



Bundesministerium  
für Gesundheit

# Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland

---

## Forschungsbericht

Studie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit

[www.bmg.bund.de](http://www.bmg.bund.de)

Studie im Auftrag des  
Bundesministeriums für Gesundheit

# **Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland**

Leibniz Universität Hannover  
Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie

Dipl.-Ök. Daniela Eidt  
Dipl.-Ök. Martin Frank  
Dr. Andreas Reimann  
Prof. Dr. Thomas O.F. Wagner  
Dr. Thomas Mittendorf  
Prof. Dr. J.-M. Graf von der Schulenburg

Hannover, 09. Juni 2009

**Hinweis im Sinne des Gleichbehandlungsgesetzes:**

Aus Gründen der leichten Lesbarkeit wird auf eine geschlechterspezifische Differenzierung, wie z. B. Patient/Innen, verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.

## **Executive Summary**

### **Hintergrund und Zielsetzung**

Die medizinische Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen stellt besondere Anforderungen an alle Akteure des Gesundheitswesens. Eine Erkrankung gilt in der Europäischen Union (EU) als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen in der EU von ihr betroffen sind. Ca. 7.000 bis 8.000 Erkrankungen der rund 30.000 bekannten Krankheiten werden als selten eingestuft.

Ziel der Studie „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen“ ist es, die derzeitige Versorgungssituation für Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland zu analysieren, prioritäre Handlungsfelder abzuleiten und Lösungsszenarien in Abstimmung mit den Entwicklungen auf EU-Ebene aufzuzeigen. Ein weiteres wesentliches Ziel dieser Studie ist eine Analyse und Bewertung einer möglichen Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen in Deutschland.

### **Methodik und Durchführung**

Durch qualitative und quantitative empirische Erhebungen wurde die derzeitige Ist-Situation in der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen analysiert. Als Evaluationsinstrumente wurden Fragebögen, strukturierte Interviews und Fokusgruppendifkussionen eingesetzt. Außerdem erfolgte eine Auswertung der relevanten Fachliteratur.

Zur Gewährleistung einer umfassenden und differenzierten Sichtweise auf das Versorgungsgeschehen im Bereich der Seltenen Erkrankungen wurden in einem ersten Schritt verschiedene Personengruppen befragt, die jeweils eine eigene Perspektive im Bereich der Versorgung bei Seltenen Erkrankungen repräsentieren. Für die prospektive Datenerhebung wurden zwei Fragebögen entwickelt, die jeweils auf einen bestimmten Empfängerkreis (Organisationen/Leistungserbringer bzw. Patientenorganisationen) zugeschnitten waren. Ziel der Befragung der Patientenorganisationen war die Evaluation von Erfahrungen Betroffener, während die Befragung von Organi-

sationen und Leistungserbringern der Evaluation von Versorgungsstrukturen bzw. der Wissens- und Marktlage diene.

In den Experteninterviews wurden vertiefend spezifische Problembereiche, erste Erkenntnisse aus der Fragebogenerhebung sowie Lösungsansätze mit spezialisierten Akteuren des Gesundheitswesens diskutiert. Eine Diskussion in drei verschiedenen Fokusgruppen (spezialisierte Leistungserbringer, Patientenorganisationen, öffentliche Organisationen) diene der gemeinsamen Entwicklung von Lösungsszenarien.

Anhand der Evaluationsergebnisse wurden Handlungsfelder gebildet und Lösungsszenarien zur Verbesserung der Versorgungssituation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen unter Berücksichtigung der Entwicklungen auf EU-Ebene abgeleitet.

Frauen und Männer sind gleichermaßen von Seltenen Erkrankungen betroffen. Aus Gründen der leichteren Lesbarkeit wird in der Studie auf eine geschlechterspezifische Differenzierung, wie z. B. Patient/Innen, verzichtet. Entsprechende Begriffe gelten im Sinne der Gleichbehandlung für beide Geschlechter.

### **Ergebnisse und Schlussfolgerungen**

Patienten mit Seltenen Erkrankungen sind mit besonderen Versorgungsproblemen konfrontiert. Als wesentliche Handlungsbereiche wurden die allgemeine Versorgungssituation, spezialisierte Versorgungsformen, die Diagnose und Therapie, Information und Erfahrungsaustausch, die Forschung sowie die Implementierung eines Nationalen Aktionsforums und Nationalen Aktionsplans ermittelt.

Aus der Evaluation ergaben sich zusammenfassend folgende ausgewählte Schlussfolgerungen:

- Die Bedeutung von Seltenen Erkrankungen wird als erheblich eingeschätzt. Allerdings wird die Aufmerksamkeit für die Behandlung von Seltenen Erkrankungen insgesamt als zu gering bewertet, wobei in den letzten Jahren aber schon erste Fortschritte erzielt werden konnten.

- 
- Über viele Seltene Erkrankungen sind nur wenige Informationen verfügbar und die vorhandenen Informationsmöglichkeiten vielen Personen unbekannt. Um die Informationssituation zu verbessern, sind Informationsangebote auszubauen, bspw. durch krankheitsübergreifende, qualitätsgesicherte und internetbasierte Informationsdatenbanken und Auskunftssysteme. Ein regelmäßiger und umfassender Erfahrungsaustausch der wenigen spezialisierten Mediziner spielt für die Fortentwicklung von Therapieoptionen eine wichtige Rolle.
  - Patienten mit Seltenen Erkrankungen benötigen eine umfassende und spezialisierte Versorgung. Entsprechende Versorgungsformen sollten daher eine ganzheitliche und koordinierte Therapie bei spezialisierten Leistungserbringern ermöglichen. Eine entscheidende Rolle könnten in diesem Zusammenhang eine gemeinsame Versorgung durch verschiedene Leistungserbringer, z. B. über Shared-Care-Modelle, und eine Implementierung von Spezialambulanzen und/oder Referenzzentren einnehmen. Für die Forschung im Bereich der Seltenen Erkrankungen nimmt insbesondere die Vernetzung von spezialisierten Mediziner\*innen bzw. Einrichtungen eine wichtige Funktion ein.
  - Bei vielen Seltenen Erkrankungen fehlen gesicherte Diagnoseverfahren und Kenntnisse über die Erkrankung. Patienten müssen daher teilweise unverhältnismäßig lange auf eine zutreffende Diagnose warten. Es stehen in der Folge ebenfalls nur wenige Spezialisten für eine mögliche Therapie zur Verfügung. Für eine qualitativ hochwertige Diagnose und Therapie ist daher eine frühzeitige Überweisung und Behandlung in spezialisierten Einrichtungen zielführend. Die Entwicklung und Einhaltung von Therapieleitlinien bzw. von Patientenpfaden weist ein hohes Potenzial für eine Erhöhung der Behandlungsqualität im Bereich dieser Erkrankungen auf, ist jedoch auf Grund einer allgemein als dürftig zu bezeichnenden Evidenzlage nur unter erschwerten Bedingungen durchführbar.
  - Es finden sich Hinweise, dass die Komplexität und Heterogenität der Seltenen Erkrankungen in den derzeitigen ambulanten Vergütungssystemen nicht adäquat abgebildet wird. Eine Entwicklung und Implementierung neuer Vergütungsinstrumente im Bereich der Seltenen Erkrankungen scheint daher erforderlich zu sein. Hierbei ist neben den besonderen Anforderungen an spezialisierte

Leistungen (beispielsweise erhöhter Zeitaufwand) auch der nicht-ärztliche Leistungsanteil (psychosoziale Versorgung, Ernährungsberatung etc.) angemessen zu berücksichtigen.

- Bei vielen Seltenen Erkrankungen fehlt eine adäquate medikamentöse Behandlung. Da für die pharmazeutische Industrie nur geringe Anreize bestehen, spezielle Arzneimittel für Seltene Erkrankungen, sog. Orphan Drugs, zu entwickeln, fördert die EU seit einigen Jahren erfolgreich die Arzneimittelentwicklungen in diesem Bereich. Viele Erkrankungen, für die keine Orphan Drugs zur Verfügung stehen, können nur in Form eines Off-Label-Use therapiert werden. Hier ergeben sich jedoch Unsicherheiten in der Anwendung und Kostenerstattung, da die Evidenz über die Wirksamkeit dieser Arzneimittel vielfach gering ist.
- Die Forschung ist für die zukünftige Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen von herausragender Bedeutung. Da für viele Erkrankungen keine oder nur sehr wenige Therapiemöglichkeiten bekannt sind, können schon kleine Forschungsfortschritte signifikante Verbesserungen in der gesundheitlichen Situation bedingen und die Lebenserwartung bzw. Lebensqualität der betroffenen Patienten nachhaltig positiv beeinflussen. Gerade bedingt durch die Seltenheit der einzelnen Erkrankungen ist die Durchführung von Forschungsvorhaben und klinischen Studien aber erschwert. Die europäische Zusammenarbeit bei der Erforschung von Seltenen Erkrankungen spielt daher eine besonders wichtige Rolle und wird durch die EU, aber auch durch das BMBF, umfassend im derzeitigen Forschungsrahmenprogramm gefördert. Ein systematischer Aufbau bzw. ein Ausbau bestehender Register könnte die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen im Zuge einer Wissenserhöhung verbessern.
- Zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation im Bereich der Seltenen Erkrankungen könnte die Einführung eines Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen sinnvoll sein. Dieser sollte eng mit den entsprechenden Entwicklungen auf EU-Ebene korrespondieren. Dieser Nationale Aktionsplan könnte durch ein Nationales Aktionsforum für Seltene Erkrankungen unter konkreten Ziel- und Zeitvorgaben entwickelt werden. Um einen Konsens zu erreichen und Widerstände bei der Umsetzung zu vermeiden, sollen möglichst viele relevante

Akteure des deutschen Gesundheitswesens an diesem Nationalen Aktionsforum beteiligt werden.