

Interview mit Geske Wehr, Vorsitzende der ACHSE



Frau Wehr, was genau versteht man unter einer Seltenen Erkrankung?

Dafür gibt es eine Definition: Wenn nicht mehr als fünf von 10.000 Personen vom selben Krankheitsbild betroffen sind, spricht man in der EU und damit in Deutschland von einer Seltenen Erkrankung.

Wie viele Menschen betrifft das in Deutschland?

Wir gehen von ca. 4 Millionen Betroffenen in Deutschland aus. Das kann man sich mit einem statistischen Vergleich besser vorstellen: In jeder Grundschulklasse sitzt

mindestens ein Kind mit einer Seltenen Erkrankung. Sie ist vielleicht noch nicht erkannt, hat vielleicht noch keine Auswirkungen; Manche Seltene Erkrankungen treten erst im jugendlichen oder im Erwachsenenalter auf. Manche werden auch nie diagnostiziert.

Der Vergleich ist besonders aufrüttelnd, weil Kinder nicht für sich selbst sorgen können.

Deshalb betonen wir: Betroffen ist auch immer das Umfeld, die Familie. Egal welches Alter die Betroffenen haben: Es sind 13 bis 15 Millionen Menschen in Deutschland, deren Leben von einer oder mehreren Seltenen Erkrankungen beeinträchtigt ist.

Was macht eine Seltene Erkrankung im Vergleich zu anderen Erkrankungen noch einmal herausfordernder?

Die Diagnostik ist schwierig: Fachärzte konzentrieren sich auf ihre Fachrichtung, die meisten Seltenen Erkrankungen sind Multi-Organ-Erkrankungen. Und sie haben oft auch Symptome, die nicht als solche erkannt, sondern heruntergespielt oder als psychosomatisch abgetan werden. Außerdem gibt es viele Seltene Erkrankungen, deren Ursache man noch nicht kennt. Leider werden die Betroffenen und/oder deren Eltern oft nicht ernst genommen.

Wie sieht es im nächsten Schritt mit der Therapie aus?

Leider gibt es nur für sehr wenige Seltene Erkrankungen Medikamente. Es gibt den sogenannten Off-Label-Use, d.h. Medikamente, die ursprünglich für andere Indikationen entwickelt wurden und eine Wirkung bei einer Seltenen Erkrankung versprechen, können unter bestimmten Voraussetzungen im Rahmen des „OFF-LABEL-USE“ verschrieben werden. Aber dafür muss ein Antrag gestellt werden, das ist ein großer bürokratischer Aufwand und hängt sehr von der Krankenkasse und den entsprechenden Sachbearbeitern ab. Es gibt kein Recht auf Off-Label-Use, es ist jedes Mal eine Einzelfallentscheidung, die, wenn man Pech hat, jährlich aufs Neue beantragt werden muss ...

Warum gibt es weniger Therapie-Möglichkeiten?

Die Grundlagenforschung ist schon herausfordernd: Woran liegt es, dass dieses Organ oder diese Organgruppe nicht richtig funktioniert? Der nächste Schritt ist dann die Erforschung, was dagegen helfen könnte.

Welche Rolle spielen klinische Studien dabei?

Klinische Studien sind entscheidend für die Therapie von seltenen Erkrankungen! Das Problem ist: Studien sind sehr teuer – und bei einer Seltenen Erkrankung bringen die entwickelten Medikamente am Ende wenig Geld ein.

Was ist der Unterschied zu einer Volkskrankheit?

Oft wird das erforschte Medikament nicht zugelassen, weil die Studie zum Beispiel nicht eindeutig war oder der zu erwartende Nutzen nicht groß genug ist. Nur weil es im Labor funktioniert, heißt das leider nicht, dass das entwickelte Medikament auch bei den Betroffenen die gewünschte Wirkung zeigt. Und selbst wenn das Medikament zugelassen wird, sind ja nur sehr wenige Menschen von der Erkrankung betroffen. D.h. die Forschung muss sehr viel Geld investieren ohne die Aussicht auf finanziellen Ausgleich. Und das ist für Firmen, die nun mal wirtschaftlich handeln müssen, schwierig.

Gibt es für Seltene Erkrankungen wenigstens Erleichterungen bei Studien?

Ja, es gibt besondere Regelungen für die Grundvoraussetzungen für klinische Studien bei Seltenen Erkrankungen, das hat der Gesetzgeber gut geregelt. Es gibt z.B. Erleichterungen bezüglich der Mindestanzahl, Doppelblindstudien, dem Zeitraum des Markenschutzes. Und die Studien finden in der Regel auf europäischer Ebene statt, damit überhaupt genügend Teilnehmende gefunden werden können.

Was könnte noch verbessert werden?

Die hohen ethischen Ansprüche sind oft herausfordernd. Sie sind nachvollziehbar, aber sollten bei Seltenen Erkrankungen mitunter lockerer gesehen werden. Weil gerade Kinder mit Seltenen Erkrankungen viel engmaschiger betreut und kontrolliert werden, sodass bestimmte Aspekte fast auszuschließen sind. Wenn z.B. die Grundvoraussetzung für die Teilnahme an einer Studie die Einnahme der Pille ist, damit eine Schwangerschaft ausgeschlossen ist, schreckt das viele Eltern nachvollziehbar ab.

Wie könnte man das erreichen?

Grundsätzlich sollte das Studiendesign im Vorfeld mit den Betroffenen diskutiert werden. Viele Studien werden abgebrochen, weil sie nicht dem Bedarf der Betroffenen entsprechen. Forschung und Studiendesign müssen mit den Betroffenen geschehen und nicht an ihnen vorbei! Es sollte gesetzlich geregelt sein, dass Studien nur zugelassen werden, wenn sie mit den Betroffenen konzipiert werden.

Wie könnte die Forschung vorangetrieben werden?

Ich fände es großartig, wenn der Staat mehr Forschung verlangte: Wenn ein Unternehmen einen bestimmten Jahresumsatz mit Medikamenten für Volkskrankheiten erzielt, muss es eine bestimmte Summe in die Erforschung Seltener Erkrankungen investieren. Das bedeutet nicht, dass dieses Unternehmen selbst forschen muss, das Geld muss nur dafür zur Verfügung gestellt werden. Denkbar wäre in diesem Zusammenhang auch die finanzielle Unterstützung für Studien anderer Unternehmen im Bereich der Seltenen Erkrankungen.