Seltene Erkrankungen sind häufig

Rund vier Millionen Menschen in Deutschland leben mit einer der etwa 8.000 seltenen Erkrankungen. Jede einzelne ist selten, gemeinsam sind sie ein relevantes Versorgungsthema. In-vitro-Diagnostik kann diese Erkrankungen sichtbar machen, Diagnosewege verkürzen und den Zugang zu gezielter Versorgung eröffnen.



VALUE OF DIAGNOSTIC INFORMATION

In der EU gelten Erkrankungen als selten, wenn weniger als fünf von 10.000 Menschen betroffen sind. Ein Großteil dieser Erkrankungen hat einen genetischen Ursprung und rund 75 Prozent betreffen Kinder. Für Ärztinnen und Ärzte ist es häufig schwierig, eine seltene Erkrankung zu erkennen. Einige Krankheitsbilder sind so außergewöhnlich, dass sie den Ärzten in ihrer gesamten beruflichen Laufbahn möglicherweise nie begegnen. Hinzu kommt, dass viele seltene Erkrankungen mit unspezifischen Symptomen beginnen, die auch bei häufigen Krankheiten auftreten. Für die Betroffenen bedeutet das oft eine jahrelange Suche nach der richtigen Diagnose. Das ist besonders belastend für Familien, wenn bereits Kinder erkranken.

Eine Diagnose schafft Gewissheit und eröffnet Perspektiven

Insbesondere genetische Labordiagnostik kann krankheitsverursachende Veränderungen im Erbgut sichtbar machen und so den Weg zur richtigen Diagnose verkürzen. Für die Betroffenen ist die Diagnose ein Wendepunkt. Endlich wissen sie, woran sie erkrankt sind. Die jahrelange Unsicherheit hat ein Ende und es eröffnen sich neue Möglichkeiten. Ärztinnen und Ärzte können den wahrscheinlichen Krankheitsverlauf besser einschätzen, Behandlungen gezielter auswählen und besondere gesundheitliche Risiken frühzeitig berücksichtigen.
Eine gesicherte Diagnose ermöglicht zudem den Zugang zu spezialisierten Zentren, geeigneten Versorgungsangeboten und gegebenenfalls klinischen Studien. Genetische Befunde können auch

Value of Diagnostic Information (VODI) beschreibt den Mehrwert, den die In-vitro-Diagnostik (IVD) für Patienten, Ärzte, das Gesundheitssystem und die Gesellschaft schafft. IVD liefert zeitnahe, präzise und patientenspezifische Informationen, die bis zu 70 Prozent aller klinischen Entscheidungen beeinflussen – und das bei weniger als zwei Prozent der Gesundheitsausgaben. Damit ermöglicht die Diagnostik bessere Behandlungsergebnisse, eine frühere Krankheitserkennung, eine effizientere Versorgung und erhebliche Einsparungen für das System.

für Familienangehörige wichtige Informationen liefern, beispielsweise bei Fragen zur Familienplanung. Für die Betroffenen selbst schafft das Wissen um ihre Erkrankung eine Grundlage für persönliche Entscheidungen, soziale Absicherung und die weitere Lebensplanung. Noch stehen nicht für alle seltenen Erkrankungen spezifische Therapien zur Verfügung. Doch auch ohne Heilungsmöglichkeit besitzt eine zutreffende Diagnose großen Wert. Und auch wenn Behandlungsmöglichkeiten bestehen, bedeutet dies nicht zwangsläufig Heilung. Eine zutreffende Diagnose besitzt deshalb unabhängig von einer Heilungsmöglichkeit großen Wert. Sie kann unnötige Untersuchungen und ungeeignete Behandlungsversuche vermeiden und ermöglicht es, Betreuung und Therapie gezielt auf das jeweilige Krankheitsbild abzustimmen.

Seltene Erkrankungen brauchen besondere Diagnostika

Die Seltenheit der Erkrankungen stellt nicht nur die medizinische Versorgung vor besondere Herausforderungen. Das gilt auch für die Entwicklung und Bereitstellung der benötigten Diagnostika. Leiden nur wenige Menschen an einer bestimmten Krankheit, werden entsprechend wenige Tests benötigt. Diesem geringen Bedarf stehen häufig erhebliche Aufwendungen für Entwicklung, Leistungsbewertung und Zulassung gegenüber. Solche Diagnostika werden als Orphan-IVD bezeichnet. Für sie sind besondere regulatorische Verfahren von Bedeutung, die den kleinen Patientengruppen Rechnung tragen, ohne Abstriche bei Sicherheit und Qualität zu machen. Die Europäische Kommission hat im Rahmen der laufenden Überarbeitung der europäischen IVD-Verordnung spezielle Regelungen für Orphan-IVD vorgeschlagen. Dazu gehören die Begutachtung durch Expertengremien, vorrangige Bewertungsverfahren und Möglichkeiten, bestimmte bereits verfügbare Diagnostika weiterhin auf dem Markt zu halten.

Fazit

Damit schließt sich der Kreis: So selten einzelne Erkrankungen sind, so unverzichtbar ist die dafür benötigte Labordiagnostik. Ihr Wert bemisst sich nicht an der Zahl der durchgeführten Tests, sondern an den Informationen, die sie für die Versorgung der betroffenen Menschen liefert.

DAFÜR SETZT SICH DER VDGH EIN

- → **Mehr Aufmerksamkeit für Menschen mit Seltenen Erkrankungen**
  Der VDGH engagiert sich mit seinen Mitgliedsunternehmen im Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE).
- → **Diagnostische Information anerkennen**
  Auch bei nicht heilbaren Erkrankungen schafft eine gesicherte Diagnose Gewissheit, kann Fehlversorgung vermeiden und Versorgung gezielter steuern.
- → **Orphan-IVD verfügbar halten**
  Der europäische Rechtsrahmen muss kleinen Patientenkohorten Rechnung tragen und einen verhältnismäßigen Zugang für Orphan-IVD sichern.
- → **Genommedizin verankern**
  Das Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V sollte ausgeweitet und verstetigt werden. Genomische, klinische und Labordaten sollten nach einheitlichen Standards datenschutzkonform für Versorgung und Forschung nutzbar sein.