

niedrig, doch wenn man alle seltenen Krankheiten zusammennimmt, leiden 6–8% der Bevölkerung oder 30 Millionen Menschen in Europa an einer davon. Die Gesamtheit der seltenen Krankheiten stellt somit für das Gesundheitswesen eine schwerwiegende Herausforderung dar, die in der Schweiz bisher weitgehend verkannt wird.

Was ist eine seltene Erkrankung?

Als seltene Erkrankungen gelten in Europa Krankheiten, die mit schweren Beeinträchtigungen verbunden oder lebensbedrohlich sind, nicht mehr als einen von 2000 Menschen betreffen und eine spezialisierte, mehrgleisige Versorgung erfordern. Seltene Erkrankungen verlaufen häufig chronisch, fortschreitend und degenerativ und verursachen Behinderungen, die die Lebensqualität einschränken. Alle medizinischen Fachgebiete sind davon betroffen.

Bei allen seltenen Krankheiten stehen die Betroffenen häufig vor denselben Schwierigkeiten: falsche oder verspätete Diagnosestellung, Informationsdefizite, psychische Belastung durch Isolierung und fehlende Hoffnung auf Heilung sowie Mangel an praktischer Unterstützung im Alltag. Auch das medizinische Fachpersonal weiss nicht genug über die seltenen Erkrankungen. Wissenschaftliche Daten liegen nur in geringem Umfang vor, und die Therapieoptionen sind, wenn überhaupt vorhanden, unzureichend beschrieben. Die Forschung erhält nur wenig Förderung, und die pharmazeutische Industrie hat wenig Interesse daran, neue Mittel zu entwickeln, da aufgrund der geringen Zahl der Betroffenen der potentielle wirtschaftliche Nutzen gering ist. Das in anderen Sprachen für seltene Krankheiten gebräuchliche Attribut «verwaist» (z. B. englisch: *orphan*, französisch: *orphelin*) illustriert, in welchem Masse die Betroffenen allein gelassen werden und wie gering das Interesse des Gesundheitswesens und der Pharmabranche ist.

Lösungsansätze

Öffentliches Bewusstsein für die Problematik der seltenen Krankheiten schufen erstmals um 1980 Patientenverbände in den USA. Sie forderten die Entwicklung neuer Medikamente zur Behandlung ihrer von der pharmazeutischen Industrie vernachlässigten Krankheiten. Unter dem Druck ihrer Forderungen und der öffentlichen Meinung verabschiedete das US-Parlament 1983 den «Orphan Drug Act», ein Gesetz zur Förderung der Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen. Das Gesetz brachte verschiedene Erleichterungen für die Industrie, zum Beispiel technische und finanzielle Unterstützung, ein beschleunigtes Zulassungsverfahren bei der

Aufsichtsbehörde, einen längeren Patentschutz sowie steuerliche Vorteile. Die politischen Massnahmen haben gefruchtet: In den letzten 25 Jahren wurden in den USA mehr als 300 *Orphan*-Medikamente entwickelt und angemeldet. Zudem haben sich die amerikanischen Patientenverbände zu einem einflussreichen Dachverband zusammengeschlossen, der NORD (National Organization for Rare Disorders), die sich als starke Lobby etabliert hat.

Auch in Europa ist das Bewusstsein für die spezielle Problematik der seltenen Krankheiten gewachsen, vor allem für die Benachteiligung der Erkrankten hinsichtlich Diagnosestellung und Therapieoptionen gegenüber Patienten mit gängigeren Krankheiten. Seit 1999 hat die Europäische Union gezielte Massnahmen gegen seltene Krankheiten eingeleitet, die sie als prioritäres Problem des Gesundheitswesens eingestuft hat. Verschiedene Programme sind lanciert worden, darunter die europäische Gesetzgebung zu Medikamenten gegen seltene Krankheiten, EU-weite Aktionsprogramme und spezifische Finanzmittel für die Forschung. Einige Länder haben ausserdem nationale Handlungspläne für den Kampf gegen seltene Krankheiten erstellt. Hier ist insbesondere Frankreich zu nennen, wo nach einem Ausschreibungsverfahren 132 Referenzeinrichtungen benannt wurden, die auf einzelne oder Gruppen seltener Krankheiten spezialisiert sind.

Ein wichtiges und bemerkenswertes Merkmal der Fortschritte, die im Bereich der seltenen Krankheiten erzielt worden sind, ist die enge Partnerschaft, die Patienten, Verbände, medizinisches Personal und pharmazeutische Industrie aufgebaut haben. Während bei den verbreiteteren Krankheitsbildern eine solche Partnerschaft praktisch nie entsteht, ist sie im Bereich der seltenen Krankheiten unverzichtbar, weil die verschiedenen Akteure aufeinander angewiesen sind, wenn sie Fortschritte erzielen wollen.

Aufklärung als Notwendigkeit

Eins der Hauptprobleme im Zusammenhang mit den seltenen Erkrankungen ist der Mangel an Informationen über die verfügbaren Ressourcen. Das Internetportal Orphanet, das im Jahr 1997 von Frankreich ins Leben gerufen wurde und von der Europäischen Kommission gefördert wird, ist heute mit rund 25 000 Zugriffen pro Tag europaweit die Referenzplattform für seltene Krankheiten und Medikamente. Kürzlich ging die vierte Version der Website online, die für alle Interessierten frei zugänglich ist und in sechs Sprachen über seltene Krankheiten und die entsprechenden Medikamente sowie über einschlä-

gige Leistungsangebote informiert. Das Portal soll die Diagnostik und Versorgung von Patienten mit seltenen Krankheiten verbessern, die Forschung vorantreiben, den Dialog zwischen den beteiligten Partnern und Einrichtungen fördern und die bereits verfügbaren Ressourcen besser ausschöpfen. Orphanet wird, den Bedürfnissen seiner Nutzer entsprechend, ständig weiterentwickelt. Das Portal bietet heute eine Enzyklopädie mit Beschreibungen von über 5000 seltenen Krankheiten sowie ein Verzeichnis von Spezialsprechstunden, Referenzzentren, Diagnostiklabors, Forschungsprojekten, klinischen Studien, Registern, Berufs- und Patientennetzwerken. Das Verzeichnis deckt 35 europäische Länder ab, darunter auch die Schweiz. Nationale Teams haben die Aufgabe, Informationen zu relevanten Angeboten in ihrem jeweiligen Land zu sammeln und mit ihrem wissenschaftlichen Beirat abzustimmen.

Und die Schweiz?

Bei der Bekämpfung seltener Krankheiten folgt die Entwicklung in der Schweiz derjenigen der Europäischen Union mit einigen Jahren Verzögerung. Epidemiologische Daten liegen praktisch nicht vor, doch aus den europäischen Daten lässt sich ableiten, dass in der Schweiz wohl 500 000 Menschen an einer seltenen Krankheit leiden. Die Komplexität des politischen Systems und des Gesundheitswesens in der Schweiz mit ihren Kantonsregierungen und Sprachregionen bremst die Entwicklung auf politischer Ebene. Referenzzentren bestehen bisher ebensowenig

wie spezielle Forschungsinitiativen oder finanzielle Förderung. Lediglich private Initiativen wie der Telethon leisten Unterstützung für die gezielte Erforschung bestimmter Krankheiten. Das Prinzip der «orphan drugs» wird zwar vom Schweizerischen Heilmittelinstitut anerkannt, doch die Entwicklung solcher Medikamente wird mit keinerlei finanziellen Anreizen gefördert. Es gibt rund hundert Patientenverbände in der Schweiz, die sich allerdings noch nicht zu einer nationalen Allianz zusammengeschlossen haben. Das Portal Orphanet Schweiz (www.orpha-net.ch) wurde 2001 ins Netz gestellt und ist kürzlich von der Schweizerischen Konferenz der kantonalen Gesundheitsdirektoren (GDK) zugelassen worden, und die meisten Kantone beteiligen sich an seiner Finanzierung. Auch einige Spezialistennetzwerke und Register sind eingerichtet worden, beispielsweise das SIOLD mit einem schweizweiten Register seltener Lungenerkrankungen (www.siold.ch), doch Initiativen dieser Art erhalten noch nicht genug Anerkennung und Unterstützung.

Unabhängig davon, ob eine Krankheit verbreitet oder selten ist, muss unser Gesundheitssystem im Sinne der Gleichbehandlung allen Patienten Leistungen auf gleich hohem Qualitätsniveau bieten. Der erste Europäische Tag der seltenen Erkrankungen ist ein Aufruf an alle Schweizer Institutionen, in den auf nationaler Ebene eingeleiteten Bemühungen nicht nachzulassen und im Kampf gegen die seltenen Krankheiten den Weg weiterzugehen, den viele andere Länder schon vorgezeichnet haben.

Nützliche Links

- Orphanet Europa (Informationen über seltene Krankheiten und Medikamente für seltene Krankheiten): www.orpha.net
- Orphanet Schweiz: www.orpha-net.ch
- OrphaNews Europe (elektronischer Newsletter): www.orpha.net/actor//cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews
- Erster europäischer Tag der seltenen Krankheiten: www.rarediseaseday.org
- Europäische Organisation für seltene Krankheiten: www.eurordis.org
- Europäische Kommission, seltene Krankheiten: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_de.htm
- Europäische Kommission, Register der Medikamente für seltene Krankheiten: <http://ec.europa.eu/enterprise/pharmaceuticals/register/index.htm>
- Französisches Ministerium für Gesundheit, nationaler Plan für seltene Krankheiten: www.sante.gouv.fr/htm/dossiers/maladies_rares/plan.pdf
- National Institutes of Health, Office of Rare Diseases: <http://rarediseases.info.nih.gov>
- National Organization of Rare Disorders: www.rarediseases.org