

Berlin Orphan Day 2016

# Seltene Erkrankungen als Chance

**D**ass seltene Erkrankungen zwar – wie der Name schon sagt – selten, aber dennoch wichtig sind, wurde auf dem 1. Berlin Orphan Day, der von Partnerseitz Health und +49med veranstaltet wurde, deutlich. Auf der Veranstaltung wurden die Seltenen Erkrankungen in den Fokus gerückt und von Experten aus den unterschiedlichsten Bereichen beleuchtet. Professor Dr. Jürgen Schäfer vom Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen in Marburg machte in seinem Vortrag deutlich, dass man von den Seltenen sehr viel für die häufigen Erkrankungen lernen könne. Nicht nur aus ethischen Gründen sollten Seltene vermehrt erforscht werden. Auch aus ganz pragmatischen Gründen sei man gut beraten, den Seltenen mehr Aufmerksamkeit zu schenken, so Schäfer.

>> Professor Schäfer berichtete zunächst über die Entstehung und Historie des Zentrums für unerkannte und seltene Erkrankungen in Marburg. Er selbst sei ein Quereinsteiger in die Szene der Seltene Erkrankungen. Begonnen habe alles mit der US-amerikanischen Serie „Dr. House“, in der die Seltenen Erkrankungen im Mittelpunkt stehen. Seine Frau, eine Gastroenterologin, und er hätten sich einen Spaß daraus gemacht, die dargestellten Fälle zu analysieren und gemeinsam zu überlegen, ob so etwas möglich sei. „Dann dachte ich mir, wenn das einen gestandenen Kliniker wie mich interessiert, könnte das doch auch für meine Studenten von Interesse sein“, führte Schäfer weiter aus.

Aus diesen Überlegungen heraus entwickelte Schäfer schließlich ein „Dr. House-Seminar“ für Medizinstudenten. Seltene Erkrankungen seien aus rein lernökonomischer Sicht nicht wirklich interessant für Studenten. Schäfers Intention: „Ich wollte mit dem Seminar Studenten motivieren, sich mit dem Thema Seltene Erkrankungen auseinanderzusetzen.“ Der Etablierung des „Dr. House-Seminars“ folgte eine unglaubliche Berichtserstattung quer durch die gesamte deutsche Presselandschaft. Daraufhin bekam Schäfer zahlreiche Zuschriften und Anfragen von zum Teil sehr verzweifelten Menschen, die eine lange Krankheitsodyssee durchlebt hatten. „So entstand in Marburg schließlich das Zentrum

für unerkannte und seltene Erkrankungen“, konstatierte Schäfer, um direkt eine kritische Feststellung folgen zu lassen: „Wir haben in Deutschland ein Strukturproblem.“ Es gebe verzweifelte Patienten mit seltenen Krankheiten. „Und wir haben keine Strukturen, um das abzufedern. Das darf nicht sein.“

## Ein Strukturproblem

Eine Besonderheit des Marburger Zentrums ist nach Aussage Schäfers die interdisziplinäre Zusammenstellung des Teams kombiniert mit einem Forschungslabor und einer starken IT-Gruppe. Das engagierte und hochmotivierte Team treffe sich regelmäßig Dienstag nachmittags. Die ge-

meinsamen – durchaus auch sehr kontrovers geführten – Diskussionen zwischen den verschiedenen Fachdisziplinen sei sehr effektiv, „denn wenn zehn Fachärzte 15 Minuten miteinander diskutieren, generiert sich daraus 2,5 Stunden Arzthinzzeit“.

Eine Erkrankung pro 2.000 Personen werde als Seltene Krankheit definiert. „Allein in Deutschland haben wir mehr als 4 Millionen Betroffene“, erklärte der Medizinprofessor und fügte mit leicht ironischem Unterton hinzu: „Ich sage immer, wir haben mehr Menschen mit Seltenen Erkrankungen als derzeit FDP-Wähler.“

Das Problem dieser Krankheiten: Die Diagnose sei sehr aufwendig und brauche Zeit. Sogenannte „Soft Costs“ wie „Nachdenken“ oder „Datenbankrecherchen“, die bei solchen Erkrankungen dringend erforderlich seien, würden nicht erstattet. Für ihn als forschenden Kliniker sei die Forschungsunterstützung in Bezug auf Seltene Erkrankungen in Deutschland „unerträglich“. Seine Aussagen belegte Schäfer mit Daten aus dem Jahr 2013: „Es wurden 1.000 Forschungsvorhaben von 68 Institutionen mit einem gesamten Fördervolumen von 279 Millionen Euro unterstützt.“ Im Vergleich dazu investiere die forschende Pharmaindustrie ungefähr 5,6 Milliarden Euro pro Jahr in Forschung und Entwicklung.

In seinen weiteren Ausführungen machte der Marburger Medizinprofessor auf die Bedeu-



Prof. Dr. Jürgen Schäfer, Zentrum für unerkannte und seltene Erkrankungen in Marburg, referierte beim 1. Berlin Orphan Day vor rund 50 interessierten Teilnehmern; Foto: MIKA-fotografie/Fotograf Maik Schulze

tung der Seltenen Erkrankungen aufmerksam: Es seien oftmals Modellerkrankungen für häufigere Erkrankungen und sie könnten als Ideengeber für neue Therapien genutzt werden. „Wir können von den Seltenen sehr viel lernen.“ Auf diesen Erkenntnissen aufbauend präsentierte Schäfer noch einige Lösungsvorschläge. Seiner Ansicht nach wäre es auch für die Pharmaindustrie durchaus sinnvoll, Patenschaften mit den Zentren für Seltene Erkrankungen einzugehen. Darüber hinaus wäre er persönlich für die Einführung eines verpflichtenden Beitrages für die Erforschung nicht-lukrativer Erkrankungen. Schäfer verwies auch darauf, dass das DRG-System und Fallpauschalen für die Seltenen nicht passend sei. Sein Fazit war schließlich auch ein Appell an alle Verantwortlichen: „Wir sollten die Seltenen als Chance sehen und nicht nur als Pflicht.“

Diesem Appell konnte Mirjam Mann, Geschäftsführerin ACHSE (Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen) e.V., durchaus beipflichten. Sie startete ihren Vortrag mit der Frage, was man von Menschen mit Seltenen Erkrankungen lernen könne. Ihre Antwort: „Mut“. Wichtig sei für diese Menschen aber dennoch die Unterstützung durch Selbsthilfvereine wie beispielsweise ACHSE. „Unsere Beratung

beantwortet Tausende von Fragen von Betroffenen und Ärzten und sie steht den betroffenen Menschen zur Seite“, erläuterte Mann. Das sei möglich, weil die Selbsthilfeorganisation auf ein großes Netzwerk und umfassendes Know-how in dem Bereich zurückgreifen könne.

Darüber hinaus mobilisiere der Verein auch Ärzte, Krankenkassen, Politik und Gesellschaft, damit mehr für die Seltenen getan werde. Und es müsse tatsächlich noch viel getan werden, so die ACHSE-Geschäftsführerin. So gelte es zum Beispiel, den Nationalen Aktionsplan umzusetzen. Es könne nicht sein, dass die Betroffenen oftmals im System allein gelassen würden. „Es braucht dringend eine Lotsenfunktion, damit eine gute Versorgung nicht vom Zufall oder Einzelengagement abhängig ist.“ Und Mann wies auch darauf hin, dass eine Diagnose von enormer Bedeutung für die Erkrankten sei – auch wenn eine Krankheit unheilbar ist. Denn mit einer Diagnose könne die Krankheitsbewältigung beginnen, das eigene Schicksal akzeptiert und somit die Zukunft realistischer eingeschätzt werden. Und: „Ohne Diagnose ist auch keine Forschung möglich.“

Den Blick aus Sicht eines Pharmadienstleisters auf die Welt der Seltenen Erkrankungen, lieferte Eric Seitz von Partnerseit Health. Er zeigte auf, warum das Engagement der Pharmaindustrie bei Seltenen Erkrankungen durchaus sinnvoll sein kann. Auf Unternehmensseite gebe es eine starke Bündelung von Fachwissen – außerdem könne die Industrie Lücken in der Patientenversorgung schließen. „Die Industrie kann Themen abdecken, für die es im Praxisalltag nur wenig Raum gibt“, so Seitz. Für die Unternehmen ginge dieser Einsatz mit einem neuen Rollenverständnis einher. Denn Patientenzentrierung sei keine Dienstleistung, sondern eine Haltung. Nach Einschätzung von Seitz soll-



Der Moderator Wolfgang Höfers im Gespräch mit Thomas-Marco Steinle, +49med GmbH; Foto: MIKA-fotografie/Fotograf Maik Schulze

te die Neuausrichtung der Aktivitäten auf die Bedürfnisse der Medizin und die bestmögliche Versorgung von Patienten ausgerichtet sein. Aus seinen Ausführungen zog Seitz folgende Schlussfolgerung: „Durch die Nutzung der verfügbaren Potenziale, die Zusammenarbeit aller an der Therapie beteiligten Akteure sowie die Koordination von Aktivitäten können wir in Zukunft die Versorgung von Patienten mit Seltenen Erkrankungen weiter verbessern.“

## Neue Rolle der Pharma

Wie die pharmazeutische Industrie konkret in der Patientenbetreuung arbeitet, präsentierte Thomas-Marco Steinle von der Dialogmanufaktur +49med. „Chronische Erkrankungen sind Selbstmanagementkrankungen“, so Steinle. Die Herausforderungen für die Pharmaindustrie bestünden vor allen Dingen darin, dass der Patient oft nicht ausreichend informiert und dadurch auch überfordert sei. Mit Patienten-Support-Programmen könne der Arzt bei der gesundheitlichen Betreuung von chronischen Patienten unterstützt werden. Aus seiner Erfahrung berichtete Steinle, dass diese Programme dabei helfen würden, dass der Patient die verordnete Therapie einhalte und seine Krankheit verstehen und akzeptieren lerne. Und last but not least werde

mit der Patientenbegleitung auch das Selbstpflegemanagement der Patienten gefördert.

Beim 1. Berlin Orphan Day kam auch die Pharmaindustrie zu Wort: Dr. Hans-Peter Schulz, BU Director Rare Diseases & Endocrinology bei Sanofi Genzyme, berichtete über „Versorgungsmanagement: Die Rolle der Pharmaindustrie“. Schulz stellte heraus, dass die forschende Pharmaindustrie in ihrer Rolle als Arzneimittelentwickler für die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen einen wichtigen Beitrag leiste. Ein zentraler Aspekt sei, „dass durch die besonderen Herausforderungen in diesem Umfeld eine enge Zusammenarbeit aller Beteiligten notwendig ist“. Deshalb habe die Pharmaindustrie ihre Rolle im Versorgungsmanagement bereits ausgeweitet. Axel Boehnke, Director Market Access D-A-CH Intercept Pharma Deutschland GmbH, hob in seinem Vortrag „Patientenprogramme – One size fits all?“ klar hervor, dass es bei der Betreuung von Orphan Diseases keinen Einheitsmaßstab gebe. Denn Seltene Erkrankungen seien immer sehr spezifisch. Entsprechend müssten auch die Patientenprogramme spezifisch auf die Bedürfnisse der Betroffenen ausgerichtet sein. Boehnke zeigte anhand eines Beispiels auf, dass unser Gesundheitssystem „nicht gut kompatibel“ mit der Versorgung seltener Leiden sei. <<



Eric Seitz, Partnerseit Health GmbH; Foto: MIKA-fotografie/Fotograf Maik Schulze