

Seltene Erkrankungen brauchen starke Rahmenbedingungen

PBC im Fokus

Seltene Erkrankungen betreffen zwar wenige Menschen, stellen jedoch das Gesundheitssystem vor erhebliche Herausforderungen. Die Primär biliäre Cholangitis (PBC) ist beispielhaft für die komplexen Anforderungen, die seltene Erkrankungen mit sich bringen. Gleichzeitig erfordert sie eine individuelle Betrachtung, da sie spezifische Besonderheiten und Versorgungsbedarfe mit sich bringt – denn die PBC betrifft überwiegend Frauen.¹ Ziel dieses Positionspapiers ist es, Bewusstsein für die Notwendigkeit gesundheitspolitischer Maßnahmen im Bereich der seltenen Erkrankungen zu schaffen, Forschung zu stärken, Versorgung konkret zu verbessern und Patient:innen mit PBC Sichtbarkeit zu verleihen.

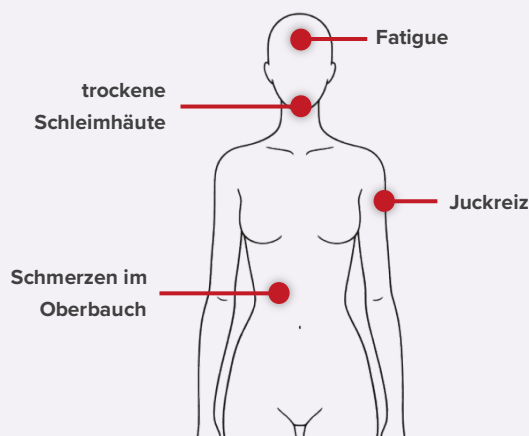
Was ist die Primär biliäre Cholangitis (PBC)?

Die Primär biliäre Cholangitis (PBC) ist eine seltene, chronische Autoimmunerkrankung der Leber. Das körpereigene Immunsystem greift dabei die Epithelzellen der kleinen Gallengänge in der Leber an, was zu Entzündung, Gallenstau und schließlich zu Vernarbung des Lebergewebes (Fibrose, als Ergebnis zur Zirrhose) führen kann.² Die medizinische Ursache ist bislang unklar. Die Erkrankung wird in der Regel im fünften Lebensjahrzehnt diagnostiziert und betrifft in 90% der Fälle Frauen.³ In Europa sind schätzungsweise 15 von 100.000 Menschen betroffen.⁴

PBC beginnt häufig schleichend und bleibt zunächst ohne Symptome. Typische Beschwerden

sind unspezifisch. Unter anderem können Juckreiz, trockene Schleimhäute, Fatigue und Oberbauchschmerzen in Verbindung mit erhöhten Leberwerten auftreten. Im Spätstadium drohen

Typische Beschwerden bei der PBC



¹ Deutsche Leberhilfe e.V. <https://www.leberhilfe.org/lebererkrankungen/pbc/> (2025).

² Herta, T. & Beuers, U. (2019). Autoimmunassoziierte Gallenwegserkrankungen. Diagnostische und therapeutische Herausforderungen. Radiologe, 50, 348-356.

³ Sebode, M. et al. (2025). Update der S3-Leitlinie „Seltene Lebererkrankungen (LeiSe LebEr) – Autoimmune Lebererkrankungen von der Pädiatrie bis zum Erwachsenenalter“ (Version 3.0, AWMF-Registernummer 021-027). Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS). https://register.awmf.org/assets/guidelines/021-027a1_S3_Seltene-Lebererkrankungen-autoimmun-Paediatrie-bis-Erwachsene-LeiSe-LebEr_2026-02.pdf

⁴ Hüttemann, D. (17.09.2024). Diskussion um Nutzen-Risiko-Verhältnis. <https://www.pharmazeutische-zeitung.de/diskussion-um-nutzen-risiko-verhaeltnis-150002/>

schwerwiegende Komplikationen wie Leberzirrhose, Krebs oder Leberschäden, die eine Transplantation nötig machen.² Da die Erkrankung nicht heilbar ist, zielt die Therapie darauf ab, das Fortschreiten zu verlangsamen, Folgeschäden zu verhindern und die Lebensqualität zu erhalten.

In der Erstlinientherapie wird die Einnahme von Ursodeoxycholsäure (UDCA) empfohlen. In einigen Fällen führt die Einnahme von UDCA jedoch zu keinem oder nicht ausreichendem Ansprechen. In diesen Fällen muss die Therapie auf eine meist zusätzlich verabreichte Zweitlinientherapie eskaliert werden. Seit September 2024 und Februar 2025 sind zwei neuartige PPAR-Agonisten als Zweitlinientherapie erhältlich. Bei optimaler Versorgung und optimalem Ansprechen auf die Therapie besteht für Betroffene ein sehr geringes Risiko für die langfristige Entwicklung eines Leberversagens oder einer Leberzirrhose.⁵ Es bestehen jedoch immer noch Versorgungslücken – mit vermeidbaren gesundheitlichen Folgen für die Patient:innen.

Betroffene mit PBC werden noch nicht optimal versorgt

Für viele Betroffene beginnt nach den ersten Anzeichen eine lange Zeit der Ungewissheit, bevor sie schließlich die Diagnose PBC erhalten. Häufige Fehldiagnosen, Bagatellisierungen und eine diagnostische Odyssee sind die Regel, da ihre Symptome teilweise unspezifisch sind und insbesondere die Beschwerden bei Frauen mittleren Alters häufig der Menopause zugewiesen werden.⁶ Typischerweise lassen sich bei einer PBC Antimitochondriale Antikörper (AMA) in Kombination mit erhöhten Werten der alkalischen Phosphatase (AP) feststellen. Der AP-Wert gilt als zentraler Marker sowohl für die Diagnose als auch für die Therapiekontrolle und den Therapieverlauf. Ein dauerhaft erhöhter AP-Wert deutet darauf hin, dass eine fortschreitende cholestatische Leberschädigung vorliegt.³ Die Bestimmung der alkalischen Phosphatase ist kostengünstig⁷ und sollte routinemäßig erfolgen, wenn Frauen über Symptome wie Müdigkeit, Juckreiz, trockene Schleimhäute oder Oberbauchschmerzen berichten.

Die aktuelle S3-Leitlinie fordert eine Überprüfung des Therapieansprechens auf UDCA 6 bis 12 Monate nach Therapiebeginn – und bei Nichtansprechen konsequenterweise die Einleitung der Zweitlinientherapie.³ Knapp 40% aller Patient:innen erhalten jedoch eine zu geringe UDCA-Dosierung, und nur knapp 40% der Patient:innen, die nicht hinreichend auf UDCA ansprechen, eine Zweitlinientherapie. Ein relevanter Anteil der PBC-Patienten in Deutschland wird nicht in akademischen, spezialisierten Zentren, sondern in nicht-akademischen Einrichtungen wie privaten Praxen oder nicht-universitären Krankenhäusern behandelt. Hinweise aus der Versorgungsforschung zeigen signifikante Unterschiede in der Versorgungsqualität zwischen diesen Versorgungsstufen.⁸

Das ist besonders problematisch, da eine Zweitlinientherapie nur von einem entsprechend erfahrenen Facharzt initiiert werden sollte³ und zudem viele Patient:innen regelmäßig berichten, dass außerhalb der fachärztlichen Versorgung viel Unwissen bezüglich der PBC herrscht. Gleichzeitig

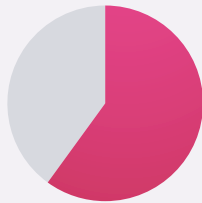
⁵ Corpechot, C., Charzoullières, O., Poupon, R. (2011). Early primary biliary cirrhosis: biochemical response to treatment and prediction of long-term outcome. *J Hepatol* 55 (6), 1351-1367. DOI: [10.1016/j.jhep.2011.02.031](https://doi.org/10.1016/j.jhep.2011.02.031)

⁶ Sinnecker, H. „PBC-Betroffene müssen mit ihren Beschwerden ernst genommen werden“. Seltene Erkrankungen Mediaplanet Deutschland. <https://www.seltenkrankheiten.de/krankheitsbilder/pbc-betroffene-muessen-mit-ihren-beschwerden-ernst-genommen-werden/>

⁷ Vgl. Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ).

⁸ Wiegand, J., Franke, A. et al. (2024). Sub-optimal therapy of patients with primary biliary cholangitis (PBC) in the real-life setting of the German PBC cohort. *Z Gastroenterol* 62 (11), 1931-1934. doi: [10.1055/a-2382-7720](https://doi.org/10.1055/a-2382-7720)

klagen Patient:innen über mangelnde Facharzt-Termine.⁹ Für eine leitliniengerechte Versorgung von PBC-Patient:innen braucht es ein verbindliches Überweisungsmanagement mit früher Anbindung an spezialisierte Leberzentren und eine strukturelle Verbesserung der fachärztlichen Versorgung.



Fast 60% aller Patient:innen, die nicht hinreichend auf die Erstlinientherapie ansprechen, bekommen **keine** Zweitlinientherapie.⁸

Die Orphan Drug-Regelung ist ein Erfolgsmodell

Mit der Einführung neuer PPAR-Agonisten in den Jahren 2024/25 stehen für die Zweitlinientherapie nun wirksame Medikamente zur Verfügung.¹⁰ Dies ist das Ergebnis einer langfristig ausgerichteten Arzneimittelpolitik, die durch gezielte Anreizstrukturen in Forschung, Entwicklung und Versorgung die Entstehung innovativer Therapien für seltene Erkrankungen ermöglicht hat.

Die Entwicklung und Verfügbarkeit von Orphan Drugs – Therapien gegen seltene Erkrankungen – ist für Betroffene von herausragender Bedeutung. Seit dem Jahr 2000 schafft die EU-Orphan Drug Designation verbesserte Rahmenbedingungen für die Entwicklung und Verfügbarkeit solcher Arzneimittel. Voraussetzung ist, dass die Therapie entweder die erste für die spezifische Indikation ist oder einen klaren klinischen Zusatznutzen („significant benefit“) gegenüber dem bisherigen Therapiestandard zeigt. Ohne diese Rahmenbedingung wäre die Entwicklung und Vermarktung von Orphan Drugs aufgrund der extrem kleinen Fallzahlen und der damit einhergehenden langen und aufwändigen Forschung wirtschaftlich unattraktiv. In Deutschland entfällt für Orphan Drugs bis zu einem Jahresumsatz von 30 Mio. Euro die frühe Nutzenbewertung im AMNOG, da der Zusatznutzen mit der Orphan-Designation bereits durch die EMA attestiert wurde.

Die Orphan Drug-Regelung hat sich als politisches Erfolgsmodell erwiesen. Deutschland gehört in Europa zu den Ländern mit dem umfassendsten und schnellsten Zugang zu zugelassenen Orphan Drugs.¹¹ Um weiterhin Forschung und Entwicklung in seltenen Indikationsgebieten zu fördern und Versorgung zu verbessern, muss das AMNOG auch weiterhin stabile regulatorische Rahmenbedingungen sicherstellen. Auch in bereits versorgten Indikationen – wie der PBC – bleibt kontinuierliche Forschung wichtig. Nicht alle Patient:innen sprechen auf verfügbare Therapien an, außerdem können Medikamente im Langzeitverlauf ihre Wirkung verlieren. Jede neue Therapieoption kann deshalb lebensverändernd sein.

⁹ PBC-News. Zusammenfassung der Tour-Veranstaltung in Regensburg (2025).

¹⁰ Jamal et. Al. (2025). Second-Line Therapies in Primary Biliary Cholangitis: A Comparative Review of Obeticholic Acid, Fibrates, Seladelpar, and Elafibranor. *Biomedicines* 13(10). doi: 10.3390/biomedicines13102335.

¹¹ EFPIA & IQVIA (2025). Patients W.A.I.T. Indicator 2024 Survey. <https://efpia.eu/media/oeganukm/efpia-patients-wait-indicator-2024-final-110425.pdf>

Für eine systematische Einbindung von Patient:innen

Betroffenen von seltenen Erkrankungen und PBC im Speziellen fehlt es häufig an kollektiver Sichtbarkeit. Selbsthilfegruppen kämpfen um Ressourcen, politische Interessenvertretung wird meist ehrenamtlich getragen. Gleichzeitig sind zu viele Patient:innen gesundheitlich stark eingeschränkt und haben nicht die nötigen Ressourcen, um dieses Ehrenamt zu stemmen. Starke Patient:innenstimmen sind zentral, um Versorgungslücken zu erkennen und zu schließen. Es braucht deshalb eine dauerhafte und verlässliche finanzielle Unterstützung für Selbsthilfe und Advocacy-Initiativen.

Jetzt handeln: Versorgungslücken schließen und Patient:innen stärken

Um die Situation der Betroffenen mit PBC nachhaltig zu verbessern, müssen Versorgung und Therapiezugang verbessert werden. Dazu gehört, dass eine leitliniengerechte Behandlung bereits in der Primärversorgung fest verankert und standardisierte Überweisungswege zu spezialisierten gastroenterologischen und hepatologischen Zentren etabliert werden. Versorgungsdefizite und Verzögerungen bei der Einleitung von Zweitlinientherapien müssen vermieden werden. Darüber hinaus sollte eine breite Palette an Therapieoptionen zur Verfügung stehen, um individuelle Behandlungsstrategien zu ermöglichen. Die bestehenden Regelungen für Orphan Drugs muss deshalb erhalten und gezielt weiterentwickelt werden. Ebenso ist die Stärkung der Patient:innenvertretung sowie die nachhaltige Unterstützung von Selbsthilfe- und Advocacy-Initiativen dringend notwendig.

PBC steht exemplarisch für die Herausforderungen, mit denen Menschen mit seltenen Erkrankungen konfrontiert sind. Nur durch gezielte politische Maßnahmen und den Erhalt sinnvoller Anreize können Versorgung und Innovation im Sinne der Betroffenen verbessert werden. Mit konsequenter Förderung und Unterstützung lassen sich bestehende Versorgungslücken schließen – und so die Lebensqualität und Zukunftsperspektiven der Patient:innen spürbar verbessern.



Gilead Sciences ist ein Biopharmaunternehmen, das seit über 30 Jahren innovative Therapien und Arzneimittel entwickelt, um Patient:innen im Kampf gegen lebensbedrohliche Erkrankungen zu helfen. Zu den Indikationsfeldern von Gilead Sciences gehören HIV/Aids, Hepatitis C, Onkologie sowie neue oder wiederkehrende Infektionskrankheiten wie Ebola oder das Zika-Virus.



Kite Pharma ist ein Unternehmen von Gilead Sciences und seit rund zehn Jahren eines der führenden Unternehmen in der Entwicklung von Zelltherapien.

