



EUROPÄISCHE KOMMISSION
GENERALDIREKTION GESUNDHEIT UND VERBRAUCHERSCHUTZ
Direktion C – Öffentliche Gesundheit und Risikobewertung
C2 – Gesundheitsinformationen

ÖFFENTLICHE ANHÖRUNG

SELTENE KRANKHEITEN – EINE HERAUSFORDERUNG FÜR EUROPA

Dieses Dokument gibt nicht die offizielle Haltung der Europäischen Kommission wieder. Es soll als Hilfsmittel zur Erkundung der Ansichten der Interessengruppen in Bezug auf einen vorläufigen Vorschlag dienen. Die in diesem Dokument enthaltenen Anregungen lassen keinerlei Schlüsse darauf zu, ob die Europäische Kommission in Zukunft Vorschläge vorlegen wird bzw. welche Form und welchen Inhalt diese gegebenenfalls haben werden.

Die im Rahmen dieser Anhörung abgegebenen Stellungnahmen müssen sich nicht auf die Fragen beschränken, die im Folgenden gestellt werden.

1. DAS THEMA

Seltene Krankheiten sind lebensbedrohende oder eine chronische Invalidität nach sich ziehende Krankheiten mit geringer Prävalenz und hohem Komplexitätsgrad. Die meisten dieser Krankheiten sind genetisch bedingt, der Rest sind z. B. seltene Krebserkrankungen, Autoimmunerkrankungen, angeborene Fehlbildungen sowie toxische und infektiöse Erkrankungen. Seltene Krankheiten erfordern eine umfassende Herangehensweise auf der Grundlage spezieller und gemeinsamer Bemühungen zur Vermeidung einer signifikanten Morbidität oder vermeidbaren vorzeitigen Mortalität und Verbesserung der Lebensqualität oder des sozioökonomischen Potenzials von betroffenen Personen.

- Für den Zeitraum vom 1. Januar 1999 bis 31. Dezember 2003 wurde ein **Aktionsprogramm der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten, einschließlich genetischer Krankheiten**, verabschiedet¹. Im Rahmen dieses Programms wird die Prävalenz einer Krankheit als „gering“ bezeichnet, wenn sie in der Europäischen Union **weniger als 5 von 10 000** Personen betrifft.
- Diese Prävalenzrate von 5 von 10 000 scheint zwar gering zu sein, bedeutet jedoch, dass **in den 27 Mitgliedstaaten der EU pro Krankheit 246 000 Personen** betroffen sind.
- Nach aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnissen geht man davon aus, dass es **zwischen 5 000 und 8 000 unterschiedliche seltene Krankheiten** gibt, d. h., dass bis zu 6 % der gesamten Bevölkerung der EU irgendwann in ihrem Leben an einer seltenen Krankheit erkranken. Anders ausgedrückt: **Ungefähr 15 Millionen** Menschen in der Europäischen Union (mit 27 Mitgliedstaaten) sind bereits an einer seltenen Krankheit erkrankt oder werden in ihrem Leben an einer seltenen Krankheit erkranken.
- Verfügbare Quellen der medizinischen Fachliteratur² geben an, dass weniger als 100 seltene Krankheiten über eine Prävalenz im Bereich des Schwellenwertes von 5 von 10 000 verfügen, z. B. das Brugada-Syndrom, das Guillain-Barré-Syndrom, die Sklerodermie oder Neuralrohrdefekte. Die meisten seltenen Krankheiten sind sehr selten und betreffen eine von 100 000 Personen oder weniger, z. B. die Hämophilie, das Ewing-Sarkom, die angeborene Muskeldystrophie Typ Duchenne oder die Von-Hippel-Lindau-Krankheit. Tausende seltene Krankheiten betreffen nur einige wenige Patienten in Europa, z. B. die Pompe-Krankheit, die Alternierende Hemiplegie oder das Ondine-Syndrom. Patienten mit **sehr seltenen Krankheiten** und ihre Familien sind besonders isoliert und verletzlich.
- Hinsichtlich des **Alters, in dem die ersten Symptome seltener Krankheiten auftreten**, gibt es ebenfalls große Unterschiede: Die Hälfte der seltenen Krankheiten kann nach der Geburt oder im Kindesalter auftreten (z. B. das Williams-Syndrom, das Prader-Willi-Syndrom oder das Retinoblastom). Die andere Hälfte der seltenen Krankheiten kann im Erwachsenenalter auftreten (z. B. die Huntington-Krankheit, die Creutzfeld-Jacob-Krankheit, die Amyotrophe Laterale Sklerose).
- Die meisten seltenen Krankheiten sind **genetische Krankheiten**, die jedoch auch durch **Umweltbelastungen** während der Schwangerschaft oder später im Leben, häufig in Verbindung mit einer genetischen Veranlagung, hervorgerufen werden können. Einige dieser

¹ Beschluss Nr. 1295/1999/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 29. April 1999 zur Annahme eines Aktionsprogramms der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten innerhalb des Aktionsrahmens im Bereich der öffentlichen Gesundheit (1999-2003).

² Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey July 2007 - Orphanet.

seltenen Krankheiten sind seltene Formen oder seltene Komplikationen herkömmlicher Krankheiten.

- **Seltene Krankheiten unterscheiden sich sehr in Bezug auf ihren Schweregrad und die Art ihres Auftretens.** Die Lebenserwartung von Patienten mit seltenen Krankheiten ist signifikant verringert. Viele seltene Krankheiten sind komplex, degenerativ und führen zu einer chronischen Invalidität, während andere sich mit einer normalen Lebensführung verbinden lassen – vorausgesetzt, sie werden rechtzeitig erkannt und angemessen gemanagt bzw. behandelt. Seltene Krankheiten beeinträchtigen die körperlichen und geistigen Fähigkeiten, das Verhalten und die Sinnesleistungen und führen zu Behinderungen. Häufig bestehen mehrere Behinderungen nebeneinander, die zu einer Reihe von funktionellen Beeinträchtigungen (die „Mehrfachbehinderung“ oder „Vielfachbehinderung“ genannt werden) führen. Diese Behinderungen verstärken das Gefühl der Isolation; ferner könnten sie eine **Quelle für Diskriminierungen** sein und die Chancen der Betroffenen in der allgemeinen und beruflichen Bildung sowie im sozialen Bereich verringern.
- **Relativ häufig vorkommende Erkrankungen**, wie z. B. Autismus (das wichtigsten Symptom beim Rett-Syndrom, Fragilen-X-Syndrom, Angelman-Syndrom, der Phenylketonurie im Erwachsenenalter, der Sanfilippo-Krankheit usw.) oder Epilepsie (Bourneville-Pringle-Syndrom, Pena-Shokeir-Syndrom, Dravet-Syndrom usw.) können eine zugrunde liegende seltene Krankheit überdecken. Viele Erkrankungen, die in der Vergangenheit als geistige Behinderung, zerebrale Lähmung, Autismus oder Psychose klassifiziert wurden, sind tatsächlich Manifestationen seltener Krankheiten, die noch beschrieben werden müssen. Viele Krebsarten, einschließlich aller Krebsarten, an denen Kinder erkranken können, sind seltene Krankheiten, ebenso die meisten angeborenen Fehlbildungen.
- Die **Erforschung** seltener Krankheiten hat sich als sehr nützlich für ein besseres Verständnis des Mechanismus von häufigeren Krankheiten wie Adipositas und Diabetes erwiesen, da sie ein Modell für eine Fehlfunktion eines biologischen Wegs bieten. Die Erforschung seltener Krankheiten war von fundamentaler Bedeutung für die meisten bis heute entdeckten menschlichen Gene und ein Viertel der innovativen medizinischen Produkte, die über eine Marktzulassung für die EU verfügen (**Arzneimittel für seltene Leiden** oder „**Orphan Drugs**“). Es wird jedoch nicht nur zu wenig zu seltenen Krankheiten geforscht, die Forschungen sind auch über verschiedene Laboratorien in der gesamten EU verstreut. Unter normalen Marktbedingungen investiert die pharmazeutische Industrie nur zögerlich in medizinische Produkte und Geräte für seltene Krankheiten, da der Markt für die einzelnen Krankheiten sehr begrenzt ist. Dies erklärt, warum seltene Krankheiten auch „**Orphan Diseases**“ (von engl. *orphan*, Waise, und engl. *disease*, Krankheit) genannt werden: Sie liegen außerhalb des normalen Forschungsfokus, der Marktinteressen und der öffentlichen Gesundheitspolitik.
- Seltene Krankheiten tragen zwar in hohem Maße zu Morbidität und Mortalität bei, tauchen jedoch aufgrund des Fehlens von geeigneten **Kodifizierungs- und Klassifizierungssystemen** in Gesundheitsinformationssystemen nicht auf.
- Das **Fehlen spezieller Gesundheitsstrategien für seltene Krankheiten** und der Mangel an Fachwissen führen zu verspäteten Diagnosen und einem erschwerten Zugang zu medizinischer Hilfe, mit der Folge zusätzlicher körperlicher, seelischer und intellektueller Beeinträchtigungen, der Gefahr der Geburt eines kranken Geschwisterkindes, unangemessenen oder sogar schädlichen Therapien und dem Verlust des Vertrauens in das Gesundheitssystem. Vorausgesetzt, sie werden rechtzeitig erkannt und angemessen

behandelt, lassen sich einige seltene Krankheiten durchaus mit einer normalen Lebensführung vereinbaren.

- Die Aufmerksamkeit, die den seltenen Krankheiten in den meisten Mitgliedstaaten gewidmet wird, ist ein **relativ neues Phänomen**. Bis vor kurzem haben die Gesundheitsbehörden und Entscheidungsträger diese Herausforderungen aufgrund der Zersplitterung der Strategiedebatte in Diskussionen über viele verschiedene seltene Krankheiten – statt der Konzentration auf die Gemeinsamkeiten aller seltenen Krankheiten – weitestgehend ignoriert.
- Die einzelstaatlichen Gesundheitsdienste für Diagnose, Behandlung und Rehabilitation von Menschen mit seltenen Krankheiten unterscheiden sich hinsichtlich ihrer Verfügbarkeit und Qualität erheblich voneinander. Die Bürger und Bürgerinnen der Mitgliedstaaten bzw. Regionen innerhalb der Mitgliedstaaten haben **keinen gleichberechtigten Zugang** zu fachlichen Dienstleistungen und Arzneimitteln für seltene Leiden. Einige wenige Mitgliedstaaten haben einen Teil der Probleme, die durch die Seltenheit dieser Krankheiten entstehen, erfolgreich gelöst, während andere noch nicht über mögliche Lösungen nachgedacht haben.

2. MÖGLICHER UMFANG VON GEMEINSCHAFTSMASSNAHMEN

- Die **Rechtmäßigkeit der Tätigkeit der Gemeinschaft im Bereich der seltenen Krankheiten** wird deutlich, wenn man das Prinzip der Subsidiarität („[...] *Die Union [greift] nur dann ein, wenn die vorgesehene Aktion nicht in zufriedenstellender Form von den Mitgliedstaaten alleine, sondern auf Gemeinschaftsebene besser durchgeführt werden kann [...]*) gemäß Artikel 152 des EG-Vertrages in Verbindung mit der Rechtsgrundlage für Maßnahmen der EU im Bereich des Gesundheitswesens betrachtet; dieser lautet: „*Bei der Festlegung und Durchführung aller Gemeinschaftspolitiken und -maßnahmen wird ein hohes Gesundheitsschutzniveau sichergestellt. Die Tätigkeit der Gemeinschaft [ergänzt] die Politik der Mitgliedstaaten und ist auf die Verbesserung der Gesundheit der Bevölkerung, die Verhütung von Humankrankheiten und die Beseitigung von Ursachen für die Gefährdung der menschlichen Gesundheit gerichtet.*”
- Die Gemeinschaftsstrategie für seltenen Krankheiten hängt auch mit der Umsetzung von **europäischen Werten**, wie dem Kampf gegen Diskriminierung – einschließlich der Diskriminierung aufgrund von Behinderungen – und dem Schutz der Menschenrechte zusammen.
- Die speziellen Merkmale seltener Krankheiten – begrenzte Anzahl von Patienten und Mangel an relevanten Kenntnissen und Fachwissen – heben sie als **einzigartige Domäne mit sehr hohem Mehrwert für Europa** hervor. Wahrscheinlich gibt es kein anderes Gebiet des Gesundheitswesens, auf dem eine Zusammenführung der 27 unterschiedlichen einzelstaatlichen Herangehensweisen so wirkungsvoll und effizient sein könnte, wie auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten. Der Notwendigkeit einer Zusammenführung der sehr begrenzten Ressourcen könnte durch ein abgestimmtes Vorgehen auf EU-Ebene besser Rechnung getragen werden.
- Die **Erforschung** seltener Krankheiten erfordert eine Zusammenarbeit zwischen Teams aus unterschiedlichen Disziplinen und Zugang zu Daten und biologischem Material, die auf EU-Ebene gesammelt werden, da nur auf diese Weise eine ausreichende Stichprobengröße

sichergestellt werden kann. In diesem Bereich sind **gemeinsame Forschungs- und Koordinationsprojekte** sowie die Einrichtung von gemeinsamen **Infrastrukturen**, z. B. Registern, Datenbanken, Archiven und technischen Plattformen, besonders wichtig.

- Patienten mit einer seltenen Krankheit sollten das gleiche **Recht auf Vorbeugung, Diagnose und Behandlung haben wie andere Patienten**. Die Entwicklung einer europäischen **Zusammenarbeit in der Gesundheitsfürsorge** bei der Bereitstellung von medizinischen Diensten für Patienten mit seltenen Krankheiten wird ein sehr großes Potenzial von Vorteilen für die europäischen Bürger und Bürgerinnen schaffen, indem
 - die begrenzten Erfahrungen der Fachleute, die mit diesen Erkrankungen zu tun haben, erweitert werden.
 - den EU-Bürgern und -Bürgerinnen der Zugang zu Therapien ermöglicht wird, die eine bestimmte Konzentration bzw. ein bestimmtes Pooling von Ressourcen (Infrastruktur und Kenntnisse) und Fachwissen erfordern.
 - Patienten durch das Teilen von Wissen und Ressourcen größtmögliche Erfolgchancen eröffnet werden.
 - durch Konzentration von Ressourcen an geeigneten Stellen diese Ressourcen möglichst kosteneffizient genutzt werden.
 - Gesundheitsfachleuten ermöglicht wird, Wissen zu teilen und Kenntnisse weiterzugeben.
 - sie als Bezugspunkte für die Entwicklung und Verbreitung von optimalen Verfahren in ganz Europa dienen können.
 - Länder mit unzureichenden Ressourcen auf dem Gebiet der Gesundheitsfürsorge die Möglichkeit erhalten, die ganze Bandbreite hoch spezialisierter und qualitativ hochwertiger Dienste anzubieten.
- Mithilfe eines **biologischen Tests** können mehr als 2 000 seltene Krankheiten festgestellt werden. Angesichts dieser großen Anzahl möglicher seltener Erkrankungen und der Notwendigkeit der Entwicklung und Überprüfung von speziellen diagnostischen Tests für jede einzelne dieser Krankheiten ist kein Land in der Lage, aus eigenen Mitteln alle erforderlichen Tests bereitzustellen.
- Der Zugang zu Informationen ist ein uneingeschränktes Recht. Die Veröffentlichung von **genauen**, an die Anforderungen der Gesundheitsfachleute und Patienten und deren Angehörige angepassten **Informationen** zu jeder der Tausenden von seltenen Krankheiten stellt eine Herausforderung dar, der nur auf EU-Ebene begegnet werden kann, auch wenn dazu Übersetzungen in die einzelnen Landessprachen und Anpassungen an die einzelstaatlichen Netzwerke der Gesundheitsfürsorge erforderlich sind.
- Viele seltene Krankheiten sind extrem selten. **Isolierte Familien** sollten bessere Informationen darüber erhalten, welche geeigneten Dienstleistungen zur Verfügung stehen. Dies kann auf europäischer Ebene nur durch geeignete Werkzeuge wie Internet-Dienste und Beratungsstellen besser umgesetzt werden.

3. BISHERIGE UND LAUFENDE AKTIVITÄTEN IM BEREICH DER SELTENEN KRANKHEITEN

Auf der Grundlage von Artikel 152 des EG-Vertrages wurde für den Zeitraum vom 1. Januar 1999 bis zum 31. Dezember 2003 das **Aktionsprogramm der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten**, einschließlich genetischer Krankheiten, verabschiedet. Ziel des Programms war – zusammen mit anderen Maßnahmen der Gemeinschaft – dazu beizutragen, ein hohes Niveau des Gesundheitsschutzes in Bezug auf seltene Krankheiten sicherzustellen. Als erste Maßnahme der EU in dieser Hinsicht wurde der Verbesserung des Wissensstandes und der Erleichterung des Zugangs zu Informationen über diese Krankheiten besondere Aufmerksamkeit gewidmet.

Die seltenen Krankheiten sind inzwischen eine der Prioritäten des **Aktionsprogramms der Gemeinschaft im Bereich der öffentlichen Gesundheit**³. Laut den Arbeitsplänen der Generaldirektion Gesundheit und Verbraucherschutz (GD Gesundheit und Verbraucherschutz) zur Durchführung des Programms für öffentliche Gesundheit sind die Hauptaktionslinien der GD Gesundheit und Verbraucherschutz:

- Die Unterstützung von Informationsnetzwerken über seltene Krankheiten und der Entwicklung von optimalen Verfahren. Im Hinblick auf Projekte zu seltenen Krankheiten sowie als allgemeines Kriterium räumt die GD Gesundheit und Verbraucherschutz Netzwerken von Allgemeinmedizinerinnen, die Informationen über möglichst viele seltene Krankheiten (und nicht nur über eine einzige seltene Krankheit) bündeln, Priorität ein, um Information und Überwachung zu verbessern.
- Die Schaffung einer europäischen Beratungsstruktur, der „Taskforce Seltene Krankheiten“ (die von einem wissenschaftlichen Sekretariat unterstützt wird)⁴, als europäischer Referenzstelle für den Austausch von optimalen Verfahren.
- Die Koordinierung der Aktionsanstrengungen des Programms für öffentliche Gesundheit mit den Forschungsanstrengungen der Programme RP6 und RP7.

Im Rahmen des neuen Programms für öffentliche Gesundheit (2008-2013) werden die seltenen Krankheiten weiterhin Priorität genießen. Der vom Europäischen Rat am 22. März 2007 verabschiedete gemeinsame Standpunkt im Hinblick auf die Annahme **eines Beschlusses des Europäischen Parlaments und des Rates über die Einrichtung eines zweiten Aktionsprogramms der Gemeinschaft im Bereich Gesundheit (2007-2013)**⁵ lautet unter Punkt 2.2.2. des Anhangs folgendermaßen: *„Förderung von Aktionen zur Prävention schwerer Krankheiten, die im Hinblick auf die dadurch bedingte Gesamtbelastung für die Gemeinschaft von besonderer Bedeutung sind, und von Aktionen in Bezug auf seltene Krankheiten, wo mit den Maßnahmen der Gemeinschaft zur Auseinandersetzung mit den diesbezüglichen Einflussfaktoren gegenüber den nationalen Bemühungen ein wesentlicher Zusatznutzen erzielt werden kann.“*

Das Arbeitspapier der Dienststellen der Kommission als Begleitdokument des **Weißbuchs „Gemeinsam für die Gesundheit: Ein strategischer Ansatz für die EU 2008-2013“**⁶ nennt seltene Krankheiten ebenfalls als Priorität.

³ Beschluss Nr. 1786/2002/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 23. September 2002 über ein Aktionsprogramm der Gemeinschaft im Bereich der öffentlichen Gesundheit (2003-2008).

⁴ Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_5_de.htm.

⁵ Geänderter Vorschlag für einen Beschluss des Europäischen Parlaments und des Rates über ein zweites Aktionsprogramm der Gemeinschaft im Bereich der Gesundheit (2007-2013), KOM(2006) 234 endgültig.

⁶ Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_de.htm.

Unter der Verantwortlichkeit der Generaldirektion Unternehmen und Industrie (GD ENTR) und der Europäischen Arzneimittel-Agentur (EMA) setzt die EG eine **Strategie zu Arzneimitteln für seltene Leiden** um. Die Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und Rates vom 16. Dezember 1999 über **Arzneimittel für seltene Leiden**⁷⁾ wurde vorgeschlagen, um die Kriterien für die Ausweisung von Arzneimitteln als Arzneimittel für seltene Leiden in der EU festzulegen und Anreize (z. B. ein Exklusivrecht für die Vermarktung für die Dauer von 10 Jahren, Unterstützung bei der Erstellung des Prüfplans, Zugang zum zentralisierten Verfahren zur Genehmigung für das Inverkehrbringen) zu schaffen, um auf diese Weise die Erforschung, Entwicklung und das Inverkehrbringen von Arzneimitteln zur Behandlung, Vorbeugung und Diagnose von seltene Leiden zu fördern. **Im Jahre 2003 haben die EU-Arzneimittelvorschriften die Strategie mit einem obligatorischen zentralisierten Verfahren zur Genehmigung für das Inverkehrbringen von Arzneimittel für seltene Leiden vervollständigt.**

Im Jahre 2000 wurde innerhalb der EMA ein **Ausschuss für Arzneimittel für seltene Leiden (COMP)**⁸⁾ zur Überprüfung von Anträgen von Personen oder Unternehmen gegründet, die eine „**Ausweisung von Arzneimitteln als Arzneimittel für seltene Leiden**“ für von ihnen entwickelte Produkte zur Diagnose, Vorbeugung oder Behandlung von seltenen Krankheiten wünschen.

Sieben Jahre lang haben die Europäische Kommission, die EMA und die Mitgliedstaaten der pharmazeutischen Industrie Anreize zur Erforschung, Entwicklung und zum Inverkehrbringen derartiger Arzneimittel für seltene Leiden bereitgestellt, u. a. im Bereich der Krebserkrankungen, Stoffwechselstörungen, Immunologie und Herz/Kreislauf- und Atemwegserkrankungen. Unter normalen Marktbedingungen wären keine derartigen Arzneimittel entwickelt worden. Die Europäische Kommission soll eine detaillierte Aufstellung dieser Anreize veröffentlichen. Bisher wurden zwei Berichte veröffentlicht, einer im Jahr 2002 und einer im Jahr 2006. Der letzte von der GD Unternehmen und Industrie am 26. Juni 2006 veröffentlichte Bericht unterstreicht, dass die **EU-Strategie für Arzneimittel für seltene Leiden ein Erfolg** und eine der erfolgreichsten EU-Strategien überhaupt ist. Im Zeitraum von April 2000 bis August 2007 sind bei der EMA mehr als 740 Anträge auf Ausweisung von Arzneimitteln als Arzneimittel für seltene Leiden eingegangen. Seit Juli 2007 haben mehr als 40 **verschiedene neue Arzneimittel für seltene Leiden** eine Genehmigung für das Inverkehrbringen zur Behandlung von mehr als 40 verschiedenen lebensbedrohenden oder zu einer chronischen Invalidität führenden seltenen Krankheiten erhalten. Außerdem wurden vom COMP bereits mehr als 500 weitere Arzneimittel als Arzneimittel für seltene Leiden benannt, die zurzeit jedoch noch klinische Tests durchlaufen. In dem genannten Bericht⁹⁾ werden auch die bisher vorhandenen einzelstaatlichen Anreize genannt. Die Situation unterscheidet sich von Mitgliedstaat zu Mitgliedstaat sehr stark, einige Mitgliedstaaten konzentrieren sich auf die Unterstützung der weiteren Erforschung (z. B. Spanien und Deutschland), andere mehr auf die Bereitstellung von Gesundheitsfürsorge und Expertenzentren (die skandinavischen Länder, Dänemark, Italien). Nur ein Land beschäftigt sich im Rahmen eines einzelstaatlichen Aktionsplans umfassend mit dem Thema seltene Krankheiten (Frankreich, im Zeitraum 2005 bis 2008). **Die Mitgliedstaaten stellen jedoch noch keinen vollständigen Zugang zu allen genehmigten Arzneimitteln für seltene Leiden sicher.**

⁷⁾ Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlamentes und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden.

⁸⁾ Siehe <http://www.emea.europa.eu/htms/general/contacts/COMP/COMP.html>.

⁹⁾ Siehe http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/orphanmp/doc/inventory_2006_08.pdf.

Die **EU-Rahmenprogramme für Forschung und technologische Entwicklung**¹⁰ unterstützen Forschungsprojekte zu seltenen Krankheiten. Im aktuellen Rahmenprogramm (RP7) ist das Thema „Gesundheit“ – eines der zehn vorgeschlagenen speziellen Programme zur Zusammenarbeit – auf die Unterstützung der grenzüberschreitenden Zusammenarbeit in verschiedenen Formen in der Europäischen Union und über diese hinaus ausgelegt, um die Gesundheit der europäischen Bürger und Bürgerinnen zu fördern, die Wettbewerbsfähigkeit zu verbessern und die innovative Kapazität der europäischen Gesundheitsindustrien und -unternehmen zu steigern, gleichzeitig aber übergreifende Gesundheitsthemen zu behandeln. Schwerpunkte sind dabei grenzüberschreitende Forschung (Übersetzung grundlegender Erkenntnisse in klinische Anwendungen einschließlich der wissenschaftlichen Bewertung der Ergebnisse von Experimenten), Entwicklung und Bewertung neuer Therapien und Methoden zur Förderung der Gesundheit und Vorbeugung vor Krankheiten (einschließlich der Förderung der Gesundheit von Kindern), gesundes Altern, diagnostische Hilfsmittel und medizinische Technologien sowie nachhaltige und wirkungsvolle Systeme der Gesundheitsfürsorge. Speziell liegt das Augenmerk der Forschung im Bereich seltene Krankheiten im RP7 auf europaweiten Studien zur Naturgeschichte, Pathophysiologie und der Entwicklung von vorbeugenden, diagnostischen und therapeutischen Eingriffen.

Ein vom RP6 unterstütztes **ERA-NET**-Projekt (E-Rare) zur Entwicklung gemeinsamer und grenzüberschreitender Aktivitäten (Überwachung nationaler Programme, Feststellung von Lücken und Überlappungen in den einzelstaatlichen Forschungsprogrammen und -aktivitäten zu seltenen Krankheiten) ist den seltenen Krankheiten gewidmet¹¹. E-Rare sieht die Einrichtung einer nachhaltigen und langfristigen **Zusammenarbeit von Partner-Mitgliedstaaten** vor, um einzelstaatliche Forschungsprogramme zu koordinieren und auf diese Weise die Zersplitterung der Forschung zu seltenen Krankheiten zu überwinden, interdisziplinäre Ansätze und die Vereinheitlichung zu fördern, Synergieeffekte zwischen einzelstaatlichen und regionalen Forschungsprogrammen der teilnehmenden Länder zu nutzen, eine gemeinsame Forschungsstrategie zu seltenen Krankheiten zu entwickeln und in Bezug auf die Forschungen zu seltenen Krankheiten in anderen Regionen der Erde wie Nordamerika und Asien eine günstige Wettbewerbssituation zu schaffen.

Die GD SANCO hat als Mittel zur Umsetzung der Empfehlungen des Reflexionsprozesses zur Patientenmobilität die „Hochrangige Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung“ eingesetzt. Eine der Arbeitsgruppen dieser Hochrangigen Gruppe beschäftigt sich mit **Referenznetzwerken von Fachzentren für seltene Krankheiten**. Im Jahre 2006 hat die Taskforce Seltene Krankheiten den Bericht „*Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*“¹² (Beitrag zur Strategieentwicklung: Europaweite Zusammenarbeit im Bereich Gesundheitswesen und medizinische Versorgung seltener Krankheiten) mit aktuellen Informationen über Referenznetzwerke in Europa an die Hochrangige Gruppe übergeben. Der Bericht enthält eine detaillierte Schilderung des Einsatzes des Konzepts der Referenznetzwerke für seltene Krankheiten in Europa sowie ihrer jeweiligen Aufgaben. Die Arbeitspläne für die Jahre 2006 und 2007 zur Umsetzung des EU-Programms zur öffentlichen Gesundheit sehen als Priorität im Bereich der seltenen Krankheiten erstmalig die Entwicklung von europäischen Referenznetzwerken für seltene Krankheiten vor. Gemäß dieser Priorität wurden einige Pilotprojekte¹³ (zur Mukoviszidose, seltenen Blutungsstörungen, Alpha-1-Antitrypsin-Mangel,

¹⁰ See http://cordis.europa.eu/fp7/home_de.html.

¹¹ Siehe <http://www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php>.

¹² Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_de.htm.

¹³ Die Projekte des Jahres 2007 wurden für die finanzielle Förderung ausgewählt und sollten unter der Bedingung, dass die Verhandlungen mit der Europäischen Kommission erfolgreich verlaufen und das Finanzhilfebkommen unterzeichnet wird, eine Kofinanzierung erhalten.

Porphyrien, Dysmorphologie, Hodkin-Lymphom bei Kindern, Histozytose sowie neurologische Erkrankungen bei Kindern) für die finanzielle Förderung ausgewählt.

In diesem Sinne sieht Artikel 16 des **Vorschlags für eine Richtlinie des Europäischen Parlaments und des Rates über Gesundheitsdienstleistungen**¹⁴ vor: „*Member States shall, in close cooperation with the Commission, facilitate development of the European reference networks to provide high quality and cost-effective healthcare to patients with conditions requiring a particular concentration of resources or expertise.*“ (Die Mitgliedstaaten sollen, in enger Zusammenarbeit mit der Kommission, die Entwicklung der europäischen Referenznetzwerke erleichtern, um für Patienten mit Erkrankungen, die eine besondere Konzentration von Ressourcen oder Fachwissen erfordern, eine qualitativ hochwertige und kosteneffiziente Gesundheitsfürsorge bereitstellen zu können.)

MITGESTALTUNGSMACHT VON PATIENTEN

Die Weltbank definiert die Mitgestaltungsmacht („Empowerment“) als den „Prozess der Verbesserung der Fähigkeit von Einzelpersonen und Gruppen, Entscheidungen zu treffen und diese dann in die gewünschten Aktionen und Ergebnisse umzusetzen.“ Laut Weltgesundheitsorganisation (WHO) ist sie eine „Grundvoraussetzung für Gesundheit“ und für „a proactive partnership and patient self-care strategy to improve health outcomes and quality of life among the chronically ill“ (eine proaktive Partnerschafts- und Selbsthilfestrategie von Patienten zur Verbesserungen von gesundheitlichen Ergebnissen und Lebensqualität bei chronisch Kranken). Gemäß dieser Definition ist Empowerment eine Notwendigkeit für Patienten mit seltenen Krankheiten, die chronisch, schwer zu behandeln und so selten sind, dass gemeinsame Anstrengungen unabdingbar sind, um Fortschritte zu erzielen, und die von der Forschungs- und Medizingemeinschaft und den Interessenvertretern weitestgehend ignoriert werden. Patienten mit seltenen Krankheiten und deren Unterstützungsorganisationen gehören auf dem Gesundheitssektor zu den Gruppen, die über die größte Mitgestaltungsmacht verfügen, hauptsächlich als Ergebnis ihres eigenen Kampfes um Anerkennung und verbesserte Versorgung. Im Bereich der Forschung zu seltenen Krankheiten haben sie den Weg für ein neues Zeitalter geebnet, indem sie die Lücke zwischen der öffentlichen Forschung einerseits – von der ihre Bedürfnisse und Erwartungen größtenteils übersehen wurden – und der marktorientierten Forschung andererseits – die Forschungsprojekte danach ausrichtet, welche den größten Profit versprechen, um private Investitionen zu rechtfertigen – geschlossen haben. Patientenorganisationen spielen heutzutage eine aktive und hilfreiche Rolle bei der Festlegung von Forschungsstrategien und -projekten zu seltenen Krankheiten. Aufgrund der hohen Anzahl von seltenen Erkrankungen gibt es in Europa mehr als 1 700 Patientenorganisationen. Viele dieser Patientenorganisationen sind in einzelstaatlichen Zusammenschlüssen zu seltenen Krankheiten, krankheitsspezifischen EU-Dachverbänden oder EU-Dachverbänden für seltene Krankheiten, wie z. B. der Europäischen Organisation für seltene Krankheiten (Eurordis), organisiert¹⁵. Eurordis ist ein Zusammenschluss von Organisationen aus 33 Ländern und ermöglicht einen direkten Dialog zwischen der Europäischen Kommission, anderen Interessenvertretern und der Gemeinschaft der Patienten mit seltenen Krankheiten.

¹⁴ Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/patient_mobility_de.htm.

¹⁵ Siehe <http://www.eurordis.org>.

4. ZIELSETZUNGEN

Ziel dieses Dokuments ist die Zusammenfassung der **notwendigen Elemente einer wirkungsvollen Strategie** zum Umgang mit dem wichtigen Thema der seltenen Krankheiten in Europa. Das strategische Ziel der EG-Intervention in diesem Bereich ist die Verbesserung der Möglichkeiten von Patienten für eine angemessene und rechtzeitige Diagnose, Information und Versorgung. Dies wird wiederum zum übergeordneten Ziel der Verbesserung der gesundheitlichen Ergebnisse und dadurch zu einer Zunahme der gesunden Lebensjahre – einem Schlüsselindikator der Lissabon-Strategie – beitragen¹⁶.

Zur Erreichung der Zielsetzung ist Folgendes erforderlich:

- **Die Stärkung der Zusammenarbeit zwischen den EU-Programmen:** Zu diesen Programmen gehören die EU-Programme zur öffentlichen Gesundheit, die Rahmenprogramme für Forschung und technologische Entwicklung, die Strategie für Arzneimittel für seltene Leiden, die Verordnung über Arzneimittel für Kinder¹⁷ und die Strategie für fortschrittliche Therapien, die zukünftige Richtlinie für Gesundheitsdienstleistungen¹⁸, das statistische Programm der EU¹⁹ sowie alle anderen bereits vorhandenen oder zukünftigen EU-Initiativen.
- **Die Unterstützung der 27 EU-Mitgliedstaaten bei der Entwicklung von einzelstaatlichen Gesundheitsstrategien** zur Sicherstellung eines gleichberechtigten Zugangs zu und Verfügbarkeit von Maßnahmen zur Vorbeugung, Diagnose, Behandlung und Rehabilitation für Menschen mit seltenen Krankheiten. In den Mitgliedstaaten sind weitere Initiativen zur Sensibilisierung der Öffentlichkeit erforderlich. Zusätzlich zu ihrer Ausrichtung auf die öffentliche Meinung sollten diese Anstrengungen auch auf die Fachleute im Gesundheitswesen und in den Sozialdiensten, Entscheidungsträger, Leiter von Gesundheits- und Sozialdiensten sowie die Medien abzielen. Dies könnte insbesondere durch eine jährliche Kampagne zur Sensibilisierung geschehen.
- Die Gewährleistung, dass in ganz Europa **gemeinsame Strategieleitlinien entwickelt und verwendet werden:** Spezielle Aktionen – in Bereichen wie Forschung, Referenzzentren, Zugang zu Informationen, Anreize für die Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Leiden und Screening – sollten Teil einer übergeordneten **gemeinsamen Strategie** für seltene Krankheiten sein. Es wird ebenfalls erwartet, dass die Mitteilung die **Zusammenarbeit** zwischen den Mitgliedstaaten innerhalb eines gemeinschaftlichen Rahmens stärkt.

Diese allgemeinen Ziele sollen durch konkrete Zielsetzungen und Maßnahmen erreicht werden.

4.1. Verbesserung der Diagnose und der Kenntnisse über seltene Krankheiten

- **Gebräuchliche Definition von „seltenen Krankheiten“ in der EU:** Die vorhandene Definition von „seltene Krankheiten“ in der EU wurde vom Aktionsprogramm der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten 1999-2003 als „Krankheiten mit einer Prävalenz von **weniger als 5 von 10 000** Personen in der Europäischen Union“

¹⁶ Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_information/indicators/lifeyears_de.htm.

¹⁷ Verordnung (EG) Nr. 1901/2006 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 12. Dezember 2006 über Kinderarzneimittel und zur Änderung der Verordnung (EWG) Nr. 1768/92, der Richtlinien 2001/20/EG und 2001/83/EG sowie der Verordnung (EG) Nr. 726/2004.

¹⁸ Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/news_en.htm.

¹⁹ Entscheidung Nr. 2367/2002/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 2002 über das Statistische Programm der Gemeinschaft 2003-2007 wie geändert durch Entscheidung Nr. 787/2004/EG.

angenommen. Dieselbe Definition wird von der EMEA für die Ausweisung von Arzneimitteln als Arzneimittel für seltene Leiden (*Orphan Drugs*) (Verordnung) und von mehreren Mitgliedstaaten verwendet, die spezielle Initiativen ergriffen haben, z. B. Frankreich, Deutschland, Italien, die Niederlande und Spanien. Im Vereinigten Königreich, in Schweden und Dänemark werden jedoch andere Definitionen verwendet. Auch wenn die gegenwärtige Definition von einigen Interessenvertretern als zu weit gefasst angesehen wird, zieht die EU es vor, diese Definition beizubehalten.

Frage 1: Ist die gegenwärtige EU-Definition von „seltene Krankheit“ zufriedenstellend?

- **Bessere Kodifizierung und Klassifizierung von seltenen Krankheiten:** Die EU sollte bei der Überarbeitung der vorhandenen ICD (engl. *International Classification of Diseases*, dt. Internationale Klassifizierung der Krankheiten) eng mit der WHO zusammenarbeiten, um sicherzustellen, dass seltene Krankheiten angemessen kodifiziert werden, damit sie in allen Gesundheitsinformationssystemen gefunden werden können. Dies erfordert die Unterstützung durch eine Arbeitsgruppe zur Klassifizierung und Kodifizierung von seltenen Krankheiten als Beratender Arbeitsgruppe der WHO für die Überarbeitung der ICD²⁰. Außerdem wird, sobald die neue ICD-11 zur Verfügung steht, eine aktive Zusammenarbeit mit dem Statistischen Programm der EU erforderlich sein, um sicherzustellen, dass die neue Fassung der ICD einschließlich der neuen Codes für seltene Krankheiten auf den Totenscheinen und in den Tabellarisierungssystemen für Entlassungen aus Krankenhäusern von allen Mitgliedstaaten verwendet werden. In gleichem Maße sollten Anstrengungen unternommen werden, um sicherzustellen, dass seltene Krankheiten im SnowMed- und im mEDRA-System ordnungsgemäß kodifiziert werden.

Frage 2: Sind Sie der Meinung, dass es dringend erforderlich ist, die Kodifizierung und Klassifizierung in diesem Bereich zu verbessern?

- **Erstellen eines Verzeichnisses seltener Krankheiten:** Einer der Gründe, aus denen das Thema „seltene Krankheiten“ vernachlässigt wird, ist die Unkenntnis darüber, welche Krankheiten tatsächlich selten sind. Der Gemeinschaft sollte ein korrektes Verzeichnis seltener Krankheiten zur Verfügung gestellt werden, das regelmäßig aktualisiert wird und nach medizinischem Fachgebieten, Prävalenz, Krankheitsmechanismen und Ätiologie unterteilt ist, um ein möglichst starkes Bewusstsein für seltene Krankheiten zu schaffen und ganz allgemein die Forschung und Speicherung von Daten dokumentarisch zu unterstützen. Die Europäische Kommission sollte diese Aktivität durch das Programm für öffentliche Gesundheit finanziell unterstützen.

Frage 3: Wäre ein europäisches Verzeichnis seltener Krankheiten eine Hilfe im Umgang mit seltenen Krankheiten für das einzelstaatliche oder regionale System Ihres Landes?

4.2. Verbesserung von Vorbeugung, Diagnose und Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten

- **Verbreitung von geeigneten Informationen:** Das Schlüsselement für die Verbesserung der Diagnose und Versorgung im Bereich der seltenen Krankheiten ist die Bereitstellung genauer Informationen in einem Format, das den Anforderungen von Fachleuten und betroffenen Personen genügt. Seit dem Jahr 2000 bietet die Datenbank für seltene

²⁰ Siehe <http://www.who.int/classifications/icd/en/index.html>.

Krankheiten Orphanet²¹ Informationen über mehr als 5 000 Krankheiten in sechs Sprachen. Orphanet enthält eine umfangreiche Enzyklopädie seltener Krankheiten, ein Verzeichnis von Fachleuten in 35 Ländern, ein Verzeichnis europäischer Referenzzentren, eine Datenbank von Arzneimitteln für seltene Krankheiten mit Informationen über den Stand der Entwicklungen und die Verfügbarkeit in den EU-Ländern, sowie eine Reihe von anderen Dienstleistungen für spezielle Gruppen von Interessenvertretern, einschließlich einer Möglichkeit zum Abfragen von Diagnosen anhand von Symptomen und Krankheitsanzeichen sowie ein Verzeichnis von Empfehlungen für Notfallsituationen. Die Europäische Kommission sollte diese Aktivität durch das Programm für öffentliche Gesundheit und das 7. RP weiter finanziell unterstützen.

- **Unterstützung von Informationsnetzwerken:** Aktionspriorität haben die Gewährleistung des Informationsaustausches mittels vorhandener europäischer Informationsnetzwerke, die Förderung einer besseren Klassifizierung, die Entwicklung von Strategien und Mechanismen für den Austausch von Informationen zwischen Interessenvertretern, die Definition wichtiger Gesundheitsindikatoren, die Entwicklung vergleichbarer epidemiologischer Daten auf EU-Ebene, die Unterstützung des Austauschs von optimalen Verfahren und die Entwicklung von Maßnahmen für Patientengruppen. Laufende Projekte haben bereits ihre Bedeutung unter Beweis gestellt. Die Unterstützung dieser Art von Projekten sollte sowohl auf Ebene der Mitgliedstaaten als auch auf EU-Ebene stattfinden. Sehr wichtig scheint auch die Unterstützung von speziellen internationalen Konsenskonferenzen zu sein. Die Europäische Kommission sollte diese Aktivität durch das Programm für öffentliche Gesundheit und das RP7 finanziell unterstützen.
- **Entwicklung von einzelstaatlichen und regionalen Referenzzentren und Schaffung von EU-Referenznetzwerken:** Bei seltenen Krankheiten ist auch das Fachwissen nicht sehr umfangreich. Einige Fachzentren (auch „Referenzzentren“ genannt) verfügen über ein Fachwissen, das sehr stark von anderen Fachleuten in dem jeweiligen Land oder anderen Ländern genutzt wird. In einigen Ländern sind diese Fachzentren amtlich anerkannt, in den meisten Ländern gründet ihre Autorität jedoch auf ihrem guten Ruf. Die EG hat beschlossen, der Zusammenarbeit und dem Teilen von Wissen zwischen diesen Fachzentren Priorität einzuräumen, da dies der wirkungsvollste Ansatz ist. In Bezug auf die europäischen Referenznetzwerke wurden einige Grundsätze entwickelt, die auch die Rolle dieser Netzwerke beim Umgang mit seltenen Krankheiten oder anderer Erkrankungen, die eine spezielle Versorgung benötigen, die Anzahl der Patienten sowie einige andere Kriterien einbeziehen, die derartige Zentren erfüllen sollten. Die europäischen Referenzzentren sollten auch als Forschungs- und Wissensnetzwerke dienen, die ständig über aktuelle Informationen verfügen, zu den neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen beitragen, Patienten aus anderen Mitgliedstaaten behandeln und, falls erforderlich, die Verfügbarkeit von nachfolgenden Behandlungseinrichtungen sicherstellen. Die Definition der europäischen Referenznetzwerke sollte auch den Bedarf an einer angemessenen Verteilung von Dienstleistungen und Fachwissen in der gesamten erweiterten Europäischen Union widerspiegeln. Der Bericht der EU-Taskforce Seltene Krankheiten aus dem Jahre 2006 – *Contribution to policy-shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of RD*²² (Beitrag zur Strategieentwicklung: Europaweite Zusammenarbeit im Bereich Gesundheitswesen und medizinische Versorgung seltener Krankheiten) empfiehlt, dass die Mitgliedstaaten zur Bestimmung ihrer Fachzentren beitragen und diese so weit wie möglich finanziell unterstützen. Der Bericht empfiehlt

²¹ Siehe <http://www.orpha.net/>.

²² Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf.

außerdem, dass die Mitgliedstaaten durch den Aufbau der Zusammenarbeit mit allen erforderlichen Fachzentren innerhalb des Landes oder, falls erforderlich, des Auslandes, für ihre Patienten Wege durch das Gesundheitswesen erschließen. Er empfiehlt, dass die entsprechenden EU-Programme die finanzielle Unterstützung von Referenznetzwerken aus Fachzentren im Bereich der seltenen Krankheiten fortsetzen, bis eine Bewertung der Ergebnisse der Netzwerkarbeit für weitere Aktionen zur Verfügung steht.

Frage 4: Sollten die europäischen Referenznetzwerke dem Wissenstransfer Vorrang einräumen? Oder eher der Mobilität der Patienten? Oder beidem? Wenn ja, wie?

- **Entwicklung von E-Health im Bereich der seltenen Krankheiten:** Von Orphanet und anderen EU-finanzierten Projekten entwickelte elektronische Dienstleistungen zeigen ganz deutlich, wie E-Technologien dazu beitragen können, Kontakt zwischen Patienten herzustellen, Datenbanken gemeinsam von mehreren Forschungsgruppen nutzbar zu machen, Daten für klinische Forschungen zu sammeln, Patienten zu registrieren, die an klinischen Forschungsprojekten teilnehmen möchten und Fälle an Fachleute weiterzuleiten, um auf diese Weise die Qualität von Diagnose und Behandlung zu verbessern. **Online- und elektronische Hilfsmittel** sind sehr effizient und sollten einen großen Teil der EU-Strategie für seltene Krankheiten ausmachen. **Diese Hilfsmittel können in Notfallsituationen lebensrettend für Menschen mit seltenen Krankheiten sein.** Die Europäische Kommission sollte diese Aktivität durch das Programm für öffentliche Gesundheit, das Rahmenprogramm und die Mitgliedstaaten finanziell unterstützen.

Frage 5: Sollten in diesem Bereich Online- und elektronische Hilfsmittel eingesetzt werden?

- **Verfügbarkeit und Zugang zu exakten diagnostischen Tests einschließlich genetischer Tests:** Viele seltene Krankheiten können heutzutage mithilfe von biologischen Tests, die häufig genetische Tests sind, diagnostiziert werden. Diese Tests sind eines der Hauptelemente eines angemessenen Patientenmanagements, da sie eine frühe Diagnose ermöglichen und teilweise der Ausgangspunkt für ein erweitertes Familien-Screening (Kaskaden-Screening) oder einen pränatalen Test sind. Angesichts der großen Anzahl von Tests und der Notwendigkeit der Entwicklung und Validierung einer speziellen Gruppe von diagnostischen Überprüfungen für jeden einzelnen dieser Tests kann kein Land allein alle erforderlichen Tests bereitstellen. Dies führt zu einem Austausch von Patientenmaterial und grenzüberschreitenden Tests. Der grenzüberschreitende Austausch ist ganz sicher ein Verfahren, mit dem eine erhebliche Lücke in der Verfügbarkeit von Tests für seltene Krankheiten geschlossen werden kann. Dieser Austausch muss durch klar formulierte, transparente und **EU-weit geltende Normen und Verfahren** ermöglicht und erleichtert werden. Die Regulierungsunterschiede zwischen den einzelnen Ländern in Bezug auf die Vertraulichkeits- und Erstattungspraktiken, den Probentransport und die Probenlagerung sowie die Zulassung von Laboratorien müssen überbrückt werden. Die Laboratorien sollten dazu ermuntert werden, an **Eignungsprüfungen** mit besonderer Beachtung der Ergebnisse der Berichte teilzunehmen. Es sollte sichergestellt werden, dass vor und nach den genetischen Tests Beratungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen. Dies erfordert die Unterstützung der **Referenzlaboratorien** auf geeigneter Ebene (abhängig von der Anzahl von Tests pro Jahr). In den letzten zwei Jahren haben verschiedene Interessenvertreter (die Europäische Kommission²³, der Europarat und insbesondere die OECD²⁴) Anstrengungen im Bereich der Strategie zur Qualitätssicherung der Laboratorien unternommen.

²³ Siehe <http://www.eurogentest.org/>.

Frage 6: Wie kann der Zugang zu qualitativ hochwertigen Tests für seltene Krankheiten weiter verbessert werden?

- **Bewertung des Bevölkerungsscreenings (einschließlich des Screenings von Neugeborenen) auf seltene Krankheiten** Das Screening von Neugeborenen auf Phenylketonurie und angeborene Hypothyreose ist gängige Praxis in Europa und hat sich als sehr effizient für die Vorbeugung vor Behinderungen bei betroffenen Kindern erwiesen. Da sich die Technologie immer weiter entwickelt, können heutzutage viele Tests – einschließlich der Tests mithilfe von Automaten – für eine große Bandbreite von seltenen Krankheiten und zu geringen Kosten durchgeführt werden, insbesondere Tests auf Stoffwechselstörungen und genetische Erkrankungen im Allgemeinen. Dies sollte jedoch kein Grund sein, diese Tests ohne sorgfältige Bewertung nach den Kriterien der WHO aus dem Jahre 1965 (zu überprüfen) in die Strategien für das Bevölkerungsscreening einzubeziehen, da das Screening für die Person, die sich dem Screening unterzieht, schädlich sein kann und wichtige öffentliche Ressourcen verbraucht. Gegenwärtig gibt es wenig Übereinstimmung hinsichtlich der Frage, welche Krankheiten ein systematisches Screening gemäß der Kriterien der WHO rechtfertigen. Die Organisation von Bevölkerungs- oder gezieltem Screening wird von vielen Fragen bestimmt, z. B. von der Frage der Qualität und Zuverlässigkeit der Tests, der Verfügbarkeit von wirkungsvollen Behandlungen oder Eingriffen für Personen, die sich dem Screening unterziehen, der Prävalenz der Krankheit und ihrer Schwere sowie der Frage, welche Wahlmöglichkeit die Gesellschaft für das Screening zulässt oder welchen Wert sie dem Screening zumisst. Es wird empfohlen, die Zusammenarbeit in diesem Bereich zu fördern, um Nachweise zu erhalten, die auf der Ebene der Mitgliedstaaten zur Entscheidungsfindung dienen können.

Frage 7: Sehen Sie einen dringenden Bedarf an einer Bewertung eines möglichen Bevölkerungsscreenings auf EU-Ebene?

- **Primäre Präventivmaßnahmen (wenn möglich):** Es gibt sehr wenige seltene Krankheiten, bei denen eine primäre Prävention möglich ist. Umweltfaktoren sind wichtige Ursachen für eine große Bandbreite von seltenen angeborenen Fehlbildungen und Krebserkrankungen von Kindern. Um diesen seltenen Erkrankungen vorzubeugen, muss bei öffentlichen Gesundheitsmaßnahmen, die auf die wichtigsten gesundheitlichen Determinanten – Ernährung, Übergewicht, Alkoholkonsum, Rauchen, Drogenkonsum und Umweltverschmutzung – abzielen, besonders auf den Zeitraum vor der Empfängnis und der Schwangerschaft geachtet werden. Bei Impfungen gegen Krankheiten wie die Röteln (zur Vorbeugung vor dem Gregg-Syndrom) müssen die Konsequenzen der Wanderung zwischen den Ländern, in denen unterschiedliche Impfstrategien verfolgt werden, einbezogen werden. Außerdem muss beim Management von chronischen Krankheiten bei Frauen (z. B. Diabetes, Epilepsie und Unfruchtbarkeit) besonderes Augenmerk auf den Zeitraum vor der Empfängnis und die Phase der frühen Schwangerschaft gerichtet werden. Mögliche Eingriffe sind zum Beispiel die Erhöhung der Folsäureaufnahme der Frauen vor der Empfängnis, um Neuralrohrdefekte (z. B. Spina bifida) und andere Fehlbildungen zu vermeiden. Viele Studien liefern Nachweise dafür, dass durch eine angemessene Aufnahme von Folsäure in der Zeit vor der Empfängnis mehr als die Hälfte aller Neuralrohrdefekte vermieden werden könnte. Maßnahmen in diesem Bereich sollten Thema einer Debatte auf EU-Ebene sein, deren Ziel es sein sollte, festzulegen, welche primären Präventivmaßnahmen bei seltenen Krankheiten sinnvoll sein könnten.

²⁴ Siehe OECD-Leitlinien für die Qualitätssicherung von molekulargenetischen Tests (*OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing*) (<http://en.eurogentest.org/files/public/QAGuidelineseng.pdf>).

- **Optimale Verfahren bei der Versorgung von seltenen Krankheiten:** Die Bestimmung und Beschreibung optimaler Verfahren ist wesentlich für die gemeinsame Nutzung von Informationen und Daten zu wirkungsvollen Strategien für den Umgang mit seltenen Krankheiten und daher auch für die Verbesserung der Information und des Wissens für die Entwicklung optimaler Verfahren für die Versorgung von seltenen Krankheiten. Durch die gemeinsame Nutzung optimaler Verfahren können die EU-Mitgliedstaaten aus den vorhandenen Erfahrungen lernen, um die Schaffung von Netzwerken zwischen den verschiedenen Anbietern von medizinischer Hilfe im Bereich der einzelnen seltenen Krankheiten zu ermöglichen. Durch die Schaffung von Bezugspunkten auf Mitgliedstaatenebene werden die Erfolgchancen im Umgang mit seltenen Krankheiten erhöht.
- **Gleichberechtigter Zugang zu Arzneimitteln für seltene Leiden:** Trotz der erfolgreichen Anreize für die Entwicklung und Registrierung von Arzneimitteln für seltene Leiden wird der Zugang der Bürger und Bürgerinnen zu lebensrettenden Behandlungen durch zwei Faktoren eingeschränkt: Zunächst bieten einige Unternehmen, die über eine Genehmigung für das Inverkehrbringen ihrer Produkte verfügen, aufgrund der Hemmnisse hinsichtlich der Registrierung auf Mitgliedstaatenebene ihre Produkte nicht in allen Mitgliedstaaten an. Außerdem wurde über verwaltungsbedingte Verzögerungen (weit über die gesetzlich zulässige Grenze von 180 Tagen hinaus) bei der Verfügbarkeit von zugelassenen Arzneimitteln für seltene Leiden berichtet²⁵. Dies führt zu großen Unterschieden hinsichtlich der Anzahl der verfügbaren Arzneimittel zwischen den einzelnen Mitgliedstaaten. Es sollten Lösungen für diese Situation gefunden werden. Die Europäische Kommission sollte dem Rat und dem Parlament alle zwei Jahre einen Bericht vorlegen, aus dem hervorgeht, welcher Art diese Engpässe (Verzögerungen, Inverkehrbringung, Zugang, Erstattung, Preise usw.) sind, und in dem notwendige Änderungen der Rechtsvorschriften vorgeschlagen werden, um in der gesamten EU einen **gleichberechtigten Zugang** zu Arzneimitteln für seltene Leiden zu gewährleisten. Krankenhausarzneimittel für seltene Leiden müssen auf einer höheren Ebene als derjenigen des örtlichen Krankenhauses finanziert werden, um eine ausreichende Kapazität für die Versorgung der Patienten mit diesen Arzneimitteln sicherzustellen.

Frage 8: Stellen Sie sich als Lösung des Problems des Zugangs zu Arzneimitteln für seltene Leiden eine einzelstaatliche Lösung oder eine Lösung auf EU-Ebene vor?

- **Medizingeräte und Diagnostika für seltene Krankheiten:** Die Richtlinie für Medizinprodukte für seltene Krankheiten deckt nicht das Gebiet der Medizingeräte und Diagnostika ab. Das Problem der begrenzten Größe des Marktes wirkt als Negativanreiz für die Entwicklung von Produkten für Patienten mit seltenen Krankheiten. Initiativen zur Entwicklung von Anreizen für die Industrie im Bereich der Medizingeräte und Diagnostika für seltene Krankheiten sollten anhand des Modells der Vorgehensweise im Falle der Arzneimittel für seltene Leiden erkundet werden.

Frage 9: Sollte die EU eine Verordnung zu Medizingeräten und Diagnostika für seltene Krankheiten erlassen?

- **Bewertung der Gesundheitstechnologie für Arzneimittel für seltene Leiden:** Die Bewertung der Gesundheitstechnologie für Arzneimittel für seltene Leiden, die stattfinden muss, bevor Entscheidungen über den Preis und die Erstattung eines Arzneimittels getroffen werden, ist ein weiterer Faktor, der eine immer wichtigere Rolle bei der Verzögerung des Zugangs für Patienten spielt oder diese sogar ganz von den Vorteilen einer Behandlung

²⁵ EURORDIS-Erhebung zur Verfügbarkeit von Arzneimitteln für seltene Leiden und COMP-Berichte.

ausschließt. Die Verfahren, die für die Bewertung der Kosteneffizienz von Arzneimitteln für herkömmliche Krankheiten eingesetzt werden, eignen sich nicht für Arzneimittel für seltene Leiden, und es liegen meistens keine oder zu wenig Vergleichsdaten vor. Außerdem kann eine ethische Betrachtung dieses Themas nicht nur auf wirtschaftlichen Kriterien basieren, weil die wirtschaftliche Bewertung nur ein Element des Entscheidungsfindungsprozesses ist, in den auch die Wahlmöglichkeiten und Vorlieben der Gemeinschaft einfließen sollten. Dieses Thema erfordert eine koordinierte Herangehensweise der Mitgliedstaaten. Außerdem sollten Forschungen zu entsprechenden Bewertungsverfahren gefördert werden, in die auch die Perspektive der Patienten einfließen sollte.

- **Koordiniertes Programm für den „Compassionate Use“:** Es ist ein besseres System für die Bereitstellung von Arzneimitteln für bedürftige Patienten vor der Zulassung dieser Arzneimittel bzw. der Erstattung der Kosten für diese Arzneimittel erforderlich („Compassionate Use“ genannt). Die Bereitstellung von Therapien im Rahmen des „Compassionate Use“ sollte in der gemeinsamen Verantwortung Klinikern, Produktentwicklern und Behörden liegen. Dabei sollte beachtet werden, dass eine Reihe von Arzneimittel für seltene Leiden von kleinen und mittleren Unternehmen entwickelt werden, die ohne öffentliches Eingreifen und finanzielle Unterstützung nicht in der Lage sind, längere Programme für den „Compassionate Use“ zu unterstützen. Dieses Thema sollte mit Unterstützung der EG zwischen den Mitgliedstaaten koordiniert werden. Gemäß Artikel 83 der Verordnung (EG) Nr. 726/2004 können die Mitgliedstaaten Arzneimittel für den „Compassionate Use“ zur Verfügung stellen und die Europäische Arzneimittel-Agentur (EMA) kann, wenn ein „Compassionate Use“ in Betracht gezogen wird, ein Gutachten zu den Bedingungen der Verwendung und der Bereitstellung abgeben.
- **Spezialisierte Sozialdienste** sind wichtig, um die Lebensqualität der Menschen mit einer seltenen Krankheit zu verbessern. Von den verschiedenen Sozialdiensten gelten die Folgenden als besonders hilfreich für die Verbesserung der Lebensqualität von Patienten und deren Pflegepersonen, die häufig Familienangehörige sind: **Kurzzeitpflegedienste:** Kurzzeitpflegedienste ermöglichen sowohl den Pflegepersonen als auch den Patienten, ihr Leben zu organisieren und Erholungspausen einzuplanen. **Informationsdienste und Beratungsstellen:** Informationsdienste und Beratungsstellen erhöhen die Chancen für Patienten und Pflegepersonen auf Zugang zu wichtigen Informationen zu den seltenen Krankheiten, mit denen sie leben und täglich umgehen müssen. **Therapeutische Freizeitprogramme für Kinder und junge Erwachsene:** Therapeutische Freizeitprogramme ermöglichen es den Patienten, eine andere Lebensperspektive zu entwickeln, und sich nicht nur als Kranke zu sehen. **Finanzielle Unterstützung:** Finanzielle Unterstützung schützt vor Verarmung, so dass die Leistungen von Pflegepersonen, die versuchen, eine Berufstätigkeit mit der unbezahlten Pflege zu verbinden, entsprechend finanziell gewürdigt werden. **Psychologische Unterstützung:** Die Europäische Kommission sollte diese Aktivität durch das Programm für öffentliche Gesundheit und den Aktionsplan zugunsten behinderter Menschen finanziell unterstützen.

Frage 10: Welche Art von spezialisierten sozialen und pädagogischen Diensten für Patienten mit seltenen Krankheiten und deren Familien sollte auf EU-Ebene und auf einzelstaatlicher Ebene empfohlen werden?

4.3. Förderung von Forschung und Entwicklung im Bereich seltene Krankheiten und Arzneimittel für seltene Leiden:

- Unterstützung von Datenbanken, Verzeichnissen, Archiven und Biobanken:** Verzeichnisse und Datenbanken sind Schlüsselinstrumente für die Entwicklung der klinischen Forschung auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten. Sie sind die einzige Möglichkeit des Zusammenführens von Daten, mit der sich ein ausreichender Stichprobenumfang für epidemiologische und klinische Forschungen erreichen lässt. Verzeichnisse von Patienten, die mit Arzneimitteln für seltene Leiden behandelt werden, sind besonders wichtig, da sie im Wissen, das die Genehmigung für das Inverkehrbringen von Arzneimitteln in der Regel zu einem Zeitpunkt erteilt wird, an dem erst wenige, wenn auch überzeugende, Nachweise für die Wirksamkeit vorhanden sind, das Sammeln von Nachweisen für die Wirksamkeit der Behandlungen und Informationen über mögliche Nebenwirkungen ermöglichen. Gemeinsame Anstrengungen für den Aufbau und die Pflege von Datensammlungen sollten unterstützt werden, vorausgesetzt, dass nach vereinbarten Regeln Zugriff auf diese Ressourcen besteht. Viele finanziell von der GD Forschung und technologische Entwicklung und der GD Gesundheit und Verbraucherschutz unterstützte Forschungsnetzwerke und öffentliche Gesundheitsnetzwerke haben derartige gemeinsame Infrastrukturen eingerichtet, die sich als sehr wirkungsvolle Hilfsmittel für die Verbesserung des Wissens und die Organisation von klinischen Studien erwiesen haben. Ein spezialisiertes Netzwerk wie die EuroBioBank²⁶ ist eine außerordentliche wertvolle europäische Ressource, die eine langfristige Finanzierung und einen EU-basierten Ansatz erfordert, um vollständig entwickelt und optimiert zu werden. Diese Art von Initiativen sollte auf Ebene der Mitgliedstaaten und der EU unterstützt und diese Infrastrukturen sollten – vorausgesetzt, ihr Nutzen wurde eindeutig nachgewiesen – langfristig finanziell unterstützt werden. Dasselbe gilt für Archive biologischer Proben und Biobänke. Eine spezielle Notwendigkeit für das Biobanking von seltenen Krankheiten ist die Zulassung der Sammlung und Aufbewahrung von Material von Patienten mit sehr seltenen Krankheiten, und zwar auch dann, wenn gerade kein Forschungsprojekt auf diesem Gebiet läuft. Von den Mitgliedstaaten und der Europäischen Kommission sollten folgende Bereiche unterstützt werden: Qualitätsstandards, einschließlich der Entwicklung von Strategien und Hilfsmitteln für die periodische Überwachung der Qualität und der Bereinigung von Datenbanken; ein gemeinsamer Mindestdatensatz, der für epidemiologische Zwecke und Zwecke der öffentlichen Gesundheit gesammelt wird; Benutzerfreundlichkeit, Transparenz und Anbindung von Datenbanken; geistiges Eigentum, Datenaustausch zwischen Datenbanken und Archiven (genetisch, allgemein diagnostisch, klinisch, auf Überwachung ausgerichtet usw.) Ein wichtiger Aspekt sollte auch die Verbindung von internationalen (europäischen) Datenbanken und einzelstaatlichen und regionalen Datenbanken (sofern vorhanden) sein.

Frage 11: Welches Führungs- und Finanzierungsmodell wäre für Archive, Datenbanken und Biobanken geeignet?

- Biomarker:** Biologische Marker (Biomarker) sind objektiv messbare Indikatoren für biologische Prozesse. Sie können verwendet werden, um Krankheiten zu diagnostizieren und ihren Verlauf sowie die Reaktion auf therapeutische Eingriffe zu bewerten. Eine große Anzahl der gegenwärtig verwendeten diagnostischen Tests (Tumormarker, Tests auf Fragmente von DNA-Sequenzen, die Krankheiten verursachen oder mit Krankheiten zusammenhängen) fällt unter die Definition „Biomarker“. Funktionale und radiologische Beurteilungen können ebenfalls als Biomarker angesehen werden. Durch das Bewerten des Fortschreitens einer Krankheit und potenzieller neuer Behandlungsmöglichkeiten können Biomarker als Surrogate für natürliche Endpunkte wie Überleben oder irreversible Morbidität dienen, für Endpunkte also, die in der Regel lange Beobachtungszeiträume und große

²⁶ Siehe <http://www.eurobiobank.org>.

Patientenpopulationen erfordern. Dies gilt aufgrund der geringen Anzahl der von den einzelnen Krankheiten betroffenen Menschen insbesondere für seltene Krankheiten. Es wurden bereits Zulassungen für das Inverkehrbringen auf der Grundlage von Biomarkern als Endpunkten für die Beurteilung der Wirksamkeit eines Medikaments erteilt. Impulse im Bereich der Entdeckung von Biomarkern kommen von neuen molekularen Biotechnologien (z. B. der Genomik, Proteomik, kombinatorischen Chemie), die es ermöglichen, gleichzeitig große Mengen von Biomarkern zu erkennen. Es ist sehr wichtig, dass die EU neue Techniken zum Erkennen von Biomarkern unterstützt, einschließlich der Röntgendiagnostik und funktionaler Techniken. Sogar noch wichtiger ist die Unterstützung von Studien und Aktivitäten, mit denen potenzielle Biomarker validiert und für die klinische Nutzung einsetzbar gemacht werden können. Dieser Prozess dauert lange, ist kostspielig und zurzeit noch nicht effizient. Auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten könnte dieser Prozess von Finanzierungsaktivitäten profitieren, mit denen die Gültigkeit von speziellen Biomarkern (oder Clustern von Biomarkern) für eine möglichst hohe Anzahl von Patienten (Referenznetzwerke) und von vermehrten Partnerschaften zwischen der pharmazeutischen Industrie und der akademischen Welt überprüft wird, um sicherzustellen, dass der "Bench-to bedside"-Weg verfolgt wird.

- **Datenschutz:** Die genannten Infrastrukturen sollten gemäß den EU-Verordnungen und -Vereinbarungen zur Vertraulichkeit von Daten und zum Schutz der Privatsphäre von Patienten umgesetzt werden. Besondere Aufmerksamkeit sollte der **EG-Richtlinie zum Datenschutz**²⁷ gewidmet werden. Im Interesse der Aktivitäten zu seltenen Krankheiten sollte die IDA-Initiative (engl. *Interchange Data among Administrations*, dt. Initiative zum Austausch von Daten zwischen Verwaltungen)²⁸ berücksichtigt werden, um die Erstellung von europäischen Verzeichnissen zu bestimmten seltenen Krankheiten mit hoher Relevanz für die öffentliche Gesundheit zu erleichtern.
- **Forschungsnetzwerke zu seltenen Krankheiten:** Koordinierte Forschungsprojekte auf EU-Ebene sind die Schlüsselemente des Erfolgs. Koordinierte Netzwerke sollten sowohl auf Ebene der Mitgliedstaaten als auch auf EU-Ebene unterstützt werden, und seltene Krankheiten sollten in zukünftigen Programmen der GD Forschung und technologische Entwicklung weiterhin Priorität genießen. Außerdem sollten einige neue Bereiche, wie z. B. die Sozialforschung zu seltenen Krankheiten, eingeführt werden.
- **Koordination zwischen den Leistungsträgern der Mitgliedstaaten:** Das vom EU-RP6 unterstützte ERA-NET-Projekt, das gegenwärtig die Finanzierungsstrategien für seltene Krankheiten von sieben Ländern koordiniert, ist ein Beispiel für eine erfolgreiche Lösung des Problems der Zersplitterung von Forschungsanstrengungen. Dieser Ansatz sollte weiterverfolgt und weitere Mitgliedstaaten sollten aufgefordert werden, dieser Initiative beizutreten.
- **Intensivierung der Forschung:** Für die meisten schweren seltenen Krankheiten, die potenziell behandelbar sind, gibt es zurzeit keine spezielle Therapie. Die Entwicklung von Therapien stößt auf drei Hindernisse: Das fehlende Verständnis für die grundlegenden pathophysiologischen Vorgänge, das Fehlen einer öffentlichen Unterstützung der frühen Phasen der klinischen Entwicklung und das fehlende Interesse der pharmazeutischen Industrie. Tatsächlich haben die hohen Kosten der Entwicklung von Medikamenten zusammen mit der geschätzten niedrigen Rendite (aufgrund der kleinen

²⁷ Richtlinie 95/46/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 24. Oktober 1995 zum Schutz natürlicher Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten und zum freien Datenverkehr.

²⁸ Siehe <http://europa.eu.int/idabc/>.

Patientenpopulationen) dazu geführt, dass die pharmazeutische Industrie Abstand davon genommen hat, Medikamente für seltene Krankheiten zu entwickeln, obwohl der medizinische Bedarf an derartigen Medikamenten groß ist. Die Verordnungen für Arzneimittel für seltene Leiden haben die Entwicklung von Therapien für seltene Krankheiten zwar erleichtert, es bestehen jedoch weiterhin große Schwierigkeiten und es sind weitere Initiativen erforderlich. Da die Feststellung der therapeutischen Ziele größtenteils von der genetischen und molekularen Charakterisierung der Krankheiten und der Kenntnis der biologischen Vorgänge abhängt, ist es außerordentlich wichtig, die pathophysiologische und klinische Forschung zu seltenen Krankheiten zu intensivieren. Je weiter die Forschung, die Sequenzierung des menschlichen Genoms und die Entwicklung von genetischen und post-genetischen Hilfsmitteln mit hohem Durchsatz voranschreitet, desto eher kann man erwarten, dass die Vorgänge, die vielen seltenen genetischen Störungen zugrunde liegen, in den nächsten Jahren aufgedeckt werden. Die therapeutische Forschung zu diesen Erkrankungen muss – auch im Bereich der innovativen biotechnologischen Forschung (monoklonale Antikörper, Zell- und Gentherapien sowie Enzymersatztherapie) sowie im Bereich der klassischen therapeutischen Forschung auf der Grundlage der Suche nach aktiven chemischen Verbindungen – gefördert werden. Tatsächlich ist selbst im Bereich der seltenen genetischen Erkrankungen die Auswahl von chemischen Verbindungen, die auf bekannte biologische Ziele wirken, ein wichtiges Ziel der Medikamentenforschung. Da die pharmazeutische Industrie in den meisten Fällen diesen ersten Schritt nicht unternehmen wird, ist es wichtig, auf dem öffentlichen Sektor ein entsprechendes Interesse zu entwickeln. Die EU sollte die akademische Forschung in der präklinischen Entwicklung unterstützen. Verbindungen zu den europäischen Plattformen mit hohem Durchsatz, die gegenwärtig eingerichtet werden, und die Nutzung gemeinsamer europäischer Molekülbibliotheken sollten ebenfalls gefördert werden. Studien an der Schnittstelle von pharmazeutischen Unternehmen und Organisationen des öffentlichen Sektors müssen durch Partnerschaften zwischen öffentlichem Sektor und privaten Unternehmen gefördert werden und zu einer Bewertung dieser potenziellen Medikamente im Bereich der seltenen Krankheiten führen. Auf europäischer Ebene könnte dieser Herausforderung durch die Einrichtung und Finanzierung eines öffentlich-privaten Forums für seltene Krankheiten begegnet werden, welches durch Bereitstellung des erforderlichen Fachwissens und der finanziellen Mittel die Entwicklung von viel versprechenden präklinischen und klinischen multizentrischen Projekten ermöglichen würde. Auf einzelstaatlicher Ebene sollten anhand des Modells dessen, was bisher in Italien, Frankreich und Spanien unternommen wurde, unabhängige akademische klinische Tests unterstützt werden, und diese Anstrengungen sollten koordiniert werden, um eine ausreichend hohe Patientenbeteiligung sicherzustellen.

Frage 12: Wie sehen Sie die Rolle der Partner (Industrie und Wohlfahrtsverbände) in einer Gemeinschaftsmaßnahme zu seltenen Krankheiten? Welches Modell wäre am besten geeignet?

4.4. Empowerment von Patienten mit seltenen Krankheiten auf persönlicher Ebene und als Gruppe

- **Gemeinsamer Ansatz für das Empowerment von Patientenorganisationen:** Auf der Ebene der Mitgliedstaaten und der EU haben sich Patientenorganisationen als außerordentlich wichtige Partner erwiesen, wenn es darum geht, seltene Krankheiten ins Bewusstsein zu rücken, Informationen für die Festlegung einer öffentlichen Strategie zu seltenen Krankheiten zu sammeln und zu verbreiten, den Zugang zu qualitativ hochwertigen Informationen zu seltenen Krankheiten und Arzneimitteln für seltene Leiden zu verbessern, auf europäischer und einzelstaatlicher Ebene Workshops zu organisieren und Leitlinien und

pädagogische Dokumente zu erstellen. Das gemeinsame Empowerment von Patienten und Patientenorganisationen benötigt Unterstützung für Aktivitäten wie z. B. den Ausbau von Fähig- und Fertigkeiten, die Schulung Vernetzung von Aktivitäten von Patientengruppen auf regionaler, einzelstaatlicher und europäischer Ebene, den Austausch von Informationen, Erfahrungen und optimalen Verfahren für Patientendienstleistungen und die Schaffung von „Patientenhilfsgemeinschaften“ für Patienten mit sehr seltenen Krankheiten und deren Familien. Das Programm für öffentliche Gesundheit und das RP7 sollten einer derartigen Unterstützung Priorität einräumen.

4.5 Koordination von Strategien und Initiativen auf der Ebene der Mitgliedstaaten und der EU

- **Annahme von nationalen oder regionalen Plänen für seltene Krankheiten:** Um alle erforderlichen Initiativen einzubeziehen, die auf einzelstaatlicher und regionaler Ebene ergriffen werden müssen, werden die Mitgliedstaaten aufgefordert, einzelstaatliche oder regionale Aktionspläne für seltene Krankheiten zu erstellen. Nur eine begrenzte Anzahl von Mitgliedstaaten verfügt bereits über einen nationalen Aktionsplan oder wird in nächster Zeit einen solchen Aktionsplan annehmen oder entsprechende Initiativen ins Leben rufen. Während nur Frankreich einen umfassenden Aktionsplan (2005-2008) erstellt hat²⁹, verfügen andere Mitgliedstaaten (Italien, Schweden, Dänemark, Vereinigtes Königreich) für einige wenige Bereiche über einzelstaatliche Strategien oder sind gerade dabei, Strategien zu entwickeln (Bulgarien, Portugal, Spanien, Rumänien, Luxemburg). Andere Mitgliedstaaten (Deutschland, die Niederlande) verfügen nur im Bereich Forschung über zielgerichtete Strategien. Die EU sollte sehr stark die Annahme von einzelstaatlichen oder regionalen Plänen gemäß den Empfehlungen der aktuellen Mitteilung und deren Koordination empfehlen, sobald diese eingerichtet sind. Europäische Leitlinien für die Ausarbeitung von Aktionsplänen für seltene Krankheiten könnten hilfreich sein. Dies wird die EU-Strategie des gleichberechtigten Zugangs zu Gesundheitsdiensten sowie deren Kosten und Qualität unterstützen. Das Programm für öffentliche Gesundheit hat einer derartigen Unterstützung Priorität eingeräumt.

Frage 13: Halten Sie es ebenfalls für sinnvoll, Aktionspläne zu erstellen? Wenn ja, sollten diese in Ihrem Land auf einzelstaatlicher oder regionaler Ebene erstellt werden?

- **Entwicklung von Gesundheitsindikatoren im Bereich der seltenen Krankheiten:** Die Entwicklung von Gesundheitsindikatoren ist notwendig, um die Situation betroffener Personen in der EU und deren Entwicklung zu überwachen. Die Zusammenführung vorhandener Datenquellen, insbesondere derjenigen Datenquellen, die bereits auf EU-Ebene finanziert werden, sollte gefördert werden. Für den Bereich der Verfügbarkeit von und des Zugriffs auf Arzneimittel für seltene Leiden, der Fach- und Referenzzentren und der Strategien auf der Ebene der Mitgliedstaaten und der EU sollte eine Reihe von realistischen und sinnvollen Indikatoren festgelegt werden.
- **Europäische Konferenzen für seltene Krankheiten:** In den vergangenen Jahren fand alle zwei Jahre eine Europäische Konferenz für seltene Krankheiten statt (2001 in Kopenhagen, 2003 in Paris, 2005 in Luxemburg³⁰ und 2007 in Lissabon³¹). Diese Konferenzen haben sich als wertvolle Foren für den Austausch von Informationen zwischen Interessenvertretern und als leistungsfähiges Instrument für die Kommunikation erwiesen, welches die Sichtbarkeit

²⁹ Siehe http://www.orpha.net/actor/EuropaNews/2006/doc/French_National_Plan.pdf.

³⁰ Siehe http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/ev_pre2005_en.htm.

³¹ Siehe <http://www.rare-diseases.eu/2007/Home,53?1196152013>.

von seltenen Krankheiten in den Medien sicherstellt. Die Europäischen Konferenzen sollten als Plattformen für Patienten, Gesundheitsfachleute und Entscheidungsträger dienen, um Maßnahmen, Strategien und Beispiele für erfolgreiches Handeln zu überprüfen, Bedürfnisse zu äußern, auf einzelstaatlicher und europäischer Ebene patientenzentrierte Strategien zu fördern und die Dynamik der Gemeinschaft für seltene Krankheiten in Europa zu stärken. Die Konferenzen sollten in Zusammenarbeit mit dem EU-Beratungsausschuss für seltene Krankheiten organisiert werden.

- **Gründung des EU-Beratungsausschusses für seltene Krankheiten:** Der EU-Beratungsausschuss für seltene Krankheiten wird die Aufgaben übernehmen, die zurzeit von der Taskforce Seltene Krankheiten wahrgenommen werden. Der Ausschuss muss von einem wissenschaftlichen Sekretariat unterstützt werden, das eingerichtet werden soll, um im Bereich der öffentlichen Gesundheit zu seltenen Krankheiten tätig zu werden und die Kommission zu folgenden Themen zu beraten: (i) Organisation von Diensten zu seltenen Krankheiten auf der Grundlage von einzelstaatlichen Plänen (Subsidiarität); (ii) klinische Tests und Screenings; (iii) Benennung von Referenznetzwerken für seltene Krankheiten und Qualitätskontrolle; (iv) Entwicklung von Leitlinien zu optimalen Verfahren; (v) Erstellung eines regelmäßig erscheinenden epidemiologischen Berichts zur Situation im Bereich der seltenen Krankheiten in der EU; (vi) Verzeichnisse/Netzwerke/Ad-hoc-Erhebungen der EU; (viii) Unterstützung der Entwicklung von Strategien auf EU-Ebene; (ix) Erstellung eines gemeinsamen Rahmenwerks für seltene Krankheiten im Bereich der öffentlichen Gesundheit und (x) Erstellung eines elektronischen Newsletters zu seltenen Krankheiten. Die Zusammensetzung dieses EU-Beratungsausschusses zu seltenen Krankheiten wird die Rolle der laufenden und vergangenen Projekte im Bereich der vom Programm für öffentliche Gesundheit unterstützten seltene Krankheiten erhalten, sollte jedoch eine große Bandbreite von RP-Projekten für seltene Krankheiten, die wichtigsten Patientenorganisationen und hochrangige Vertreter der Gesundheitsbehörden der Mitgliedstaaten einbeziehen. Um die Handlungsfähigkeit dieses Ausschusses sicherzustellen, sollten für die kommenden Jahre im Haushalt der EU spezielle Mittel vorgesehen werden.
- **Seltene Krankheiten im Haushalt der EU:** Zurzeit werden alle von der EG finanziell unterstützten Initiativen auf der Grundlage von Kurzzeitverträgen gefördert. Obwohl eine regelmäßige Bewertung der Leistungsfähigkeit der Projekte und ihrer Bedeutung im Hinblick auf die EU-Strategie stattfindet, wird die Tatsache, dass die Verlängerung dieser Verträge schwierig und auf der Grundlage der gültigen Regeln teilweise unmöglich ist, als ernstes Hindernis für die Entwicklung von gemeinsam genutzten Infrastrukturen angesehen. Ein weiterer Eckpfeiler des zukünftigen EU-Programms zur öffentlichen Gesundheit (2014-2020) im Bereich der seltenen Krankheiten sollte die Schaffung eines Fonds für seltene Krankheiten sein, um die EU-Aktivitäten der Europäischen Referenznetzwerke für seltene Krankheiten, die Informationsdienste, die Laborzulassung für seltene Krankheiten und genetische Tests, die Nachhaltigkeit der europäischen Archivierungsplattform für Verzeichnisse und Datenbanken seltener Krankheiten sowie alle anderen Aktivitäten im Bereich der seltenen Krankheiten, die eine nachhaltige und langfristige Unterstützung benötigen, so abzusichern, wie es in den Durchführungsberichten der Kommission an den Rat und das Europäische Parlament zur aktuellen Mitteilung festgelegt ist.
- **Gründung einer Gemeinschaftsagentur für seltene Krankheiten:** Eine Europäische Agentur würde sich mit der Notwendigkeit der Schaffung eines dauerhaften, nachhaltigen Instruments zur langfristigen Umsetzung von Strategien zu seltenen Krankheiten auf Gemeinschaftsebene befassen, und zwar gemäß der Definition „Gemeinschaftsagenturen sind Körperschaften des europäischen öffentlichen Rechts. Sie sind von den Organen der

Gemeinschaft (Rat, Parlament, Kommission usw.) getrennt und verfügen über eine eigene Rechtspersönlichkeit. Sie werden durch einen Akt des abgeleiteten Rechts zur Ausübung ganz bestimmter technischer, wissenschaftlicher oder verwaltungstechnischer Aufgaben im Rahmen des „ersten Pfeilers“ der Europäischen Union errichtet.“ Eine EU-Agentur für seltene Krankheiten kann ein hervorragendes Instrument zur Sicherstellung der Dauerhaftigkeit und Stimmigkeit entsprechender Strategien in unterschiedlichen Bereichen auf EU-Ebene sein, wie z. B. Patientenverzeichnissen, Biobanken, klinischen Tests, Informationen zu seltenen Krankheiten, Netzwerken aus Referenzzentren, abgestimmten Empfehlungen zur klinischen Pflege und Qualitätssicherung. Auf der Grundlage der Arbeit der GD Gesundheit und Verbraucherschutz und den Empfehlungen des Europäischen Beratungsausschusses für seltene Krankheiten sollte die EG im Jahr 2009 eine Machbarkeitsstudie zur Schaffung einer Europäischen Agentur für seltene Krankheiten in Auftrag geben. Diese Agentur könnte ein Eckpfeiler des zukünftigen EU-Programms zur öffentlichen Gesundheit (2014-2020) im Bereich der seltenen Krankheiten sein.

Frage 14: Sind Sie der Meinung, dass es erforderlich ist, eine neue Europäische Agentur für seltene Krankheiten zu gründen und im Jahre 2009 eine Machbarkeitsstudie in Auftrag zu geben?

- **Regelmäßiger Bericht zur Situation im Bereich der seltenen Krankheiten in der EU:** Alle drei Jahre sollte die Kommission dem Europäischen Rat, dem Parlament, dem Sozial- und Wirtschaftsausschuss und dem Regionalausschuss einen **Durchführungsbericht** zur Mitteilung über die Situation und Epidemiologie von seltenen Krankheiten in der EU und den Status der Umsetzung der Mitteilung der Kommission zu seltenen Krankheiten vorlegen.

5. DIE NÄCHSTEN SCHRITTE

Reaktionen auf diese Konsultation sollten sich an den speziellen Fragen, die im Text aufgeführt sind, orientieren, und bis zum 14. Februar 2008 entweder per E-Mail an die Adresse sanco-rarediseases-consultation@ec.europa.eu oder per Post an die folgende Anschrift gesendet werden:

Europäische Kommission
 Generaldirektion Gesundheit und Verbraucherschutz
 Rare Diseases consultation/Konsultation zu seltenen Krankheiten
 HTC 01/198
 11, Rue Eugène Ruppert
 L-2557 Luxemburg

Alle Beiträge werden, sofern nicht anders vermerkt, veröffentlicht. Die Europäische Kommission beabsichtigt, im Anschluss an diese Konsultation im Jahre 2008 entsprechende Vorschläge zu unterbreiten.