

Gar nicht so selten – Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen

Forum Bioethik

Vorträge mit anschließender Diskussion

Mittwoch · 25. April 2018 · 18:00 Uhr

Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften, Leibniz-Saal

Markgrafenstraße 38

10117 Berlin

Programm

Begrüßung	2
Peter Dabrock · Vorsitzender des Deutschen Ethikrates	2
Einführung	4
Stephan Kruijff · Deutscher Ethikrat	4
Regulatorische Aspekte im Umgang mit seltenen Erkrankungen	8
Antje Behring · Gemeinsamer Bundesausschuss	8
Ethische Aspekte im Umgang mit seltenen Erkrankungen	12
Daniel Strech · Medizinische Hochschule Hannover	12
Rückfragen aus dem Publikum	17
Moderation: Christiane Fischer · Deutscher Ethikrat	17
Podium	21
Moderation: Elisabeth Steinhagen-Thiessen · Deutscher Ethikrat	21
Sabine Sydow · vfa bio	21
Jörg Richstein · Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen	23
Antje Behring · Gemeinsamer Bundesausschuss	24
Daniel Strech · Medizinische Hochschule Hannover	25
Schlusswort	40
Peter Dabrock · Vorsitzender des Deutschen Ethikrates	40

Begrüßung

Peter Dabrock · Vorsitzender des Deutschen Ethikrates

Sehr geehrte Damen und Herren, ich begrüße Sie herzlich zum Forum Bioethik des Deutschen Ethikrates: „Gar nicht so selten – Herausforderungen im Umgang mit seltenen Erkrankungen“. Ich bin dankbar, dass sich unter Ihnen so viele befinden, die sich auf die eine oder andere Weise für das Thema engagieren – sei es, dass Sie unmittelbar betroffen sind, dass Sie Angehörige von Betroffenen sind, dass Sie sich in Verbänden engagieren, dass Sie Mediziner, Medizinerinnen, Pflegende sind, Ministeriale, die mit dem Thema beschäftigt sind, oder Abgeordnete aus dem Deutschen Bundestag, die sich diesem Thema in ihrer Verantwortung und Funktion zuwenden. Ich bin gespannt darauf und lade Sie herzlich ein, diese Expertise in die Diskussion einzubringen, die wir im Nachgang zum Podium und mit dem Podium führen wollen.

Mit „seltene Erkrankungen“ wird ein heterogenes Bündel an sehr häufig erblich bedingten Erkrankungen bezeichnet, von denen von 10.000 Menschen nur jeweils fünf oder noch weniger betroffen sind. Einerseits sind sie selten, andererseits leiden in Deutschland ca. 5 Prozent der Menschen, also drei bis vier Millionen Menschen an solchen sogenannten seltenen Erkrankungen.

Am heutigen Abend wenden wir uns den damit eben nicht so seltenen Krankheiten und den von ihnen betroffenen Menschen in ethischer Perspektive zu. Ethik ist Warnung vor Moral, so hat es einmal der bekannte Soziologe Niklas Luhmann formuliert – also weder Moralverstärkung noch reine Protestkommunikation, auch nicht Akzeptanzbeschaffung von schon längst verfestigten Moraleinstellungen.

Warnung vor Moral – das klingt nüchtern, das klingt distanziert. Aber kann man distanziert sein, wenn man hört, wie es Menschen geht, die mit oft schwer gesundheitlich beeinträchtigenden Symptomen kämpfen und deren Erkrankungen viele Ärzte überfordern? Die von Pontius nach Pilatus geschickt werden und sich nach einer unendlich erscheinenden Odyssee allein gelassen fühlen, verwaist mit ihrer Orphan Disease (so der englische Ausdruck, verwaiste Krankheit)? Nein, nicht die Krankheit, *Menschen* mit seltenen Erkrankungen sehen sich als Waisen der Medizin. Und dieser permanente menschliche, familiäre, berufliche und auch finanzielle Ausnahmezustand führt oft an Grenzen.

„Nein, ich klage nicht. Ich habe nie geklagt, nur viel geweint, aber glauben Sie mir: Es gehört eine enorme Kraft dazu, ein solches Leben zu leben.“

Das sagt der Berliner Künstler und Besitzer des Café Einsteins Gerald Uhlig-Romero, der wie nur noch ca. 80 weitere Menschen in Deutschland an Morbus Fabry leidet, einer monogenetisch vererbten Stoffwechselstörung, die zu Ablagerungen in Organen führt und mit Schädigungen und gravierenden, äußerst schmerzhaften Auswirkungen auf Körper und Wohlbefinden einhergeht.

Die Mutter von Charly, einem dreijährigen Jungen, der an der unheilbaren spinalen Muskelatrophie (einer erblich bedingten neuromuskulären Erkrankung) erkrankt ist, schreibt:

„Das Schicksal hat Charly dieses Leben zugeworfen, also mussten wir lernen, damit umzugehen. Aber natürlich hat es mir den Boden unter den Füßen weggerissen, für mich ist eine Welt zusammengebrochen. Ich habe mich einige Zeit in einer Art Schockzustand befunden, aber dennoch musste das Leben weitergehen – für Charly.“

Ethik: Warnung vor Moral? Distanz – kann man das, wenn man diese Statements hört? Empfindet man nicht Mit-Leid (das heißt Sympathie auf Griechisch)? Empfindet man solche Schicksale,

wie es die Mutter von Charly genannt hat, nicht als ungerecht und hat die moralische Intuition „da muss etwas geschehen“? Ist da Distanznahme nicht unangebracht?

Ethische Distanznahme, wie wir sie heute betreiben wollen, bedeutet aber keineswegs Unsolidarität, unsolidarische Distanz zu betroffenen Menschen oder Nicht-Engagement. Distanz, Ethik zwingt zur Reflexion, zum genauen Hinschauen. Und dieses genaue Hinschauen kann am Ende zu mehr Engagement führen.

Ethik zu reflektieren bedeutet zunächst auch den Umgang mit den eigenen Grenzen zu reflektieren: Was kann man tun? Da hören wir gleich (und viele von Ihnen wissen dies besser als ich), welche zahlreichen Initiativen es dazu gibt. Aber wir werden sicher auch thematisieren, wie herausfordernd es sein wird für die Einzelnen, für die Betroffenen, für die Gesellschaft, effektiv und gerecht allen Menschen mit ihren komplexen seltenen Erkrankungen zu helfen, sie zu unterstützen und ihnen adäquate Therapien und Symptombehandlungen zukommen zu lassen.

Aber wie dann sensibel für die Betroffenen und gerecht unter den so vielen von seltenen Krankheit Betroffenen und gerecht für die Solidargemeinschaft der Versicherten oder die Gesellschaft mit den menschlich, fachlich und finanziell begrenzt zur Verfügung stehenden Mitteln umgehen? Hier aus ethischer Perspektive, also auf die Möglichkeiten der Verantwortung und auch auf ihre Grenzen zu reflektieren, das ist der Sinn des heutigen Abends.

Es ist mir eine Ehre und Freude, dass ich die weitere Einführung in die Thematik unserem Ethikratsmitglied Stephan Kruij überlassen darf. Auch er wird auf das Phänomen reflektieren, genau hinschauen. Er tut dies insofern mit einer gewissen Distanz – und doch auch mit Beteili-

gung: Er, der Physiker, der Marathonläufer, der Familienmensch, als Ethikratsmitglied – er weiß, wovon er redet, wie sich das Leben mit einer seltenen Erkrankung lebt und anfühlt. Er hat Mukoviszidose und ist seit vielen Jahren Bundesvorsitzender des gemeinnützigen Vereins Mukoviszidose e. V. Ihm sowie den Ethikratsmitgliedern, die diese Tagung vorbereitet haben, möchte ich sehr herzlich danken, dass sie dieses Thema in den Rat getragen haben und es heute mit diesem Forum Bioethik in die Öffentlichkeit hineintragen.

Allen Expertinnen und Experten möchte ich sehr herzlich danken, dass sie uns ihre Zeit und ihre Expertise zur Verfügung stellen, dass wir hier miteinander und stellvertretend für die Gesellschaft unsere Sensibilität in diesem Feld erweitern.

Zum Schluss drei technische Hinweise. Die Lebensläufer unserer Referentinnen und Referenten finden Sie in den Tagungsunterlagen auf Ihren Plätzen. Wir werden sie deswegen nur kurz vorstellen.

Hier werden Ton- und Bildaufnahmen gemacht; das stand auch in der Einladung. Jeder, der hier sitzt, hat sich damit stillschweigend einverstanden erklärt. Auch wenn Sie sich melden, sollten Sie das wissen.

Schließlich sind wir auch mit den Social Media einigermaßen vertraut. Den Hashtag #SelteneErkrankungen finden Sie auf dem Plakat.

Nun bitte ich Sie um die Einführung, Herr Kruij.

Einführung

Stephan Kruij · Deutscher Ethikrat

(Folie 1)

Lieber Herr Dabrock, sehr geehrte Damen und Herren, mir ist die Aufgabe zugefallen, Sie in das Thema einzuführen. Ich weiß, dass viele Fachleute im Publikum sind. Für manche gibt es bestimmt die eine oder andere Wiederholung, aber es ist gut, wenn wir eine gemeinsame Basis haben.

(Folie 2)

Zunächst die Frage: Was sind seltene Erkrankungen? Die Europäische Kommission hat das so definiert: Das sind

„lebensbedrohliche oder zu chronischer Invalidität führende, meist erbliche Erkrankungen, die so wenige Menschen betreffen, dass gemeinsame besondere Anstrengungen erforderlich sind, um

- dafür zu sorgen, dass weniger Menschen diese Krankheiten bekommen,
- zu verhindern, dass Neugeborene und Kinder an diesen Krankheiten sterben,
- die Lebensqualität und das sozioökonomische Potenzial der Erkrankten zu erhalten.“

Was heißt selten? Das ist so definiert, dass es weniger als 5 von 10.000 Menschen betrifft.

Von diesen Erkrankungen gibt es – je nachdem, wie man sie gruppiert und definiert – zwischen 5.000 und 8.000 verschiedene, sodass es – und das hat uns zum Titel dieser Veranstaltung geführt: „gar nicht so selten“ – in der Summe doch sehr viele Menschen gibt, die von diesen seltenen Krankheiten betroffen sind; in Deutschland schätzt man um die 4 Millionen Menschen.

(Folie 3)

Bei seltenen Erkrankungen ist man besonderen Schwierigkeiten konfrontiert. Das beginnt schon mit der Diagnosestellung, die oft falsch oder gar nicht oder verspätet gestellt wird, sodass man eine Odyssee an Arztbesuchen hinter sich hat, bis man weiß, was man überhaupt hat.

Wenn man dann die Diagnose gestellt bekommt, ist man mit der fehlenden Aussicht und Hoffnung auf Heilung konfrontiert. Für die meisten dieser Erkrankungen gibt es kaum Therapien.

Man bekommt schlechte Informationen, man findet schlecht einen erfahrenen Arzt oder ein Behandlungsteam. Es gibt wenige Medikamente, für manche Erkrankungen gar keine, und es werden wenig Studien durchgeführt.

Dazu kommt die psychische Belastung der Isolation. Man muss oft sehr weit fahren, um einen weiteren Menschen zu finden, der mit dieser Erkrankung lebt.

Der Zugang zu qualifizierten medizinischen Einrichtungen ist erschwert (dazu komme ich noch).

Es gibt auch fehlende Unterstützung im Alltag. Bei den Sozialdiensten finden Sie immer Fachleute für häufige Erkrankungen. Aber jemand, der sich mit einer seltenen Erkrankung auskennt und dort im Alltag unterstützen kann, ist schwer zu finden.

Die europäische Dachorganisation der Vereine, die sich über Selbsthilfe mit seltenen Erkrankungen beschäftigen, Eurordis [European Organisation for Rare Diseases], hat es so zusammengefasst, dass es eine „unermessliche Ansammlung von medizinischen, sozialen und finanziellen Verwundbarkeiten“ ist, mit denen man konfrontiert ist. Dass die Versorgung erschwert ist, ist nicht böser Wille, sondern hat strukturelle, medizinische und ökonomische Gründe, mit denen wir uns heute Abend auch befassen wollen.

(Folie 4)

Auf Empfehlung der Europäischen Kommission wurde in Deutschland ein Aktionsbündnis gegründet: ein Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen [NAMSE], um einen Maßnahmenkatalog vorzuschlagen, den Nationalen Aktionsplan für Seltene Erkrankungen.

Dieser wurde 2013 vorgelegt. Er enthält 52 Maßnahmenvorschläge. Diese betreffen vor allem die Fachzentren für seltene Erkrankungen, die Möglichkeit, die Diagnose schneller zu stellen, und man wollte, dass Informationen leichter zugänglich sind und dass mehr geforscht wird.

2017 wurde der erste Bericht zum Umsetzungsstand erstellt: Von diesen 52 Vorschlägen sind 8 abgeschlossen, 21 in der Umsetzung und 10 in Vorbereitung, also noch nicht begonnen.

(Folie 5)

Grundsätzlich geht es im Gesundheitswesen darum, eine ausreichende, zweckmäßige und wirtschaftliche Versorgung sicherzustellen.

Unser Thema heute ist: Wie kann man das für seltene Erkrankungen sicherstellen? Die ethische Herausforderung dabei ist der Ausgleich zwischen den berechtigten Ansprüchen der Menschen mit seltenen Erkrankungen und den vorhandenen strukturellen und ökonomischen Begrenzungen des Gesundheitswesens.

Ich möchte zwei Punkte herausheben: Das eine ist die Ambulanzfinanzierung und das andere sind die Arzneimittel, die man Orphan Drug nennt, also Medikamente für verwaiste Erkrankungen, weil sie viele Menschen mit seltenen Erkrankungen besonders betreffen und deswegen heute behandelt werden sollen.

(Folie 6)

Zunächst zu den Orphan Drugs, zu den Arzneimitteln für seltene Erkrankungen. Für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist dies mit viel Hoffnung verbunden. Die Europäische Union hat festgestellt: „Menschen mit seltenen Erkrankungen haben Anspruch auf die gleiche Qualität der Therapie wie andere Patienten.“ Jedoch kann diese gleiche Qualität nur mit sehr viel mehr Aufwand bereitgestellt werden.

Bei den Arzneimitteln hat man deswegen einen besonderen Status eingeführt: Der Zusatznutzen eines Arzneimittels für eine Erkrankung, für die es bisher keine adäquate Therapie gibt, gilt schon als festgestellt, muss nicht mehr nachgewiesen werden, solange der Umsatz mit diesem Medikament pro Jahr kleiner 50 Millionen ist. Dies soll die Zulassung beschleunigen und erleichtern.

Solche Arzneimittel sind in den vergangenen Jahren in guter Zahl auf den Markt gekommen, mit Jahrestherapiekosten, die zum Teil sechsstellig sind.

Daraus ergeben sich auch ethische Fragen, zum Beispiel die Frage der Gerechtigkeit gegenüber den gesunden Beitragszahlern. Wie viele Mitglieder einer gesetzlichen Krankenkasse müssen ihren Beitrag ausschließlich dafür hergeben, damit ein Patient mit einer seltenen Erkrankung so ein teures Medikament bekommen kann? In anderen Ländern stellt sich diese Frage nicht, weil dort die sehr teuren Medikamente nicht finanzierbar sind.

Was Patienten häufig stört, ist, dass die Preise, die das gesetzliche Krankenversicherungswesen für diese Medikamente bezahlt, die also nach den Verhandlungen vereinbart werden, geheim gehalten werden. Das ist aus Interesse der Hersteller, die es nicht möchten, dass verglichen wird, wie viel das Medikament in welchem Land kostet.

Der GBA[Gemeinsamer Bundesausschuss]-Vorsitzende Professor Hecken hat darauf hingewiesen, dass es notwendig ist, Patientenregister zu bilden, sodass die Daten von den Patienten mit seltenen Krankheiten erfasst werden können, um im Nachgang zur Zulassung Evidenz zu generieren, also nachzuweisen: Inwiefern wirkt das Medikament? Was hat es für einen Nutzen? Diese Patientenregister müssen aber erstellt und be-

zahlt werden. Auch das ist eine Frage, die uns als Menschen mit seltenen Erkrankungen umtreibt.

Die grundsätzliche ethische Frage für das Gesundheitswesen ist: Wie kann der Preis für solche Medikamente so gestaltet werden, dass es attraktiv ist, ein Medikament zu erforschen und zuzulassen und auf den Markt zu bringen, aber für das System bezahlbar bleibt? Und diese Regelung so zu treffen, dass der Zugang nicht behindert wird?

(Folie 7)

Damit hat sich die europäische Organisation Eurordis, die ich schon erwähnt habe, befasst, und im November 2017 ein Statement herausgebracht. Sie lobt den bisherigen Erfolg, dass also etliche Medikamente durch den Orphan-Drug-Status den Weg zum Markt gefunden haben. Aber sie kritisieren auch, dass manche Hersteller einfach verlangen, was das System hergibt. Der Vorsitzende der Deutschen Arzneimittelkommission, der Ärztekammer hat diesen Eindruck bestätigt.

Patienten müssen aber Zugang zu verfügbaren Medikamenten haben. Um diesen Konflikt auszugleichen, hat Eurordis einige Forderungen aufgestellt: Sie wollen, dass die Zahl der neuen Therapien zunimmt, dass also mehr Therapien und Arzneimittel auf den Markt kommen, aber zu deutlich geringeren Preisen. Hier wurde ein Fünftel genannt; das ist sicherlich plakativ gemeint.

Die therapeutische Wirkung muss auf Grundlage klinischer Daten beurteilt werden können. Dazu brauchen wir diese Register. Der Vorschlag ist, dass nationale Gesundheitssysteme bei Preisverhandlungen kooperieren. Denn insgesamt sei das Ziel, dass die Medikamentenpreise an den Patientennutzen gekoppelt werden.

(Folie 8)

Das zweite große Thema ist die ambulante Versorgung an spezialisierten Zentren, den sogenannten Zentren für seltene Erkrankungen. Denn jeder Patient, auch der mit einer seltenen Krankheit, möchte in seiner angemessenen Versorgung Kompetenz, Qualität, Erfahrung, Glaubwürdigkeit, Ehrlichkeit und Empathie erfahren.

Um dies einem Patienten anzubieten, ist bei seltenen Erkrankungen sehr viel mehr Aufwand als bei normalen Erkrankungen nötig: Sie brauchen ein Ärzteteam, das sich mit den verschiedenen Teilkrankheiten auskennt (das sind oft Multiorgan-Krankheiten) und zusammenarbeitet. Sie brauchen einen Arzt, der eine Lotsenfunktion übernimmt. Sie brauchen mehr Aufwand für Fortbildung, für die Zusammenarbeit und Austausch von Fachleuten national und international. Es gibt ja Erkrankungen, wo national keine Gruppe von Patienten ausreichend groß ist, um so ein Zentrum zu bilden. Und auch für die Forschung braucht man mehr Aufwand.

Generell gilt im Gesundheitswesen, dass Qualität durch Mindestmengen erreicht wird. Diese Mindestmenge erreichen Sie in einer niedergelassenen Praxis nicht, sondern dazu brauchen Sie spezialisierte Zentren, und die müssen auch vergütet werden.

(Folie 9)

Eine Studie im Auftrag des BMG [Bundesministerium für Gesundheit] hat 2009 neue Vergütungsinstrumente für notwendig gehalten. Auch im NAMSE-Aktionsplan steht: Die Kostenträger sollen die notwendigen Mittel vor Ort vereinbaren können. Der Gesundheitsminister [Hermann Gröhe] hat letztes Jahr am Tag der seltenen Erkrankungen zugesagt und versichert: „Zuschläge für Zentren für seltene Erkrankungen KÖNNEN vereinbart werden.“

Aber aus der Praxis kann ich Ihnen sagen, dass es mit dem Können nicht ausreicht. Es muss auch passieren, und das passiert leider nicht.

(Folie 10)

Aus unserer Sicht liegt es an dem gordischen Knoten der vielen Player im Gesundheitswesen. Bei uns ist es nicht so wie in Frankreich, wo ein Gesundheitsminister sagt: „Wir versorgen zum Beispiel Mukoviszidose jetzt an spezialisierten Zentren mit ausreichenden Mitteln“, sondern in Deutschland ist das Gesundheitswesen (was vielleicht auch deswegen eigentlich ganz gut funktioniert) auf diese Herausforderung offenbar nicht ausreichend eingerichtet.

(Folie 11)

Es gibt drei verschiedene Vergütungsinstrumente für Spezialambulanzen. Darauf will ich nicht detailliert eingehen, sondern nur erzählen, wie es in München ist: Da sind 45 Patienten, die schon erwachsen sind, noch in der Kinderklinik. Die sollten eigentlich in die Erwachsenenambulanz wechseln. Das ist aber nicht möglich, weil dort eine Dreiviertel-Arztstelle vorhanden ist (statt eines Ärzteteams) und eine halbe Pflegekraft für 250 Mukoviszidose-Patienten, die keinen zusätzlichen Patienten aufnehmen können und die für die Behandlung dieser hochkomplexen Erkrankung 90 Euro pro Quartal bekommen.

(Folie 12)

Ich bleibe bei der Mukoviszidose. Sie sehen hier das Life Table aus verschiedenen Jahren. 1984, als ich erwachsen wurde, gab es insgesamt 220 erwachsene Patienten, und ich hatte mir eine statistische Lebenserwartung von noch drei Jahren ausgerechnet. Heute bin ich über 50; meine statistische Lebenserwartung ist immer noch etwas über drei Jahre, das heißt, die wächst mit mir mit. Mathematisch gesehen bin ich unsterblich. [Lachen]

Was hier zu sehen ist: Es gibt heute fast 3.000 erwachsene Patienten. Die müssen versorgt werden und die wollen nicht in die Kinderklinik gehen, ganz abgesehen davon, dass die Krankenkassen das auch nicht mehr mitmachen.

Für diese neue Gruppe von Patienten, die es vorher nicht gab – und das ist nur ein Beispiel für seltene Erkrankungen; es ist ja ein Glück, dass die naturwissenschaftliche Medizin so erfolgreich ist, dass diese Patienten nicht mehr sterben. Wir sind froh, dass das passiert, aber diese Patienten müssen auch versorgt werden. Die sind nicht so gesund wie andere und brauchen Spezialisten und Teams, die bezahlt werden müssen.

(Folie 13)

Was uns besonders umtreibt, ist ein gewisses Missverhältnis. In Lila sehen Sie hier ein einziges Medikament, was die Krankenkasse bezahlen muss; darüber gibt es keine Diskussion. Dieses Orphan Drug kostet fast 200.000 Euro im Jahr, lebenslang. Aber wir sparen an den 0,9 Prozent für die ambulante Versorgung. Das sind die 2.000 Euro, die wir fordern, die nötig wären, um diese ambulante Versorgung im Team sicherzustellen; in München müssten Sie da eben 0,2 Prozent hinschreiben.

Das ist ein Resultat dieses Multi-Organ-Gesundheitswesens, was ich höchst unsinnig finde und wo man sich fragen muss: Laufen da die Prozesse richtig ab? Werden da die richtigen Leute gefragt? Das wollen wir heute mit Ihnen diskutieren.

(Folie 14)

Jetzt danke ich Ihnen für Ihre Aufmerksamkeit und gebe weiter an Antje Behring vom Gemeinsamen Bundesausschuss, die uns die regulatorischen Aspekte im Umgang mit seltenen Erkrankungen erläutern wird. Vielen Dank.

Regulatorische Aspekte im Umgang mit seltenen Erkrankungen

Antje Behring · Gemeinsamer Bundesausschuss

(Folie 1–2)

Ich komme aus dem Gemeinsamen Bundesausschuss und arbeite dort in der Abteilung Arzneimittel. Ich kann auch fast nur Arzneimittel; nichtsdestotrotz gibt es viele Fragen an den Gemeinsamen Bundesausschuss, weil er eine zentrale Figur in dieser Gemengelage ist.

Ich kann nicht allein für den Gemeinsamen Bundesausschuss sprechen, deswegen versuche ich trotzdem aus der Erfahrung, die ich gesammelt habe, etwas mitzubringen, was wir an Regeln und an Innovationen haben.

(Folie 3)

Die Versorgung seltener Erkrankungen ist eine Herausforderung, in der Tat. Wir hatten eben gesehen: 4 Millionen Erkrankte, die sich aufteilen auf 5.000 bis 8.000 unterschiedliche Erkrankungen. Und ein Teil dieser Patienten hat noch nicht mal einen Namen für die Erkrankung, und sobald es einen Namen gibt, sollte es auch einen Arzt geben, der diese Erkrankung benennen und diagnostizieren kann und diesem Patienten die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Erkenntnisse beste Versorgung zukommen lassen kann; das ist ein geflügeltes Wort beim GBA.

Nichtsdestotrotz, wenn man sich anschaut, wie man diese Versorgung verbessern kann, dann hat man den Eindruck, dass es zwar eine Regel gibt, dass aber immer wieder neu angebaut worden ist und man versucht hat, historisch gewachsene Regeln miteinander zu verknüpfen. Irgendwie gibt es keinen geraden Weg, wie man diese Patienten versorgen kann.

(Folie 4)

Wir hatten es gerade angesprochen: Die ambulante spezialärztliche Versorgung ist sicherlich ein Punkt dabei, für den man versucht hat, auch durch den Gesetzgeber mit dem Auftrag an den GBA, eine Lösung zu finden. Denn aufgrund der Zerstreuung der vielen Erkrankungen und aufgrund der Vielfältigkeit und Heterogenität ist eine flächendeckende Versorgung nicht möglich.

Nichtsdestotrotz muss man gerade in den Zeiten von moderner Kommunikation auch auf Ideen kommen: Wie bekomme ich diese Patienten versorgt? Gibt es Kommunikationstechniken, mit den Patienten zu kommunizieren, sie zu betreuen und sie nicht allein zu lassen mit ihrer Erkrankung?

(Folie 5)

Deswegen hat man versucht, Qualitätskriterien zu finden, welche Ausstattung solche Zentren, die seltene Erkrankungen mit versorgen sollen, mitbringen sollen. Sie werden sicherlich ein bisschen enttäuscht sein: Denn obwohl der Gesetzgeber vor einigen Jahren die ASV [ambulante spezialfachärztliche Versorgung] ins Leben gerufen hat und viele Erkrankungen definiert hat, deren Kriterien der GBA zu definieren hat, haben es bis jetzt noch nicht so viele in einen Beschluss geschafft. Auch an der Umsetzung scheint es noch zu hapern.

Was ist das Besondere an der ambulanten spezialärztlichen Versorgung? Man hat versucht, sich nicht nur auf Krankenhäuser zu konzentrieren, sondern auch ambulante Praxen in diese Versorgung von besonderen Erkrankungsbildern einzubinden. Deshalb hat man Kriterien festgelegt, dass auch in der ambulanten Versorgung die gleichen Bedingungen gelten, die man in einem Krankenhaus anwenden kann. Das sind zum Beispiel Sachen wie der Verbotsvorbehalt für bestimmte Methoden. Und man hat versucht, das

dadurch ein bisschen aufzuteilen und zu verstreuen, trotz gleich bleibender Qualität der Versorgung Facharztqualifikationen festzulegen: Wer ist verantwortlich für die Betreuung des Patienten? usw.

(Folie 6)

Es gibt fünf seltene Erkrankungen, für die schon ein Beschluss gefasst worden ist oder Qualitätskriterien festgelegt worden sind: Das ist das Marfan-Syndrom, die pulmonale Hypertonie, Tuberkulose, Mukoviszidose (eigentlich sollte es schon besser sein als was Sie gerade beschrieben haben) und Morbus Wilson.

Wenn man aber schaut, was passiert ist, seitdem diese Beschlüsse in Kraft getreten sind, kann man erkennen: Sehr viele kümmern sich um Tuberkulose; es gibt viele Anmeldungen von Ärztezentren für die Betreuung von Tuberkulose. Dann gibt es ein paar Anmeldungen (ich glaube, ungefähr vier) für die pulmonale Hypertonie, und bei den anderen Erkrankungen hapert es noch. Man weiß nicht genau, woran das liegt. Liegt es an der Übergangszeit, dass es die ambulanten Zentren hier noch nicht so richtig aus den Krankenhäusern heraus geschafft haben? Die ambulante spezialärztliche Versorgung ist möglicherweise erst am Anfang. Trotzdem werden große Hoffnungen darauf gelegt, das weiter zu zerstreuen.

Deswegen kann man an den jetzigen Anmeldungen und Daten noch nicht richtig ablesen, wie sich das weiter in der Versorgung etablieren wird. Eine große Hürde wird sicherlich der bürokratische Aufwand sein, dass sich ambulante Praxen als ASV-Team anmelden können. Das hindert natürlich jemanden, sich hier trotz großen Engagements zu beteiligen und sich da anzumelden.

(Folie 7)

Ein Punkt auf europäischer Ebene ist die Gründung von europäischen Netzwerken. Hier gibt es 24 europäische Referenznetzwerke, bei denen sich unterschiedliche Ambulanzen und Krankenhäuser beteiligt haben, um hier zentrale Ansprechpartner zu sein, um Qualität zu sichern. Das heißt, für verschiedene Indikationen möchte man gerne Diagnostik standardisieren, Wissen vermitteln, den Fachaustausch verbessern und die Awareness für unterschiedliche Erkrankungen und für deren Erkenntnisse und Diagnostik erhöhen.

(Folie 8)

Wir sind bei der Diagnostik. Bei seltenen Erkrankungen hat man selten ein Leitsymptom, das einen Arzt sofort darauf stößt, dass das möglicherweise diese oder jene Erkrankung sein wird. Es ist meist noch unbekannt, wie die diagnostischen Wege in der Medizin laufen. Man ist erstaunt, wie lange Patienten erkrankt sind, und niemand hat bereits die Erkrankung beim Namen genannt und die entsprechende Therapie eingeleitet.

Es geht darum, diese Sachen tatsächlich zu erforschen. Es gibt Plattformen, bei denen Diagnosewege aufgezeichnet werden. Es gibt möglicherweise bessere Klassifikationen von Erkrankungen, sodass auch hier den Ärzten Hilfestellung geleistet wird: Wie kriege ich meinen Patienten diagnostiziert? Was könnte das sein?

Ein Punkt ist die Früherkennung oder das Neugeborenen-Screening. Es gibt im GBA eine Richtlinie, und in diese Richtlinie sind bereits bestimmte Erkrankungen für das Neugeborenen-Screening aufgenommen.

(Folie 9)

Die Kriterien, die es gibt, bis ein Neugeborenen-Screening in diese Richtlinie aufgenommen

wird, orientieren sich an einem sehr alten Kriterienkatalog, der 1968 für die WHO erstellt wurde. Anhand dieser Kriterien wird geprüft, ob es dieses Neugeborenen-Screening in die Richtlinie schafft.

(Folie 10)

Der letzte Beschluss, der aufgenommen worden ist, ist das Screening auf Tyrosinämie, trotz eines Berichtes des IQWiG [Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen], das eindeutig statuiert: Mangels aussagekräftiger Evidenz ist der Nutzen oder Schaden dieses Screenings unklar. Dennoch hat man es geschafft, dieses Screening in das Neugeborenen-Screening mit aufzunehmen. Das lag allein daran, dass es gute Studien gab für eine Behandlungsmethode, die gezeigt hat, dass in der Interventionsgruppe bei der Behandlung mit Nitisinom plus einer entsprechenden Diät ein Schaden für die Betroffenen im Rahmen von Mortalität, aber auch bei Morbiditätsaspekten wie Leberversagen oder Lebertransplantationen verhindert werden konnte.

Das kommt einem dramatischen Effekt gleich, sodass man sagen kann: Das Screening bringt hier etwas. Es verbessert die Versorgung, und das führt dazu, dass es mit aufgenommen werden kann. Trotz mangelnder Evidenz kommt man dazu: Hier besteht eine Erforderlichkeit der Aufnahme des Neugeborenen-Screenings.

(Folie 11)

Die Ursache, dass das aufgenommen werden konnte, war eine gute Arzneimittelstudie. Damit sind wir bei Orphan Drugs.

(Folie 12, 13)

Wie kommen Orphan Drugs in die Versorgung? Es gibt verschiedene Untersuchungen darüber. Man hat sich darüber informiert, wie schnell in Europa ein Orphan Drug in die Erstattungsfähig-

keit kommt. Wenn man das beobachtet, dann schneidet Deutschland gar nicht so schlecht ab. Denn ein rezeptpflichtiges Arzneimittel wird unmittelbar zum Zeitpunkt der Listung in einer Lauer-Taxe (das ist eine Arzneimittelliste in Deutschland) erstattet, vom ersten Tag an. Es gibt nicht, wie in anderen Ländern, eine sogenannte vierte Hürde. Vierte Hürde bedeutet: Nachdem Sicherheit, Qualität und Wirksamkeit gezeigt worden sind, muss auch die Kosten-Nutzen-Effektivität gezeigt werden, um in die Erstattung zu kommen. Diese vierte Hürde gibt es in Deutschland nicht, das heißt: sofortige Erstattung.

(Folie 14)

Warum gibt es bei vielen Ländern eine Hürde? Wir hatten gerade schon gehört, das geht bis in den sechsstelligen Bereich. Wir haben bei Orphan Drugs Kosten, die sich um die 50.000 Euro Jahrestherapiekosten belaufen, aber auch einige, die sich auf über eine Million Euro belaufen. Das sind die Extremwerte. Meistens sind Orphan Drugs auch für Kinder zugelassen, und da gibt es eine altersabhängige Dosierung. Hier sind nur die Maximalwerte gezeigt.

(Folie 15)

Warum gibt es die Diskussion um Orphan Drugs – ja oder nein? Wir haben schon gehört: Es gibt eine Sonderstellung für Orphan Drugs, weil normalerweise der GBA für Non-Orphan Drugs eine Nutzenbewertung durchführen wird. Darin wird bewertet: Bringt das neue Arzneimittel *mehr* als das, was es schon gibt? Wenn es mehr bringt, dann definiert man einen Zusatznutzen. Für diesen Zusatznutzen hat man verschiedene Kategorien: gering, beträchtlich, erheblich oder nicht quantifizierbar. Zu diesem Zusatznutzen kommt noch eine kleine Note, die heißt: Beleg, Anhaltspunkt oder Hinweis.

(Folie 16)

Bei Orphan Drugs gibt es das nicht. Da heißt es: Der Zusatznutzen ist belegt. Deswegen gibt es auch nicht diese kleine Note wie Hinweis oder Anhaltspunkt, sondern ein Beleg ist ein Beleg, und damit ist der Beleg belegt.

Diese spezielle Rechtsverordnung sagt: Bei Orphan Drugs ist der Zusatznutzen belegt, allerdings nur bis 50 Millionen Euro und es gibt keinen Vergleich. Man muss aber das Ausmaß des Zusatznutzens angeben, aber ohne einen entsprechenden Vergleich zu haben. Das heißt, man nimmt die Zulassungsstudien; manchmal haben die keinen Vergleich, und trotzdem muss man das Ausmaß quantifizieren. Das ist manchmal ein bisschen schwierig, und trotzdem muss man diesen Spagat schaffen.

(Folie 17)

Woher kommt das, dass dieser Zusatznutzen belegt sein soll? Das liegt an der Orphan Drugs Designation: Für Erkrankungen, für die bisher noch keine zufriedenstellende Methode oder Therapie zur Verfügung stand, kommt jetzt durch das neue Orphan Drug eine neue zufriedenstellende Methode. Oder sofern schon eine zufriedenstellende Methode oder Therapie zur Verfügung steht, wird durch das neue Arzneimittel, durch das neue Orphan Drug ein erheblicher oder bedeutsamer Nutzen gebracht. Das heißt, durch diese inhaltliche Bewertung, die von der Zulassungsbehörde für ein Orphan Drug gemacht wird, sind dem GBA ein bisschen die Hände gebunden. Das heißt, hier hat schon jemand eine Bewertung vorgenommen, und deswegen ist dieser Zusatznutzen belegt.

(Folie 18)

Dass das nicht immer ein erheblicher Nutzen ist, zeigt die Übersicht. Wir haben meistens einen nicht quantifizierbaren Zusatznutzen vergeben, nichtsdestotrotz ein Zusatznutzen. Das liegt ein

bisschen daran, dass man diesen Zusatz „Anhaltspunkt“ oder „Hinweis“ nicht hat, sondern man kann eben nur einen Beleg für einen nicht quantifizierbaren Zusatznutzen haben.

(Folie 19)

Nichtsdestotrotz gibt es auch bei Orphan Drugs einen erheblichen Zusatznutzen. Hier sieht man, dass das Arzneimittel Nusinersen für die jungen Patienten mit spinaler Muskeldystrophie einen erheblichen Zusatznutzen gezeigt hat. Das liegt daran, dass die Studie wirklich gut war. Es war eine vergleichende Studie, und die hat wirklich große Effekte gezeigt. Das ist etwas, was einen erheblichen Zusatznutzen verdient.

Man muss immer sehen: Wie ist die Qualität der zugrunde liegenden Studie mit dem, was am Ende an Zusatznutzen dabei herauskommt?

(Folie 20)

Es gibt nicht so viele Orphan Drugs, die die 50-Millionen-Euro-Grenze überschritten hatten und dann eine erneute Bewertung durchlaufen mussten, mit einer normalen Kriterienanlage. Man kann nur zwei Arzneimittel sehen, die von einem nicht quantifizierbaren Zusatznutzen auf einen nicht belegten Zusatznutzen zurückgefallen sind. Das ist einmal Daratumumab: Es hatte keine richtigen Studien dazu; und auch Macitentan (pulmonal-arterielle Hypertonie) ist von einem geringen Zusatznutzen nachher auf einen nicht belegten Zusatznutzen gelaufen, weil es die zweckmäßige Vergleichstherapie nicht geschafft hat. Alle anderen Arzneimittel konnten zumindest in einer Patientenpopulation einen beträchtlichen Zusatznutzen zeigen.

Das heißt: Der Vorwurf, dass die Orphan Drugs alle so schlecht sind, stimmt nicht, jedenfalls wenn man das anhand dieser Sache sieht. Es gibt natürlich Orphan Drugs, bei denen man keine Aussage treffen kann, weil man nicht weiß, wie der natürliche Verlauf ist.

(Folie 21)

Gibt es eine Tendenz zur Orphanisierung? Das können wir nicht erkennen, weil die Orphan Drugs, die jetzt wir betrachtet haben, tatsächlich sehr seltene Erkrankungen adressieren. Nur bei bestimmten onkologischen Erkrankungen kann man erkennen, dass die sich auf bestimmte Linien spezialisieren.

Ganz im Gegenteil: In letzter Zeit können wir erkennen, dass die Zulassungsbehörden einen Orphan-Drug-Status wieder zurückziehen. Aber das kommt sicherlich aus einer Beratung mit den Zulassungsbehörden heraus, dass ein Unternehmer sich entscheidet, auf den Orphan-Drug-Status zu verzichten. Deswegen können wir das eigentlich nicht erkennen.

(Folie 22)

Was kann man zu Orphan Drugs sagen? Es sind trotz allem enorme Kosten für ein einzelnes Arzneimittel. Diese Kosten sind gerechtfertigt, wenn der Nutzen oder der Zusatznutzen eines solchen Arzneimittels tatsächlich groß genug ist. Wir haben große Effekte gesehen, wie zum Beispiel bei Nusinersen. Aber wir haben auch Arzneimittel mit sehr kleinen Effekten. Was bringt es, eine bestimmte Gehstrecke in einer halben Sekunde schneller als normalerweise zu erlaufen? Das muss man wirklich nachweisen, und deswegen ist die Aufforderung auch bei Orphan Drugs, gute Studien zu machen, gute Evidenz zu liefern, hier einen Zusatznutzen nachzuweisen.

Um das zu machen, um Evidenz möglicherweise aufzufüllen, macht der GBA manchmal Befristungen: Der Zusatznutzen ist befristet auf eine spezielle Zeit. Aber wenn ein Arzneimittel erstmal am Markt ist, ist es sehr schwierig, neue Evidenz zu generieren. Deswegen gibt es eine kleine Krücke, sodass man fordert, insbesondere bei Orphan Drugs Registerdaten dazu aufzunehmen. Das hat man bei drei Arzneimitteln ge-

macht, bei denen man hofft, dass sie Registerdaten generieren können, während sie im Markt sind.

Allerdings ist das etwas enttäuschend, denn von einer Befristung zur nächsten müssen wir immer wieder sehen, dass die Patienten nicht rekrutiert werden können. Das ist für uns ein Dilemma, dass man es nicht schaffen kann, dass sich Ärzte und Patienten in diese Register eintragen.

Hier kommt wieder ein Finanzierungsproblem: Wie bekommt man gute Register finanziert, so dass die Motivation auf Ärzte- und Patientenseite dahingehend ist, sich einzutragen zu lassen und Daten zu generieren?

So viel für jetzt. Die Registerdiskussion würde ich gern auf die Diskussion nachher verschieben.

Christiane Fischer

Dann möchte ich jetzt Professor Daniel Strech auf die Bühne bitten. Er ist Mitglied der Bundesärztekammer und des Netzwerks Evidenzbasierte Medizin. Er wird über die ethischen Perspektiven von Orphan Drugs sprechen und vielleicht auch etwas zur Orphanization of Drugs sagen.

Ethische Aspekte im Umgang mit seltenen Erkrankungen

Daniel Strech · Medizinische Hochschule Hannover

(Folie 1)

Vielen Dank. Ich muss etwas korrigieren: Ich bin Mitglied einer Arbeitsgruppe bei der Bundesärztekammer, die sich damit beschäftigt, wie die Ethik der Verteilung von Organen für die Organtransplantation aussieht, aber ich bin hier nicht als Vertreter der Bundesärztekammer.

Ich stehe im Grunde auf den Schultern meines Vorredners und meiner Vorrednerin, die bereits

viele spezifische und für Kontroversen sorgende Informationen gebracht haben. Mir fällt die Aufgabe zu, die Herr Dabrock bereits angekündigt hat, was die Aufgabe der genuinen Ethik immer auch sein muss, nämlich einen Schritt zurückzutreten und aus der Distanz zu schauen, wie man die Gemengelage der Themen, die heute Abend behandelt werden, etwas strukturieren kann – nicht aus einem Gefühl der empathischen Distanz zum Thema, sondern um vielleicht dann Dinge zu ermöglichen für die spätere Diskussion, die zielführender werden. Denn natürlich geht es auch mir darum, die Situation von Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zu verbessern.

(Folie 2)

Wie versuche ich das, eine gewisse Systematik in die ethische Debatte zu bringen? Ich starte damit, indem ich behaupte, es gibt zwei ethische Fragestellungen für den Kontext der seltenen Erkrankungen, und die sind im Grunde als ethische Themen gar nicht so neu und auch gar nicht so spezifisch für seltene Erkrankungen. Das kann uns ein bisschen helfen, wie man nachher merken wird, löst aber nicht in letzter Konsequenz alles schon auf. Was meine ich damit?

Ich würde behaupten, dass ein großes Thema aus ethischer Debatte für die seltenen Erkrankungen das Thema Allokation ist. Das fällt in den Bereich Public-Health-Ethik. Bei Allokation geht es darum: Wie kann ich gerecht verteilen, wenn ich de facto begrenzte Ressourcen habe? Nicht nur finanzielle Ressourcen, sondern auch wenn zum Beispiel meine personellen Ressourcen so begrenzt sind, dass ich die auch beim besten Willen gar nicht so weit erhöhen kann. Hier wurde in den beiden Inputs vorher schon dargestellt, dass wir zum Beispiel das Problem bei seltenen Erkrankungen haben: So viele Fachkräfte und Spezialambulanzen an allen Orten, wo man

sie brauchen würde, um vielleicht für jede einzelne seltene Erkrankung Fachpersonal vorzuhalten, wäre wahrscheinlich kaum realisierbar. Da müssen Lösungen gefunden werden, die im Grunde aber schon einen gewissen Teil von Allokation beinhalten: Priorisierung von bestimmten Orten, wo man Spezialambulanzen aufbaut, vielleicht sogar Zusammenlegung von bestimmten seltenen Erkrankungen.

Das ist ein sehr herausfordernder Prozess, der aber ein typisches Thema der Allokation ist. Über die letzten Dekaden hinweg hat man zu verschiedenen Fragestellungen der Allokation in der Medizin – nicht nur für seltene Erkrankungen – bereits viele ethische Prinzipien etabliert, was man auch für die seltenen Erkrankungen braucht. Darauf komme ich noch zurück, aber das wird wahrscheinlich nicht ganz neu sein.

Dann gibt es einen zweiten großen Bereich (das ist auch in beiden Vorträgen schon durchgekommen), der eher in den Bereich Forschungsethik fällt und wo es konkret um diesen Subbereich geht: Was sind faire Tests und wie sehen faire Tests aus, die uns dabei helfen, zu bewerten, ob zum Beispiel ein neues Arzneimittel wirklich wirksam und auch sicher ist? Und zugleich diesen Test so zu gestalten, dass er die Praxis der Forschung nicht zu stark behindert, weil es zu aufwendig wird, kaum mehr realisierbar, kaum mehr finanzierbar?

Das ist eine sehr schwierige Abwägung. Wir wollen Innovationen ermöglichen, wir wollen aber auch Patienten schützen vor nicht ausreichend gut untersuchten Medikamenten, die vielleicht nicht wirksam sind, sondern sogar eher Nebenwirkungen haben, als dass sie helfen. Also brauchen wir so viel Regulierung wie nötig, aber so wenig wie möglich. Diese Abwägung ist ein zweiter großer Bereich, der aber auch nicht völlig neu für seltene Erkrankungen ist, sondern den

wir von der Idee her auch für Arzneimittel und Medizinprodukte bei häufigen Erkrankungen kennen. Hier gibt es entsprechend etablierte ethische Prinzipien.

Das führt mich dazu – das war der erste Punkt meiner Systematik –, zur Diskussion zu stellen, ob man nicht eigentlich sagen kann: Richtig ethische Besonderheiten gibt es im Kontext der seltenen Erkrankungen gar nicht unbedingt. Es gibt keine genuin neuen ethischen Fragen, und es wird auch keiner genuin neuen ethischen Prinzipien bedürfen, um sich mit den Herausforderungen bei seltenen Erkrankungen zu beschäftigen.

Das löst das Problem aber nicht. In der Praxis haben wir trotzdem viele spannende, komplexe Fragestellungen aus ethischer Perspektive, die sich aber erst ergeben, wenn wir versuchen, die bekannten ethischen Prinzipien (ich werde gleich welche vorstellen) in die Praxis, in konkrete Entscheidungen zu übertragen: wenn konkret in Deutschland bestimmte Gremien zusammensitzen, die eine Art von Allokation betreiben, die die seltenen Erkrankungen betreffen. Oder wenn in von Deutschland oder in der EU Gremien zusammensitzen, die festlegen müssen: Wie gestalten wir unsere fairen Tests für Orphan Drugs? Da müssen wir schauen, ob die ethischen Prinzipien angemessen berücksichtigt werden.

(Folie 3)

Was heißt das für das Thema Allokation? Erst einmal die ethische Empfehlung: Wie sollte man mit Allokationsentscheidungen umgehen? Wie sollten wir solche Entscheidungen treffen, dass wir sagen, die sind ethisch vertretbar? Das kann wahrscheinlich keine ethische Empfehlung sein, die am Anfang schon weiß, was als Ergebnis herauskommt. Es gibt nicht diesen Super-Algorithmus, der uns bei allen komplexen Allokationsfragen genau sagt, was das ethisch richtige Ergebnis ist. Die Empfehlung aus der Ethik

kann hier erst mal nur sein, dass es möglichst fairer und rationaler Prozesse bedarf, in denen diese verschiedenen Interessen und Argumente abgewogen werden. Das gilt für alle Allokationsempfehlungen.

Was heißt das für unsere Problemstellung?

(Folie 2)

Seit Dekaden gibt es Konferenzen und Buchreihen über das Thema, wie eine vernünftige Allokation abläuft. Ich habe gedacht, für den heutigen Vortrag nehme ich einmal das Papier von der Zentralen Ethikkommission bei der Bundesärztekammer (damals war ich da noch nicht Mitglied), das schon vor über zehn Jahren publiziert worden ist, wo man die Fragestellung adressierte, wie man denn bei medizinischen Leistungen im GKV-System [Gesetzliche Krankenversicherung] priorisieren sollte. Da wird empfohlen: Wir sollten uns Priorisierungskriterien überlegen, die wir alle konsentieren können. Wir würden sagen: Die sollten berücksichtigt werden, wenn wir priorisieren.

Das sind diese drei, die nicht nur in Deutschland relativ konsentiert sind, sondern die finden Sie in allen Rahmengerüsten, die sich mit Priorisierung in der Medizin beschäftigen. Also: Wenn wir priorisieren müssen, weil wir nicht darum herumkommen, dann sollten wir auf den zu erwartenden medizinischen Nutzen rekurren. Wir sollten auch die Kosteneffektivität berücksichtigen, weil das insbesondere bei seltenen Erkrankungen eine große Herausforderung ist, aber auch die medizinische Bedürftigkeit berücksichtigen: Schweregrad der Erkrankung, Dringlichkeit des Eingreifens – was im Grunde per Definition fast für alle seltenen Erkrankungen zutrifft.

Aber wenn jetzt verschiedene Personen aus verschiedenen Gruppierungen zusammenkommen und diskutieren wollen, wo denn die begrenzten

Ressourcen verteilt werden sollen, und sich an diesen drei Kriterien orientieren, werden sie trotzdem unterschiedliche Perspektiven und Interpretationen einbringen. Deswegen braucht es auch faire Verfahren, zum Beispiel abgebildet durch diese drei ergänzenden prozeduralen ethischen Prinzipien:

Allokationsentscheide am konkreten Fall sollen transparent sein, damit diejenigen, die nicht in dem Gremium sitzen, aber von den Entscheidungen betroffen sind, nachvollziehen können, wie die Akteure welche Argumente abgewogen haben.

Partizipation sollte erlaubt sein. Das heißt, relevante Akteure, die gute Argumente einbringen können, die uns bei der Lösung des Problems helfen, sollten beteiligt werden können.

Wenn möglich, soll man sich auf die beste verfügbare Evidenz beziehen, wenn man Allokationsentscheidungen trifft.

(Folie 5)

Unter diesem Rahmengerüst für den Punkt Allokation darf man sich dann fragen: Sind diese ethischen Prinzipien für den Bereich Allokation im Kontext der seltenen Erkrankungen in Deutschland gut implementiert? Dann muss man sich einige Situationen heraussuchen, wo so etwas stattfindet, und fragen: War da die Partizipation angemessen? Wurden bestehende Interessenkonflikte erst mal klargestellt und dann in einer gewissen Art reguliert? Damit die Prozesse fair verlaufen. Werden am Ende, wenn Entscheidungen feststehen aus solchen Allokationssituationen, dann auch die Effekte evaluiert, zum Beispiel von den am Ende priorisierten neuen Versorgungsangeboten?

(Folie 6)

Ich hab versucht, an ein, zwei Beispiele zu kommen, wo man sagen kann: Ob gewollt oder

nicht, sind zumindest implizit in diesen Gremien gewisse Allokationsentscheidungen passiert. Der Nationale Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen ist ein solches Forum gewesen, wo Handlungsfelder identifiziert, aber auch nach Diskussion priorisiert werden mussten und Empfehlungen generiert werden mussten.

Wenn man jetzt aber mein ethisches Rahmengerüst darauf anwenden würde und sagen würde: Wissen wir, ob die Entscheidungen, die dort getroffen sind, wie da der Dissens war, wo am Ende priorisiert wurde, was vielleicht auch als Handlungsvorschlag am Ende hätte erscheinen können, aber es am Ende nicht geschafft hat? Dann finden wir dazu wenig Information. Es gibt zwar ein Kapitel, „Entstehung und Arbeitsweise des Aktionsbündnisses“, aber es gibt dort keine Hinweise, wie die Priorisierung und Allokationen stattgefunden haben.

Wir wissen, dass 28 Kooperationspartner in einen „intensiven Abstimmungsprozess“ getreten sind und dass am Ende „52 Maßnahmenvorschläge im Konsens entwickelt“ worden sind. Man kann sich kaum vorstellen, dass es nicht irgendwo auch mal Dissens gegeben hat bei diesen 28 Kooperationspartnern, die am Ende zwar viele, aber trotzdem nur 52 Maßnahmenvorschläge machen konnten. Es hätte vielleicht noch viel mehr geben können, aber man kann nicht alles fordern; das geht einfach nicht. Man muss priorisieren.

Wir wissen nicht, ob es vielleicht Interessenkonflikte gegeben hat, wie die vielleicht reguliert worden sind. Es wird auch nicht klargestellt, ob die Maßnahmenvorschläge auf gewissen Evidenzen, mal mehr, mal weniger, beruhen oder ob das Ganze für alle Bereiche evaluiert wird.

Verstehen Sie mich nicht falsch, die 52 Empfehlungen klingen alle plausibel und vernünftig und

zeigen Defizite auf. Aus ethischer Perspektive muss ich aber die Frage stellen: Was ist mit denen, die vielleicht nicht mit reingekommen sind? Wie hat der Allokationsprozess hier stattgefunden? Und aus diesem Kontext wissen wir im Grunde wenig.

Deswegen hab ich mal gegoogelt, ob vielleicht einige aufzeigen, wo an einigen Stellen der Hase im Pfeffer gelegen haben könnte. Dazu habe ich sehr wenig gefunden. Ich habe in der Ärztezeitung 2013 einen Beitrag gefunden, wo das Forschungsinstitut IGES vor Risiken bei NAMSE warnt und sagt, es könnte zu einer „Konkurrenz der Krankheiten“ um öffentliche Forschungsmittel kommen. Das wird aber nicht weiter ausgeführt, wie das genau ablaufen könnte und wo da die Gefahr ist. Es werden auch keine Alternativen zu dem Vorgehen von NAMSE aufgezeigt.

Oder, viele von Ihnen haben das sicherlich mitbekommen – es gab vor Kurzem eine Petition von ACHSE [Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen], in der steht:

„Entgegen der allgemeinen Erwartungen haben sich wichtige Entscheidungsträger, unter anderem die Krankenkassen, gegen eine Gründung von NAMSE e. V. ausgesprochen.“

Da dachte ich: Ja, und jetzt werden doch hoffentlich die Gründe kommen, warum. Aber die wurden nicht genannt. Ich weiß also weiterhin nicht, wo in diesen wichtigen Allokationsfragen eventuell Dissens besteht. Von daher kann ich das aus ethischer Perspektive nicht weiter bewerten. Ich bin eher uninformiert.

(Folie 7)

Etwas Ähnliches finden Sie beim BMBF [Bundesministerium für Bildung und Forschung]. Dort wissen wir, dass seit 2003 über 134 Millionen Euro zur Aufklärung wichtiger Fragen zu seltenen Erkrankungen finanziert worden sind. Aber ob es ein konkretes Allokationsgespräch

gab, wo man sagen würde: Dieses Budget ist das, was wir nach Abwägen von Pro und Contra über die nächsten 15 Jahre zur Verfügung stellen, das wissen wir nicht. Wir kennen nur diese Zahl, aber nicht, wie man zu dieser Zahl gekommen ist. Gab es vielleicht eine Art von Binnenallokation? Wurden bestimmte seltene Erkrankungen eher beforscht und priorisiert oder nicht? Dazu haben wir keine Transparenz.

(Folie 8)

Der zweite Block ist die Frage, was man aus ethischer Perspektive noch zu dem Komplex sagen kann, dass wir eigentlich faire Tests haben wollen, um Anreize zu schaffen, damit auch private Unternehmen in die Erforschung von seltenen Erkrankungen investieren. Die ethischen Empfehlungen wurden bereits genannt: Eine vereinfachte, flexiblere Regulierung wäre wünschenswert, um als solcher Anreiz zu fungieren. Und es gibt die Orphan Drug Regulations, wie wir schon gehört haben.

Aber (das wurde auch schon gesagt) „flexibel“ ist positiv konnotiert, hört sich gut an, aber heißt in letzter Konsequenz, dass wir akzeptieren, weniger robuste, weniger glaubwürdige Studien zu haben, bevor es zu einer Marktzulassung kommt. Hier ist die spannende Frage: Wie kriegt man das angemessen in die Praxis implementiert, diesen Spagat, den wir da gehen? Denn am Ende kann das für die Patienten eher schädlich sein, dass man über diese weniger robusten und glaubwürdigen Studien eine Marktzulassung bekommen hat.

(Folie 9)

Wir wissen, dass es effektiv gewesen ist im Sinne von: Es gibt jetzt mehr Orphan Drugs. Ich habe hier die Daten aus den USA. Da war das genauso. Aber ob es jedes Mal ein Erfolg für den Patientennutzen gewesen ist, ist umstritten. Es gibt klare Erfolge: Es wird zum Beispiel oft das

Medikament bei Morbus Gaucher genannt, was als ein Erfolg dargestellt ist. Es gibt aber auch krasse Gegenbeispiele: dieses Medikament zum Beispiel für eine gewisse Leukämieform, wo man erst zehn Jahre, nachdem es auf dem Markt war, langsam merkte, dass der Zusatznutzen eigentlich nicht da ist und wir eine erhöhte Sterblichkeit haben. Diese Informationen hätten wir vielleicht schon früher gewusst, wenn die Daten aus den Studien da robuster gewesen wären.

Jetzt kann man sagen: Bitte das Kind nicht mit dem Bade ausschütten. Solche Fälle kann es geben. Wir müssen deswegen besser evaluieren nach Marktzulassung. Aber das läuft nicht immer so ideal, wie man sich das wünscht. Die Implementierung ist hier also sehr zentral.

(Folie 10)

Letzte Folie, in der ich zusammenfasse und versuche, eine Struktur in die weitergehende Diskussion zu bringen. Ich habe versucht darzustellen, dass es zwei grundlegende ethische Aspekte gibt: die Allokationsfrage und die Frage nach: Was sind faire Tests?

Die ethischen Empfehlungen zu beiden Bereichen sind seit Jahren bekannt: Bitte faire, rationale Prozesse für Allokationsentscheidungen, wenn sie unvermeidbar sind, und vereinfachte, flexible Regulierung als Anreiz.

Aber die ethischen Herausforderungen liegen in der Implementierung, konkrete Situation, wo wir in Deutschland versuchen, diese Punkte umzusetzen. Da kann man in beiden Bereichen nachbessern: Bei der Allokation würde man sich deutlichere Informationen dazu wünschen, wie diese ethischen Prinzipien, diese prozeduralen Prinzipien in den entscheidenden Gremien berücksichtigt werden. Bei den fairen Tests muss man (das hat auch meine Vorrednerin an verschiedenen Punkten gesagt) deutlicher und

transparenter kommunizieren: Ist das wirklich immer ein Zusatznutzen, der da kommt? Bekommen wir es hin, eine robustere Evaluationspraxis für seltene Erkrankungen einzuführen? Und können vielleicht auch die Patienten noch stärker beteiligt werden? Denn sie haben ein genuines Interesse daran, möglichst gut nachgewiesene Wirksamkeit und Sicherheit der Medikamente zu haben.

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit.

Rückfragen aus dem Publikum

Moderation: Christiane Fischer · Deutscher Ethikrat

Um keine Zeit zu verlieren, würde ich gern um inhaltliche Rückfragen bitten, die Sie vielleicht zusammengefasst beantworten.

Herr Jordan

Guten Tag, mein Name ist Jordan, ich bin Arzt, Psychiater und Psychotherapeut und Betroffener einer seltenen Infektionserkrankung mit einer Inzidenz von ungefähr eins zu einer Million. Sie haben hier viel über Ethik gesprochen. Bei mir war es so, dass ich 2011, 2012 in den Niederlanden und in Deutschland bei vier Internisten war; zwei haben bei mir einen Wahn festgestellt und einer eine Neurose. Da fängt schon die Ethik an: bei der Diagnose von seltenen Erkrankungen. Ich hab dann 2012 selbst ein CT veranlasst, wo man einen Hirntumor entdeckt hat, der dann auch operiert wurde.

Weitere Erfahrungen mit der Ethik in der Medizin waren: Ich habe versucht, den Internisten zu erklären, was meine Probleme sind.

Ich hatte viel Zeit und habe mich auch mit der Inneren Medizin beschäftigt; meist sind ja die seltenen Erkrankungen Fälle in der Pädiatrie und der Inneren Medizin. Ich habe feststellen müs-

sen, dass es in der Inneren Medizin große kognitive Probleme gibt, das heißt, man versteht nicht den Unterschied zwischen Diagnose und Erkrankung, und wenn es um komplexe Krankheitsbilder geht, sind die meisten Internisten nicht in der Lage, die zu verstehen. Ich habe jetzt nicht die Zeit, das darzulegen, aber das ist einfach meine Erfahrung. Das betrifft nicht nur meine Erkrankung, sondern viele häufige Erkrankungen. Ich bereite auch ein Buch vor und lasse Ihnen gern weitere Informationen zukommen.

Viele Erkrankungen der Inneren Medizin sind nur Symptome von psychischen Erkrankungen. Die gehören gar nicht in die Innere Medizin. Da geht es um die Allokation von Ressourcen. Es könnten Milliarden frei werden, und die kann man mit Leichtigkeit in die Erforschung seltener Erkrankungen stecken. Danke.

Gerd Schneiter

Guten Abend, mein Name ist Gerd Schneiter für die Arbeitsgruppe Multiples Myelom. Ich habe drei Fragen. Die erste Frage betrifft die soziale Absicherung, besonders das Schwerbehindertenrecht. Die seltenen Erkrankungen sind praktisch nie in den versorgungsmedizinischen Grundsätzen gelistet, und entsprechend haben Versorgungsämter und auch ihre Gutachter keine richtigen Anhaltspunkte, wie sie das Ganze bewerten sollen. Oft bekommen die Betroffenen dann unzufriedenstellende Bescheide. Welche Initiativen und Wege gibt es, dass seltene Erkrankungen auch in die versorgungsmedizinischen Grundsätze aufgenommen werden können oder dass Gutachter Anleitung oder Rat anderswo einholen können, um kompetenter entscheiden zu können?

Die zweite Frage betrifft den Ablauf, wie Orphan Drugs zugelassen werden. Es gibt wohl eine Liste bei der Europäischen Gesundheitsbehörde, wo die erst mal aufgenommen werden.

Aber meinem Verständnis nach ist es noch ein recht langer Weg bis zur Zulassung. Könnten Sie das beschreiben? Und wie können Patienten einsehen, welche dieser gelisteten Orphan Drugs für sie zugänglich sind, und wie können sie vor der Zulassung gegebenenfalls Zugang zu Studien erhalten?

Die dritte Frage betrifft das Mitbestimmungsrecht von Patienten bei Studien und Medikamentenzulassungen. Wo und inwiefern haben Patientenvertreter ein echtes Stimmrecht beim Design von klinischen Studien und später bei der Zulassung von Medikamenten?

Im Bereich Multiples Myelom wurde mir zugezogen, dass es beim GBA einen Patientenvertreter von der Deutschen Leukämiehilfe gibt, der angehört wird, aber der kein Stimmrecht hat. Ist das richtig? Und ist da etwas vorgesehen, dass die Mitbestimmung durch Patienten gestärkt wird?

Thomas Heinemann

Mein Name ist Thomas Heinemann, Philosophisch-Theologische Hochschule in Vallendar. Ich habe an die drei Referenten eine kurze Frage. Herr Kruip hatte gesagt, er hält es für notwendig, dass für Patienten mit Orphan Diseases verpflichtend Patientenregister eingeführt werden. Frau Behring hatte gesagt, es ist wünschenswert, dass eine Teilnahme gesetzlich vorgeschrieben wird, und Herr Strech hat dieses Problem, was ein ethisch hochinteressantes ist, nicht aufgegriffen. Das wollte ich jetzt noch mal für die Diskussion anregen, denn das ist in der Tat eine wichtige Frage. Findet so etwas im Forschungskontext oder im Behandlungskontext statt? Die Kriterien für beide sind recht unterschiedlich.

Claudia Weiß

Mein Name ist Claudia Weiß von der AGS [Adrenogenitales Syndrom]-Eltern- und Patien-

teninitiative. Sie sagten vorhin, dass Engagement gefragt ist und das Initiative-Ergreifen. Wenn allerdings unsere Ärzte, die sich als Spezialisten mit dieser endokrinologischen Erkrankung auseinandersetzen, etwas entsprechend bei den gesetzlichen Krankenkassen einreichen – Schulungen, die lebensbedrohliche Situationen abwenden sollen, abgelehnt werden, dann ist das für uns unverständlich. Vielleicht können Sie mir die Frage beantworten, warum das passiert ist. Allen Asthmatikern, Diabetikern steht das zu und nach dem Sozialgesetzbuch auch uns, und es kommt nichts. Deshalb: Es gehört mehr dazu als nur der Arzt für den rein endokrinologischen Aspekt, sondern wir brauchen Zentren, die *mehr* leisten können. Wie wollen Sie das für die Zukunft regeln? Ich bin der Meinung, eine grundsätzliche Struktur wäre notwendig. Danke.

Serge Lanza

Mein Name ist Serge Lanza, ich bin seit Jahren Physiotherapeut gewesen und auf dem Weg zum Allgemeinmediziner. Warum wird heute hier der Schwerpunkt auf pharmazeutische Möglichkeiten gelegt? Vielleicht durch die berechtigte Hoffnung auf Heilung? Oder liegt es an der Natur der seltenen Erkrankungen, die meist stoffwechselbedingt sind?

Dahingehend die Frage: Wie sieht die finanzielle Absicherung, Versorgung in Zukunft im therapeutischen Bereich aus, der personell geleistet wird, im Speziellen Physiotherapie, Ergotherapie, Soziale Arbeit oder Arbeitsmedizin?

Christiane Fischer

Danke schön. Wir werden nachher noch eine Möglichkeit für Rückfragen und Diskussion haben. Wir haben ein begrenztes Zeitbudget, daher möchte ich Sie bitten, auf die Fragen einzugehen, die gestellt wurden.

Antje Behring

Eine Frage war: Wie ist die Einbindung von Patientenvertretern in die Planung von klinischen Studien und wo können Patienten sehen, welche Arzneimittel zugelassen sind für welche Erkrankungen bzw. welche verfügbar sind? Und welchen Zugang hat man eigentlich zu diesen Studiendaten? Ich finde, die Fragen sind großartig, weil es tatsächlich ein Problem ist: Studien, die gemacht worden sind, aber ein negatives Outcome haben, sind bis jetzt noch nicht veröffentlicht worden. Das heißt, es gibt eine Diskrepanz zwischen den veröffentlichten Studien und dem Zugang von Daten für Patienten.

Dieses Register ist für die Orphan Designation. Wenn ein Arzneimittel in die klinische Entwicklung kommt, lässt sich als Erstes auf der Seite der europäischen Zulassungsbehörde listen, dass es eine Orphan Drug Designation hat. Dieser Status Orphan Drug wird am Ende der Zulassung noch einmal bestätigt oder nicht bestätigt. Dazu gibt es ein extra Komitee.

Patientenvertreter sind bei der europäischen Zulassungsbehörde in allen Komitees mit eingebunden. Ich kann aus der Erfahrung beim GBA berichten, dass Patientenvertreter bei allen Beratungen, die wir im Arzneimittelbereich hatten, oder auch bei allen anderen Beratungen, die nicht Arzneimittel sind, bei jedem Thema mit eingebunden sind und die Stimme gehört wird. Es ist immer wichtig, dass Patientenvertreter dabei sind, die mithelfen zu bestimmen, was ist ein patientenrelevanter Endpunkt? Was ist wichtig für den Patienten, was muss gemessen werden? Und würde sich der Patient in diese Studie einschließen lassen oder woran hapert es möglicherweise am Design dieser Studie?

Das heißt, recht früh werden im GBA auch pharmazeutische Unternehmer beraten, was wichtige Aspekte sind, die in einer Studie mit

aufgenommen werden müssen. Es gibt Patientenvertreter, nicht nur für das Myelom, sondern auch für alle anderen Krankheiten gibt es immer wieder neue Vertreter, die die Organisation da vertreten.

Man kann auf der Homepage des GBA sehen, welche Arzneimittel zugelassen oder bewertet worden sind. Auch fehlt [...] entsprechenden Orphan Drugs, das wäre möglicherweise, um die Transparenz darzustellen. – Vielleicht gebe ich weiter.

Stephan Kruip

Ich möchte zur ersten Frage des Schwerbehindertenrechts Stellung nehmen, weil ich einmal Vertrauensperson für Schwerbehinderte in einer großen Behörde war. Die Anhaltspunkte zur gutachterlichen Tätigkeit zeigen Funktionsbeeinträchtigungen an. Diese ermöglichen es dem Beamten, mit Hilfe eines ärztlichen Gutachtens über diesen Menschen die Funktionsbeeinträchtigung zu beurteilen, auch wenn die Krankheit in den Anhaltspunkten nicht aufgeführt ist. Generell ist es im Schwerbehindertenrecht so, dass die erste Beurteilung, für die der Beamte irgendwie zehn Minuten Zeit hat, manchmal fehlerhaft ist, sodass man dann in die nächste Instanz gehen muss. Dazu kann ich nur aufrufen. Im Schwerbehindertenrecht muss man sich sein Recht erkämpfen.

Den zweiten Aspekt der beiden letzten Fragesteller möchte ich nur unterstreichen. Das ist ja gerade die Forderung. Es braucht zentrale Ambulanzen, die ausreichend mit Geld versorgt sind, sodass sie die personellen Aufwendungen auch bezahlen können. Das ist für mich als Patient nicht einsichtig: Mein Arzt kann auf so einem Zettel 200.000 Euro verschreiben und die Krankenkasse muss es bezahlen; es gibt keine Möglichkeit, das zu verhindern. Andererseits muss ein erfahrener Mukoviszidose-Spezialist, der ei-

ne Praxis gründet und Mukoviszidose behandeln will, über 6.000 Seiten Anträge einreichen und über zwei Jahre dieses Verfahren leiten, damit er überhaupt abrechnen kann. Und dann weiß er noch nicht, ob das die notwendigen 500 Euro pro Quartal sind. Das steht für mich in einem Missverhältnis.

Daniel Strech

Ich kann zu zwei Punkten etwas sagen. Zur Patientenbeteiligung: Schon im Vorfeld der Marktzulassung, also wenn es darum geht, Studien zu designen, würde ich sagen, das ist ein großes Desiderat, insbesondere in Deutschland, dass wir damit kaum Erfahrungen haben. In Großbritannien gibt es zunehmend, auch über das nationale Gesundheitssystem etabliert, Patientenpriorisierungsgruppen, Patient Priority Groups, die sich mit Ärzten, aber auch anderen Gesundheitsfachberufen zusammensetzen und Priorisierungslisten erstellen, was für ihre Versorgung die aktuell wichtigsten Forschungsfragen sind, die sie gerne adressiert sehen würden. Wenn dann diese Listen existieren und Leute öffentliche, steuerfinanzierte Forschungsmittel beantragen (das wären bei uns die BMBF-Mittel), dann haben sie mehr Chancen, die zu bekommen, wenn sie zeigen können: Schauen Sie mal, wir adressieren genau so eine Frage, wie das in den Priorisierungslisten der Patientengruppen ganz oben adressiert wurde. Das wäre etwas, was man in Deutschland auch mal ausprobieren könnte.

Zu dem Punkt Register: Ich habe die Frage so verstanden, dass man sagen würde: Ist das ethisch vertretbar, wenn man eine Registrierungspflicht verlangt für seltene Erkrankungen, die bestimmte Orphan-Drug-Medikamente zum Beispiel bekommen? In aller Kürze würde man vielleicht sagen können – ich setze mal voraus, dass wir durch solche Register auf jeden Fall einen Nutzen für die Patienten und für die Gesell-

schaft generieren würden. Vorausgesetzt, das wäre so: Wir würden tatsächlich für mehr Sicherheit sorgen können und auch erkennen, wo etwas mehr oder weniger wirkt, dann würde man sagen, ist es ethisch natürlich noch besser vertretbar, so eine Verpflichtung einzuführen, wenn Sie eine Art Consent von den Personen bekommen und wenn man zeigen kann, dass der Datenschutz, den man für diese Register im Anschlag hat, funktioniert. Bisher ist mir kein Datenmissbrauch von Registerdaten bekannt, aber natürlich müsste man darauf achten.

Der große Punkt, was für einen Einwilligungsprozess wir da haben wollen, wird aktuell in Deutschland intensiv in der nationalen Medizininformatik-Initiative diskutiert. Vielleicht braucht man solche Register in Zukunft nicht mehr, weil wir in einigen Jahren dazu übergehen könnten, dass wir alle Patientendaten in ein riesiges nationales Register packen, um solche seltenen Nebenwirkungen oder fehlende Wirksamkeit früher zu erkennen.

Christiane Fischer

Vielen Dank. Ich weiß, dass vielen noch Diskussionsbeiträge auf dem Herzen liegen. Es wird noch eine längere Diskussion mit dem Publikum geben im zweiten Teil, den wir jetzt beginnen.

Podium

Moderation: Elisabeth Steinhagen-Thiessen · Deutscher Ethikrat

Meine Damen und Herren, es ist vielleicht ein bisschen komisch, wenn man eine Diskussion hat und dann gleich wieder eine Diskussion hinterher. Die beiden haben inhaltlich etwas miteinander zu tun, und wir werden sehen, dass wir einen guten Anschluss finden.

Sie sehen zwei neue Personen hier auf dem Podium, die Sie noch nicht durch einen Beitrag kennenlernen konnten. Deshalb würde ich erst Frau Sydow bitten, sich vorzustellen und ein Statement abzugeben, und bei Ihnen genauso.

Sabine Sydow · vfa bio

Mein Name ist Sabine Sydow, ich bin Biologin von Hause aus und bin im Verband der forschenden Pharmaunternehmen für den Biotech-Bereich zuständig, also für vfa bio. So wundert es Sie wahrscheinlich nicht, dass ich in meinem Statement vor allem auf die Orphan Drugs eingehen möchte.

Seit 2000 gibt es eine EU-Verordnung für Orphan Drugs. Seither haben wir fast 150 zugelassene Orphan Drugs in Europa für die Patienten verfügbar machen können. Diese Orphan Drugs bieten den betroffenen Patienten meist erstmalig überhaupt eine therapeutische Option und ermöglichen es ihnen, trotz oder auch mit ihrer Erkrankung länger oder zumindest besser zu leben. Um das ein bisschen anschaulicher zu machen, habe ich drei Beispiele mitgebracht.

Das eine ist Morbus Pompe, eine Erkrankung, bei der die Muskeln nicht richtig funktionieren. Bevor es eine Therapie dagegen gab, erlebten die Kinder in der Regel nicht ihren ersten Geburtstag. Das erste oder das einzige Orphan Drug, das es bislang gibt, wurde 2006 zugelassen. Inzwischen werden die Kinder mindestens 14 Jahre alt. Wir werden in der Zukunft hoffentlich noch höhere Zahlen sehen.

Dann haben wir die CML [chronische myeloische Leukämie], eine seltene Blutkrebsart. Früher, in den Achtzigern, haben 10 Prozent der Patienten zehn Jahre nach der Diagnosestellung noch gelebt. Heute sind es 90 Prozent, die zehn Jahre nach Diagnosestellung noch leben. Dort ist es fast gelungen, aus einer tödlichen eine chroni-

sche Erkrankung zu machen. Einige Patienten können das Orphan Drug inzwischen sogar wieder absetzen. Das ist vielleicht grade, wenn wir über Kosten reden, nicht unwichtig.

Drittens der Lungenhochdruck: Lungenhochdruck führt zu Sauerstoffnot und ohne Behandlung meist zum Tod. Dort stehen inzwischen mehrere Orphan Drugs zur Verfügung und konnten die Lebenszeiten der betroffenen Patienten deutlich verlängern.

Das alles sind schwere und oft tödliche Erkrankungen. Für die drei genannten haben wir glücklicherweise Orphan Drugs und, wie gesagt, für fast 150 weitere auch.

Mein zweiter Punkt: Welche Anwendungsgebiete entfallen auf die Orphan Drugs, die wir schon zugelassen haben? In der EU betreffen die Orphan Drugs zu 38 Prozent Krebserkrankungen, zu 25 Prozent den Bereich Stoffwechsel, 8 Prozent sind es in der Neurologie und jeweils 4 Prozent bei Atemwegserkrankungen, Infektionen und Herz-Kreislauf-Erkrankungen. Die restlichen Prozente verteilen sich auf viele weitere Anwendungsgebiete.

Knapp die Hälfte der zugelassenen Orphan Drugs ist auch für Kinder zugelassen. Das braucht natürlich noch zusätzliche Anstrengungen in Forschung und Entwicklung, um dahinzukommen.

Ein Punkt – wir hatten das schon – sind die Kosten. Wir haben mal geschaut, wie die Umsätze für Orphan Drugs gemessen an den gesamten Ausgaben für Arzneimittel in Deutschland sind. 2016 waren dies 2,7 Prozent, und 2017 waren es noch 3,7 Prozent. Wir sehen da keine Kostenexplosion. Das kann man vielleicht so erklären, dass natürlich ständig neue Orphan Drugs hinzukommen, aber viele Orphan Drugs auch ihren Status verlieren und damit aus der Marktexklusivität rausgehen, und dann greift das ganz norma-

le Marktgeschehen. Dann können kostengünstigere Wettbewerber auf den Markt kommen – immer vorausgesetzt, das lohnt sich, die machen wirklich einen Umsatz, dass die Generika- oder Biosimilar-Hersteller sagen: Da gehen wir rein.

Die Frage: Haben wir vielleicht genug Orphan Drugs oder im Gegenteil noch viel zu wenige? Insgesamt zählen wir im Moment europaweit ungefähr 1.800 Orphan-Drug-Projekte gegen verschiedenste seltene Erkrankungen. Das ist eine Vervielfachung in den letzten zehn Jahren. Das ist natürlich eine großartige Neuigkeit, aber (das hatten wir eingangs schon) wir haben insgesamt nur fast 150 Orphan Drugs, die schon da sind, und 5.000 bis 8.000 seltene Erkrankungen. Da haben wir noch jede Menge zu tun. Meine Botschaft ist ganz klar: Wir haben viel zu wenige Orphan Drugs und bestimmt nicht zu viele.

Mein letzter Punkt: Was brauchen wir in Deutschland? Es gibt für alle Beteiligten noch extrem viel zu tun. Wir müssen zum Beispiel die Diagnostik verbessern, damit den Patienten mit seltenen Erkrankungen schneller geholfen werden kann. Wir brauchen eine Zentrenstruktur für seltene Erkrankungen, wir brauchen eine kluge Einbettung der anschließenden wohnortnahen Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen, und wir brauchen Forschung, Forschung und noch mal Forschung.

Der Nationale Aktionsplan listet 52 Maßnahmen auf. Einiges davon wurde schon angegangen. Aber um diese vielen To-dos nachhaltig zu verfolgen, wünschen wir uns und brauchen wir dringend in Deutschland eine nachhaltige, andauernde und die Legislaturperioden überdauernde NAMSE-Struktur mit Experten aus allen Bereichen. Dann kann es gelingen, dass wir den erforderlichen langen Atem gemeinsam aufbringen, um den Herausforderungen zu begegnen.

Mein Motto zu den seltenen Erkrankungen, und ich rede hier nicht nur über Orphan Drugs, obwohl ich vom Verband der forschenden Pharmaunternehmen komme, aber mit Blick auf die seltenen Erkrankungen allgemein noch mal mein Statement: Es gibt noch richtig viel zu tun. Vielen Dank.

Jörg Richstein · Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen

Mein Name ist Jörg Richstein, ich bin Vorsitzender der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen und Vorsitzender der Interessengemeinschaft Fragiles-X e. V., einem Mitgliedsverband von ACHSE. Zuerst möchte ich sagen, ich bin sehr beeindruckt und freue mich unglaublich, nicht nur, dass wir diese Veranstaltung heute haben können, sondern dass von allen Facetten des Gesundheitssystems Vertreter hier sind, die durch ihr Interesse zeigen, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen in Deutschland wichtig sind. Ich möchte Sie auch herzlich bitten, in Ihrem persönlichen Bereich und in Ihrem beruflichen Umfeld alles zu tun, damit Menschen mit seltenen Erkrankungen in Zukunft ein besseres Leben ermöglicht werden kann.

Ich möchte jetzt nicht über Orphan Drugs sprechen, sondern Ihnen eine kleine Geschichte erzählen. Ich war vor Kurzem in einer anthroposophischen Einrichtung. Da war ein Mensch – es gab im 19. Jahrhundert mal einen Fall, den nannte man Elefantenmann; er hatte das Proteus-Syndrom – und der saß in einer Werkstatt und bastelte an Holz. Ich habe mich dafür interessiert, weil ich das nicht wusste. Das war so eine Art Puzzle, was er da machte. Ich habe ihn gefragt und er konnte offenbar nicht sprechen. Zu dieser Erkrankung: Das ist eine Erkrankung, die mit starken Verwucherungen einhergeht. Der Mensch sah sehr besonders aus. Er konnte nicht

sprechen, aber was er machen konnte: Er konnte lächeln. Er guckte so zu mir und lächelte. Und die Tatsache, dass ich Ihnen das erzähle, spricht für sich, dass mir dieses Lächeln sehr nahegegangen ist. Warum dieser Mann gelächelt hat, lag daran, dass er einmal nicht nur angeglotzt und als Alien angesehen wurde, sondern als Mensch, der eine Tätigkeit vollzieht.

Genau darum geht es: Es geht darum, dass wir Menschen mit seltenen Erkrankungen nicht ausgrenzen, sondern dass wir uns mit ihnen beschäftigen und versuchen, ihnen etwas Gutes zu tun.

Ich könnte jetzt viel über Ausgrenzung sprechen; vielleicht werden wir das noch tun. Ich hoffe nicht, dass Ausgrenzung, wie sie heute besteht, für Menschen mit seltenen Erkrankungen weiter bestehen bleiben wird. Wir haben bei ACHSE inzwischen 130 Mitgliedsverbände. Wenn Sie einmal beim ACHSE-Mitgliedertreffen wären, würden Sie sehen, was das für fantastische Menschen sind. Wir haben großartige Menschen, die sich trotz persönlicher schwerwiegender Benachteiligung und Beeinträchtigung für andere Menschen einsetzen. Es sind Menschen, die sich mit sich selbst beschäftigen können, und viele tun das in der Gesellschaft. Ich denke, es ist eine Verpflichtung, uns diesen Menschen weiter zuzuwenden und ihnen und ihren Betroffenen etwas Gutes zu tun.

Ich habe ein Kurzstatement abgegeben, das auch abgedruckt ist: eine Begründung, warum wir Menschen mit seltenen Erkrankungen nicht allein lassen dürfen. Es geht um die Evolution. Fast alle der seltenen Erkrankungen beruhen auf genetischen Defekten oder genetischen Spielen. Denjenigen, die bei diesen genetischen Spielen Pech hatten und unter größtem Leid vielleicht auch vorzeitig sterben, nicht unsere vollständige Aufmerksamkeit und unsere ganze Kraft zukommen zu lassen, wäre ethisch nicht vertretbar.

Ich freue mich auf eine angeregte und gute Diskussion.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Herzlichen Dank. Wir wollen jetzt fortfahren mit der Diskussion und versuchen, uns auf Lösungsansätze und deren mögliche Konsequenzen zu fokussieren. Das klingt ja schon an: das Thema Lebensqualität, die Leute ernst zu nehmen usw. Das Thema hat viele Facetten. Wir haben gehört: Struktur ist ein Problem, die Kosten sind ein Problem, das mit den Registern ist nicht ganz klar usw. Ich würde jetzt gern Ihre Diskussionsbeiträge zu den verschiedenen Themen entgegennehmen, aber bitte fokussieren auf Lösungsansätze und Konsequenzen.

Anja Schmidt

Mein Name ist Anja Schmidt, ich leite die Selbsthilfegruppe für Syringomyelie-Betroffene. Ich habe als Mutter nach zwölf Jahren Odyssee mit meinem Sohn eine Gruppe gegründet, Syrinx Saarland, weil ich dachte, im Saarland möchte ich etwas bewegen. Mittlerweise betreue ich Patienten in ganz Deutschland, den Niederlanden, Luxemburg, Österreich, Schweiz. Ich kenne so viele Patienten. Wir finden keine neurologische Ambulanz, die diese Patienten betreut. Also dachte ich, es liegt an Information. Wir haben große Veranstaltungen organisiert mit namhaften Referenten, unter anderem mit Professor Madjid Samii aus Hannover, der uns unterstützt.

Jeder sieht die Notwendigkeit, aber ich bin nicht weitergekommen. Also habe ich auf dem Ministerium für eine Ambulanz gekämpft. Ich habe das auch so weit hinbekommen, dass eine Kassenzentrale Vereinigung gesagt hat: Wir sehen die Notwendigkeit; dass das Ministerium gesagt hat – ich habe eine Klinik gefunden, die in Kooperation mit uns im Beirat arbeitet. Ich habe alles zusammen gehabt und dann hat der Vorsit-

zende des Gremiums, der Neurologe dieser Kassenzentralen Vereinigung gesagt: Er möchte das doch nicht, denn es sind ja nicht viele Patienten. Und damit ist das jetzt alles vom Tisch.

Ich möchte gern wissen, wie wir als Patientengruppe geschult werden könnten, wie man diese Bürokratie durchbrechen kann. Dass ich solche Ärztekongresse veranstalten kann, ist für einen einfachen Menschen schon eine Herausforderung gewesen. Aber dass ich diese Politik noch drehen soll – ich verstehe es nicht. Diese Ambulanz war mündlich bewilligt, die Ermächtigung war mündlich bewilligt, und einer hat das einfach gekippt. Ich möchte wissen, wie man da weiterkommt.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Wir wissen: Es dauert ungefähr sieben Jahre, bis so eine Krankheit überhaupt richtig entdeckt ist, und dann dieser schwierige Weg. Wollen Sie darauf antworten?

Antje Behring · Gemeinsamer Bundesausschuss

Es fällt mir schwer, Ihnen darauf eine Lösung anzubieten, denn wenn man im GBA ist, ist man manchmal ein bisschen weit weg von den Kassenzentralen Vereinigungen. Ich finde es erstaunlich, welches Engagement Sie zeigen, und ich kann auch diesen Einzelfall nicht [...]

Da sind wir wieder bei dem Punkt Transparenz: Wie kommt man zu diesen Entscheidungen und wie kommt man auf welche Struktur? Ich glaube, das ist –

[Zwischenruf, unverständlich]

Ich kann Sie total verstehen und auch den Ärger, den Sie haben. Da ist man sicherlich sprachlos.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Lassen Sie uns einmal bei diesem Punkt bleiben. Das ist ein so wichtiges Thema, dass wir hier jeder aus seiner Perspektive noch mal zu dem Thema Strukturen etwas sagen und auch: Wie kommen die Leute früher an ihre Diagnose? Das sind so elementare Probleme, die wir mit den seltenen Krankheiten haben.

Daniel Strech • Medizinische Hochschule Hannover

Es ist im Grunde eine empirische Frage: Wie kommen Patienten zu schnelleren Diagnosen? Da würde ich denken (das kann ich natürlich nicht wissen), ich kann das beforschen. Dann würde man versuchen ...

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Das dauert mir zu lange. Wir müssen handeln. Ich denke, dafür brauchen wir handfeste Strukturen.

Daniel Strech

Ich würde dagegenhalten: Bevor ich überall Strukturen baue, würde ich zumindest begleitend zum Aufbau von Strukturen fordern, dass wir evaluieren, ob sie wirklich funktionieren: Können wir zum Beispiel zeigen, wie lange jemand aktuell im Durchschnitt braucht, bis er eine Diagnose bekommt? Wir dürfen uns da nicht nur an Extremfällen orientieren. Wie lange braucht man aktuell mit einer bestimmten Erkrankung ...

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Im Durchschnitt sind es siebeneinhalb Jahre.

Daniel Strech

... um eine Diagnose zu bekommen, genau, und dann bauen Sie eine neue Struktur auf in vielleicht fünf bis zehn Pilotstädten und begrenzen das zeitlich und finden heraus, dass Sie dann im Schnitt nur noch drei Monate brauchen. Dann ist

die Evidenz auf dem Tisch und alle würden sagen: Das ist tatsächlich effektiv.

Vielleicht gibt es aber auch Spezialambulanzen oder Strukturen, die gefordert werden, die diese Effekte *nicht* bringen. Ich will nur darauf hinweisen, dass wir neben der Forderung von vielen guten Vorschlägen mit im Kopf haben müssen, auch zu evaluieren, ob das tatsächlich die gewünschten Effekte bringt. Aber dann natürlich.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Das ist klar. Ich denke, Sie sollten auch etwas dazu sagen. Das ist ja in Deutschland einiges im Gange, dass wir versuchen, solche Strukturen aufzubauen.

Jörg Richstein

Ich nehme an, Sie sprechen die Zentren für seltene Erkrankungen an.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ja.

Jörg Richstein

Viele von uns – einige Selbsthilfevertreter sind hier oder einige selbst Betroffene – haben es vielleicht selbst mitgemacht: Die einen hatten vielleicht Glück und hatten nach einem Jahr die Diagnose, die anderen haben auch nach zig Jahren noch keine Diagnose bekommen. Es ist leider heute noch Glück, dass man irgendwann im Laufe seiner Odyssee auf einen Arzt stößt, der mal von etwas gehört hat, das auf die vorliegende Symptomatik passt. Dass das kein Zufall bleibt, daran müssen wir arbeiten.

Der normale Vorgang ist heute der: Viele der seltenen Erkrankungen sind frühmanifestierend, das heißt, das wird der Kinderarzt sein, der erst mal – das heißt, erst sind es die Eltern, die sich Sorgen machen und etwas feststellen, was bei ihren Kindern nicht so funktioniert. Der Kinderarzt wird sie vielleicht zunächst beruhigen wollen,

was teilweise verständlich ist, aber ab einem gewissen Punkt nicht mehr. Und er wird das Kind oder die Familie zunächst hoffentlich an ein sozialpädiatrisches Zentrum weiterleiten, die schon einige seltene Erkrankungen gesehen haben. Aber es gibt 8. 000 seltene Erkrankungen. Die werden nie ...

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Aber das reicht nicht.

Jörg Richstein

... in der Lage sein, nein, genau. Deshalb arbeiten wir schon seit langer Zeit auch innerhalb des Nationalen Aktionsbündnisses für die Etablierung der Zentren für seltene Erkrankungen. Es gibt inzwischen 20 oder 25 Universitätskliniken, die aufgrund des Einzelengagements weniger Ärzte dort Zentren ausgerufen haben und bereit sind, die weiter zu etablieren. Es mangelt im Moment daran, da eine Zertifizierung hinzubekommen, das heißt, dass auch eine Qualitätssicherung gegeben ist. An diesen Zentren soll auch eine entsprechende Diagnostik zur Verfügung stehen, und durch eine interdisziplinäre Bündelung an Kompetenz soll erreicht werden, dass die Leute in Zukunft nicht mehr von Pontius zu Pilatus rennen müssen und dass es Jahrzehnte dauert, bis sie zu einer Diagnose kommen.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Solche Zentren sind jetzt gerade im Entstehen. Die sind sowohl mit Kinderärzten als auch mit Ärzten für Erwachsenenmedizin ausgestattet, und meistens sind in diesen Zentren die Ärzte (in einer großen Uniklinik zum Beispiel), die schon für bestimmte seltene Krankheiten spezialisiert sind. Dort gibt es Menschen, Ärzte, Sozialarbeiter usw., die da arbeiten und eine Lotsenfunktion haben. Wenn man dann eine Richtung der Erkrankung ausgemacht hat, verweist man inner-

halb des Zentrums weiter an bestimmte Spezialisten. So ist das jedenfalls gedacht.

Jörg Richstein

Genau. Gut, dass Sie das noch sagen. Das wäre die Idealsituation. Ich würde gern zu dem Fall aus dem Saarland noch kurz etwas sagen.

[Zwischenruf, unverständlich: ... bundesweit ...]

Gut, aber Sie sind aus dem Saarland.

[Zwischenruf, unverständlich]

Genau. Ich kann nur sagen: Ich habe das selber mit dem Erkrankungsbild meines Sohnes mal hinbekommen, wobei das individuell immer wieder anders aussehen kann. Wir haben damals in Tübingen ein Netzwerk gegründet, das nennt sich Netzwerk Fragiles-X. Wir haben Glück gehabt, dass wir aus verschiedensten Disziplinen Ärzte zusammenbekommen haben, die gesagt haben: Da machen wir mit. Die Finanzierung – ich habe ehrlich gesagt nie nach gefragt, aber sie findet statt. Aber es ist viel Ehrenamt und Eigenengagement damit verbunden.

Das wäre der erste Schritt, den ich Ihnen vorschlagen würde: erst mal zu versuchen, die Ärzte dazu zu bringen, dass sie sich an so einem Netzwerk beteiligen wollen (je nachdem, wie viel das nach sich zieht; das weiß ich in dem speziellen Fall nicht). Das wird später hoffentlich im Zuge von Zentrenbildung (es könnte zum Beispiel ein B-Zentrum innerhalb eines A-Zentrums an der Uniklinik werden) auch mal ordentlich vergütet, oder wenigstens halbwegs ordentlich.

[Zwischenruf, unverständlich]

Antje Liesener

Mein Name ist Antje Liesener vom Netzwerk Selbsthilfefreundlichkeit und Patientenorientierung im Gesundheitswesen. Ich bin über die Diskussion etwas irritiert, die sehr medizinisch erfolgt und relativ wenig aus Patientensicht.

Wir haben ein strukturelles Problem. Es wird gesagt: Engagieren Sie sich in Netzwerken. Ja, natürlich, wir haben die gemeinschaftliche Selbsthilfe, und vor allem Menschen mit seltenen Erkrankungen sind oft auf der Suche nach Information und vernetzen sich sehr gut. Wir haben allerdings ein strukturelles Problem, weil unser Gesundheitswesen in der Regel nicht auf die gemeinschaftliche Selbsthilfe hinweist. Hier ist das Wort Selbsthilfe noch relativ wenig gefallen. Wir brauchen im gesamten Gesundheitswesen eine Struktur, die dafür sorgt, dass Patienten auf Angebote der Selbsthilfe hingewiesen werden, gerade Patienten, die schwierig sind oder eine vermeintliche Meise haben, weil sie sich irgendetwas einbilden. Es gibt dafür Konzepte wie zum Beispiel das der Selbsthilfefreundlichkeit.

Viel wichtiger wäre aber, dass wir über die Strukturen der gesetzlichen Krankenversicherung, der Kassenärztlichen Vereinigung, über Qualitätsmanagementsysteme, die engere Zusammenarbeit von Betroffenenengagement, Selbsthilfe und professioneller Versorgung fördern. Dann können wir über diesen Weg auch zu mehr Informationsfluss kommen. Die Betroffenen mit seltenen Erkrankungen sind ja oft europäisch oder weltweit vernetzt und kennen Studien, von denen ein Facharzt hier womöglich nie gehört hat.

Wenn wir aber eine strukturelle Zusammenarbeit verankern, fördern wir an der Stelle den Informationsfluss von den Betroffenen und ihrem Know-how in das Gesundheitswesen hinein. Das ist ein konkreter Lösungsansatz.

Jörg Richstein

Vielen Dank für diesen Beitrag. Ich kann das bestätigen, das hören wir immer wieder: Wir werden nicht ernst genommen, obwohl eine Selbsthilfe-Organisation für eine spezielle seltene Erkrankung vielleicht die Einzigen sind, die ernst-

hafte Informationen überhaupt zur Verfügung stellen können. Da muss ein Umdenken stattfinden.

Um ehrlich zu sein: Selbsthilfe ist das falsche Wort. Wir kümmern uns nicht um uns selbst, sondern um andere. In dem Sinne sind wir eigentlich Leistungserbringer und nicht nur Patientenorganisation, oder wir sind Leistungserbringer als Patientenorganisation. Natürlich nur in Teilbereichen. Aber wir können einen wichtigen Beitrag leisten, und der ist – wie Sie sagten – tatsächlich noch nicht so verankert, wie wir uns das wünschen würden. Ein hervorragender Beitrag.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ich würde da gern nachhaken, was die Dame gesagt hat: Die Vernetzung innerhalb der einzelnen Selbsthilfegruppen auch in die Schweiz und nach Österreich mit den Patienten, die ich betreue, das hat sehr viel gebracht, das kann ich aus eigener Erfahrung sagen. Das ist etwas, was wir unbedingt anstreben sollten.

Anja Schmidt

... mehr Angebote haben. Die Ärzte haben mir gesagt, das interessiert sie nicht. Das ist so selten, damit beschäftigen sie sich nicht. Am saarländischen Schmerztag ist uns von einem Gremiumsvorsitzenden von der Ärztekammer gesagt worden: Das ist nicht lukrativ. Das darf man heute sagen. Es ist nicht lukrativ, diese Erkrankung zu behandeln, weil es keine Medikamente gibt, die wirklich den Patienten helfen. Somit ist die Pharma nicht daran interessiert und die Ärzte sind nicht daran interessiert.

Ich habe selbst Multiple Sklerose und kenne diese Neurologen: sehr engagiert bei der Multiplen Sklerose, und für die Syringomyelie ist kein Neurologe da. Jetzt finde ich einen Neurologen und jetzt kommt ein Gremiumsvorsitzender, der nicht *einen* Kongress besucht hat, und sagt: Er

möchte das nicht. Wo wende ich mich hin, dass wir weiterkommen? Ich kann jetzt nicht an einem Menschen scheitern. Zwölf Jahre Selbsthilfearbeit.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ein wichtiger Baustein sind sicher die Selbsthilfegruppen. Die müssen weiter ausgebaut werden und müssen eigentlich eine Selbstverständlichkeit haben. Das haben sie in unserem System noch nicht; das muss man klar sagen.

Daniel Strech

Ich hatte eine Frage an Sie oder auch an andere Personen, die Selbsthilfegruppen vertreten und Patientenvertreter für bestimmte seltene Erkrankungen sind. Eben wurde der Punkt genannt, ob man eine Registrierung ermöglichen könnte, vielleicht sogar eine gewisse Form von Verpflichtung, sich registrieren zu lassen als Patientin, Patient mit einer seltenen Erkrankung mit dem Ziel, über die nächsten Jahre und Dekaden besser zu verstehen, wo eventuell Verbesserungen eingetreten sind in der Versorgung durch neue Versorgungsstrukturen, die wir aufbauen – oder wo halt die gewünschten Effekte nicht eingetreten sind. Wir haben eben gehört, dass die Beteiligung an der Evaluation (zum Beispiel Mitmachen in solchen Registern) sehr schleppend läuft. Gibt es Gründe, warum Patienten mit seltenen Erkrankungen sich bislang in der Mehrheit nicht an Registern beteiligen? Oder gibt es sogar Gründe, die explizit dagegensprechen, das zu tun?

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Es gibt mehrere Gründe, warum das nicht gut läuft. Wollen Sie das noch einmal darstellen?

Jörg Richstein

Ja, ich muss Ihnen einen Grund nennen, der mir persönlich Probleme macht, wenn man ein Kind

mit einer geistigen Behinderung hat und an unsere Vergangenheit denkt. Wir sind noch nicht darüber weg. Vor 75 Jahren wäre mein Kind möglicherweise in Hadamar geendet und wäre ermordet worden. Wir leben nicht mehr im Dritten Reich, aber es besteht auch aus anderen Gründen ein gewisser Vorbehalt, sich mit seiner Erkrankung zu öffnen. Denn solange man als kranker Mensch so noch nicht akzeptiert ist – nicht ausgegrenzt wird, aber es gibt da schon Vorbehalte –, hat man so eine Hemmschwelle.

Es sind verschiedene Gründe, die dazu führen. Ein Grund ist sicherlich, dass es zum Teil noch keine guten Register gibt. Das war auch Teil des NAMNSE. In Teilbereichen gibt es gute Register. Muko zählt dazu und einige andere auch, aber im Großen und Ganzen ist das Thema Register (Sie haben eben den Nationalen Aktionsplan angesprochen) noch nicht befriedigend angegangen worden. Ich weiß bei manchen Stellen auch nicht warum.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Das mit den Registern macht sich auch nicht von alleine. Ich führe ein Register für eine bestimmte Krankheit europaweit. Das kostet Geld und ich muss um das Geld betteln. Der GBA hat uns das als Auflage gemacht. Aber es ist nicht bei jeder Krankheit so, dass der GBA das in den Text verpflichtend einfließt – sagen Sie, wenn das falsch ist.

Antje Behring

Nein, in der Tat. Register können spezielle Fragen beantworten. Gerade bei seltenen Erkrankungen ist es so, dass man hier eine gewisse Qualität von Registern gewährleisten kann, viel mehr als bei riesengroßen Erkrankungen. Wir haben hier sehr engagierte Personen, die sich unzweifelhaft daran beteiligen wollen, Evidenz zu generieren. Denn Entscheidungen werden auf

Basis von Daten getroffen. Und die Datenqualität darf nicht in Frage gestellt werden. Das heißt, wir sind davon abhängig, dass sich Patienten engagieren und bereit sind, ihre Daten zu liefern.

Es darf kein Hobby einzelner Ärzte sein, irgendwelche Register zu pflegen. Das ist ein enormer Pflegeaufwand. Register sind nicht immer günstiger, schneller und kosteneffizienter, als eine Studie aufzunehmen. Denn gute Register bedürfen hoher personeller und finanzieller Ressourcen. Es kann möglicherweise eine Kombination sein zwischen Beteiligung von pharmazeutischer Industrie, aber *mehreren*. Es darf kein einzelnes Produktregister sein, und es müssen öffentliche Gelder dabei sein, damit das gefördert werden kann. Die Daten müssen zugänglich sein. Daten müssen für andere nutzbar sein. Das Register darf nicht einem einzelnen Menschen gehören und dann darf es nicht mehr veröffentlicht werden – das heißt, die Transparenz von diesen Sachen, damit auch ein Vergleich möglich ist, um am Ende zu sagen: Das ist besser als das, was wir hatten. Auch wenn man sagt: Es ist nicht besser als das, was wir hatten, es ist genau gleich, ist das ein Ergebnis davon, was ein Register machen könnte oder eine Studie.

Aber dafür brauchen wir Patienten, die bereit sind, Fragebögen auszufüllen, Mühseligkeiten über sich ergehen zu lassen, wieder aufzutreten. Ich weiß, wie schwierig das ist, wenn es vertraute Indikationen sind.

Sabine Sydow

Zum Thema Register noch die Schwierigkeit, wenn wir uns zerstreuen in viele Einzelregister zu ein und demselben Anwendungsgebiet. Ich hatte neulich den Wunsch gehört nach dem Register of Registry, um ein bisschen Licht in den Dschungel zu kriegen.

Vielleicht kann man noch dazu sagen, dass die europäische Zulassungsbehörde den Unternehmen bei vielen Orphan Drugs als Zulassungsaufgabe ein Register verpflichtend in die Bücher schreibt. Das führen die Unternehmen dann nicht selbst, schon allein aus Compliance-Gründen, sondern das müssen Externe tun.

Wichtig bei Registern ist, dass man nicht im vorseilenden Aktivismus ein Register aufsetzt, sondern dass man, wenn man das tut, darüber nachdenkt, wie man es nachhaltig auf die Spur kriegt. Denn nur dann hat man etwas davon.

Ein Beispiel: Morbus Gaucher ist vorhin schon angesprochen worden. Da gibt es inzwischen ein richtig großes Register, aus dem viele wissenschaftliche Publikationen und Erkenntnisse herausgezogen werden konnten. Man sagt schnell „Register“, aber da steckt die Tücke im Detail, und da müssen sich alle Beteiligten hinsetzen. Das ist mindestens so anspruchsvoll wie eine klinische Studie.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ich will nur noch einmal hervorheben, was Sie gesagt haben, damit das ganz klar ist: Wir sollten für die Register fordern, dass die an einer neutralen Stelle geführt werden und nicht, dass die Firmen, die Orphan Drugs anbieten, die Register in ihrer Hoheit haben. So ist es ja zum Teil jetzt. Das darf nicht sein. Wir müssen dafür neutrale Adressen finden, Fachgesellschaften oder einen guten Ort, wo die weiter gepflegt werden.

Heinz-Jürgen Brosig

Mein Name ist Heinz-Jürgen Brosig, ich bin von der Deutschen Huntington-Hilfe. Es gibt Beispiele, wo Register schon angelegt wurden. Zum Beispiel gab es bei der Huntington-Hilfe deutschlandweit eine Registrierungsstudie, in der sich Huntington-Patienten registrieren lassen konnten und Fragebogen beantwortet haben, wo

dann Daten miteinander verglichen werden können. Die ist mittlerweile ausgedehnt worden auf die sogenannte Enroll-HD-Studie: Europaweit und weltweit können jetzt Wissenschaftler auf die ehemalige Registry zugreifen und neue Patienten in diese Studie einbringen, wo dann so ein Datenregister für diese Erkrankung erstellt ist. Mit dem Vorteil: Es ist anonym und wird nirgendwo in Krankenkassen oder anderen Bereichen veröffentlicht.

Denn Huntington-Kranke haben das Problem, sich mit ihrer Krankheit zu outen. Wir haben zwar Gott sei Dank, wie Herr Richstein schon sagte, nicht mehr die Zeit des Dritten Reiches, wo wir unter das Euthanasiegesetz fallen, aber es ist nach wie vor nicht gesellschaftsethisch, dass Huntington-Kranke selbst mit einem Risiko, obwohl sie noch gar nicht erkrankt sind, nicht die gewünschte Berufswahl bekommen, wenn sie sich vorher outen, und keine Versicherung bekommen, wenn sie sich vorher outen. Das sind die ersten Ansätze, wo wir aus einem solchem Gremium heraus die Ethik in die Gesellschaft stellen, solche Menschen nicht von vornherein auszugrenzen, wenn sie ein Risiko tragen. Dann kommen wir auch mit solchen Fragen der Registry weiter.

Zweiter Ansatz: Wir hatten schon mehrfach NAMSE. NAMSE muss unbedingt weiterarbeiten. Denn es kommt jetzt darauf an, neben den Zentren, die schon zertifiziert sind (was überwiegend Forschungszentren sind), die Behandlungszentren zu zertifizieren, die schon die Vorarbeit gemacht haben und seit Jahren auf ihre Zertifizierung warten. Da kommen wir dann auch weiter, dass wir da bestimmte Registrierungen weitermachen können, wenn diese beiden vernetzt sind. Wenn das brach liegenbleibt und nicht weitergeführt wird, geht hier viel Leistung und Arbeit verloren.

Frau NN

Ich möchte eine Ergänzung zum Register machen: Das TRANSLATE-NAMSE ist Ende letzten Jahres angelaufen. Auch dort finden sich Registerstrukturen. Man unterschreibt, dass die Bundesregierung eine Statistik erstellt. Diese Zentren (insgesamt sind es neun, glaube ich, die über Deutschland verteilt sind) sind dazu gedacht, dass man seltene Erkrankungen entweder weiter behandelt oder auch die Gründe für eine Erkrankung findet. Vorhin wurde gesagt: die Länge bis zur Diagnose. Das wollte ich als Zusatzinfo dazu einbringen.

Herr NN

Ich möchte einbringen die Frage, These oder aus meiner Sicht auch Überzeugung, dass diese Register natürlich sehr gut sind, vor allem wenn sie schon gestern oder vor drei oder fünf Jahren entwickelt worden wären und heute praktisch schon aussagekräftig wären. Wir sind aber heute und in diesem Jahr in der Phase, wo mehr und mehr Patientenakten als persönliche Gesundheitsakten entwickelt werden, in den Markt kommen und schnell dafür genutzt werden können, die Gesamtheit der Daten, von unterschiedlichsten Kreisen und die eigenen Daten zusammenzuführen, dazu, dass sich dann die betroffene Patientengruppe mit den anderen zusammensetzen kann und sagen: Hier haben wir aus der Hand der Laborwerte, aus der Hand der unterschiedlichsten Diagnosen doch genau das Material, was einen GBA überzeugen muss, der hoffentlich nicht mehr als Mittelmaßmedizin-Zentrum dafür arbeitet, dass wir uns als Exportnation die Gesundheit oberhalb eines bestimmten Levels nicht leisten können, sondern wir brauchen auch andere Strukturen in dem Sinn, dass Gesundheit – dieses für die meisten Menschen höchste Gut, wenn sie nur ein bisschen nachdenken – auch für diejenigen finanziert wird, die ein

wenig am Rande sein müssen, weil sie nicht zu den großen Gruppen gehören, die sich bestens durchsetzen können.

Dass da ein ethischer Anspruch besteht, das Geld bereitzustellen, um auch denen am Rande zu helfen, ist meine Überzeugung, und wenn man das systematisch tut, wird man auch Erfolge dabei haben können. All das wäre viel leichter möglich, wenn wir diese persönliche Gesundheitsakte als das haben, was wir diskret für uns behalten, solange wir wollen, oder wo wir uns mit diesen und jenem zusammentun können und sagen: Bei dir genauso wie bei mir, bei denen auch genauso wie bei mir, jetzt machen wir mal was, und dann ist das schon fundiert.

Antje Behring

Ich glaube nicht, dass der GBA ein mittelmäßiges Gesundheitszentrum ist. Was aber wichtig ist: Datensammeln muss einen gewissen Zweck haben, eine bestimmte Zweckbestimmung. Es nutzt nichts, Daten nur zu sammeln, weil sie da sind, sondern welche Fragestellung wollen wir mit den Daten beantworten? Wollen wir wissen, wie ein natürlicher Krankheitsverlauf ist?

Unabhängig davon kam die Frage: Warum geht es hier nur um Arzneimittel? Nein, es geht nicht nur um Arzneimittel, es geht um jegliche Arten von Therapien, unbestritten genauso um Physiotherapie, Ergotherapie und alles andere. Das sind genauso wertvolle Therapien wie alles andere. Aber dafür müssen die entsprechenden Daten gesammelt haben. Was wollen wir für eine Frage beantworten? Einfach irgendwelche Daten – nur die Menge macht es nicht besser. Deswegen muss hier eine gute Auswahl getroffen werden.

Birgit Dembski

Birgit Dembski, Mukoviszidose e. V. Herr Richestein, Sie haben auf das Mukoviszidose-Register hingewiesen. Auf europäischer Ebene gibt es ein

Register für Mukoviszidose, das organisiert wird durch die European Cystic Fibrosis Society, in das die nationalen Organisationen die Daten ihrer Register eingeben. Für Deutschland wird das deutsche Mukoviszidose-Register seit 1995 durch das Mukoviszidose-Institut geführt. Etwa 6.000 Daten deutscher Mukoviszidose-Patienten fließen ins deutsche Register ein, und zwar mit ihren jährlichen Verlaufsfragen, die dann in Bezug auf bestimmte Kriterien ausgewertet werden, zum Beispiel Mortalität: Wie viele Verstorbene gibt es jährlich? Aber auch: Wie entwickelt sich die Lungenfunktion? Wie entwickelt sich der Ernährungszustand? Also konkrete Verlaufsfragen in der Behandlung der Mukoviszidose.

Das Interessante, weshalb ich hier darüber spreche, ist: Dies ist eine Initiative, die sowohl von Patientenseite, also vom Patientenverband, als auch von den beteiligten Wissenschaftlern und Ärzten geführt wurde, also gemeinsame Initiative sowohl auf europäischer als auch auf deutscher Seite. Das ist das Interessante dabei, was vielleicht auch zu einer Lösung führen würde.

Der Pferdefuß liegt in der Finanzierung. Das Register wird durch Spenden finanziert, es gibt keine öffentliche Finanzierung.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Wir haben bis jetzt immer nur von Patienten gesprochen, die bereits eine Diagnose haben. Wir haben noch keinen Blick auf die geworfen, die noch keine Diagnose haben. Das sollten wir unbedingt noch tun.

Herr NN

Kurz zu den Registern: Die Initiativregister sind toll, auf Patientenbasis. Aber was wir brauchen, wenn wir vernünftige Daten haben wollen, ist der Populationsbezug. Das geht nicht ohne eine übergeordnete Regelung. Man muss es mal sagen: Gesundheit ist Ländersache; es ist furchtbar,

in Deutschland dazu Gesetze zu bekommen. Aber im Prinzip brauchen wir eine bundesweite gesetzliche Regelung dazu, die auch die Datensicherheit sicherstellt. Es hilft nichts, das auf Freiwilligkeit zu machen, bei aller Initiative und allen großartigen Registern, die wir haben. Jeder, der nicht drin ist, verfälscht die Daten. Wir brauchen da eine Regelung.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Vielen Dank. Das ist ein wichtiger Beitrag.

Herr NN

Im Erwachsenenalter ist so – in Deutschland gibt es ein DRG-System [Diagnosis Related Groups], und seltene Erkrankungen erfordern einen hohen diagnostischen, personellen und therapeutischen Aufwand. Ich habe den Eindruck, dieser Aufwand wird im DRG-System nicht finanziell abgebildet. Ein deutscher Chefarzt hat gesagt: Das DRG-System ist eine Art Gehirnwäsche, das heißt, der Arzt guckt erst mal: Mach ich jetzt mit dem Patienten einen Verlust oder einen Gewinn für das Krankenhaus?

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ich würde gern das Thema DRG-System für das Krankenhaus verlassen und zu dem Thema kommen: Was haben wir zur Diagnostik zu sagen? Wie finden wir die, die noch nicht diagnostiziert sind? Das ist ganz wichtig.

Herr NN

Das meine ich damit, dass, wenn man ins Krankenhaus geht und der Arzt den Eindruck hat, hier muss ich mehr Aufwand betreiben, als mir bezahlt wird, dass er dann mehr oder weniger unbewusst die Diagnostik vermeidet.

Sabine Sydow

Vielleicht kurz aus den letzten NAMSE-Jahren; da wurde das Thema mitgedacht. Da war zum Beispiel das Thema in der ärztlichen Ausbil-

dung, dass mehr die Awareness geschaffen werden sollte, es könnte etwas Seltenes sein. Also nicht dass man versucht, das in die Kategorien zu tun, die man schneller lernt, die einfach häufiger sind. Das war das eine, was für die Ausbildungskataloge der Ärzte diskutiert wurde.

Dann zurück zu den Zentren und zur Frage der Diagnostik: Die Zentren sollen auch vorhalten (zumindest die A-Zentren): Wie geht man mit Menschen um, die noch keine Diagnose haben? Dass da eben Pfade geschaffen werden, dass solche Patienten einen Weg haben und nicht von Pontius zu Pilatus oder von Neurose zu Hysterie verordnet werden. Das wurde zumindest mitangedacht.

Deshalb noch einmal: Wir brauchen diese Zentren, wir brauchen die Zertifizierungen dafür, damit das ins Rollen kommt. Und dafür brauchen wir NAMSE.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Was Sie gesagt haben: Die Sensibilität, wenn ein jüngerer Arzt vor einer unklaren Krankengeschichte ist – dass man da eine gewisse Sensibilität schon bei den Studenten entwickelt, das ist auch sehr wichtig.

Herr NN

Schon vor über zehn Jahren gab es eine Konferenz darüber, wo festgestellt wurde, dass es Menschen gibt, um nicht zu sagen die Mehrheit unserer Gesellschaft, die die Diagnosen, die ihnen ausgereicht werden, für unzumutbar halten. Fazit ist: Ich glaube, der Schritt über die Schwelle zu dem Zentrum ist schon zu viel. Vor der Schwelle muss schon etwas gelagert sein, wo den Menschen, die in ihrer Verzweiflung sind und die mit ihrer Ungewissheit nicht klarkommen, geholfen werden muss. Das Zentrum, diese Schwelle zu übertreten, ist schon zu früh, geschweige denn, wenn sie dann noch eine negati-

ve Diagnose erhalten, denn diese Souveränität halten wenige aus. Ich bin mir nicht sicher, wie viele von Ihnen das durchhalten würden.

Zwei Fragen noch. Das könnte aber mit der Diagnose einhergehen. Sie haben auf dem Podium – und dann könnte die Diagnose ein Problem sein – das erste und zweite Staatsexamen, und deswegen bin ich mir nicht sicher, ob dem Patienten mit gesagt werden muss, dass sie nichts auf unseren Staat kommen lassen dürfen. Deswegen bin ich manchmal in der Sorge, dass meistens Gelegenheitsdiagnosen ausgesprochen werden, um nicht zu sagen Vertuschungsdiagnosen, dass es ja erblich oder evolutionär bedingt ist, obwohl wir, wenn wir mal gucken, wie Behörden und Politiker in den Medien mit ihren Worten wie Waffen umgehen und auf die Bevölkerung eindreschen und dort psychische Schäden anrichten ohne Ende.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Wir sollten hier konstruktiv diskutieren.

Herr NN

Genau, ich bin konstruktiv an der Stelle und glaube, das wird unter den Tisch fallen. Das finde ich schade.

Der zweite Punkt: Die Zentren haben das Problem in Deutschland, wie weit sie mit den europäischen Zentren zusammenarbeiten insoweit, weil ich von einem Dolmetscher, die die Urteile für die anderen übersetzen in die anderen Sprachen in den europäischen Ländern wie Französisch, Italienisch, Spanisch, es selbst nicht leisten können, wie das auf der medizinischen Ebene stattfinden sollte. Deswegen frage ich Sie, inwieweit wir an die Forschungsergebnisse der Italiener, Spanier und Franzosen überhaupt drankommen. Diese Frage wird wohl beantwortbar sein.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Schönen Dank. Ich würde gern in die Runde geben: Was können wir noch auf dem Sektor tun, auch Neugeborenen-Screening? Ich denke, auch da haben wir noch ein paar Baustellen.

Jörg Richstein

Es gibt sicherlich immer wieder Erkrankungsbilder und deren Vertreter vor allem, die sich ein Neugeborenen-Screening wünschen. Ich bin allerdings manchmal froh, dass wir nicht gleich zu einem Screening greifen. Es ist so vielfältig und auch einige Punkte, die heute nicht zu sehen sind – wie ist es bei Erkrankungen, deren Verlauf ein großes Spektrum umfasst? Wenn Sie als Eltern eines Neugeborenen mitgeteilt bekommen, es hat Krankheit XY und Sie gehen zu Dr. Google und fragen: Was habe ich zu erwarten, was hat mein Kind zu erwarten? Das ist zum Beispiel bei fragilem X so. Es kann sein, dass es gar keine Auswirkungen hat; es gibt Mosaikformen, selten, aber – ja, und die Eltern werden verrückt gemacht und machen sich jahrelang Gedanken und Sorgen über die Entwicklung ihres Kindes, die erst dann schlecht wird, weil die Eltern sich die ganze Zeit die Sorgen gemacht haben.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Das darf natürlich nicht – es muss professionell gemacht werden. Da muss man Wege finden.

Jörg Richstein

In anderen Ländern ist es zum Teil viel offener. Die Amerikaner machen zum Beispiel eine Studie über Hunderttausende von Neugeborenen zu fragilem X. Ich bin eigentlich ganz froh, dass wir ein System haben, das einigermaßen funktioniert, und wenn es Patientenorganisationen gibt, die so etwas wünschen, dann können Sie an sie herantreten und sagen: Wir möchten so etwas gern in die Diskussion bringen und entwickeln.

Herr NN

Zum Neugeborenen-Screening würde ich den Ball gern zurückspielen. Ich leite eines der größeren deutschen Screening-Labore. Sie haben recht: Ein Neugeborenen-Screening hat Nebenwirkungen. Man kann es nicht aus Patientensicht sehen. Denn man sieht nie, wenn man ein tolles Screening hat, das alle Patienten findet, wie viele Leute in der Bevölkerung die gleichen Merkmale haben, ohne krank zu sein, die dann aber diese Diagnose –

Ich würde diesen Ball gern an den Ethikrat zurückspielen. Der Ethikrat ist derjenige, der uns sagen muss (und die Gesellschaft muss sich entscheiden): Was wollen wir screenen? Und dann reichen die Kriterien von 1960 und irgendwas nicht mehr aus. Wir müssen das in irgendeiner Form zu einer Einigung bringen, und wenn wir das nicht können – ich werde wöchentlich überflutet von Anfragen, was wir nicht alles screenen können. Das kann ein Einzelner nicht entscheiden.

Das kann auch nicht in den USA sein – ein Verwandter eines Abgeordneten ist krank und sofort wird in dem Staat das Screening eingeführt, das kann doch nicht das Kriterium sein. Wir müssen uns als Gesellschaft unter ethischen Gesichtspunkten zusammenfinden, zu sagen: Was wollen wir wissen? Was wollen wir dafür aufbringen? Und dann haben wir den GBA, der dafür ein gutes Verfahren hat und mit dem man das machen kann.

Ich würde diesen Ball wirklich an den Ethikrat zurückspielen und sagen: Die Initiative muss hier oder mit uns gemeinsam von Ihnen ausgehen, dass wir uns überlegen: Was können wir? Was wollen wir und was dürfen wir? Das kann man nicht ins Publikum werfen, sondern bitte nehmen Sie den Ball zurück.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ja, wir nehmen den gern zurück. Ich wollte nur das Thema annoncieren.

Daniel Strech

Ich bin nicht Deutscher Ethikrat, sondern nur deutscher Ethiker. Aber würde etwas vielleicht erst mal Paradoxes sagen: Bevor Sie die Ethik fragen, damit sie Ihnen eine Antwort gibt darauf, wo wir Neugeborenen-Screening machen sollten oder zu welchen Bereichen wir Früherkennungszentren einführen sollten, sollten Sie hoffen, dass diese Ethikerin und Ethiker Daten darüber haben.

Sie haben selbst angesprochen, wie gut diese Screenings tatsächlich sind. Was ist, wenn wir eine Menge von falsch positiven oder auch falsch negativen Ergebnissen produzieren? Auf dieser Datenbasis kann dann die Ethik erst etwas sagen, und wahrscheinlich wird die Antwort der Ethik ziemlich einfach sein: Dort, wo Sie eine sehr hohe Sicherheit haben, nicht falsche Diagnosen auszusprechen, und dann tatsächlich früh zu erkennen – das wäre überhaupt der Bereich, wo wir darüber nachdenken sollten, ob wir das wollen. Von daher die Evidenz zuerst. Es ist sehr komplex, gut zu evaluieren, ob Früherkennungsmaßnahmen nicht nur die richtige Diagnose treffen, sondern auch weitergehend für die Patienten mehr Vorteile als Nachteile gebracht haben.

Ganz abgesehen davon, dass Sie mit falschen Diagnosen oder auch frühen richtigen Diagnosen, die aber lange Zeit nicht relevant gewesen wären, auch zum Beispiel versicherungsrechtliche Fragen adressieren bei diesen Personen, die sich dann plötzlich rechtfertigen müssen, warum sie vielleicht etwas diagnostiziert bekommen haben, was sie gar nicht haben usw. Das sind viele Herausforderungen, wo man, wie schon häufiger gesagt worden ist, gut evaluieren muss und Evi-

denz braucht, um dann ethisch angemessene Entscheidungen treffen zu können.

Ich komme mir hier ein bisschen wie der Evaluationsvertreter vor; eigentlich bin ich der Ethikvertreter. Aber tatsächlich schaffen wir es an vielen Punkten, hier sehr zentral zu sein.

Antje Behring

Es ist richtig, dass die Frage insbesondere bei dem Mukoviszidose-Screening, bei dem Neugeborenen-Screening eine extrem große Rolle gespielt hat: das Recht auf Nichtwissen, sodass das Screening auf Mutationen beschränkt ist, die garantiert diese Erkrankung auslösen; alle anderen Unsicherheiten sind erst mal weggelassen worden.

Das ist unheimlich schwierig. Zum Glück ist der GBA nicht immer dafür da, diese ethische Frage zu klären, sondern diese Entscheidung anhand von Daten und Evidenz zu lenken. Aber das ist eine wichtige Fragestellung: Recht auf Nichtwissen, gerade das, was Sie vorher angesprochen haben.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ja, aber neben der Frage Recht auf Nichtwissen ist auch die Frage der Diagnostik, die man damit koppeln muss. Wenn Sie eine genetische Diagnose haben, heißt das noch nicht, dass das bei allen gleich ausgeprägt ist. Das ist ja unsere große Schwierigkeit heute.

Wolfgang Mühlshwein

Mein Name ist Wolfgang Mühlshwein, ich komme auch aus dem Bereich Mukoviszidose. Das, was Sie jetzt zum Schluss gesagt haben, mit dem Screening: Es ist eben die Frage, wie mit den Ergebnissen umgegangen wird. Da komme ich wieder auf den Begriff der Selbsthilfe und auf den Begriff des verantwortungsbewussten Patienten. Ich glaube, dass Betroffenheit und Er-

fahrung im Umgang mit kranken, schwerkranken Kindern in der Familie, in Selbsthilfegruppen kein laienhaftes Gut ist, sondern in die Struktur der medizinischen Beratung eingebunden werden muss.

Ich bin seit 40 oder 50 Jahren auf dem Sektor tätig und habe mich früh für den Selbsthilfegedanken starkgemacht. Lukas Moeller hat sich damals dafür engagiert und ausgedrückt, dass ein besonderer Wert der Betroffenheit in die medizinische Beratung kommt. Vielleicht liegt da ein Schlüssel: dass man die Patienten nicht nur als Datengeber für Register, sondern auch als verantwortungsbewusste, beratende Personen in all diesen schwierigen Vorgängen – da reicht es nicht aus, dass der Ethikrat etwas verkündet, sondern dass diese Strukturen es möglich machen, dass in die Beratung, ob Kinder auf die Welt kommen oder ob man sich anders entscheidet, positive Erfahrungen planmäßig eingespeist werden, als eine professionelle Ergänzung der Beratung.

Sie hatten die Bedeutung oder die Schwere einer Krankheit als Kriterien: Das wird meistens medizinisch definiert. Und es kommt stark darauf an – und da ist eine gewisse Hoffnung dabei –, dass es der Ärzteschaft und den Professionals gelingt, die Betroffenheit mit einzubeziehen in die Bewältigung eines gemeinsamen Problems, dem man bewusst gegenübersteht und wechselseitig die Qualitäten des anderen erkennt.

Was die Dame aus dem Saarland hier aufgrund ihrer Betroffenheit impulsiv dokumentiert hat – solche Menschen muss man abholen, das ist ein Positivum. Es war vor 40 Jahren schon klar, dass die Einrichtung von Zentren der Mukoviszidose nicht nur eine bessere Versorgung der Patienten darstellt, sondern dass mit der Größe der Zentren auch die Überlebensrate der Patienten steigt. In den 40 Jahren hat sich nicht viel verändert, und

wenn Sie den Selbsthilfegedanken vor 40 Jahren heute wiederentdecken, dann hat sich auch nicht so viel verändert. Wir müssen aber ran und die Patienten tatsächlich in wichtige Entscheidungen einbeziehen, die über ihre Struktur als Patient eine Rolle spielen.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ja, ich glaube, dass die Botschaft heute Abend mehrfach gut angekommen ist. Vielen Dank.

Lucy Veith

Lucy Veith, intersexuelle Menschen e. V. Wir haben hier im Ethikrat schon einen eigenen Diskurs führen dürfen. Ich möchte nur die Erfahrungen, die wir gemacht haben, noch mal hereinbringen. Was mir in der Diskussion fehlt, ist eine Wertediskussion: Was ist Leben eigentlich? Wie weit dürfen wir Leben verwalten? Wollen wir Leben verwalten? Wo beginnt Leiden und wo hört Leiden auf und wie definieren wir das? Das ist das eine.

Dass hier über Mutationen gesprochen wird, finde ich besonders interessant. Diese müssen als Teil eines Lebens einfach anerkannt werden. Ich erkenne, dass hier wieder mal Grund- und Menschenrechte des Einzelnen dem des Systems nachrangig eingeordnet werden. Darüber müssen wir diskutieren.

Wir müssen darüber diskutieren, ob das Recht des Einzelnen auf eine gleiche medizinische Behandlung gewährleistet ist, egal, was sie kostet. Sonst müssen wir uns über das gesamte System unterhalten. Wir haben die UN-Menschenrechtskonvention zu den sozialen Rechten unterschrieben; da ist uns das garantiert. Der Zugang ist keine Frage des Geldes, ob wir das wollen oder nicht, und keine Frage, ob irgendeine Organisation (sei sie vom Staat eingerichtet oder sei sie eine private Firma, die auf Profit ausgerichtet ist)

das Grund- und Menschenrecht des einzelnen Patienten in Frage stellen darf.

Ich kann nur warnen vor diesen Datenerhebungen, diesen Datenbanken, die hier vehement gefordert werden. Wir sehen im Bereich von DSD [Disorders of Sex Development], dsd-LIFE – es gibt drei Register. Kein Mensch weiß mehr, wo welche Daten sind. Und die Patienten selbst haben keinen Zugang mehr, weil das Ganze nicht geregelt ist, nicht europäisch, nicht weltweit, nicht deutsch. An diese Punkte müssen wir ran.

Das ist eine Frage des Gesundheitssystems, dass Medizin und medizinischer Bereich sich selbst kontrollieren und keine staatliche Kontrolle für das passiert, auch nicht von Patientenseite möglich ist. Was ist Wert? Was ist Leiden? Ich glaube, dass wir uns darüber unterhalten müssen, auch in den Gruppen. Diese Diskussion ...

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Das, was Sie geschildert haben, ist so umfangreich, das schaffen wir hier nicht.

Steffen Augsberg

Steffen Augsberg, Jurist und Mitglied des Deutschen Ethikrates. Ich bin in der glücklichen Situation, nicht selbst betroffen zu sein, und kann folgerichtig eine Frage stellen, die mir noch im Hintergrund zu liegen scheint oder noch nicht beantwortet wurde. Es bezieht sich darauf, dass wir die ganze Zeit darum ringen, was für Menschen mit seltenen Erkrankungen getan werden kann. Mir ist eindrücklich in Erinnerung geblieben dieses Kreisdiagramm, das Herr Kruijff am Anfang gezeigt hat, wofür Geld aufgewendet wird, und dass eine ambulante Versorgung, die dringend erforderlich ist, unter 1 Prozent hat. Die Dame aus dem Saarland hat das für ihre Situation noch mal beeindruckend unterstützt.

Dafür müssten wir eine Erklärung finden. Das ist doch eine Fehlallokation oder jedenfalls eine un-

terschiedliche Allokation von Ressourcen, wenn wir viel Geld in eine medikamentöse Behandlung investieren, die natürlich tolle Effekte zeitigt und insofern begrüßenswert ist, aber auf der anderen Seite für andere sinnvolle Behandlungsmethoden relativ wenig Geld vorhanden ist.

Das ist sicherlich nichts, was der GBA entscheiden kann, aber das ist doch etwas, worüber man nachdenken muss, wo eigentlich diese wenn nicht Fehl-, dann doch sehr unterschiedlich gewichtete Allokation herkommt, und daraus dann die Rückfrage auch an die Beteiligten zu stellen: Wer ist denn der Adressat einer entsprechenden Forderung? In der NAMSE ist das offensichtlich noch nicht umgesetzt worden. Gibt es Gründe für diese sehr unterschiedliche Behandlung? Und wen müsste man gegebenenfalls adressieren?

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Danke schön. Wir werden das mit den Kosten natürlich auch nicht so schnell auf die Reihe kriegen. Das liegt aber vorwiegend daran, dass wir dafür keine Strukturen vorgesehen haben.

Jörg Richstein

Wir können ja damit anfangen, den Paragraphen 116b für seltene Erkrankungen zu öffnen. Die Listen, die erstellt werden, werden mit großer Sorgfalt erstellt. Sie funktionieren aber nicht, weil die Teams nicht richtig zusammenkommen. Warum nicht den 116b öffnen für alle seltenen Erkrankungen?

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ich denke, die meisten wissen hier nicht, was 116b ist.

Jörg Richstein

Es geht um die ambulante spezialärztliche Versorgung. Das ist ein Versuch, die Sektoren, die strikt getrennt sind zwischen Krankenhaus und niedergelassenem Arzt, zusammenzuführen und

zusammen Teams zu bilden, die in der Lage sind, interdisziplinär auch vor Ort Leistungen zu erbringen; das ist eine Finanzierungsmöglichkeit.

Das Problem ist: Man muss es beim GBA beantragen, wenn man so etwas möchte. Dann wird so eine Anforderung erstellt. Das Ganze dauert pro Erkrankung vielleicht zwei Jahre. Bei 8.000 Erkrankungen sind wir nicht besonders zügig damit durch. Das ist ein guter Versuch, aber noch nicht das Ende vom Lied. Dann hätten wir zumindest für einige, vielleicht für viele Erkrankungen die Möglichkeit, eine Versorgung hinzubekommen.

Die Kosten – natürlich und ich muss der Dame von vorhin zustimmen. An mancher Stelle muss man sich schon fragen: Worum was geht es? Geht es um den Menschen oder geht es um das System? Natürlich muss beides stimmig sein und zusammenkommen.

Wenn zwei gesunde Menschen einen dritten aus einem See retten, der ganz sicher nur noch ein halbes Jahr Lebenserwartung hat, weil er eine seltene Erkrankung oder sonst eine Erkrankung hat, und die beiden sterben dabei, aber der Erkrankte kommt raus – ist das dann etwas Gutes? Nach den Allokationen würde man wahrscheinlich sagen, das ist ja blöd. Aber vielleicht hat das einen ganz anderen Effekt auf den Menschen, auf die menschliche Gesellschaft und auf die menschliche Entwicklung. Man kann das nicht immer so messen. Und wir sollten überlegen, um wen es hier geht. Manchmal alle für einen, einer für alle.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Noch mal zu der Frage: Unsere derzeitigen Strukturen, so wie sie sind, geben das wirklich schlecht her, dass man seltene Erkrankungen so angeht, wie wir das hier schon mal andiskutiert haben. Unser System gibt das so, wie es ist, nicht

her. Das muss man deutlich sagen, auch wenn das nicht so positiv klingt. Aber es ist so.

Jörg Richstein

Genau. Ich meine, wir sind ja auch hier, weil wir gemerkt haben, das System ist lange gewachsen und das Gesundheitssystem funktioniert relativ gut. Aber die Erkenntnis, dass es viele seltene Erkrankungen gibt, hat dazu geführt, dass wir jetzt feststellen, dass es in unser System nicht reinpasst. Wir müssen überlegen, ob das nicht Anlass zu dem Gedanken geben sollte, das gesamte System zu überdenken. Ich weiß, dass es dann unglaublich viele ...

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ja, gibt es einen Riesenaufschrei.

Jörg Richstein

... Befindlichkeiten und Schwierigkeiten, aber warum nicht? Die Gedanken sind frei.

Claudia Weiß

Noch mal die Patienteninitiative AGS. Die Gedanken sind frei. Das ist ein richtiger und wichtiger Ansatz, denn wir fühlen uns schon seit Jahren, wenn nicht gar Jahrzehnten von den DSD-Menschen vereinnahmt. Ich möchte hier ein Statement abgeben, dass unsere Gruppierung sich *nicht* dazu zugehörig fühlt. Denn bei uns liegt keine geschlechtliche Vielfalt vor, sondern lediglich eine durch eine Drüsenfehlfunktion verursachte äußere Anomalie.

Unabhängig davon ist die geschlechtliche Zuordnung von AGS-betroffenen Menschen jederzeit eindeutig und klar, und unsere Patienten fühlen sich dieser Gruppierung DSD, in die wir seit über 20 Jahren hineingesteckt werden – das ist *wirklich* eine ethische Sache –, nicht zugehörig. Das wurde bereits vor Jahren in einer Studie von Netzwerk Intersexualität gezeigt. Wir haben nur einen vorabschließenden Bericht bekommen,

aber nicht den endgültigen. Der ist unter den Tisch gefallen, weil wahrscheinlich das Ergebnis nicht in das Konzept von denjenigen gepasst hat, die es konzipiert hatten.

Wir, AGS, sind leider die größte Menschengruppe, die bei DSD vorkommt, und unser Name fängt mit A an, deswegen werden wir als Erste genannt. Immer wenn irgendwelche Anfragen zu genitaler oder geschlechtlicher Vielfalt kommen, werden wir als erste Gruppierung genannt und von den Medien aufgezeigt. Aber das Problem ist: Wir werden untergebuttert.

Das ist hier genau der richtige Punkt. Hier sitzt der Ethikrat. Wir haben viele andere Probleme, die uns eigentlich wichtiger sind, aber wir möchten uns endgültig von dieser Gruppierung abgrenzen. Wir haben nichts mit der geschlechtlichen Vielfalt gemein. Es ist wichtig, dass es jetzt und hier genannt wird. Das war mir sehr wichtig.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Vielen Dank, Sie haben uns ja auch geschrieben.

Claudia Weiß

Ich hoffe, Sie haben es an alle Ratsmitglieder weitergegeben.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Ja, wir haben das alle bekommen.

René Röspel

René Röspel, Forschungspolitiker der SPD-Bundestagsfraktion. Ich möchte noch mal ein gesellschaftliches Problem adressieren. Herr Strech, Sie sagten vorhin, Allokation ist eines der zentralen Probleme. Es müssten faire, rationale und transparente Allokationsprozesse stattfinden.

Wenn ich mich nicht irre, hat es vor zwei Jahrzehnten in Südschweden oder Dänemark solche partizipativen Verfahren gegeben, wo Prioritäts-

listen aufgestellt worden sind, wie denn die wenigen Mittel im Gesundheitswesen verteilt werden sollen. Wenn ich mich recht entsinne, war Nummer 1 der Prioritäten die Notfallmedizin, Nummer 2 Prävention; das ist eine vernünftige Sache. Dann kam Herz-Kreislauf und eine ganze Prioritätenliste, bei der seltene Erkrankungen nicht auftauchten.

Deswegen ist die Frage, ob eigentlich rationale, transparente, partizipative Elemente die richtigen oder die einzigen sind oder ob nicht das Element Empathie noch dazugehört, weil das ja eigentlich ermöglicht, dass diejenigen Menschen, die in der Gesellschaft keine breite Mehrheit finden, aber betroffen sind und Unterstützung brauchen, dass sich die in einem solchen Allokationskriterienkatalog auch wiederfinden können.

Das ist ein Ball, den ich an den Ethikrat spielen möchte. Denn ich glaube, diese Frage ist eine zentrale, auch in der Gesellschaft für diejenigen zu werben, die zu wenig Lobbygruppen haben oder an der Gleichgültigkeit der anderen scheitern, die nicht betroffen sind und sagen: Was interessiert mich das?

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Herzlichen Dank. Es war gut, dass Sie noch mal darauf hingewiesen haben. Das klang heute schon mehrfach an. Wollen Sie dazu Stellung nehmen?

Daniel Strech

Im Grunde wäre das durch Aspekte wie Transparenz oder Partizipation eigentlich mit garantiert, wenn man das mit auf den Tisch legen würde, dass man eine Liste von ich sag mal zwanzig möglichen Kandidaten hat und nur zehn davon fördern könnte. Wenn dann die seltenen Erkrankungen gar nicht mit auf dem Tisch lagen, war das eher ein Partizipationsproblem, dass diese Beteiligten dort nicht gehört wurden.

Ich würde mich wundern, wenn es heutzutage in Deutschland eine Sammlung von Themen gibt, die wir im deutschen Gesundheitswesen adressieren sollten, und da würden seltene Erkrankungen nicht mit genannt werden. Die Tatsache, dass Sie beim BMBF ungefähr zehn verschiedene Forschungsbereiche aufrufen können und eine davon ist seltene Erkrankungen, zeigt, dass sie aktuell bei uns in Deutschland in der Priorisierungsliste sehr weit oben sind.

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Wir müssen zum Schluss kommen. Ich möchte zunächst allen Diskutanten danken. Wir haben hier dem Thema entsprechend ein sehr breit gefächertes Programm gesehen von Problemen, Wünschen usw. Da gibt es sicher noch eine Menge für uns zu tun. Ich würde das aber ungern heute beenden, ohne jedem aus dem Podium noch mal einen Satz zu geben: Was wünschen Sie sich für dieses Thema aus Ihrer Sicht?

Sabine Sydow

Ich bin froh, dass es heute nicht nur um Orphan Drugs ging, sondern viel um seltene Erkrankungen allgemein. Das ist ein Wunsch von meiner Seite: Wir müssen es in Zukunft hinkriegen, dass wir uns gemeinsam diesem Thema widmen und die ganzen Maßnahmen auf die Straße kriegen, damit sie nicht nur auf dem Papier stehen, sondern umgesetzt werden.

Jörg Richstein

Ich wünsche mir, dass es Menschen mit seltenen Erkrankungen in Zukunft besser geht als heute. Ich wünsche mir zur Umsetzung insbesondere, dass wir den Prozess NAMSE, den wir mühsam begonnen haben und der sehr fruchtbar war und eine große Zukunft vor sich haben sollte und als große Kommunikationsplattform diente zwischen den vielen, die jetzt aus ihren Bereichen dabei sind, dass er fortgesetzt wird und nicht an

Kleinigkeiten scheitert. Wir sind im Moment eigentlich in einer unmöglichen Situation, und ich hoffe: Wenn Sie irgendeine Möglichkeit haben, dazu beizutragen, nutzen Sie diese bitte. Vielen Dank.

Daniel Strech

Ich wünsche mir auch, dass Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen in Zukunft bessere Versorgungsstrukturen bekommen, und wünsche mir, dass wir transparenter darüber informiert werden, und vielleicht sogar in der Diskussion, wo die besseren Versorgungsstrukturen liegen, auch mehr Transparenz bekommen dazu, wo auch Dissens in diesen Bereichen liegt.

Antje Behring

Ich würde mir wünschen, dass sich die Patienten mehr dahingehend einbringen: Was ist es ihnen wert, gemessen zu werden? Welches Symptom, welcher Endpunkt ist für sie besonders relevant? Ich glaube, das kommt manchmal zu wenig raus. Man lässt sich manchmal zu sehr diktieren von Messwerten, die von außen gekommen sind. Da brauchen sie eine Plattform, um deutlich zu machen: Was ist wichtig für Patienten?

Elisabeth Steinhagen-Thiessen

Herzlichen Dank Ihnen, die gekommen sind, und herzlichen Dank dem Podium.

Schlusswort

Peter Dabrock · Vorsitzender des Deutschen Ethikrates

Dem Dank von Frau Steinhagen-Thiessen möchte ich mich anschließen. Diese Veranstaltung hat den Titel: Forum Bioethik. *Forum* – das habe ich heute Abend sehr wahrgenommen. Es war ein Forum. Forum heißt: Es sind viele zu Wort gekommen, die auch ihre eigenen Anliegen, ihre eigenen Geschichten und ihre Empörung artiku-

liert haben und ihre Wünsche. Auf die Art und Weise konnten wir dazu beitragen, das Thema mehr in die öffentliche Aufmerksamkeit zu heben.

Wir haben dabei sehr konkrete Vorschläge gehört, aber auch Defizite zu Wort kommen lassen. Ich bin überzeugt, dass wir im Ethikrat weiter darüber nachdenken, wie diese Fragen weiter in der Öffentlichkeit gehalten werden, gerade vor dem Hintergrund – das ist sehr deutlich geworden –, dass es Strukturen benötigt, dass man am Ende aber die Menschen, die Patienten im Mittelpunkt behalten muss und dass ein wesentliches Element dabei neben der Verbesserung der Lebensqualität und neben der Transparenz die Partizipation ist und dass man eben *nicht* ausgrenzen darf. Das sind Standards, das sind Werte, wie Lucy Veith das gerade auch eingefordert hat, die wir mitnehmen und zum Wohle der Menschen einbringen wollen.

Vielen herzlichen Dank Ihnen, die Sie Ihre Expertise in den Beiträgen als auch im aktiven Zuhören mit eingebracht haben. Ich möchte auch, wie immer, unseren unermüdlichen Simultanmitschreibenden danken, die die Möglichkeit gegeben haben, das in Echtzeit mit zu verfolgen. Es war eine schöne Art und Weise, wie etwas in Echtzeit stattfindet, was nicht sofort im Sinne der vielfach genannten Daten sofort zweit- oder drittverwertet wird.

Dann möchte ich der Geschäftsstelle danken, die wie immer akkurat und sorgsam diese Veranstaltung mit vorbereitet hat.

Da Veranstaltungen des Ethikrates immer eine gute Kontinuität und eine Fortsetzung finden, darf ich Sie herzlich einladen: Am 27./28. Juni findet nicht hier (wie sonst üblich), sondern im Hotel Ellington (das ist aber inzwischen auch schon eine gewisse Tradition geworden) die Jah-

restagung des Deutschen Ethikrates statt. Sie heißt „Des Menschen Würde ist in unserer Hand gegeben. Herausforderungen durch neue Technologien“. Weil der Deutsche Ethikrat dieses Jahr zehn Jahre alt geworden ist, ist diese Tagung am 27. und 28. Juni. Wir feiern das gleich an zwei Tagen. Es gibt ein sehr interessantes Programm, das mit der Begrüßung durch den Bundestagspräsidenten startet und einem anschließenden Festvortrag durch den Ihnen wahrscheinlich bekannten Autor Yuval Noah Harari, der das Buch *Homo Deus* geschrieben hat. Auch danach gibt es viele interessante Vorträge zum Thema Menschenwürde und den vielen bioethisch relevanten Herausforderungen.

Vielen Dank, dass Sie diesen Abend mit uns verbracht haben. Ich hoffe, wir sehen uns bald wieder.