

Seltene Erkrankungen: Forderungen für eine bessere Versorgung

Seltene Erkrankungen („rare diseases“) sind chronische, oft fortschreitende Krankheiten, die häufig lebensbedrohend sind bzw. zu einer dauerhaften Einschränkung bis hin zur Invalidität führen. Eine schwere Beeinträchtigung der Lebensqualität ist in den meisten Fällen gegeben. In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn maximal 5 von 10.000 Personen betroffen sind.

Es gibt weltweit 6000 – 8000 unterschiedliche seltene Erkrankungen; die Krankheitsbilder sind sehr heterogen und können alle Organsysteme betreffen. Entsprechend gering ist das Wissen über viele dieser Krankheitsbilder; die Zeit bis zu einer korrekten Diagnose beträgt oft viele Jahre. Spezifische Therapien gibt es derzeit nur für etwa 5% dieser Erkrankungen.

Die Orphan Drug Regulation (EG Nr.141/2000) bietet für Unternehmen speziell für die Entwicklung von Orphan Drugs bestimmte Anreize und Förderungen, stellt gleichzeitig aber auch sehr strikte Kriterien zur Erlangung des Orphan Drug Status auf.

Der Arbeitskreis Rare Diseases der Pharmig setzt sich dafür ein Patienten mit seltenen Erkrankungen (SE) raschen und umfassenden Zugang zu Diagnose und Therapie zu ermöglichen – als wesentliche Voraussetzung für ein besseres Behandlungsergebnis und eine höhere Lebensqualität.

Ziel: Rascher und umfassender Zugang...

zur richtigen Diagnose, und zwar durch

- verstärktes Bewusstsein für und Wissen über seltene Erkrankungen (Ärzte/Gesundheitsberufe allgemein, Verwaltung, Politik, Bevölkerung)
- die Zuweisung zu spezialisierten Zentren
- das Etablieren zentraler Anlaufstellen für unklare Verdachtsfälle seltener Erkrankungen (z.B. an den Universitätskliniken), um die Diagnosefindung zu koordinieren und zu beschleunigen

zur bestmöglichen Therapie, und zwar durch

- spezifische Therapie der Krankheitsursache, sofern bereits vorhanden
- oder/und symptomatische und unterstützende Therapien

zu den notwendigen zusätzlichen Behandlungsmaßnahmen im Sinne eines ganzheitlichen Therapiemanagements, und zwar durch

- Physiotherapie, Ergotherapie, psychologische Begleitung, notwendige Heilbehelfe (Pumpen, Verbandsmaterial), Spezialnahrung etc.

Voraussetzung dafür ist ein uneingeschränkter Zugang zu den notwendigen Diagnose- und Therapiemaßnahmen für Patienten mit seltenen Erkrankungen

- unabhängig davon, ob diese im Spital oder im niedergelassenen Bereich erfolgen (Sektoren-übergreifende Finanzierung)
- mit einheitlichen Krankenkassenleistungen für alle Versicherten
- ohne Schaffung von „Sondertöpfen“ für seltene Erkrankungen
- ohne Deckelung von Leistungen im Bereich seltene Erkrankungen
- mittels strukturierter Patientenbetreuung durch einen spezialisierten Arzt/Expertisezentrum zusätzlich zur wohnortnahen Versorgung

Gefordert ist das Engagement aller Beteiligten:

Politik

- klares Bekenntnis zur raschen Umsetzung des Nationalen Aktionsplans für seltene Erkrankungen (NAP.se) und Finanzierung der Maßnahmen
- NAP.se im österreichischen Strukturplan Gesundheit abbilden
- Verantwortlichkeiten regeln und Koordination bei Bund und Länder einfordern
- Prozess zur Ernennung der Expertisezentren beschleunigen
- länderübergreifende Finanzierung der Expertisezentren
- Sicherstellung der sozialen Versorgung für die besonderen Bedürfnisse der Patienten und deren Angehörige (psycho-soziale Belange, Herausforderungen im Alltag, Ausbildung etc.)
- Zugang zur jeweils bestgeeigneten Therapie gewährleisten
- Unterstützung der Patientenselbsthilfegruppen, um Nachhaltigkeit und Selbstständigkeit zu ermöglichen (z.B. durch gesetzlich verankerte Basisförderung / Basisfinanzierung)
- Schaffung eines innovationsfreundlichen Umfeldes für die Erforschung und Entwicklung neuer Therapien für seltene Erkrankungen
- Aufrechterhaltung des geltenden Patentrechtes und der damit verbundenen Anreize im Rahmen der Arzneimittelentwicklung

Pharmaindustrie

- zur Bereitstellung vorhandener Therapien
 - Information und Anleitungen zur korrekten Anwendung
 - Schulungsangebote an Ärzte und sonstige betreuende Fachkräfte
 - Unterstützung des gesamten Behandlungsmanagements
- und zur Erforschung und Entwicklung neuer Therapien
 - Investitionen auch in risikoreiche Forschungsprojekte seltener Erkrankungen
 - Gezielte frühzeitige Einbindung der Patienten und Kostenträger im Entwicklungsprogramm

Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger

- Reduktion der bürokratischen Hürden (z.B.: unklare Zuständigkeiten bei Therapie-kostenübernahmen, inkonsistente Bewilligungspraxis von Chefärzten)
- Zugang zur jeweils bestgeeigneten Therapie gewährleisten
- Ermöglichung von Heimtherapien
- Berücksichtigung aller pharmaökonomisch relevanter Parameter inklusive Aspekte der Lebensqualität

Gesundheitsberufe und deren Vertreter

- Eigenes Wissen zu seltenen Erkrankungen erhöhen (verpflichtende Fortbildung zum Thema seltene Erkrankungen)
- Etablieren von länderübergreifenden Datenbanken, um die Diagnosefindung zu erleichtern und um vorhandenes Wissen zusammenzuführen
- Errichtung von zentralen Anlaufstellen für unklare Verdachtsfälle seltener Erkrankungen
- Bewusstsein über zeitgerechte Weiterleitung an Spezialisten/Expertisezentren schaffen

Patientengruppen

- Unterstützung bei der Bewusstseinsbildung zu seltenen Erkrankungen
- Hilfestellung für Betroffene
- Mitwirkung bei Forschung und Entwicklung; Patienten-Bedürfnisse kommunizieren und damit Entwicklungsprogramme optimieren

Stakeholder auf EU Ebene

- zur Aufbereitung des positiven Umfeldes
- Wahrung des europaweiten Anreizsystems

Seltene Erkrankungen verdienen dieselbe Aufmerksamkeit wie alle anderen, häufigeren Erkrankungen.