

**Fachgespräch zum Tag der Seltenen Erkrankungen
„Der steinige Weg zur richtigen Diagnose –
Herausforderungen und Lösungen bei
seltenen Erkrankungen“**

**FREITAG, 03. MÄRZ 2017
AXICA SKY LOBBY
BERLIN**

„Der steinige Weg zur richtigen Diagnose – Herausforderungen und Lösungen bei seltenen Erkrankungen“. Zu diesem Thema begrüßte Shire Patientenvertreter, Experten und gesundheitspolitische Entscheider am 3. März in Berlin. Das Fachgespräch fand im Kontext des Tags der Seltenen Erkrankungen statt, der seit 2008 jedes Jahr am letzten Tag im Februar vollzogen wird. Gemeinsam wurde diskutiert, welche existierenden Diagnosemöglichkeiten es gibt, wie erfolgreich diese in den Praxisalltag integriert sind und an welcher Stelle Verbesserungsbedarf besteht.



Eröffnet wurde die Veranstaltung durch [Dr. Werner Föller](#), Geschäftsführer der Shire Deutschland GmbH. In seiner Eingangsrede unterstrich Dr. Föller, dass diese Krankheiten zwar als „seltene“ bezeichnet werden, die Zahl der Patienten insgesamt jedoch alles andere als selten sei. Seltene Erkrankungen würden in Bezug auf Diagnose und Therapie besondere Herausforderungen mit sich bringen. Auf der ganzen Welt leiden laut Schätzungen etwa 350 Millionen Menschen an einer seltenen Erkrankung, so Dr. Föller. Shire habe sich nicht nur der Erforschung und Therapie auf dem Gebiet der seltenen Erkrankungen verpflichtet, sondern engagiere sich mit Aufklärungskampagnen, wie „Diagnosen müssen nicht selten sein“ sowie der „Rare Count Kampagne“, für die Belange der Patienten.



[Dr. Flemming Ornskov](#), Chief Executive Officer von Shire, machte in seinem Vortrag nochmals deutlich, wie wichtig die frühe Diagnose für Patienten mit seltenen Erkrankungen sei. Je früher die Diagnose erfolge, desto höher sei die Lebenserwartung und -qualität. Um die Aussichten für die Patienten entscheidend zu verbessern, arbeite Shire eng mit medizinischen Einrichtungen, Forschungsinstituten sowie Universitäten weltweit zusammen. Nur durch die Zusammenarbeit mit diesen Experten könne die Forschung und der Fortschritt vorangetrieben werden, um Patienten gezielt zu behandeln und so für medizinische Verbesserungen und gesundheitsökonomische Entlastungen zu sorgen.



Im Anschluss an den Vortrag kündigte Moderator [Andreas Mihm](#), Wirtschafts- und Gesundheitsexperte der Frankfurter Allgemeinen Zeitung, die Impulsvorträge der geladenen Experten an. Es begann [Prof. Dr. Bertram Häussler](#), Vorsitzender der Geschäftsführung des IGES Instituts. Prof. Dr. Häussler zeigte in seinem Vortrag die Rahmenbedingungen des Gesundheitssystems im Hinblick auf seltene Erkrankungen auf. Zentrales Hindernis für den Patienten auf dem Weg zur richtigen Diagnose sei, dass der Hausarzt im Regelfall zunächst an Fachärzte verweise. Häufig gelange ein Patient erst nach mehreren Jahren an ein spezialisiertes Zentrum, das über die notwendigen Mittel

und Expertise verfüge, den Patienten richtig zu diagnostizieren und angemessen zu behandeln. Dadurch sei das System insgesamt ineffizient und kostenintensiv.

Mittlerweile gebe es in der EU 95 Arzneimittel, die als Orphan Drug zugelassen sind (*Stand Februar 2017, BMG*). Hinzu kämen 25 Arzneimittel, die weiterhin zur Verfügung stehen, deren Orphan-Drug-Status aber nach zehn Jahren abgelaufen oder von der Firma zurückgegeben worden sei. Diese signifikante Erhöhung der Anzahl an verfügbaren Arzneimitteln zur Behandlung von seltenen Erkrankungen innerhalb der letzten Jahre, sei maßgeblich der EU-Verordnung 141/2000 über Arzneimittel für seltene

Leiden zu verdanken. Diese habe grundlegende Anreize für Forschung und Entwicklung in diesem Bereich gesetzt. Denn: die Entwicklung von Medikamenten für seltene Erkrankungen sei unter regulären Marktbedingungen aufgrund der kleinen Marktvolumina bezogen auf die Zahl der Patienten für Hersteller nicht wirtschaftlich. Allerdings hätte im Rahmen der Anreizsetzung für seltene Erkrankungen die Diagnosestellung anfangs nicht im Fokus gestanden und sei daher auch nur unzureichend berücksichtigt worden. Dies sei auch heute noch für die Betroffenen spürbar, die oftmals eine lange Odyssee durch

die medizinischen Fachgebiete bis zur korrekten Diagnose durchlaufen müssen. Abschließend forderte Prof. Dr. Häussler seltene Erkrankungen in den Risikostrukturausgleich aufzunehmen und machte den Vorschlag, einen Vergütungsanreiz, gewissermaßen einen „Finderlohn“ für praktizierende Ärzte einzuführen, sofern bei einem Patienten mit unklarer Symptomatik nach Überweisung an ein Zentrum eine seltene Erkrankung positiv diagnostiziert wurde.





Prof. Dr. med. Olaf Rieß berichtete von seiner Arbeit und seinen Erfahrungen als Ärztlicher Direktor des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik am Universitätsklinikum Tübingen. Eine der maßgeblichen Schwierigkeiten sei aktuell, dass keines der spezialisierten Behandlungs- und Forschungszentren in Deutschland nachhaltig finanziert sei. Ein entscheidender Schritt sei es deshalb, den Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltene Erkrankungen umzusetzen. Insgesamt seien 80 Prozent der seltenen Erkrankungen genetisch bedingt. Durch die neueste Technologie des „Next Generation Sequencing“ sei die Diagnose für zahlreiche Erkrankungen möglich. Diese sei erst seit Juli 2016 im deutschen Versorgungssystem zugelassen. Das Erkennen von bereits bekannten und neuen genetischen Veränderungen werde dadurch deutlich einfacher, schneller und kostengünstiger. Allerdings stelle die momentane Abrechnungsregelung nach wie vor eine Hürde dar. So könne lediglich ein kleines Panel von vier Genen problemlos abgerechnet werden – der Mensch besitzt allerdings rund 23.000 Gene. Ein größeres Panel sei nur nach erteilter Genehmigung durch die gesetzliche Krankenkasse möglich und die Bewilligungsquote liege bei unter 10 Prozent. Dies erschwere die rasche und korrekte Diagnosefindung enorm. Genetische Tests seien aktuell allerdings noch kostenintensiver als klassische Routineuntersuchungen wie beispielsweise Urintests. Perspektivisch werden diese das System jedoch entscheidend entlasten können, da Patienten so effektiv diagnostiziert und gezielt behandelt würden.

Auch die Perspektive der Patienten ist entscheidend, um gezielte Verbesserungen in der medizinischen Versorgung von Patienten zu erreichen. [Sabine Biermann](#) stellte die Arbeit der Gaucher Gesellschaft Deutschland vor, in der sie als stellvertretende Vorstandsvorsitzende aktiv ist. Diese seit 25 Jahren bestehende Selbsthilfeorganisation setzt sich für Menschen ein, die von der Stoffwechselerkrankung Morbus Gaucher betroffen sind. Aus Sicht der 252 Organisationsmitglieder sei eine Verbesserung des Informationssystems für niedergelassene Ärzte wünschenswert. So könne eine Sensibilisierung für seltene Erkrankungen erfolgen. Auch sei die langfristige Unterstützung von spezialisierten Zentren zur gesicherten Behandlung ein zentraler Baustein. Frau Biermann selbst musste über 20 Jahre auf ihre eigene korrekte Diagnose warten.





Über die Herausforderungen der Diagnosestellung aus Sicht des Behandlers sprach [Prof. Dr. Marcus Maurer](#), Direktor für Forschung an der Klinik für Dermatologie, Venerologie und Allergologie an der Charité Universitätsmedizin in Berlin. „Häufiges ist häufig, Seltenes ist selten“ – dies werde an der Universität und während der medizinischen Ausbildung stets wiederholt. Doch aufgrund dieser Annahme würden seltene Erkrankungen häufig nicht erkannt. Die Herausforderung sei weniger das spezifische Symptomkonstrukt als vielmehr die Tatsache, dass sich die seltenen Krankheiten hinter häufigen Erkrankungen verstecken. Dies erschwere die Di-

agnose. Hinzu komme, dass teils der Mut fehle, bestehende Diagnosen zu hinterfragen. Zudem würden die Symptome auch fälschlicherweise auf psychosomatische Ursachen zurückgeführt. Prof. Dr. Maurer berichtete, dass er sich auf drei Erkrankungen spezialisiert habe. Diese Spezialisierung und der kontinuierliche Austausch mit Patientenorganisationen sowie Patienten seien elementar – sowohl persönlich als auch online – um richtige Diagnosen zu stellen und die richtige Therapie einleiten zu können.

Die anschließende Diskussion der anwesenden Experten beschäftigte sich mit der Frage, inwieweit die benannten Herausforderungen in der Diagnosefindung überwunden werden können. Ein Aspekt könnte die Nutzung von Künstlicher Intelligenz sein, auch wenn diese nie die Erfahrung und die Expertise der Ärzte ersetzen könne. Doch das Sammeln und Auswerten von Daten, insbesondere die Daten der Krankenkassen, im Hinblick auf Diagnose, Therapie, Behandlung und Krankheitsverlauf sei für die Verbesserung der Versorgungssituation unabdingbar. Dazu zähle auch die Dokumentation des natürlichen Verlaufes der Erkrankungen. Nur so könne die Industrie aufzeigen, an welcher Stelle eine bestimmte Therapie konkret Abhilfe schaffen kann und in der Folge neue Präparate auf den Markt bringen.

Insgesamt sollte das Bewusstsein bei Allgemeinmedizinern für die seltenen Erkrankungen gesteigert werden. Das fange bereits im Studium an und sei auch für die weitere Arbeit als Behandler wichtig. Überhaupt seien Austausch, Dialog und Zusammenarbeit die zentralen Punkte. Konkret bedeute dies die Förderung der Interdisziplinarität an Kliniken sowie der weltweite Austausch von Expertise. Überhaupt sei die verstärkte Kooperation von allen beteiligten Akteuren wie Patienten, spezialisierte Zentren, Allgemeinmedizinern, Forschung, Krankenkassen, Industrie und Politik essenziell.

Herzlichen Dank an alle Referenten und Experten für ihre Teilnahme und interessanten Beiträge!