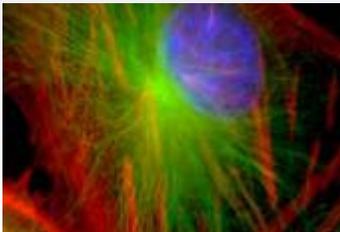


# Was kann aus Public Health Perspektive unter einer erfolgreichen Intervention bei Seltenen Erkrankungen verstanden werden ?

Arndt Rolfs, M.D.  
Albrecht-Kossel Instituts für Neuroregeneration (AKos)  
Universität Rostock  
email: [arndt.rolfs@med.uni-rostock.de](mailto:arndt.rolfs@med.uni-rostock.de)



**Albrecht-Kossel-Institute for Neuroregeneration (AKos)  
University of Rostock**

# Von wegen **SELTEN!**

Vier Millionen Menschen in Deutschland leiden an seltenen Erkrankungen. Nur wer diagnostiziert, kann therapieren.

» Was können wir für Sie tun?



[www.selteneerkrankungen.de](http://www.selteneerkrankungen.de)

[www.universitaet-rostock.de/  
seltene-erkrankungen.de](http://www.universitaet-rostock.de/seltene-erkrankungen.de)

University of Rostock



Albrecht-Kossel-Institute

# Grundlegendes zu Public Health

## Definition:

Public Health verfolgt das Ziel, durch organisierte Anstrengungen der Gesellschaft

- die Gesundheit zu fördern,
- Krankheiten vorzubeugen und
- Leben zu verlängern.



# Seltene Erkrankungen

- Es gibt zwischen 5 000 und 8 000 seltene Krankheiten.
- Bei einer seltenen Erkrankung sind nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen von ihr betroffen sind.
- Die Definition sollte präziser formuliert werden. Es dürfte erforderlich sein, eine Definition zu erarbeiten, die die Inzidenz stärker berücksichtigt.
- 6-8 % der Bevölkerung erkranken im Laufe ihres Lebens daran, das entspricht 27 bis 36 Millionen Menschen in der Europäischen Union.
- Diese Krankheiten erfordern eine besondere Herangehensweise und eine vorrangige Behandlung auf internationaler Ebene, um die Lebensqualität und das sozioökonomische Potenzial der von diesen Krankheiten betroffenen Patienten zu verbessern.



# Was sind Interventionen im Public Health System ?

- z.B. durch Aufklärungsprogramme für alle Zielgruppen
- Vermittlung von Informationen durch Kampagnen und Bewusstseinsbildung durch Kommunikation klarer Botschaften
- Regelmäßige, professionelle Screeningsysteme
- Praktische Beratung für Patienten und Familienangehörige
- Verbesserung von Therapieansätzen
- Beeinflussung des Verhaltens des Reimbursements bei Versicherungen
- Beeinflussung des Forschungsinteresses der Pharmazeutischen Industrie
- Aufklärung der Gesellschaft über Wesen und Entwicklung von seltenen Erkrankungen
- Verbesserung von täglichen Hilfsgeräten etc.



# Interventionen auf individueller Ebene

- Einfache Kommunikation von medizinischer Information an die Bevölkerung
- relevante Themen wie psychische Störungen, Störung der Sexualität etc. als mögliche Zeichen seltener Erkrankungen ansprechen
- Kommunikation klarer, einfacher, verständlicher Informationen und positiver Botschaften für verschiedene Zielgruppen zur Bewusstseinsbildung
- Beratung zum Thema „seltene Erkrankung“ durch einfache Informationen



# Zielgruppen für Interventionen bei seltenen Erkrankungen

- ... sind Maßnahmen, die darauf abzielen, das Verhalten des Betroffenen, des Arztes, des Gesundheitsmanagers, der Leistungsträger, der Gesellschaft und der Politik zu verändern, .



# Verhältnisintervention

- ... Maßnahmen zu verstehen, die darauf abzielen, die Lebensumwelt der Bevölkerung so zu gestalten, dass gesundheitsfördernde Massnahmen unterstützt werden.
- zB Schaffung von sicheren und für Bewegung Behinderter akzeptablen Wegen und Straßen, wie z.B. durch den Ausbau von Rad- und Gehwegen sowie Gehsteigen
- Sicherstellung von sozialer Unterstützung für Bewegung in allen Lebenswelten (auch außerhalb der Familie)



# Formen der Prävention

## Primärprävention

Verhinderung der Entstehung einer Erkrankung

## Sekundärprävention

Erkennen von Erkrankungen im Frühstadium bevor Beschwerden oder Symptome auftreten

## Tertiärprävention

Vermeidung von Folgeschäden nach Eintritt einer Erkrankung



**Krankheitsfrei**

**Asymptomatisch**

**klinischer Verlauf**

# Prävention

## Primäre Prävention:

umfasst alle spezifischen Aktivitäten vor Eintritt einer faßbaren biologischen Schädigung.

**Ziel ist es, die Rate für Neuerkrankungen zu senken.**

## Sekundäre Prävention:

umfasst alle Maßnahmen zur Entdeckung symptomloser Krankheitsfrühstadien und Zuführung zu entsprechender Frühbehandlung.

**Ziel ist es, die Rate für fortgeschrittene Stadien einer Krankheit zu senken.**

## Tertiäre Prävention:

umfasst alle Maßnahmen, die nach Krankheitseintritt eine Verschlechterung hin zu bleibendem Defekt oder Funktionseinbußen verhindern.

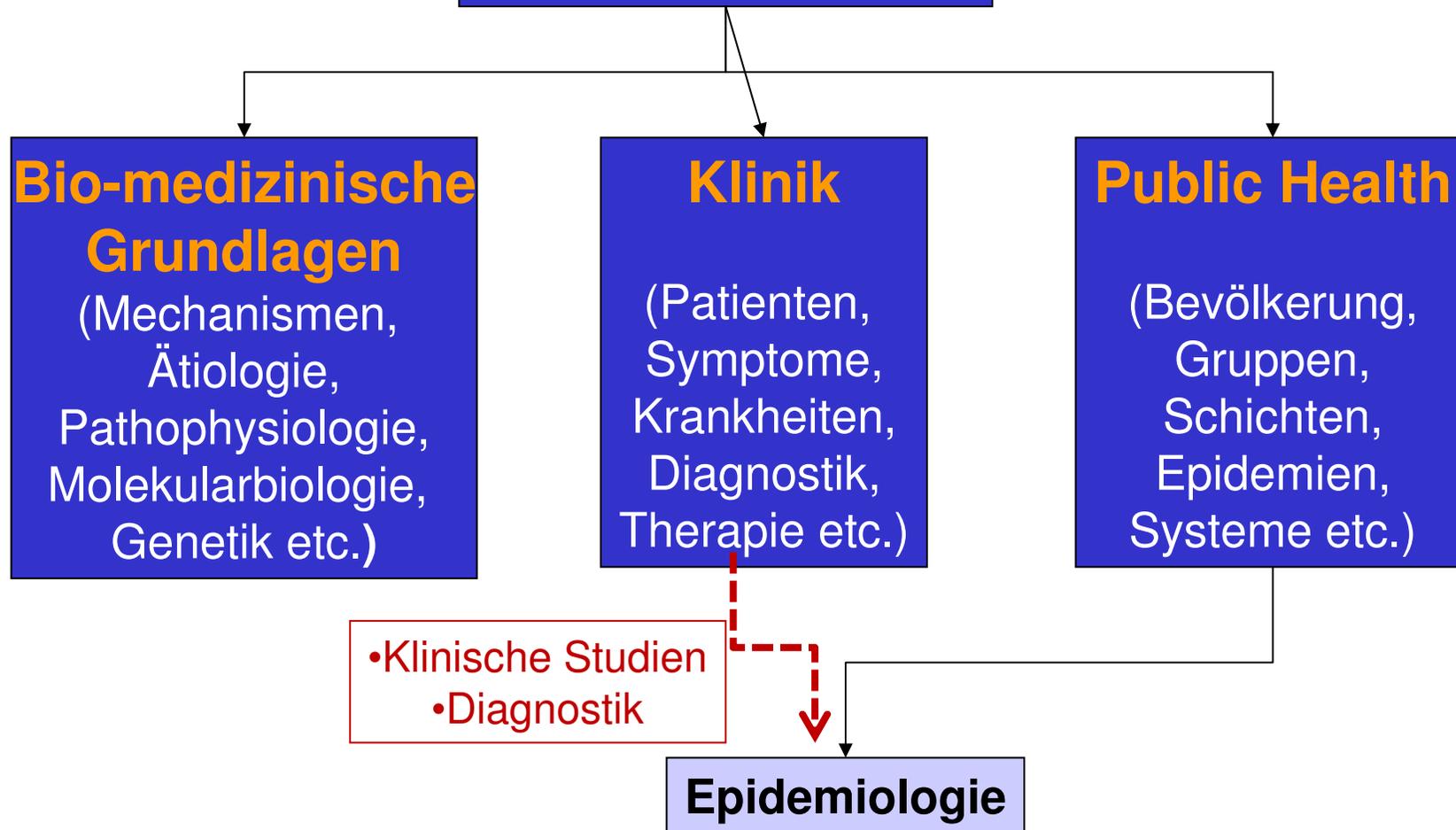
**Ziel ist es, Behinderung zu vermeiden.**

# Indikatoren

- ... zur Beobachtung der Ergebnisse von Maßnahmen zur Steigerung gesundheitsfördernder Bewegung
- % der Betroffenen, die die jeweilige diagnostische oder therapeutische Empfehlung erfüllt
- Anzahl der Angebote und Teilnehmer bzw. der erreichten Betroffenenengruppe (in Relation zur Zielbevölkerung)
- Gesetzliche Rahmenbedingungen im Kontext seltener Erkrankungen
- Anzahl spezialisierter medizinischer Einrichtungen
- Zeitraum bis zur Vergütung neuer Therapie/Diagnostikformen bei setlenen Erkrankungen



# Seltene Erkrankung



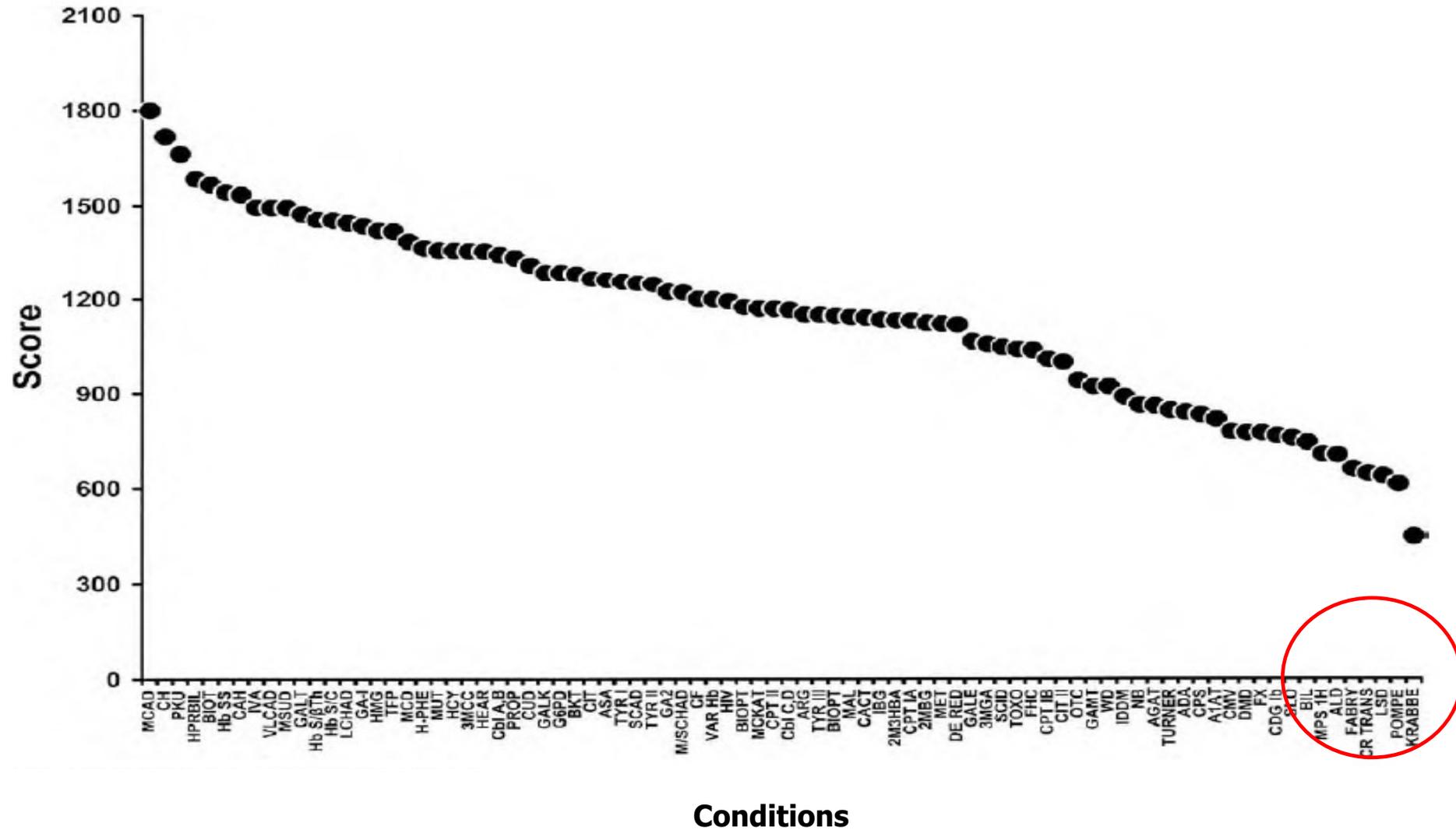
# Evaluation of conditions for newborn screening (1)

Criteria	Categories	Score
Incidence of condition	> 1:5,000	100
	> 1:25,000	75
	> 1:50,000	50
	> 1:75,000	25
	< 1:100,000	0
Sign and symptoms clinically identifiable in the first 48 hours	Never	100
	< 25% of cases	75
	< 50% of cases	50
	< 75% of cases	25
	Always	0
Burden of disease (natural history if untreated)	Profound	100
	Severe	75
	Moderate	50
	Mild	25
	Minimal	0
Does a sensitive AND specific screening test currently exist?	Yes	200
	No	0
Test characteristics = apply score; no = zero)	(yes Doable in neonatal blood spots OR by a simple, in-nursery physical method	100
	High throughout (> 200 per day per FTE)	50
	Overall analytical cost < USD 1 per test per condition	50
	Multiple analytes detected by same test (multiplex platform)	200

Watson MS, et al. Pediatrics 2006; 117 (5 Suppl):S296.



# Final scores for all conditions



# Newborn Screening .. in Taiwan

.... reveals a High Incidence of the Later-Onset GLA Mutation IVS4+919G>A

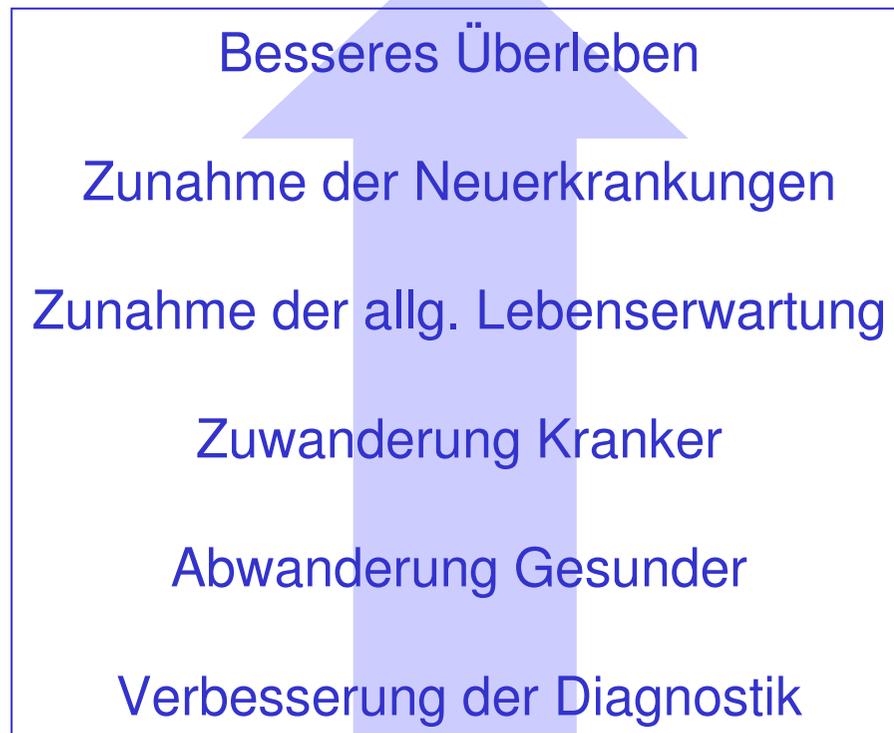
....., screening 81,689 females detected two heterozygotes. The novel mutations were expressed in vitro, predicting their classical or later-onset phenotypes. **Newborn screening identified a surprisingly high frequency of Taiwanese males with Fabry disease (1 in 1,250), 86%** having the IVS41919G4A mutation previously found in later-onset cardiac phenotype patients. Further studies of the IVS4 later-onset phenotype will determine its natural history and optimal timing for therapeutic intervention.

Hum Mutat 30:1–9, 2009

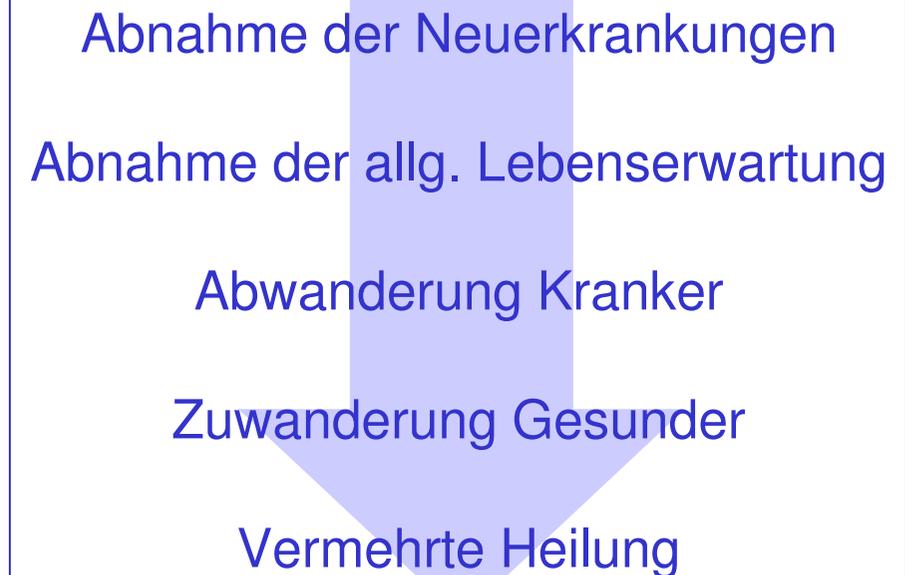


# Einflussfaktoren auf die Prävalenz

## Prävalenz-Zunahme



## Höhere Letalität



## Prävalenz-Abnahme

**Effektivität von Interventionen / Innovationen  
wird vorrangig beeinflusst von der Bereitschaft  
der Gesellschaft bzw. des Gesundheitssystems,  
Ressourcen zur Verfügung zu stellen**



# Medizinischer Fortschritt und Ausgaben

Ohne medizinischen Fortschritt wäre das Gesundheitswesen wesentlich billiger!

## Englisches Office of Health Economics (OHE)

Bei Beibehaltung des medizinischen Standes vor 100 Jahren lägen die Kosten des Gesundheitswesens auf einem Niveau, das nur ein Prozent des gegenwärtigen ausmacht. Für die restlichen 99 % seien eine auf dem medizinischen Fortschritt zurückführende Bedarfsexplosion verantwortlich!

**Fortschritt = Zusatzkosten = Wachstumspotenziale**

# Interventionen und deren Kontrolle als Indikator

- Effektivität von Aufklärungsmassnahmen
- Informationsgrad von Gesundheitssystemen (Ärzte, Krh., Organisationen)
- Stellenwerte von seltenen Erkrankungen bei Forschungsausschreibungen (EU, DFG, BMBF, Industrie etc)
- Forschungsbudgets in pharmazeutischer Industrie
- Prävalenz- und Inzidenzzahlen diagnostizierter Fälle
- Qualität von Statistiken auf internationaler Ebene
- Anzahl von Leitlinien zur Diagnose und Therapie
- Aufnahme der Themen in Curriculum Medizinstudium, Facharztausbildung, Spezial-Qualifikation
- Spezialambulanzen in Hochschulen, Krh der Maximalversorgung, Verbundpraxen
- Spezielle Abteilungen in Versicherungen, Ministerium
- ....

