



Brüssel, den 5.9.2014
COM(2014) 548 final

**BERICHT DER KOMMISSION AN DAS EUROPÄISCHE PARLAMENT, DEN RAT,
DEN EUROPÄISCHEN WIRTSCHAFTS- UND SOZIALAUSSCHUSS UND DEN
AUSSCHUSS DER REGIONEN**

**Bericht über die Durchführung der Mitteilung der Kommission über seltene
Krankheiten – eine Herausforderung für Europa [KOM(2008) 679 endg.] und der
Empfehlung des Rates vom 8. Juni 2009 für eine Maßnahme im Bereich seltener
Krankheiten (2009/C 151/02)**

Inhalt

1.	Einführung	2
a.	Der politische Rahmen	2
b.	Grundlagen des Berichts und Methodik	3
2.	Pläne und Strategien im Bereich seltener Krankheiten	4
a.	Tätigkeiten der Europäische Kommission	4
b.	Die Lage in den Mitgliedstaaten	5
3.	Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten	6
a.	Tätigkeiten der Europäischen Kommission	6
b.	Tätigkeiten der Mitgliedstaaten	7
4.	Erforschung seltener Krankheiten	8
a.	Tätigkeiten der Europäischen Kommission	8
b.	Tätigkeiten der Mitgliedstaaten	10
5.	Fachzentren und europäische Referenznetze für seltene Krankheiten	11
a.	Tätigkeiten der Europäischen Kommission	11
b.	Tätigkeiten der Mitgliedstaaten	12
6.	Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene	13
7.	Mitbestimmung von Patientenverbänden	13
a.	Tätigkeiten der Europäischen Kommission	13
b.	Tätigkeiten der Mitgliedstaaten	13
8.	Verwaltung und europäische Koordinierung	14
9.	Maßnahmen zur weiteren Verbesserung der qualitativ hochwertigen Gesundheitsversorgung im Bereich seltener Krankheiten	14
a.	Die Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden	14
b.	Leichter Zugang zu Arzneimitteln für seltene Leiden	15
Die Arbeitsgruppe für das Verfahren für den koordinierten Zugang zu Arzneimitteln für seltene Leiden (Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products) im Rahmen des Prozesses zum Thema „Verantwortung der Unternehmen im Bereich Arzneimittel“		
c.	Reihenuntersuchungen der Bevölkerung auf seltene Krankheiten	16
10.	Die globale Dimension der Politik im Bereich seltener Krankheiten	16
11.	Fazit und Vorschläge für die Zukunft	17

1. Einführung

a. Der politische Rahmen

In der Europäischen Union leiden zwischen **27 und 36 Mio. Menschen** an einer seltenen Krankheit; aufgrund der begrenzten Zahl von Patienten und der begrenzten einschlägigen Erkenntnisse und Erfahrungswerte in diesem Bereich sind seltene Krankheiten eine wichtige Priorität der Gesundheitspolitik.

Patienten mit seltenen Krankheiten verbringen oft Jahre der Ungewissheit, bis ihre Krankheit diagnostiziert und eine geeignete Behandlung gefunden worden ist. Der Mediziner, der eine solch seltene Krankheit diagnostizieren kann, praktiziert möglicherweise in einer anderen Region oder sogar in einem anderen Mitgliedstaat, und die wissenschaftlichen Erkenntnisse über die betreffende seltene Krankheit dürften unzulänglich und verstreut sein.

Aus diesem Grund können die Dimension der Europäischen Union und die Zusammenarbeit zwischen den Mitgliedstaaten einen Unterschied machen, beispielsweise indem die Erkenntnisse und Erfahrungswerte gebündelt und die Erforschung und Kooperation gefördert werden und indem den bestmöglichen Arzneimitteln die Zulassung für die gesamte Europäische Union erteilt wird. Die EU kann mit Maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten einen großen Nutzen bewirken.

Um dieses Ziel zu erreichen, nahm die Kommission im Jahr 2008 eine **Mitteilung über seltene Krankheiten – eine Herausforderung für Europa**¹ an, in der sie eine allgemeine Strategie zur Unterstützung der Mitgliedstaaten bei der Diagnose, Behandlung und Versorgung von EU-Bürgern mit seltenen Krankheiten darlegt. In der Mitteilung wird der Schwerpunkt auf drei Hauptbereiche gelegt: i) seltene Krankheiten besser erkennen und ins Bewusstsein rücken, ii) Strategien zur Bekämpfung seltener Krankheiten in den Mitgliedstaaten im Hinblick auf eine kohärente allgemeine Strategie fördern und iii) Zusammenarbeit, Koordinierung und Regelungen im Bereich seltener Krankheiten auf EU-Ebene entwickeln.

Neben der Mitteilung wurde einige Monate später eine **Empfehlung des Rates für eine Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten**² angenommen, in der die Mitgliedstaaten aufgefordert wurden, nationale Strategien vorzusehen. In der Empfehlung wird der Schwerpunkt i) auf die Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten, ii) auf die Erforschung seltener Krankheiten, iii) auf europäische Referenznetze für seltene Krankheiten, iv) auf die Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene, v) auf die Mitbestimmung von Patientenverbänden und vi) auf die langfristige Funktionsfähigkeit gelegt.

¹ KOM(2008) 679 endgültig vom 11. November 2008.

² ABl. C 151 vom 3.7.2009, S. 7.

Auch in Artikel 13 der Richtlinie 2011/24/EU³ über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung geht es um seltene Krankheiten. Darin heißt es, dass die Kommission die Mitgliedstaaten unterstützt, insbesondere indem sie die Angehörigen der Gesundheitsberufe für die Instrumente sensibilisiert, die ihnen zur Verfügung stehen, um sie bei der korrekten Diagnoseerstellung bei seltenen Krankheiten zu unterstützen, und indem sie die Interessenträger für die Möglichkeiten im Rahmen der Verordnung (EG) Nr. 883/2004⁴ sensibilisiert, Patienten mit seltenen Krankheiten in andere Mitgliedstaaten zu überweisen.

Seltene Krankheiten wurden erstmalig in der Mitteilung der Kommission vom 24. November 1993 über den Aktionsrahmen im Bereich der öffentlichen Gesundheit⁵ als Schwerpunkt für Maßnahmen im Bereich der öffentlichen Gesundheit genannt. Daraufhin wurden mehrere Projekte finanziell gefördert und die **Taskforce für seltene Krankheiten** eingesetzt.

In der Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden (Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999)⁶ sind Kriterien für die Ausweisung als Arzneimittel für seltene Leiden in der EU festgelegt und Anreize (z. B. ein zehnjähriges Marktexklusivitätsrecht, Unterstützung bei der Erstellung des Prüfplans, Zugang zu dem zentralisierten Verfahren für die Beantragung der Genehmigung für das Inverkehrbringen) beschrieben, um die Erforschung, Entwicklung und Vermarktung von Arzneimitteln zur Behandlung, Prävention oder Diagnose seltener Krankheiten zu fördern.

In diesem Bericht wird ein Überblick über die bisherige Durchführung der Strategie im Bereich seltener Krankheiten gegeben und es wird eine Bestandsaufnahme der erzielten Erfolge und der gesammelten Erfahrungen vorgenommen. Darin soll ein Fazit hinsichtlich der Frage gezogen werden, inwieweit die Maßnahmen, die in der Mitteilung der Kommission und in der Empfehlung des Rates vorgesehen sind, durchgeführt wurden, und es soll der Frage nachgegangen werden, ob es weiterer Maßnahmen bedarf, um die Lebensumstände der an seltenen Krankheiten leidenden Patienten und ihrer Familien zu verbessern.

b. Grundlagen des Berichts und Methodik

In der Mitteilung und in der Empfehlung des Rates wurde die Kommission aufgefordert, über die Durchführung der Strategie Bericht zu erstatten. Um Informationen über die Lage auf nationaler Ebene zu erheben, übermittelte die Kommission den Mitgliedstaaten einen elektronischen Fragebogen. 18 Länder erteilten die erbetenen Informationen. Die Antworten der Mitgliedstaaten sowie die Informationen, die von dem Sachverständigenausschuss der Europäischen Union für seltene Krankheiten (EUCERD) im Rahmen einer gemeinsamen Aktion erhoben und in Form eines Berichts über den Sachstand der Tätigkeiten im Bereich seltener Krankheiten in Europa (Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in

³ ABl. L 88 vom 4.4.2011, S. 45.

⁴ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2004:166:0001:0123:de:PDF>.

⁵ <http://aei.pitt.edu/5792/>

⁶ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:de:PDF>.

Europe⁷⁾ veröffentlicht wurden, dienten als Hauptinformationsquelle für diesen Durchführungsbericht.

2. Pläne und Strategien im Bereich seltener Krankheiten

a. Tätigkeiten der Europäische Kommission

Um die Mitgliedstaaten bei der Erarbeitung nationaler Pläne und Strategien zu unterstützen, kofinanzierte die Europäische Kommission das Projekt EUROPLAN mit Mitteln des Gesundheitsprogramms der EU.

An dem Projekt, das vom April 2008 bis zum März 2011 durchgeführt wurde, waren Vertreter der nationalen Gesundheitsbehörden von 21 Mitgliedstaaten beteiligt, und es wirkten hieran 57 Assoziations- und Kooperationspartner aus 34 Ländern mit. Eine der zu erbringenden Leistungen war ein Bericht zu den Indikatoren für die Begleitung der Durchführung des nationalen Plans oder der nationalen Strategie im Bereich seltener Krankheiten und für die Bewertung der betreffenden Auswirkungen (Report on indicators for monitoring the implementation and evaluating the impact of National Plans or Strategies for rare diseases), der als Grundlage für die Annahme der EUCERD-Empfehlungen zu den Kernindikatoren für die nationalen Pläne und Strategien im Bereich seltener Krankheiten (EUCERD Recommendations on Core Indicators for Rare Disease National Plans/Strategies)⁸⁾ diente.

Einige Tätigkeiten im Rahmen des Projekts EUROPLAN, insbesondere diejenigen im Zusammenhang mit der technischen Unterstützung von Mitgliedstaaten, die besondere Schwierigkeiten mit der Erarbeitung ihres nationalen Plans oder ihrer nationalen Strategie hatten, sind außerdem Gegenstand eines spezifischen Arbeitspakets im Rahmen der Gemeinsamen Aktion des EUCERD.

Im Rahmen dieses Arbeitspakets unterstützt die Kommission weiterhin die Erarbeitung nationaler Pläne in denjenigen Ländern, in denen es solche Pläne noch nicht gibt.

Die Gemeinsame Aktion des EUCERD erstreckt sich über einen Zeitraum von 42 Monaten (März 2012 – August 2015). Mit ihr werden Mitgliedstaaten bei der Erarbeitung von Strategien, bei der Erfassung erbrachter spezialisierter sozialer Dienstleistungen, bei der Berücksichtigung seltener Krankheiten in der allgemeinen Sozialpolitik sowie bei der Verwirklichung eines Systems zur Kodierung und Klassifizierung seltener Krankheiten unterstützt. Mit der Gemeinsamen Aktion werden ferner die Produktion des Mitteilungsblatts OrphaNews Europe⁹⁾ und die Erarbeitung des jährlichen Berichts zum Sachstand der Tätigkeiten im Bereich seltener Krankheiten in Europa (Annual State of the Art Report of Rare Disease Activities in Europe) unterstützt.

⁷⁾ http://www.eucerd.eu/?page_id=15.

⁸⁾ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_Indicators_adopted.pdf.

⁹⁾ <http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>.

b. Die Lage in den Mitgliedstaaten

Handlungsziele: In der Empfehlung des Rates verpflichteten sich die Mitgliedstaaten, möglichst bald, spätestens jedoch vor Ende 2013 einen Plan oder eine Strategie zur Bekämpfung seltener Krankheiten anzunehmen.

Im Jahr 2009 war es in den meisten Mitgliedstaaten relativ neu und innovativ, das Augenmerk auf seltene Krankheiten zu legen, und nur wenige verfügten über einschlägige nationale Pläne. Bei diesen handelte es sich um Bulgarien, Frankreich, Portugal und Spanien.

Im ersten Quartal 2014 verfügten 16 **Mitgliedstaaten über nationale Pläne oder Strategien im Bereich seltener Krankheiten**. Weitere **sieben** Länder haben bereits gute Fortschritte bei der Erarbeitung solcher Pläne bzw. Strategien erzielt.

Mitgliedstaaten, die einen nationalen Plan oder eine nationale Strategie im Bereich seltener Krankheiten angenommen haben: Belgien, Bulgarien, Zypern, Tschechische Republik, Frankreich, Deutschland, Griechenland, Ungarn, Litauen, Niederlande, Portugal, Rumänien, Slowakei, Slowenien, Spanien, Vereinigtes Königreich.

Mitgliedstaaten, die bei der Erarbeitung des nationalen Plans oder der nationalen Strategie im Bereich seltener Krankheiten fortgeschritten sind: Österreich, Kroatien, Dänemark, Finnland, Irland, Italien, Polen.

Der Grad der Durchführung der Pläne ist zwischen den Ländern sehr unterschiedlich. Dies ist zum Teil auf die Tatsache zurückzuführen, dass mehrere Länder, etwa das Vereinigte Königreich, Deutschland, die Niederlande und Belgien, erst kürzlich Pläne oder Strategien angenommen haben. Lediglich ein Land, nämlich Frankreich, hat die Durchführung des ersten Plans bereits abgeschlossen und einen zweiten nationalen Plan angenommen.

Die meisten Mitgliedstaaten verfügen nicht über zweckgebundene Mittel für die Durchführung der nationalen Pläne. In der Regel werden die Mittel im Rahmen der allgemeinen Gesundheitsausgaben bereitgestellt. Für die Durchführung spezifischer Projekte stellen Länder hingegen gelegentlich Haushaltsmittel bereit. Einige Länder berichten, dass die Haushaltsmittel infolge der Wirtschaftskrise besonders knapp sind.

Obwohl die Pläne umfangreich sind und bei der Erarbeitung ein geschäftsbereichsübergreifender Ansatz verfolgt wurde, wurden sie sämtlich auf der Ebene des Gesundheitsministeriums angenommen. In der Tschechischen Republik wurde der Plan zudem vom Ministerpräsidenten gebilligt.

Die Anwendungsbereiche der Pläne für seltene Krankheiten sind von Land zu Land unterschiedlich. Obgleich beispielsweise seltene Krebserkrankungen ein wichtiger Teil des Spektrums der seltenen Krankheiten sind, erstrecken sich mehrere Pläne bzw. Strategien nicht

auf diese Gruppe von Krankheiten. Dies trifft auf Deutschland, Frankreich, Belgien, Dänemark und Portugal zu. Dänemark betrachtet Infektionskrankheiten nicht als seltene Krankheiten.

14 Länder haben Kampagnen zur besseren Aufklärung über seltene Krankheiten durchgeführt. Deutschland, Kroatien, Zypern und Lettland erarbeiten derzeit solche Kampagnen.

Die Begleitung und Bewertung der nationalen Pläne sind wichtige Aspekte dieser Initiative und des von der EU kofinanzierten Projekts EUROPLAN¹⁰ - sowie folglich der Gemeinsamen Aktion des EUCERD¹¹, denn damit wird ein Rahmen zur Unterstützung der Mitgliedstaaten bei ihren Bemühungen zur Erarbeitung und Durchführung der nationalen Pläne geschaffen.

Andere Länder, die über solche Pläne verfügen (Kroatien, Frankreich, Litauen, Portugal und Spanien), stützen ihre Begleitstrategie auf die Indikatoren des Projekts EUROPLAN. Bulgarien und die Slowakei verfügen nicht über eine Begleitstrategie. In den verbleibenden Ländern sind die Begleitstrategien in Erarbeitung begriffen.

3. Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten

a. Tätigkeiten der Europäischen Kommission

Handlungsziele: Die eindeutige Definition seltener Krankheiten ist eine Grundvoraussetzung für wirksame Maßnahmen in diesem Bereich. Unter Nummer 3 der Empfehlung des Rates verpflichteten sich die Mitgliedstaaten, für die Zwecke der diesbezüglichen Arbeit auf Gemeinschaftsebene eine gemeinsame Definition seltener Krankheiten anzuwenden, nach der **seltene Krankheiten nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen betreffen**. Auch ist es wichtig, die Kodierung seltener Krankheiten in den Gesundheitssystemen rasch zu verbessern. Die Mitgliedstaaten haben sich darauf verständigt, sicherstellen zu wollen, dass seltene Krankheiten in geeigneter Weise kodiert werden und in allen Gesundheitsinformationssystemen auffindbar sind, und sie wollen aktiv zum Aufbau einer leicht zugänglichen, ausbaufähigen Bestandsaufnahme seltener Krankheiten in der Europäischen Union auf der Grundlage der Datenbank Orphanet beitragen.¹²

Beispiele für die **Lage in verschiedenen Mitgliedstaaten hinsichtlich der Definition seltener Krankheiten:**

- **Schweden:** Krankheiten oder Störungen, die weniger als 100 von 1 Mio. Menschen betreffen und die zu einer deutlichen Behinderung führen.
- **Finnland** wendet die Definition an, nach der nicht mehr als eine von 2 000 Personen betroffen sein darf und nach der es sich um eine schwere oder eine zu Invalidität führende Krankheit handeln muss.

¹⁰ http://www.europlanproject.eu/_newsite_986989/index.html.

¹¹ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20112201>.

¹² <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>.

- **Dänemark** verfügt nicht über eine amtliche Definition seltener Krankheiten. Die dänischen Gesundheitsbehörden neigen dazu, seltene Krankheit als solche zu definieren, wenn nicht mehr als 500 bis 1 000 Patienten der dänischen Bevölkerung hieran leiden.
- **Estland** verfügt nicht über eine anerkannte, amtliche Definition seltener Krankheiten. Jedoch akzeptieren die Interessenträger die in der Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden genannte Definition der EU.
- **Belgien** definiert seltene Krankheiten als lebensbedrohliche oder chronische Invalidität nach sich ziehende Krankheiten mit einer so geringen Prävalenz, dass spezielle, gemeinsame Anstrengungen erforderlich sind, um sie zu bekämpfen. Als Richtschnur für die Prävalenz gilt, dass diese gering ist, wenn weniger als 5 von 10 000 Personen in der Europäischen Union hieran leiden.

b. Tätigkeiten der Mitgliedstaaten

Die Mitgliedstaaten, die Pläne oder Strategien angenommen haben, erfüllen die EU-Definition für die Politik auf Unionsebene. Diejenigen Mitgliedstaaten, die nicht über Pläne oder Strategien verfügen, haben in der Regel auch keine amtliche Definition des Begriffs „seltene Krankheit“.

Gegenwärtig **wenden alle Mitgliedstaaten die internationale Klassifikation der Krankheiten (ICD-9 oder ICD-10)** an, in der die meisten seltenen Krankheiten nicht aufgeführt sind. Kürzlich beschlossen einige Mitgliedstaaten, parallel zu der ICD-Nomenklatur oder als Pilotprojekt in ihren Gesundheitsstatistiken die ORPHA-Codes (System zur Kodierung seltener Krankheiten, das für die Zwecke der Orphanet-Datenbank erarbeitet wurde) einzuführen. Der EUCERD leistet im Rahmen der Gemeinsamen Aktion Beiträge zu dem Entwurf der ICD-11 der Weltgesundheitsorganisation (WHO), um dafür zu sorgen, dass seltene Krankheiten in den internationalen Nomenklaturen aufgeführt werden.

Um Informationen über seltene Krankheiten zu erheben und verfügbar zu machen, unterstützt die Kommission gegenwärtig im Rahmen des Gesundheitsprogramms der EU und unter Einbindung aller Mitgliedstaaten, entweder als Assoziations- und Kooperationspartner, die **Gemeinsame Aktion für das Orphanet**¹³. Beim Orphanet handelt es sich um eine relationale Datenbank, die in sieben Sprachfassungen verfügbar ist und Mehrfachabfragen ermöglicht und mit der das Ziel verfolgt wird, Informationen zu mehr als 6 000 Krankheiten miteinander zu verknüpfen. Für jedes Land gibt es außerdem eine eigene Eingangsseite in der jeweiligen Landessprache.

4. Erforschung seltener Krankheiten

a. Tätigkeiten der Europäischen Kommission

Handlungsziele: Nach Nummer 5.12 der Mitteilung und nach Ziffer III der Empfehlung des Rates sind die Mitgliedstaaten und die Kommission aufgefordert, sich zu bemühen, die Koordination der gemeinschaftlichen, nationalen und regionalen Programme für seltene

¹³ <http://ec.europa.eu/eahc/projects/database.html?prjno=20102206>.

Krankheiten zu verbessern. Die EU hat im Wege ihres **Siebten Rahmenprogramms für Innovation und technologische Entwicklung (RP 7)** annähernd **120 Verbundforschungsprojekte finanziert**, die für den Bereich seltener Krankheiten von Belang sind.¹⁴ Diese mit einem Gesamtbudget von **mehr als 620 Mio. EUR** ausgestatteten Projekte wurden in mehreren Krankheitsbereichen, z. B. Neurologie, Immunologie, Krebs, Pneumologie und Dermatologie, durchgeführt.¹⁵ Aufgrund ihrer forschungspolitischen Tätigkeiten war die Europäische Kommission außerdem die treibende Kraft für das Ergreifen von Initiativen mit dem Ziel, die Erforschung auf europäischer und internationaler Ebene besser zu koordinieren.

Beispiele für nationale Programme zur Erforschung seltener Krankheiten

In **Deutschland** wurde im September 2010 eine neue Aufforderung zur Einreichung von Vorschlägen für die mögliche Ausweitung der 10 Netze, die im Jahr 2008 ihre Arbeit aufgenommen hatten, und für die Gründung neuer Netze veröffentlicht. Nach Auswertung von 39 Vorschlägen durch ein Prüfungsgremium aus internationalen Sachverständigen für seltene Krankheiten wählte das Bundesministerium für Bildung und Forschung 12 Netze für die Finanzierung aus, mit der im Jahr 2012 mit Mitteln in Höhe von mehr als 21 Mio. EUR begonnen wurde und die sich auf einen Zeitraum von drei Jahren erstreckt. Im Rahmen weiterer Finanzierungsinitiativen, z. B. für das Nationale Genomforschungsnetz (NGFN), innovative Therapien, regenerative Medizin, Molekulardiagnostik, klinische Prüfungen und sonstige Initiativen, wurden zusätzlich Mittel zur Erforschung seltener Krankheiten in Höhe von etwa 20 Mio. EUR bereitgestellt.

In **Frankreich** sind die Agence nationale de la recherche (Landesforschungsbehörde) (Grundlagenforschung) oder das Ministère des Affaires sociales et de la Santé (Ministerium für Soziales und Gesundheit) (klinische Forschung) oder beide (translationale Forschung) für die Ausschreibungen für Forschungsprojekte zuständig. Ausschreibungen für Projekte auf dem Gebiet der Sozialwissenschaften gibt es ebenfalls. Forschungsmittel werden zudem von Patientenverbänden bereitgestellt. Die Grundlagenforschung, die klinische Forschung und die translationale Forschung werden fortwährend allgemein unterstützt, ohne dass national der Schwerpunkt auf eine bestimmte seltene Krankheit gelegt würde. Für die Forschung während des zweiten nationalen Plans (2011-2014) wurde ein Betrag in Höhe von 51 Mio. EUR bereitgestellt.

In **Kroatien** gibt es keine genauen Daten zur Höhe der zweckgebundenen Mittel für die Erforschung seltener Krankheiten. Schätzungsweise dürften etwa 4 % der laufenden Forschungsprojekte in Kroatien im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten stehen.

Der Schwerpunkt der Strategie der EU zur Finanzierung der Erforschung seltener Krankheiten liegt darauf, Erkenntnisse über die Ursachen dieser Krankheiten zu gewinnen, sowie auf ihrer Diagnose, Prävention und Behandlung. Die unter dem RP 7 in den Jahren 2012 und 2013 veröffentlichten **Ausschreibungen** im Themenbereich „Gesundheit“ veranschaulichen diese Strategie, denn mehrfach ging es hierbei um seltene Krankheiten¹⁶. Im Rahmen der von der EU

¹⁴ Diese Zahl bezieht sich auf die Forschung, die unter dem Themenbereich „Gesundheit“ des Programms „Zusammenarbeit“ des RP 7 (2007-2013) finanziert wurde.

¹⁵ Eine aktuelle Veröffentlichung mit Angaben zur Finanzierung der Erforschung seltener Krankheiten durch die EU ist unter folgender Internetadresse zu finden: http://ec.europa.eu/research/health/pdf/rare-diseases-how-europe-meeting-challenges_en.pdf.

¹⁶ In den Ausschreibungen, die in den Jahren 2012 und 2013 im Themenbereich „Gesundheit“ des RP 7 durchgeführt wurden, ging es im Bereich seltener Krankheiten thematisch um Folgendes: *Unterstützung der internationalen Erforschung seltener Krankheiten; klinischer Nutzen der Anwendung von „-omik“-Technologien zur besseren Diagnose von seltenen Krankheiten; Datenbanken, Biobanken und zentrale Einrichtungen für die klinische Bioinformatik betreffend seltene Krankheiten; präklinische und klinische Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Leiden; Beobachtungsversuche im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten; bewährte*

finanzierten Verbundforschung kommen multidisziplinäre Teams aus Universitäten, Forschungseinrichtungen, KMU, Industrie- und Patientenverbänden aus ganz Europa und darüber hinaus zusammen. Die Verbundforschung auf europäischer und internationaler Ebene ist insbesondere in einem Bereich wie dem der seltenen Krankheiten wichtig, der durch kleine Patientenpopulationen und eine geringe Mittelausstattung gekennzeichnet ist. Ferner hat die EU mehr als 100 Einzelstipendien, Zuschüsse und Schulungsnetze in diesem Bereich finanziert.¹⁷

Das von der EU finanzierte ERA-NET-Projekt **E-RARE-2**¹⁸ zielt darauf ab, die Koordinierung nationaler und regionaler Forschungsprogramme zu entwickeln und zu stärken. Eine der Hauptmaßnahmen im Rahmen des Projekts ist die Durchführung gemeinsamer transnationaler Ausschreibungen. An diesen Ausschreibungen haben sich Finanzierungseinrichtungen aus 13 EU-Mitgliedstaaten¹⁹ sowie der Türkei, Israel, Schweiz und Kanada beteiligt. Im Rahmen des Vorläuferprojekts und des Projekts E-RARE-2 wurden zusammen mehr als 60 Forschungsprojekte finanziert.

Gemeinsam mit ihren nationalen und internationalen Partnern trieb die Europäische Kommission Anfang 2011 die Einrichtung des **International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC)**²⁰ voran. Hauptzweck dieses internationalen Konsortiums zur Erforschung seltener Krankheiten ist es, bis zum Jahr 2020 200 neue Therapien für seltene Krankheiten und die Mittel zur Diagnose der meisten dieser Krankheiten zu liefern, indem es auf globaler Ebene zur Erforschung seltener Krankheiten anregt, diese besser koordiniert und die Ergebnisse maximiert. Ende 2013 hatte das IRDiRC mehr als 35 Mitgliedsorganisationen auf vier Kontinenten, die sich der gemeinsamen Verwirklichung der Ziele der Initiative verschrieben hatten.

Die EU wird ihr starkes Engagement für die Erforschung seltener Krankheiten und das IRDiRC im Wege der finanziellen Förderung des Rahmenprogramms für Forschung und Innovation „Horizont 2020“ (2014-2020) fortsetzen. Während des nächsten, sieben Jahre umfassenden Zeitraums wird die EU weiterhin Mittel zur Erforschung seltener Krankheiten zum Nutzen von Patienten in Europa und der ganzen Welt bereitstellen.

Patientenregister und Datenbanken stellen wichtige Instrumente für die Forschungstätigkeit im Bereich seltener Krankheiten sowie zur Verbesserung der Versorgung

Verfahren und Wissensaustausch im Rahmen des klinischen Managements seltener Krankheiten (2012) und Entwicklung von bildgebenden Technologien für therapeutische Maßnahmen im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten; neue Methoden für klinische Versuche betreffend kleine Populationsgruppen (2013).

¹⁷ Diese Tätigkeiten wurden aus dem spezifischen Programm „Menschen“ des RP 7 (Marie-Curie-Maßnahmen) und dem spezifischen Programm „Ideen“ des RP 7 (Europäischer Forschungsrat) finanziert. Nähere Angaben hierzu unter <http://ec.europa.eu/research/mariecurieactions> und unter <http://erc.europa.eu>.

¹⁸ Nähere Angaben hierzu sind der Website zum Projekt E-RARE-2 zu entnehmen: <http://www.e-rare.eu>

¹⁹ Österreich, Belgien, Frankreich, Deutschland, Griechenland, Ungarn, Italien, Lettland, die Niederlande, Polen, Portugal, Rumänien und Spanien.

²⁰ Nähere Angaben hierzu sind der Website des IRDiRC zu entnehmen: <http://www.irdirc.org>.

von Patienten und der Planung im Gesundheitswesen dar. Mit ihrer Hilfe können Daten gebündelt werden, um eine ausreichende Stichprobengröße für die epidemiologische und/oder klinische Forschung zu erhalten. Ferner sind sie sehr wichtig, um die Durchführbarkeit klinischer Versuche zu bewerten, die Planung geeigneter Versuche zu erleichtern und die Mitwirkung von Patienten zu fördern. Sie können außerdem zur Messung der Qualität, Sicherheit, Wirksamkeit und Effizienz einer Behandlung genutzt werden. Ein Überblick über die Fragen im Zusammenhang mit der Einrichtung, Verwaltung und Finanzierung der wissenschaftlichen Zwecken dienenden Register wurde vom Orphanet²¹ veröffentlicht.

Im Januar 2014 gab es **588 Register für seltene Krankheiten**, die sich wie folgt verteilten: 62 europäische Register, 35 globale Register, 423 nationale Register, 65 regionale Register und 3 nicht näher benannte Register. Die meisten dieser Register wurden von öffentlichen und wissenschaftlichen Einrichtungen angelegt. Eine Minderzahl der Register wird von Unternehmen der Pharma- oder Biotechnologie verwaltet, andere hingegen von Patientenverbänden. Die mangelnde Interoperabilität der Register für seltene Krankheiten beeinträchtigt ihr Potenzial ganz erheblich.

Aus diesem Grund entwickelt die Gemeinsame Forschungsstelle der Europäischen Kommission gegenwärtig eine **Europäische Plattform für die Registrierung seltener Krankheiten**. Diese Plattform soll im Wesentlichen dazu dienen, allen Interessenträgern einen zentralen Punkt für den Zugang zu Informationen zu den Registern von Patienten mit seltenen Krankheiten zu bieten, neue und vorhandene Register im Hinblick auf ihre Interoperabilität zu unterstützen, IT-Werkzeuge zur Pflege erhobener Daten vorzusehen und die Tätigkeiten von Überwachungsnetzen zu hosten.

b. Tätigkeiten der Mitgliedstaaten

Einige Länder verfügen über spezifische Programme zur Finanzierung der Forschung im Bereich seltener Krankheiten. Zu den Ländern, die gegenwärtig Programme zur Finanzierung der Erforschung seltener Krankheiten haben oder entsprechende Ausschreibungen durchführen bzw. solche Programme und Ausschreibungen durchgeführt haben, zählen Österreich, Frankreich, Deutschland, Ungarn, Italien, die Niederlande, Portugal, Spanien und das Vereinigte Königreich.

Viele weitere Länder unterstützen Projekte zur Erforschung seltener Krankheiten im Wege allgemeiner Forschungsförderprogramme. Einige wenige Länder (z. B. Frankreich, Deutschland, Italien, die Niederlande und Spanien) haben oder hatten außerdem spezifische Initiativen und Anreize vorgesehen, um die Forschung und Entwicklung auf dem Gebiet der Arzneimittel für seltene Leiden und andere innovative Therapien auf nationaler Ebene zu fördern.

²¹ <http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Registries.pdf>.

5. Fachzentren und europäische Referenznetze für seltene Krankheiten

a. Tätigkeiten der Europäischen Kommission

In der Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung (2011)²² sind die Rechte der Patienten beim Zugang zu einer sicheren und hochwertigen grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung in der EU und die Grundsätze für die Kostenerstattung geregelt. Die Richtlinie bietet eine tragfähige Grundlage für die verstärkte Zusammenarbeit zwischen den nationalen Gesundheitsbehörden. In einigen Vorschriften geht es um seltene Krankheiten. Nach Artikel 12 ist eine verstärkte Zusammenarbeit der Mitgliedstaaten vorgesehen und es wird darin auf die Kriterien und Bedingungen für **Europäische Referenznetzwerke** und für Gesundheitsdienstleister Bezug genommen.

Mit der Richtlinie wird bezweckt, die bereits vorhandenen Fachzentren zu ermitteln und die Gesundheitsdienstleister zur freiwilligen Mitwirkung an den künftigen Europäischen Referenznetzwerken zu bewegen. Am 10. März 2014 legte die Kommission die Kriterien und Bedingungen fest, die die Europäischen Referenznetzwerke erfüllen müssen, sowie die Kriterien und Bedingungen, die die Gesundheitsdienstleister erfüllen müssen, die sich um die Mitgliedschaft in einem Europäischen Referenznetzwerk bewerben.^{23,24}

Vor dem Erlass der Richtlinie 2011/24/EU förderte die Kommission im Rahmen des Gesundheitsprogramms der EU **10 spezifische europäische Pilot-Referenznetzwerke für seltene Krankheiten**. Die mit diesen Projekten gewonnenen Erfahrungen haben dazu beigetragen, einen Rechtsrahmen zu erarbeiten, und sie werden künftigen europäischen Referenznetzwerken von Nutzen ein.

Verzeichnis der **europäischen Pilot-Referenznetzwerke für seltene Krankheiten**:

- **Dyscerne**: Europäisches Netzwerk der Referenzzentren für Dysmorphologie
- **ECORN CF**: Europäische Zentren des Referenznetzwerks für zystische Fibrose
- **PAAIR**: Patientenvereinigungen und internationales Register Alpha-1
- **EPNET** Europäisches Netzwerk für Porphyrien
- **EN-RBD** Europäisches Netzwerk für seltene Blutgerinnungsstörungen, Netzwerk für Morbus Hodgkin im Kindesalter
- **NEUROPED**: Europäisches Referenznetzwerk für seltene neurologische Erkrankungen im Kindesalter
- **EURO HISTIO NET**: Referenznetzwerk für Langerhans-Zell-Histiozytose und assoziierte Syndrome in der EU
- **TAG**: Gemeinsam gegen Genodermatosen

²² <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2011:088:0045:0065:de:PDF>.

²³ ABl. L 147 vom 17.5.2014, S. 71.

²⁴ ABl. L 147 vom 17.5.2014, S. 79.

- **CARE NMD:** Verbreitung und Anwendung der Standards für die Versorgung von Patienten mit Duchenne-Muskeldystrophie in Europa

b. Tätigkeiten der Mitgliedstaaten

Hinsichtlich der Einrichtung von Fachzentren im Rahmen ihrer Systeme für die Gesundheitsversorgung haben die Mitgliedstaaten sehr unterschiedliche Ansätze verfolgt. Einige Länder – Frankreich, Dänemark, Spanien und das Vereinigte Königreich – haben förmlich Fachzentren für seltene Krankheiten benannt. Italien hat regional Fachzentren für seltene Krankheiten benannt.

Die Benennungskriterien sind von Land zu Land unterschiedlich, manchmal sogar von Region zu Region innerhalb eines Landes, wenngleich diese Kriterien häufig im Einklang mit den Empfehlungen des Sachverständigenausschusses der Europäischen Union für seltene Krankheiten (EUCERD) für Qualitätskriterien für Fachzentren für seltene Krankheiten in den Mitgliedstaaten²⁵ stehen.

Eine Reihe von Ländern verfügt über Fachzentren für seltene Krankheiten, die – obgleich sie nicht amtlich benannt wurden – von den Behörden in unterschiedlichem Maß anerkannt sind: Österreich, Belgien, Kroatien, die Tschechische Republik, Zypern, Deutschland, Griechenland, Ungarn, Irland, die Niederlande, Schweden und Slowenien.

Eine Reihe von Ländern verfügt über Fachzentren für seltene Krankheiten, die aufgrund ihres guten Rufes anerkannt sind und von denen sich einige selbst zu Fachzentren erklärt haben: Bulgarien, Estland, Finnland, Lettland, Litauen, Portugal, Polen, Rumänien und die Slowakische Republik.

6. Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene

Handlungsziele: Nach Ziffer V der Empfehlung des Rates sollen die Mitgliedstaaten **das in ihrem Land vorhandene Fachwissen über seltene Krankheiten zusammenführen und die Zusammenführung dieses Wissens unterstützen.**

Die meisten Mitgliedstaaten unterstützen die Zusammenführung des Fachwissens mit europäischen Partnern, um den Austausch bewährter Verfahren in Bezug auf Diagnoseinstrumente und medizinische Versorgung sowie Aufklärung und soziale Versorgung im Bereich seltener Krankheiten zu fördern. Mehrere hiervon haben für die Schulung und Ausbildung aller Leistungserbringer im Gesundheitswesen zur Information über die zur Versorgung in diesen Fällen zur Verfügung stehenden Mittel gesorgt.

Zur Unterstützung dieses Prozesses kofinanzierte die Kommission kürzlich das **Projekt „Bewährte Verfahren bei seltenen Krankheiten“**²⁶. Hierbei handelt es sich um ein auf vier

²⁵ http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1224.

²⁶ <http://www.rarebestpractices.eu/>.

Jahre angelegtes Projekt (Januar 2013 - Dezember 2016), das aus dem Siebten Rahmenprogramm für Innovation und technologische Entwicklung (RP 7) kofinanziert wird. Mit dem Projekt werden unter anderem die folgenden wichtigen Ziele verfolgt: Erarbeitung von Standards und transparenten verlässlichen Verfahren für die Entwicklung und Bewertung von Leitlinien für die klinische Praxis im Bereich seltener Krankheiten und Konsensbildung über eine innovative Methodik.

7. Mitbestimmung von Patientenverbänden

a. Tätigkeiten der Europäischen Kommission

Handlungsziele: Nach Ziffer VI der Empfehlung des Rates sollen die Mitgliedstaaten die Patientenverbände zu den Strategien für seltene Krankheiten konsultieren und die Tätigkeiten der Patientenverbände fördern.

Die Einbindung der Patientenverbände in alle Aspekte der Erarbeitung von Strategien für seltene Krankheiten ist sehr wichtig, um die Bedürfnisse der Patienten festzustellen. Die Kommission unterstützt diesen Ansatz auf EU-Ebene, indem sie die europäischen Dachorganisationen der Patientenverbände in verschiedenen Maßnahmen, z. B. in Sachverständigengruppen und Fachausschüsse, einbindet.

Außerdem hat die Kommission im Rahmen des Programms der EU den Patientenverbänden Finanzhilfen gewährt.

b. Tätigkeiten der Mitgliedstaaten

In Europa schließen sich immer mehr Verbänden von Patienten, die an seltenen Krankheiten leiden, zu nationalen Bündnissen zusammen. Nach Angaben von Orphanet gab es Ende 2013 **2 512 spezifische Verbände von Patienten, die unter seltenen Krankheiten leiden**, darunter 2 161 nationale, 213 regionale, 72 europäische und 61 internationale Zusammenschlüsse.

Alle Mitgliedstaaten, die den Fragebogen beantwortet haben, führen einen aktiven Dialog mit den Verbänden von Patienten, die unter seltenen Krankheiten leiden, und zwar hauptsächlich indem sie die Patienten und Patientenvertreter zu den Strategien gegen seltene Krankheiten konsultieren.

8. Verwaltung und europäische Koordinierung

Handlungsziele: In der Mitteilung heißt es unter Nummer 7, dass die Kommission von einem Beratenden Ausschuss für seltene Krankheiten unterstützt werden sollte.

Ein solcher Ausschuss wurde mit Erlass des Beschlusses der Kommission vom 30. November 2009 zur Einsetzung einer Expertengruppe der Kommission für seltene Krankheiten (Beschluss 2009/872/EG)²⁷ eingesetzt. Der Ausschuss bewirkte mit seiner Arbeit, dass fünf Gruppen von Empfehlungen und eine Stellungnahme angenommen wurden, dass zweimonatlich ein Mitteilungsblatt veröffentlicht und jährlich ein Bericht über den aktuellen

²⁷ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2009:315:0018:0021:DE:PDF>.

Stand der Tätigkeiten im Bereich seltener Erkrankungen in Europa (Annual Report on the State of the Art of Rare Diseases Activities in Europe) herausgegeben wird, in dem die Tätigkeiten auf der Ebene der Mitgliedstaaten und der EU sowie weltweit beschrieben werden.

Der Ausschuss wurde kürzlich durch die Expertengruppe der Kommission für seltene Krankheiten²⁸ ersetzt; dies geschah im Einklang mit der Rahmenregelung für Expertengruppen der Kommission: horizontale Bestimmungen und öffentliches Register²⁹.

Die Expertengruppe setzt sich aus Vertretern der Mitgliedstaaten sowie aus Vertretern von Patientenorganisationen, von europäischen Verbänden der Hersteller von relevanten Produkten oder Dienstleistungen und von europäischen Berufsverbänden oder von wissenschaftlichen Gesellschaften sowie aus als Experten ernannten Personen zusammen. Die Hauptaufgabe der Expertengruppe ist es, die Kommission bei der Durchführung von Unionsmaßnahmen im Bereich seltener Krankheiten zu beraten, was auch die Ausarbeitung von Rechtsinstrumenten, Strategiepapieren, Leitlinien und Empfehlungen umfasst.

9. Maßnahmen zur weiteren Verbesserung der qualitativ hochwertigen Gesundheitsversorgung im Bereich seltener Krankheiten

a. Die Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden

Um auf ein Problem der öffentlichen Gesundheit zu reagieren und um die Erforschung und Entwicklung von Arzneimitteln für seltene Leiden anzuregen, erließ die EU die Verordnung über Arzneimittel für seltene Leiden, mit der Anreize für die Entwicklung solcher Arzneimittel gegeben werden sollen. In der Verordnung (EG) Nr. 141/2000³⁰ des Europäischen Parlaments und des Rates wird ein zentrales Verfahren zur Ausweisung von Arzneimitteln für seltene Leiden festgelegt und es werden darin Anreize für die Erforschung und Entwicklung sowie das Inverkehrbringen von Arzneimitteln für seltene Krankheiten vorgesehen.

Bis Januar 2014 hatte die Europäische Kommission mehr als **90 Arzneimittel für seltene Leiden zugelassen**. Als ebenso wichtig ist zu erwähnen, dass die Europäische Kommission mehr als 1 000 Produkte als Arzneimittel für seltene Leiden³¹ ausgewiesen hat. Die Investoren, die diese Produkte entwickeln, profitieren von den Anreizen, etwa von der Unterstützung bei der Erstellung des Prüfplans. Diese Unterstützung dürfte der Entwicklung und Zulassung innovativer Arzneimittel zum Nutzen der Patienten förderlich sein.

In den letzten Jahren ist die Zahl der Ausweisungen gestiegen, während die Zahl der Zulassungen weitgehend unverändert blieb (7 Zulassungen im Jahr 2013, 10 Zulassungen im Jahr 2012).

²⁸ http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/dec_expert_group_2013_de.pdf.

²⁹ http://ec.europa.eu/transparency/regexpert/PDF/C_2010_DE.pdf.

³⁰ <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2000:018:0001:0005:de:PDF>.

³¹ http://ec.europa.eu/health/human-use/orphan-medicines/index_en.htm.

b. Leichter Zugang zu Arzneimitteln für seltene Leiden

Trotz der Anreize sind zugelassene Arzneimittel für seltene Leiden nicht in allen Mitgliedstaaten der EU verfügbar und der Zugang der Patienten zu solchen Arzneimitteln ist nicht in allen Mitgliedstaaten der EU gleich. Darüber hinaus wurde festgestellt, dass es zu großen Verzögerungen bei der Verfügbarmachung kommt. Daher haben die Mitgliedstaaten und die Kommission ein Projekt zur Koordinierung der Investitionen für die Bewertung neuer Arzneimittel und für den Austausch von Informationen und Erkenntnissen³² begonnen.

Obgleich die Entscheidungen über die Preisgestaltung und die Erstattung ausschließlich in die Zuständigkeit der Mitgliedstaaten fallen, sehen sich diese häufig der großen Herausforderung gegenüber, Patienten, deren medizinische Bedürfnisse offensichtlich nicht erfüllt werden, den Zugang zu erschwinglichen, wertvollen Arzneimitteln nachhaltig zu ermöglichen. Sich dieser Herausforderung zu stellen, kann sogar noch mehr Probleme aufwerfen, wenn die Zahl der betroffenen Patienten beschränkt ist und wenn die möglichen Behandlungen, mit denen sich die unerfüllten medizinischen Bedürfnisse erfüllen ließen, kaum verfügbar und teuer sind, wie dies häufig bei seltenen Krankheiten und bei Arzneimitteln für seltene Leiden der Fall ist.

Die Arbeitsgruppe für das Verfahren für den koordinierten Zugang zu Arzneimitteln für seltene Leiden (Mechanism of Coordinated Access to Orphan Medicinal Products) im Rahmen des Prozesses zum Thema „Verantwortung der Unternehmen im Bereich Arzneimittel“

Die Arbeitsgruppe³³ sollte in erster Linie prüfen, wie man Patienten, die an einer seltenen Krankheit leiden, unter realen Bedingungen Zugang zu Arzneimitteln für seltene Leiden verschaffen kann. Die wichtigste Empfehlung dieser Arbeitsgruppe lautete, dass man ein koordiniertes Verfahren erarbeiten sollte, an dem sich Mitgliedstaaten und Investoren freiwillig beteiligten, um den Wert eines Arzneimittels für seltene Leiden zu beurteilen, was auf der Grundlage eines transparenten Werterahmens geschehen könne; damit werde der Austausch von Informationen unterstützt, was wiederum dazu beitrage, auf der Ebene der Mitgliedstaaten fundierte Entscheidungen über die Preisgestaltung und die Erstattung zu ermöglichen. Dies dürfte dazu führen, dass die Kostenträger vernünftiger Preise zahlen, die Marktbedingungen für die Branche vorhersehbarer sind und sich der Zugang für die Patienten gerechter gestaltet.³⁴

c. Reihenuntersuchungen der Bevölkerung auf seltene Krankheiten

Handlungsziele: In der Mitteilung verpflichtet sich die Kommission unter Nummer 5 zu einer **Bewertung derzeitiger Strategien für Reihenuntersuchungen in der Bevölkerung** (einschließlich Neugeborener).

³²http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2.

³³http://ec.europa.eu/enterprise/sectors/healthcare/competitiveness/process_on_corporate_responsibility/platform_access/index_en.htm#h2-2.

³⁴ Nachdem die Arbeitsgruppe ihre Tätigkeit im Jahr 2013 beendet hatte, verfolgten einige ihrer Mitglieder weiterhin die Diskussion über die Initiative des Ausschusses für die Bewertung von Arzneimitteln (MEDEV, eine informelle Sachverständigengruppe der Träger der gesetzlichen Krankenversicherung in Europa), um die Schlussfolgerungen der Arbeitsgruppe in die Praxis umzusetzen und Pilotprojekte zu konzipieren.

Die Kommission hatte einen Bericht über die Verfahren für die Reihenuntersuchung Neugeborener auf seltene Leiden in Auftrag gegeben, die in allen Mitgliedstaaten der EU durchgeführt werden; darin soll auch die Anzahl der Zentren angegeben werden, die Anzahl der einer Reihenuntersuchung unterzogenen Kleinkinder soll geschätzt werden, die Anzahl der Leiden soll geschätzt werden, auf die sich die Reihenuntersuchungen Neugeborener erstrecken, und es sollen die Gründe für die Auswahl dieser Leiden angegeben werden³⁵. Die meisten Mitgliedstaaten, auf die sich dieser Bericht erstreckt, haben eine Einrichtung geschaffen, die die Reihenuntersuchungen Neugeborener beaufsichtigt. Die **Anzahl der untersuchten Krankheiten ist von Mitgliedstaat zu Mitgliedstaat sehr unterschiedlich und reicht von einer Krankheit in Finnland bis zu 29 Krankheiten in Österreich.**

Auf der Grundlage dieses Berichts nahm der Sachverständigenausschuss der EU für seltene Krankheiten eine Stellungnahme zu den möglichen Bereichen für eine europäische Zusammenarbeit auf dem Gebiet der Reihenuntersuchung Neugeborener³⁶ an.

10. Die globale Dimension der Politik im Bereich seltener Krankheiten

Handlungsziele: Mit der Mitteilung wird bezweckt, **die Zusammenarbeit im Bereich seltener Krankheiten auf internationaler Ebene** mit allen interessierten Ländern und in enger Abstimmung mit der Weltgesundheitsorganisation **zu fördern.**

Die Europäische Union und ihre Mitgliedstaaten gelten als führend bei der Konzipierung von Maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten. Die von der EU und in den Mitgliedstaaten ergriffenen Maßnahmen haben in außereuropäischen Ländern die Entwicklungen in diesem Bereich beeinflusst, und die politischen und technischen Entwicklungen in der Europäischen Union haben sich außerdem erheblich auf die Politik anderer Länder im Bereich seltener Krankheiten ausgewirkt.

Außereuropäische Länder haben mehrere spezifische Maßnahmen aufgegriffen - manchmal aufgrund der Unterrichtung über diese Maßnahmen im Internet, wie dies beim Orphanet der Fall ist, das online Informationen in sieben Sprachfassungen veröffentlicht und sich als eine wahrhaft globale Informationsquelle etabliert hat. Im Rahmen anderer Initiativen werden weltweit tätige, internationale Organisationen bei ihrer Arbeit im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten unterstützt – so wirkt z. B. der EUCERD im Rahmen der Gemeinsamen Aktion an der Aktualisierung der internationalen Klassifikation der Krankheiten (ICD-10) mit. Das internationale Konsortium für die Erforschung seltener Krankheiten³⁷ ist ein ausgezeichnetes Beispiel für die von der Europäischen Kommission veranlasste, internationale Zusammenarbeit.

Die Politik der Europäischen Kommission im Bereich seltener Krankheiten hat auch von den Leistungen der Politik anderer Länder profitiert.

11. Fazit und Vorschläge für die Zukunft

Wie es in der Empfehlung des Rates heißt, sollte in dem Bericht über die Durchführung der Empfehlung geprüft werden, inwieweit die vorgeschlagenen Maßnahmen wirksam sind und

³⁵ <http://ec.europa.eu/eahc/news/news104.html>.

³⁶ http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf.

³⁷ Nähere Angaben hierzu enthält die Website des IRDiRC: <http://www.irdirc.org>.

ob es weiterer Maßnahmen bedarf, um die Lebensumstände der an seltenen Krankheiten leidenden Patienten und ihrer Familien zu verbessern.

Seit der Annahme der Mitteilung der Kommission im Jahr 2008 und der Empfehlung des Rates im Jahr 2009 hat die Europäische Union schon viel getan, um die Zusammenarbeit zu fördern, damit die Lebensumstände der an seltenen Krankheiten leidenden Menschen verbessert werden.

Im Großen und Ganzen wurden die Ziele der Mitteilung der Kommission und der Empfehlung des Rates **erreicht. Beide haben dazu gedient, die Zusammenarbeit** zwischen der Europäischen Union, den Mitgliedstaaten und allen einschlägigen Interessenträgern **zu stärken.**

Die Kommission hat den Austausch von Erfahrungen gefördert, um den Mitgliedstaaten zu helfen, eigene nationale Pläne oder Strategien im Bereich seltener Krankheiten zu erarbeiten. Dies hat einer ganzen Reihe von Mitgliedstaaten geholfen, spezifische Pläne im Bereich seltener Krankheiten zu erstellen: Inzwischen verfügen 16 Mitgliedstaaten über Pläne im Bereich seltener Krankheiten (während es im Jahr 2008 lediglich vier waren), und eine beträchtliche Zahl von Mitgliedstaaten wird demnächst einen solchen Plan annehmen. Die Unterstützung der Mitgliedstaaten bei diesen Bemühungen bleibt ein wichtiges, vorrangiges Anliegen für die Arbeit der Kommission in diesem Bereich.

Trotz der ermutigenden Fortschritte muss noch viel getan werden, um sicherzustellen, dass Menschen, die an einer seltenen Krankheit leiden, in der gesamten EU die richtige Diagnose und die bestmögliche Behandlung erhalten. Es gibt nach wie vor Mitgliedstaaten, die immer noch nicht über einen nationalen Plan oder eine nationale Strategie verfügen. In denjenigen Mitgliedstaaten, die nicht über einen nationalen Plan oder eine nationale Strategie verfügen, wurde mit der Durchführung erst kürzlich begonnen, und diese bedarf der Begleitung.

Aus diesem Grund spielt die Thematik der seltenen Krankheiten in dem neuen Gesundheitsprogramm und dem neuen Rahmenprogramm der EU für Forschung und Innovation „Horizont 2020“ eine wichtige Rolle. Um die Mitgliedstaaten weiterhin zu unterstützen, sind folgende Maßnahmen vorgesehen:

- Die **koordinierende Rolle** der EU bei der Erarbeitung der Politik der EU im Bereich seltener Krankheiten soll beibehalten und die Mitgliedstaaten sollen bei ihren Tätigkeiten auf nationaler Ebene weiterhin unterstützt werden.
- Die Erarbeitung hochwertiger nationaler **Pläne und Strategien im Bereich seltener Krankheiten** soll in der Europäischen Union weiterhin gefördert werden.
- Das **Internationale Konsortium für die Erforschung seltener Krankheiten** und die unter seiner Federführung konzipierten Initiativen sollen weiterhin unterstützt werden.
- Die **geeignete Kodierung seltener Krankheiten** soll weiterhin gewährleistet werden.

- Die Arbeit daran, **die Ungleichheit zwischen der Versorgung von Patienten**, die an einer seltenen Krankheit leiden, und von Patienten, die an einer häufiger vorkommenden Erkrankung leiden, zu verringern, soll fortgesetzt werden, und die Initiativen zur Förderung des gleichen Zugangs zu Diagnose und Behandlung sollen weiterhin gefördert werden.
- Die aufgeklärte Mitbestimmung der Patienten soll bei allen Aspekten der Gestaltung der Politik im Bereich seltener Krankheiten weiterhin gefördert werden.
- Die Tätigkeiten zur besseren Aufklärung der Öffentlichkeit über seltene Krankheiten und das Handeln der EU in diesem Bereich sollen fortgesetzt werden.
- Die Richtlinie 2011/24/EU über die Ausübung der Patientenrechte in der grenzüberschreitenden Gesundheitsversorgung soll genutzt werden, um die **europäischen Referenznetze** für seltene Krankheiten zusammenzubringen. Die Erarbeitung eines Instrumentariums, das die **Kooperation und Interoperabilität der europäischen Referenznetze** für seltene Krankheiten erleichtert, soll gefördert werden.
- Die Entwicklung und Anwendung von **Online-Gesundheitsdiensten im Bereich seltener Krankheiten** soll angeregt werden.
- **Die europäische Plattform zur Registrierung seltener Krankheiten** soll eingeführt und weiterhin unterstützt werden.
- Im Rahmen der Initiative im Bereich seltener Krankheiten soll weiterhin **weltweit eine Rolle gespielt** und mit wichtigen internationalen Interessenträgern zusammengearbeitet werden.

Die Auffassungen, die die Mitgliedstaaten und die Interessenträger im Rahmen der Expertengruppe der Kommission für seltene Krankheiten äußern, werden ebenfalls berücksichtigt.