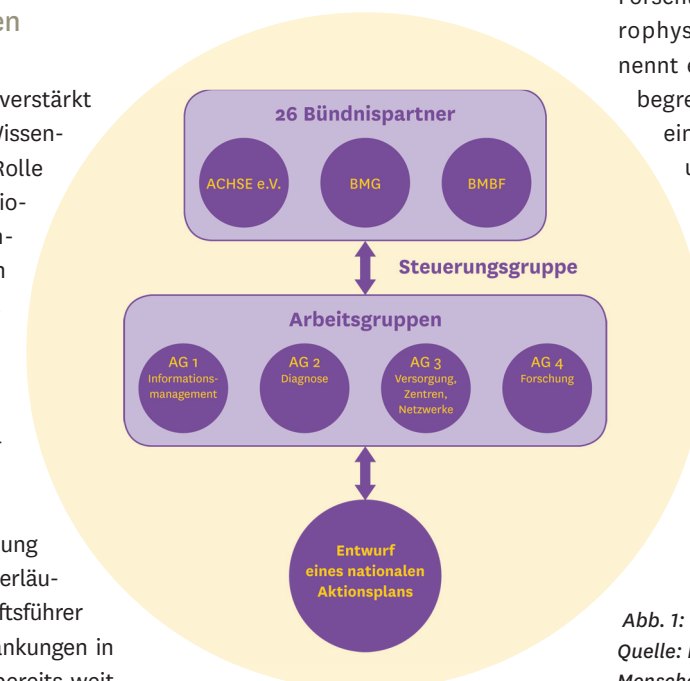


Abb. 1: Organigramm NAMSE.

Quelle: Flyer Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen

INFO

Lorem ipsum dolor sit amet, consetetur sadipscing elitr, sed diam nonumy eirmod tempor invidunt ut labore et dolore magna aliquyam erat, sed diam voluptua. At vero eos et accusam et justo duo dolores et ea rebum. Stet clita kasd gubergren, no sea takimata sanctus est Lorem ipsum dolor sit amet. Lorem ipsum dolor sit amet, consetetur sadipscing elitr, sed diam nonumy eirmod tempor invidunt ut labore et dolore magna aliquyam erat, sed diam voluptua. At vero eos et accusam et justo duo dolores et ea rebum. Stet clita kasd gubergren, no sea takimata sanctus est Lorem ipsum dolor sit amet. Lorem ipsum dolor sit amet, consetetur sadipscing elitr, sed diam nonumy eirmod tem-



Abb. 2: Logo Rare Disease Day

por invidunt ut labore et dolore magna aliquyam erat, sed diam voluptua. At vero eos et accusam et justo duo dolores et ea

über Daten und Proben von zwei oder 20 Patienten verfügen“, so Lehmann-Horn.

Jenseits der Zentren für Seltene Erkrankungen spielt die Pharmaindustrie eine wichtige Rolle für die Verbesserung der Situation von Menschen mit SE. Lange Zeit wurden SE von Pharma-Unternehmen eher stiefmütterlich behandelt. Es fehlten Anreize, um die Forschung und Entwicklung für SE wirtschaftlich attraktiv zu machen. Das änderte sich Anfang 2000 mit dem Inkrafttreten der EG-Verordnung 141/2000 über Arzneimittel. Ziel war es, durch neue Regeln für Zulassung und Vermarktung die Entwicklung von Orphan Drugs zu erleichtern. Die Rechnung ging zumindest bei einigen SE auf. „Die vereinfachte Zulassung von sogenannten Orphan Drugs hat z. B. die Therapie von Enzymmangelkrankungen verbessert“, sagt Lehmann-Horn und auch Graessner sieht die Pharmaindustrie auf einem guten Weg. „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.“

Aber nicht nur in der Therapieforschung und der Entwicklung von Orphan Drugs hat sich in den letzten Jahren etwas getan. Geradezu einen Entwicklungssprung machte die Diagnostikforschung. „Ermög-

licht hat das eine Revolutionierung der genetischen Sequenzieretechnologie, mit der nicht mehr nur einzelne Gene sequenziert werden können, sondern eine Vielzahl von Genen gleichzeitig“, erläutert Dr. Holm Graessner. „Mithilfe der neuen Technologie, der Next Generation Sequenzierung, können nun beispielsweise Standarddiagnostiken entwickelt werden, mit denen zugleich alle bekannten krankmachenden Gene einer Erkrankungsgruppe sequenziert werden können, sogenannte Diagnostik-Panels.“ Das Verfahren werde in Tübingen, so Graessner, unter anderem bei seltenen neurologischen Erkrankungen und mentalen Retardierungssyndromen verwendet.

Auf dem Weg in die Zukunft

Die positiven Entwicklungen im Bereich SE stimmen optimistisch, trotzdem gibt es noch viel zu tun. Forscher Lehman-Horn hofft hier auf den Nationalen Aktionsplan. Wichtig für die Forschung sei vor allem eine bessere und langfristige finanzielle Ausstattung der Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE): „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.“ Das sieht auch Dr. Holm Graessner so: „Die Versorgung der seltenen Erkrankungen im Generellen 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.“

Bleibt die Grundfinanzierung aus, könnte die SE-Forschung stagnieren. „Es fehlen Karriereanreize für Ärzte, sich mit Seltenen Erkrankungen zu beschäftigen. Die Erforschung häufiger Erkrankungen bietet bessere Karrierechancen, als die Beschäftigung mit Seltenen Erkrankungen“, erläutert Graessner. Positiv sei allerdings, dass

auch BMBF und EU Möglichkeiten der Forschungsfinanzierung hätten.

Eine zuverlässig gesicherte und auch für den wissenschaftlichen Nachwuchs attraktive SE-Forschung kann für die Betroffenen viel erreichen. „Letztlich ist es unser Ziel, Patienten mit Seltenen 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“, sagt Graessner. Auch viele Betroffene mit SE in der außerklinischen Intensivpflege können davon nur profitieren.

GIP-Team

WEITERFÜHRENDE INFORMATIONEN

Mehr Informationen zu SE sowie ein gemeinsames Statement von BMG, BMBF, ACHSE und NAMSE finden Sie in unserem Online-Special zum Rare Disease Day 2013. Vielen Dank an Prof. Dr. Dr. h.c. Frank Lehmann-Horn, Hertie-Senior-Forschungsprofessor von der Division of Neurophysiology an der Universität Ulm, Dr. Holm Graessner, Geschäftsführer des Zentrums für Seltene Erkrankungen Tübingen für die Interviews sowie an BMG, BMBF, ACHSE und NAMSE für die Interviews und Statements.

Statement NAMSE, ACHSE, BMG, BMBF

„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).“

Gemeinsames Statement zu SE von Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), Bundesministerium für Gesundheit (BMG), ACHSE e. V. und der Geschäftsstelle des NAMSE



Quellen und wichtige Links

- **Link-Tipps:** www.achse-online.de, www.namse.de
- **Zentren für Seltene Erkrankungen (ZSE):** In Deutschland gibt es mittlerweile zahlreiche Zentren für Seltene Erkrankungen. Ein Verzeichnis der Zentren finden Sie bei www.orpha.net, dem Portal für Seltene Erkrankungen und Orphan Drugs.



Heimbeatmung



Tracheostomaversorgung



Inhalations- und Atemtherapie



Enterale künstliche Ernährung



Dekubitusprophylaxe und -therapie



Wundversorgung und -beratung



Patientenüberwachung



Sauerstofftherapie



Pflegehilfsmittel und Verbrauchsmaterial



Kontinenzförderung



Dienstleistungen und Schulungen



Überleitmanagement



Rehaversorgung

Im Dienst unserer Patienten. Jederzeit.

Ihr Partner in der Hilfsmittelversorgung für außerklinische Intensivpflege in Bayern.

Zentrale München
Wildermuthstraße 88 80993 München
Telefon 089 14337-730 Fax 089 14337-717
www.wkm-rehamed.de info@wkm-rehamed.de