

## **Bericht über die digitale Tagung „Rare 2030“ am 23. Februar 2021 von EURORDIS**

Sabrina Schnettler; Thomas Strehl

**EURORDIS** (Rare Diseases Europe), die europäische Organisation für seltene Erkrankungen, lud am 23. Februar 2021 zur (Abschluss-)Präsentation des Projekts „**Rare 2030 – Foresight in Rare Disease Policy**“ ein. Diese fand als Online-Konferenz mit etwa 1.000 angemeldeten Teilnehmenden statt.

**EURORDIS** ist eine nicht-staatliche Allianz von Patientenorganisation, die wiederum 956 Patientenorganisationen aus 73 Ländern und mehr als **4.000 seltene Krankheiten** repräsentiert. In ihrem **Leitbild** formuliert EURORDIS, dass sie für die **Schaffung einer gesamteuropäischen Gemeinschaft** der Patientenorganisationen und Menschen, die mit seltenen Krankheiten leben, arbeitet.

Was ist Rare 2030?

**Rare 2030** ist eine vorausschauende **Studie**, die den Input einer großen Gruppe von Patienten, Praktikern und wichtigen Meinungsführern sammelt, um politische Empfehlungen vorzuschlagen, die zu einer **verbesserten Politik** und einer besseren Zukunft **für Menschen mit einer seltenen Erkrankung** in Europa führen soll. In den vergangenen zwei Jahren erarbeiteten über 250 Experten im Rahmen der Studie Empfehlungen für die nächste Dekade. Dieses Projekt wurde von den europäischen Institutionen initiiert und finanziert. Die erarbeiteten Empfehlungen münden nunmehr in konkreten Forderungen für einen **neuen Rahmen europäischer Politik im Umgang mit seltenen Erkrankungen**.

Konkret wurden im Ergebnis **acht Empfehlungen als Fahrplan bis 2030** erarbeitet, die insbesondere die Themenkomplexe Diagnose, Gesundheitsversorgung, Daten, Forschung und Pflege beinhalten. Vor dem Hintergrund der bereits erzielten Fortschritte solle der Weg fortgeführt werden, um die unerfüllten Bedürfnisse der Menschen, die mit einer seltenen Krankheit leben, zu erfüllen.

Im Rahmen der heutigen Konferenz, die im Vorfeld der vierzehnten Ausgabe des Tages der Seltenen Erkrankung am 28. Februar stattfand, wurden die **Empfehlungen** der Rare 2030 Foresight Studie **ausführlich vorgestellt**. Prominente EU-Politiker, darunter die Kommissarin

für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit, Stella Kyriakides, der französische Gesundheitsminister, Olivier Véran, der tschechische Gesundheitsminister, Jan Blatný, der Präsident des Europäischen Parlaments, David Maria Sassoli, und weitere Mitglieder des Europäischen Parlaments sowie des Europäischen Rechnungshofes sprachen auf der Konferenz.

Dies ist für uns nicht nur eine Randnotiz, sondern ein bemerkenswertes und wichtiges Zeichen: **seltene Erkrankungen werden auf europäischer Ebene wahr und ernst genommen**. Wir haben den Eindruck gewonnen, dass es sich auch nicht um eine politische „Eintagsfliege“ handelt, sondern tatsächlich ein neuer europäischer politischer Rahmen für seltene Erkrankungen geschaffen werden könnte.

Dass ein solcher Rahmen notwendig ist, dürfte den meisten Betroffenen schmerzlich bewusst sein. Wie auch auf den Internet-Seiten von EURORDIS und Rare 2030 verdeutlicht wird, hat es seit der Verabschiedung der Empfehlung des Rates für eine europäische Aktion auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten im Jahr 2009 zwar **große Fortschritte** für Menschen mit einer seltenen Krankheit in Europa gegeben, **aber die Realität ist**, dass für 30 Millionen Menschen in Europa **nach wie vor ungedeckte Bedürfnisse bestehen und die gegenwärtige Politik nicht mehr zweckmäßig** ist.

Für Menschen, die mit einer seltenen Krankheit in Europa leben,...

- ...dauert es im Durchschnitt immer noch vier Jahre, bis eine Diagnose gestellt wird,
- ...haben nur 6 % Zugang zu einer Behandlung für ihre Krankheit,
- ...sagen 52% der Patient\*innen und Betreuer\*innen, dass ihre Krankheit das tägliche Leben stark oder sehr stark beeinträchtigt.

Ein neues europäisches politisches Rahmenwerk für seltene Krankheiten sei daher notwendig, um die Fortschritte des letzten Jahrzehnts zu überbrücken und Innovationen auf der Grundlage der Bedürfnisse der Patienten zu ermöglichen. Entscheidend sei, dass dieser Rahmen...

- ...eine erneuerte, konzertierte Strategie in den Bereichen Forschung, Digitaltechnik, Gesundheitsversorgung und Sozialfürsorge zusammenbringen, die die bestehende Gesetzgebung ergänzt;

...die Umsetzung der nationalen Pläne für seltene Krankheiten mit denselben messbaren Zielen anleitet,

...kontinuierliche Investitionen auf dem Gebiet der seltenen Krankheiten sowohl auf europäischer als auch auf nationaler Ebene fördert, um sicherzustellen, dass wir den Schwung nicht verlieren.

### **Verlauf:**

Die Konferenz war in mehrere Teilabschnitte aufgeteilt:

**I. Opening Plenary**, bei der die Ergebnisse der Studie vorgestellt wurden,

**II. Parallele sog. Breakout Sessions**, bei denen auf bestimmte Erkenntnisse tiefer eingegangen wurde,

**III. Closing Plenary** mit schlussfolgernden Ausführungen und Ausblick.

**IV. Black Pearl Awards**

### **I. Opening Plenary**

Betroffene kamen hier genauso zu Wort wie Ärzte und Vertreter diverser Institutionen. Sie berichteten aus persönlicher Sicht über Schwierigkeiten, Entwicklungen in der Vergangenheit und betonten, wie **wichtig Netzwerkarbeit** sei und dass **rechtliche Rahmenbedingungen** verbessert werden müssten.

Geschilderte Rückblicke auf die häufig extrem schwierige Situation von Eltern und Kindern auf der Suche nach Diagnosen, Behandlungs- und Pflegemöglichkeiten sowie Unterstützung jeder Art dürften uns allen bekannt vorkommen. Deutlich wurde jedoch auch, dass der **Zugang zu ärztlicher Versorgung** vielfach von den **teils sehr unterschiedlichen Rahmenbedingungen** abhängt. So haben ältere Kinder noch andere Bedingungen „vorgefunden“ als heute geborene. Außerdem sind das Gesundheitssystem in den verschiedenen Ländern höchst unterschiedlich aufgebaut und die jeweilige Gesellschaft nicht weniger unterschiedlich auf Menschen mit besonderen Bedürfnissen eingestellt.

**Erklärtes Ziel ist es, künftig eine bestmögliche Versorgung und bestmögliche Standards für alle Betroffenen in allen europäischen Ländern sicherzustellen.** Ein Redner fand die treffende Formulierung, dass die Versorgung zu den Patienten reisen solle und nicht die

Patienten zur Versorgung. Es seien Fortschritte gemacht worden – insbesondere in den letzten Jahren – dennoch sei noch sehr viel zu tun.

Prof. Dr. Kate Bushby vom Institute of Human Genetics Newcastle unterstrich, wie bedeutsam die Zusammenarbeit und der jetzige Fahrplan mit konkreten Meilensteinen seien. Eine **langfristige, nachhaltige Strategie** - nicht nur kurzfristige Maßnahmen - **auf europäischer und nationaler Ebene seien unerlässlich**, weil sämtliche Maßnahmen letztlich in den Ländern umgesetzt werden müssten. Rare 2030 sei ein erster Schritt zu einer besseren Zukunft für **30 Mio. Menschen in Europa mit seltener Erkrankung** – bei ca. 750 Mio. Einwohnern stellen Menschen mit seltenen Erkrankungen somit ca. 4% der Bevölkerung.

Im Folgenden wird die Übersicht der konkreten Empfehlungen bzw. Forderungen deutlich verkürzt dargestellt. Wer Interesse an einer ausführlichen Darstellung hat, dem seien die Internet-Seiten von EURORDIS bzw. Rare 2030 ans Herz gelegt.

[http://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030\\_recommendations.pdf](http://download2.eurordis.org/rare2030/Rare2030_recommendations.pdf)

<https://www.rare2030.eu/>

## 1. Langfristige, integrierte europäische und nationale Pläne und Strategien

- ein **europäisches politisches Rahmenwerk** für seltene Erkrankungen, das von gesellschaftlicher Verantwortung und **Gleichberechtigung** geprägt ist und sich **an den Bedürfnissen der Menschen** mit einer seltenen Krankheit **orientiert**,
- **Umsetzung** konsistenter nationaler Pläne und Strategien,
- Sicherstellen großer **Investitionen** auf europäischer Ebene und durch die Regierungen, die **gerecht** auf ganz Europa **verteilt** werden, um knappe Ressourcen zu bündeln,
- Austausch und Verbreiten von **Fachwissen, Informationen** und bewährten Praktiken
- Menschen mit einer seltenen Krankheit **Zugang zu** rechtzeitiger und genauer **Diagnose** und der bestmöglichen Qualität von **Behandlung und Pflege** verschaffen, unabhängig davon, wo sie in Europa leben.

## 2. Frühere, schnellere und genauere Diagnosen

- **Verkürzung der Zeit bis zur Diagnose** - bei gleichzeitiger Vermeidung von Fehlern und negativen Folgen - was durch eine bessere Nutzung und Zugänglichkeit der derzeit

wirksamen und verfügbaren diagnostischen Testtechnologien, bewährten Verfahren und Programme erreicht werden sollte,

- Ausrichtung **neuer Technologien** und **innovativer Ansätze** an den Bedürfnissen der Patient\*innen sowie schneller und strategischer Einsatz der Technologien
- **Harmonisierung** von Standards und Programmen in ganz Europa (und darüber hinaus) zur Beseitigung von Ungleichheiten beim Zugang zur Diagnose und der anschließenden Versorgung

### 3. Zugang zu qualitativ hochwertiger Gesundheitsversorgung

- Bereitstellen politischer, finanzieller, operativer und technischer **Unterstützung auf europäischer, nationaler und regionaler Ebene**, um ein hochspezialisiertes Gesundheitssystem zu etablieren, das in Zusammenarbeit mit Patientenorganisationen und allen relevanten Interessenvertretern niemanden, der mit einer seltenen Krankheit lebt, im Unklaren über seine Diagnose, Versorgung und Behandlung lässt.

### 4. Integrierte und personenzentrierte Gesundheitsversorgung

- Umsetzen EU-weiter und nationaler Maßnahmen aller Beteiligten, die die Integration von Menschen mit einer seltenen Krankheit in die Gesellschaft und die Wirtschaft gewährleisten und es ihnen ermöglichen, ihr Leben in vollem Umfang zu leben, indem sie innovative Lösungen und Ansätze für eine **integrierte und personenzentrierte Versorgung** entlang der gesamten Lebensspanne von Menschen mit einer seltenen Krankheit umsetzen.
- EU-weite und nationale Maßnahmen müssen von allen Beteiligten ergriffen werden, um **Chancengleichheit und Zugang zum Arbeitsmarkt**, aktive Unterstützung für Beschäftigung, faire Arbeitsbedingungen, sozialen Schutz und Eingliederung sowie integrierte und personenzentrierte Langzeitpflege für Menschen mit einer seltenen Krankheit und ihre Familien zu gewährleisten.

### 5. Partnerschaft mit Patienten

- Eine allgemeine Kultur, die sich in der Politik und der Finanzierung widerspiegelt, die die sinnvolle **Beteiligung**, das **Engagement**, die **Einbindung** und die **Führung** von Menschen mit einer seltenen Krankheit **in der Forschung, der Versorgung und der Entwicklung von diagnostischen Hilfsmitteln, Behandlungen und innovativen**

**Lösungen** fördert, um den gesundheitlichen und sozialen Status, die Gesundheitsversorgung, die Autonomie, die Lebensqualität und das Wohlbefinden von Menschen mit einer seltenen Krankheit in Europa zu verbessern.

## 6. Innovative und bedürfnisangepasste Forschung und Entwicklung

- Die klinische, soziale und translationale Grundlagenforschung zu seltenen Krankheiten muss vorrangig gefördert werden. Es sollen die **Mittel für Forschung aufgestockt** werden, größere **Anreize** in vernachlässigten Bereichen (oder in Bereichen mit hohem ungedeckten Bedarf) geschaffen und die Infrastrukturen unterstützt werden, die für die Beschleunigung der Entdeckung und des Wissenserwerbs erforderlich sind.
- Die Forschung im Bereich der öffentlichen Gesundheit, der Sozialwissenschaften, der Organisation des Gesundheitswesens, der Gesundheitsökonomie und der gesundheitspolitischen Forschung muss ebenfalls gefördert werden, um sicherzustellen, dass die **Forschungsergebnisse zum Nutzen der Menschen**, die mit einer seltenen Krankheit leben, angewendet werden.

## 7. Optimierung von Daten zum Nutzen der Patienten und der Gesellschaft

- Zahlreiche Daten und Quellen sind in unterschiedlicher Qualität weit verstreut vorhanden, aber nicht zusammengeführt
- Alle europäischen **Datenquellen**, die für die Bewältigung der Herausforderungen, mit denen Menschen mit einer seltenen Krankheit konfrontiert sind, von Bedeutung sind, sollten in einem Kontinuum **zusammengeführt** werden, das epidemiologische, versorgungs-, forschungs-, lebensqualitäts- und behandlungsbezogene Daten umfasst. Sie sollten **auf globaler Ebene verknüpft** werden.
- Die gemeinsame Nutzung von Daten für Versorgung und Forschung sollte infrastruktur- und länderübergreifend optimiert werden.
- Rechtliche und ethische Richtlinien und Vorschriften sollten Praktiken fördern, die am besten zur Bewältigung dieser Herausforderungen führen und gleichzeitig internationale, nationale und regionale Gesetze und Konventionen respektieren.

## 8. Verfügbare, zugängliche und bezahlbare Behandlungen

- Etablieren **schlanker Regulierungs-, Preisgestaltungs- und Erstattungsrichtlinien**,

- Investitionen in Bereiche mit ungedecktem Bedarf, Innovationen fördern und die Herausforderungen der Nachhaltigkeit des Gesundheitssystems angehen.

## **II. Breakout-Sessions**

Im Rahmen von sieben sogenannten Breakout-Sessions konnten sich Teilnehmende in kleineren Gruppen zu unterschiedlichen Themen austauschen. Leider gab es hier technische Schwierigkeiten, so dass wir lediglich von einer Session berichten können.

### **1. Innovative and needs-led research and development**

Die auf Forschung und Entwicklung fokussierte Breakout Session wurde von drei Sprechern geleitet. Diese Sprecher und Moderatorenrunde setzte sich zusammen aus Stefano Benvenuti von der Fondazione Telethon, Catherine Berens von der DG Research and Innovation und Inês Alves als Patient Representative von der Europäischen Kommission für Health and Food Safety.

Die Breakout Sessions boten Raum, die Teilnehmer aktiv mit einzubinden. Dies umfasste – ähnlich wie im Plenary – die Chat Funktion, als auch einleitende Umfragen, um Zielgruppe und Interessensgebiete der Teilnehmer herauszufiltern. Diese ergaben beispielsweise, dass 33 Prozent aller Anwesenden selbst Patienten sind. Auch Sponsoren waren anwesend. Abgefragt wurde weiterhin die Vertrautheit mit den zuvor vorgestellten Recommendations, wobei hierbei 43 Prozent angaben, nur leicht vertraut zu sein, lediglich 7 Prozent kannten die Empfehlungen konkret. Einige der Anwesenden hatten aktiv an der Gestaltung der Recommendations im Vorfeld teilgenommen.

Die größten Herausforderungen im Bereich von Forschung und Entwicklung sind einerseits die limitierten Budgetmittel und Funder, andererseits fehlt es in 95 Prozent der Fälle an tatsächlich zugelassen Therapieformen, die die Forschung durch deren Durchführung und Studien weiter voran bringen würden.

Wichtig für größere Fortschritte sind zukünftig neben finanziellen Mitteln vor allem die Unterstützung durch entsprechende Infrastrukturen, die zur Teilung und Expansion von Wissen führen sollten. So können strategische Investitionen optimiert werden und vor allem die eh schon limitierten Ressourcen optimal genutzt werden.

Hauptfokus, auf den die Themen immer wieder zurückführten, war letztlich der „Patient im Zentrum der klinischen Forschung“ und eine Brücke zwischen Forschung und Entwicklung und Therapieformen zu schlagen.

Kritisch betrachtet wurde die Frage, inwieweit die Forschung für seltene Erkrankungen eine Priorisierung darstellen kann, so wie gefordert, als auch die Frage, WELCHE Erkrankungen in der Forschung und Entwicklung mit welchen Mitteln unterstützt werden. Da eine solche Priorisierung schwierig ist, soll insbesondere durch eine Bündelung („nicht an mehreren Ecken gleichzeitig forschen“) möglichst vielen Forschungsfeldern gerecht werden.

Der Patient im Fokus der Forschung als Erfolgsversprechen fand sich auch in der Vorstellung des DG Research Programms von Catherine Berens wieder, welches konkrete Lösungen für einzelne Betroffene („citizens“) versucht und aktiv Patienten involviert, als auch in der Vorstellung von Inês Alves Vortrag. Sie stellte nochmal deutlich dar, wie wenig Forschung selbst voranschreiten kann, ohne die Hintergründe von Patienten und Familien selbst mit einzubeziehen. Dabei sei wichtig, persönliche Umstände, Entwicklungen und Historien einzubeziehen, statt den Patienten als „Forschungsmaterial“ zu betrachten und behandeln. Sie stellte heraus, dass Forschung in verschiedene Bereiche übersetzt werden muss, kollaborativ sein muss und prioritätenfokussiert. Ausschlaggebend dafür seien eine gute Kommunikation und ein effizient geteiltes Wissensnetzwerk. Dafür empfiehlt es sich, mit verschiedenen Patientenorganisationen zusammen zu arbeiten.

Im Folgenden wurden in Kleingruppen verschiedene Diskussionen geführt, innerhalb derer konkrete Maßnahmen für die zuvor genannten Empfehlungen eruiert werden sollten. Aufgrund der kurzen Zeit- und sicherlich auch des Mediums – konnte dies nur in Teilen erfüllt werden, regte aber eine weitere Diskussion an, die die oben genannten Fokusthemen nochmal unterstrich. Einig waren sich Teilnehmer darin, dass es zwingend erforderlich sei, den Link zwischen Forschung und tatsächlicher Therapieform enger zu ziehen und dass diese beiden Themen nicht voneinander trennbar seien.

Dazu sei es konkret erforderlich, ein Rahmenwerk zu schaffen, dass es Patienten überhaupt möglich macht oder zumindest erleichtert, aktiv teilzuhaben.

Mit auf den Weg gegeben wurden weiterhin die Empfehlungen, die jeder Einzelne, ungeachtet der Zielgruppenzugehörigkeit, in seinem Alltag integrieren kann. Dazu zählt das Teilen der



Rare Disease Inhalte, Empfehlungen und Maßnahmen (online und offline), Bezugnahme im alltäglichen Leben (KollegInnen, Arbeitgeber) und die Teilnahme am Rare Disease Follow Up für 2021 und 2022.

### III. Closing Plenary

Im abschließenden Teil wurde von Seiten der Moderatorin der Versuch gewagt, ein unmittelbares Feedback zur Konferenz zu erhalten. Über die Chat-Funktion war Kommunikation zwar möglich, stellte aber keinen echten Ersatz für einen persönlichen Austausch dar.

Aus unserer Sicht hat EURORDIS mit diesem Projekt offenbar **auf höchster europäischer politischer Ebene Aufmerksamkeit** erregt und augenscheinlich Entscheidungsträger zum Handeln bewegt. Allein die Qualität der Gastredner zeigt sehr eindrucksvoll, dass das Thema seltene Erkrankungen mittlerweile offiziell diskutiert wird. Inwiefern die Empfehlungen und Forderungen tatsächlich umgesetzt werden, kann zum jetzigen Zeitpunkt niemand seriös beantworten. Aber die Chancen stehen nicht schlecht, dass sich die Rahmenbedingungen in den nächsten Jahren spürbar verbessern.

Der tschechische Gesundheitsminister formulierte sehr deutlich, dass er nicht nur auf nationaler Ebene, sondern auch im Zuge der tschechischen Ratspräsidentschaft in der zweiten Jahreshälfte 2022 auf europäischer Ebene eine Priorität auf das Thema seltene Erkrankungen legen wird. Im Übrigen wird Frankreich in der ersten Jahreshälfte 2022 die Ratspräsidentschaft innehaben, so dass es sicherlich kein Zufall – und ein gutes Zeichen – war, dass die Gesundheitsminister beider Länder heute teilnahmen.

So tragisch Corona und seine Folgen auch sind, einige der bislang nicht absehbaren Spätfolgen einer Covid-Erkrankung werden gemäß Yann Le Cam (EURORDIS) in die Kategorie seltene Erkrankung fallen. Insofern trägt möglicherweise auch die hier bestehende Aufmerksamkeit zu einer positiven Entwicklung aus Sicht Betroffener seltener Erkrankungen bei.

Alles in allem ist angesichts der sehr **konkreten strategischen Ausrichtung** und des augenscheinlichen **politischen Rückhalts** ein **optimistischer Ausblick** für Menschen mit seltenen Erkrankungen durchaus gerechtfertigt.

#### **IV. Black Pearl Awards**

Am Folgetag fand ebenfalls virtuell die Verleihung der Black Pearl Awards statt, die für herausragende Erfolge und Arbeiten innerhalb der Rare Disease Community vergeben werden. Neben der Vergabe und den Arbeiten und Projekten selbst sollen die Awards maßgeblich dazu beitragen, die Rare Disease Community bekannter zu machen. Der Auftakt der Veranstaltung wurde durch eine Rede von Avril Daly eingeleitet, Vice President von Eurordis.

Insgesamt gab es 110 Anwärter auf die Awards.

Vorge stellt wurde in dem Zuge die Rare Disease Week, die mit Spenden aus den vorigen Events umgesetzt werden konnte und den Rare Disease Day erweitert. Zusammen mit Politik und dem Austausch mit dem Europäischen Parlament wurde die Woche gestaltet.

Awards wurden vergeben an:

- 1) Trustees of AKU society für eine Therapieform für die Black Bone Disease (erstmal entdeckte genetische Erkrankung) Ziel: Gentherapie
- 2) Volunteers Award für die Osteogenesis Imperfecta Federation
- 3) Alain HOVNANIAN, Projektleiter (Forschungsprojekt) - Sponsor der Orphan-Designation
- 4) Visual und Audio Media: Noémie Sunnen-Desquiotz für den Song „Never give Up“
- 5) Written Media Award: Ana Ilic (Poetry)
- 6) Young Patient Advocat Award: Rachele Somaschini
- 7) Leadership Award: European reference network
- 8) Company awards: Crochard Therapeutics, Epihunter, Takeda
- 9) Lifetime achievement award: Milan Macek (Czech National Coordination Center for Rare Diseases)