

## Antrag

der Fraktion der CDU/CSU

### **Betroffene und Selbsthilfe stärker unterstützen – Erforschung, Diagnosestellung und Versorgung von Menschen mit Seltenen Erkrankungen verbessern**

Der Bundestag wolle beschließen:

I. Der Deutsche Bundestag stellt fest:

Betroffene von Seltenen Erkrankungen (SE) werden häufig als die „Waisen der Medizin“ bezeichnet. Eine bedrückende Formulierung, die deutlich macht, welchen enormen Herausforderungen die Patientinnen und Patienten sowie deren Angehörige ausgesetzt sind. Die Erkrankungen mögen im Vergleich zu den sogenannten Volkskrankheiten selten sein – in ihrer Zahl sind sie jedoch nicht zu vernachlässigen. Das Spektrum der SE erstreckt sich über Gendefekte und Krebserkrankungen bis hin zu Erkrankungen des Herzkreislauf- sowie des Nervensystems und schließen sehr häufig weitere physische, psychische und kognitive Beeinträchtigungen mit ein ([www.elhks.de/liste-seltene-erkrankungen/](http://www.elhks.de/liste-seltene-erkrankungen/)).

Weltweit leiden rund 300 Millionen Menschen an einer SE. Während es in der Europäischen Union rund 30 Millionen Menschen sind, leben allein in Deutschland mehr als 4,5 Millionen Betroffene, davon ist der Großteil im Kindes- oder Jugendalter ([www.elhks.de/seltene-erkrankungen/uebersicht-seltene-erkrankungen/](http://www.elhks.de/seltene-erkrankungen/uebersicht-seltene-erkrankungen/)). Da es zu vielen fehlerhaften oder überhaupt keinen Diagnosen kommt, ist davon auszugehen, dass die Dunkelziffer erheblich ist. Inkludiert man sowohl die (pflegenden) Angehörigen, Familienmitglieder oder auch Bekannte aus dem näheren Umfeld steigert sich die Zahl um ein Vielfaches und erhöht den Kreis derjenigen, die direkt und indirekt von SE betroffen sind, auf rund 20 Prozent der Bevölkerung ([www.achse-online.de/de/was\\_tut\\_ACHSE/pdf/Bundestagswahl\\_2021/Kurzversion\\_ACHSE\\_Forderungen\\_2021.pdf](http://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/pdf/Bundestagswahl_2021/Kurzversion_ACHSE_Forderungen_2021.pdf)). In Europa gelten Erkrankungen als selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Personen betroffen sind. Rund 8.000 SE sind bekannt, wobei jedes Jahr neue Erkrankungen hinzukommen und folglich den Betroffenenkreis weiter vergrößern ([www.vfa.de/de/arzneimittel-forschung/seltene-erkrankungen/was-sind-seltene-erkrankungen/](http://www.vfa.de/de/arzneimittel-forschung/seltene-erkrankungen/was-sind-seltene-erkrankungen/)).

Menschen mit SE sind oft auf sich allein gestellt und fallen aufgrund der enormen Komplexität der Erkrankungen durch das Raster des Gesundheitssystems. SE sind oft von einer systemischen Ausprägung gekennzeichnet, was dazu führt, dass Patientinnen und Patienten eine umfassende und spezialisierte Versorgung benötigen. Häufig ist diese von den bestehenden Vergütungssystemen unseres Gesundheitssystems nicht adäquat abgebildet. Verschiedene Faktoren führen zu einer nachteiligen Versorgungssituation für Betroffene und zu Ratlosigkeit bei den Angehörigen. Darüber hinaus führt fehlende Kenntnis der Ärzteschaft und des medizinischen Personals dazu, dass eine Diagnose durchschnittlich erst nach mindestens 5 Jahren gestellt wird ([www.uniklini-](http://www.uniklini-)

kum-dresden.de/de/das-klinikum/universitaetscentren/zentrum-fuer-medizinische-informatik/zentrum/professur-fuer-medizinische-informatik-1/seltene-erkrankungen#:~:text=So%20wurde%20festgestellt%2C%20dass%20Patient, Deutschland%20zun%C3%A4chst%20Fehldiagnosen%20kommuniziert%20bekommen). Häufig kommt es zu einer langjährigen Ärzteodyssee, eine massive Belastung für Menschen mit SE. Bedauerlicherweise sind zum aktuellen Zeitpunkt nur wenige SE heilbar ([www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen#:~:text=%C3%9Cber%2070%20Prozent%20der%20Seltenen,und%20die%20Erkrankung%20weiter%20erforschen](http://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/praevention/gesundheitsgefahren/seltene-erkrankungen#:~:text=%C3%9Cber%2070%20Prozent%20der%20Seltenen,und%20die%20Erkrankung%20weiter%20erforschen)). In den meisten Fällen handelt es sich um eine medizinische Behandlung der Symptome und der Begleiterkrankungen, nicht aber um einen Prozess, an dessen Ende die endgültige Heilung steht. Diese Situation führt bei vielen Patientinnen und Patienten zu Perspektiv- und Hoffnungslosigkeit.

Die Tatsache, dass zu vielen SE wissenschaftlich-fundierte Wissen fehlt, ist für die Betroffenen unerträglich. Es gibt immer noch zu wenige Behandlungs- und Therapiemöglichkeiten. Deren Erforschung muss weiter vorangetrieben werden, denn Forschen hilft heilen. Wichtige Partner sind hierfür die pharmazeutische Industrie, die Zentren für Menschen mit SE sowie spezialisierte Kliniken und medizinische Einrichtungen, aber auch die Selbsthilfe. Das Dilemma eines diesbezüglich anreizfreien, wenig lukrativen Marktes sowie unzureichender Forschungsförderung begünstigt die Entwicklung und Erprobung von Arzneimitteln für Menschen mit SE nicht ([www.tagesschau.de/wissen/gesundheit/forschung-seltene-krankheiten-101.html](http://www.tagesschau.de/wissen/gesundheit/forschung-seltene-krankheiten-101.html)). Im Gegenteil: Das beschlossene GKV-Finanzstabilisierungsgesetz hat durch verschiedene Maßnahmen dazu geführt, dass Arzneimittelhersteller noch weniger Anreize in der Entwicklung und Produktion von sogenannten Orphan Drugs sehen ([www.achse-online.de/de/was\\_tut\\_ACHSE/stellungnahmen/230830-Stellungnahme-ACHSE-zur-Evaluation-FinStG.php](http://www.achse-online.de/de/was_tut_ACHSE/stellungnahmen/230830-Stellungnahme-ACHSE-zur-Evaluation-FinStG.php)). Es braucht daher ein Zusammenspiel aller Akteure im Gesundheitswesen, um mittel- und langfristige Verbesserungen zu erzielen. Dies bezieht auch die EU-Ebene mit ein, da insbesondere mit der Orphan-Drug-Verordnung wichtige Anreize gesetzt worden, die durch das geplante EU-Pharmapaket nicht konterkariert werden dürfen.

Selbsthilfeorganisationen übernehmen immer mehr Aufgaben und Verantwortung im deutschen Gesundheitswesen. Insbesondere Menschen mit chronischen Erkrankungen oder Behinderungen finden Lösungsansätze zur Gesundheitserhaltung, Problembewältigung und Gesundheitsförderung in der Selbsthilfe. Patientinnen und Patienten inklusive ihrer Angehörigen werden durch eigene Recherche und viel Erfahrungsaustausch mit anderen Betroffenen zu Expertinnen und Experten auf dem Gebiet ihrer Erkrankung. Dieses Wissen birgt ein enormes Potenzial, das gefördert und genutzt werden muss, um auf den Verbesserungsbedarf in der Versorgung sowie in der Erforschung für SE aufmerksam zu machen. Gerade die Selbsthilfeorganisationen und -gruppen verfügen über ein weites Netzwerk und praktisches Wissen, das im Zusammenspiel mit der Ärzteschaft sowie den Leistungserbringern und der Forschung zu Verbesserungen beitragen kann.

Wichtige Schritte, darunter vor allem die Entwicklung des Nationalen Aktionsplans (NAMSE, 2013), sind gegangen worden; klare Forderungen wurden formuliert. Jedoch braucht es neben einem klaren Bekenntnis des gesamten Gesundheitswesens auch ein politisches Zeichen an alle Betroffenen, deren Angehörige sowie das medizinische Personal. Menschen mit SE sind weder allein, noch dürfen sie in unserem Gesundheitswesen verloren gehen.

- II. Der Deutsche Bundestag fordert daher die Bundesregierung im Rahmen der zur Verfügung stehenden Haushaltsmittel auf,
1. die Forschung im wissenschaftlichen Bereich sowie die Entwicklung von Arzneimitteln langfristig intensiv zu fördern und zu unterstützen, um die Wissensgenerierung sowie Bereitstellung von Arzneimitteln sicherzustellen;
  2. Patenschaftsmodelle zwischen akademischer Forschung und der pharmazeutischen Industrie zu unterstützen, indem das Bundesministerium für Gesundheit sowie das Bundesministerium für Bildung und Forschung zusammen mit den jeweiligen Ministerien der Länder zu einem Runden Tisch einladen;
  3. einen aktualisierten Forschungsbericht, angelehnt an den aus dem Jahr 2009, zu erarbeiten und diesen zeitnah zu veröffentlichen;
  4. zu prüfen, inwiefern die Verwendung von Orphan Drugs bzw. Off-Label-Use-Arzneimitteln leichter genehmigt bzw. die Zulassung dieser Medikamente beschleunigt werden kann, dies schließt eine Anpassung des diesbezüglichen AM-NOG-Verfahrens mit ein;
  5. das Neugeborenen-Screening auszuweiten und auf die vielen Möglichkeiten im Rahmen der Diagnostik von SE hinzuweisen; hierzu kann eine spezialisierte Kommission beim Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA) zielführend sein;
  6. SE und deren Forschungsförderung in möglichst allen von Ministerien geförderten Konzepten und Projektvorhaben zu inkludieren; allen voran im BMBF-geförderten Aufbau eines Zentrums für Kinder- und Jugendgesundheit;
  7. die Selbstverwaltung aufzufordern, ihre Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter über die besonderen Bedürfnisse von Menschen mit SE zu informieren und durch Weiterbildungsangebote die Sensibilität zu erhöhen;
  8. in Kooperation mit der Selbstverwaltung einen Weg zu finden, den oftmals hohen Kostendruck auf Betroffene durch eine hohe Eigenbeteiligung an Therapie- und Diagnostikzahlungen zu mindern;
  9. das Konzept der „Case Manager“ in Zusammenarbeit mit der Selbstverwaltung einzuführen, um Betroffenen den Zugang zu systemkompetenten und unterstützenden Personen zu geben;
  10. die besondere Bedeutung von SE bei Kindern und Jugendlichen anzuerkennen und das Leben dieser jungen Menschen im Sinne einer besseren Teilhabe und Inklusion zu verbessern; hierfür können beispielsweise Schulgesundheitsfachkräfte ein Weg sein. Gleichzeitig aber auch die Transition zur Erwachsenenmedizin zu begleiten und auch für Erwachsene weiterhin die entsprechende spezielle fachärztliche Versorgung zu ermöglichen; hierzu ist eine regelmäßige Überprüfung der entsprechenden Leitlinien und gesetzgeberischen Vorgaben notwendig;
  11. die Veröffentlichung von Patientenpfaden zu verfolgen, um nicht-spezialisierten Ärztinnen und Ärzten eine Orientierungshilfe in der Versorgung von Menschen mit SE zu bieten;
  12. die Zentren-Finanzierung weiterzuentwickeln, indem keine einzelnen Zuschläge mehr verhandelt werden müssen, um so eine spezialisierte und patientenorientierte Versorgung flächendeckend zu gewährleisten;
  13. die Zentrenstruktur in Zusammenarbeit mit den Bundesländern weiter auszubauen, um mehr Anlaufstellen zu schaffen; beispielsweise auch durch die Aufnahme der Zentren in die Krankenhausplanung und eine entsprechende Berücksichtigung bei der anstehenden Reform der Krankenhausstrukturen;
  14. die Selbsthilfe konkret zu unterstützen, indem beispielsweise Pauschalförderungen ermöglicht und hohe bürokratische Hürden aus dem Vereins-Präventions- und Ehrenamtsgesetz abgebaut werden;

15. bei der Überarbeitung der Approbationsordnung für Ärzte (ÄApprO) in Zusammenarbeit mit dem Medizinischen Fakultätentag SE in den Curricula der zukünftigen Ärztinnen und Ärzte präsenster vorkommen zu lassen;
16. die öffentliche Aufmerksamkeit für SE sowie deren Betroffene durch breitangelegte Informationskampagnen in Zusammenarbeit mit der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) zu steigern;
17. Gesetzesvorhaben, die die Digitalisierung des Gesundheitswesens betreffen, noch stärker voranzutreiben, um Anwendungen, wie zum Beispiel die elektronische Patientenakte (ePA) oder den Einsatz künstlicher Intelligenz (KI), auch im Sinne der Betroffenen von SE besser wirksam werden zu lassen;
18. Gesetzesvorhaben, die die Nutzung von Forschungs- und Patientendaten betreffen, ebenso im Sinne der Betroffenen von SE schneller voranzubringen;
19. ein nationales Patientenregister aufzubauen, um Patientendaten strukturiert zu sammeln, sowie
20. die weiteren Prozesse zum Health-Technology-Assessment-(HTA-)Verfahren engmaschig zu begleiten und neben einer starken Patientenbeteiligung auch die Interessen von Menschen mit SE einfließen lassen.

Berlin, den 4. Juni 2024

**Friedrich Merz, Alexander Dobrindt und Fraktion**