



↑ Diskutant*innen des Pendulums mit Moderator Ulrich Tilly (von links nach rechts: Falkenburg, Heitmann, Tilly, Thun, Grüters-Kieslich)



Pendulum: Patientenzentrierung und zukunftsorientierte Versorgung für seltene Erkrankungen – Ein dringender Appell für Veränderung

Seltene Erkrankungen mögen selten sein, doch die Zahl der Betroffenen ist beachtlich: In Deutschland leben etwa vier Millionen Menschen¹, mit einer der über 6.000 bekannten seltenen Erkrankungen. Europaweit sind es sogar 30 Millionen². Die Versorgungssituation dieser Patient*innen ist jedoch oft unzureichend und stellt eine große Herausforderung für das Gesundheitssystem dar. Die Chiesi-Veranstaltung „Pendulum“ fand am 26. November 2024 statt und brachte unterschiedliche Akteur*innen aus dem Gesundheitswesen an den Tisch, um gemeinsam Lösungsansätze für eine patientenzentrierte und zukunftsorientierte Versorgung zu erarbeiten – darunter Prof. Dr. Anette Grüters-Kieslich, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung, Prof. Dr. Sylvia Thun, Direktorin für Digitale Medizin und Interoperabilität an der Charité, sowie die Bundestagsabgeordnete Linda Heitmann von Bündnis90/ Die Grünen und Stefanie Falkenburg, Leiterin der Geschäftseinheit Rare Diseases bei der Chiesi GmbH.

Lange Odysseen bis zur Diagnose – Ein unhaltbarer Zustand

Stefanie Falkenburg verdeutlichte in ihrem einleitenden Vortrag sogleich die Dringlichkeit des Handelns. Sie betonte die langen und belastenden Diagnostikzeiten, die Betroffene durchleben: Durchschnittlich vergehen vier Jahre bei Kindern und sogar acht Jahre bei Erwachsenen, bis die korrekte Diagnose gestellt wird, weil die Symptome vielfältig sind und seltene Erkrankungen zu wenig Aufmerksamkeit erfahren. „Die Patient*innen werden von Arzt zu Arzt weitergereicht. Dabei ist ein Großteil der seltenen Erkrankungen erblich bedingt und äußert sich bereits im Kindesalter. Das kann so nicht weitergehen“, kritisierte Falkenburg. →

¹ Bundesgesundheitsministerium: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen.html>

² Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V.: https://www.achse-online.de/de/die_achse/Seltene-Erkrankungen.php



Die Patient*innen werden von Arzt zu Arzt weitergereicht. Dabei ist ein Großteil der seltenen Erkrankungen erblich bedingt und äußert sich bereits im Kindesalter. Das kann so nicht weitergehen.

Stefanie Falkenburg,
Director Rare Diseases,
Chiesi Deutschland

Prof. Dr. Sylvia Thun,
Ärztin und Ingenieurin für biomedizinische Technik, Charité Berlin, hielt einen Vortrag zum Thema „Relevanz der Datenverfügbarkeit der seltenen Erkrankungen“.



Strukturelle Probleme im Gesundheitssystem – Nicht an der Erkenntnis, an der Umsetzung hapert es

Die Herausforderungen in der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen sind jedoch nicht allein durch Initiativen einzelner Unternehmen zu bewältigen. Prof. Dr. Grüters-Kieslich, Vorstandsvorsitzende der Eva Luise und Horst Köhler Stiftung, beleuchtete die strukturellen Probleme im deutschen Gesundheitssystem. Sie kritisierte die chronische Unterfinanzierung und die kurzen Finanzierungshorizonte der bestehenden Zentren für seltene Erkrankungen. „Das führt zu Problemen bei der Anwerbung qualifizierter Fachärzt*innen und zu einer hohen Personalfuktuation, da viele Ärzte*innen keine gesicherte Zukunftsperspektive in der Versorgung von Patient*innen mit seltenen Erkrankungen sehen“, erklärte Prof. Dr. Grüters-Kieslich.

Ein weiteres gravierendes Problem sei die mangelnde Umsetzung bereits vorhandener Erkenntnisse. Das vom Innovationsfonds des Gemeinsamen Bundesausschusses geförderte Projekt TRANSLATE-NAMSE (2017–2020) hat erfolgreich innovative Versorgungskonzepte erprobt, darunter IT-gestützte Koordination zwischen Zentren, transdisziplinäre Patientenlotsen und standortübergreifende Fallkonferenzen mit modernster Genomdiagnostik. Die Ergebnisse waren vielversprechend: Bei einem Drittel der Teilnehmer*innen konnte eine gesicherte Diagnose gestellt werden, und die Diagnosestellung erfolgte im Durchschnitt innerhalb eines halben Jahres – also um ein Vielfaches schneller als bisher.

Trotz der Empfehlung des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Übernahme dieser Neuerungen in die Regelversorgung (April 2022) hapert es aber weiter an der Umsetzung. →

Zwar gibt es einige Selektivverträge, viele der Zentren verfügen aber weiterhin nicht über eine geeignete Finanzierung zur Umsetzung der Maßnahmen. In einigen Bundesländern gibt es immerhin Zentrumszuschläge, welche aber bei weitem nicht alle Finanzierungsbedarfe abdecken.

Die Bedeutung von Patientenlotsen – Unterstützung im komplexen Versorgungssystem

Prof. Dr. Grüters-Kieslich hob die besondere Bedeutung der interdisziplinären Patient*innenlotsen hervor: „Patient*innen mit seltenen Erkrankungen sind starke Menschen. Aber wir muten Ihnen zu viel zu. Sie dürfen im komplexen Dschungel der Versorgungsangebote nicht allein gelassen werden und brauchen sowohl ärztliche als auch psychologische und sozialrechtliche Unterstützung.“ Patient*innenlotsen können Betroffenen helfen, sich im Gesundheitssystem zurechtzufinden und die für sie passende Versorgung zu erhalten.

Digitalisierung und Register – Chancen für die Zukunft nutzen

Die Digitalisierung bietet enorme Chancen für die Verbesserung der Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen. „Die Verfügbarkeit von Daten, ihre Vernetzung und Auswertung mittels künstlicher Intelligenz werden die medizinische Versorgung und Forschung grundlegend verändern,“ erklärt Prof. Dr. Sylvia Thun, Direktorin für Digitale Medizin und Interoperabilität an der Charité.

Für kaum eine andere Patient*innengruppe ist die Vernetzung von Daten in Registern so relevant wie für Patient*innen mit seltenen Erkrankungen. Aufgrund der Seltenheit der Erkrankungen sind Daten aus der klinischen Versorgung für die Forschung zu seltenen Erkrankungen in der Regel nicht nutzbar. Die Vernetzung von Daten in Registern ist dadurch die Voraussetzung für aussagekräftige klinische und epidemiologische Studien, die Qualitätssicherung der Versorgung und die Verbesserung der Diagnostik. Zudem ermöglichen Register die Vernetzung von Patient*innen mit bestimmten seltenen Erkrankungen untereinander.



Patient*innen mit seltenen Erkrankungen sind starke Menschen. Aber wir muten Ihnen zu viel zu. Sie dürfen im komplexen Dschungel der Versorgungsangebote nicht allein gelassen werden und brauchen sowohl ärztliche als auch psychologische und sozialrechtliche Unterstützung.

Prof. Dr. med. Annette Grüters-Kieslich,
Kinderärztin und Endokrinologin,
Vorstandsvorsitzende der Eva-Luise und
Horst Köhler Stiftung

Umso dramatischer ist es, dass es bisher kein zentrales Register zur Erfassung seltener Erkrankungen gibt.

Das sich aktuell in der Pilotphase befindende Nationale Register für Seltene Erkrankungen NARSE soll diese Lücke schließen. Viele in der Vergangenheit begonnene Register konnten nach einer Projektförderung aufgrund mangelnder Finanzierung durch öffentliche Mittel nicht weitergeführt werden. „Medizinische Register dürfen nicht länger als nettes Beiwerk, sondern müssen als konstitutives Element des Gesundheitssystems gesehen werden“, fordert Prof. Dr. Grüters-Kieslich. Entsprechend muss die Finanzierung von medizinischen Registern insbesondere im Bereich Seltener Erkrankungen langfristig gesichert werden. →



Linda Heitmann, Bundestagsabgeordnete von Bündnis90/Die Grünen, hebt ebenfalls die Bedeutung der Digitalisierung hervor: „Die Digitalisierung leistet heute schon einen riesigen Beitrag für Patient*innen, um sich miteinander zu vernetzen. Wir müssen in der Politik nun die gesetzlichen Grundlagen dafür schaffen, dass wir auch die Daten besser vernetzen und so bessere Therapien entwickeln können“. Nachdem das im Koalitionsvertrag der Ampelregierung vorgesehene Registergesetz nun nicht mehr umgesetzt werden wird, bleibt dies eine der großen Herausforderungen für die nächste Bundesregierung.

Chiesi setzt auf die Patient Journey – Bedürfnisse erkennen und Lebensqualität verbessern

Chiesi Rare Diseases hat sich der Mission verschrieben, das Leben von Menschen mit seltenen Erkrankungen mit einer optimalen Versorgung zu verbessern und ihnen ein selbstbestimmtes Leben zu ermöglichen. In enger Zusammenarbeit mit Betroffenen und Patient*innenorganisationen schaut sich Chiesi dabei die Patient Journey, den gesamten Lebensweg betroffener Personen, an, um neuralgische Punkte und zentrale ungedeckte Bedürfnisse zu identifizieren. Daraus erwachsen wertvolle Ideen zur Verbesserung der Lebensqualität von Menschen mit seltenen Erkrankungen. Patient*innen mit lysosomalen Speicherkrankheiten beispielsweise sind häufig auf Infusionstherapien angewiesen. Die notwendigen wöchentlichen oder zweiwöchentlichen Arztbesuche schränken jedoch die Teilnahme am normalen Alltagsleben ein. Chiesi hat dazu beigetragen, Heimtherapien zu unterstützen und somit die Belastungen für Patient*innen mit lysosomalen Speicherkrankheiten in ihrem Alltag wesentlich zu verringern.

Die Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen muss dringend verbessert werden. Es bedarf einer konzertierten Aktion von Politik, Gesundheitssystem und Pharmaunternehmen, um die bestehenden Hürden zu überwinden und eine patientenzentrierte und zukunftsorientierte Versorgung zu gewährleisten. Die Veranstaltung „Pendulum“ der Chiesi GmbH hat gezeigt, dass Lösungsansätze existieren – nun gilt es, diese konsequent umzusetzen.

Linda Heitmann,
Politikerin und Mitglied
des Deutschen Bundestages für
Bündnis 90/Die Grünen

Ansprechpartner

Benjamin Azadi
b.azadi@chiesi.com



Bilder von der
Veranstaltung finden Sie
über diesen QR-Code