

Seltene Erkrankungen

Maßnahmen für eine bessere Versorgung von vier Millionen Menschen in Deutschland

Februar 2025

Hintergrund

Weltweit gibt es derzeit rund 8.000 seltene Erkrankungen. Allein in Deutschland sind circa 4 Millionen Menschen von einer dieser Krankheiten betroffen¹. Rund 80% der seltenen Erkrankungen sind genetisch bedingt. Die überwiegende Mehrzahl verläuft chronisch mit schweren Einschränkungen im Alltag und der Lebensqualität sowie deutlich verkürzter Lebenserwartung. Seltene Erkrankungen stellen somit nicht nur eine enorme Belastung für Patient:innen sowie ihre Familien und Angehörige dar, sondern haben auch erhebliche sozioökonomische Auswirkungen.

Im internationalen Vergleich belegt Deutschland in puncto Zugang und Verfügbarkeit von Arzneimitteln zur Behandlung von seltenen Erkrankungen (sogenannte Orphan Drugs bzw. OD) seit Jahren den Spitzenplatz (Marktverfügbarkeit 2024: 90 Prozent)². Dieser Erfolg beruht auf einem effektiven Zusammenspiel unterschiedlicher Akteure des Gesundheitssystems: Wissenschaft, Patient:innenorganisationen, Politik, Ärzteschaft, Kliniken sowie forschenden Arzneimittelherstellern.

Die gute Verfügbarkeit ist aber nicht zuletzt auch eine Folge der förderlichen und gut austarierten politischen Rahmenbedingungen der letzten Jahrzehnte. Die Einführung der europäischen Orphan-Drugs-Verordnung im Jahr 2000 (EG 141/2000) sowie der Orphan-Drugs-Regelungen im deutschen Arzneimittelmarktneuordnungsgesetz (AMNOG) 2011 brachten viele Verbesserungen in einem lange stark vernachlässigten Bereich³. Bis heute wurden rund 250 Orphan Drugs gegen mehr als 130 Krankheiten in der EU zugelassen.

Zentrale Handlungsfelder & Maßnahmen

Auf EU- und Bundesebene wurde das klare Ziel formuliert, Therapien auch für die verbleibenden 95% der seltenen Erkrankungen ohne Behandlungsoption zu entwickeln. Zur Erreichung dieses Ziels sind langfristig zuverlässige regulatorische und wirtschaftliche Rahmenbedingungen essenziell. Revisionsvorhaben im Bereich Orphan Drugs – wie aktuell im Zuge der geplanten AMNOG-Reform und dem EU-Pharmapaket diskutiert – würden durch Änderungen u.a. in der Preisgestaltung und der Nutzenbewertung zu einer deutlichen Verschlechterung von Investitions- und Forschungsanreizen für Unternehmen führen und könnten so die Versorgung gefährden. Diese Befürchtungen werden auch von der Patient:innenseite betont:

„Menschen mit seltenen Erkrankungen wünschen sich, dass nach ihren Erkrankungen geforscht und für sie Arzneimittel entwickelt werden. Hierfür brauchen wir nicht nur die Errungenschaften der universitären Forschung, sondern auch das Know-how und das Engagement der pharmazeutischen Industrie. Dazu muss es für sie wirtschaftlich interessant sein, Arzneimittel für diese Erkrankungen zu entwickeln.“ (ACHSE, 2024⁴)

Seltene Erkrankungen treten häufiger auf, als es auf den ersten Blick erscheint: In Deutschland leben rund 4 Millionen Menschen mit einer seltenen Erkrankung, in Europa 30 Millionen. Im Schnitt vergehen 5 Jahre bis zur richtigen Diagnose.

Noch immer warten viele Patient:innen mit seltenen Erkrankungen auf eine Therapie. Damit weitere Behandlungsoptionen verfügbar werden, müssen die bestehenden Rahmenbedingungen weiterentwickelt werden.

¹ Vgl. Verband forschender Arzneimittelhersteller (vfa) - [Link](#)

² Vgl. Verband forschender Arzneimittelhersteller (vfa) - [Link](#)

³ Vgl. Verband forschender Arzneimittelhersteller (vfa) - [Link](#)

⁴ Vgl. ACHSE-Positionspapier zur Bundestagswahl 2021 - [Link](#)

Jede Reform sollte darauf abzielen, Innovationen zu fördern und Patient:innen einen möglichst schnellen Zugang zu neuen wirksamen und qualitativ hochwertigen Behandlungsoptionen zu ermöglichen. Um dieses Ziel zu erreichen ist es notwendig, in der neuen Legislaturperiode einen systematischen Ansatz für die kommenden Dekaden zu entwickeln, der folgende Punkte in den Blick nimmt:

- Die Versorgung der Patient:innen mit seltenen Erkrankungen muss auch in der aktuell schwierigen finanziellen Situation der GKV gesichert werden. Dazu müssen geeignete Mechanismen entwickelt werden, aber vor allem darf die im SGB V verankerte, lange bewährte OD-Regelung im AMNOG nicht in Frage gestellt werden.
- Gute Versorgung hat zur Bedingung, dass auch in Zukunft viele Unternehmen in diesen Bereich investieren und die Forschung und Entwicklung an neuen innovativen Arzneimitteln vorantreiben. Sie müssen über geeignete Anreize dazu motiviert bleiben. Hierzu zählen u.a. die Streichung des mit dem GKV-Finanzstabilisierungsgesetz eingeführten Kombinationsrabatts oder Anpassungen der mit dem GKV-FinStG abgesenkten OD-Umsatzschwelle sowie der dahinter liegenden Berechnungsmethodik⁵.
- Regulatorik, wie das AMNOG und die frühe Nutzenbewertung, muss die Besonderheiten und speziellen Herausforderungen von Orphan Drugs abbilden und entsprechend weiterentwickelt werden (bspw. im Bereich der Evidenzanforderungen). Nur so wird es möglich werden, den medizinischen Fortschritt auch in Zukunft in Nutzenbewertung und Erstattung bestmöglich abzubilden.
- Der frühzeitige Marktzugang in Deutschland ist ein Versorgungsvorteil, der weiter gesichert werden muss. Zudem muss sichergestellt werden, dass Deutschland seinen Spitzenplatz im internationalen Versorgungsranking auch in Zukunft halten kann.

Für nachhaltige Verbesserungen ist es notwendig, den bestehenden und belegbar wirkungsvollen Rechtsrahmen über einen offenen Dialog mit allen involvierten Akteuren weiterzuentwickeln. Hierzu steht die pharmazeutische Industrie in der kommenden Legislaturperiode bereit.

Die richtigen Rahmenbedingungen für Orphan Drugs zu schaffen, ist eine Frage von Gerechtigkeit und Solidarität und nicht ausschließlich von Effizienz. Die Entwicklung und Herstellung von Orphan Drugs dienen einem gesellschaftlich und politisch erwünschten Ziel, nämlich die medizinische Versorgung kleiner vulnerabler Patient:innenengruppen zu verbessern.

Zielbestimmung Koalitionsvertrag

„Wir werden die Versorgung im Bereich der seltenen Erkrankungen stärken. Dazu werden wir die Rahmenbedingungen für die Entwicklung von und den Zugang zu Arzneimitteln zur Behandlung von seltenen Erkrankungen prüfen und weiter verbessern.“

DEU-NP-0225-80002

⁵ Vgl. Arbeitsgemeinschaft Therapie Seltene Erkrankungen (ATSE) - [Link](#)