

**Unterrichtung**  
durch die Bundesregierung

Vorschlag für eine Empfehlung des Rates für eine europäische Maßnahme im Bereich  
seltener Krankheiten

KOM(2008) 726 endg.; Ratsdok. 15776/08

Übermittelt vom Bundesministerium für Wirtschaft und Technologie am 18. November 2008 gemäß § 2 des Gesetzes über die Zusammenarbeit von Bund und Ländern in Angelegenheiten der Europäischen Union vom 12. März 1993 (BGBl. I S. 313), zuletzt geändert durch das Föderalismusreform-Begleitgesetz vom 5. September 2006 (BGBl. I S. 2098).

Die Kommission der Europäischen Gemeinschaften hat die Vorlage am 12. November 2008 dem Bundesrat zugeleitet.

Die Vorlage ist von der Kommission am 12. November 2008 dem Generalsekretär/Hohen Vertreter des Rates der Europäischen Union übermittelt worden.

Das Europäische Parlament, der Europäische Wirtschafts- und Sozialausschuss und der Ausschuss der Regionen werden an den Beratungen beteiligt.

Hinweis: vgl. Drucksache 414/97 = AE-Nr. 971696  
und Drucksache 797/98 = AE-Nr. 982901

Vorschlag für eine

## EMPFEHLUNG DES RATES

### für eine europäische Maßnahme im Bereich seltener Krankheiten

DER RAT DER EUROPÄISCHEN UNION –

gestützt auf den Vertrag zur Gründung der Europäischen Gemeinschaft, insbesondere auf Artikel 152 Absatz 4 Unterabsatz 2,

auf Vorschlag der Kommission<sup>1</sup>,

nach Stellungnahme des Europäischen Parlaments<sup>2</sup>,

nach Stellungnahme des Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschusses<sup>3</sup>,

nach Stellungnahme des Ausschusses der Regionen<sup>4</sup>,

in Erwägung nachstehender Gründe:

- (1) Seltene Krankheiten gefährden die Gesundheit der europäischen Bürger, da es sich um lebensbedrohliche oder chronische Invalidität nach sich ziehende Krankheiten mit geringer Prävalenz und hoher Komplexität handelt.
- (2) Ein Aktionsprogramm der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten<sup>5</sup>, einschließlich genetischer Krankheiten, wurde für den Zeitraum vom 1. Januar 1999 bis 31. Dezember 2003 angenommen. Nach der Definition dieses Programms beträgt die Prävalenz einer seltenen Krankheit nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen in der Europäischen Union.
- (3) Gemäß der Verordnung (EG) Nr. 141/2000 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 16. Dezember 1999 über Arzneimittel für seltene Leiden gilt ein Medikament als „Arzneimittel für seltene Leiden“, wenn es für die Diagnose, Verhütung oder Behandlung eines Leidens bestimmt ist, das lebensbedrohend ist oder eine chronische Invalidität nach sich zieht und von dem zum Zeitpunkt der Antragstellung in der Gemeinschaft nicht mehr als fünf von zehntausend Personen betroffen sind.
- (4) Heute gibt es schätzungsweise 5000 bis 8000 verschiedene seltene Krankheiten, an denen 6-8 % der Bevölkerung, d. h. 27 bis 36 Mio. Menschen in der Europäischen Union im Lauf ihres Lebens erkranken. Die meisten von ihnen leiden an weniger noch seltener auftretenden Krankheiten, die höchstens einen von 100 000 Menschen betreffen.

---

<sup>1</sup> ABl. C vom , S. .

<sup>2</sup> ABl. C vom , S. .

<sup>3</sup> ABl. C vom , S. .

<sup>4</sup> ABl. C vom , S. .

<sup>5</sup> Beschluss Nr. 1295/1999/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 29. April 1999 zur Annahme eines Aktionsprogramms der Gemeinschaft betreffend seltene Krankheiten innerhalb des Aktionsrahmens im Bereich der öffentlichen Gesundheit (1999-2003).

- (5) Aufgrund ihrer geringen Prävalenz und ihrer Besonderheit erfordern seltene Krankheiten einen globalen Ansatz, der sich auf spezielle und gemeinsame Anstrengungen zur Verhütung erheblicher Morbidität oder vermeidbarer vorzeitiger Mortalität und zur Verbesserung der Lebensqualität und des sozioökonomischen Potenzials der Betroffenen stützt.
- (6) Seltene Krankheiten bildeten eine der Prioritäten des Sechsten Rahmenprogramms der Gemeinschaft für Forschung, technologische Entwicklung und Demonstration (2002-2006); dies ist auch im neuen Siebten Rahmenprogramm der Gemeinschaft für Forschung, technologische Entwicklung und Demonstration (2007-2013)<sup>6</sup> der Fall, denn die Entwicklung neuer Diagnose- und Behandlungsmöglichkeiten für seltene Krankheiten erfordert ebenso wie die epidemiologische Erforschung dieser Krankheiten länderübergreifende Ansätze zur Erhöhung der Zahl der Patienten für jede einzelne Studie.
- (7) In ihrem Weißbuch „Gemeinsam für Gesundheit: Ein strategischer Ansatz der EU für 2008-2013“<sup>7</sup> vom 23. Oktober 2007, in dem die gesundheitspolitische Strategie der EU dargelegt wird, nennt die Kommission die Bekämpfung seltener Krankheiten als vorrangige Maßnahme.
- (8) Zur Verbesserung der Koordinierung und der Kohärenz nationaler, regionaler und lokaler Initiativen zur Bekämpfung seltener Krankheiten sollten alle einschlägigen nationalen Maßnahmen im Bereich der seltenen Krankheiten in nationale Pläne zur Bekämpfung seltener Krankheiten aufgenommen werden.
- (9) Nach der Datenbank Orphanet haben von den 5 863 bekannten seltenen Krankheiten, die klinisch identifiziert werden können, nur 250 einen Code in der bestehenden Klassifikation der Krankheiten (ICD-10). Es bedarf einer geeigneten Klassifizierung und Kodierung aller seltenen Krankheiten, damit sie in den einzelstaatlichen Gesundheitssystemen ins Bewusstsein gerückt und erkannt werden.
- (10) Die Weltgesundheitsorganisation (WHO) leitete 2007 das Verfahren zur Überarbeitung der 10. Fassung der Internationalen Klassifikation der Krankheiten ein, um auf der Weltgesundheitsversammlung 2014 die neue 11. Fassung dieser Klassifikation verabschieden zu können. Die WHO hat die Taskforce für seltene Krankheiten der Europäischen Union als Themenspezifische Beratende Gruppe für seltene Krankheiten ernannt, die zu diesem Überarbeitungsverfahren mit Vorschlägen zur Kodierung und Klassifizierung seltener Krankheiten beitragen soll.
- (11) Die Einführung einer gemeinsamen Definition seltener Krankheiten in allen Mitgliedstaaten würde den Beitrag der Europäischen Union in dieser Themenspezifischen Beratenden Gruppe enorm stärken und die Zusammenarbeit auf Gemeinschaftsebene im Bereich seltener Krankheiten erleichtern.
- (12) Im Juli 2004 wurde eine hochrangige Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung<sup>8</sup> eingesetzt, die Sachverständige aus allen Mitgliedstaaten zusammenführt, um über praktische Aspekte des Zusammenwirkens zwischen den

---

<sup>6</sup> <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:L:2006:412:0001:0041:EN:PDF>

<sup>7</sup> Siehe [http://ec.europa.eu/health/ph\\_overview/strategy/health\\_strategy\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_overview/strategy/health_strategy_en.htm)

<sup>8</sup> Als Reaktion auf den Reflexionsprozess auf hoher Ebene nahm die Kommission eine Mitteilung über die Patientenmobilität und die Entwicklungen der gesundheitlichen Versorgung in der Europäischen Union (KOM (2004) 301 vom 20. April 2004) an und richtete einen Mechanismus für die Fortsetzung der in der Mitteilung vorgestellten Arbeit ein.

einzelstaatlichen Gesundheitssystemen in der EU zu beraten. Eine der Arbeitsgruppen dieser hochrangigen Gruppe konzentriert sich auf europäische Referenznetze für seltene Krankheiten<sup>9</sup>. Es wurden einige Grundsätze erarbeitet, wie beispielsweise ihre Rolle bei der Bekämpfung seltener Krankheiten, und einige Kriterien, die solche Netze erfüllen sollten. Die Netze sollten außerdem als Forschungs- und Wissenszentren dienen, Patienten aus anderen Mitgliedstaaten behandeln und erforderlichenfalls die Verfügbarkeit von Einrichtungen zur Folgebehandlung sicherstellen.

- (13) Der gemeinschaftliche Mehrwert europäischer Referenznetze ist bei seltenen Krankheiten besonders hoch wegen der Seltenheit dieser Erkrankungen, die sowohl eine begrenzte Anzahl von Patienten als auch begrenzte Erfahrungswerte innerhalb eines einzigen Landes bedingt. Es ist deshalb von überaus großer Bedeutung, auf europäischer Ebene Expertenwissen zusammenzuführen, um die flächendeckende qualitativ hochwertige Versorgung der Patienten, die an seltenen Krankheiten leiden, sicherzustellen.
- (14) Im Dezember 2006 legte eine Sachverständigengruppe der Taskforce für seltene Krankheiten der Europäischen Union der hochrangigen Gruppe für das Gesundheitswesen und die medizinische Versorgung der EU einen Bericht mit dem Titel "Contribution to policy shaping: For a European collaboration on health services and medical care in the field of rare diseases"<sup>10</sup> vor. Der Bericht der Sachverständigengruppe hebt unter anderem hervor, wie wichtig es ist, Fachzentren auf nationaler und regionaler Ebene zu benennen und festzulegen, welche Rolle solche Zentren übernehmen sollten. Einige der in diesem Bericht angeregten Maßnahmen sind in die vorliegende Empfehlung eingeflossen.
- (15) Zusammenarbeit und Know-how-Transfer zwischen nationalen und regionalen Fachzentren haben sich als der effizienteste Ansatz beim Umgang mit seltenen Krankheiten in Europa erwiesen.
- (16) Die nationalen und regionalen Fachzentren sollten einen multidisziplinären Ansatz der Versorgung verfolgen, der medizinische und soziale Aspekte miteinander verknüpft, um die komplexen und vielfältigen Störungen zu behandeln, die mit seltenen Krankheiten einhergehen.
- (17) Aufgrund ihrer Besonderheiten – begrenzte Zahl von Patienten und begrenzte einschlägige Erkenntnisse und Erfahrungswerte – kann bei seltenen Krankheiten ein besonders hoher Mehrwert durch Maßnahmen auf Gemeinschaftsebene erzielt werden. Dieser Mehrwert lässt sich insbesondere durch die Zusammenführung des Wissens der in den verschiedenen Mitgliedstaaten arbeitenden Sachverständigen über seltene Krankheiten erreichen.
- (18) Deshalb ist es unbedingt erforderlich, einen aktiven Beitrag der Mitgliedstaaten bei der Erarbeitung einiger der gemeinsamen Instrumente sicherzustellen, die in der Mitteilung der Kommission über seltene Krankheiten vorgesehen sind, insbesondere europäische Referenzgutachten über Diagnostik und medizinische Versorgung sowie europäische Leitlinien für Reihenuntersuchungen der Bevölkerung. Dies sollte auch für Bewertungsberichte über den therapeutischen Mehrwert von Arzneimitteln für seltene Leiden gelten, die dazu beitragen könnten, die Preisverhandlungen auf

---

<sup>9</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/rare\\_8\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_8_en.htm)

<sup>10</sup> [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/contribution\\_policy.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/contribution_policy.pdf)

nationaler Ebene zu beschleunigen und damit die Verzögerung beim Zugang zu Orphan Drugs für Patienten mit seltenen Krankheiten zu verringern.

- (19) Laut WHO ist die aufgeklärte Mitbestimmung der Patienten eine Voraussetzung für Gesundheit; deshalb rief sie zu einer proaktiven Partnerschafts- und Selbsthilfestrategie von Patienten zur Verbesserung von gesundheitlichen Ergebnissen und Lebensqualität bei chronisch Kranken auf<sup>11</sup>. In diesem Sinne sind die Patientengruppen von entscheidender Bedeutung, sowohl was die direkte Unterstützung einzelner Patienten angeht, die mit der Krankheit leben, als auch in Bezug auf die kollektive Arbeit, die sie leisten, um die Bedingungen für die betreffenden Patienten insgesamt und für die nächsten Generationen zu verbessern.
- (20) Patienten und Patientenvertreter sollten daher in alle Phasen der Strategie- und Entscheidungsfindungsverfahren eingebunden werden. Ihre Tätigkeiten sollten in jedem Mitgliedstaat aktiv gefördert und unterstützt werden, auch finanziell.
- (21) Die Entwicklung der Forschung und der Ausbau der Infrastruktur für die gesundheitliche Versorgung im Bereich seltener Krankheiten erfordert langfristige Projekte und daher entsprechende finanzielle Anstrengungen, um ihre Nachhaltigkeit sicherzustellen. Diese Anstrengungen würden vor allem die Synergieeffekte mit anderen Projekten maximieren, die aus dem Gesundheitsprogramm (2008-2013), dem Siebten Rahmenprogramm für Forschung, technologische Entwicklung und Demonstration (2007-2013) der Gemeinschaft und ihren Nachfolgeprogrammen gefördert werden –

#### EMPFIEHLT DEN MITGLIEDSTAATEN,

1. Nationale Pläne zur Bekämpfung seltener Krankheiten zu erstellen, um auf der Grundlage von Gleichbehandlung und Solidarität für Patienten mit seltenen Krankheiten eine flächendeckende qualitativ hochwertige Versorgung, einschließlich Diagnostik, Behandlung und Arzneimittel für seltene Leiden auf ihrem gesamten Staatsgebiet sicherzustellen, und insbesondere
  - (1) bis Ende 2011 eine umfassende und integrierte Strategie in Form eines nationalen Plans zur Bekämpfung seltener Krankheiten anzunehmen, die darauf abzielt, alle einschlägigen Maßnahmen im Bereich seltener Krankheiten zu steuern und zu gliedern;
  - (2) Maßnahmen zu ergreifen, um sicherzustellen, dass alle laufenden und künftigen Initiativen auf regionaler und nationaler Ebene in ihren nationalen Plan einbezogen werden;
  - (3) im Rahmen des nationalen Plans zur Bekämpfung seltener Krankheiten eine begrenzte Anzahl von vorrangigen Maßnahmen mit konkreten Zielen, klaren Fristen, Verwaltungsstrukturen und regelmäßiger Berichterstattung festzulegen;
  - (4) die Entwicklung von Leitlinien und Empfehlungen zur Erarbeitung nationaler Maßnahmen zur Bekämpfung seltener Krankheiten durch die einschlägigen Behörden auf nationaler Ebene im Rahmen des laufenden europäischen Projekts zur Entwicklung nationaler Pläne zur Bekämpfung seltener Krankheiten (EUROPLAN) zu fördern, das zur Finanzierung aus dem Gesundheitsprogramm im Zeitraum 2007-2010 ausgewählt wurde;

---

<sup>11</sup> <http://www.euro.who.int/Document/E88086.pdf>

- (5) Bestimmungen in die nationalen Pläne aufzunehmen, mit denen für alle Patienten, die an seltenen Krankheiten leiden, auf ihrem Staatsgebiet eine flächendeckende qualitativ hochwertige Versorgung, einschließlich Diagnostik, Behandlung und Arzneimittel für seltene Leiden, sichergestellt werden soll, damit auf der Grundlage von Gleichberechtigung und Solidarität in der gesamten Europäischen Union eine flächendeckende qualitativ hochwertige Versorgung gewährleistet werden kann;
2. Angemessene Definition, Kodierung und Bestandsaufnahme seltener Krankheiten
    - (1) eine gemeinsame Definition seltener Krankheiten in der Europäischen Union einzuführen, nach der seltene Krankheiten nicht mehr als 5 von 10 000 Menschen betreffen;
    - (2) sicherzustellen, dass seltene Krankheiten angemessen kodiert werden und in allen Gesundheitsinformationssystemen auffindbar sind, was zu einer angemessenen Anerkennung der Krankheit in den nationalen Systemen der gesundheitlichen Versorgung und Krankenversicherung führt;
    - (3) aktiv zur Erstellung einer ausbaufähigen Bestandsaufnahme seltener Krankheiten in der Europäischen Union beizutragen, wie sie in der Mitteilung genannt wird;
    - (4) auf nationaler oder regionaler Ebene spezifische Krankheitsinformationsnetze, Register und Datenbanken zu fördern;
  3. Erforschung seltener Krankheiten
    - (1) laufende Forschungsprojekte und vorhandene Forschungsmittel zu ermitteln, um den aktuellen Stand der Forschung im Bereich seltener Krankheiten festzustellen;
    - (2) Bedarf an und Prioritäten für Grundlagenforschung, klinische Forschung und Übertragungsforschung auf dem Gebiet seltener Krankheiten sowie Prioritäten für Sozialforschung zu ermitteln;
    - (3) die Beteiligung nationaler Wissenschaftler und Laboratorien an Forschungsprojekten im Bereich seltener Krankheiten zu fördern, die auf Gemeinschaftsebene finanziert werden;
    - (4) in die nationalen Pläne zur Bekämpfung seltener Krankheiten Bestimmungen aufzunehmen, die auf Forschungsförderung, einschließlich Forschung im Bereich öffentliche Gesundheit und Sozialforschung, abzielen, insbesondere um Instrumente wie übergreifende Infrastrukturen und krankheitsspezifische Projekte zu entwickeln;
  4. Fachzentren und europäische Referenznetze für seltene Krankheiten
    - (1) bis Ende 2011 auf ihrem gesamten Staatsgebiet nationale oder regionale Fachzentren zu ermitteln und – sofern noch keine vorhanden sind – die Errichtung solcher Fachzentren zu fördern, insbesondere durch die Aufnahme von Bestimmungen zur Errichtung nationaler oder regionaler Fachzentren in ihre nationalen Pläne zur Bekämpfung seltener Krankheiten;
    - (2) die Beteiligung nationaler oder regionaler Fachzentren an europäischen Referenznetzen zu fördern und langfristig ausreichende öffentliche Fördermittel bereitzustellen, um deren Nachhaltigkeit und damit die Kontinuität der Patientenversorgung zu gewährleisten;

- (3) Wege der Patientenversorgung zu organisieren durch die Zusammenarbeit einschlägiger Experten innerhalb des Landes oder erforderlichenfalls aus dem Ausland; grenzübergreifende Gesundheitsversorgung, einschließlich der Patientenmobilität und Freizügigkeit von Beschäftigten und Leistungserbringern des Gesundheitswesens und Erbringung von Leistungen durch Informations- und Kommunikationstechnologien sollten unterstützt werden, wenn es für die flächendeckende spezifische Gesundheitsversorgung erforderlich ist;
  - (4) sicherzustellen, dass nationale oder regionale Fachzentren sich auf einen multidisziplinären Ansatz in der Versorgung stützen, wenn sie komplexe und vielfältige Störungen wie seltene Krankheiten behandeln, und die Verknüpfung der medizinischen und sozialen Ebenen innerhalb der Zentren zu fördern;
  - (5) sicherzustellen, dass die nationalen oder regionalen Fachzentren die vom europäischen Referenznetz für seltene Krankheiten festgelegten Standards einhalten, unter Berücksichtigung der Bedürfnisse und Erwartungen von Patienten und einschlägigen Berufsgruppen;
5. Zusammenführung des Fachwissens über seltene Krankheiten auf europäischer Ebene
  - (1) Mechanismen für die Zusammenführung des nationalen Fachwissens über seltene Krankheiten zusammen mit europäischen Partnern sicherzustellen, damit Folgendes entwickelt werden kann:
    - (a) gemeinsame Protokolle und Empfehlungen wie europäische Referenzgutachten zu Diagnoseinstrumenten, medizinischer Versorgung, Ausbildung und sozialer Versorgung;
    - (b) europäische Leitlinien für Reihenuntersuchungen der Bevölkerung und diagnostische Tests;
    - (c) Bewertungsberichte über den therapeutischen Mehrwert von Orphan Drugs auf EU-Ebene gemeinsam zu nutzen, um die Verzögerung des Zugangs zu Orphan Drugs für Patienten, die an seltenen Krankheiten leiden, zu verringern;
  - (2)
6. Mitbestimmung von Patientenverbänden
  - (1) Maßnahmen zu ergreifen, um sicherzustellen, dass Patienten und Patientenverbände in allen Phasen des Strategie- und Entscheidungsfindungsverfahrens im Bereich seltener Krankheiten gebührend angehört werden, auch hinsichtlich der Errichtung und Verwaltung von Fachzentren und europäischen Referenznetzen sowie der Ausarbeitung nationaler Pläne;
  - (2) die Tätigkeiten von Patientenverbänden zu unterstützen, wie Bewusstseinsbildung, Aufbau von Handlungskompetenzen und Schulungen, Informationsaustausch und Know-how-Transfer, Vernetzung und Hilfsangebote für sehr isolierte Patienten;
  - (3) in die nationalen Pläne zur Bekämpfung seltener Krankheiten Bestimmungen über die Unterstützung und Anhörung von Patientenverbänden gemäß den Absätzen 1 und 2 aufzunehmen;

## 7. Nachhaltigkeit

- (1) durch entsprechende Finanzierungsmechanismen die langfristige Nachhaltigkeit von Forschungseinrichtungen wie Biobanken, Datenbanken und Registern sowie von Einrichtungen der gesundheitlichen Versorgung wie Fachzentren ebenso wie von europäischen Referenznetzen für seltene Krankheiten sicherzustellen;
- (2) mit anderen Mitgliedstaaten zusammenzuarbeiten, um die Notwendigkeit der Nachhaltigkeit europaweiter Forschungsinfrastrukturen für alle Krankheiten, alle Mitgliedstaaten und die größtmögliche Zahl seltener Krankheiten zu thematisieren;
- (3) in den nationalen Plan zur Bekämpfung seltener Krankheiten Bestimmungen über die Notwendigkeit aufzunehmen, die Problematik der finanziellen Nachhaltigkeit von Tätigkeiten im Bereich seltener Krankheiten zu thematisieren;

## FORDERT DIE KOMMISSION AUF:

1. dem Europäischen Parlament, dem Rat, dem Europäischen Wirtschafts- und Sozialausschuss und dem Ausschuss der Regionen spätestens am Ende des fünften Jahres nach Annahme dieser Empfehlung einen Durchführungsbericht über diese Empfehlung anhand der von den Mitgliedstaaten bereitgestellten Informationen vorzulegen, um zu prüfen, inwieweit die vorgeschlagenen Maßnahmen wirksam sind und ob es weiterer Maßnahmen bedarf;
2. den Rat regelmäßig über die Folgemaßnahmen zur Mitteilung der Kommission über seltene Krankheiten zu unterrichten.

Geschehen zu Brüssel am

*Im Namen des Rates  
Der Präsident*