

NACH DER BUNDESTAGSWAHL

Kernforderungen zur Verbesserung der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen

März 2025

Seltene Erkrankungen stellen in ihrer Vielfalt eine große Herausforderung dar – und bieten gleichzeitig die Chance, die Medizin nachhaltig weiterzuentwickeln. In Deutschland sind über vier Millionen Menschen betroffen, die häufig lange Diagnosewege und unzureichende Therapiemöglichkeiten durchlaufen. Familienangehörige sind oft stark in Pflege und Betreuung eingebunden, sodass die Auswirkungen weit über die direkt Betroffenen hinausreichen.

Die Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen ist daher kein Nischenthema, sondern ein zentrales Anliegen für die Zukunft der Medizin. Sie kann als Modell für die Präzisionsmedizin und ein vernetztes, zukunftsfähiges Gesundheitswesen dienen, das letztlich allen zugutekommt.

In Sorge um die Zukunft der Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen wurden verschiedene Positionspapiere zur Situation der Betroffenen im deutschen Gesundheitssystem erarbeitet. Diese analysieren unterschiedliche Aspekte und zeigen zentrale Handlungsbedarfe auf. Im Kontext der Maßnahmen des Nationalen Aktionsplans für Seltene Erkrankungen, von denen einige bereits umgesetzt wurden und andere noch ausstehen, haben sich die Verfasserinnen und Verfasser verschiedener Papiere auf einige Kernbotschaften geeinigt.

Die folgenden Positionen werden von [Aspire4Rare](#) – eine Initiative der UCB Pharma GmbH, von [change4RARE](#) – eine Initiative der Alexion Pharma Germany GmbH, von der [Ipsen Pharma GmbH](#) sowie der [Eva Luise und Horst Köhler Stiftung](#) unterstützt.

ZENTRALE BOTSCHAFT

In unserem solidarischen Gesundheitssystem müssen weitere Grundlagen dafür geschaffen werden, dass insbesondere auch Menschen mit Seltenen Erkrankungen besser als bisher an den Fortschritten in der Medizin teilhaben können. Dazu müssen jetzt gezielte Maßnahmen zur Verbesserung der Versorgung sowie zur Förderung von Forschung und Innovation ergriffen werden.

Kernforderungen:

- 1. Koordination von Maßnahmen stärken**

Ein regelmäßiger, Stakeholder übergreifender Dialog zur Koordination von Maßnahmen in Versorgung und Forschung muss durch das Nationale Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen institutionalisiert werden. Dies erfordert eine nachhaltige Organisation durch eine Geschäftsstelle und Ansprechpartner für die Politik.
- 2. Versorgungsstrukturen sichern**

Die strukturierte Versorgung in spezialisierten Zentren muss durch eine gesicherte Finanzierung gewährleistet werden. Dies ist essenziell, um eine effiziente und qualitativ hochwertige Diagnostik und Therapie sicherzustellen.
- 3. Förderliche Rahmenbedingungen und Anreize für Forschung und Entwicklung gewährleisten**

Das europäische Fördersystem für translationale Forschung zu Seltene Erkrankungen muss gestärkt werden. Dabei sollte die EU-Marktexklusivität für zugelassene Arzneimittel für „ultra rare orphans“ verlängert werden. Ebenso muss die Durchführung klinischer Studien in Deutschland beschleunigt und entbürokratisiert werden, um die Entwicklung neuer Therapien voranzutreiben.
- 4. Patientenzugang zu Orphan Drugs nachhaltig sichern**

Ein Erhalt der Orphan Drug-Regelung im nationalen Nutzenbewertungsverfahren ist notwendig, um den schnellen und umfassenden Zugang zu Orphan Drugs zu sichern. Ebenso braucht es eine Anpassung der Evidenzanforderungen an Arzneimittel für spezifische Therapiesituationen wie die der angeborenen, oft ultra-seltenen Erkrankungen.
- 5. Digitale Transformation nutzen**

Die Potenziale der digitalen Datenerfassung müssen für Versorgung, Forschung und Innovation genutzt werden. Dazu gehören der Aufbau eines Nationalen Patientenregisters für Seltene Erkrankungen sowie die Nutzung der elektronischen Patientenakte.
- 6. Früherkennung ausbauen**

Die Früherkennung behandelbarer Erkrankungen muss verbessert werden. Dazu gehören ein erweitertes Neugeborenen-Screening und eine verstärkte Sensibilisierung für Seltene Erkrankungen im gesamten Gesundheitswesen.
- 7. Patientenbeteiligung und Selbsthilfe stärken**

Patientinnen und Patienten müssen aktiv in Forschung und Versorgung eingebunden werden. Ihre Beteiligung soll gestärkt und als wertvoller Bestandteil des medizinischen Fortschritts anerkannt werden.