



CrossMark

Frank Wissing¹ · Leena Bruckner-Tuderman²

¹ Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland e.V., Berlin, Deutschland

² Klinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Freiburg, Freiburg, Deutschland

Forschungsförderung im Bereich seltener Erkrankungen in Deutschland

Forschungsthemen

Die Europäische Union bezeichnet eine Erkrankung als selten, wenn weniger als fünf Personen von 10.000 betroffen sind (Prävalenz von 1:2000). Schätzungsweise gibt es 6000–8000 verschiedene seltene Erkrankungen, die alle Organsysteme betreffen können. Auch wenn jede einzelne Erkrankung sehr selten ist, zusammen genommen sind diese durchaus kein seltenes Phänomen; 6 bis 8 % der Allgemeinbevölkerung haben eine seltene Erkrankung. Allein in Deutschland gibt es schätzungsweise 4 Mio. Betroffene, und in der EU geht man von 30 Mio. Menschen aus. Die meisten seltenen Erkrankungen sind genetisch verursacht, d. h. sie beruhen auf einer Genmutation, die vererbt werden kann. Weil diese häufig sehr früh manifest werden, sind mehr als 80 % der Patienten Kinder. Damit ist der „*unmet medical need*“ sehr hoch und die Entwicklung neuartiger Therapien dringend notwendig.

Aus diesen Gründen ist die translationale Forschung an seltenen Erkrankungen von außerordentlicher Bedeutung. Die Krankheitsbilder sind komplex, und obwohl die ursächlichen Mutationen bei vielen Erkrankungen schon bekannt sind, bleiben die zellulären und molekularen Krankheitsmechanismen und der Weg von der Genmutation zum Krankheitssymptom weitgehend unbekannt. Genauso ist der spontane Krankheitsverlauf über viele Jahre (*natural history*) meistens nur ungenügend dokumentiert, um natürliche Variationen und Faktoren, die das Krankheitsbild modifizieren, zu erkennen.

Gerade diese letztgenannten Punkte sind für die Entwicklung von wissenschaftlich begründeten Therapien für seltene Erkrankungen und für die Stratifizierung von Patienten für personalisierte Medizin (welche Therapie ist optimal für wen?) essenziell und müssen genauer beforscht werden. Krankheitsmechanismen, Identifizierung von therapeutischen Zielen und erste Interventionen werden i. d. R. zunächst in Zellkulturmodellen und dann in präklinischen Studien in Tiermodellen analysiert – das Spektrum hier reicht von Gen-, RNA- oder Zelltherapie bis zu Biologika und pharmakologisch aktiven kleinen Molekülen. Hochqualitative *in vitro*- und präklinische Untersuchungen legen die Basis für die nächste Stufe, nämlich den Nachweis der Sicherheit der neuen Therapie an gesunden Probanden oder kleinen Patientenkohorten. Die *proof-of-concept*-Studien an wenigen Patienten dienen dem ersten Nachweis der Wirksamkeit. In weiteren größeren klinischen Studien wird dann die Wirksamkeit überprüft. Der Krankheitsverlauf und die Krankheitsvariationen müssen in mehrjährigen beobachtenden klinischen Studien herausgearbeitet werden. Der endgültige Transfer der Forschungsergebnisse in die Klinik geschieht erfahrungsgemäß meistens in Zusammenarbeit mit der pharmazeutischen Industrie, die für die regulatorischen Schritte und die Produktentwicklung über deutlich mehr Expertise und bessere finanzielle Möglichkeiten verfügt als die Wissenschaft.

Im nachfolgenden Abschnitt wird ein Überblick über die Möglichkeiten gegeben, eine Förderung von Forschungs-

projekten zu seltenen Erkrankungen in Deutschland zu erhalten. Auf die institutionelle Förderung wird nicht näher eingegangen.

Aktuelle Forschungsförderung in Deutschland

Eine Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen im Jahr 2013 in Deutschland konnte 1013 Projekte identifizieren, die sich in diesem Jahr in einer Projektförderung befanden [1]. Im Rahmen dieses vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) in Auftrag gegebenen Berichtes wurden – soweit möglich – alle potenziellen Projektförderer sowie Forschungseinrichtungen ermittelt und die dort gemeldeten Projekte über eine umfangreiche Stichwortliste sowie weiteren Kriterien dem Bereich der seltenen Erkrankungen zugeordnet.

Wie die **Abb. 1** zeigt, wurden die gefundenen Forschungsprojekte zu je etwa einem Drittel durch die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) bzw. das BMBF gefördert. Ein Viertel der Projekte wurde zudem durch Stiftungen, Vereine oder Selbsthilfegruppen finanziert. Auch wenn diese Zahlen zunächst nur die geförderten Projekte, nicht aber die Höhe der Finanzierung wiedergeben, so zeigt sie doch sehr augenfällig, wie immanant wichtig die Rolle der öffentlichen und auch philanthropischen Geldgeber im Bereich der seltenen Erkrankungen ist. Die Industrie betreibt hingegen, vermutlich mangels potenzieller Märkte, bislang kaum eine sichtbare Forschungs-

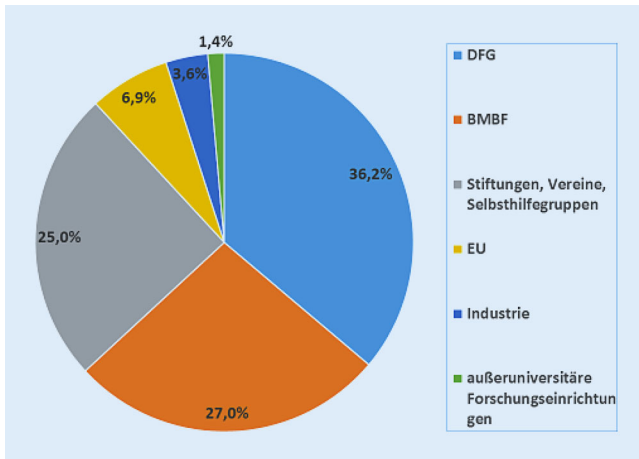


Abb. 1 ▲ Verteilung der im Jahr 2013 geförderten Projekte nach Förderorganisation/Institution (Anteile in %; Quelle: BMBF)

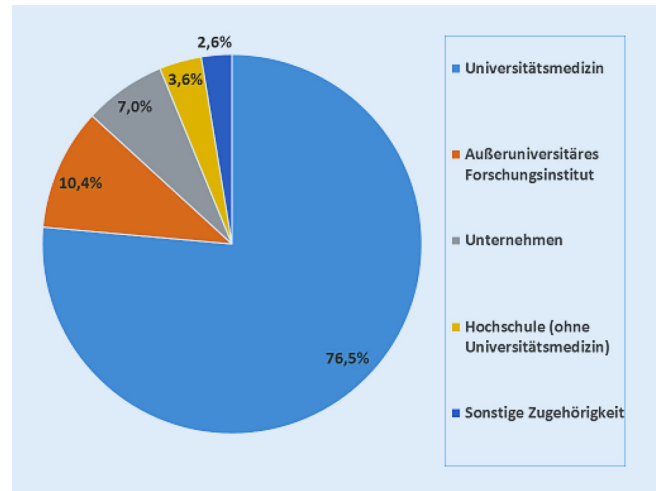


Abb. 2 ▲ Verteilung der im Jahr 2013 laufenden Fördermaßnahmen nach Zugehörigkeit der geförderten Institution (Anteile in %; Quelle: BMBF)

förderung zusammen mit akademischen Partnern.

Der Bericht veranschaulicht ebenso klar, dass die Forschung zu seltenen Erkrankungen zum größten Teil an den Universitäten stattfindet. So wurden im Jahr 2013 mehr als drei Viertel aller ermittelten Forschungsprojekte in Deutschland an universitären Einrichtungen durchgeführt (Abb. 2). Auch wenn der Bericht nur Drittmittelfinanzierungen berücksichtigt und somit Forschungsarbeiten im Rahmen der institutionellen Grundfinanzierung der Universitäten und der außeruniversitären Einrichtungen nicht erfasst, dürfte die Projektfinanzierung die wesentlichen Forschungsaktivitäten widerspiegeln.

Öffentliche Förderung durch DFG und BMBF

Die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) ist die Selbstverwaltung der deutschen Wissenschaft und wird gemeinschaftlich durch Bund und Länder finanziert. Im Jahr 2015 bewilligte die DFG Forschungsmittel in Höhe von insgesamt rund 500 Mio. Euro im Bereich Medizin. Obwohl das Förderangebot der DFG auf den ersten Blick keine spezifischen Programme für seltene Erkrankungen aufweist, werden hier dennoch die meisten Forschungsprojekte in Deutschland gefördert. Wie geht das zusammen? Wesentliches Förderprinzip der DFG ist die Möglichkeit, jederzeit und zu jedem For-

schungsthema (*bottom-up*) einen Antrag auf Finanzierung einreichen zu können. Thematische Vorgaben (*top-down*) werden dort nicht gemacht. Damit passt dieses offene Förderprinzip sehr gut zu der großen thematischen Vielfalt der seltenen Erkrankungen. Zudem entfällt bei dem am meisten genutzten Format der sogenannten Sachbeihilfe zu konkreten Fragestellungen die Notwendigkeit, größere homogene Verbünde bilden zu müssen, wie sie oftmals bei programmorientierter Förderung gefordert werden. Es gibt bislang nur wenige DFG-finanzierte Verbünde in Form von Forschergruppen oder Sonderforschungsbereichen (SFBs), die sich ganz oder mehrheitlich auf seltene Erkrankungen fokussieren. In solchen größeren Verbänden zu grundlegenden medizinischen Fragestellungen finden sich aber meiste einzelne oder mehrere Teilprojekte zu seltenen Erkrankungen. Da die Förderformate der DFG responsiv sind, d. h. auch in Zukunft dauerhaft und unabhängig von spezifischen Ausschreibungen themenoffen angeboten werden, bilden diese ein grundlegendes und verlässliches Finanzierungsangebot für Forscherinnen und Forscher in Deutschland, das es aktiv zu nutzen gilt.

Ergänzt wird dieses Angebot durch die laufende Programmförderung des BMBF. So gab und gibt es immer wieder thematische Ausschreibungen mit mehr oder weniger spezifischem Fokus auf seltene Erkrankungen. Beispielsweise

wurden seit dem Jahr 2003 insgesamt 32 krankheitsorientierte Netzwerke für seltene Erkrankungen für eine Dauer von drei bis neun Jahren durch das BMBF gefördert. Diese Verbünde verbinden Grundlagen- und Therapieforschung sowie Forschung zur Diagnostik seltener Erkrankungen mit dem Ziel, den Betroffenen zügig eine adäquate Behandlung zu ermöglichen. In der aktuellen Förderperiode werden zehn dieser Netzwerke bis zum Jahr 2019 mit insgesamt 21 Mio. Euro gefördert. Ebenso finden sich einzelne Projekte zu seltenen Erkrankungen im Rahmen breiterer Ausschreibungen, etwa zu klinischen Studien oder zur individualisierten Medizin. Im Rahmen der Deutschen Zentren für die Gesundheitsforschung, die sich schwerpunktmäßig einzelnen häufigen Volkskrankheiten widmen, gibt es in geringem Umfang auch Anknüpfungspunkte zu seltenen Erkrankungsformen.

Beide Förderorganisationen, DFG und BMBF, sind Mitglieder des Nationalen Aktionsbündnisses für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE) und stimmen ihre Förderaktivitäten über den dort verfassten Maßnahmenplan gemeinsam ab [2].

Das ERA-Net „E-Rare“

Um europaweite, grenzüberschreitende Kooperationsprojekte zu fördern, wurde im Jahr 2006 das ERA-Net „E-Rare“ gegründet. Dies ist ein Zusammenschluss

von nationalen Förderorganisationen aus über zwanzig Ländern, die jährlich multinationale Förderausschreibungen zu seltenen Erkrankungen gemeinsam anbieten. Das BMBF ist ein Gründungsmitglied dieses Förderverbundes. Seit 2014 beteiligt sich auch die DFG an den Ausschreibungen. Insgesamt sind so bislang 24 Mio. Euro an Arbeitsgruppen in Deutschland geflossen, die sich an mittelgroßen, multinationalen Forschungsverbänden beteiligen. Die Themen variieren; beispielsweise adressiert die Ausschreibung für das Jahr 2017 internationale translationale Projekte zu innovativen therapeutischen Targets bei seltenen Erkrankungen [3]. Das ERA-Net „E-Rare“ ist, wie auch das BMBF und die EU, den Prinzipien des „International Rare Diseases Research Consortium“ (IRDiRC) verpflichtet. Das gemeinsame Ziel dieses Konsortiums ist es, die Entwicklung von 200 neuen Therapien für seltene Erkrankungen und Diagnosemittel für die meisten seltenen Erkrankungen bis zum Jahr 2020 zu ermöglichen [4].

Europaweite Förderung durch die EU

Angesichts der geringen Patientenzahlen sind für die Durchführung von klinischen Studien in der Regel grenzüberschreitende Projekte erforderlich. Ebenso sind die nur wenigen Expertinnen und Experten zu bestimmten Erkrankungsformen meist über verschiedene Länder verstreut. Der grenzüberschreitenden EU-Förderung kommt daher eine ganz besondere Rolle zu. Diese wurde auch von der EU-Kommission erkannt und nicht zuletzt im großen EU-Forschungs- und Innovationsprogramm „Horizon 2020“ als eine der „Key Research Areas“ in spezifische Förderprogramme für seltene Erkrankungen umgesetzt. So wurden zwischen den Jahren 2007 und 2013 etwa 120 Gemeinschaftsprojekte in einem Umfang von 620 Mio. Euro gefördert [5]. Im Jahr 2016 wurden zehn zusätzliche europaweite Verbände mit insgesamt rund 60 Mio. Euro gefördert. Die Stärke dieser Förderung ist die Möglichkeit, Projekte wirklich grenzüberschreitend zu unterstützen, allerdings sind die Förderchan-

Bundesgesundheitsbl 2017 · 60:550–555 DOI 10.1007/s00103-017-2532-y
© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2017

F. Wissing · L. Bruckner-Tuderman

Forschungsförderung im Bereich seltener Erkrankungen in Deutschland

Zusammenfassung

Im Bereich der seltenen Erkrankungen besteht dringender Forschungsbedarf. Die Ursachen und Krankheitsmechanismen der vielzähligen und oftmals sehr heterogenen Krankheitsbilder müssen eruiert werden, nicht zuletzt auch, um Patienten für individualisierte Behandlungen optimal zu stratifizieren. Hier sind Forschung und die Umsetzung in Diagnostik und Therapie so unmittelbar miteinander verknüpft wie sonst kaum in der Medizin. Die frühen Phasen der krankheitsorientierten Forschung können in einzelnen Institutionen durchgeführt werden, aber wegen geringer Patientenzahlen bedarf die späte translationale Forschung in der Regel multizentrischer, oft auch internationaler Zusammenarbeit. In Deutschland findet die Forschung im Bereich der seltenen Erkrankungen zum größten Teil an der Universitätsmedizin statt. Weil die institutionelle Förderung sehr niedrig ist, hat die Projektförderung eine umso erheblichere Bedeutung. Die Deutsche Forschungsgemeinschaft und das Bundes-

ministerium für Bildung und Forschung, in geringerem Umfang auch Stiftungen bzw. Patientenorganisationen, sind die Hauptförderer nationaler Projekte. Primär auf die Förderung grenzüberschreitender Projekte und Patientenstudien zielen das ERA-Net „E-Rare“ und die Programme der Europäischen Union. Diese Förderstrukturen müssen allerdings noch effizienter auf den Bedarf der seltenen Erkrankungen ausgerichtet werden. Neben der Bereitstellung von ausreichenden Projektmitteln sind die Etablierung und der nachhaltige Betrieb von projektübergreifenden Plattformen und Zentren essenziell, um wesentliches Expertenwissen zur Umsetzung komplexer und anspruchsvoller Studien, insbesondere zum *proof-of-concept* (Wirksamkeitsnachweis), für nationale wie internationale Studiengruppen vorzuhalten.

Schlüsselwörter

Antragstellung · DFG · BMBF · EU · Nationale und internationale Förderung

Research funding for rare diseases in Germany

Abstract

There is high need for more research in the field of rare diseases. Not only must the causes and mechanisms of the numerous and often heterogeneous diseases be delineated, but criteria must also be defined for optimal stratification of patients for individualized therapies. In this context, research and innovative diagnostics are linked together more closely than in other fields of medicine. The early stages of disease-oriented research can be performed in individual institutions but, due to low numbers of patients, late translation and transfer into clinics requires multicentric and international collaboration. In Germany research on rare diseases takes place mostly in faculties of medicine at universities. Since the institutional financial support is very low, research grants have substantial significance. The German Research Foundation (DFG) and the Federal Ministry of Education and Research (BMBF) are the

main grant agencies for national projects, but foundations and patient advocacy groups also finance research to a certain extent. The ERA-Net “E-Rare” and the programs of the EU target primarily international cross-border projects and patient trials. All of these programs need to be adapted more efficiently to the particular needs of rare disease research. For national and international research projects on rare diseases, sufficient funds are needed but also sustainable interdisciplinary platforms and centers must be established in order to share expert knowledge and to implement complex programs such as proof-of-concept studies in humans.

Keywords

Grant applications · DFG · BMBF · EU · National and international funding

cen aufgrund einer immensen Zahl von eingereichten Anträgen meist sehr gering. Zudem stagnieren in einer Reihe von EU-Staaten in den letzten Jahren die nationalen Förderanstrengungen [8], was den Druck auf die EU-Programme weiter erhöht. Wesentliches Manko der EU-Förderung ist der unverhältnismäßig große Dokumentations- und Verwaltungsaufwand für die EU-Fördermittel. Insbesondere die interne Leistungsverrechnung, die an vielen Standorten zur Anwendung kommt, lässt sich nicht mit detaillierten Einzelabrechnungen vereinbaren, welche die EU fordert. Zudem erfordern die sehr großen, internationalen Verbände einen erheblichen Koordinierungsaufwand in der Beantragung, Projektzusammenarbeit und Dokumentation.

Welchen Beitrag können Stiftungen und Patientenorganisationen leisten?

Eine wichtige Rolle für die Forschungsförderung spielen Stiftungen, Vereine und Patientenorganisationen. Diese können aktiv eine eigene, sehr patientenorientierte und auf die spezifischen Bedarfe zugeschnittene Forschungsagenda gestalten und damit den medizinischen Fortschritt zu ihrer jeweiligen Erkrankungsgruppe maßgeblich voranbringen. Eine wichtige Aufgabe der Patientenorganisationen ist die Information ihrer Mitglieder über klinische Therapiestudien, sodass möglichst viele Patienten eine Chance haben, an Studien teilzunehmen. Indirekt können diese Akteure so zudem befördern, dass auch sehr seltene Erkrankungen im akademischen Forschungsumfeld verankert bleiben und dem forschungsinteressierten ärztlichen Nachwuchs zu seltenen Erkrankungen eine sichtbare Perspektive bieten. Beispiele für eine langfristig angelegte Forschungsstrategie bieten der „Mukoviszidose e. V.“ oder der „Pro Retina Deutschland e. V.“ Allerdings sind die finanziellen Spielräume der in der Regel über Spenden finanzierten Organisationen vergleichsweise gering und erfordern eine klare Priorisierung der Förderziele innerhalb dieser Patienten-gruppierungen.

Industrie- oder nachlassfinanzierte Stiftungen können ebenfalls passende Förderformate liefern. Allerdings sind die Stiftungszwecke oftmals sehr spezifisch formuliert. Um eine passende Stiftung zu finden, bietet der Stifterverband eine entsprechende Suchmaske an [6].

Versorgungsforschung zu seltenen Erkrankungen im Rahmen des Innovationsfonds

Mit dem im Jahr 2016 neu geschaffenen Innovationsfonds besteht nun erstmals auch die Möglichkeit, Versorgungsforschungsprojekte mit Mitteln des Gesundheitsfonds [7], d. h. auch aus Mitteln der gesetzlichen Krankenversicherungen, zu fördern. Es ist davon auszugehen, dass in den themenspezifischen Ausschreibungen zukünftig auch seltene Erkrankungen angesprochen werden. Zudem existiert daneben ein themenoffenes Verfahren, das eine unmittelbare Bewerbung mit frei wählbaren Forschungsthemen zur Versorgung von Menschen mit seltenen Erkrankungen ermöglicht. Jährlich stehen insgesamt 75 Mio. Euro für die Versorgungsforschungsausschreibung im Rahmen des Innovationsfonds zur Verfügung.

Industriefinanzierte Förderung

Ein Überblick über industriefinanzierte Forschung ist kaum zu erlangen. Meist sind es kleine, spezialisierte Firmen oder Ausgründungen, die neue Ansätze zur Therapie einzelner seltener Erkrankungen aus der akademischen Forschung aufgreifen. In der Regel werden Projekte zur Weiterentwicklung oder klinischen Testung potenzieller Arzneimittel gefördert. Präklinische Projekte werden dagegen nur selten unterstützt. Ist ein neuer Ansatz durch öffentliche Förderung in kleinen Studien in Form eines *proof-of-concepts* bereits validiert und besteht ein Orphan-Drug-Status (Anerkennung als Arzneimittel gegen eine seltene Erkrankung), kann die Weiterentwicklung solcher Ansätze durch die Industrie trotz kleiner potenzieller Märkte durchaus attraktiv sein.

Vor welchen Herausforderungen steht die Forschungsförderung seltener Erkrankungen in Deutschland?

Die Förderung von Forschungsprojekten zu seltenen Erkrankungen ist sehr stark von öffentlichen Geldern abhängig. Größere, finanzkräftige Stiftungen, wie beispielsweise der Wellcome-Trust in Großbritannien, fehlen in Deutschland. Auch die Industrie betreibt nur eine vergleichsweise geringe Forschungsförderung und steigt meist erst relativ spät in den Erkenntnisprozess ein.

Zudem gibt es in der aktuellen Förderlandschaft nur wenige Möglichkeiten für die Förderung von sogenannten „*proof-of-concept*“-Studien, die neue therapeutische Ansätze erstmals am Menschen in einer zunächst kleinen Gruppe von Patienten untersuchen. Diesen müssen toxi-kologische und pharmakokinetische Untersuchungen zur Abklärung der grundsätzlichen Sicherheit und Verträglichkeit vorangestellt werden. Für solche Studien besteht ein essenzieller Bedarf, denn nur so kann der klinische Fortschritt vom notwendigen Tierexperiment, das immer nur in einem mehr oder weniger eingeschränkten Modell gemacht werden kann, auf den Menschen übertragen werden. Hierfür müssen neue Förderformate geschaffen bzw. bereits vorhandene Ansätze deutlich ausgebaut werden. Diese wesentliche Lücke gilt es zu schließen, um deutlich mehr neue therapeutische Ansätze in dem erforderlichen Umfang in die Klinik zu bringen.

Eine große Herausforderung für klinische Studien zu seltenen Erkrankungen bilden die oftmals nur wenigen verfügbaren Patienten. Auch sind die Krankheitsbilder und Ausprägungen – oft bedingt durch eine unterschiedliche genetische Basis oder durch krankheitsmodifizierende Faktoren – meist heterogen. Dies erfordert eine sehr sorgfältige Planung, eine genaue Genotypisierung und eine umfassende Phänotypisierung der Patienten. Realistischerweise können solche Studien in größerem Umfang nur multinational durchgeführt werden, was die Planung und Durchführung komplex und aufwändig macht. Es gibt auch nur wenige grenzüberschreitende Förderfor-

mate, die diese Lücke schließen können. Eine Möglichkeit ist das oben vorgestellte ERA-Net „E-Rare“. Diese wird aber aufgrund der thematischen Ausrichtung der jeweiligen Ausschreibung und der immer wieder wechselnden Zusammensetzung der beteiligten nationalen Förderer eingeschränkt. Das Angebot der EU bietet hingegen eine echte grenzüberschreitende Förderung durch eine einzige Förderinstitution. Allerdings gibt es auch hier zeitliche und inhaltliche Restriktionen, und die Programme sind trotz aller Bemühungen durch die EU-Kommission weiterhin mit einem übermäßigen Verwaltungs- und Dokumentationsaufwand belastet. Größere Patientenorganisationen mit eigener Forschungsförderung haben das erkannt und bieten selber auch grenzüberschreitende Fördermöglichkeiten an. So fördern deutsche Organisationen kooperative Projekte mit ausländischen Partnern, und umgekehrt unterstützen ausländische Patientenorganisationen, insbesondere die großen und finanzstarken Organisationen in Großbritannien und in den USA, Projekte oder Studienanteile von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern in Deutschland. All diese Angebote sind aber nur punktuell, es fehlt ein substanzielles Förderangebot, das themenoffen und regelmäßig ohne inhaltliche Vorgaben eine grenzüberschreitende Fördermöglichkeit anbietet. Der European Research Council (ERC) ist diesbezüglich ein guter Ansatz, aber die Förderquoten dort sind zu gering und bieten nicht die Möglichkeit für kleine bis mittelgroße internationale Verbände, wie sie für die seltenen Erkrankungen essenziell sind.

Eine weitere Herausforderung – insbesondere bei klinischen Studien – sind die vergleichsweise hohen Vorhaltekosten und großen Aufwendungen in den Studienzentren, um Patienten mit seltenen Erkrankungen sorgfältig zu diagnostizieren und für die Studien zu rekrutieren. Unklare Diagnosen, heterogene Krankheitsbilder und das Vorhalten der krankheitsspezifischen Expertisen stellen einen großen Aufwand dar, der nur unzureichend im Rahmen der Projektförderung abgebildet werden kann. Die gewährten Programmpauschalen in der Höhe von 20 bis 22 %, sofern sie über-

haupt von einzelnen Förderern gewährt werden, decken dies bei weitem nicht ab. Die Programmpauschalen müssten vielmehr in der Größenordnung von 40–50 % liegen. Die stagnierende bis rückläufige Grundfinanzierung der Universitäten kann diese Kosten ebenfalls nicht mehr decken. Eine signifikante Erhöhung der Programmpauschalen ist daher zwingend erforderlich. Zusätzlich muss die Einrichtung von Zentren für seltene Erkrankungen, wie sie vom Nationalen Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen (NAMSE [2]) konzipiert und gefordert werden, von einer sachgerechten Finanzierung begleitet werden, die diese besondere Situation sowohl in der Forschung wie auch in der Krankenversorgung adäquat berücksichtigt.

Chancen für die Forschung an seltenen Erkrankungen

Wie der Statusbericht des BMBF (▣ Abb. 1) gezeigt hat, werden mehr als drei Viertel aller Forschungsprojekte zu seltenen Erkrankungen in der Universitätsmedizin durchgeführt. Das kommt nicht von ungefähr, denn in kaum einem anderen medizinischen Bereich liegen die Grundlagenforschung und ihre Umsetzung in die Klinik so nah beieinander. Die innovative Spezialdiagnostik, insbesondere bei genetisch bedingten Erkrankungen bzw. Syndromen, kann schon bei einem einzelnen Patienten grundlegende Einblicke in die Pathophysiologie liefern und so die Kenntnisse über essenzielle Prozesse im menschlichen Körper verbessern. Dieses unmittelbare Verständnis der zugrundeliegenden Mechanismen bietet wiederum die Möglichkeit für direkte therapeutische Interventionen bei den jeweiligen Patienten. Die Wege in der Translation, also dem Wechselspiel von Forschung und Patientenversorgung, sind im Bereich der seltenen Erkrankungen daher extrem kurz. Zudem haben seltene Erkrankungen oftmals Modellcharakter für häufigere Erkrankungen. Hier lassen sich unmittelbar Erkenntnisse über die Entwicklungs-, Stoffwechsel- oder Signalprozesse im menschlichen Körper untersuchen, an die auch gute Tiermodelle letztlich niemals heran-

reichen können. Diese Erkenntnisse kommen somit nicht nur den an den Untersuchungen teilnehmenden Patienten mit seltenen Erkrankungen zugute, sondern auch Patienten mit häufigen Erkrankungen.

Aktuell wird sich das Spektrum der seltenen Erkrankungen in Deutschland mit dem starken Zustrom von Migranten, insbesondere aus dem östlichen Mittelmeerraum und Afrika, verschieben. Zum einen ist aufgrund einer hohen Konsanguinität eine Anhäufung sonst sehr seltener genetisch bedingter Erkrankungen zu erwarten. Auch können seltene Infektionskrankheiten respektive in Deutschland weitestgehend eliminierte Erkrankungen wieder auftreten. Die Diagnostik und Behandlung dieser Patientengruppen stellt daher neue Herausforderungen dar. Für die Forschung beinhaltet dies aber auch neue Möglichkeiten und Impulse, die es aufzugreifen gilt. Wie oben beschrieben, sind dafür nicht nur nationale, sondern auch grenzüberschreitende Förderformate essenziell, wie sie die EU oder das ERA-Net „E-Rare“ bereits bieten und die weiter ausgebaut werden müssen.

Fazit für die Praxis

- Bei den seltenen Erkrankungen sind patientennahe Grundlagenforschung und die Versorgung sehr eng miteinander verzahnt.
- Die bestehenden komplementären Förderformate von DFG und BMBF gilt es aktiv durch die Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler zu nutzen.
- Für die Förderung internationaler Projekte sind die Angebote der EU und die jährlichen Ausschreibungen des ERA-Nets „E-Rare“ zu nutzen.
- Von der Politik muss eine nachhaltige, öffentliche Finanzierung von spezifischen Forschungsinfrastrukturen, insbesondere der von der NAMSE vorgeschlagenen Zentren, gefordert werden.

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. med. L. Bruckner-Tuderman

Klinik für Dermatologie und Venerologie,
Universitätsklinikum Freiburg
Hauptstraße 7, 79104 Freiburg, Deutschland
bruckner-tuderman@uniklinik-freiburg.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. F. Wissing und L. Bruckner-Tuderman geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht. Die Autoren haben die Richtlinien der DFG „Gute wissenschaftliche Praxis“ berücksichtigt.

Dieser Beitrag beinhaltet keine von den Autoren durchgeführten Studien an Menschen oder Tieren.

Literatur

1. Loos S, Sander M, Albrecht M (2014) Bestandsaufnahme zur Forschungssituation bei seltenen Erkrankungen in Deutschland. http://www.dlr.de/pt/Portaldata/45/Resources/Dokumente/Leitfaden/SE_Bestandsaufnahme2014.pdf. Zugegriffen: 09.03.2017
2. NAMSE (2016) Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen (NAMSE). <http://www.namse.de/>. Zugegriffen: 09.03.2017
3. E-Rare (2012) ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases. <http://www.erare.eu/>. Zugegriffen: 09.03.2017
4. IRDiRC (2016) International Rare Disease Research Consortium. <http://www.irdirc.org/>. Zugegriffen: 09.03.2017
5. European Commission (2016) Rare diseases. <https://ec.europa.eu/research/health/index.cfm?pg=area&areaname=rare>. Zugegriffen: 09.03.2017
6. Deutsches Stiftungszentrum (2016) Wie finde ich eine Stiftung, die mich fördert? https://www.deutsches-stiftungszentrum.de/ueber_uns/faq/foerdersuche. Zugegriffen: 09.03.2017
7. Gemeinsamer Bundesausschuss Innovationsausschuss (2016) Förderung von Versorgungsforschung. <https://innovationsfonds.g-ba.de/versorgungsforschung/>. Zugegriffen: 09.03.2017
8. OECD-data on gross domestic spending on R&D (2016) <https://data.oecd.org/rd/gross-domestic-spending-on-r-d.htm>. Zugegriffen: 09.03.2017