

Orphan Diseases – seltene Krankheiten



Abbildung 1: Seltene Krankheiten – «andere» Peanuts

Orphan Diseases sind gar nicht so selten. Über eine halbe Million Menschen leidet in der Schweiz an einer dieser seltenen Krankheiten. Das Problem liegt darin, dass es zwischen 6000 und 8000 «Waisenkin- der» gibt, von denen nur wenige gut bekannt sind und richtig betreut werden. Für die vielen anderen interessiert sich die Pharmaindustrie kaum. Wer soll sich für diese «Vollwaisen» einsetzen?

Fakten

Gemäss internationaler Übereinkunft wird eine seltene Krankheit definiert als eine Krankheit, die in weniger als fünf Fällen pro zehntausend Einwohner/innen auftritt sowie lebensbedrohlich oder chronisch invalidisierend ist (Abbildung 1). Subtypen von insgesamt häufigen Erkrankungen sind in dieser Definition nicht eingeschlossen. Weltweit sind etwa sechs- bis achttausend verschiedene seltene Krankheiten beschrieben (Abbildung 2). Sie können infektiöser, autoimmuner oder maligner Natur sein. Die meisten aber, nämlich vier von fünf seltenen Krankheiten, basieren auf einer genetischen Aberration (Abbildung 3), was sich wiederum in gestörten Stoffwechselmechanismen oder gestörter Synthese von strukturellen Produkten auswirkt. Epidemiologische Abklärungen zeigen, dass in der Schweiz die Prävalenz von seltenen Krankheiten auf durchschnittlich 7,2 Prozent (2,2–12,3%) geschätzt wird. Das entspricht im Schnitt etwa 580 000 Personen (Erhebung im Jahr 2012). Das heisst, dass einzelne Fälle je Krankheitstyp natürlich selten sind, jedoch zusammengezählt eine doch eindruckliche Bevölkerungsgruppe umfassen. Interessant ist auch, dass pro Woche etwa fünf neue seltene Krankheiten in der medizinischen Literatur

Von Prof. Dr. med. A. R. Huber

Chefarzt und Institutsleiter
Institut für Labormedizin
Kantonsspital Aarau, 5001 Aarau
andreas.huber@ksa.ch



beschrieben werden. Dass davon nicht alle klinisch relevant und damit behandlungsbedürftig sind, versteht sich.

«Gut betreute» seltene Krankheiten versus «vernachlässigte» seltene Krankheiten

In einem SAMW-Papier haben wir die Problematik von seltenen Krankheiten noch weiter differenziert. Es gibt eine Gruppe von gut betreuten seltenen Krankheiten, das heisst, sie sind zwar seltener als 5:10 000, aber das Gesundheitssystem ist gut auf diese Krankheiten eingestellt. Als Beispiel möge die Hämophilie A gelten (Prävalenz 1:10 000 männliche Geburten). Bei dieser hämorrhagischen Diatheseerkrankung kann festgehalten werden, dass sie rasch und einfach diagnostiziert werden kann (Bestimmung des Faktors VIII), dass es gute spezifische Medikamente gibt (Faktor-VIII-Konzentrat) und dass die Krankheit in etablierten Referenzzentren, die national und international vernetzt sind, betreut werden kann. Auch bestehen Patientenorganisationen, welche die Patienten mit dieser Bluterkrankheit gut unterstützen. Des Weiteren werden die teuren Medikamente und die aufwendige Diagnostik von den Kassen meist ausnahmslos bezahlt.

Anders sieht es bei den sogenannten vernachlässigten seltenen Krankheiten aus. Hier wird die Diagnose oft spät und nach mehreren Irrläufen und erfolglosen Therapieversuchen gestellt. In vielen Fällen gibt es keine oder noch keine eindeutigen Diagnosemöglichkeiten und auch keine spezifischen Therapeutika. Solche Patienten werden gerne marginalisiert und die Kassen lehnen die Übernahme von Diagnostik und/oder Therapien ab. Es ist die Thematik dieser seltenen vernachlässigten Krankheiten, die es zu fördern gilt, sowohl medizinisch wie auch in der Forschung, aber auch gesellschaftlich und politisch! Die Pharma- und auch die Diagnostikindustrie haben verständlicherweise wenig Interesse, seltene Krankheiten zu erforschen und Produkte herzustellen, da die Forschung zum einen sehr aufwendig und der Absatz, wenn dann einmal ein Produkt entwickelt werden konnte, gering ist, womit das Produkt ausgesprochen teuer wird. Meines Erachtens ist dies eindeutig eine Aufgabe für



Abbildung 2: Bunte Vielfalt der Orphan Diseases ...

den Service public, das heisst, die öffentliche Hand muss solche Forschung und solche Entwicklungsarbeiten unterstützen.

Kriterien zur Differenzierung von «gut betreuten» versus «vernachlässigten» seltenen Krankheiten

Wie man zwischen gut betreuten und vernachlässigten seltenen Krankheiten unterscheidet, zeigt die *Tabelle*. Wenn alle diese Aussagen (1–6 der *Tabelle*) mit Ja beantwortet werden, ist davon auszugehen, dass es sich um eine gut betreute seltene Krankheit handelt, bei der aktuell keine zusätzlichen Fördermassnahmen im Sinne der nationalen Strategie notwendig sind.

Je mehr Nein-Antworten hingegen vorliegen, desto eher handelt es sich um eine vernachlässigte seltene Krankheit und umso mehr sind die davon betroffenen Patientinnen und Patienten auf Unterstützung angewiesen.

Politisches

Im Jahr 2010 haben Nationalrätin Ruth Humbel und im Jahr 2011 Nationalrat Gerhard Pfister ein Postulat an den Bundesrat eingereicht. Dabei ging es um die Entwicklung einer nationalen Strategie zur Verbesserung der gesundheitlichen Situation von Menschen mit seltenen Krankheiten. Beim zweiten Postulat ging es darum, prüfen zu lassen, ob die teure Behandlung in solchen Härtefällen von den Krankenversicherungen zu übernehmen sei. Weiter wurde die Interessengemeinschaft «seltene Krankheiten» (IGSK) unter dem Vorsitz von NR Ruth Humbel gegründet. Mit dabei ist unter anderen Proraris, eine Organisation, die an die 50 Patientenvereinigungen und Supportgruppen für verschiedene seltene Krankheiten unterstützt. Weiter sind auch Vertreter der Pharmaindustrie, der Universitätsspitäler und der Kantonspitäler St. Gallen und Aarau dabei. Die Interessensgruppe



Abbildung 3: ... heute auflösbar dank modernster Gensequenzanalyse

seltener Krankheiten hat Fakten gesammelt, aber auch politischen Druck aufgebaut. Das Bundesamt für Gesundheit erarbeitete in der Folge ein Konzept, welches als nationales Konzept für seltene Krankheiten vom Bundesrat im September 2014 akzeptiert wurde. Dieses Konzept umfasst 19 Massnahmen, verteilt auf sieben verschiedene Kategorien, darunter Bildung von Referenzzentren, Verbesserung der Information, Verbesserung der Aus- und Fortbildung, Patientenunterstützung, Kostenübernahme, Forschung und Nachhaltigkeit. Bei der Umsetzung dieser 19 Massnahmen sind verschiedene Players beteiligt, darunter vorab das BAG, aber auch die GDK, die grossen Spitäler, die Patientenorganisationen, die SAMW und der Schweiz. Nationalfonds. Ende des ersten Quartals 2015 wurde vom BAG auch der Zeitplan zur Erledigung der 19 Massnahmen dem Bundesrat vorgelegt.

Zukunft

Dank neuen Diagnostikmethoden, insbesondere Next Generation Sequencing (NGS), wird es künftig möglich sein, auch seltene Krankheiten rasch und kosteneffizient zu diagnostizieren und eine eindeutige Diagnose zu stellen. So lassen sich die seltenen Fälle bündeln und die Entwicklung vom Genotyp zum Phänotyp studieren, neue Medikamente austesten und Begleitmassnahmen etablieren. Weiter wird sich auch die gegenwärtig herrschende finanzielle Unsicherheit klären, das heisst, mit klaren Spielregeln und verlässlichen Vereinbarungen die derzeit herrschende Willkür der Krankenkassen eindämmen lassen. Durch Schaffung von Referenzzentren, besserer Information (z.B. www.orphanet.org) in medizinischen Fachgesellschaften und Fachbereichen sowie optimierte Aus- und Weiterbildung werden sich die Irrwege der betroffenen Patienten verkürzen und entsprechend griffige Massnahmen umsetzen lassen.

Interessenkonflikte: keine in Zusammenhang mit diesem Artikel.

Tabelle: Gut betreute seltene Krankheiten versus vernachlässigte seltene Krankheiten

	JA	NEIN
1. Die Krankheit wird in der Regel im Frühstadium erkannt.		
2. Es gibt ein klar definiertes und einfach zugängliches diagnostisches Prozedere.		
3. Es existiert eine etablierte, spezifische Therapie, die von der Krankenversicherung vergütet wird.		
4. Die Expertise zur Behandlung der Krankheit ist weit verbreitet oder in einem Referenzzentrum beziehungsweise in mehreren Referenzzentren verfügbar.		
5. Der Bedarf an supportiver Therapie, Rehabilitation und psychosozialer Therapie ist gedeckt.		
6. «Burden of Disease» bei behandelter Krankheit ist klein.		