



---

**Ausarbeitung**

---

**Seltene Erkrankungen**





---

## Inhaltsverzeichnis

<b>1.</b>	<b>Einleitung</b>	<b>4</b>
<b>2.</b>	<b>Definition Seltener Erkrankungen und Problemlage der Patienten</b>	<b>4</b>
<b>3.</b>	<b>Verbreitung und Beispiele Seltener Erkrankungen</b>	<b>5</b>
3.1.	Creutzfeld-Jakob-Krankheit	7
3.2.	Morbus Fabry	7
3.3.	Mukoviszidose (cystische Fibrose)	8
<b>4.</b>	<b>Der Umgang mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland</b>	<b>9</b>
4.1.	Einschlägige rechtliche Regelungen im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen	9
4.1.1.	§ 116 b SGB V – Ambulante Spezialärztliche Versorgung	10
4.1.2.	§ 120 Abs. 1a SGB V – Vergütung ambulanter Krankenhausleistungen	12
4.1.3.	§ 35 Abs. 1 SGB V - Bewertung des Nutzens von Arzneimitteln mit neuen Wirkstoffen	12
4.2.	Das Nationale Aktionsbündnis Seltene Krankheiten (NAMSE)	13
4.3.	Krankheitsspezifische Forschungsverbünde und Netzwerke	14
4.4.	Selbsthilfegruppen in Deutschland	16
<b>5.</b>	<b>Der europäische Kontext</b>	<b>17</b>
5.1.	Rechtgrundlage in der EU für die Auseinandersetzung	17
5.2.	Ziele der Initiativen auf europäischer Ebene	18
<b>6.</b>	<b>Parlamentarische Vorgänge in der 17. Wahlperiode im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen</b>	<b>18</b>
<b>7.</b>	<b>Zusammenfassung</b>	<b>19</b>
<b>8.</b>	<b>Literaturhinweise</b>	<b>20</b>
<b>9.</b>	<b>Einschlägige Weblinks zum Thema Seltene Erkrankungen</b>	<b>21</b>

## 1. Einleitung

Seltene Erkrankungen (SE) oder Seltene Krankheiten sind Sammelbezeichnungen für Krankheiten mit einer jeweils geringen Fallzahl. Krankheiten werden in Europa dann als selten definiert, wenn deren Fallzahl bei maximal fünf je 10.000 Einwohner liegt.<sup>1</sup> Die englische Bezeichnung lautet rare disease oder orphan<sup>2</sup>-disease.

Eines der zentralen Probleme bei der Behandlung von SE ist, dass aufgrund des spezifischen Krankheitsbilds und der geringen Fallzahl die behandelnden Ärzte eine aufgetretene seltene Erkrankung oft nur schwer oder erst sehr spät diagnostizieren können, beziehungsweise muss der Arzt bei der Diagnose die Möglichkeit der Existenz einer SE überhaupt erst in Erwägung ziehen.

Um die Chancen einer früh- und rechtzeitigen Diagnose zu erhöhen, entstanden sowohl auf nationaler als auch auf europäischer Ebene eine Reihe von Netzwerken aus Wissenschaft und Forschung sowie Selbstorganisationen, die sich mit SE befassen.

Der 28. Februar ist als internationaler Tag der Seltenen Krankheit (Rare Disease Day) ins Leben gerufen worden, um ein breites Bewusstsein über die Herausforderungen zu schaffen, die Seltene Krankheiten darstellen.<sup>3</sup>

Im Folgenden werden statistisches Datenmaterial, Institutionen aus Wissenschaft und Forschung sowie Selbsthilfeorganisationen dargestellt.<sup>4</sup>

## 2. Definition Seltener Erkrankungen und Problemlage der Patienten

Neben der rein quantitativen Definition gibt es eine Reihe gemeinsamer qualitativer Charakteristika von SE. Demnach sind SE schwerwiegend, meist genetisch bedingt, nehmen einen chronischen Verlauf und verkürzen die Lebenserwartungen. Erkrankte finden nur schwer Spezialisten und geeignete Behandlungsmöglichkeiten. Die lokalen Therapiemöglichkeiten sind meist eingeschränkt. Viele der SE sind nach dem heutigen Erkenntnisstand unheilbar, so dass nur eine symptomatische Behandlung zur Verbesserung der Lebensqualität stattfinden kann. Die Erkrankung betrifft häufig auch mehrere Organe beziehungsweise Organsysteme. In ca. 50 Prozent der Fälle tritt der Krankheitsfall bereits in der Kindheit auf.

Weiterhin hat der Ausbruch einer SE einschneidende Folgen für die psychische und soziale Situation der Patienten, da die eingeschränkten Therapiemöglichkeiten und der Verlust der Selbstständigkeit eine besondere Herausforderung für Patienten und deren Umfeld darstellt.<sup>5</sup>

---

1 Nach: Stichwort Seltene Krankheiten auf der Website des BMG  
<http://www.bmg.bund.de/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html> (Stand 31. Januar 2013).

2 Der Begriff „orphan“ bedeutet „Waise“ und kann im Zusammenhang mit orphan-disease oder orphan-drugs als „unbeachtete Medikamente“ übersetzt werden.

3 Zum Internationalen Tag Seltener Krankheiten siehe auch: <http://www.rare-disease-day.org/article/about-rare-disease-day> (Stand 15. Februar 2013).

4 Eine zusammenfassende Darstellung auf: <http://www.bmbf.de/de/1109.php> (Stand 31. Januar 2013).

Die Situation und die Probleme von Patienten mit einer SE können wie folgt zusammengefasst werden:

- Fehlerhafte oder verzögerte Diagnosen
- Wenig Spezialisten und keine qualifizierte Betreuung
- Hohe Behandlungs- und Arztkosten
- Informations- und Fachwissenmangel
- Geringe verfügbare wissenschaftliche Basis
- Gesellschaftliche Ausgrenzung
- Ein im Vergleich zu anderen Erkrankungen höherer Betreuungs- und Zeitaufwand.<sup>6</sup>

Die geringe Fallzahl hat auch gravierende Folgen für die Therapie einer SE. So ist die regionale Dichte von auf die jeweilige SE spezialisierten Fachärzten beziehungsweise der Kenntnisstand behandelnder Ärzte über SE vor Ort gering.

Die häufig späte Diagnose von SE führt in vielen Fällen zu einer signifikanten Verschlechterung des Krankheitsverlaufs. Nach Angaben von achse e.V. (Allianz chronischer Seltener Erkrankungen), dem Zusammenschluss der Selbsthilfeorganisationen in Deutschland für SE, beträgt der Anteil der an SE Erkrankten, die nach einer Fehldiagnose einer falschen Therapie unterzogen wurden, über 60 Prozent.

Ein zentrales Problem im Umgang mit SE ist die sektorale Trennung des deutschen Gesundheitswesens. Dies führt in der Diagnosephase häufig zu Doppeluntersuchungen, widersprüchlichen Empfehlungen und unstimmgigen Medikamentenverschreibungen. Dies ist nicht nur für die Erkrankten belastend, sondern stellt auch eine finanzielle Belastung des Gesundheitssystems dar.<sup>7</sup>

### 3. Verbreitung und Beispiele Seltener Erkrankungen

Unabhängig von der jeweils geringen Fallzahl einzelner SE ist die Gesamtzahl der Betroffenen hoch. Schätzungen zufolge gibt es in Europa mindestens 26 bis 30 Millionen Fälle von SE, hiervon ca. drei bis vier Millionen allein in Deutschland.<sup>8</sup> Die Gesamtzahl der SE wird mit mindes-

---

5 Diese qualitative Charakterisierung nach: Eidt, Daniela (u.a.), <2009>

6 So wird beispielsweise der tägliche Betreuungsaufwand von Mukoviszidose-Patienten mit täglich rund 190 Minuten angegeben. Nach: Eidt <2009>, S. 21.

7 Eidt <2009>, S. 43 und 87.

8 Nach: Universitätsklinikum Tübingen, Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE-Tübingen, Informationsbroschüre, eingestellt auf: [http://www.medizin.uni-tuebingen.de/uktmedia/Patienten/PDF\\_Archiv/Patientenbroschue%3%BCren/Zentrum+f%C3%BCr+Seltene+Erkrankungen/Informationsbroschue%3%BCre+ZSE.pdf](http://www.medizin.uni-tuebingen.de/uktmedia/Patienten/PDF_Archiv/Patientenbroschue%3%BCren/Zentrum+f%C3%BCr+Seltene+Erkrankungen/Informationsbroschue%3%BCre+ZSE.pdf) (Stand 31. Januar 2013) und Robert Bosch-Stiftung, Mit der Krankheit leben, Seltene chronische Krankheiten auf: <http://www.bosch-stiftung.de/content/language1/html/6708.asp>. Zu den Schätzungen der Anzahl von Erkrankungen in Europa siehe: [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/policy/index\\_de.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_de.htm) (Stand 19. Februar 2013).

tens 5000 bis 7000 angegeben.<sup>9</sup> Andere Schätzungen gehen von 5000 bis 8000 SE aus. Dies bedeutet auch einen hohen Anteil von SE an den insgesamt ca. 30.000 bekannten Krankheiten. Allerdings verfügen nur 240 SE über einen eigenen spezifischen ICD10-Code. Der ICD1-Code (International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems) ist ein international anerkanntes Klassifikationssystem für Krankheiten insgesamt.<sup>10</sup> Aufgrund dieser geringen Klassifizierungsrate und der unterschiedlichen Schätzungen über die Anzahl von SE sind belastbare statistische Angaben nicht möglich.

Weiterhin liegen bei der Identifizierung von Fallzahlen einer SE zwangsläufig nur die entsprechenden Diagnosedaten zugrunde. Wie aber angeführt, besteht eines der zentralen Probleme im Umgang mit SE in den oft langen Zeitspannen zwischen dem Auftreten der ersten Symptome einer SE und der entsprechenden Diagnose. Nach Angaben Achse e.V. beträgt diese Zeitspanne durchschnittlich sieben Jahre. Daher kann davon ausgegangen werden, dass Seltene Erkrankungen auch in vielen Fällen selten *erkannte* Krankheiten sind.

Auch spielen bei der Frage, ob eine Erkrankung als selten eingestuft wird, regionale Faktoren eine Rolle. So tritt in der Mittelmeerregion die  $\beta$ -Thalassämie, eine genetisch bedingte Blutarmutkrankheit, vergleichsweise häufig auf, während sie in Deutschland zu den SE zählt.<sup>11</sup> Besonders stark sind regionale Differenzierungen hinsichtlich der Fallzahlen bei solchen SE, die durch bakterielle Infektionen ausgelöst werden. Ursache sind beispielsweise klimatische Besonderheiten. Ein Beispiel hierzu ist die Bilharziose<sup>12</sup>, eine Infektionskrankheit, die ausschließlich und häufig in den Tropen auftritt. In Deutschland ist die Krankheit selten und wird ausschließlich bei Reiserickekehrern oder Zuwanderern diagnostiziert.

An dieser Stelle können die als SE geführten Krankheiten nicht in Gänze dargestellt werden.<sup>13</sup> Eine Quelle zur Frage der Verbreitung von SE, aber auch zur Schilderung einzelner SE mit Hinweisen auf Selbsthilfegruppen und Forschungseinrichtungen ist die die Organisation ORPHANET, einem Konsortium aus 40 Partnerländern.<sup>14</sup>

- 
- 9 Nach: Richtlinien zur Förderung transnationaler Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen innerhalb des ERA-NET "E-Rare", eingestellt auf: (<http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/4647.php> Stand 31. Januar 2013).
- 10 In Deutschland besteht gemäß § 295 Absatz 1 Satz 2 SGB V die Verpflichtung im Zusammenhang mit ärztlichen Abrechnungen eine ICD-10-Verschlüsselung vorzunehmen.
- 11 Schmidtke, Jörg in, Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF), Seltene Erkrankungen – aber Millionen Patienten, Dokumentation eines Pressegespräches, Berlin 2003, ohne Seitenangabe, eingestellt auf: <http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/media/Presseordner-gesamt.pdf> (Stand 1. Februar 2013). In der Veröffentlichung werden auch eine Reihe von SE vorgestellt und die jeweiligen Forschungsstände referiert.
- 12 Bei der Bilharziose dringen Egelarven durch die Haut in den menschlichen Körper ein und es kommt in der Folge zu einem Wurmbefall vor allem des Verdauungstraktes. Informationen zur Bilharziose auf: <http://www.onmeda.de/krankheiten/schistosomiasis.html> (Stand 12. Februar 2013).
- 13 Eine Darstellung von 100 SE auf: [http://www.onmeda.de/krankheiten/seltene\\_krankheiten\\_a-z.html](http://www.onmeda.de/krankheiten/seltene_krankheiten_a-z.html) (Stand 15. Februar 2012).
- 14 Website von ORPHANET: [http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Education\\_AboutOrphanet.php?lng=DE](http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=DE) (19. Februar 2013).

---

Um die Herausforderungen aufzuzeigen, vor denen Mediziner und Betroffene bei der Diagnose und Therapie von SE stehen, werden im Folgenden drei SE vorgestellt:

### 3.1. Creutzfeld-Jakob-Krankheit

Bei der Creutzfeld-Jakob-Krankheit<sup>15</sup> (CJK) handelt es sich um eine Hirnkrankheit, die nach derzeitigem Stand der Forschung, entweder durch eine genetische Fehlfunktion oder Infektionen hervorgerufen wird. Die Symptome der CJK ähneln in vielen Fällen einer BSE-Infektion. Es gibt vier Unterformen der CJK:

- Die spontan auftretende sporadische CJK,
- die genetische CJK,
- die iatrische CJK, die durch verunreinigte Operationsinstrumente und
- die neue Variante der CJK (vCJK), die durch den Verzehr infizierten Rindfleischs oder anderen Rindfleischprodukten hervorgerufen wird.

Die Wahrscheinlichkeit an CJK zu erkranken ist sehr gering. Die höchste Wahrscheinlichkeit liegt in der Altersgruppe der 70-jährigen und zwar bei einem Fall auf 125.000 Personen, und demnach weit unterhalb der in der EU definierten Obergrenze von bis zu fünf Erkrankungen auf 10.000 Personen. Bei den bis zu 30-jährigen ist die Wahrscheinlichkeit noch geringer und liegt bei 1:3.000.000. In allen Fällen einer CJK wurden genveränderte Eiweiße, so genannte Prionen, im Hirn nachgewiesen.

Nicht nur die Ursachen, sondern auch die Symptome machen deutlich, wie komplex die Krankheit und wie schwierig eine zeitnahe Diagnose zu erstellen ist. In einer ersten Phase nach Ausbruch der Krankheit sind es vor allem auftretende psychische Auffälligkeiten wie Konzentrations- und Gedächtnisstörungen, aggressives Verhalten oder Depressionen. Im weiteren Krankheitsverlauf sind insbesondere die motorischen Fähigkeiten betroffen. Im Endstadium treten Lähmungserscheinungen auf, die bis zu einer völligen Bewegungsunfähigkeit führen können.

Bedingt durch die unterschiedliche Symptomatik und die geringe Erkrankungswahrscheinlichkeit kann CJK nur sehr spät diagnostiziert werden. CJK gilt als nicht heilbar. Zwischen dem Auftreten der CJK bis zum Tod eines Patienten liegen je nach Krankheitsverlauf sechs Monate und zwei Jahre.

### 3.2. Morbus Fabry

Morbus Fabry ist eine genetisch bedingte Stoffwechselkrankheit, die auf das Fehlen bestimmter Enzyme zurückgeführt wird und das Immunsystem schwächt. Je nach Krankheitsverlauf sind unterschiedliche Organe betroffen.<sup>16</sup> Es existiert eine Vielzahl von Mutationen dieses genetischen

---

15 Informationen entnommen aus: <http://www.uniklinik-ulm.de/struktur/kliniken/neurologie/home/forschung/klinische-studien/therapiestudie-creutzfeldt-jakob-erkrankung.html> und [http://www.onmeda.de/krankheiten/creutzfeldt\\_jacob\\_krankheit-ursachen-1520-3.html](http://www.onmeda.de/krankheiten/creutzfeldt_jacob_krankheit-ursachen-1520-3.html) und <http://klinikum-bremen-mitte.medical-guide.net/deutsch/I/Prionenkrankheit/CreutzfeldtJakobKrankheit/content.pdf> (Stand jeweils 5. Februar 2013).

16 Die Bezeichnung einiger Krankheiten setzt sich zusammen aus dem lateinischen Begriff für Krankheit (Morbus) und durch die Nachsetzung des Namens des Wissenschaftler oder Arztes, der die jeweilige Krankheit als Erster

Defekts. Die auftretenden Symptome sind auch altersabhängig. Während in der Kindheit beispielsweise Empfindungsstörungen in Armen und Beinen häufig sind, leiden jugendliche Patienten unter anderem unter einer Linsentrübung oder Unterleibsschmerzen. Im Erwachsenenalter sind das Herz und die Nieren betroffen und die Durchblutung des Hirns ist eingeschränkt, was auch zu Schlaganfällen führen kann.

Folge dieses höchst uneinheitlichen Krankheitsverlaufs bei Morbus Fabry ist, dass auch keine gesicherten Erkenntnisse über die Häufigkeit der Krankheit existieren. Die Schätzungen schwanken zwischen 1:40.000 und 1:470.000. Diese unterschiedlichen Angaben resultieren aus einer hohen Dunkelziffer von Fehldiagnosen, die im Zusammenhang mit Morbus Fabry vermutet werden. Zu den häufigsten Fehldiagnosen zählen beispielsweise rheumatische Erkrankungen, Multiple Sklerose, oder so genannte Wachstumsschmerzen im Kindesalter.<sup>17</sup> In der Folge werden Patienten auf andere Erkrankungen behandelt, deren Symptome mit denen von Morbus Fabry vergleichbar sind aber zwangsläufig erfolglos bleiben. Dies führt zu einer besonders langen Zeitspanne (19,7 Jahre) zwischen dem Auftreten erster Symptome bis hin zur Diagnose von Morbus Fabry.<sup>18</sup> Auch werden regional sehr unterschiedliche Häufigkeiten konstatiert. Eine hohe Prävalenz von an Morbus Fabry erkrankten Neugeborenen wurde in Taiwan festgestellt. Dort lag der Faktor bei 1:1.150.

Die besonderen Belastungen durch die Krankheit führen auch in vielen Fällen zu schweren psychischen Störungen der Patienten. Weiterhin ist die Wahrscheinlichkeit, dass auch enge Familienangehörigen an Morbus Fabry erkrankt sind, hoch. Es wird daher empfohlen, im Falle der Diagnose von Morbus Fabry bei einem nahen Angehörigen einen humangenetischen Stammbaum zu erstellen.

Morbus Fabry ist nicht heilbar. Ziel der Forschung zur Bekämpfung der Krankheit ist die Entwicklung einer entsprechenden Gentherapie. Derzeit ist nur eine symptomatische Behandlung möglich, bei der, vergleichbar mit einer Insulinersatzbehandlung, fehlende Enzyme zugeführt werden.

### 3.3. Mukoviszidose (cystische Fibrose)

Ein Beispiel für eine SE, über die in der Öffentlichkeit ein breiteres Bewusstsein existiert, ist die Mukoviszidose.

---

erkannte oder erforschte (Beispiele hierzu sind Morbus Crohn, Morbus Alzheimer, Morbus Basedow).

Weitere Informationen zu Morbus Fabry auf: [http://www.onmeda.de/krankheiten/morbus\\_fabry.html](http://www.onmeda.de/krankheiten/morbus_fabry.html) (Stand 1. Februar 2013) und <http://klinikum.uni-muenster.de/index.php?id=3895> (Stand 7. Februar 2013)

17 Nach: [http://www.genzyme.de/thera/fz/de\\_p\\_tp\\_thera-fzdiag.asp](http://www.genzyme.de/thera/fz/de_p_tp_thera-fzdiag.asp) (Stand 7. Februar 2013).

18 Vergleiche hierzu: Marchesoni (u.a.), Misdiagnosis in Fabry Disease, in: The Journal of Pediatrics, Volume 156, Issue 5, Mai 2010, S. 828-831, eingestellt auf: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0022347610001368> (Stand 6. Februar 2012).



Wie andere SE ist die Mukoviszidose (MV) beziehungsweise cystische Fibrose die Folge eines genetischen Defekts, in diesem Fall einer Fehlfunktion bei schleimbildenden Drüsen. Noch zu den seltenen Krankheiten zählend, tritt MV bei Neugeborenen im Verhältnis von 1:2.500 im Vergleich zu anderen SE häufig auf.<sup>19</sup> Durch die erhöhte und unkontrollierte Schleimbildung werden im Laufe der Krankheit insbesondere die Lungen in Mitleidenschaft gezogen. Sehr häufig sind Atemwegsinfektionen, die für den Patienten lebensbedrohlich sein können. Die durchschnittliche Lebenserwartung bei MV-kranken liegt bei ca. 40 Jahren.

Es wird davon ausgegangen, dass der genetische Defekt, der die Mukoviszidose hervorruft, bei ca. 5 Prozent der Bevölkerung vorliegt. Zu einer akuten Erkrankung von Kindern kommt es aber nur, wenn beide Elternteile Träger des Defekts sind.

Da die Symptome und der Krankheitsverlauf vergleichsweise eindeutig sind und eine frühe genetische Untersuchung beispielsweise durch eine Fruchtwasseruntersuchung möglich ist, kann sehr früh mit einer entsprechenden Therapie der Symptome der derzeit noch nicht heilbaren Krankheit begonnen werden. Gleichwohl stellt die Krankheit Familien oder Alleinerziehende vor besondere Herausforderungen. Neben der erhöhten Infektionsgefahr, müssen sich die Patienten einer täglichen Inhalationstherapie unterziehen und Atemtechniken erlernen, die zu einer Schleimlösung führen. Weitere Folgen sind Verdauungs- und Ernährungsstörungen, weil bedingt durch die Verschleimung im Verdauungsbereich Fette und Vitamine nicht aus der Nahrung aufgenommen werden können. Um die Folgen zu lindern, müssen den Mahlzeiten Enzyme und fettlösliche Vitamine zugeführt und die Schleimlösung beim Patienten durch besondere krankengymnastische Atemtechniken unterstützt werden.

Unabhängig von den realen Bedrohungen durch die Krankheit wird im schulischen Umfeld eines an MV erkrankten Kinder häufig vermutet, dass die Krankheit ansteckend sei, da sie mit einem schweren grippalen Effekt verwechselt wird. Daher ist eine umfassende Information über die Symptome von MV erforderlich. Diese leistet beispielsweise der Verein Mukoviszidose durch umfangreiches Informationsmaterial und Hilfestellungen für Betroffene, Eltern, Lehrer und Erzieher<sup>20</sup>.

#### **4. Der Umgang mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland**

##### **4.1. Einschlägige rechtliche Regelungen im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen**

Um auf die besonderen Bedürfnisse von Personen, die von einer SE betroffen sind, zu reagieren, hat der Gesetzgeber den § 116b Sozialgesetzbuch (SGB) Fünftes Buch (V) durch das Gesetz zur Verbesserung der Versorgungsstrukturen in der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV-Versorgungsstrukturgesetz – GKV-VStG) vom 22. Dezember 2011 neugefasst. Dieser Paragraph soll die Versorgung von Patienten mit SE verbessern und die bisherigen Versorgungslücken schließen.

---

19 Weitere Informationen zu Mukoviszidose auf: <http://www.onmeda.de/krankheiten/mukoviszidose.html> (Stand 7. Februar 2013).

20 Website des Vereins auf: Mukoviszidose: <http://muko.info/leben-mit-cf.html> (Stand 7. Februar 2013).

Weiterhin ist der Gesetzgeber mit dem Gesetz zur Neuordnung des Arzneimittelmarktes in der gesetzlichen Krankenversicherung (AMNOG) auf diese Problematik eingegangen, auf den die aktuelle Fassung des § 35 Abs. 1 SGB V zurückgeht. § 35 Abs. 1 SGB V beinhaltet eine Ausnahmeregelung für Arzneimittel zur Behandlung von SE. Aufgrund des vergleichsweise kleinen Marktes für Arzneimittel zur Medikamentierung von SE und der gleichzeitig hohen Entwicklungskosten gibt es eine Unterversorgung in diesem Bereich. Ziel des Gesetzgebers bei der Schaffung des § 35 Abs. 1 SGB V war es, Anreize zur Entwicklung und Herstellung solcher Arzneimittel zu schaffen.<sup>21</sup>

#### 4.1.1. § 116 b SGB V – Ambulante Spezialärztliche Versorgung

Einschlägig für die Behandlung SE im Zusammenhang mit einer spezialfachärztlichen Versorgung ist der § 116 b SGB V. Gemäß § 116 b Abs. 1 umfasst die ambulante spezialfachärztliche Versorgung die Diagnostik und Behandlung komplexer, schwer therapierbarer Krankheiten, die je nach Krankheit eine spezielle Qualifikation, eine interdisziplinäre Zusammenarbeit und besondere Ausstattungen erfordern. Hierzu gehören nach Maßgabe der Absätze 4 und 5 insbesondere schwere Verlaufsformen von Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen, SE und Erkrankungszustände mit entsprechend geringen Fallzahlen sowie hochspezialisierte Leistungen.

Im Weiteren werden in § 116 b Abs. 1, Punkt 2 eine Reihe von seltenen Erkrankungen und Erkrankungszuständen benannt, für welche besondere fachärztliche Behandlungen gelten: a) Tuberkulose, b) Mukoviszidose, c) Hämophilie, d) Fehlbildungen, angeborene Skelettsystemfehlbildungen und neuromuskuläre Erkrankungen, e) schwerwiegende immunologische Erkrankungen, f) biliäre Zirrhose, g) primär sklerosierende Cholangitis, h) Morbus Wilson, i) Transsexualismus, j) Versorgung von Kindern mit angeborenen Stoffwechselstörungen, k) Marfan-Syndrom, l) pulmonale Hypertonie, m) Kurzdarmsyndrom.<sup>22</sup>

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in der Folge eine Richtlinie auf der Grundlage von § 116 g Abs. 4 SGB V, in der zuletzt geänderten Fassung vom 15. Dezember 2011, verabschiedet.<sup>23</sup> In der Anlage 2 dieser Richtlinie sind die Maßnahmen zur Diagnostik und Versorgung mit SE aufgezeigt. Weiterhin bestimmen gemäß § 2 dieser Richtlinie die zuständigen Landesbehörden auf Antrag unter Berücksichtigung der vertragsärztlichen Versorgungsstätten geeignete Krankenhäuser. Gemäß § 6 Abs. 1 der Richtlinie ist ein Krankenhaus, soweit in den Anlagen zur Richtlinie näher bestimmt, zur ambulanten Behandlung einer SE nur dann berechtigt, wenn pro Jahr und gelisteten Erkrankungen eine bestimmte Zahl von Patienten behandelt wurde. Das Krankenhaus muss also eine gewisse Mindestmenge an Behandlungen aufweisen. Diese Mindestmenge liegt bei 50 Behandlungsfällen pro Jahr. Dieser Wert ergibt sich nach § 6 Abs. 2 aus der Summe aller seltenen Krankheitsfälle, die in den Krankenhäusern nach der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung behandelt wurden. Falls der G-BA für einzelne SE eine niedrigere Anzahl von

---

21 Positionen und Informationen des Verbandes forschender Arzneimittelhersteller (vfa) zur Arzneimittelforschung und -herstellung im Kontext von SE auf: <http://www.vfa.de/de/wirtschaft-politik/artikel-wirtschaft-politik/was-der-orphan-drug-status-fuer-ein-medikament-bedeutet.html> (Stand 18. Februar 2013).

22 Die aktuelle Fassung des § 116 b SGB V ist eingestellt auf: [http://www.gesetze-im-internet.de/sgb\\_5/116b.html](http://www.gesetze-im-internet.de/sgb_5/116b.html) (Stand 11. Februar 2013).

23 Die geänderte Fassung trat am 31. Dezember 2011 in Kraft und ist eingestellt auf: [http://www.g-ba.de/downloads/62-492-576/ABK-RL\\_2011-12-15.pdf](http://www.g-ba.de/downloads/62-492-576/ABK-RL_2011-12-15.pdf) (Stand 11. Februar 2013).

---

Fällen für angemessen hält, kann auf die Festlegung einer Mindestmenge verzichtet werden. Des Weiteren trifft die Regelung über Mindestmengen nicht für die Versorgung von Kindern bis einschließlich 17 Jahren zu.

In Anlage 2 werden die jeweiligen SE aufgezählt und deren unterschiedliche Behandlungsaufträge erläutert, sowie die sachlichen und personellen Anforderungen für die Behandlung geschildert. Weiterhin wird vorgegeben, ob ein Überweisungserfordernis bei dem eingetretenen Krankheitsfall für die ambulante spezialfachärztliche Versorgung besteht. Alle Behandlungsaufträge bestehen zunächst aus einer ambulanten Diagnostik und der Versorgung der betroffenen Patienten. Die vorgegebenen Behandlungsarten variieren je nach Krankheit und werden unterteilt in allgemeine Fragestellungen, allgemeine Diagnostik, Beratungen oder Therapien und in fachspezifische Fragestellungen. Im Falle von klinischer Verschlechterung, fortschreitendem Krankheitsverlauf, Komplikationen oder besonderen Fragestellungen können zusätzlich weitere (Spezial-) Untersuchungen notwendig werden. In Einzelfällen können auch Schulungen der Patienten und deren Angehörigen zur Behandlung gehören.

Für die sachlichen Anforderungen an die Behandlung SE gelten zunächst immer die Qualitätssicherungs-Vereinbarungen gemäß § 135 Abs. 2 SGB V hinsichtlich der Aufrechterhaltung der fachlichen Befähigung, den apparativen, organisatorischen, räumlichen Voraussetzungen und der Überprüfung der Hygienequalität.<sup>24</sup> Demnach müssen Vereinbarungen von Qualifikationsvoraussetzungen zur Durchführung verschiedener Untersuchungen getroffen werden. Die personellen Anforderungen bestimmen, von wem der Patient betreut werden soll, und welche Fachkräfte erforderlich sind. Das Betreuungsteam soll in den meisten Krankheitsfällen aus einem interdisziplinären Team bestehen. Die Leitung und Koordination über das Betreuungsteam übernimmt jeweils ein vorgeschriebener Fachbereich. Neben des Teams können noch weitere Abteilungen im gleichen Krankenhaus zur Behandlung eingebunden und bei medizinischer Notwendigkeit müssen zusätzliche Fachärzte hinzugezogen werden. Des Weiteren müssen bestimmte Fachbereiche oder der jeweilige Teamleiter (ständig) verfügbar sein. Gegebenenfalls ist sogar eine 24-stündige Notfallversorgung vorgeschrieben. Darüber hinaus werden bestimmte Qualifikationsanforderungen an das Behandlungsteam gestellt, die weitgehend aus ausreichender Erfahrung in der speziellen Behandlung bestehen. Das Team ist zudem zur Dokumentation und Auswertung und zu einer leitlinienorientierten Behandlung verpflichtet. Es werden ebenfalls Anforderungen an die Technik und Räumlichkeiten gestellt, wie beispielsweise eine räumliche Trennung von Patienten mit verschiedenen Keimbesiedlungen oder behindertengerechte Räumlichkeiten. Falls die jeweilige Krankheit auch Kinder in einem hohen Maße betrifft, werden unterschiedliche Behandlungen für Kinder und Erwachsene konkretisiert.

Bei einigen SE können neben der Behandlung Sozialdienste einbezogen werden. Teilweise soll den Patienten unter weiteren Voraussetzungen auch die Teilnahme an (inter-)nationalen Studien ermöglicht werden.

Bei der ambulanten spezialärztlichen Versorgung gemäß § 116 b SGB V handelt es sich um einen Selektivvertrag. Selektivverträge können zwischen einzelnen Krankenkassen und einzelnen Leistungserbringern abgeschlossen werden, von denen die kassenärztlichen Vereinigungen ausge-

---

24 Die aktuelle Fassung des § 135 SGB V ist eingestellt auf: [http://www.gesetze-im-internet.de/sgb\\_5/\\_135.html](http://www.gesetze-im-internet.de/sgb_5/_135.html) (Stand 14. Februar 2013).

---

geschlossen sind. Sie unterscheiden sich somit von Kollektivverträgen. Dadurch wird es dem Leistungserbringer ermöglicht, flexibel auf die Erfordernisse des Patienten einzugehen, was insbesondere bei der Behandlung von SE gefragt und angebracht ist. Voraussetzung für den Abschluss eines Selektivvertrags ist ein Vertragsabschluss mit einer Krankenkasse.<sup>25</sup> Diese Voraussetzung ist ebenfalls in § 116 b Abs. 2 S. 1 i. V. m. § 2 der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ambulante Behandlung im Krankenhaus nach § 116 b SGB V geregelt.

#### 4.1.2. § 120 Abs. 1a SGB V – Vergütung ambulanter Krankenhausleistungen

Eine weitere gesetzliche Regelung bezüglich der Versorgung SE bei schwer und chronisch kranken Kindern ergibt sich aus § 120 Abs. 1a SGB V.<sup>26</sup> Dort heißt es:

„Ergänzend zur Vergütung nach Absatz 1 sollen die Landesverbände der Krankenkassen und die Ersatzkassen gemeinsam und einheitlich für die in kinder- und jugendmedizinischen, kinderchirurgischen und kinderorthopädischen sowie insbesondere pädaudiologischen und kinderradiologischen Fachabteilungen von Krankenhäusern erbrachten ambulanten Leistungen mit dem Krankenhausträger fall- oder einrichtungsbezogene Pauschalen vereinbaren, wenn diese erforderlich sind, um die Behandlung von Kindern und Jugendlichen, die auf Überweisung erfolgt, angemessen zu vergüten.“

Diese Regelung dient dem Zweck, Versorgungsengpässe bei der fachärztlichen Versorgung von schwer und chronisch kranken Kindern und Jugendlichen wegen Unterfinanzierung zu vermeiden.<sup>27</sup>

#### 4.1.3. § 35 Abs. 1 SGB V - Bewertung des Nutzens von Arzneimitteln mit neuen Wirkstoffen

§ 35 Abs. 1 SGB V beinhaltet die Bewertung des Nutzens von Arzneimitteln mit neuen Wirkstoffen. Die aktuelle Fassung dieses Paragraphen geht auf das AMNOG zurück, welches am 11. November 2010 in Kraft trat. Dieses regelt die Preisbildung für jeweils neu zugelassene Arzneimittel. Der geänderte § 35 a Abs. 1 beauftragt den G-BA mit der Nutzenbewertung neu zugelassener Arzneimittel. Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) überprüft dabei, ob ein behaupteter Zusatznutzen eines neuen Wirkstoffes gegenüber einer zweckmäßigen Vergleichstherapie anerkannt wird. Diese Nutzenbewertung erfolgt auf Grund von Nachweisen des pharmazeutischen Unternehmers, die er dem G-BA vorlegen muss. Im Falle einer Behandlung eines seltenen Leidens wird jedoch eine Ausnahme von dieser Nachweisregelung gemacht. Für solche Arzneimittel, die zur medikamentösen Therapie von SE eingesetzt werden, sogenannte "Orphan Drugs", muss erst dann ein Nachweis erbracht werden, wenn der Umsatz eines solchen Arzneimittels in einem Jahr 50 Millionen Euro übersteigt. Die Preise der Orphan Drugs gehören allerdings zu den höchsten

---

25 Vgl. hierzu Bundesministerium für Gesundheit, Glossarbereich: Selektivvertrag, im Internet abrufbar unter: <http://www.bmg.bund.de/glossarbereich/s/selektivvertrag.html> (Stand 15. Februar 2013)

26 Die aktuelle Fassung des § 120 SGB V ist eingestellt auf: [http://www.gesetze-im-internet.de/sgb\\_5/\\_120.html](http://www.gesetze-im-internet.de/sgb_5/_120.html) (Stand 15. Februar 2013).

27 Vgl. hierzu Anlage 7.

im Arzneimittelmarkt: Unter den 30 Arzneimitteln mit den höchsten Preisen besitzen 18 einen Orphan Drug-Status.<sup>28</sup>

#### 4.2. Das Nationale Aktionsbündnis Seltene Krankheiten (NAMSE)

Am 8. März 2010 wurde das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE) ins Leben gerufen.

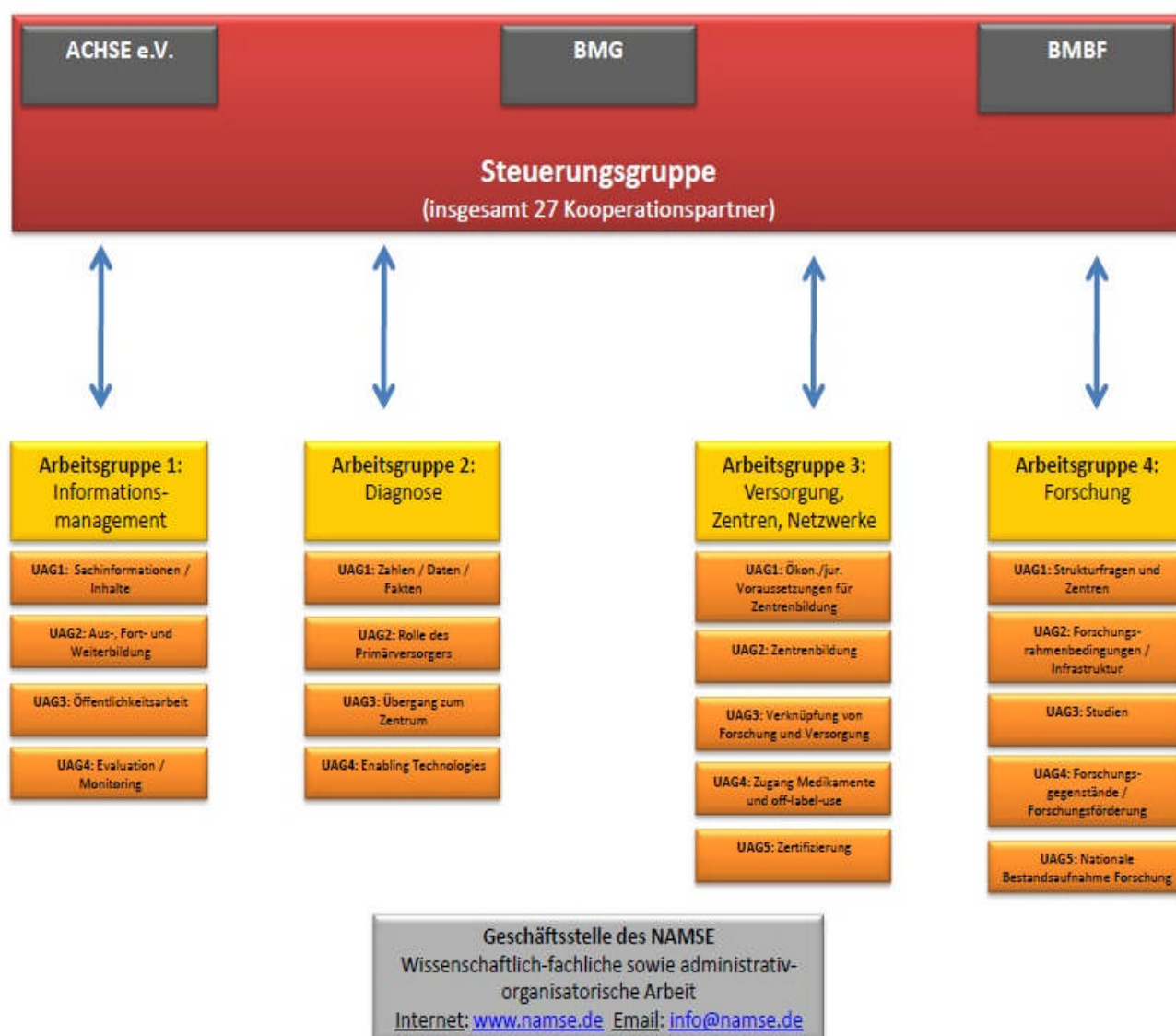


Abbildung 1: Angaben nach NAMSE, Arbeitsweise, <http://www.namse.de/arbeitsweise.html> (Stand 5. Februar 2013).

28 Nach Insight-Health, Monitor Versorgungsforschung, Der „Milliarden-Nischenmarkt“ mit Sonderstatus: Orphan Drugs, eingestellt auf: [http://www.insight-health.de/upload/IH\\_Orphan\\_drugs\\_MVF\\_01-2011.pdf](http://www.insight-health.de/upload/IH_Orphan_drugs_MVF_01-2011.pdf) (Stand 15. Februar 2013).

Ziel von NAMSE ist gemäß der gemeinsamen Erklärung die Erarbeitung eines nationalen Aktionsplanes zu SE.<sup>29</sup> Nationale Aktionspläne existieren beispielsweise bereits in Bulgarien, Frankreich, Portugal und Rumänien. Hintergrund für die Erstellung nationaler Aktionsbündnisse gegen SE ist eine Empfehlung des Rates der Europäischen Union für eine Maßnahme im Bereich SE.<sup>30</sup>

Dem Aktionsbündnis gehören das Bundesministerium für Gesundheit (BMG), das Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) und der Dachverband der Selbsthilfegruppen ACHSE e.V. sowie 27 Bündnis- und Kooperationspartner an.<sup>31</sup>

Die NAMSE-Steuerungsgruppe, die aus Vertretern aller Mitgliedsorganisationen von NAMSE besteht, arbeitet derzeit in den folgenden Arbeitsgruppen:

- AG1 Informationsmanagement
- AG2 Diagnose
- AG3 Versorgung, Zentren, Netzwerke
- AG4 Forschung

In den Arbeitsgruppen werden Fachinformationen zu den Themen der jeweiligen Arbeitsgruppe erstellt. Externe Experten können hinzugezogen werden. Bei Bedarf können zu besonderen Fragestellungen auch Unterarbeitsgruppen gebildet werden.

#### 4.3. Krankheitsspezifische Forschungsverbünde und Netzwerke

In Zusammenarbeit vor allem mit den jeweils für Forschung und Gesundheit zuständigen Fachministerien auf Bundesebene wurden in der Vergangenheit eine Reihe von Forschungsschwerpunkten, -verbänden oder -netzwerken zu SE ins Leben gerufen. So fördert beispielsweise das Bundesministerium für Forschung und Bildung (BMBF) seit dem Jahr 2003 krankheitsspezifische Netzwerke im Zusammenhang mit SE<sup>32</sup>. Ziel ist hierbei, die Erkenntnisstände zu den jeweiligen SE zu koordinieren, den Austausch zu organisieren und Betroffene und deren Angehörige zu informieren<sup>33</sup>. Im Jahr 2009 erschien hierzu unter dem Titel „Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltenen Erkrankungen in Deutschland“ im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit eine Studie der Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie der Leibniz Universität Hannover.<sup>34</sup> Die Initiative zur Initiierung eines SE-

---

29 Zum Konzept eines nationalen Aktionsplanes in Zusammenhang mit SE, siehe auch: [http://www.achse-online.de/cms/was\\_tut\\_achse/interessen\\_vertreten/nationalplan\\_seltene\\_erkrankungen.php](http://www.achse-online.de/cms/was_tut_achse/interessen_vertreten/nationalplan_seltene_erkrankungen.php) (Stand 15. Februar 2013).

30 Siehe zum Europäischen Kontext auch Kapitel 5.

31 Nach: NAMSE: <http://www.namse.de/ueber-uns.html> (Stand 4. Februar 2013). Weitere Informationen zum Verein Achse e.V. in Kapitel 5.

32 Zur Forschungsförderung durch das BMBF

33 Eine Verlinkung zu den im Folgenden aufgezeigten Netzwerken ist eingestellt auf: <http://www.netzwerke-seltener-erkrankungen.de/> (Stand 11. Februar 2013).

34 Die Studie ist eingestellt auf: [http://www.europlanproject.eu/newsite\\_986987/Resources/docs/NATIONALPLANS\\_GERM1\\_BMG-G-09050-Bericht-Massnahmen-seltene-Krankheiten\\_200908.pdf](http://www.europlanproject.eu/newsite_986987/Resources/docs/NATIONALPLANS_GERM1_BMG-G-09050-Bericht-Massnahmen-seltene-Krankheiten_200908.pdf) (Stand 19. Februar 2013).

spezifischen Forschungsschwerpunktes geht in den meisten Fällen von behandelnden Ärzten vor Ort aus, die sich auf bestimmte SE spezialisiert haben.<sup>35</sup>

Hierzu eine Auswahl bestehender Forschungsverbände und –netzwerke zu einzelnen SE:

- **Angeborene Störungen des Blutbildes**  
<http://www.bmfs.de/home/koordination.htm> (Stand 14. Februar 2013).
- **Chronische Hautfragilität (Epidermolysis bullosa)**  
Website: <http://www.netzwerk-eb.de/> (Stand 13. Februar 2013).
- **Erbliche Netzhautdegenerationen**  
HOPE [http://www.rd-hope.de/aim\\_objectives.html](http://www.rd-hope.de/aim_objectives.html) (12. Februar 2013).
- **Erkrankungen des Immunsystems bei Kindern und Jugendlichen**  
Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API), Website PID-NET  
<http://www.kinderimmunologie.de/cms/> (Stand 13. Februar 2013).
- **Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)**  
Website: <http://campus.uni-muenster.de/fileadmin/einrichtung/immunologie/AID-Net.htm> (Stand 13. Februar 2013)
- **Forschungsnetzwerk für Systemische Sklerodermie**  
<http://www.sklerodermie.info/DNSSContent/m1/k2/index.aspx> (Stand 19. Februar 2013).
- **Genetisch bedingte Skeletterkrankungen**  
SKELNET: <http://www.skelnet.de/content/> (Stand 13. Februar 2013)
- **Ichthyosen und verwandte Verhornungsstörungen (NIRK)**  
Website: <http://www.netzwerk-ichthyose.de/index.php?id=5> (Stand 11. Februar 2013).
- **Imprinting-Erkrankungen: Klinisches Spektrum und pathogenetische Mechanismen**  
Hinweis zum Netzwerk auf: <http://www.netzwerke-seltener-erkrankungen.de/imperkrank.html> (Stand 12. Februar 2013).
- **Mitochondriale Erkrankungen**<sup>36</sup>  
mitoNET – Deutsches Netzwerk für mitochondriale Erkrankungen, Website:  
<http://mitonet.org/startseite/netzwerk/> (Stand 11. Februar 2013).
- **Muskeldystrophie-Netzwerk MD-NET**  
Website: [http://www.md-net.org/inhalt/das\\_netzwerk/](http://www.md-net.org/inhalt/das_netzwerk/) (Stand 14. Februar 2013).

---

35 Laut Einschätzung von Achse e.V. in einem Gespräch am 14. Februar 2013.

36 Mitochondrien (spezifische Enzyme) sind gemäß der Definition von mitoNET „semiautonome Kraftwerke der Zelle“. Eine Fehlfunktion (mitochondriale Erkrankungen) sind eine Unterversorgung von Zellen mit Energie.

➤ **Sarkom-Erkrankungen**

Transarnet, Website <http://campus.uni-muenster.de/transarnet.html> (Stand 12. Februar 2013).

➤ **Seltene Lungenerkrankungen**

CARPuD Konsortium, Website:

[http://lebao.de/index.php?option=com\\_content&task=view&id=227&Itemid=96](http://lebao.de/index.php?option=com_content&task=view&id=227&Itemid=96) (Stand 12. Februar 2013).

➤ **Uro-Raktale Fehlbildungen**

CURE-NET <http://www.cure-net.de/> (Stand 14. Februar 2013).

#### 4.4. Selbsthilfegruppen in Deutschland

Zum Erfahrungsaustausch, der gegenseitigen Hilfe und Öffentlichkeitsarbeit haben sich in Deutschland eine Reihe von Betroffeneninitiativen und -vereinen gegründet.

Der Dachverband der SE-Selbsthilfegruppen achse, e.V. existiert seit dem Jahr 2003 und ist eine Ausgründung der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe (BAG).<sup>37</sup> Ziele der Arbeit des Vereins sind:

- „Menschen mit Seltenen Erkrankungen und ihre Selbsthilfeorganisationen vernetzen;
- die Interessen von Menschen mit Seltenen Erkrankungen politisch vertreten;
- das allgemeine Wissen über Seltene Erkrankungen vergrößern;
- eine bessere Unterrichtung der Ärzte, anderer Therapeuten und medizinischer Experten über Symptome, Diagnose, Verlauf und Therapie von Seltenen Erkrankungen und den Austausch mit Spezialisten fördern;
- die Zusammenarbeit zwischen Ärzten, pharmazeutischer Industrie und der Selbsthilfe auf der Grundlage von Transparenz und Unabhängigkeit voranbringen;
- die Erforschung von Seltenen Erkrankungen, Arzneimitteln (so genannten „orphan drugs“) und von weiteren Therapiemöglichkeiten vorantreiben.
- die Gründung und den Aufbau von überregionalen Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen unterstützen.“<sup>38</sup>

Beigefügt sind die folgenden Informationen des Vereins achse:

- achse (Hrsg.), Kennen Sie eine Seltene Erkrankung? Und kennen Sie uns?, Berlin 2010. In der Broschüre werden auch die krankheitsspezifischen Selbsthilfegruppen<sup>39</sup> vorgestellt, die mit Stand 2010 Mitgliedsorganisationen des Vereins achse waren.

**Anlage 1**

---

37 Informationen zur Programmen der Selbsthilfeförderung durch die BAG auf: <http://www.bag-selbsthilfe.de/selbsthilfefoerderung-intern.html> (Stand 19. Februar 2013).

38 Selbstdarstellung von Achse e.V. auf: [http://www.achse-online.de/cms/die\\_achse/warumachse/den\\_seltenen\\_stimme\\_gaben.php](http://www.achse-online.de/cms/die_achse/warumachse/den_seltenen_stimme_gaben.php) (Stand 19. Februar 2013).

39 Eine Übersicht zu diesen Organisationen ist eingestellt auf: <http://www.achse-online.de/cms/mitglieder/mitgliederverzeichnis.php> (Stand 15. Februar 2013).



- achse e.V. (Hrsg.), Den Seltenen eine Stimme geben, Informations-Flyer, o.D.

## Anlage 2

Die Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen (NAKOS) hat eine Datenbank zum Thema SE eingerichtet, die sich vor allem an Erkrankte richtet: <http://www.nakos.de/site/datenbanken/blau/>

Weitere Organisationen, die sich mit den Herausforderungen von SE befassen:

- Care-For-Rare Foundation. Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen. <http://www.care-for-rare.org/de>
- Initiative Seltene Erkrankungen. <http://www.selteneerkrankungen.de/>
- Kindernetzwerk, Neue Aktivitäten bei seltenen Krankheiten, <http://www.kindernetzwerk.de/neue-aktivitaeten-bei-seltenen-erkrankungen/bayern/aschaffenburg/tag-der-seltenen-krankheit071188.html>
- Orpha-Selbsthilfe <http://orpha-selbsthilfe.de/forum/index.php>
- Gemeinsam für die Seltenen. Die Initiative zu seltenen Krankheiten. <http://www.gemeinsamselten.de/start.php>

## 5. Der europäische Kontext

SE zählen im Bereich der Gesundheitsforschung zu den Schwerpunkten der Europäischen Union (EU).<sup>40</sup>

### 5.1. Rechtgrundlage in der EU für die Auseinandersetzung

Maßgeblich für die Befassung in der EU mit SE ist die Mitteilung der Kommission an den Rat, das Europäische Parlament, den Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und den Ausschuss der Regionen über „seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa“ vom 11. November 2008<sup>41</sup> <KOM(2008) 679 endgültig>, beigefügt in der

## Anlage 3

Am 9. Juni 2009 nahm der Ministerrat für Beschäftigung, Sozialpolitik, Gesundheit und Verbraucherschutz (EPSCO) der Europäischen Union diese auch von Deutschland unterstützte Empfehlung an. Insbesondere wird darin den Mitgliedstaaten empfohlen, bis zum Jahr 2013 nationale Aktionspläne zu erstellen<sup>42</sup> sowie Fachzentren und europäische Referenznetze zu etablieren.

---

40 Zielstellungen der EU und aktuelle Informationen zur Gesundheitsforschung im Zusammenhang mit SE auf: [http://ec.europa.eu/health-eu/health\\_problems/rare\\_diseases/index\\_de.htm#tab\\_eu\\_activities](http://ec.europa.eu/health-eu/health_problems/rare_diseases/index_de.htm#tab_eu_activities) (Stand 19. Februar 2013).

41 Eingestellt auf: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_de.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_de.pdf) (Stand 19. Februar 2013).

42 Eine Übersicht über den Stand der Erstellung nationaler Aktionspläne zu SE auf: [http://www.euoplanproject.eu/newsite\\_986987/plans.html](http://www.euoplanproject.eu/newsite_986987/plans.html) (Stand 18. Februar 2013).

## 5.2. Ziele der Initiativen auf europäischer Ebene

Ziele der Initiativen auf europäischer Ebene sind die

- „Verbesserung von Anerkennung und Sichtbarkeit seltener Krankheiten
- Gewährleistung einer angemessenen Codierung und Rückverfolgbarkeit seltener Krankheiten in allen Gesundheitsinformationssystemen
- Unterstützung nationaler Pläne für seltene Krankheiten in den EU-Ländern
- Stärkung der Zusammenarbeit und Koordinierung auf EU-Ebene
- Errichtung europäischer Referenznetze, die Fachzentren und Sachverständige aus verschiedenen Ländern miteinander verknüpfen, damit sie Wissen austauschen und herausfinden können, wohin sich Patienten wenden können, wenn in ihrem Heimatland das erforderliche Fachwissen nicht vorhanden ist
- Schaffung von Anreizen für mehr Forschung in diesem Bereich
- Bewertung der derzeitigen Praktiken zum Screening der Bevölkerung“<sup>43</sup>

Weiterhin wurde im Jahr 2008 das Drei-Jahres-Programm EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) aufgelegt und für den Zeitraum 2011 bis 2015 unter Leitung des italienischen Gesundheitsinstituts und dem italienischen Zentrum für Seltene Krankheiten fortgeschrieben. Wesentliches Ziel dieses Programms ist es, ein internationales und interaktives Netzwerk von Akteuren weiter auszubauen sowie die Ausarbeitung und Umsetzung nationalen Aktionsplänen wissenschaftlich und technisch zu unterstützen.<sup>44</sup> In einem Leitliniendokument hat EUROPLAN Empfehlungen für die Erarbeitung nationaler Aktionspläne zusammengefasst. Die Kurzdarstellung dieser Leitlinien ist in der

### Anlage 4

beigefügt.

Zur Unterstützung der Aktivitäten der EU wurde ein Sachverständigenausschuss der Europäischen Union (European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD) eingesetzt.<sup>45</sup>

## 6. Parlamentarische Vorgänge in der 17. Wahlperiode im Zusammenhang mit Seltenen Erkrankungen

In der laufenden 17. Wahlperiode waren Aspekte von SE Gegenstand von parlamentarischen Vorgängen:

### 1. Bundestagsdrucksache 17/3976 vom 29. November 2010

---

43 nach: Was sind seltene Krankheiten, hier: Was unternimmt die EU?, eingestellt auf: [http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/policy/index\\_de.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_de.htm) (Stand 19. Februar 2013).

44 Weitere Informationen zu EUROPLAN auf: [http://www.euoplanproject.eu/newsite\\_986987/index.html](http://www.euoplanproject.eu/newsite_986987/index.html) (Stand 18. Februar 2013).

45 Nach: NAMSE, Entwicklungen in der Europäischen Union, eingestellt auf: <http://namse.de/ueber-uns/entwicklungen-in-der-europaeischen-union.html> (Stand 18. Februar 2013). Weitere Informationen zur Aufgabenstellung und Arbeit von EURCD auf: [http://www.eucerd.eu/?page\\_id=2](http://www.eucerd.eu/?page_id=2) (Stand 18. Februar 2013).

---

In ihrer Antwort nahm die Bundesregierung Stellung auf eine Kleine Anfrage der Abgeordneten René Röspel u.a. zum Stand der Erforschung der Amyotrophen Laterasklerose und dem Stand der Forschungsförderung von ALS. Die Antwort der Bundesregierung ist in der

**Anlage 5**

beigefügt. Bei ALS handelt es sich um eine seltene neurodegenerative Erkrankung, an der nach Schätzungen in Deutschland weniger als drei von 100.00 Personen erkranken.

**2. Bundestagsdrucksache 17/6812 vom 19. August 2011**

Antwort der Parlamentarischen Staatssekretärin Ulrike Flach beim Bundesminister für Gesundheit vom 15. August 2011 auf eine Schriftliche Frage des Abgeordneten René Röspel im Zusammenhang mit der Infektionsrate von Lyme-Borreliose. Die Antwort ist in der

**Anlage 6**

beigefügt. Bei Lyme-Borreliose handelt es sich um eine von Zecken übertragene Infektionskrankheit, die im Krankheitsverlauf unterschiedliche Organe befallen kann. Im Jahr 2010 wurden bundesweit weniger als 5000 Fälle bekannt mit einem Schwerpunkt der Erkrankungen in den Bundesländern Brandenburg und Sachsen.

**3. Bundestagsdrucksache 17/2715 vom 6. August 2010**

Antwort der Parlamentarischen Staatssekretärin Annette Widmann-Mauz beim Bundesminister für Gesundheit vom 4. August 2011 auf eine Schriftliche Frage der Abgeordneten Dr. Marlis Volmer im Zusammenhang mit der Versorgung von an einer SE erkrankten oder chronisch kranken Kindern in so genannten Spezialambulanzen gemäß § 120 Abs. 1 und 1a SGB V. Die Antwort ist in der

**Anlage 7**

beigefügt.<sup>46</sup>

**7. Zusammenfassung**

Die zentrale Herausforderung bei der Auseinandersetzung mit SE ist wie dargestellt, den behandelnden Arzt in die Lage zu versetzen, eine SE schnell diagnostizieren zu können. Dies gilt im Besonderen für diejenigen Fälle, in denen die Krankheit mit einer Vielzahl unterschiedlicher Symptome auftritt beziehungsweise besonders geringe Fallzahlen vorliegen. Hierzu wurden in den vergangenen Jahren wesentliche Maßnahmen zu einer besseren Information von Patienten und Ärzten, nicht zuletzt durch entsprechende Initiativen auf nationaler und europäischer Ebene auf den Weg gebracht.

Ein wesentliches Ziel der Gesundheitsforschung im Zusammenhang mit SE ist es, Therapien zu entwickeln, mit denen nicht nur die Symptome von SE behandelt werden können, sondern in Fällen genetischer Fehlfunktionen die verursachenden genetischen Codes zu entschlüsseln, um den Ausbruch der Krankheit zu verhindern oder zumindest zu verzögern.

---

46 Zur Bedeutung des § 120 Abs. 1 und 1a SGB V im Zusammenhang mit SE siehe auch Kapitel 4, S. 12.

Selbsthilfeorganisationen von und für Patienten mit SE sind, wie beispielsweise deren Dachverband achse e.V., eng mit politischen Institutionen und Forschungseinrichtungen vernetzt.

Zu lösen bleibt angesichts einer zunehmenden Ökonomisierung des Gesundheitsmarktes einerseits und der geringen notwendigen Herstellungsmengen, die zur Medikamentierung einer SE notwendig sind, andererseits, das Problem einer ausreichenden Versorgung von SE-Patienten mit wirksamen Arzneimitteln.

## **8. Literaturhinweise**

Deutsches Ärzteblatt, Interview mit Wolfgang Zöller, Beauftragter der Bundesregierung für die Belange der Patientinnen und Patienten: „Ärzte benötigen mehr Informationen zu seltenen Krankheiten, Ausg. 108(49)

Eidt, Daniela (u.a.), Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland, Studie der Leibniz Universität Hannover, Forschungsstelle für Gesundheitsökonomie im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit, Hannover, 9. Juni 2009, S. 2 und S. 20.

Enzmann, H., Lütz, J., Förderung von Arzneimittel für seltene Leiden durch die Europäische Gemeinschaft, in: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz, Band 51, Heft 5, S. 500 ff.

European Commission, Special Eurobarometer 361. European Awareness of Rare Diseases. Report, Brüssel 2011.

Europplan, Empfehlungen für die Entwicklung von Nationale Plänen für seltene Krankheiten, Leitliniendokument, Kurzfassung, o.O., 2010, eingestellt auf:

GKV-Spitzenverband, Presseerklärung vom 23. Juli 2012, AMNOG-Verhandlungen zum ersten Wirkstoff gegen seltene Erkrankungen erfolgreich beendet, auf:

[http://www.gkv-spitzenverband.de/presse/pressemitteilungen\\_und\\_statements/pressemitteilung\\_6529.jsp](http://www.gkv-spitzenverband.de/presse/pressemitteilungen_und_statements/pressemitteilung_6529.jsp)

Lelgemann, M., Francke, R., Seltene Erkrankungen in professionellen Gesundheitssystemen, in: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz, Band 51, Heft 5, S. 509 ff.

Pommerering, K., Debling, D., Kaatsch, P., Blettner, M., Register zu seltenen Krankheiten. Patientencompliance und Datenschutz, in: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz, Band 51, Heft 5, S. 491 ff.

Rat der Europäischen Union, Gesetzgebungsakte und andere Rechtsinstrumente, Betr.: Empfehlung des Rates für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten (Dok.-Nr. 10122/09), Brüssel 5. Juni 2009

Roll, Kathrin (u.a.), Zulassung und Erstattung von Orphan Drugs im internationalen Vergleich, Stuttgart, New York 2012.

Rückinger, S., Boneberger, A., Epidemiologische Herausforderungen bei seltenen Krankheiten, in: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz, Band 51, Heft 5, S. 483 ff.

Wetterauer, B., Schuster, R., Seltene Krankheiten. Probleme, Stand und Entwicklung der nationalen und Europäischen Forschungsförderung, in: Bundesgesundheitsblatt, Gesundheitsforschung, Gesundheitsschutz, Band 51, Heft 5, S. 519 ff.

## **9. Einschlägige Weblinks zum Thema Seltene Erkrankungen**

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen  
<http://www.achse-online.de/>

Allianz seltener Erkrankungen (ACHSE),  
[http://www.achse-online.de/cms/die\\_achse/warumachse/warumachse.phpv](http://www.achse-online.de/cms/die_achse/warumachse/warumachse.phpv)

BMBF, Fördermittel  
<http://www.bmbf.de/foerderungen/20962.php>

BMG, Stichwort Seltene Krankheiten  
<http://www.bmg.bund.de/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>

Care-for Rare Foundation. Stiftung für Kinder mit seltenen Erkrankungen.  
<http://www.care-for-rare.org/de>

Charité, Berliner Zentrum für seltene Krankheiten,  
<http://bcse.charite.de/erkrankungen/>

ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases  
<http://www.e-rare.eu/project>

Eurodis – rare Diseases Europe  
<http://www.eurordis.org/de/news/der-tag-der-seltenen-krankheiten-die-kampagne-2013-lauft>

Europäische Kommission, Strategie zum Umgang mit SK  
[http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/policy/index\\_de.htm](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_de.htm)

European Union Committee on Rare Diseases  
[http://www.eucerd.eu/?page\\_id=2](http://www.eucerd.eu/?page_id=2)

Initiative Seltene Erkrankungen  
<http://www.selteneerkrankungen.de/>

Kindernetzwerk, Neue Aktivitäten bei seltenen Krankheiten  
<http://www.kindernetzwerk.de/neue-aktivitaeten-bei-seltenen-erkrankungen/bayern/aschaffenburg/tag-der-seltenen-krankheit071188.html>

Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE)  
<http://www.namse.de/ueber-uns+.html>

onmeda, hier: Auflistung 100 seltener Krankheiten

[http://www.onmeda.de/krankheiten/seltene\\_krankheiten\\_a-z.html](http://www.onmeda.de/krankheiten/seltene_krankheiten_a-z.html)

OrphanBiotecFoundation

<http://www.orphanbiotec-foundation.com/>

Orphanet

<http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/?lng=DE>

Orpha-Selbsthilfe

<http://orpha-selbsthilfe.de/forum/index.php>

Positionspapier des vfa zu Orphan-Drugs, auf

<http://www.vfa.de/embed/pos-orphandrugs.pdf>

pta-Forum online

<http://www.pta-forum.de/index.php?id=2353>

Rare-Disease-Day, Website

<http://www.rarediseaseday.org/article/about-rare-disease-day>

Richtlinien zur Förderung transnationaler Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen innerhalb des ERA-NET "E-Rare" auf der Seite des BMBF

<http://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/4647.php>

Robert-Bosch-Stiftung, Themenschwerpunkt Leben mit der Krankheit, eingestellt auf

<http://www.bosch-stiftung.de/content/language1/html/6708.asp>

Seltene Krankheiten – der lange Weg zur richtige Diagnose (Kupferstecherkrankheit) 12.12.12

<http://bio-pro.de/magazin/index.html?lang=de&artikelid=/artikel/08933/index.html>

Übersicht BMBF

<http://www.bmbf.de/de/1109.php>

Universität Freiburg, Zentrum für Seltene Krankheiten (FZSE)

<http://www.uniklinik-freiburg.de/fzse/live/index.html>

Universität Mannheim, Zentrum für seltene Krankheiten,

<http://www.umm.de/5109.0.html>

Universitätsklinikum Tübingen, Behandlungs- und Forschungszentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE-Tübingen, Informationsbroschüre, eingestellt auf: <http://www.medizin.uni-tuebin->

[gen.de/uktmedia/Patienten/PDF\\_Archiv/Patientenbrosch%C3%BCren/Zentrum+f%C3%BCr+Seltene+Erkrankungen/Informationsbrosch%C3%BCre+ZSE.pdf](http://www.medizin.uni-tuebin-gen.de/uktmedia/Patienten/PDF_Archiv/Patientenbrosch%C3%BCren/Zentrum+f%C3%BCr+Seltene+Erkrankungen/Informationsbrosch%C3%BCre+ZSE.pdf) (Stand 31. Januar 2013).

vfa, Liste der zugelassenen Orphan-Drugs

<http://www.vfa.de/de/arzneimittel-forschung/datenbanken-zu-arzneimitteln/orphan-drugs-list>

WDR Interview mit Prof. Dr. Thomas Klockgether, Universität Bonn

[http://www.wdr.de/wissen/wdr\\_wissen/themen/gesundheitsmedizin/aktuell/2011/02/zentrum\\_fuer\\_seltene\\_erkrankungen.php5](http://www.wdr.de/wissen/wdr_wissen/themen/gesundheitsmedizin/aktuell/2011/02/zentrum_fuer_seltene_erkrankungen.php5)

Zentrum für Seltene Erkrankungen Bonn.

<http://ukb.uni-bonn.de/quick2web/internet/internet.nsf/vwUNIDLookup/D6FCED6F0A551F38C12577D900449FF6>

