

Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen

AD-HOC-EMPFEHLUNG

Berlin, 23. November 2018

Allein in Deutschland leben vier Millionen Menschen mit einer der 7.000 bis 8.000 bekannten seltenen Erkrankungen.¹ Diese Erkrankungen sind meist erblich bedingt, häufig lebensbedrohlich und können zu chronischer Einschränkung und Behinderung führen. Von einer seltenen Erkrankung spricht man in der EU, wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind.² Weil sie so selten sind, wird diesen Erkrankungen oft nicht genug Aufmerksamkeit entgegengebracht. Darum sind besondere Anstrengungen erforderlich, um dafür zu sorgen, dass weniger Menschen erkranken, weniger Neugeborene und Kinder an diesen Krankheiten sterben, die Lebensqualität der Patienten verbessert sowie ihre Leistungsfähigkeit möglichst weitgehend erhalten wird. Die hier vorgestellten Überlegungen erlangen nicht zuletzt deshalb allgemeine Bedeutung, weil alle Menschen mit seltenen Erkrankungen zusammengenommen einen durchaus erheblichen Anteil der Bevölkerung stellen.

Leben mit medizinischer, sozialer und wirtschaftlicher Vulnerabilität

Menschen mit einer seltenen Erkrankung sehen sich mit einer Vielzahl von Problemen konfrontiert. Ihre Diagnose wird häufig falsch oder erst verspätet gestellt. Sie leiden an einem Mangel an Informationen und praktischer Unterstützung im Alltag. Qualifizierte Facheinrichtungen sind oft schlecht erreichbar. Ausgrenzung, mangelndes Verständnis der Umgebung und fehlende Kontaktmöglichkeiten zwischen den oft weit voneinander entfernt lebenden Patienten stellen eine psychische Belastung dar und können zu einem Gefühl der Isolation führen. Strukturelle, medizinische und ökonomische Gründe erschweren in einem auf die großen Volkskrankheiten ausgerichteten Gesundheitswesen sowohl die medizinische Versorgung der Betroffenen als auch die Forschung zur Verbesserung von Diagnose und Therapie.

Der Diagnose geht häufig eine jahrelange Odyssee der Erkrankten voraus, und nicht selten hängt die richtige Diagnose davon ab, dass man zufällig an den richtigen Arzt gerät. Wenn eine seltene Erkrankung schließlich korrekt festgestellt wurde, wird der Patient in aller Regel mit schlechten Aussichten konfrontiert, da es für die allermeisten dieser Erkrankungen kaum wirksame Therapien gibt, Studien selten durchgeführt werden und ganz allgemein Informationen schwer zugänglich sind. Darüber hinaus mangelt es oft an Fachpersonal und insbesondere an einer – meist erforderlichen – multiprofessionellen Betreuung zur Unterstützung der Betroffenen bei der Bewältigung des Alltags und der psychischen Belastung.

Dank moderner medizinischer Forschung und der intensiven Arbeit medizinischer Experten konnten die Möglichkeiten der Diagnostik, insbesondere im molekularbiologischen Bereich, verbessert werden und für einige seltene Erkrankungen symptomatische oder sogar kausal wirksame Therapien entwickelt werden, die eine

erhebliche Steigerung der Lebensqualität sowie Lebenserwartung ermöglichen, wie das Beispiel der Mukoviszidose eindrücklich zeigt.³ Die betroffenen Patienten werden aber meist nicht geheilt, sondern benötigen aufgrund ihrer chronischen Erkrankung eine lebenslange intensive therapeutische Versorgung. Dies stellt das Gesundheitswesen mit seinen strukturellen und ökonomischen Begrenzungen, unter anderem mit Blick auf eine ausreichende, zweckmäßige, wirtschaftliche und notwendige Versorgung nach § 12 SGB V, vor besondere Herausforderungen. Diese bestehen darin, allen Menschen mit seltenen Erkrankungen eine Versorgung nach dem allgemein anerkannten Stand des medizinischen Wissens zukommen zu lassen, und dabei die im Folgenden benannten ethischen Aspekte angemessen zu berücksichtigen.

Ethische Aspekte

Menschen mit seltenen Erkrankungen zählen zu den besonders vulnerablen Gruppen. Ihre Vulnerabilität entsteht zum einen durch die Schwere und Chronizität der Erkrankung sowie durch die hohe familiäre Belastung, die sich hinsichtlich Fragen der Familienplanung oder im Fall der Betroffenheit weiterer Familienmitglieder verstärken kann. Zum anderen tragen auch die Isolation und der schlechte Zugang zu unterstützenden Ressourcen als Folge der strukturellen Ausrichtung des Gesundheitswesens auf häufige Erkrankungen und insbesondere die großen Volkskrankheiten zu ihrer Vulnerabilität bei.⁴ Ebenso wie andere vulnerable Gruppen sind Menschen mit seltenen Erkrankungen aufgrund ihrer marginalisierten Position in der Gefahr, dass ihre Belastungen nicht angemessen kompensiert und ihre Interessen nicht ausreichend wahrgenommen werden. Neben den allgemeinen ethischen Prinzipien des Respekts vor der Selbstbestimmung, der Wohltätigkeit und Schadensvermeidung ist in ihrem Fall auch das Prinzip der Gerechtigkeit, verstanden als Befähigungs- sowie Verteilungsgerechtigkeit, von großer Bedeutung.⁵

Es besteht weithin Konsens, dass eine solidarische Gesellschaft allen ihren Mitgliedern eine faire Chance auf adäquate Behandlung im Fall von Krankheit einräumen muss, unabhängig davon, ob es sich um eine häufige oder seltene Erkrankung handelt. Der Anspruch auf Bereitstellung und Finanzierung einer wirksamen und zweckmäßigen Behandlung ist in Deutschland in § 12 SGB V für die gesetzlich Versicherten festgeschrieben. Allerdings gilt es unter Gerechtigkeitsgesichtspunkten auch, die Wirtschaftlichkeit der ins Auge gefassten Behandlung zu berücksichtigen. In Debatten über die Priorisierung von Gesundheitsleistungen zur Verwirklichung einer gerechten Verteilung knapper Ressourcen im Gesundheitswesen wird deshalb zu Recht argumentiert, Maßnahmen mit hohem Individualnutzen (unter anderem gemessen in sogenannten qualitätsbereinigten Lebensjahren) und guter Evidenz gegenüber solchen mit geringem Individualnutzen und schlechter Evidenz zu bevorzugen, und zwar insbesondere dann, wenn es sich um teure Behandlungen handelt, wie dies bei

¹ Vgl. Eidt et al. 2009a, 1.

² Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden (ABl. 2000, L 18, S. 1).

³ Vgl. Nährlich/Burkhardt/Wiese 2017.

⁴ Vgl. International Bioethics Committee 2011.

⁵ Vgl. Dabrock 2012.

seltenen Erkrankungen der Fall sein kann. Dabei ist aus Gründen des fairen Zugangs zu einer angemessenen Gesundheitsversorgung auch der Umstand zu berücksichtigen, dass es wegen der vergleichsweise geringen Fallzahlen wesentlich schwieriger ist, für Therapiemaßnahmen bei seltenen Erkrankungen jenes Evidenzniveau zu erreichen, das bei der Zulassung und Erstattung von Therapien häufiger Krankheiten erwartet werden kann.⁶

Neuerdings wird auch – ergänzend – darauf hingewiesen, dass der Umgang mit seltenen Erkrankungen eine Art Pilotcharakter für die zukünftige Gestaltung des Gesundheitswesens erhalte. Denn mit der wachsenden Bedeutung der sogenannten Präzisionsmedizin, also einer stärker personalisiert, prädiktiv, präventiv und partizipatorisch ausgerichteten biomarkerbasierten und Big-Data-getriebenen Medizin⁷, würden auch die sogenannten Volkskrankheiten mehr und mehr in Untergruppen differenziert. Das Gesundheitssystem müsse insgesamt besser darauf vorbereitet werden, mit den Folgen dieser Entwicklung gerecht, effizient und effektiv umzugehen. Man müsse den Bereich der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen schon jetzt so organisieren, dass die notwendigen Weichen für die Bewältigung dieses allgemeinen Trends der Medizin gestellt werden. Auch dies ist ein wichtiges ethisches Argument, der gerechten Verteilung von Ressourcen sowie der spezifischen Vulnerabilität von Menschen mit seltenen Erkrankungen besondere Aufmerksamkeit zu widmen.

Dies erfordert besondere Maßnahmen des Schutzes von Menschen mit seltenen Erkrankungen vor schlechter und unzureichender Versorgung sowie ihrer Befähigung und Beteiligung (Empowerment), um eine ausreichende und faire Abbildung der Bedürfnisse der Betroffenen in der Planung der Forschungs- und Versorgungslandschaft zu gewährleisten.⁸

Schutz vor schlechter und unzureichender Versorgung

Einer schlechten und unzureichenden Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen muss in einem ersten Schritt durch angemessene Aus-, Fort- und Weiterbildung innerhalb der Gesundheitsberufe vorgebeugt werden. Zu diesem Zweck erscheint es sinnvoll, das Thema in der ärztlichen Ausbildung und in der anderer Gesundheitsberufe stärker zu berücksichtigen. In diesen Ausbildungsgängen werden heutzutage aus naheliegenden versorgungspraktischen Gründen häufige Erkrankungen in den Mittelpunkt gestellt. Wissen und Fähigkeiten im Umgang mit seltenen Erkrankungen kommen dagegen oft zu kurz. Insofern also etwa das Medizinstudium auf die Bedürfnisse der breitenwirksamen allgemein- und hausärztlichen Versorgung abstellt, sind besondere Anstrengungen und Anreize nötig, um die Studierenden zumindest für die spezifische Problematik seltener Erkrankungen zu sensibilisieren. Auch nach Abschluss der Ausbildung sollten mithilfe spezifischer Fort- und Weiterbildungsprogramme die notwendigen Kenntnisse und Fertigkeiten im Bereich der seltenen Erkrankungen jeweils bedarfsabhängig sichergestellt werden.

Die ethischen Prinzipien der Wohltätigkeit und der Schadensvermeidung verlangen zudem eine qualitativ hochwertige Versorgung. Diese ist für Patienten mit seltenen Erkrankungen oft nur in spezifisch dafür eingerichteten Zentren bzw. Spezialambulanzen zu erhalten. Soll für diese Patientengruppen eine gerechterweise gebotene, das heißt notwendige, angemessene und dabei wirtschaftliche Gesundheitsversorgung bereitgestellt werden, bedarf das dafür erforderliche zusätzliche Engagement von Einrichtungen (meist Universitäten) ausreichender Finanzierung. In der Praxis stehen der Etablierung solcher Einrichtungen bürokratische Hürden entgegen. Wenn eine Priorisierung als unvermeidlich angesehen wird, dann darf sie nicht die Grundversorgung mit Personal und Ausstattung im Bereich von Diagnostik, Therapie und Prävention betreffen.⁹ Diese Grundversorgung wird in der Regel zentralisiert erfolgen. Auch solche Maßnahmen, die darüber hinaus eine dezentrale Betreuung der verstreut lebenden, meist chronisch kranken Patienten erleichtern, etwa durch Online-Beratung oder Online-Schulungen, können geboten sein und setzen ebenfalls eine angemessene finanzielle Förderung voraus.

Empowerment

Nachteile, die durch die Marginalisierung vulnerabler Gruppen entstehen, müssen durch gezielte Befähigungs- und Beteiligungsmaßnahmen ausgeglichen werden. Dieses sogenannte Empowerment hat zum Ziel, Menschen mit seltenen Erkrankungen stärker in sie betreffende Entscheidungen einzubeziehen, um ihre Wünsche und Interessen besser abzubilden.¹⁰ Die Beteiligung von Patientenvertretungen und Selbsthilfeorganisationen kann die Qualität der Versorgung verbessern, denn Betroffene mit seltenen Erkrankungen sind oft europa- oder gar weltweit vernetzt und haben mitunter Fachkenntnis über ihre Erkrankung erworben, die das Fachwissen des Arztes im Einzelfall übersteigen kann. Zentrale, übersichtliche und niederschwellige Informationsangebote sind für Menschen auf der Suche nach der richtigen Diagnose, nach verfügbaren Medikamenten oder der Möglichkeit zur Studienteilnahme besonders wichtig.¹¹

Aber auch bei strukturellen Entscheidungen im Gesundheitswesen ist die Partizipation der Betroffenen geboten. So kann die Forschung schneller auf Versorgungslücken reagieren und die Zusammenarbeit zwischen Spezialambulanz und hausärztlicher Versorgung verbessert werden, wenn Patientengruppen einbezogen werden. Wenn eine Priorisierung von Maßnahmen als unerlässlich angesehen wird, sollte dies nicht ohne Beteiligung der jeweils betroffenen Patienten erfolgen.

6 Vgl. Biller-Andorno/Lie/ter Meulen 2002.

7 Siehe hierzu Hood et al. 2004.

8 Vgl. ten Have 2016.

9 Zur Problematik der Priorisierung siehe Zentrale Ethikkommission bei der Bundesärztekammer 2007.

10 Vgl. Schickanz 2015.

11 Beispiele dafür sind das zentrale Informationsportal über seltene Erkrankungen ZISPE (<https://www.portal-se.de>), der Versorgungsatlas für Menschen mit seltenen Erkrankungen se-atlas (<https://www.se-atlas.de>) sowie das internationale Verzeichnis seltener Erkrankungen Orphanet (<https://www.orpha.net>). Internationale Datenbanken für Ärzte sind FindZebra (<http://www.findzebra.com>), Rare Disease Discovery (<http://disease-discovery.udl.cat>) sowie Phenomizer (<http://compbio.charite.de/phenomizer>).

Um solche Partizipationsaufgaben angemessen erfüllen zu können, sollten Patientenorganisationen unabhängig, transparent und möglichst frei von Interessenkonflikten arbeiten.¹² Diese können etwa entstehen, wenn Patientenorganisationen von pharmazeutischen Herstellern instrumentalisiert werden oder wenn zwischen verschiedenen in einer Selbsthilfegruppe organisierten Betroffenengruppen – etwa zwischen Patienten und Angehörigen – unterschiedliche Interessenlagen bestehen. Solchen Interessenkonflikten muss durch das Bereitstellen öffentlicher Fördermittel einerseits und durch die Etablierung demokratisch verfasster Organisationsstrukturen andererseits entgegengewirkt werden. Eine öffentliche Förderung kann insbesondere dazu beitragen, einer einseitigen Abhängigkeit von Industrieunternehmen entgegenzuwirken.

Nationales Aktionsbündnis für Seltene Erkrankungen

In den letzten Jahren wurden bereits einige Anstrengungen unternommen, die Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen zu verbessern. 2010 wurde auf Empfehlung der Europäischen Union ein Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE) gegründet. NAMSE ist ein Forum von 28 Kooperationspartnern, darunter Vertreter der wesentlichen Akteure des Gesundheitswesens sowie von Patientenorganisationen. Gemeinsam identifizieren sie Handlungsfelder, setzen Prioritäten und generieren Empfehlungen. Das Bündnis erarbeitete bis 2013 einen „Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen“.¹³ Insgesamt 52 Maßnahmenvorschläge betrafen die vier als wesentlich erachteten Themen „Fachzentren für seltene Erkrankungen“, „schnellere Diagnose“, „leicht zugängliche Informationen“ und „Intensivierung der Forschung“. Von diesen 52 Maßnahmen waren im Jahr 2017 nach einem NAMSE-Bericht allerdings erst acht abgeschlossen, 21 in der Umsetzung und zehn in Vorbereitung.¹⁴ Die Arbeit des NAMSE ist gerade hinsichtlich der Partizipation von Patienten und damit auch der Qualität und Transparenz von Entscheidungen von großer Bedeutung.

Arzneimittel für seltene Erkrankungen: Hoffnung auf Therapie

Gerade im Bereich der Forschung ist es außerordentlich wichtig, die vorhandenen Kräfte zu bündeln und ihre Vernetzung zu erleichtern, um den Nachteil auszugleichen, der durch die Seltenheit der jeweiligen Erkrankung entsteht. Auch hier sind besondere Anstrengungen erforderlich, um Menschen mit seltenen Erkrankungen gleichen Anteil am Nutzen der wissenschaftlichen Forschung zu ermöglichen, zum Beispiel durch die Förderung von Ausgleichsmaßnahmen. Dazu zählen etwa wiederholt

angebotene Forschungsförderprogramme für seltene Erkrankungen, die auf evidenzbasierte Diagnostik, Therapie und Prävention abzielen.

Seit 2000 gibt es eine EU-Verordnung über „Arzneimittel für seltene Leiden“ (*orphan drugs*), also Medikamente, die nur einer vergleichsweise kleinen Zahl von Patienten zugutekommen und daher ohne ökonomische Anreize von den Medikamentenherstellern nicht entwickelt und produziert werden würden.¹⁵ Mit der Anerkennung eines Medikamentes als Orphan Drug erhält der pharmazeutische Hersteller Vorteile in Form einer Befreiung von Gebühren, einer beschleunigten Bearbeitung des Zulassungsantrages und eines zehnjährigen Marktexklusivrechts. Voraussetzung dafür ist, dass die betreffende Erkrankung lebensbedrohlich ist oder eine chronische Invalidität nach sich zieht. In Deutschland gilt der medizinische Zusatznutzen für ein solches Orphan Drug bereits durch die Zulassung der Europäischen Arzneimittel-Agentur als belegt, sodass es sofort nach der Zulassung erstattungsfähig ist. Der vom Gemeinsamen Bundesausschuss festgestellte Zusatznutzen dient lediglich als Grundlage für die Verhandlung eines Preisnachlasses zwischen Krankenkassen und Hersteller. Erst wenn der Jahresbruttoumsatz des Arzneimittels die Grenze von 50 Millionen Euro übersteigt, ist ein nachgewiesener Zusatznutzen nach § 35a Abs. 1 SGB V Voraussetzung für die Erstattung.

Durch diese EU-Verordnung wurden seit 2000 ca. 140 zugelassene Orphan Drugs für die Patienten verfügbar.¹⁶ In vielen Fällen bieten diese Orphan Drugs den betroffenen Patienten erstmalig überhaupt eine therapeutische Option und sollen es ihnen ermöglichen, trotz oder auch mit ihrer Erkrankung länger oder zumindest besser zu leben. Erfolgreiche Beispiele dafür sind Medikamente gegen die Muskelerkrankung Morbus Pompe, die Blutkrebsart chronische myeloische Leukämie¹⁷ oder den Lungenhochdruck.

Die Umsätze für Orphan Drugs machten 2016 in Deutschland ca. 3,7 Prozent der Gesamtausgaben für Arzneimittel im ambulanten Bereich aus.¹⁸ Die Jahrestherapiekosten pro Patient stiegen 2017 für einzelne Orphan Drugs auf bis zu 1,2 Millionen Euro.¹⁹ Viele Orphan Drugs verlieren zwar ihren Sonderstatus und damit ihre Marktexklusivität wieder, bleiben aber teuer, wenn keine kostengünstigeren Generika auf den Markt kommen. Einerseits ist die Zahl der Orphan Drugs noch klein im Vergleich zu den vielen behandlungsbedürftigen Erkrankungen: Ca. 7.000 bis 8.000 seltenen Erkrankungen standen im Jahr 2017 ca. 1.700 Orphan-Drug-Projekte und ca. 140 „aktive“ Orphan Drugs gegenüber.²⁰ Andererseits wird als problematisch angesehen, dass es einen Anreiz geben könnte, für Erkrankungen, die nicht selten

¹² Vgl. Beier et al. 2016.

¹³ Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 2013.

¹⁴ Vgl. Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen 2017.

¹⁵ Siehe Fn. 2.

¹⁶ Vgl. European Medicines Agency 2018, 3.

¹⁷ Das 10-Jahres-Überleben hat sich bei der chronischen myeloischen Leukämie durch eine neue Medikamentenklasse von 10 auf 90 Prozent erhöht (vgl. Woessner/Lim/Deining 2011).

¹⁸ Vgl. Verband Forschender Arzneimittelhersteller 2017, 13.

¹⁹ Vgl. Glaeske/Ludwig 2017, 7.

²⁰ Vgl. Verband Forschender Arzneimittelhersteller 2017, 5, 16.

vorkommen, ebenfalls die Vorzüge der Orphan-Drug-Zulassung zu nutzen.²¹ Einer künstlichen Verringerung von Fallzahlen, etwa durch das Aufspalten von Indikationen in Krankheitssubtypen, um den Status einer seltenen Erkrankung zu erreichen, sollte effektiv entgegengewirkt werden.²²

Da inzwischen jede vierte deutsche Marktneueinführung mit neuen Wirkstoffen ein Orphan-Arzneimittel ist,²³ erscheint es zunehmend wichtig, Patienten vor unzureichend geprüften Wirkstoffen besser zu schützen und mit der Zulassung eindeutige Auflagen zu verbinden, denn Patienten mit seltenen Erkrankungen haben denselben Anspruch auf Qualität, Unbedenklichkeit und Wirksamkeit von Arzneimitteln wie andere Patienten.²⁴ Überdies ist bedenklich, dass auch nicht von seltenen Erkrankungen betroffene Patienten im Rahmen der Therapiefreiheit solche unzureichend geprüften Wirkstoffe verschrieben bekommen können.²⁵

In manchen anderen EU-Ländern haben Patienten keinen Zugang zu hochpreisigen Orphan Drugs, weil die jeweiligen Versorgungssysteme die Kosten nicht übernehmen. Der europäische Dachverband der Patientenorganisationen für seltene Erkrankungen (European Organisation for Rare Diseases, kurz EURORDIS) kritisiert, dass die Preisgestaltung einiger pharmazeutischer Hersteller für Orphan Drugs undurchsichtig sei. EURORDIS fordert daher, die Preise bis 2025 auf ein Drittel bis ein Fünftel im Vergleich zu heute zu reduzieren. Dazu empfiehlt EURORDIS den nationalen Gesundheitssystemen, die Gestaltung der Preisverhandlungen mit den Herstellern zwischen den Ländern abzustimmen und die Medikamentenpreise an den anhand klinischer Daten ermittelbaren Nutzen für die Patienten zu koppeln.²⁶

Die Kriterien zur Bestimmung des Nutzens für die Patienten müssen dazu kritisch evaluiert werden: Eine statistisch knapp signifikante Verbesserung einzelner apparativ erhobener Messwerte – beispielsweise eine Steigerung der Muskelkraft um wenige Prozent bei einer erblichen Muskelerkrankung – mag zwar den formalen Ansprüchen für einen individuellen therapeutischen Effekt genügen, führt aber kaum zu einer für den Patienten spürbar verbesserten Gesundheit oder Lebensqualität. Ethisch wie gesundheitsökonomisch bedeutsam ist daher die Entwicklung angemessener, stärker auf den Gesamtnutzen für den Patienten abhebender Wirksamkeitsparameter, und zwar auch und insbesondere unter Einbeziehung von Patientenorganisationen. Dies gilt nicht zuletzt angesichts der Tatsache, dass in einem System der Gesundheitsversorgung mit begrenzten Ressourcen die Zuteilung der Mittel abhängig vom Gesamtnutzen für den einzelnen Patienten erfolgen sollte. Eine Allokation zugunsten extrem kostspieliger Therapien mit fragwürdigem Nutzen absorbiert letztlich Mittel, die für dieselbe Patientengruppe an anderer Stelle (zum Beispiel in der wohnortnahen Versorgung in Spezialambulanzen) eingesetzt, sehr viel mehr Nutzen stiften können.

Die Orphan-Drug-Forschung kann durch Patientenregister wesentlich unterstützt werden. Sie ermöglichen die Bündelung und effizientere Ausnutzung von lokal vorhandenem Wissen sowie die bessere Vernetzung von Spezialisten und Betroffenen. Um die Qualität der Daten zu gewährleisten, ist es allerdings notwendig, Interessenkonflikte der Betreiber, die beispielsweise auftreten können, wenn solche Register nur von einem pharmazeutischen Unternehmen oder einem einzelnen Arzt geführt werden, möglichst zu unterbinden. Dazu bedarf es eigener Anreizsysteme, etwa einer unabhängigen Finanzierung oder externer Evaluation.

Versorgung: Zentren und Netzwerke

Die Versorgung in spezialisierten Zentren ist für Patienten mit seltenen Erkrankungen von großer Bedeutung. Aufgrund der geringen Patientenzahlen pro Krankheit kann eine qualitativ hochwertige Versorgung nur in spezialisierten Einrichtungen und durch besonders qualifiziertes Fachpersonal erfolgen. Die für Qualität im Gesundheitswesen erforderlichen Mindestfallzahlen lassen sich bei seltenen Erkrankungen nur mit Spezialambulanzen bzw. -zentren erreichen. Zudem muss die klinische Forschung auch länderübergreifend vernetzt sein.

Eine solche komplexe multiprofessionelle Diagnostik und Behandlung geht mit erheblichem Zeitaufwand für Lotsenfunktion, Fortbildung, Zusammenarbeit und Austausch von Fachleuten national und international einher, erfordert ein Qualitätsmanagement (etwa durch Patientenregister) und besondere Forschungsanstrengungen (etwa um ausreichend viele Patienten für Studien zu rekrutieren). Zudem muss die wohnortnahe Versorgung in der Fläche dann in Zusammenarbeit mit Haus- und Kinderärzten sowie unter Einsatz moderner Informations- und Kommunikationstechnologien (zum Beispiel in Form von Telemedizin) sichergestellt werden.

Die in Zentren für seltene Erkrankungen erforderliche Infrastruktur und anfallende Arbeit ist kostenintensiv und impliziert zusätzlichen Aufwand für ärztliche und nichtärztliche Leistungen wie die psychosoziale Versorgung oder Ernährungsberatung.²⁷ Obwohl laut Bundesministerium für Gesundheit Zuschläge für Zentren für seltene Erkrankungen grundsätzlich bereits vereinbart werden können²⁸, gibt es Hinweise darauf, dass die Finanzierungsschwierigkeiten bisher nicht behoben sind.²⁹

Nicht besser sieht es mit den beiden anderen Vergütungsinstrumenten für Spezialambulanzen aus: Die ambulante spezialfachärztliche Versorgung (nach § 116b SGB V), eine Möglichkeit zur Abrechnung ambulanter Leistungen, die die Grenze zwischen

21 Vgl. Wörmann 2015.

22 Siehe hierzu etwa Daniel et al. 2016.

23 Vgl. etwa Glaeske/Ludwig 2017, 41.

24 Vgl. ebd., 10.

25 Vgl. Gottwald/Huster 2013.

26 Vgl. Eurordis 2018, 5.

27 Vgl. Eidt et al. 2009, 36.

28 So Bundesgesundheitsminister Hermann Gröhe zum 10. Europäischen Tag der Seltene Erkrankungen am 28. Februar 2017, vgl. <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/presse/pressemitteilungen/2017/1-quartal/tag-der-seltenen-erkrankungen.html> [05.11.2018].

29 Vgl. etwa https://www.dkgev.de/dkg.php/cat/38/aid/28581/title/DKG_zur_Aufkündigung_des_Vertrages_zu_Zentren_durch_GKV_und_PKV [05.11.2018] oder https://www.gkv-spitzenverband.de/gkv_spitzenverband/presse/pressemitteilungen_und_statements/pressemitteilung_599680.jsp [05.11.2018].

ambulanten und stationärem Sektor zu überwinden helfen soll, setzt ein überaus aufwändiges Antragsverfahren voraus und wurde vom Gemeinsamen Bundesausschuss bisher nur für wenige seltene Erkrankungen konkretisiert³⁰: Marfan-Syndrom, Lungenhochdruck, Tuberkulose³¹ und Mukoviszidose. Die dritte Finanzierungsmöglichkeit mittels Pauschalen für Hochschulambulanzen (nach § 117 und § 120 Abs. 2, 3 SGB V) steht nur Universitäten offen und deckt meist nicht die anfallenden Kosten.

Im Geflecht der vielen im Gesundheitswesen zuständigen Institutionen sind Patientenverbände oft nicht in der Lage, den zuständigen Ansprechpartner für ihre Versorgungsprobleme ausfindig und verantwortlich zu machen. Für viele Patienten ist es unverständlich, dass einerseits die Bereitstellung des notwendigen Therapeutenteams in einer Ambulanz an den Kosten scheitert und andererseits teure Medikamente mit überschaubarer Wirkung erstattet werden. Bei der Mukoviszidose kostet dieses Expertenteam beispielsweise nur ca. ein Prozent im Vergleich zu den mitunter sechsstelligen Jahresmedikamentenkosten, die lebenslang anfallen.³²

Auch die Vernetzung der europäischen Zentren untereinander kann die Versorgung bei seltenen Erkrankungen verbessern. Projekte wie die Europäischen Referenznetzwerke dienen dazu, die Diagnostik zu standardisieren, Fachwissen auszutauschen und die Qualität der Behandlung zu überwachen.³³ Auch solche Aktivitäten stehen meist unter dem Vorbehalt einer geeigneten Form der Vergütung.

Empfehlungen

Versorgung

Zentren für seltene Erkrankungen sollten bundesweit eingerichtet und ausreichend finanziert werden, um chronisch kranken Patienten die Möglichkeit einer fachlich angemessenen und langfristigen Versorgung zu bieten. Sie sollten eine multiprofessionelle Versorgung ermöglichen und für die Patienten eine Lotsenfunktion im Gesundheitswesen übernehmen. Die Zentren sollten einer Zertifizierung unterliegen, zur Erstellung von oder Beteiligung an Registern verpflichtet sein und die Krankheiten und die Versorgung der Patienten begleitend erforschen.

Zur Qualitätssicherung sollte die Arbeit der Zentren in regelmäßigen Abständen evaluiert werden und ein strukturierter Erfahrungsaustausch zwischen den Zentren erfolgen.

Selbsthilfefreundliches Gesundheitswesen

Mit Rücksicht auf die besonderen Probleme von Menschen mit seltenen Erkrankungen sollte das Gesundheitswesen „selbsthilfefreundlich“ organisiert sein: In der medizinischen einschließlich der genetischen Beratung sollten die in den Selbsthilfegruppen bzw. Patientenorganisationen gesammelten Erfahrungen für die

Verbesserung von Diagnose, Behandlung und Prävention genutzt werden. Eine enge Zusammenarbeit zwischen Patientenorganisationen und Versorgungseinrichtungen sollte gefördert werden, um die Bedürfnisse und Interessen von Patienten besser zu berücksichtigen.

Patientenorganisationen, die sich an solchen Partizipationsmaßnahmen beteiligen wollen, sollten die Anforderungen an Transparenz und Unabhängigkeit, insbesondere Unabhängigkeit von Wirtschaftsunternehmen, erfüllen, die von der Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe und dem Forum chronisch kranker und behinderter Menschen im Paritätischen Gesamtverband formuliert wurden.³⁴

Patientenregister

Patientenregister sind bei seltenen Erkrankungen besonders wichtig zur Generierung von Evidenz nach der Zulassung von neuen Medikamenten. Patientenregister sollten daher gefördert werden. Dabei erfordert die Wahl des Trägers eines Patientenregisters besondere Sorgfalt. Um Interessenkonflikte zu vermeiden und die Qualität der Daten zu sichern, sollte ein Register einer externen Qualitätssicherung unterliegen und weder von einem einzelnen Arzt noch von einem einzelnen pharmazeutischen Hersteller geführt werden. Die Daten müssen ausreichend geschützt werden und sollten für wissenschaftliche Forschung auch durch Dritte nutzbar sein.

Forschung

Die Forschung zur Verbesserung von Diagnose, Therapie und Prävention seltener Erkrankungen sollte gestärkt werden.

Die Partizipation von Patienten bei der Entwicklung und gegebenenfalls auch Priorisierung von öffentlich geförderten Forschungsprojekten sollte ebenfalls gefördert werden.

Information und Schulung

Medizinstudierende, Ärzte in der Weiterbildung sowie Angehörige anderer Gesundheitsberufe sollten für die spezifischen Probleme in der Diagnostik, Therapie und Prävention seltener Erkrankungen sensibilisiert werden. Die Fort- und Weiterbildung auf dem aktuellen Stand des Wissens auf den verschiedenen Versorgungsstufen (hausärztliche Versorgung, Versorgung in Spezialeinrichtungen) sollte durch leicht zugängliche Fort- und Weiterbildungsprogramme gesichert werden.

Der Zugang von Patienten mit seltenen Erkrankungen zu spezifischen und altersgerechten Schulungsprogrammen im Rahmen der regelmäßigen Ambulanzbesuche, während Rehabilitationsaufenthalten und als Online-Angebot sollte gesichert werden. Diese Maßnahmen sollten als Teil des therapeutischen Gesamtkonzeptes verstanden und von den Kostenträgern der Krankenversorgung finanziert werden.

³⁰ Siehe Jenschke 2017.

³¹ Obwohl Tuberkulose weltweit eine der häufigsten tödlichen Infektionskrankheiten ist, zählt sie in Deutschland zu den seltenen Erkrankungen.

³² Vgl. Eidt et al. 2009b.

³³ Vgl. <https://www.eurordis.org/european-reference-networks> [05.11.2018].

³⁴ Siehe Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung, chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen; Deutscher Paritätischer Wohlfahrtsverband 2016.

Literatur

- Beier, K. et al. (2016): Familien und Patientenorganisationen als kollektive Akteure in der Bioethik: vernachlässigt und unterschätzt? In: Steinfath, H.; Wiesemann, C. (Hg.): *Autonomie und Vertrauen. Schlüsselbegriffe der modernen Medizin*. Wiesbaden, 163-200.
- Biller-Andorno, N.; Lie, R. K.; ter Meulen, R. (2002): Evidence-based medicine as an instrument for rational health policy. In: *Health Care Analysis*, 10 (3), 261-275.
- Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe von Menschen mit Behinderung, chronischer Erkrankung und ihren Angehörigen; Deutscher Paritätischer Wohlfahrtsverband (Hg.) (2016): *Leitsätze der Selbsthilfe für die Zusammenarbeit mit Personen des privaten und öffentlichen Rechts, Organisationen und Wirtschaftsunternehmen, insbesondere im Gesundheitswesen (in der Fassung vom 30.04.2016)*. http://www.bag-selbsthilfe.de/tl_files/2014%20-%203%20Quartal/_new/Leitsaetze%20-%2030.04.2016.pdf [05.11.2018].
- Dabrock, P. (2012): *Befähigungsgerechtigkeit. Ein Grundkonzept konkreter Ethik in fundamentaltheologischer Perspektive*. Gütersloh.
- Daniel, M. G. et al. (2016): The Orphan Drug Act: restoring the mission to rare diseases. In: *American Journal of Clinical Oncology*, 39 (2), 210-213.
- Eidt, D. et al. (2009a): *Maßnahmen zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland*. Berlin.
- Eidt, D. et al. (2009b): *Evaluation von Kosten der ambulanten Behandlung bei Mukoviszidose in Deutschland. Übersicht über die Ergebnisse einer prospektiven Studie*. In: *Medizinische Klinik*, 104 (7), 529-535.
- European Medicines Agency (Hg.) (2018): *Annual report on the use of the special contribution for orphan medicinal products. Year 2017*. https://www.ema.europa.eu/documents/report/annual-report-use-special-contribution-orphan-medicinal-products-2017_en.pdf [05.11.2018].
- Eurordis (Hg.) (2018): *Breaking the Access Deadlock to Leave No One Behind. A Contribution by EURORDIS and Its Members on Possibilities for Patients' Full and Equitable Access to Rare Disease Therapies in Europe*. http://download2.eurordis.org/s3.amazonaws.com/positionpapers/eurordis_access_position_paper_final_4122017.pdf [05.11.2018].
- Glaeske, G.; Ludwig, W.-D. (Hg.) (2017): *Innovationsreport 2017. Auswertungsergebnisse von Routinedaten der Techniker Krankenkasse aus den Jahren 2014 bis 2016*. http://www.socium.uni-bremen.de/uploads/News/2017/170920_Innovationsreport_2017_Langfassung.pdf [05.11.2018].
- Gottwald, S.; Huster, S. (2013): *Personalisierte Medizin als Orphanisierung: rechtliche und ethische Fragen*. In: *Ethik in der Medizin*, 25 (3), 259-266.
- ten Have, H. (2016): *Vulnerability. Challenging Bioethics*. London; New York.
- Hood, L. et al. (2004): *Systems biology and new technologies enable predictive and preventative medicine*. In: *Science*, 306 (5696), 640-643.
- International Bioethics Committee (Hg.) (2011): *Report of IBC on the Principle of Respect for Human Vulnerability and Personal Integrity*. <http://unesdoc.unesco.org/images/0018/001895/189591e.pdf> [05.11.2018].
- Jenschke, C. et al. (2017): *Begleitstudie zur Einführung der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung nach § 116b SGB V*. http://bv-asv.de/wp-content/uploads/2017/01/A3_Folder_Auswertung_Einzelseiten_neu.pdf [05.11.2018].
- Nährlich, L.; Burkhart, M.; Wiese, B. (Hg.) (2017): *Deutsches Mukoviszidose-Register. Berichtsband 2016*. https://www.muko.info/fileadmin/user_upload/angebote/qualitaetsmanagement/register/berichtsband_2016.pdf [05.11.2018].
- Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Hg.) (2017): *Zwischenbericht zur Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für Menschen mit Seltenen Erkrankungen*. http://www.namse.de/images/stories/Dokumente/namse_monitoringbericht_oktober_2017.pdf [05.11.2018].
- Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (Hg.) (2013): *Nationaler Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Handlungsfelder, Empfehlungen und Maßnahmenvorschläge*. Bonn.
- Schickanz, S. (2015): *The ethical legitimacy of patient organizations' involvement in politics and knowledge production: epistemic justice as conceptual basis*. In: Wehling, P.; Viehöver, W.; Koenen, S. (Hg.): *The Public Shaping of Medical Research. Patient Associations, Health Movements and Biomedicine*. London; New York, 246-264.
- Verband Forschender Arzneimittelhersteller (Hg.) (2017): *vfa-/vfa bio-Positionspapier Orphan Drugs*. <https://www.vfa.de/embed/pos-orphandrugs.pdf> [05.11.2018].
- Woessner, D. W.; Lim, C. S.; Deininger, M. W. (2011): *Development of an effective therapy for chronic myelogenous leukemia*. In: *The Cancer Journal*, 17 (6), 477-486.
- Wörmann, B. (2015): *Frühe Nutzenbewertung: Risiken und Nebenwirkungen*. In: *Deutsches Ärzteblatt*, 112 (19), A858-A862.
- Zentrale Ethikkommission bei der Bundesärztekammer (Hg.) (2007): *Priorisierung medizinischer Leistungen im System der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV)*. https://www.zentrale-ethikkommission.de/fileadmin/user_upload/downloads/pdf-Ordner/Zeko/LangfassungPriorisierung.pdf [05.11.2018].

MITGLIEDER DES DEUTSCHEN ETHIKRATES

Prof. Dr. theol. Peter Dabrock
(Vorsitzender)

Prof. Dr. med. Katrin Amunts
(Stellvertretende Vorsitzende)

Prof. Dr. iur. Dr. h. c. Volker Lipp
(Stellvertretender Vorsitzender)

Prof. Dr. med. Claudia Wiesemann
(Stellvertretende Vorsitzende)

Constanze Angerer

Prof. Dr. iur. Steffen Augsburg

Prof. Dr. theol. Franz-Josef Bormann

Prof. Dr. med. Alena M. Buyx

Prof. em. Dr. iur. Dr. h. c. Dagmar Coester-Waltjen

Dr. med. Christiane Fischer

Prof. em. Dr. phil. habil. Dr. phil. h. c. lic. phil. Carl
Friedrich Gethmann

Prof. Dr. rer. nat. Dr. phil. Sigrid Graumann

Bischof Prof. Dr. theol. Martin Hein

Prof. Dr. med. Wolfram Henn

Prof. Dr. iur. Wolfram Höfling

Prof. Dr. (TR) Dr. phil. et med. habil. Ilhan Ilkilic

Prof. Dr. rer. nat. Ursula Klingmüller

Stephan Kruip

Prof. Dr. phil. Dr. h. c. Dipl.-Psych. Andreas Kruse

Prof. Dr. phil. Adelheid Kuhlmeier

Prof. Dr. med. Leo Latasch

Prof. Dr. theol. Andreas Lob-Hüdepohl

Prof. em. Dr. iur. Reinhard Merkel

Prof. Dr. phil. Judith Simon

Prof. Dr. med. Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Dr. phil. Petra Thorn

GESCHÄFTSSTELLE

Dr. rer. nat. Joachim Vetter (Leiter)

Carola Böhm

Ulrike Florian

Dr. phil. Thorsten Galert

Steffen Hering

Christian Hinke

Petra Hohmann

Torsten Kulick

Dr. Nora Schultz

Dr. phil. Stephanie Siewert

KONTAKT

Deutscher Ethikrat

Geschäftsstelle

Jägerstraße 22/23

D-10117 Berlin

Telefon: : +49 30 20370-242

Fax: +49 30 20370-252

E-Mail: kontakt@ethikrat.org

© 2018 Deutscher Ethikrat, Berlin

Alle Rechte vorbehalten.

Eine Abdruckgenehmigung wird auf Anfrage gern
erteilt.

Layout: Torsten Kulick