

Journal of Health Monitoring · 2023 8(4)  
DOI 10.25646/11825  
Robert Koch-Institut, Berlin

Angela Fehr<sup>1\*</sup>, Franziska Prütz<sup>2\*</sup>

\* geteilte Erstautorenschaft

<sup>1</sup> Robert Koch-Institut, Berlin  
Zentrum für Internationalen Gesundheits-  
schutz

<sup>2</sup> Robert Koch-Institut, Berlin  
Abteilung für Epidemiologie und  
Gesundheitsmonitoring

Eingereicht: 16.11.2023  
Akzeptiert: 16.11.2023  
Veröffentlicht: 13.12.2023

# Seltene Erkrankungen: Herausforderung für Medizin und Public Health

Die vorliegende Ausgabe des Journal of Health Monitoring widmet sich einem Public-Health-Thema, für das ein bevölkerungsweites Gesundheitsmonitoring kaum Daten liefern kann: Seltene Erkrankungen, ihre Erforschung und die Versorgung von Betroffenen.

Seltene Erkrankungen werden auch als „orphan diseases“, ihre Medikamente als „orphan drugs“ bezeichnet. Mit diesen Begriffen beschreiben Betroffene und Forschende den Umstand, dass es sich um wenig beachtete „Waisen“ (engl. orphan) der Forschung und Versorgung handelt. Die Prävalenzen für die einzelnen, ca. 8.000 bekannten Seltenen Erkrankungen mögen gering sein, die Gesamtpopulation der Betroffenen ist es nicht. In der Europäischen Union leben ca. 30 Millionen Menschen mit einer Seltenen Erkrankung; in Deutschland sind es geschätzt 4 Millionen. Weltweit geht man von 300 Millionen Betroffenen aus [1].

Seltene Erkrankungen sind überwiegend genetisch bedingte Erkrankungen mit oftmals schweren, chronischen Verläufen. Für viele Seltene Erkrankungen gibt es keine diagnostischen Verfahren und therapeutischen Leitlinien, verfügbare Behandlungen lindern oft nur Symptome, können die Krankheit aber nicht heilen. In einer 2005 durchgeführten Umfrage unter 5.980 Patientinnen und Patienten stellte die Europäische Organisation für Seltene Krankheiten (EURORDIS) fest, dass 25% zwischen 5 und 30 Jahre auf eine korrekte Diagnose gewartet hatten, 40% der Befragten hatten bei Ausbruch der Krankheit eine Fehldiagnose

erhalten, was bei 33% zu falscher Medikation, bei 16% zu Operationen aufgrund der Fehldiagnose und bei 10% zu unpassender psychologischer Beratung führte [2, 3]. Es fehlt somit an flächendeckender Expertise und an lückelosen Behandlungspfaden.

Auch die Entwicklung von Medikamenten für Seltene Erkrankungen birgt besondere Herausforderungen. Die pharmazeutische Industrie erwartet hohe Kosten, aber niedrige Einnahmen aufgrund kleiner Fallzahlen. Dabei geht die „Verwaisung“, d. h. die stark rückläufige Arzneimittelentwicklung für Seltene Erkrankungen, auf einen regulatorischen Fortschritt zurück: Infolge der Contergan-Tragödie wurden 1962 in den USA Gesetzesänderungen verabschiedet, nach denen kontrollierte Studien zum Nachweis von Sicherheit und Wirksamkeit für alle Arzneimittel durchgeführt werden müssen. Die Arzneimittelsicherheit stieg, gleichzeitig erhöhten sich die Kosten. Forschung und Entwicklung von Medikamenten für wenige Patientinnen und Patienten wurde zugunsten derer für häufige Krankheiten zurückgestellt [4]. In den 1970er Jahren schlossen sich Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen in den USA zusammen, forderten ein Recht auf gleiche medizinische Betreuung und Behandlung und riefen zu politischen Maßnahmen auf. Ihr Engagement führte zur Verabschiedung der ersten Gesetzgebung für Medikamente für Seltene Erkrankungen, dem U. S. Orphan Drug Act von 1983. Er enthielt vor allem finanzielle Anreize für die pharmazeutische Industrie. Erstmals wurden in diesem Gesetz

für die USA Seltene Erkrankungen über ihre Häufigkeit definiert (höchstens 7 von 10.000 Personen). Gesetze mit ähnlichen Anreizen, aber leicht abweichenden Prävalenzen folgten (Japan 1997: 4/10.000; Australien 1998: 1,1/10.000; EU 2000: 5/10.000) [5]. Jüngste Studien identifizierten Orphan-Drug-Regelungen in 92 von 200 untersuchten Ländern bzw. Regionen [6].

Die Heterogenität Seltener Erkrankungen, die alle medizinische Disziplinen umfassen, hat lange die Seltenheit als gemeinsamen Nenner und als Ursache für die besonderen infrastrukturellen Probleme in den Hintergrund gedrängt [7]. Dies betrifft sowohl die Forschung als auch die Herausforderungen in der gesundheitlichen Versorgung. [Schlangen und Heuing](#) geben in ihrem Focus-Artikel einen Überblick über Entwicklungen in der Versorgungssituation von Seltenen Erkrankungen in Deutschland und beschreiben Ziele, Erfolge und Herausforderungen. Eine wichtige Rolle spielt dabei das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE), das im Jahr 2010 auf Initiative des Bundesministeriums für Gesundheit (BMG), des Bundesministeriums für Bildung und Forschung (BMBF), der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE), einem Netzwerk von Selbsthilfeorganisationen für Menschen mit Seltenen Erkrankungen, und 25 weiterer Bündnispartner gegründet wurde. 2013 veröffentlichte NAMSE einen Nationalen Aktionsplan für Menschen mit Seltenen Erkrankungen. Im Rahmen des Aktionsplans aufgebaute Referenz-, Fach- und ambulante Zentren haben laut einem Gutachten aus dem Jahr 2023 [8] bereits wesentliche Verbesserungen in der Gesundheitsversorgung gebracht.

Eine Bestandsaufnahme zur Forschung zu Seltenen Erkrankungen aus dem Jahr 2014 [9] zeigt, dass die meisten

Projekte durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) und das BMBF gefördert wurden. Zwei Drittel der Projekte betrafen krankheitsorientierte Grundlagenforschung. Vor allem wurden seltene onkologische und hämatologische Erkrankungen erforscht, ein weiterer Forschungsbereich waren seltene genetisch bedingte, vor allem neurologische, Erkrankungen [9]. Das BMBF fördert seit 2003 Netzwerke, die gemeinsam an verschiedenen universitären Standorten Ursachen und Therapieansätze für Seltene Erkrankungen erforschen. Die darin oft enthaltenen Patientenregister liefern notwendige Daten für die klinische und die Versorgungsforschung. Drei in dieser Ausgabe vorgestellte Forschungsprojekte verdeutlichen exemplarisch, wie vielschichtig die Thematik der seltenen Erkrankungen ist, und wie bedeutend Innovationen sowie interdisziplinäre und multinationale Zusammenarbeit sind. [Dutzmann et al.](#) stellen das international vernetzte Krebsprädispositionssyndrom-Register zur Prävention und Früherkennung von genetischen Veränderungen vor, die ein erhöhtes Krebsrisiko mit sich bringen. [Stapornwongkul et al.](#) berichten über das GAIN-Register (German genetic multi-organ Auto-Immunity Network), das auf der Grundlage einer von der europäischen ESID (European Society for Immunodeficiencies) bereitgestellten Plattform Menschen mit Multi-Organ-Autoimmunerkrankungen in Deutschland, Italien und Portugal erfasst. Der Beitrag von [Endlich](#) beschreibt ein Forschungsprojekt zu einer seltenen Nierenerkrankung (FSGS): Dieses nutzt eine mit einem Nobelpreis ausgezeichnete Mikroskopie-Technik für die quantitative Auswertung von Nierengewebe sowie ein Hochdurchsatz-Screening mit Hilfe von Zebrafischlarven für eine schnelle Identifizierung potenziell für eine Behandlung geeigneter Medikamente.

Internationale Forschungskooperation und nachhaltige Förderung sind ein Schlüssel zur besseren Diagnose und Versorgung Seltener Erkrankungen, vor allem auch in Ländern mit niedrigem und mittlerem Einkommen. Die internationale Allianz für Seltene Erkrankungen (Rare Disease International/RDI) unterzeichnete 2019 ein Memorandum of Understanding mit der WHO und gründete das Globale Netzwerk für Seltene Erkrankungen (GNRD), gestützt auf die Erklärung der Vereinten Nationen zu Universal Health Coverage. Das International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC) hat zum Ziel, dass bis 2027 alle Patientinnen und Patienten, die von einer bekannten Seltenen Erkrankung betroffen sind, innerhalb eines Jahres die korrekte Diagnose erhalten sollen. Europäische Zusammenarbeit zu Seltenen Erkrankungen findet z. B. im European Joint Programme on Rare Diseases (EJP RD) statt.

Die vorliegende Ausgabe des Journal of Health Monitoring kann das gesamte Themenspektrum der Seltenen Erkrankungen nicht abdecken, möchte jedoch einen Einblick in die vielfältigen Herausforderungen und die besonderen Anstrengungen geben, die unternommen werden, um das Leid vieler Menschen mit Seltenen Erkrankungen zu lindern.

#### Korrespondenzadresse

Dr. Angela Fehr  
 Informationsstelle für internationalen Gesundheitsschutz (INIG/ZIG 1)  
 Zentrum für internationalen Gesundheitsschutz (ZIG)  
 Robert Koch-Institut  
 Nordufer 20  
 13353 Berlin  
 E-Mail: [FehrA@rki.de](mailto:FehrA@rki.de)

#### Zitierweise

Fehr A, Prütz F (2023)  
 Seltene Erkrankungen: Herausforderung für Medizin und Public Health.  
 J Health Monit 8(4):3–7.  
 DOI 10.25646/11825

Die englische Version des Artikels ist verfügbar unter:  
[www.rki.de/jhealthmonit-en](http://www.rki.de/jhealthmonit-en)

#### Interessenkonflikt

Die Autorinnen und Autoren geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

#### Danksagung

Wir danken Katja Franke-Rupp und Corinna Schultheis, Koordinierungsstelle der Forschungsverbände für seltene Erkrankungen, LMU Klinikum, München, für die engagierte Unterstützung.

#### Literatur

1. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A et al. (2020) Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28(2):165–173
2. EURORDIS (2009) The Voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe. [https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2009/12/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](https://www.eurordis.org/wp-content/uploads/2009/12/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf) (Stand: 16.11.2023)
3. Knight AW, Senior TP (2006) The common problem of rare disease in general practice. *Med J Aust* 185(2):82–83
4. Haffner ME, Whitley J, Moses M (2002) Two decades of orphan product development. *Nat Rev Drug Discov* 1(10):821–825
5. Gammie T, Lu CY, Babar ZU (2015) Access to Orphan Drugs: A Comprehensive Review of Legislations, Regulations and Policies in 35 Countries. *PLoS One* 10(10):e0140002

6. Chan AYL, Chan VKY, Olsson S et al. (2020) Access and Unmet Needs of Orphan Drugs in 194 Countries and 6 Areas: A Global Policy Review With Content Analysis. *Value Health* 23(12):1580–1591

---

7. Ayme S, Schmidtke J (2007) Networking for rare diseases: a necessity for Europe. *Bundesgesundheitsbl* 50(12):1477–1483

---

8. Aichinger H, Brkic N, Schneider D et al. (2023) Die gesundheitliche Situation von Menschen mit Seltene Erkrankungen in Deutschland. Ein Gutachten des Fraunhofer Institut für System und Innovationsforschung ISI.  
<https://www.bundesgesundheitsministerium.de/service/publikationen/details/gutachten-zur-gesundheitlichen-situation-von-menschen-mit-seltenen-erkrankungen> (Stand: 28.11.2023)

---

9. Loos S, Sander M, Albrecht M (2014) Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen in Deutschland. Ergebnisbericht. Im Auftrag des Bundesministeriums für Bildung und Forschung.  
[https://projekttraeger.dlr.de/media/gesundheit/GF/SE\\_Bestandsaufnahme2014.pdf](https://projekttraeger.dlr.de/media/gesundheit/GF/SE_Bestandsaufnahme2014.pdf) (Stand: 15.11.2023)

## Impressum

**Journal of Health Monitoring**

[www.rki.de/jhealthmonit](http://www.rki.de/jhealthmonit)

### Herausgeber

Robert Koch-Institut  
Nordufer 20  
13353 Berlin

### Redaktion

Abteilung für Epidemiologie und Gesundheitsmonitoring  
Fachgebiet Gesundheitsberichterstattung  
General-Pape-Str. 62–66  
12101 Berlin  
Tel.: 030-18 754-3400  
E-Mail: [healthmonitoring@rki.de](mailto:healthmonitoring@rki.de)

### Verantwortlicher Redakteur

Dr. Thomas Ziese  
Stellvertretung: Dr. Anke-Christine Saß

### Redakteurinnen

Johanna Gutsche, Dr. Birte Hintzpeter,  
Dr. Livia Ryl, Simone Stimm

### Satz

Katharina Behrendt, Alexander Krönke, Kerstin Möllerke

ISSN 2511-2708

### Hinweis

Inhalte externer Beiträge spiegeln nicht notwendigerweise die  
Meinung des Robert Koch-Instituts wider.



Dieses Werk ist lizenziert unter einer  
Creative Commons Namensnennung 4.0  
International Lizenz.



**Das Robert Koch-Institut ist ein Bundesinstitut im  
Geschäftsbereich des Bundesministeriums für Gesundheit**